



Vragen n.a.v. de webconferentie FSHD, november 2021

Auteur: Diagnosewerkgroep FSHD i.s.m. medisch adviseurs.

Tijdens de online webconferentie van het afgelopen Spierziektecongres zijn er vragen gesteld die toen helaas niet beantwoord konden worden. Wij hebben beloofd hierop terug te komen. Bij dezen. Hieronder vind je de vragen en antwoorden bedoeld voor en beantwoord door de aanwezige gasten, in volgorde van hoe zij bij de conferentie aan het woord kwamen.

Vragen aan dr. Nicol Voermans en prof. dr. Baziel van Engelen, Radboudumc

Worden er tegenwoordig deelnemers aan onderzoeken gezocht?

Bij het werven van deelnemers van nieuwe studies zal informatie daarover via de registratie en via de diagnosewerkgroep verspreid worden, net als bij de Losmapimod-trial.

Welke 'route' moet ik bewandelen als 'we' zwanger willen worden?

Ik adviseer mensen om een afspraak te maken met de klinisch geneticus voor uitleg over herhalingsrisico en mogelijkheden van prenatale diagnostiek. In tweede instantie kan de gynaecoloog op een preconceptueel spreekuur helpen inschatten wat de mogelijke gevolgen zijn van de zwangerschap op FSHD en vice versa. Verder verwijs ik mensen met een kinderwens naar de brochure 'Moeder worden als je een spierziekte hebt' van Spierziekten Nederland die momenteel gereviseerd wordt.

Je kan deze brochure vinden in de bibliotheek op je persoonlijke pagina, of via deze [directe link](#). Ook willen we je attenderen op de informatie vanuit het expertisecentrum. Deze kun je vinden via fshdexpertisecentrum.nl.

Vragen aan dr. Jessica de Greef en dr. Umesh Badrising, LUMC

Ik dacht dat Leiden zich op het genetisch onderzoek richt en dat het 'fysieke' onderzoek door het Radboudumc wordt gedaan. Uit de presentatie van Leiden kreeg ik nu het gevoel dat het fysieke onderzoek ook in Leiden plaatsvindt. Klopt dit?

Het Radboudumc en het LUMC zijn beide expertisecentrum op het gebied van FSHD. In de loop der jaren, na het vertrek van Professor Padberg uit Leiden naar Nijmegen, is er een onderverdeling ontstaan waarbij het wetenschappelijk onderzoek met patiënten voornamelijk in het Radboudumc plaatsvindt en het genetisch wetenschappelijk onderzoek voornamelijk in het LUMC. Wat betreft de diagnostiek bij en zorg aan patiënten kan men echter bij beide centra terecht. Wij streven ernaar de kwaliteit van de zorg zoveel mogelijk met elkaar af te stemmen, zodat er geen grote verschillen zijn tussen het Radboudumc en het LUMC.

Het DUX4-eiwit komt dus in onze spieren en richt daar schade aan. Maar wat is het doel van DUX4 daar waar het wel thuishoort? Als je het eiwit weghaalt, heeft dat elders nog effect?

Het DUX4-eiwit is nodig tijdens het viercellig stadium van een embryo. Hier zorgt DUX4 ervoor dat belangrijke eiwitten worden aangemaakt die nodig zijn tijdens de vroege ontwikkeling. Verder komt het DUX4-eiwit slechts in een beperkt aantal weefsels voor, zoals in de zwezerik en in de huid. Het is nog onbekend wat het DUX4-eiwit daar doet. Het weghalen van het DUX4-eiwit zou dus gevolgen kunnen hebben voor het goed functioneren van deze weefsels. Daarom is het belangrijk dat medicatie die het DUX4-eiwit onderdrukt/weghaalt zoveel mogelijk in de spieren terechtkomt en niet in andere lichaamsweefsels. Hiervoor worden nu verschillende methodes ontwikkeld en getest.

Hebben jullie tips om het gesprek te starten bij een ouder die niet over de ziekte wilt praten?

Ik zou altijd starten met dat te benoemen: 'Ik zie of weet dat jij er niet over wil praten... maar ik heb er wel behoefte aan'. Het helpt als je duidelijk kunt maken waarom jij er behoefte aan hebt. En vraag waarom de persoon in kwestie er niet over wil praten, soms zitten er heel andere dingen achter.

Vraag naar wat voor die persoon wel acceptabel zou zijn, in het contact. Het kan ook zijn dat je als het ware 'te dichtbij' staat. Goed om dat ook uit te spreken.

Vraag voor de psycholoog: mijn partner met FSHD ondervindt dagelijks last. Haar copingstijl is vermijden. Emoties doorvoelen wil of kan ze niet. Wat kan ik als partner doen?

Dat is vanzelfsprekend een lastige! Als mensen niet willen houdt het eerlijk gezegd soms op. Wat je kan blijven doen is aangeven wat het met jou doet: 'Ik zie dat je er niet over wilt praten, ik heb daar wel behoefte aan'. Opnieuw ook blijven vragen waarom de partner aan het vermijden is. Wees daarbij nieuwsgierig en probeer door te vragen: maak het concreet. Geef aan dat het jou kan helpen als je weet waarom ze aan het vermijden is.

Ik heb de laatste tijd veel last van mijn rechterarm, kan deze ook moeilijk naar mijn mond brengen tijdens het eten. En drinken doe ik met een rietje, anders gaat het niet meer. Hoort dit ook bij het verloop van de ziekte?

Bij FSHD kan spierzwakte van de schouder- en armspieren voorkomen, waardoor heffen van de arm moeilijker wordt. We zien daardoor vaker dat mensen problemen hebben bij het brengen van bestek naar de mond. Wij raden de vraagsteller aan om dit probleem te bespreken met de revalidatiearts. Een fysiotherapeut kan beoordelen of met oefeningen van de coördinatie van de schouderspieren de beweeglijkheid van de arm verbeterd kan worden. Indien dit niet mogelijk is, zijn er veel hulpmiddelen die het mogelijk maken met ondersteuning zelfstandig te kunnen blijven eten. Dit loopt veelal via een ergotherapeut.

Een vraag op het raakvlak psychologie en fysiologie/motoriek: Is er een verband tussen controle over mimiek en de overige motoriek, als het gaat om spiercoördinatie (dus niet om aantasting van spieren)? Bijvoorbeeld de mond gesloten (kunnen) houden en betere spiercoördinatie, concentratie?

Bij FSHD is een verminderde coördinatie van de spieren vaak het gevolg van spierzwakte of pijn. De spieren werken bij bewegen samen, door pijn of zwakte kan deze samenwerking verstoord raken, als een koor dat vals zingt, wat nog wel eens tot verdere pijnklachten en verder verlies van kracht kan leiden. Dit kan voorkomen bij de gezichtsspieren, armspieren en beenspieren. Er zijn ook andere oorzaken van verminderde coördinatie, bijvoorbeeld bij hersenletsel, maar dit wordt bij FSHD niet verwacht. Het niet goed gesloten kunnen houden van de mond heeft meestal te maken met verminderde kracht van de gezichtsspieren. Wanneer de kracht bij testen goed is, kan met een echo van de gezichtsspieren bekeken worden of er sprake is van vervetting, en dus toch enige spierzwakte. Ook kan een logopedist soms oefeningen geven om de mond beter gesloten te houden.

Het slikken gaat in de loop van tijd steeds slechter. Is dit iets wat onderzocht wordt, of onderzocht gaat worden?

Wanneer er sprake is van slikklachten is het heel belangrijk dit bij een revalidatiearts te melden. Deze kan een logopedist inschakelen die onderzoek kan doen naar de oorzaak van de slikproblemen. Slikproblemen kunnen namelijk leiden tot verslikken, waarbij er voeding in de luchtpijp kan komen wat vervolgens kan leiden tot een longontsteking. Ook kunnen slikproblemen ervoor zorgen dat het eten niet meer prettig is of gaat, waardoor er een tekort kan ontstaan aan voedingsstoffen.

Momenteel loopt er naar mijn beste weten geen wetenschappelijk onderzoek naar slikken bij FSHD. De logopedist kan samen met de revalidatiearts een slikonderzoek aanvragen, waarbij een röntgenopname gemaakt wordt tijdens het slikken, zodat goed beoordeeld kan worden hoe het slikproces verloopt zodat de behandeling daarop afgestemd kan worden.

In hoeverre is het programma 'Energiek' bekend bij revalidatieafdelingen van lokale ziekenhuizen / bij eerste lijns fysiotherapeuten? Als dat niet zo is, wordt daar aan gewerkt?

Wij hebben hierover goed nieuws: er is een subsidie toegekend waardoor we de eerste stappen kunnen gaan zetten in het verder verspreiden van het Energiek-programma! Dit zal starten met enkele revalidatiecentra in Nederland. Tot die tijd zullen we werken aan kennisoverdracht over de onderdelen van Energiek (behandeling van vermoeidheid, bewegen en sporten) aan therapeuten door middel van het project 'Ontwikkeling van een zorgnetwerk voor Spierziekten'.

Op www.spierziekten.nl vind je bij 'Overzicht spierziekten' en 'FSHD' ook andere veelgestelde vragen. Heb je na het lezen nog vragen die niet beantwoord zijn of heb je naar aanleiding van bovenstaande vragen nog een andere vraag? Neem dan gerust contact op met een van de leden van de diagnosewerkgroep via fshd@spierziekten.nl.