

Veelgestelde vragen over FSHD en de antwoorden

Wat is FSHD?

1. Wat is FSHD?

Facioscapulohumerale dystrofie is een erfelijke spierziekte. Door een genetisch defect wordt het eiwit DUX4 aangemaakt dat de skeletspieren aantast. Dit veroorzaakt verlies van volume en kracht van de skeletspieren.

2. Waar komt de naam FSHD vandaan?

De ziekte werd voor het eerst beschreven in 1886 door twee Franse artsen (Landouzy en Dejerine); de naam ziekte van Landouzy Dejerine is een (oud) synoniem voor FSHD. Bij de patiënten die deze artsen zagen, begon de zwakte in de spieren van het aangezicht (facio), de schouders (scapulo) en de bovenarmen (humerale), vandaar facioscapulohumerale dystrofie (FSHD).

3. Hoe vaak komt FSHD voor?

FSHD is een van de meestvoorkomende erfelijke spierziekten ter wereld; in Nederland hebben ongeveer 2000 mensen FSHD. Wereldwijd 700.000.

4. Welke typen FSHD zijn er?

Het grootste deel van de mensen met FSHD (ongeveer 90%) heeft FSHD1. Van de overige 10% heeft een grote groep FSHD2; voor een klein deel is er nog geen oorzaak gevonden.

5. Waardoor wordt FSHD veroorzaakt?

De oorzaak van FSHD1 is in bijna alle gevallen te vinden in het ontbreken van bepaalde stukjes DNA op het uiteinde van chromosoom 4 (genetische locatie: 4q35). Uit onderzoek in 2010 bleek dat mensen met FSHD1, door de verkorting van het chromosoom, een stabielere vorm van een bepaald eiwit (DUX4) produceren in hun spieren dat schadelijk is voor bepaalde spiercellen (skeletspieren). Hierdoor worden hun spiercellen afgebroken. Sommige spieren zijn hier meer gevoelig voor dan andere zodat FSHD over het algemeen een herkenbaar patroon vertoont. Bij FSHD2 is er geen afwijking op chromosoom 4 maar op chromosoom 18. Dit leidt ook tot de productie van DUX4, alleen via een andere weg. Hoewel het genetisch defect anders is, zijn de verschijnselen hetzelfde.

6. Hoe merk je dat je FSHD hebt, hoe begint FSHD?

Als FSHD in de familie voorkomt, kun je het aan bepaalde symptomen vaak al herkennen voordat je echt last hebt. Ongeveer twee derde van de mensen met FSHD heeft last van de ziekte doordat hun spierkracht afneemt en ze minder goed kunnen bewegen. Ook heeft men vaak last van vermoeidheid en/of pijn.

7. Welke klachten kun je krijgen?

De spieren in het aangezicht (ogen en mond), schouders en bovenarmen, buik, en benen kunnen aangedaan raken (de volgorde kan verschillend zijn). De buikspieren worden minder krachtig. Men struikelt vaker en loopt met een waggelgang. Opstaan uit een stoel wordt moeilijk en men krijgt moeite met traplopen. Ook krijgt men steeds meer last van krachtverlies in de bovenarmen. Pijn en vermoeidheid kunnen een grote rol spelen bij FSHD. In het begin van de ziekte openbaart de ziekte zich vooral in aangezicht en schoudergordel. Daarnaast zijn de rechte buikspieren en voetheffers relatief vroeg aangedaan. Het is niet te zeggen wie ook klachten krijgt van bovenbeenspieren en bekkengordel. In 50% van de gevallen doet de bekkengordel niet mee.



8. Hoe en door wie wordt de diagnose gesteld?

Om de diagnose te kunnen stellen, wordt er in de eerste plaats een lichamelijk onderzoek gedaan door de neuroloog. Ook wordt gekeken naar het erfelijkheidspatroon binnen de familie. Daarnaast kan aanvullend onderzoek plaatsvinden zoals:

- bepaling van het enzym creatinekinase (ck) in het bloed;
- DNA-onderzoek.

Zo nodig worden deze aanvullende onderzoeken gedaan:

- elektromyografisch onderzoek: het meten van de elektrische activiteit in de spier;
- microscopisch onderzoek van een stukje spierweefsel (biopsie);
- MRI (magnetic resonance imaging, een pijnloos beeldvormend onderzoek).

Erfelijkheid

1. Is FSHD erfelijk?

FSHD1 is autosomaal dominant erfelijk, dat wil zeggen dat, als een van de ouders FSHD heeft, hun kind 50% kans heeft om ook FSHD te krijgen. Bij FSHD2 is de overerving complexer.

2. Kan FSHD ook spontaan ontstaan?

Ja, dit noemt men een nieuwe mutatie.

3. Wat is mozaïcisme?

Als iemand de diagnose FSHD krijgt en het is een nieuwe mutatie (veranderingen in het erfelijk materiaal), kan deze persoon, of een van de ouders, 'mozaïek' zijn voor de mutatie. Dat wil zeggen dat bij de mozaïeke persoon de mutatie is ontstaan na de bevruchting tijdens een celdeling in de vroege embryonale fase. Alle cellen die uit die gemuteerde cel zijn ontstaan, bevatten dan die mutatie. De overige cellen hebben de mutatie niet. Of de ziekte zich openbaart, de ernst en het beloop hangen af van veel factoren waaronder het percentage cellen met de mutatie.

Afhankelijk van wanneer en in welke cel is de kans op overerving van nihil tot maximaal 50%.

4. Als ik geen symptomen heb, kan ik dan wel de erfelijke mutatie hebben?

Ja, ook zonder klachten is er bij FSHD1 50% kans dat je de aanleg erft en overdraagt als je de mutatie van een van je ouders hebt geërfd. Bij FSHD2 is dit meer complex omdat het van twee genetische factoren afhangt die allebei onafhankelijk overerven.

5. Hoe zal de ziekte bij mijn kinderen verlopen?

Het verloop van de ziekte is per individu en zelfs binnen families zeer verschillend en daarom niet te voorspellen.

6. Kan ik voorkomen dat ik een kind krijg met FSHD?

Het is mogelijk om prenataal onderzoek te verrichten. In de zeldzame gevallen waarbij FSHD geen verband houdt met chromosoom 4, geeft DNA-onderzoek geen uitsluitel. Voor advies hierover kunt u zich wenden tot een klinisch genetisch centrum.

7. Is pre-implantatiediagnostiek een mogelijkheid bij FSHD?

In Nederland is PGD (pre-implantatie genetische diagnostiek) ofwel embryoselectie voor mensen met FSHD (nog) niet mogelijk. In Nederland acht men de test nog niet betrouwbaar genoeg om toe te passen voor FSHD. De betrouwbaarheid is vooral afhankelijk van het feit of er meerdere mensen met FSHD in de familie zijn, om zo markers te kunnen gebruiken om vast te kunnen stellen of het embryo is aangedaan.

Een ziekenhuis in Brussel biedt deze PGD-test bij FSHD wel aan.

8. Komt FSHD net zo vaak voor bij mannen als bij vrouwen?

Ja.



Behandeling

1. Is spierkrachttraining zinvol?

Spierkrachttraining is niet bezwaarlijk mits niet te zwaar of extreem, maar levert weinig winst op. Conditietraining is wel zinvol. Deze training kan leiden tot verbetering van klachten als moeheid. Voor meer informatie en de gratis te downloaden brochure voor fysiotherapeuten, zie [Fysiotherapie bij FSHD](#).

2. Horen pijnklachten bij FSHD?

Pijnklachten komen vaak voor als gevolg van overbelasting van de verzwakte spieren. Om het spierkrachtverlies aan die spieren te compenseren, worden andere spieren intensiever gebruikt en kunnen deze ook overbelast raken.

3. Is er een verband tussen FSHD en hoofdpijn?

Bij zwakte van de ademhalingsspieren kan er bij FSHD ochtendhoofdpijn ontstaan door verminderde zuurstofopname. Ook kan door spierzwakte in de schoudergordel en nekregio spanningshoofdpijn ontstaan.

4. Is pijnverlichting mogelijk met voedingssupplementen of met homeopathische middelen, of is er een andere behandeling?

Er zijn geen voedingssupplementen of homeopathische middelen die de pijn bestrijden. Er is geen specifieke medicamenteuze pijntherapie bekend anders dan eenvoudige pijnstillers die bij de drogist te koop zijn of verkrijgbaar zijn via huisartsvoorschrift.

5. Is operatief ingrijpen zinvol?

Soms wordt operatief ingegrepen bij aangezichtsspieren. Er is te weinig over bekend om hier een uitspraak over te doen. Er zijn diverse methoden om een schouderblad vast te zetten. Daardoor kan men de arm beter heffen (maar vaak niet belast) en is er een cosmetisch effect. Er is weinig bekend over het effect op langere termijn. Daarom is operatieve schouderbladstabilisatie geen gangbare behandelmethode in Nederland.

6. Is anesthesie risicovol?

De meeste mensen met FSHD lopen geen extra risico bij narcose. Bij ernstige vergroeiing van de wervelkolom en bij longproblemen kunnen er wel risico's zijn.

Meld het de arts en de anesthesioloog wanneer u een spierziekte hebt. Zie ook [Anesthesie en spierziekten](#).

7. Is een buikwandcorrectie mogelijk bij FSHD? Is een korset zinvol?

Buikwandcorrectie is zinloos omdat buikspieren verzwakt zijn en niet 'strak' getrokken kunnen worden. Een lumbaal korset kan in individuele gevallen helpen om langer te kunnen staan en lopen. Een korset kan echter ook belemmerend werken bij activiteiten die meer beweging van de romp vergen.

8. Mag ik mijn ogen laten laseren?

Mensen met FSHD hebben vaak droge ogen en dat is bij lasering een risicofactor. Alleen in overleg met een oogarts kan eventueel overgaan worden tot lasering.

9. Zijn er naast droge ogen nog andere oogklachten?

Soms ontstaat er een geringe afwijking in de vaatjes van het netvlies. Dat leidt over het algemeen niet tot klachten. Bij de ernstige kindervorm van FSHD is controle bij de oogarts nodig.

10. Spelen veranderingen in de hormoonhuishouding zoals bij de puberteit en overgang een rol in de progressie van FSHD?

Nee, daarover is niets bekend. Wel is bij mannen over het algemeen het ziektebeloop iets ernstiger.

Alle vrouwen in de overgang verliezen spierkracht. Daardoor lijkt het of de ziekte in die periode versnelt.

11. Horen problemen met de ademhaling bij FSHD?

De longfunctie van mensen met FSHD blijft doorgaans goed. Bij mensen met een ernstige vorm van FSHD die volledig rolstoelafhankelijk zijn, kan deze wel aanzienlijk verminderd raken waardoor airstacken of (nachtelijke) ademhalingsondersteuning nodig is. Dit geldt ook en vooral als er bijkomende longziekten meespelen.

Geadviseerd wordt om de longfunctie te controleren bij volledig rolstoelgebonden patiënten.



12. Wat is airstacken?

Airstacken is een techniek waarbij lucht via een masker of een mondstukje in de longen wordt geblazen. Het voornaamste doel van deze techniek is het verbeteren van de hoestkracht. (Meer info op: www.vsca.nl/thuisbeademing/airstacking.)

13. Kan FSHD spontaan overgaan?

Nee.

14. Horen problemen met het gehoor bij FSHD?

Bij de helft van de kinderen met FSHD kunnen klachten van het gehoor (hoge tonen horen ze slecht) voorkomen.

15. Is er een verband tussen FSHD en slechte darmwerking/stoelgang?

Nee. Door minder lichamelijke activiteit kan wel obstipatie ontstaan.

16. Is er verband tussen FSHD en koude benen/voeten?

Ja, minder lichaamsbeweging en minder spiermassa geven minder warmteproductie.

17. Is er een verband tussen slaapapneu en FSHD?

(Slaapapneu is een korte onderbreking van de ademhaling tijdens de slaap)

Hier is maar beperkt onderzoek naar gedaan, maar het lijkt alsof slaap apneu in de FSHD groep vaker voorkomt dan in de bevolking zonder FSHD. Als U klachten heeft over snurken met stoppen van de ademhaling (apneu), wakker worden met hoofdpijn die snel over gaat bij overeind zijn, slecht of onrustig slapen of vreemde of levendige dromen heeft en overmatig slaperig zijn overdag, als U daarbij een overgewicht hebt of bekend bent met een duidelijk beperkte longinhoud is het verstandig uw klachten te bespreken met uw behandelend arts.

Leven met FSHD

1. Hoe ziet de toekomst eruit met FSHD?

De mate waarin klachten optreden of hinder ondervonden wordt, verschilt nogal binnen de groep mensen met FSHD. Het verlies aan spierkracht en de gevolgen daarvan staan op de voorgrond. Daarnaast zijn pijn en vermoeidheid klachten die een grote rol kunnen spelen in het functioneren.

2. Op welke leeftijd beginnen de klachten meestal?

Hoewel niet iedereen klachten krijgt, beginnen de klachten meestal tussen het tiende en het twintigste jaar, al kan de beginleeftijd variëren van de kleuterleeftijd tot vijftig jaar of ouder.

3. Moet ik melden bij de verzekering dat FSHD in de familie voorkomt?

Dit soort vragen moeten naar eer en geweten worden beantwoord. Hetzelfde geldt voor de vragen van het CBR.

4. Hoe vind ik de beste zorg?

Er kan het nodige gedaan worden aan het leren omgaan met de gevolgen van de ziekte. Advies en begeleiding door een (in FSHD gespecialiseerde) neuroloog, revalidatiearts, fysiotherapeut, ergotherapeut, diëtist, logopedist en eventueel psychosociale hulpverleners als maatschappelijk werker, psycholoog of orthopedagoog, is aan te bevelen.

Het **FSHD expertisecentrum** is gevestigd in het Radboudumc (klinisch) en het Leids Universitair Medisch Centrum (genetisch). Gegevens staan in de Zorgwijzer: www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

5. Beïnvloedt FSHD de levensverwachting?

In principe niet.



6. Kom ik door FSHD in een rolstoel terecht?

De gevolgen van FSHD variëren van zeer mild (nauwelijks merkbaar) tot vrij ernstig. Gemiddeld gebruikt circa 20% van de mensen met FSHD na het vijftigste levensjaar een rolstoel. Bij de kindervorm is dit anders.

7. Mag iemand met FSHD donor worden?

Ja, dat mag. Zie www.transplantatiestichting.nl.

Gecontroleerd door de medisch adviseurs prof. dr. G.W.A.M. Padberg en prof. dr. B.G.M. van Engelen, neurologen; dr. J.T Groothuis, revalidatiearts en prof. dr. ir. S.M. van der Maarel, humaan geneticus.