



# Nemaline myopathie

## Wat is nemaline myopathie?

Nemaline myopathie is een aangeboren spierziekte. De term nemaline duidt op staafvormige structuren die in de spiervezels van mensen met de ziekte worden aangetroffen en die eruitzien als kleine draadjes (nemaline komt van het Griekse woord voor draadje).

De ernstige vorm van nemaline myopathie openbaart zich bij de geboorte en soms al daarvoor (prenataal). Bij deze vorm is de baby bij de geboorte al slap en zwak en kunnen er ernstige problemen zijn met de ademhaling en met zuigen en slikken. Andere symptomen zijn gelaatafwijkingen, een hoog verhemelte en skeletafwijkingen zoals een 'kippenborst' en een kromming van de wervelkolom.

De ziekte kan zich ook later in de kindertijd of zelfs pas bij volwassenen openbaren.

De aangezichtsspieren, de arm- en beenspieren en de ademhalingsspieren worden dikwijls aangetast. De symptomen ontwikkelen zich langzamer dan bij de vroege vorm en blijven soms gering.

De ziekte is zeldzaam: nemaline myopathie wordt per jaar bij ongeveer één op de vijftigduizend levendgeborenen vastgesteld.

## Oorzaak

Nemaline myopathie wordt veroorzaakt door afwijkingen in het erfelijk materiaal, het DNA. Verschillende genen worden met de diverse vormen van nemaline myopathie in verband gebracht.

Afwijkingen in die genen leiden ertoe dat verschillende onderdelen van de spiercel niet of niet goed worden aangemaakt. Hierdoor kunnen de spieren minder effectief kracht leveren. Wereldwijd gaat het bij meer dan de helft van de mensen om een afwijking in het NEB-gen. In Nederland is ook relatief vaak een afwijking in het KBTBD13-gen als oorzaak van de ziekte aan te wijzen. Nemaline myopathie kan via verschillende patronen worden overgedragen. De vroege vorm is waarschijnlijk *recessief erfelijk* bepaald. Dat houdt in dat een kind de

ziekte krijgt als het twee zieke genen erft, een van de vader en een van de moeder. Als beide ouders 'drager' zijn van de aandoening, is de kans hierop één op vier (25%). Draggers hebben geen klachten.

De vorm die op latere leeftijd ontstaat, erft vaak autosomaal dominant over. Niet twee, maar één afwijkend gen is in dit geval voldoende om de ziekte te veroorzaken. Een ouder die het afwijkende gen heeft doorgegeven, lijdt zelf ook aan de ziekte, wellicht in een heel lichte vorm. Ieder kind van een ouder met de ziekte heeft 50% kans de ziekte te ontwikkelen. Meer informatie over erfelijkheid, zie [www.spierziekten.nl/themas/erfelijkheid](http://www.spierziekten.nl/themas/erfelijkheid).

## Verschijselen

Baby's met nemaline myopathie zijn door de spierzwakte slap en hebben dikwijls problemen met slikken, zuigen en ademen. Daarnaast zijn er afwijkingen in het skelet zoals een kromming van de wervelkolom, holvoeten en gelaatafwijkingen.

Bij de latere en meest voorkomende vorm zijn de aangestaste spieren dun en verzwakt. Zichtbare symptomen bij kinderen zijn: hangende oogleden, kwijlen, problemen bij het slikken, struikelen en verzwakte ledematen en romp. De aantasting van de gelaat- en kaakspieren leidt er vaak toe dat patiënten een extreem smal gezicht ontwikkelen met openhangende mond. Zij lopen een grotere kans op infecties van de ademhalingswegen door zwakte van de ademhaling. Soms is traagheid van spieren een symptoom. Hierdoor kunnen patiënten moeite hebben snelle bewegingen te maken zoals de trap oprennen of touwtjespringen. In sommige gevallen is de hartspier aangedaan (cardiomyopathie). Gehoor, gezichtsvermogen en intelligentie worden niet aangetast.

De aandoening kan zowel in een progressieve als niet-progressieve vorm voorkomen. In het algemeen geldt dat naarmate de ziekte vroeger intreedt, deze zich sneller ontwikkelt.

De vroege vorm bij baby's is sterk progressief: baby's met nemaline myopathie overlijden vaak voor het eerste levensjaar.

Bij de lichtere en latere vorm ontwikkelt de ziekte zich langzamer. Jongvolwassenen (twintigers en dertigers) kunnen moeilijkheden krijgen bij het lopen en soms helemaal niet meer lopen.

In enkele gevallen ontwikkelt de ziekte zich toch nog snel en doen zich ernstige ademhalingsproblemen voor.

## Diagnose

Om nemaline myopathie vast te stellen, wordt een stukje spierweefsel uit (meestal) de dijspier weggehaald en onderzocht (biopsie). Hierbij wordt, onder de microscoop, nagegaan of de kenmerkende draad- of staafvormige structuur voorkomt.

Steeds vaker biedt ook onderzoek aan het DNA een uitkomst. Als bekend is welke genafwijking de klachten veroorzaakt, biedt dat meer informatie over het te verwachten verloop. Als er geen genetische diagnose wordt gevonden, betekent dat niet dat er geen spierziekte is, maar dat onbekend is waar in het erfelijk materiaal de oorzaak ligt.

## Behandeling

Op dit moment zijn er geen medicijnen tegen nemaline myopathie. Wel kunnen klachten worden behandeld. Hiervoor kan de hulp worden ingeroepen van een revalidatiearts, diverse paramedici zoals een fysiotherapeut, logopedist of ergotherapeut en eventueel van een pedagogisch of psychologisch hulpverlener.

De *fysiotherapeut* kan de patiënt trainen om zich met weinig spierkracht zo goed mogelijk te redden. Hij helpt de conditie van de spieren op peil te houden en spierverskortingen (contracturen) te voorkomen. Het aanleren van een goede zit- en stahouding is noodzakelijk om kromming van de wervelkolom (scoliose) te voorkomen. Een *ergotherapeut* kan patiënten leren omgaan met hulpmiddelen zoals spalken, rechthouders en rolstoelen. Het is van belang om ondanks beperkingen zoveel mogelijk actief te blijven en overgewicht te voorkomen. Het trainen van spieren met weinig belasting kan de spierconditie verbeteren zonder het gevaar van overbelasting. Meestal wordt zwemmen aangeraden.

*Deze tekst is gecontroleerd door de medisch adviseur van Spierziekten Nederland.*

*K030-0620*

## 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](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 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](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 K030