



Onderzoek naar natuurlijk beloop bij congenitale spierziekten

Auteur: Hanneke Hof-Tanis, diagnosewerkgroep Congenitale en metabole spierziekten

Op het Spierziektecongres in Veldhoven van 16 september 2023 gaf Sanne van de Camp, promovendus neurologie aan het Radboudumc, een presentatie over haar onderzoek naar het natuurlijk beloop bij congenitale spierziekten. Sanne maakt deel uit van een onderzoeksteam, samen met neurologen prof. dr. Nicol Voermans, prof. dr. Baziel van Engelen, prof. dr. Ludo van der Pol en dr. Renske Wadman. Ze zijn allemaal werkzaam in het Radboudumc Nijmegen of in het UMC Utrecht. Hier volgt een verslag van de presentatie.

Feiten over congenitale myopathie

Een congenitale myopathie is een aangeboren aandoening. Er zijn ongeveer 1600 mensen met een congenitale myopathie in Nederland. De klachten kunnen van mild tot ernstig verlopen en kunnen ontstaan vanaf de geboorte tot aan de volwassen leeftijd. Regelmatig komt spierzwakte voor in de skeletspieren, net als een verminderde functie van de ademhalingsspieren. Scoliose komt ook regelmatig voor. Bij de meeste patiënten speelt vermoeidheid een grote rol. De ziekte is meestal licht progressief en kan soms ook een hele tijd stabiel zijn.

Er zijn verschillende typen congenitale myopathiën. Sanne gaat zich in haar onderzoek focussen op core myopathiën (central core en multi-minicore myopathie), nemaline myopathie en centronucleaire myopathie.

Onderzoek naar het verloop

Helaas is er nog geen medicijn voor congenitale spierziekten. Wel is er beginnend onderzoek naar medicatie gestart. Met haar team zal Sanne zich bezighouden met een onderzoek naar het natuurlijk beloop bij congenitale spierziekten. Als eerste wordt de patiëntengroep in kaart gebracht: wie heeft welke congenitale spierziekte en hoe vaak komen de specifieke diagnoses voor? De vervolgstap is dat de ziektematen (symptomen) twee jaar worden bijgehouden om te zien hoe die veranderen in de tijd. Daarmee zal het beloop worden bepaald.

Om dit te meten, zijn er vijf meetdagen bij het Radboudumc, verspreid over ongeveer twee jaar. Aan dit onderdeel mogen 45 deelnemers meedoen. Elke meetdag worden de volgende onderzoeken gedaan: reflextesten, spierkrachttesten (o.a. met de MRC-methode, een handmatige beoordeling van de onderzoeker op een schaal van nul tot vijf), spier- en longfunctietesten en vragenlijsten. Bij meetdag 1 worden bloedafnames gedaan. Bij meetdag 1 en 5 worden scans van de spieren gemaakt. Er wordt gekeken of er veel verschil aan de spieren te zien is.

Vermoeibaarheid

Een tweede onderdeel van het onderzoek is een vermoeibaarheidsstudie. Dit deel bestaat uit twee bezoeken, een aan het Radboudumc en een aan UMC Utrecht. Aan dit deel van het onderzoek kunnen 75 deelnemers meedoen, die tussen de 8 en 60 jaar oud zijn. Dit deel van het onderzoek duurt in totaal ongeveer anderhalf jaar. Bij dit onderzoek worden verschillende testen afgenomen. Als eerste een 'endurance test', ofwel een test van het uithoudingsvermogen. Bij deelnemers die nog kunnen lopen, wordt een looptest gedaan. Als lopen niet meer mogelijk is, zal de 'blokjestest' worden gedaan. Die test kan met de armen worden gedaan. Er wordt gekeken hoeveel blokjes men van een bakje naar een ander bakje kan plaatsen binnen een bepaalde tijd. Als de kracht van de bovenarm niet meer genoeg is wordt de 'staafjestest' gedaan. Er wordt hierbij gekeken hoeveel staafjes men kan plaatsen in voorgemaakte gaten en kan terugleggen in een bakje. Ook wordt de zogenaamde Biodex-test afgenomen, waarbij met een apparaat de spierkracht wordt gemeten van de armen of benen van de patiënten. Tot slot zal er een zenuwsimulatietest worden afgenomen.

Wachten op goedkeuring

Het onderzoek ligt nog bij de ethische commissie voor controle. Daardoor is het helaas nog niet kunnen starten. Mensen die benaderd willen worden voor toekomstige onderzoeken, kunnen zich wel al aanmelden bij het Radboudumc. De natuurlijk beloop-studie lijkt op een onderzoek dat al is gedaan bij spierziekten met fouten in de genen SELENON en LAMA2 (zie het [nieuwsbericht daarover](#)). De vermoeibaarheidsstudie lijkt op een onderzoek dat al is gedaan in het UMC Utrecht voor de spierziekte SMA. Met hun onderzoek hoopt het onderzoeksteam de weg te versnellen naar een therapie voor mensen met een congenitale spierziekte. Want: als je weet hoe een ziekte normaal gesproken verloopt, kun je beter kijken wat het effect van een mogelijk medicijn is.