



# Oculofaryngeale spierdystrofie (OPMD)

## Wat is oculofaryngeale spierdystrofie?

Bij oculofaryngeale spierdystrofie (OPMD = ocular pharyngeal muscular dystrophy) neemt de spierkracht langzaam af door een afbraak van de spiercellen. Vooral de spieren van de ogen (oculo) en de keel (farynx) zijn aangetast, maar ook andere spieren kunnen aangedaan zijn, bijvoorbeeld in de heupen of bovenbenen.

De ziekte is zeldzaam en komt in Nederland bij ongeveer tachtig tot honderd mensen voor.

## Oorzaak

OPMD wordt veroorzaakt door een genetische afwijking in een gen op chromosoom 14. Hierdoor wordt een eiwit in de spiervezels verkeerd aangemaakt. Dit eiwit stapelt zich op in de spiervezel waardoor deze niet meer goed functioneert.

De ziekte is erfelijk en wordt autosomaal dominant overgedragen, dat wil zeggen wil dat elk kind van een man of vrouw met de ziekte 50% kans heeft om deze ziekte te ontwikkelen.

Soms treedt de ziekte ook spontaan op. Voor meer informatie over erfelijkheid, zie [www.spierziekten.nl/themas/erfelijkheid](http://www.spierziekten.nl/themas/erfelijkheid).

## Verschijselen

De klachten ontstaan meestal tussen het veertigste en zestigste levensjaar. De klachten doen zich het eerst voor bij de oogleden en de keelspieren. De bovenste oogleden gaan hangen doordat de spier in de oogleden wordt aangetast. Na jaren gaan de oogleden voor de pupil hangen waardoor het kijken wordt belemmerd. De natuurlijke reactie is het optrekken van de wenkbrauwen en het achterover houden van het hoofd. In de keel verliezen de spieren die het eten van de keelholte naar de slokdarm transporteren langzaam hun kracht. In het

begin hebben patiënten moeite met het verplaatsen van vast voedsel als taai vlees, broodkorsten en harde groenten. Later wordt ook het doorslikken van vloeistof moeilijker.

De natuurlijke reactie is langzamer eten en kleinere hapjes en slokjes nemen. Ook kan het eten regelmatig in de luchtpijp terechtkomen (wat verslikken en hoesten veroorzaakt).

Het krachtverlies in de keelspieren heeft op den duur ook invloed op de spraak. Patiënten gaan meer door hun neus praten. Als de tongspieren ook aangetast raken, wordt articuleren moeilijker.

Meestal ontstaat ook krachtverlies in de spieren van de heupen en bovenbenen waardoor eerst problemen ontstaan met traplopen en later ook met gewoon lopen. Kenmerkend voor krachtverlies in de heupen is een 'waggelgang'.

Omdat ook andere spieren aangetast kunnen raken, komen soms ook andere klachten voor. Zo kan de mimiek afnemen.

Ook kan krachtverlies optreden in de schouders en bovenarmen. De spieren die zijn aangedaan, worden ook dunner. De klachten ontstaan en verergeren heel langzaam.

## Diagnose

Als de verschijnselen op OPMD wijzen, kan de diagnose bevestigd worden door middel van genetisch (DNA-)onderzoek. Ook kan ieder volwassen kind van een ouder met OPMD zijn DNA op OPMD laten onderzoeken om te weten te komen of hij of zij de ziekte zal krijgen. De vraag is echter of dat verstandig is omdat de ziekte niet te voorkomen is en de wetenschap dat men OPMD zal krijgen, vervelende consequenties kan hebben.

Voor informatie en advies hierover kunt u terecht in een klinisch genetisch centrum.

---

## Behandeling

Er bestaat nog geen behandeling om OPMD te genezen of het ziekteproces te stoppen of te vertragen. Wel kan een aantal klachten verlicht worden.

Zo kunnen de hangende oogleden operatief worden opgetrokken.

Bij slikklachten kan een logopedist advies geven om het slikken te vergemakkelijken. De logopedist kan ook helpen bij spraakproblemen.

Bij ernstige slikproblemen kan een diëtist worden geraadpleegd over een betere samenstelling van het voedsel. Soms worden patiënten geopereerd aan de keelspier.

Aan het krachtverlies in de benen en armen is maar weinig te doen. Fysiotherapie en ergotherapie zijn ondersteunend. Ergotherapie is er vooral op gericht om handelingen anders, met minder inspanning, te verrichten.

*Deze tekst is gecontroleerd door medisch adviseur  
dr. A.J. van der Kooij, neuroloog. K015-0620*

---

## 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](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 K015