



Minicore en multicore myopathie

Wat zijn minicore en multicore myopathie?

Mini- en multicore myopathie zijn aangeboren aandoeningen van de spieren. Samen worden ze ook wel multi-minicore disease (MMD) genoemd. Die naam verwijst naar de vele, kleine lichte plekken of holtes (Engels: cores) die men ziet wanneer men een stukje spier van iemand met de ziekte onder de microscoop bekijkt.

De eerste symptomen van spierzwakte kunnen al vanaf jonge leeftijd optreden maar de ziekte kan ook pas op volwassen leeftijd worden vastgesteld. De ernst varieert sterk van persoon tot persoon. Over het algemeen geldt dat de ziekte het meest ernstig is als deze op jongere leeftijd begint. Bij ongeveer de helft van de mensen met de ziekte verergeren de klachten in de loop van de jaren niet of nauwelijks.

Multi-minicore disease is heel zeldzaam. Het precieze aantal mensen met de aandoening is onbekend, maar waarschijnlijk zijn dit er (veel) minder dan één op de 250.000.

Oorzaak

Multi-minicore myopathie ontstaat door afwijkingen in het DNA. Die afwijkingen verhinderen een normale opbouw van de spieren waardoor die minder goed kracht kunnen leveren. Vaak gaat het om afwijkingen in het zogenaamde *SEPN1*-gen of in het *RYR1*-gen. Hoe deze afwijkingen ervoor zorgen dat de spieren minder kracht kunnen leveren en wat de lichte plekken daarmee te maken hebben, is niet precies bekend.

De ziekte erft meestal *autosomaal recessief* over. Dat betekent dat een kind alleen de ziekte kan ontwikkelen als hij twee versies van het afwijkende gen heeft: één van de vader en één van de moeder. Als beide ouders één afwijkend gen hebben, ofwel 'drager' zijn, is de kans dat hun kind de ziekte krijgt 25%. Draggers hebben meestal geen of nauwelijks klachten. Zie ook

www.spierziekten.nl/themas/erfelijkheid.

Verschijnselen

De meeste klachten komen voort uit verminderde spierkracht. De ernst ervan varieert per spier en ook van persoon tot persoon. Baby's kunnen in een slappe lichaamshouding liggen, met de benen uit elkaar, of hebben moeite het hoofdje overeind te houden. Ze gaan vaak later dan gemiddeld kruipen, staan of lopen. Soms groeit de wervelkolom in een afwijkende stand (scoliose). Mogelijk zijn ook de spieren van het aangezicht aangedaan en de spieren die betrokken zijn bij de ademhaling. Hierdoor kan ademhalingsondersteuning en hulp bij voeding nodig zijn.

De ziekte kan ook pas op latere, volwassen leeftijd gesteld worden. Iemand kan moeite hebben met (trap)lopen of opstaan vanuit een stoel of erg snel vermoeidheid zijn. Meestal zijn er achteraf gezien al veel langere tijd klachten. Bij ongeveer de helft van de mensen met multi-minicore myopathie verergert het ziektebeeld in de loop der jaren niet of nauwelijks. Welke symptomen meer of minder aanwezig zijn, hangt ook af van welk gen precies is aangedaan.

- Bij de *SEPN1*-vorm van multi-minicore disease ontstaan met name stijfheid en vormafwijkingen van de wervelkolom en zwakte van de spieren van het aangezicht (een hoog verhemelte) en middenrif. Deze laatste kan leiden tot minder krachtige ademhaling gedurende de slaap (nachtelijke hypoventilatie). In de vroege ochtend kunnen hierdoor hoofdpijn en duizeligheid optreden.
- Als het *RYR1*-gen is aangedaan, is de spierzwakte meer verspreid over het lichaam. De heupspieren en de spieren van de (onder)armen en (onder)benen en ook die van de oogliden verzwakken vaak. Ademhalingsklachten komen bij deze vorm minder vaak voor. Wel is er mogelijk een verhoogde gevoeligheid voor medicatie bij narcose. Bepaalde verdovingsmiddelen mogen niet of in lagere dosis worden toegepast omdat zij anders kunnen leiden tot een levensgevaarlijke oververhitting (z.o.z. *Risico's bij narcose*).

Sommige mensen met de erfelijke aanleg zijn geheel klachtenvrij. In uitzonderlijke gevallen treedt een zwakte van de hartspier op (cardiomyopathie).

Diagnose

De symptomen van de multi-minicore myopathie treden meestal op vroeg in de ontwikkeling van een kind. Niet altijd denkt de arts aan de mogelijkheid van een spierziekte zodat de diagnose soms lang op zich laat wachten. Om de aandoening definitief vast te stellen, is nader onderzoek nodig.

Met een kleine operatie onder plaatselijke verdoving haalt men een stukje spier (een biopt) weg. Het biopt wordt met een lichtmicroscop en een elektronen-microscop onderzocht op de aanwezigheid van 'cores' in de spiercellen. Dit onderzoek neemt een aantal weken in beslag. Overigens komen cores ook bij andere (spier)aandoeningen voor zodat de aanwezigheid ervan niet altijd wil zeggen er sprake is van central core of multi-minicore myopathie.

Het vinden van een afwijking in het *SEPN1*- of *RYR1*-gen met onderzoek van het DNA kan de diagnose bevestigen.

Risico's bij narcose

Mensen met de *RYR1*-vorm van multi-minicore myopathie kunnen overgevoelig zijn voor bepaalde anesthesische middelen en spierverslappers waardoor een acuut ernstig ziektebeeld kan ontstaan. Een narcose kan bij hen leiden tot een stijgende hartslag, verstijving van spieren en een mogelijk dodelijke oververhitting (maligne hyperthermie). Het is dus van levensbelang dat zowel de chirurg als de anesthesist het weet als u of uw kind multi-minicore myopathie heeft. Dit geldt zeker als bekend is dat de oorzaak in een afwijking van het *RYR1*-gen ligt.

Behandeling

Op dit moment is het helaas niet mogelijk de oorzaak van multi-minicore disease aan te pakken. De symptomen krijgen daarom, afhankelijk van hun ernst, elk een afzonderlijke behandeling.

Mogelijkheden zijn (nachtelijke) ademhalings-ondersteuning, voeding via een sonde of een operatie door een orthopedisch chirurg. Als er nog geen klachten zijn, is regelmatige controle van de ademhalings- en soms ook de hartfunctie van belang.

Voor andere (spier)klachten kan de hulp worden ingeroepen van een *revalidatiearts* en van paramedici zoals een *fysiotherapeut*, *logopedist* en *ergotherapeut*. Fysiotherapie kan de klachten beperken. De spieren worden actief gehouden om verstijving van de spieren te voorkomen. Een goede houding helpt mogelijk tegen het ontstaan van scoliose (vervorming van de wervelkolom).

Daar kan de ergotherapeut bij helpen. De *logopedist* helpt bij spraak- en slikproblemen. Voorzorgsmaatregelen bij een operatie zijn van belang vanwege het risico van narcose.

Deze tekst is gecontroleerd door medisch adviseur dr. N.C. Voermans, neuroloog Ko68-0620

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. Tientallen toponderzoekers zijn als adviseur verbonden aan de vereniging.

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. 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 Ko68