



Myotone dystrofie (MD 1), ziekte van Steinert

Wat is myotone dystrofie?

Myotone dystrofie (MD type 1, MD 1), ook ziekte van Steinert genoemd, is een zeldzame erfelijke ziekte. Ongeveer een op de achtduizend mensen heeft deze aandoening. Kenmerkende verschijnselen zijn het vertraagd ontspannen van aangespannen spieren (myotonie) en een langzaam toenemende spierzwakte (dystrofie). Behalve de spieren kunnen ook organen klachten geven. Bovendien kan er sprake zijn van futloosheid, een verhoogde behoefte aan slaap en bij kinderen van leer- en gedragsproblemen. Voor meer informatie over MD type 2, ook PROMM genoemd, zie folder K042.

Erfelijkheid

MD 1 is erfelijk en komt even vaak voor bij mannen als bij vrouwen. Als één van de ouders de ziekte heeft, heeft elk kind een kans van 50% dat het de aandoening ook heeft. Opvallend bij MD 1 is dat binnen één familie de ziekteverschijnselen per generatie eerder beginnen en zich ernstiger uiteten. MD 1 wordt veroorzaakt door verlenging van een stukje erfelijk materiaal, het DMPK-gen (DMPK = dystrophia myotonica proteïn kinase). Dit gen bevindt zich op chromosoom 19. Aan het einde van dit gen zit DNA dat bestaat uit groepen met een combinatie van de bouwstenen C, T en G. Naarmate er meer herhalingen van deze CTG-groepen zijn, is de aandoening ernstiger. Met DNA-onderzoek kan de ziekte worden vastgesteld.

Tijdige en deskundige erfelijkheidsvoorlichting is van groot belang. Bij een zwangerschapswens kan pre-implantatiegenetische diagnostiek (PGD) worden overwogen: na reageerbuisbevruchting wordt een niet-aangedane vrucht in de baarmoeder geplaatst. Ook kan tijdens een zwangerschap worden onderzocht of de vrucht is aangedaan.

Typen myotone dystrofie

Er zijn vier typen MD 1 die verschillen in de leeftijd waarop de ziekte begint en in de aard van de verschijnselen.

Milde vorm

De klachten ontstaan meestal na het vijftigste jaar. De meeste mensen hebben alleen staar van de ooglenzen. Soms ontwikkelt zich een lichte spierzwakte.

Volwassen vorm (klassieke type)

Mensen met dit type krijgen tussen hun twaalfde en vijftigste jaar last van een langzaam toenemende spierzwakte, vooral van de gelaat-, kauw-, keel- en halsspiers. De spierzwakte doet zich ook voor in de onderarmen en -benen. Het lopen van verre afstanden, traplopen en tillen en dragen van veel gewicht wordt op den duur vrijwel onmogelijk. Ook kan men veel last krijgen van vermoeidheid en pijn. Een typerend verschijnsel is het vertraagd ontspannen van de aangespannen spieren. Bij het ouder worden kunnen concentratieproblemen, futloosheid, initiatiefarmoede en een toenemende behoefte aan slaap optreden. Stoornissen van nagenoeg alle organen kunnen zich voordoen zoals staar, hormonale problemen, maag-darmstoornissen, galstenen en hartritme stoornissen. De intelligentie van mensen met het milde en volwassen type verschilt niet van die van gezonde mensen.

Kindervorm

Klachten ontstaan tussen het eerste en twaalfde levensjaar. Vroege verschijnselen zijn een vertraagde verstandelijke ontwikkeling en spraakproblemen. Vaak blijkt, als het kind op de basisschool zit, dat er problemen zijn met leren. Speciaal onderwijs kan nodig zijn, vooral als er gedrags- of concentratieproblemen bijkomen. Sommige kinderen zijn traag in hun motorische ontwikkeling: ze gaan later staan, vallen vaak, kunnen niet goed rennen en zijn onhandig. Door zwakke gelaatsspieren hebben kinderen met dit type een wat

uitdrukkingloos gezicht. Ze hebben het soms moeilijk in de omgang met andere kinderen. Ze klagen vaak over vermoeidheid en kunnen zich moeilijk tot iets zetten. Ook kunnen ze een grote behoefte hebben aan slaap. Ook buikpijn met verstopping of diarree en moeite met spreken en slikken kunnen zich voordoen.

Congenitale vorm

Deze vorm doet zich vrijwel uitsluitend voor als de moeder MD 1 heeft. Baby's met de congenitale vorm vertonen meestal ernstige verschijnselen: ze zijn slap en hebben moeite met drinken en ademen. Op kinderleeftijd hebben zij een achterstand in hun verstandelijke en motorische ontwikkeling. Kenmerkend zijn de vlakke gelaatsuitdrukking en het 'tentmondje'. Soms hebben deze kinderen klompvoeten. De kinderen leren uiteindelijk lopen. Buikklachten (pijn, krampen, verstopping) komen veel voor, evenals oorontstekingen. Daarnaast zijn er spraakproblemen, onder meer als gevolg van zwakte van het gehemelte. Beperkte intellectuele begaafdheid is een belangrijk aspect van deze vorm. Kinderen met dit type leren spreken en zichzelf verzorgen, maar ze kunnen meestal niet leren lezen en schrijven.

Op volwassen leeftijd krijgen ze last van myotonie en neemt de spierzwakte toe.

Behandeling

Genezing is niet mogelijk. Wel kan worden geprobeerd de gevolgen van MD 1 draaglijk te maken en complicaties te voorkomen. Omdat de verschijnselen zo wisselend en complex zijn, is begeleiding door verschillende deskundigen doorgaans op zijn plaats. Het is belangrijk de conditie zo goed mogelijk op peil te houden, de leefomgeving aan te passen en eventueel hulpmiddelen te gebruiken. Ook op het sociale vlak is extra aandacht gewenst. Futloosheid en initiatiefarmoede kunnen problemen veroorzaken op het werk, soms uitlopend op ontslag. Relaties kunnen onder druk komen te staan. Het medicijn modafinil (Modiodal®) kan slaperigheid overdag verminderen.

Aandachtspunten bij MD 1

Het is van levensbelang vóór een operatie de chirurg en anesthesist in te lichten omdat tijdens en na algehele narcose er een grote kans is op complicaties. De anesthesist kan dan maatregelen nemen. Hartproblemen komen veelvuldig voor. Deze ontstaan vaak sluipend. Het is aan te bevelen eens per jaar een hartfilmpje (ECG) te laten maken. Bij klachten als hartkloppingen en (bijna) flauwvallen moet men zich zeker wenden tot een cardioloog.

Falen van de ademhaling is een belangrijke oorzaak van symptomen, ziekte en overlijden bij mensen met myotone dystrofie. Met behulp van ademhalingsondersteuning kunnen de klachten worden tegengegaan. Bij een zwangerschap is specifieke medische begeleiding noodzakelijk.

Wetenschappelijk onderzoek

Met de ontdekking van het gendefect in 1992 is een belangrijke stap gezet in het wetenschappelijk onderzoek naar MD 1. Wereldwijd wordt onderzoek gedaan naar mogelijkheden om op celniveau processen te reguleren. Ook op andere terreinen is onderzoek gaande maar er zijn nog veel vragen te beantwoorden.

*Deze tekst is gecontroleerd door medisch adviseur
dr. C.G. Faber, neuroloog. Kooz-0620*

Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een vereniging van en voor mensen met een neuromusculaire aandoening. Mensen met deze aandoeningen, ouders, partners, kinderen en andere familieleden kunnen lid worden.

Spierziekten Nederland:

- geeft voorlichting over ziektebeelden;
- geeft brochures en een magazine uit;
- organiseert cursussen, webcasts en bijeenkomsten;
- brengt mensen met elkaar in contact.

Spierziekten Nederland werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

Jaarlijks is er voor leden het Spierziektecongres.

Meer informatie

Op www.spierziekten.nl vindt u meer informatie, ook over academische ziekenhuizen, klinisch genetische centra (voor erfelijkheidsvoorlichting) en revalidatieadviescentra. In de webwinkel van Spierziekten Nederland zijn veel publicaties beschikbaar. Veel uitgaven voor hulpverleners zijn gratis te downloaden van de site. Zie over MD ook: www.myotonedystrofie.org. Spierziekten Nederland behartigt de belangen van mensen met een spierziekte, collectief en individueel.

Hebt u vragen over spierziekten?

Kijk op www.spierziekten.nl; word lid van Spierziekten Nederland.

Foldernummer Kooz