



Myotone dystrofie type 2 (MD 2, PROMM)

Wat is MD 2?

Myotone dystrofie type 2 (MD 2) of proximale myotone myopathie (PROMM) is een spierziekte die zich uit in spierzwakte en stijfheid in met name de bovenbenen en -armen. De spieren ontspannen zich maar langzaam na aanspanning.

MD 2 is een zeer zeldzame ziekte: in Nederland komt deze bij slechts enkele tientallen mensen voor.

Voor meer informatie over *myotone dystrofie type 1* (MD, ziekte van Steinert), zie folder K002.

Oorzaak

MD 2 is een erfelijke ziekte. Het afwijkende gen dat de ziekte veroorzaakt (ZNF9), ligt op chromosoom 3. De ziekte wordt autosomaal dominant overgedragen, dat wil zeggen dat elk kind van een man of vrouw met MD 2 50% kans heeft om deze ziekte ook te krijgen.

Verschujselen

MD 2 begint tussen het twintigste en zestigste levensjaar. Bij MD 2 is er sprake van spierklachten maar ook andere lichaamsdelen kunnen aangedaan zijn zoals de ogen, het hart, de maag en de darmen.

De spierzwakte in de bovenbenen komt als eerste naar voren bij traplopen of opstaan. Door de afnemende kracht in de bovenarmen krijgen mensen met MD 2 moeite met handelingen boven het hoofd zoals iets uit een kastje pakken of haren kammen.

Er kan ook krachtverlies in de handen en de kauwspieren optreden. De mate van de spierzwakte kan per periode wisselen.

Spierstijfheid doet zich met name voor na een periode van rust en dan vooral in de bovenbenen en -armen, de handen en de nek.

Kou kan de stijfheid verergeren. Veel voorkomende klachten zijn een stekende, zeurende pijn en vermoeidheid.

Op relatief jonge leeftijd, voor het vijftigste levensjaar, kan staar ontstaan waardoor men slechter ziet. Naast deze symptomen kunnen klachten in andere organen optreden zoals brandend maagzuur, darmkrampen, obstipatie of diarree en hartkloppingen.

De klachten kunnen per patiënt en ook bij de aangedane personen binnen één familie sterk verschillen. Dat geldt ook voor de volgorde waarin de klachten ontstaan. De ernst van de klachten neemt meestal langzaam toe.

MD 2 gaat zelden gepaard met verstandelijke stoornissen.

Diagnose

Allereerst zal gekeken worden of de verschujselen overeenkomen met het ziektebeeld. Ook zal de arts nagaan of de ziekte al eerder in de familie voorkwam. Daarnaast wordt een aantal onderzoeken gedaan, zoals bloedonderzoek. Met een elektromyografie (EMG) kan de zenuwgeleiding en het spierbeeld beoordeeld worden. Met microscopisch onderzoek van een stukje spierweefsel, een spierbiopt, kan een aantal andere spierziekten worden uitgesloten. Een ECG (hartfilmpje) kan nodig zijn om hartritmestoornissen vast te stellen.

Sinds kort is het ook in Nederland mogelijk DNA-afwijkingen vast te stellen (onder andere in het Radboudumc in Nijmegen, het Academisch Ziekenhuis Maastricht en het Universitair Medisch Centrum Utrecht).

Behandeling

MD 2 is nog niet te genezen. Wel kan een aantal klachten worden behandeld. Zo kunnen medicijnen de spierpijn verminderen. Ook kan fysiotherapie helpen de spierklachten te verminderen.

De staar wordt dikwijls operatief verwijderd.

Voor de hartritmestoornissen wordt soms een pacemaker geplaatst. Mensen met MD 2 wordt aangeraden regelmatig een cardiologische controle te laten uitvoeren.

Een narcose kan risico's met zich brengen als hierbij bepaalde spierverslappende middelen worden gebruikt. Het is daarom belangrijk om de behandelend arts te vertellen dat men MD 2 heeft.

*Deze tekst is gecontroleerd door medisch adviseurs
prof. dr. B.G.M. van Engelen, dr. C.E.M. de Die en
dr. C.G. Faber. Ko42-0620*

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.

Meer informatie

Op www.spierziekten.nl vindt u meer informatie, ook over academische ziekenhuizen en revalidatiecentra.

In de webwinkel van Spierziekten Nederland zijn veel publicaties beschikbaar. Veel uitgaven voor hulpverleners zijn gratis te downloaden van de site.

U staat er niet alleen voor

Voor informatie, steun en advies kunt u terecht bij Spierziekten Nederland. De vereniging biedt leden informatie op papier en via de persoonlijke pagina op de website. Er zijn jaarlijks rond de honderd bijeenkomsten; elk jaar is er het Spierziektecongres voor leden. Tientallen toponderzoekers zijn als adviseur verbonden aan de vereniging.

Spierziekten Nederland behartigt de belangen van mensen met een spierziekte, collectief en individueel. Kijk op www.spierziekten.nl/aanmelden. Of bel 035 548 04 80.

Hebt u vragen over spierziekten?

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

Foldernummer Ko42