



# MERRF (myoclonus epilepsie met 'ragged red fibers')

## Wat is MERRF?

MERRF is een zeer zeldzame erfelijke ziekte die het functioneren van de hersenen en de spieren aantast. De 'ragged red fibers' - gerafelde rode vezels - in de Engelse naam verwijzen naar afwijkingen die zijn aangetroffen in spieren van MERRF-patiënten.

Ongeveer een op de honderdduizend kinderen wordt met MERRF geboren.

## Wat is de oorzaak van MERRF?

MERRF wordt veroorzaakt door een fout in het DNA (erfelijk materiaal) van de mitochondriën.

Mitochondriën bevinden zich in vrijwel alle cellen van ons lichaam. Zij zorgen voor de aanmaak van energie die nodig is voor de stofwisseling en vervullen daarnaast vele andere functies. Mitochondriën hebben een eigen stukje DNA. Een verandering in dit DNA zorgt ervoor dat de mitochondriën hun werk minder goed kunnen doen.

De aanmaak van energie verloopt dan niet goed. Daardoor is er te weinig energie beschikbaar in organen die juist veel energie nodig hebben zoals de hersenen, de spieren, de ogen en de oren. Dit leidt tot klachten in deze organen.

Een cel bevat tientallen tot honderdtallen mitochondriën, waarbij sommige mitochondriën wel de verandering in het DNA bevatten en andere niet. Die verdeling is verschillend per cel en per orgaan. De klachten zijn daardoor heel uiteenlopend, zelfs bij mensen van dezelfde familie.

Een fout in het mitochondrieel DNA wordt alleen doorgegeven via de moeder.

## Wat zijn de verschijnselen?

Zoals gezegd zijn de klachten zeer divers. Het eerste symptoom, meestal optredend na een aanvankelijk normale ontwikkeling, is progressieve myoclonische epilepsie: kortdurende, schokkende bewegingen van de armen, de benen of het hele lichaam. Een dergelijke

epileptische aanval kan ook langer duren, waarbij de patiënt buiten bewustzijn raakt. Andere mogelijke symptomen zijn spierzwakte, stoornissen in het evenwicht en in de controle van bewegingen, snel optredende vermoeidheid en dementie. Verder kan er sprake zijn van een kleine gestalte, gehoorverlies, verzuring in het bloed, hartspierproblemen, hartritme stoornissen, abnormale vetophopingen op het lichaam (lipomen) en oogproblemen zoals nachtblindheid.

## Hoe wordt de diagnose gesteld?

MERRF wordt doorgaans vastgesteld in de kindertijd tot late jeugd. Dit gebeurt door middel van onderzoek. Er zijn verschillende methoden mogelijk: bloedonderzoek (waaronder DNA-onderzoek) en onderzoek van spierweefsel. Soms wordt ook het wangslim onderzocht, de urine en/of huidcellen.

Een hersenscan, een ruggenprik of een hartfilmpje kunnen het onderzoek ondersteunen.

## Welke behandeling is mogelijk?

Er is geen specifieke behandeling die MERRF kan genezen. Wel zijn er behandelingen mogelijk om de klachten zoveel mogelijk te verminderen en het leven met MERRF zo goed mogelijk te laten zijn. Medicijnen kunnen de schokkende bewegingen voorkomen of beheersen. Bewegen is goed; denk aan wandelen, fietsen, zwemmen. Bij het sporten is het van belang om dit gecontroleerd te doen zodat er geen overbelasting optreedt. Hierbij kan het verstandig zijn de hulp van een *fysiotherapeut* in te schakelen. Fysiotherapie kan ook de conditie van de spieren verbeteren.

Voor een goede balans tussen inspanning en rust kan het nuttig zijn een *ergotherapeut* te raadplegen.

Een *oogarts* kan helpen bij slechtziendheid; een *KNO-arts* bij slechthorendheid. Verder is een gezond dieet van

groot belang; hierover kan een *diëtist* advies geven. Omdat door de aandoening problemen met de ogen en het hart kunnen ontstaan, is het van belang om hiervoor controles te laten plaatsvinden. Er zijn nog geen standaardrichtlijnen voor mensen met MERRF of hun directe familieleden. Daarom is het goed om ten minste eenmaal per jaar door een specialist in mitochondriële ziekten gezien te worden (kinderarts, internist of neuroloog).

---

## De prognose bij MERRF

De ziekte is progressief, wat betekent dat de klachten in de loop van de tijd toenemen. Hoe de ziekte zich ontwikkelt, is onzeker. De levensverwachting is sterk verkort. Kinderen overlijden vaak als gevolg van een complicatie zoals een longontsteking of hartproblemen. Hoe minder DNA is aangetast en hoe later de ziekte zichtbaar wordt, hoe hoger de levensverwachting.

*Deze tekst is gecontroleerd door medisch adviseurs  
prof. dr. J.A.M. Smeitink, kinderarts metabole ziekten en  
dr. M.C.H. Janssen, internist. K064-0620*

---

## 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 tijdschrift 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.

Diagnosewerkgroepen volgen de medische ontwikkelingen rond specifieke ziektebeelden en stimuleren wetenschappelijk onderzoek. Regionale groepen brengen leden met elkaar in contact en organiseren gespreksgroepen.

---

## Meer informatie

Op [www.spierziekten.nl](http://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 via de website.

---

## 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](http://www.spierziekten.nl/aanmelden) of bel 035 548 04 80.

### Hebt u vragen over spierziekten?

Kijk op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl); word lid van Spierziekten Nederland.

Foldernummer K064