



MFM: wat is het?

Auteur: Philip van Tienen

Onder de diagnosegroep erfelijke spierdystrofieën vallen meerdere zeer zeldzame spierziekten waarvan weinig patiënten binnen Spierziekten Nederland zijn. Eén van deze spierziekten is 'myofibrillaire myopathie', afgekort 'MFM'.

Onder de diagnose groep erfelijke spierdystrofieën vallen meerdere zeer zeldzame spierziekten waarvan weinig patiënten binnen Spierziekten Nederland zijn. Eén van deze spierziekten is 'myofibrillaire myopathie', afgekort 'MFM'. Myofibrillaire myopathie is een groep spierziekten waarbij zich abnormale veranderingen in de myofibrillen (eiwitketens in de spiervezels) voordoen en waardoor er klonten eiwitten in de skeletspiercellen ontstaan. Deze ophopingen van afwijkende eiwitten zijn met een microscoop zichtbaar als draden. Daar komt de naam van de ziekte vandaan (fibrillair = draad- of vezelachtig). De naam MFM is in 1996 geïntroduceerd door Prof. Dr. Andrew Engel van de Mayo Clinic in Rochester, USA.

Voor zover bekend ligt de oorzaak van MFM in het DNA, het erfelijk materiaal. Verschillende genen kunnen foutjes bevatten die verantwoordelijk zijn voor de ziekte, onder andere de genen voor de aanmaak van de eiwitten desmine, myotiline en LDB3. Deze verbinden de spieronderdelen met elkaar en zorgen voor stevigheid. Door de genfouten koppelen de eiwitten deze spieronderdelen niet meer aan elkaar. In plaats daarvan klonteren ze samen in de spier waardoor de kracht en de stevigheid van de spieren afnemen. In de meeste gevallen is er ook sprake van een afwijking in de mitochondriën, de 'energiefabriekjes' van de cellen. De mitochondriën hebben bij MFM een afwijkende bouw of zitten ongelijkmatig verspreid in de spiervezels. Meer onderzoek is nodig om duidelijk te krijgen wat de samenhang is tussen myofibrillaire myopathie en de afwijking in de mitochondriën. Desminopathie en myotilinopathie zijn MFM-varianten vernoemd naar de eiwitten die bij die aandoeningen afwijkend zijn. Er is momenteel een studie in Duitsland gaande naar de variant Desminopathie. Verder onderzoek naar oorzaken en genezing van MFM is er voor zover bekend niet.

Internationaal is er op dit moment wel een studie gaande naar metingen waarmee de achteruitgang van de ziekte kan worden gemeten. Dit kan heel breed zijn. Je kunt bijvoorbeeld denken aan metingen van kwaliteit van leven, kracht in ledematen, bewegelijkheid en coördinatie van bewegingen etc.

In ongeveer vijftig procent van de gevallen is er geen erfelijke / gen-duiding bekend, maar zijn de verschijnselen in de spierbiopsie gelijk.

Er is nu geen genezing of behandeling mogelijk van myofibrillaire myopathie. Wel kan een spierziekterevalidatieteam bestaande uit verschillende disciplines helpen bij de spierproblemen.

Fysiotherapie is belangrijk om de spieren soepel te houden. Ergotherapie kan met hulpmiddelen het dagelijks leven vergemakkelijken.

Omdat in sommige gevallen ook de hartspier aangetast kan zijn (cardiomyopathie) moet de hartfunctie regelmatig gecontroleerd worden. Als de ademhalingsspieren (o.a. middenrif) aangetast zijn kan (nachtelijke) ademhalingsondersteuning voor ademen en hoesten noodzakelijk zijn. Regelmatig (zittend en liggend) longfunctieonderzoek is zinvol om dit op te sporen.

De oorzaak en precieze verschijnselen verschillen per variant van de ziekte en van persoon tot persoon. De levensverwachting is afhankelijk van de spiergroepen waarin de ziekte voorkomt (bijvoorbeeld hart- en ademhalingsspieren) en de snelheid waarin de ziekte zich openbaart.

Elk van de myofibrillaire myopathie varianten is zeldzaam. Hoe vaak zij precies voorkomen, is niet bekend, maar door een recent initiatief van een spierziektenvereniging in Duitsland ontstaat er wel meer inzicht: in een MFM-register staan nu 125 patiënten geregistreerd. Er loopt een initiatief om dit, samen met een Franse organisatie, uit te breiden naar een Europees register.

Het beter in kaart brengen van patiënten is met name van belang voor:

- Contact met lotgenoten
- Meer inzicht voor en contacten met de medische wereld, waardoor wellicht verder onderzoek naar oorzaken en genezing kan worden geïnitieerd. De geringe populatie bemoeilijkt financiering van onderzoek

In Nederland is het aantal patiënten beperkt inzichtelijk: bij Spierziekten Nederland zijn nu 2 patiënten lid die desminopathie hebben. Het vermoeden bestaat dat er meer zijn, omdat patiënten wellicht onder een andere spierziekte geregistreerd staan, bijvoorbeeld limb-girdle dystrofie type 1D.

Hopelijk geeft dit artikel meer inzicht in de aandoening en registreren meer patiënten zich bij Spierziekten Nederland, waardoor we, naar behoefte, lotgenoten bijeen kunnen brengen.

Als u vragen heeft kunt u die stellen via het emailadres van de diagnosewerkgroep: spierdystrofie@spierziekten.nl (graag MFM in het onderwerp zetten).