



# **Met spierziekte leren leven**

***Kinderneurologie: Neuromusculair Referentiecentrum***

***Dr. Nathalie Goemans***

## 2 Leren en leven met een spierziekte

### 2.1. Wat zijn “spierziekten”?

Onder deze naam verstaan we de grote groep “neuromusculaire aandoeningen” waarvan de oorzaak ligt in een letsel van het onderste motor neuron; d.i. vanaf de voorhoornen in het ruggenmerg, over de perifere zenuw en de neuromusculaire junctie tot aandoeningen van de spiervezel zelf. Het spreekt voor zich dat dit dus een zeer ruime heterogene groep betreft met uiteenlopende symptomen, evolutie, prognose...

Wanneer men over de begeleiding van spierzieke kinderen spreekt, is het dus van uitermate belang te weten om welke aandoening het gaat, gezien niet alleen de klachten maar ook de verwachtingen, zowel naar het huidige functioneren als naar toekomst toe totaal kunnen verschillen.

Spierzieke kinderen hebben één zaak gemeen: spierzwakte. Deze zwakte kan op uiteenlopende wijze een weerslag hebben op de verschillende lichaamsstelsels: de loco-motoriek, vaak gepaard gaande met orthopedische afwijkingen, het ademhalingsstelsel, de hartspierfunctie en het maag-darmstelsel.

Naast spierzwakte is er ook vaak een min of meer belangrijke spiervermoeibaarheid met beperkte uithoudingsvermogen, wat soms nog moeilijker door de omgeving begrepen wordt dan de zwakte in se.

De handicap (= weerslag op het maatschappelijk functioneren) is variabel en niet enkel afhankelijk van de ernst van de aandoening, maar van hoe het kind, de ouders en de omgeving ermee omgaan en aanpassingen zoeken.

#### 2.1.1. Wat is de ziekte van Duchenne ?

De ziekte van Duchenne is een Xgebonden erfelijke progressieve spieraandoening die voorkomt met een incidentie van 1/3000 levend geboren jongens. Het wordt gekenmerkt door progressieve spierzwakte met overlijden tussen gemiddeld 20 en 30 jaar ten gevolge van respiratoire en/of cardiale problemen. Aan de basis van deze aandoening ligt een deletie of puntmutatie in het DMD gen op het X-chromosoom. Als gevolg hiervan wordt het genproduct, het membraaneiwit dystrophine, niet aangemaakt met een verstoring van een belangrijk membraancomplex, wat een progressieve vezelafbraak en fibrosering van de spier met zich meebrengt.

Over het algemeen verschijnen de eerste klinische symptomen tussen de leeftijd van 18 maanden en 3 jaar. Deze symptomen zijn laat lopen, moeilijkheden met opstaan van de grond, vaak vallen en moeite bij het beklimmen van trappen. Vaak hebben deze jongetjes dikke kuitjes.

Soms is een globale ontwikkelingsachterstand de reden van aanmelden (IQ Gauss curve met gemiddelde van 80 i.p.v. 100). Deze mentale achterstand is in tegenstelling met de problemen ter hoogte van de spieren niet progressief. Ook worden deze kinderen soms, nog voor er tekens zijn, gediagnosticeerd naar aanleiding van het toevallig vinden van sterk gestegen CK (spierenzymen) in het bloed, vb. preoperatief, wat een teken is van een “lek” in de spiermembraan.

Progressief neemt de spierzwakte toe. Dit is aanvankelijk vooral merkbaar ter hoogte van de onderste ledematen, met toenemende zwakte van de bovenbeenspieren en progressieve verkorting van achillespezen met toenemende gangmoeilijkheden, neiging tot teenlopen en frequent vallen. Gemiddeld tussen de leeftijd van 8-11 jaar verliezen zij het vermogen om zelfstandig te lopen (ambulantie) en zijn ze aangewezen op een rolwagentje voor hun verplaatsingen. In deze fase neemt het risico op ontstaan van scoliose toe, wat in 2/3 van de gevallen zal resulteren in een scoliose ingreep om dit tegen te gaan.

Stilaan wordt een zwakte van de bovenste ledematen ook duidelijk merkbaar, met repercussies op de zelfredzaamheid en toenemende afhankelijkheid. Vanaf de leeftijd van +/- 14 jaar zien we een progressieve beperking van de respiratoire functies, eerst symptoomloos en enkel op longfunctieonderzoek te meten, nadien met de eerste tekens van:

- ?? nachtelijke hypoventilatie
- ?? opstapelen van CO<sub>2</sub>
- ?? frequent wakker worden
- ?? verminderde eetlust
- ?? hoofdpijn
- ?? vermoeidheid.

Deze klachten worden opgevangen door middel van nachtelijke niet-invasieve beademing. Bij toenemende klachten zien we dat deze jongens rond de leeftijd van 20-25 jaar ook overdag wensen beademd te worden. Ook de hartspier wordt betrokken in het proces op wisselende wijze. Cardiale aantasting loopt niet altijd parallel met de motorische of respiratoire aantasting.

## **2.2. Wat is de behandeling?**

Op dit ogenblik is er nog geen causale therapie om dit gendefect op te lossen en het dystrophine-eiwit te herstellen in de zieke spiervezels. Een aantal denkpijstes in de richting van genterapie worden volop onderzocht, maar zijn nog niet klinisch toepasbaar.

Op dit ogenblik is men vooral aangewezen op optimale kinesitherapeutische, orthopedische, pneumologische en cardiologische begeleiding. Naast kinesitherapie, mobilisatie en contractuurbestrijding, gaat men ook rekapparaten, staantafels en beugels voorschrijven om contracturen te voorkomen en functies te vrijwaren. Op respiratoir vlak worden ademhalingstechnieken, technieken om slijmen op te hoesten en het gebruik van aangepaste apparatuur in dat verband aangeleerd, naast het niet-invasief beademen.

Op cardiaal vlak worden medicaties als ACE-inhibitoren gebruikt om de after-load te verminderen en het hart zo te ontlasten. De ontwikkeling van optimale behandelingsmethodes heeft de levensverwachting van deze patiënten doen toenemen van gemiddeld 15 jaar in de jaren zestig tot 30 jaar, in enkele gevallen 40 jaar en ouder. Maar ook nu overlijden er nog patiënten voor hun twintigste vanwege niet te behandelen cardiale of respiratoire complicaties.

Er is een groeiende ervaring in het gebruik van corticosteroïden voor deze aandoening. Onder deze medicamenteuze behandeling, gestart in de ambulante fase vanaf 4 jaar, ziet men de spierkracht verbeteren en de spierafbraak vertragen, wat resulteert in: een langere ambulante fase, een beter respiratoir plateau, minder evolutie naar scoliose en een verbeterde cardiale functie.

De nevenwerkingen zijn echter ook goed gekend:

- ?? gewichtstoename
- ?? cushingoïd aspect
- ?? groeiretardatie
- ?? osteoporose
- ?? verhoogd risico bij infecties
- ?? gedragsveranderingen (hyperactiviteit, depressie,...)

Zowel de positieve effecten als de nevenwerkingen zijn individueel bepaald, wat maakt dat de keuze om met steroïden te behandelen nog steeds een individueel te maken keuze is.

## **2.3. Onderwijsaspecten**

### **2.3.1. Leercapaciteiten**

Ofschoon de IQ Gauss curve wat naar links verschoven is, zullen een behoorlijk deel van de jongens met Duchenne het normaal onderwijs op mentaal vlak aankunnen, zeker wat kleuter en lager onderwijs betreft.

In een verder stadium hangt de verdere schoolkeuze en onderwijstype voornamelijk af van de leermogelijkheden van het kind, meer dan van de motorische beperkingen (vb. verstandige kinderen met andere spierziekten zoals bijvoorbeeld SMA en congenitale myopathieën, die op die leeftijd soms nog ernstigere motorische beperkingen hebben en toch ASO aankunnen mits aanpassingen). Gezien hun langere levensverwachting, doch met uitgesproken motorische handicap, is bovendien het ontwikkelen van de mentale capaciteiten en van persoonlijke interesses bij deze jongens met Duchenne zeer belangrijk. Op dit ogenblik volgen enkele Duchenne-patiënten reeds universitair onderwijs, wat bij de vorige generatie ondenkbaar was.

### **2.3.2. Fysische toegankelijkheid van het onderwijs**

Een premisse om een kind met een motorische handicap op te nemen in een school is uiteraard een positieve houding t.o.v. integratie. Naast praktische problemen die dienen opgelost te worden (trappen, lift, veranderen van lokaal, ruimte voor toiletstoel, fysieke hulp bij transfers en houdingsveranderingen, dragen van boekentas,...) zien we dat een goede integratie en positieve ervaring voor de leerling, zowel als voor de klasgenoten, vooral afhangt van een grote portie creativiteit en psychologisch aanvoelen van de verantwoordelijken (leerkrachten, CLB, schooldirectie,...). Het is belangrijk dat alle partijen betrokken worden bij het zoeken naar oplossingen bij vb. uitstappen, bosklassen, schoolreizen naar het buitenland.

### **2.3.3. Psychosociaal**

Het is belangrijk dat de klas de aanwezigheid van een motorisch gehandicapte medeleerling niet als een "nadeel" ervaart (strakke rolbeurten bij het helpen, een welbepaalde klas toegewezen krijgen omwille van toegankelijkheid,...) maar dat rekening leren houden met anderen als iets evident wordt beschouwd. Om dit te vergemakkelijken is het wel belangrijk dat medeleerlingen geïnformeerd worden over de problematiek, zonder noodzakelijk in veel details te moeten treden. Het is opmerkelijk hoe jonge kinderen, eenmaal geïnformeerd dat er iets mis is met een medeleerling daar weinig problemen mee hebben.

Anderzijds hebben ouders en kind recht op privacy, niet alle ouders wensen dat hun kind "anders" bekeken en behandeld wordt, omdat geweten is dat hij andere levensverwachtingen heeft dan zijn leeftijdsgenootjes. Hier ligt dus een belangrijke rol voor de CLB-arts om met de nodige discretie en respect van het medisch geheim het schoolteam te adviseren en het kind te begeleiden.

## **2.4. Contactgegevens**

### **2.4.1. NEMA vzw Vlaamse Vereniging Neuromusculaire Aandoeningen**

*Nadine Albergs*

*Secretariaat*

*St Martinusplein 5/5*

*3500 Hasselt*

*e-mail: [secretariaat@nema.be](mailto:secretariaat@nema.be)*

*Brochure "Gewoon onderwijs inclusief voor leerlingen met neuromusculaire aandoeningen?"*

### **2.4.2. Duchenne Parent Project**

*<http://www.duchenne.nl/>*