

## **Informatie over facioscapulohumerale dystrofie (FSHD)**

### **Wat is facioscapulohumerale dystrofie?**

Facioscapulohumerale dystrofie (FSHD) is een erfelijke spierziekte. Bij FSHD zijn met name de spieren in het gezicht (facies), de schouderbladen (scapulae) en de bovenarmen (humeri) toenemend verzwakt (dystrofie). Vaak valt als eerste op dat de oogleden niet goed sluiten tijdens het slapen, of dat de mondspieren minder sterk worden. Ook neemt vaak de spierkracht in de schouders en bovenarmen af. Daarnaast komt spierzwakte van de voetheffers, de heup-, de buik- en de rugspieren regelmatig voor. Naast spierzwakte kan ook pijn, vermoeidheid en gehoorverlies voorkomen.

De klachten ontstaan bij vaak tussen het tiende en het twintigste jaar, maar op jongere of latere leeftijd kan ook. Sommige mensen met aanleg voor FSHD ontwikkelen tot op hoge leeftijd geen of nauwelijks klachten, terwijl anderen al op jonge leeftijd veel last ondervinden van de aandoening. Mannen ontwikkelen vaker klachten dan vrouwen. Ongeveer 1 op de 5 mensen met FSHD heeft uiteindelijk een rolstoel nodig. De levensverwachting is niet verkort.

Welke spieren het eerst zijn aangedaan, op welke leeftijd de eerste klachten ontstaan en hoe het beloop is, verschilt per persoon. Ook binnen families kunnen de uitingen van FSHD zeer verschillend zijn. Er is helaas nog geen behandeling voor deze aandoening.

### **Wat is de oorzaak?**

FSHD ontstaat door een verandering in het DNA (het erfelijk materiaal). In de meeste gevallen wordt de aandoening veroorzaakt door een verkorting van een stukje DNA op chromosoom 4 (FSHD type 1). Door deze verkorting wordt een eiwit aangemaakt dat schadelijk is voor de spieren.

Bij een klein deel van de mensen met FSHD wordt de aandoening veroorzaakt door een andere bijkomende verandering in het DNA (FSHD type 2). De klachten van personen met FSHD type 1 en FSHD type 2 zijn niet verschillend.

### **Hoe erft FSHD type 1 over en wat betekent dit voor familieleden?**

FSHD type 1 erft autosomaal dominant over. Dit wil dit zeggen dat ieder kind van iemand met de aanleg 50% kans heeft op dezelfde aandoening. Dit geldt zowel voor jongens als voor meisjes. Iemand die de aanleg voor FSHD niet heeft, kan de aanleg ook niet doorgeven aan zijn of haar kinderen. De meeste mensen met FSHD type 1 hebben de aanleg geërfd van één van de ouders. Bij ongeveer 1 op de 5 wordt de aanleg niet teruggevonden bij de ouders, en blijkt de DNA-verandering nieuw ontstaan te zijn. In dat geval is voor de kinderen de kans de aanleg te erven nog steeds 50%, maar is voor andere familie het risico op FSHD zeer klein.

### **Hoe erft FSHD type 2 over en wat betekent dit voor familieleden?**

De overerving van FSHD type 2 is ingewikkelder, omdat bij het ontstaan van deze aandoening twee stukken erfelijk materiaal betrokken zijn. Dit wordt digene overerving genoemd. Ieder kind van iemand met FSHD type 2 heeft ongeveer 30% kans op dezelfde aandoening.

### Onderzoek bij familieleden

Indien gewenst kunnen de meerderjarige (eerstegraads) familieleden van personen met FSHD zich na overleg met de huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch centrum bij hen in de buurt voor een informatief gesprek en eventueel DNA onderzoek. Bij dit traject is ondersteuning door een psychosociaal medewerker mogelijk.

Kinderen met klachten die kunnen passen bij FSHD, kunnen getest worden op de aanleg van FSHD. Hierbij is van belang dat de beoordeling van de klachten en de mogelijke relatie met FSHD mede beoordeeld wordt door een kinderneuroloog.

### **Wat zijn de mogelijkheden bij kinderwens?**

#### Onderzoek tijdens de zwangerschap

Als iemand met FSHD type 1 wil voorkomen de aanleg door te geven aan toekomstige kinderen, bestaan er verschillende mogelijkheden. Tijdens de zwangerschap kan het ongeboren kind getest worden, om na te gaan of het de aanleg voor FSHD geërfd heeft (door middel van een vlokkentest). Van belang is te weten dat het laboratorium vaak 4-5 weken nodig heeft om te kunnen bepalen of het ongeboren kind de genetische aanleg voor FSHD type 1 heeft. Helaas kan aan de hand van de uitslag niet worden voorspeld wat de ernst van de aandoening zal zijn voor het ongeboren kind. Meer informatie over de vlokkentest, vindt u onder <https://erfelijkheid.nl/kinderwens/vlokkentest>.

#### Onderzoek voor de zwangerschap

Het is ook mogelijk een zwangerschap tot stand te laten komen door middel van pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD). Bij deze techniek wordt via kunstmatige bevruchting een eicel bevrucht in het laboratorium en worden alleen embryo's zonder de aanleg voor de aandoening in de baarmoeder geplaatst (meer informatie kunt u vinden op ook [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl)). Vanwege het type DNA-verandering bij FSHD is de genetische test die momenteel voor PGD wordt gebruikt iets minder betrouwbaar bij FSHD. Het restrisico dat een kind toch de erfelijke aanleg voor FSHD heeft is daarom 5% in plaats van maximaal 2%.

#### Ten aanzien van FSHD type 2

Onderzoek voor of tijdens de zwangerschap bij FSHD type 2 is momenteel nog ingewikkeld. Of deze vorm van diagnostiek mogelijk is, zal per koppel bekeken worden.

Bij kinderwens kunt u altijd opnieuw een afspraak maken op onze polikliniek om de mogelijkheden te bespreken.

### **FSHD en zwangerschap**

Tijdens de zwangerschap kunnen de klachten verergeren. Maar dit gebeurt zeker niet bij iedereen. Dit kunt u met uw neuroloog bespreken. In sommige gevallen kan een gesprek met de gynaecoloog nodig zijn voorafgaand aan de zwangerschap.

### **Waar vind ik informatie?**

Meer informatie over FSHD en erfelijkheid kunt u vinden op:

- [www.erfelijkheid.nl/ziektes/facioscapulohumerale-dystrofie-fshd](http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/facioscapulohumerale-dystrofie-fshd) (Erfocentrum)
- [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl) (patiëntvereniging)
- [www.fshdexpertisecentrum.nl](http://www.fshdexpertisecentrum.nl) (Spierziekten Centrum Nederland).

Als u na het lezen van deze informatie nog vragen heeft, kunt u contact opnemen met de afdeling Klinische Genetica.

### Verzekering

Voor nadere informatie over de (meestal relatief beperkte) gevolgen voor verzekering verwijs ik u naar [www.erfelijkheid.nl/ziektes-en-dan/verzekeringen-en-erfelijke-ziektes](http://www.erfelijkheid.nl/ziektes-en-dan/verzekeringen-en-erfelijke-ziektes)

15 december 2020.