Proefschrift LAMA2- en SELENON-gerelateerde spierziekten

Auteur: Dr. Karlijn Bouman, neurologie Radboudumc

Dr. Karlijn Bouman verdedigde recent haar proefschrift over onderzoek naar LAMA2- en SELENON-gerelateerde spierziekten. Hier volgt een samenvatting van haar onderzoek.

Achtergrond van het project
SELENON (SEPN1)- en LAMA2-gerelateerde spierziekten zijn aangeboren spierziekten door erfelijke veranderingen in resp. de SELENON- en LAMA2-genen. Baby's met deze ziekten zijn vaak slap of kunnen moeite hebben het hoofdje overeind te houden. Bij sommige kinderen duurt het langer voordat ze kunnen kruipen, staan of lopen; andere lukt dit helemaal niet. Soms wordt de diagnose op iets latere leeftijd gesteld. Achteraf zijn er dan vaak al langer verschijnselen. Dikwijls groeit de wervelkolom in een afwijkende stand (scoliose) en is ademhalingsondersteuning nodig. Over het algemeen gaan de kinderen langzaam achteruit. Genezing is (nu) niet mogelijk.

Doel van het project
Wij streefden ernaar om iedereen met een SELENON- of LAMA2-gerelateerde spierziekte in Nederland te identificeren en gedurende anderhalf jaar te volgen op veel verschillende domeinen. Door het natuurlijk beloop (het verloop) te beschrijven en geschikte uitkomstmaten te selecteren, treffen we belangrijke voorbereidingen voor toekomstige onderzoeken naar mogelijke therapieën. Daarnaast streven we ernaar kinderen met deze ziekten en hun ouders in de toekomst meer informatie te kunnen geven over het verloop. Ten slotte willen wij de klinische zorg voor kinderen en volwassenen met SELENON- en LAMA2-gerelateerde spierziekten verbeteren.

Werkzaamheden en resultaten van de afgelopen periode
In onze natuurlijk beloopstudie (LAST STRONG-studie) namen zeventwintig mensen deel met een LAMA2-gerelateerde spierziekte en elf met een SELENON-gerelateerde spierziekte. Naast spierzwakte, hadden zij vaak last van een stijve rug of nek ('rigid spine') of een kromming van de wervelkolom (scoliose). Echo's van de spieren lieten geen verschil tussen links en rechts zien. Op de MRI-scan zagen we bij mensen met LAMA2-gerelateerde spierziekten binnen één jaar een toename van de vervetting van enkele spieren in de onderbenen en bovenbenen. 85% van de deelnemers met een LAMA2-gerelateerde spierziekte en iedereen met een SELENON-gerelateerde spierziekte had een verminderde longfunctie. Met een echo hebben we gekeken naar het middenrif, een van de belangrijkste ademhalingsspieren. Mensen met SELENON-gerelateerde spierziekten hadden een zeer dun en niet goed werkend middenrif. Enkele deelnemers met een LAMA2-gerelateerde spierziekte hadden een verminderde hartfunctie. De meeste deelnemers vertoonden daarnaast afwijkingen die mogelijk duiden op een verhoogd risico op hartproblemen. Bijna alle deelnemers hadden een verlaagde botkwaliteit, wat de kans op botbreuken verhoogt.

Uit de LAST STRONG-studie komen adviezen naar voren voor het verbeteren van de zorg. Bijvoorbeeld dat er onderzoek nodig is naar de hartfunctie, botkwaliteit en longfunctie om complicaties vroeg op te sporen en behandelen. Voor het meten van achteruitgang hebben we een selectie van uitkomstmaten kunnen maken.

Plannen voor de komende periode
Aangezien LAMA2- en SELENON-gerelateerde spierziekten langzaam progressief zijn, verlengen wij het onderzoek naar 3 en 5 jaar follow-up (extended LAST STRONG-studie). Ook nieuwe deelnemers kunnen zich aanmelden. Interesse of meer informatie? Stuur een mail naar extendedlaststrongstudie.neuro@radboudumc.nl.