

Revalidatiezorg bij myotone dystrofie type 1

Informatie op basis van de multidisciplinaire
richtlijn myotone dystrofie type 1

Revalidatiezorg bij myotone dystrofie type 1

Mensen met myotone dystrofie type 1 (MD 1) ondervinden vaak barrières in het dagelijks leven. Deze barrières kunnen lichamelijk van aard zijn maar ook een cognitieve of psychosociale achtergrond hebben. In deze brochure leest u welke klachten mensen met myotone dystrofie vaak ervaren en u vindt concrete adviezen voor de revalidatiegeneeskundige praktijk. Zo leest u waar u bij de jaarlijkse controle op kunt letten. Afstemming met andere zorgverleners speelt bij MD 1 een grote rol. De informatie in deze brochure is afkomstig uit de multidisciplinaire richtlijn *Behandeling en begeleiding van volwassenen met myotone dystrofie type 1* en de daaruit voortgekomen zorgstandaard. Bij voorkeur bent u al bekend met MD 1 en heeft u specifieke expertise op het gebied van neuromusculaire aandoeningen. Met vragen kunt u terecht bij het MD 1-expertisecentrum.

Coördinatie van de zorg - Omdat veel zorgverleners betrokken kunnen zijn bij de behandeling van iemand met MD 1 bent u misschien ook verantwoordelijk voor het coördineren van de medische zorg door zorgverleners buiten het spierziektorevalidatieteam. U bent dan de coördinator van de zorg, ook wel centrale zorgverlener genoemd. Indien dit het geval is, wijzen wij u op bijgevoegde brochure *Coördineren van de zorg bij myotone dystrofie type 1*.

UITGANGSPUNTEN VOOR DE REVALIDATIEZORG BIJ MD 1

- Houd bij de (planning) van de jaarlijkse controle rekening met mogelijk verminderd initiatief en onderrapportage van de patiënt. Voer een gestructureerde anamnese uit. U kunt hiervoor gebruik maken van de bijgevoegde *gestructureerde anamnese* en de *checklist jaarlijkse controle* (bijlagen 2 en 3).
- Stem de afspraken met de patiënt af en leg deze vast in een individueel zorgplan. Onderhoud hiervoor goed contact met de coördinator van de zorg en andere zorgverleners.

MYOTONE DYSTROFIE IN HET KORT

MD 1, ofwel de ziekte van Steinert, is de meest voorkomende vorm van spierdystrofie op volwassen leeftijd. Eén op de achtduizend mensen heeft deze aandoening. Kenmerkende verschijnselen zijn langzaam progressieve (vooral distale) spierzwakte en myotonie. De ziekte kan daarnaast veel verschillende organen aandoen, bijvoorbeeld de hersenen, het hart en het maag-darmstelsel. Globaal zijn er vier vormen van MD 1 te onderscheiden (zie Tabel 1).

Veel mensen met MD 1 tonen een gebrek aan initiatief. Zij zijn geneigd tot onderrapportage van klachten en komen soms weinig geïnteresseerd over. Het is belangrijk hier bij een consult rekening mee te houden.

ADVIEZEN VOOR DE PRAKTIJK

Efficiënte afstemming van de zorg en samenwerking met andere zorgverleners

- Leg samen met de persoon met MD 1, zijn eventuele partner of mantelzorg en in overleg met de coördinator van de zorg de gemaakte afspraken vast in de vorm van een individueel zorgplan (zie bijlage 1). In dit plan staat onder andere:
 - een beschrijving van de zorgvraag, de ervaren beperkingen, persoonlijke behandeldoelen en behandelinterventies;
 - de verantwoordelijkheden van de betrokken zorgverleners;
 - de rol van de patiënt en zijn of haar naasten.
- Zorg voor een goede afstemming tussen de zorg van verschillende medisch specialisten binnen én zo mogelijk ook buiten het spierziektorevalidatieteam. Onderhoud nauw contact met de coördinator van de zorg en met de huisarts.

Adviezen voor de jaarlijkse controle

- Zorg voor minimaal een jaarlijks contact met de persoon met MD 1. Volg de persoon proactief (bemoeizorg), help met het inplannen van de controle en stuur bijvoorbeeld een herinnering per mail of sms.
- Wees het eerste aanspreekpunt voor de persoon met MD 1, signaleer klachten en complicaties, initieer verdere diagnostiek en verwijs op indicatie naar andere zorgverleners (zie ook *Coördineren van de zorg bij myotone dystrofie type 1*).
- Vraag de patiënt vooraf om samen met de mantelzorg de *Checklist jaarlijkse controle* in te vullen (zie bijlage 2) en bespreek deze tijdens het consult. De meest ervaren beperkingen en vragen over MD 1 hebben te maken met:
 - hoe om te gaan met slaperigheid en vermoeidheid;
 - hoe om te gaan met gebrek aan initiatief en futloosheid;
 - het aangaan of behouden van sociale contacten, de (seksuele) relatie met de partner;
 - het vinden en behouden van werk;
 - buikklachten die grote invloed hebben op de kwaliteit van leven, zoals buikpijn, diarree, obstipatie en fecale incontinentie;
 - minder duidelijk spreken en moeite met kauwen en slikken;

- afnemende mobiliteit (bijvoorbeeld vaak vallen) en gebruik van hulpmiddelen;
- zwangerschap en bevalling;
- erfelijkheidsvoorlichting en kindervens;
- leer- en gedragsproblemen bij kinderen met MD 1.
- Bij de controle kunt u daarnaast gebruik maken van bijlage 3 *Anamnese, lichamelijk onderzoek en aanvullend onderzoek bij jaarlijkse controle*. Hierin staat ook welke aanvullende onderzoeken nodig kunnen zijn.
- Houd rekening met mogelijke onderrapportage van klachten en gebrek aan initiatief van de persoon met MD 1: vraag door en betrek nadrukkelijk ook de partner in het gesprek.
- Heb specifieke aandacht voor de sociale context van de persoon met MD 1, de partner, het gezin en de mantelzorg(er). Informeer bij de patiënt, de partner en/of de familie naar arbeids- en relatie- en gezinsproblematiek. Let ook op de belasting van mantelzorgers.
- Geef voorlichting aan de persoon met MD 1 en zijn of haar partner, familie en huisarts over het ziektebeeld en de mogelijke gevolgen hiervan.

N.B. *Personen met MD 1 hebben een verhoogd risico op levensbedreigende cardiale en respiratoire complicaties bij anesthesie. Zorg er voor dat de patiënt en andere betrokken zorgverleners hier nadrukkelijk van op de hoogte zijn.*

Tabel 1. De vier vormen van MD 1, de beginleeftijd en de belangrijkste vroege en latere symptomen.

Zie voor meer informatie www.spierziekten.nl/md

Vorm van MD 1	Beginleeftijd	Vroege symptomen	Latere symptomen
Congenitale vorm	Vóór de geboorte	Hypotonie Ademhalings-, slik en spraakproblemen Klompvoetjes Verstandelijke beperking	Myotonie Spierzwakte Symptomen als bij de volwassen vorm
Kindervorm	Tussen één en twaalf jaar	Leer- en gedragsproblemen Spraakproblemen Maag- en darmklachten	Myotonie Spierzwakte Symptomen als bij de volwassen vorm
Volwassen vorm (het klassieke type)	Tussen twaalf en vijftig jaar	Myotonie Spierzwakte Maag- en darmklachten	Ernstige spierzwakte Staar, traagheid, weinig initiatief, slaperigheid, orgaanstoornissen
Milde vorm	Na het vijftigste jaar	Staar	Myotonie Lichte spierzwakte

Coördineren van de zorg bij myotone dystrofie type 1

Door de complexe problematiek die zich bij MD 1 kan voordoen, zijn vaak veel verschillende medisch specialisten en paramedici betrokken bij de behandeling en begeleiding van een patiënt. De coördinator van de zorg is de centrale zorgverlener die het overzicht houdt, de jaarlijkse controle verzorgt en op indicatie verwijst naar andere zorgverleners. De coördinator helpt de verschillende zorgstromen op elkaar af te stemmen en bewaakt de kwaliteit ervan actief. Daartoe vindt u in dit deel concrete adviezen.

Voor het coördineren van de zorg is het noodzakelijk dat u specifieke expertise hebt op het gebied van MD 1 en affiniteit met de ziekte, bijvoorbeeld doordat u óók betrokken bent bij de neurologische of revalidatiezorg van de patiënt. Eventueel kunt u zich laten bijstaan door een verpleegkundig specialist of physician assistent. Het MD 1-expertisecentrum is beschikbaar bij vragen of voor advies.

ADVIEZEN VOOR DE COÖRDINATOR

Hoofdtaken

- Wees het eerste en goed bereikbare aanspreekpunt voor de persoon met MD 1, signaleer klachten en complicaties, initieer verdere diagnostiek en verwijst op indicatie naar andere zorgverleners (zie 'Adviezen voor het vroegtijdig signaleren van complicaties' en 'Indicaties voor het verwijzen naar andere specialisten').
- Betrek de naaste omgeving of de mantelzorger actief in het gehele proces. Naasten hebben doorgaans een zeer belangrijke rol in de zorg en tevens in de communicatie met zorgverleners.
- Zorg voor een goede afstemming tussen de verschillende zorgverleners: de medisch specialisten, de huisarts en paramedici.
- Bewaak het zorgproces en de kwaliteit daarvan actief.
- Volg de persoon met MD 1 proactief (bemoeizorg): neem het initiatief om een vervolgspraak in te plannen.
- Ga na of afspraken uit vorige gesprekken voor eigen acties van de patiënt en mantelzorger tot resultaat hebben geleid.
- Geef op basis van gesignaleerde klachten concrete adviezen en maak nieuwe afspraken voor acties van de patiënt en mantelzorger in de komende tijd.
- Leg samen met de persoon met MD 1 en zijn naasten de gemaakte afspraken over de zorg vast in de vorm van een *individueel zorgplan* (zie bijlage 1). In dit plan staat onder andere:
 - een beschrijving van de zorgvraag, de ervaren beperkingen, persoonlijke behandeldoelen en behandelinterventies;
 - de verantwoordelijkheden van de betrokken zorgverleners;
 - de rol van de persoon met MD 1 en zijn naasten.
- Geef voorlichting aan de persoon met MD 1 en zijn partner, familie en huisarts over het ziektebeeld en de mogelijke gevolgen hiervan. Onderhoud nauw contact met de huisarts.
- Schakel bij vragen over de zorg of bij complexe problematiek hulp in van het MD 1-expertisecentrum.

UITGANGSPUNTEN VOOR HET COÖRDINEREN VAN DE ZORG BIJ MD 1

- U bent het eerste aanspreekpunt van de patiënt voor al zijn vragen over MD 1. U initieert verdere diagnostiek en verwijst op indicatie naar andere zorgverleners.
- Afspraken stemt u af met de patiënt in een individueel zorgplan waarbij ook andere zorgverleners zoals de huisarts, neuroloog en revalidatiearts betrokken zijn.
- Mogelijk zijn er gedragsveranderingen bij de patiënt. Een proactieve houding is nodig door mogelijk verminderd initiatief en doordat de patiënt niet altijd last heeft van de verschijnselen. Bijgevoegde gestructureerde anamnese en de checklist jaarlijkse controle helpen om door te vragen naar de klachten (bijlagen 2 en 3). Betrek ook de naasten in het proces.

Adviezen voor het vroegtijdig signaleren van complicaties

- Zorg voor minimaal een jaarlijks contact met de persoon met MD 1. Help met het inplannen van de jaarlijkse controle en stuur bijvoorbeeld een herinnering per e-mail of sms.
- Vraag de patiënt vooraf om samen met de mantelzorger de *checklist jaarlijkse controle* in te vullen (zie bijlage 2) en bespreek deze tijdens het consult.
- Houd bij de (planning van) de controle rekening met gebrek aan initiatief van de persoon met MD 1 en mogelijke onderrapportage van klachten. Vraag door en betrek nadrukkelijk ook de partner of begeleider in het gesprek.
- Neem een gestructureerde anamnese af. Gebruik hiervoor bijlage 3 en de ingevulde *checklist jaarlijkse controle* (bijlage 2). Wees alert op:
 - spierproblemen – spierzwakte, myotonie en pijn die onder andere tot uiting kunnen komen als of kunnen leiden tot struikelen, vallen, moeite met lopen en fietsen, kauw- of slikproblemen, moeite met het opendraaien van potjes, beperkte zelfstandigheid en behoefte aan hulp of hulpmiddelen;
 - cardiale problemen – palpitaties, duizeligheid, syncope en dys- en orthopnoe;

- respiratoire problemen – slaperigheid overdag, vermoeidheid, dyspnoe, tachypnoe, orthopnoe, verminderd inspanningsvermogen en uithoudingsvermogen, onrustige slaap, enge dromen, ochtendhoofdpijn en verminderde hoestkracht;
- maag- en darmklachten – slik- en passageklachten (dysfagie), dyspepsie, buikkrampen, diarree of obstipatie en fecale incontinentie;
- verminderde visus – problemen met lezen of zien in het donker, last van tegenlicht;
- vermoeidheid;
- veranderde stemming;
- het functioneren in relatie, gezin en werk en tijdsbesteding.
- Vul de anamnese aan met gestructureerd lichamelijk onderzoek. Heb specifieke aandacht voor:
 - kracht van vroeg aangedane spieren – nekbuigers, vingerbuigers en -strekkers en onderbeenspieren. Test myotonie van de handen en eventueel de onderarmspieren, tong en oogspieren (zie bijlage 3);
 - het hart – tel de pols en meet de bloeddruk, doe een hart- en longauscultatie en let op tekenen van vochtretentie (bepaal de aanwezigheid van oedeem, de levergrootte en eventueel de centraal veneuze druk);
 - de ademhaling – let op habitus, ademfrequentie en het ademhalingspatroon.
- Voer aanvullend onderzoek uit:
 - maak jaarlijks een ECG. Maak een extra ECG of verwijz naar de cardioloog bij (verdenking op) cardiale complicaties;
 - doe jaarlijks en bij (verdenking op) respiratoire complicaties een longfunctiemeting (vitale capaciteit bij spirometrie; liggend en zittend);
 - bloedonderzoek wordt alleen op indicatie verricht.
- Heb oog voor mogelijke sociale problematiek, de sociale context van de persoon met MD 1, de partner, het gezin en de mantelzorg(er).
 - gebruik de DM1-Activ^c om een beeld te krijgen van beperkingen in activiteit en participatie;
 - voer eventueel een heteroanamnese uit en vraag aan de naasten onder andere naar arbeids-, relatie- en gezinsproblematiek.
- Wees alert op de risico's van algehele anesthesie. Zorg er in het geval van een operatie voor dat de anesthesioloog nadrukkelijk op de hoogte is van de diagnose.

Indicaties voor het verwijzen naar andere specialisten

- Verwijs de persoon met MD 1 door naar andere medisch specialisten die kennis hebben van en ervaring hebben met de ziekte. Idealiter werken deze zorgverleners samen in een gespecialiseerd team zoals in het MD 1-expertisecentrum. Adressen en contactgegevens van gespecialiseerde zorgcentra en specialisten vindt u op www.spierziekten.nl/zorgwijzer.
- Gebruik voor het verwijzen de indicatietabel.

INDICATIETABEL

Verwijs naar:

de neuroloog bij:	<ul style="list-style-type: none"> - slaperigheid overdag, stemmingsstoornissen en vermoeidheid - toename van spierzwakte - vraag naar behandeling van myotonie
de revalidatiearts en het spierziekterevalidatieteam:	<ul style="list-style-type: none"> - bij spierzwakte die interfereert met het dagelijks leven (zoals vallen) - bij vragen over mobiliteit, beweging en orthesen - bij psychosociale problemen - bij (dreigende) toename van de gevolgen van de ziekte voor de dagelijkse activiteiten en participatie (scholing, werk en/of relatie) - bij coördinatie van multidisciplinaire paramedische begeleiding en behandeling - voor verdere inventarisatie van de problematiek met aansluitend behandeladvies
de cardioloog bij:	<ul style="list-style-type: none"> - cardiale klachten in de anamnese en/of tekenen van cardiale problemen bij lichamelijk onderzoek - de volgende (nieuwe) ECG-afwijkingen: eerstegraads AV-geleidingsstoornissen en hoger, supraventriculaire of ventriculaire ritmestoornissen, sinusbradycardie (< 40/min), hemiblok en linker- of rechter-bundeltakblok <p>NB <i>Aangezien een incidenteel ECG geen afwijkingen hoeft te laten zien, verwijst u ook bij afwezigheid van klachten en een normaal ECG eens per twee tot vijf jaar naar de cardioloog voor holtermonitoring</i></p>
de longarts of het centrum voor thuisbeademing bij	<ul style="list-style-type: none"> - klachten of tekenen van nachtelijke hypoventilatie - recidiverende luchtweginfecties door aspiratie - tekenen van verhoogde ademarbeid - afwijkingen bij longfunctieonderzoek en/of bloedgasanalyse
de MDL-arts* bij:	<ul style="list-style-type: none"> - dysfagie met onvoldoende intake en/of fors afvallen - hoge frequentie van ontlasting - langdurige buikpijn - persisterende obstipatie ondanks poging tot laxeren - frequente en/of hinderlijke fecale incontinentie
de KNO-arts* en/of logopedie bij:	<ul style="list-style-type: none"> - een (gering) vermoeden van slikklachten of (recidiverende) aspiratiepneumonie
de oogarts bij:	<ul style="list-style-type: none"> - visusklachten
de klinisch geneticus	<ul style="list-style-type: none"> - bij een kinderwens - bij vragen over erfelijkheid - na de diagnose voor voorlichting en familieonderzoek
de gynaecoloog bij:	<ul style="list-style-type: none"> - zwangerschap en bevalling <p>NB <i>indien moeder of kind de ziekte heeft, is begeleiding bij de bevalling in een ziekenhuis met IC-afdeling en door een gynaecoloog met ervaring met MD1 noodzakelijk. Bij voorkeur gebeurt dit in een academisch ziekenhuis of in overleg met het expertisecentrum. Zorg dat de anesthesioloog op de hoogte is van de risico's van anesthesie.</i></p>

*Raadpleeg vóór verwijzing naar deze personen eerst de desbetreffende specialist van het spierziekterevalidatieteam (revalidatiearts, diëtist, logopedist)

CONSULTATIE EN VERWIJZING

MD 1-expertisecentrum – Bij twijfel over de behandeling of bij complexe problematiek kunt u contact opnemen met het MD 1-expertisecentrum. Dit centrum wordt gevormd door een aantal medisch specialisten van het Radboudumc in Nijmegen en het Maastricht Universitair Medisch Centrum (MUMC+) die zich gespecialiseerd hebben in de behandeling van MD 1. In de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland* vindt u actuele contactgegevens van deze centra en namen van de betrokken specialisten.

Gespecialiseerde revalidatiecentra – Diverse revalidatieinstellingen beschikken over spierziektorevalidatieteams met veel kennis van en ervaring met de behandeling en begeleiding van neuromusculaire aandoeningen zoals MD 1. Deze instellingen beschikken over een multidisciplinair team met onder andere een fysio- en een ergotherapeut dat aangestuurd wordt door een in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde revalidatiearts. Meestal coördineert de revalidatiearts de revalidatiezorg en de zorg van andere medisch specialisten. Raadpleeg de Zorgwijzer* voor actuele adresgegevens.

Patiëntenvereniging – Spierziekten Nederland is een organisatie van en voor mensen met een neuromusculaire ziekte. Spierziekten Nederland werkt nauw samen met medisch specialisten, huisartsen en andere zorgverleners.

Informerende van patiënten én hulpverleners, verbetering van de zorg en het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek zijn enkele uitgangspunten. In de webwinkel en op www.spierziekten.nl vindt u meer informatie over MD 1 voor patiënten en verschillende hulpverleners.

RELEVANTE LITERATUUR EN WEBSITES:

- MD 1- expertisecentra:
www.radboudumc.nl/neurologie en www.spierziektencentrummaastrichtumc.nl
- *Zorgstandaard Myotone dystrofie type 1*, online beschikbaar via onder andere
 - www.spierziekten.nl/md
 - www.revalidatiegeneeskunde.nl
- De richtlijn *Behandeling en begeleiding van volwassenen met myotone dystrofie type 1*, online beschikbaar via onder andere:
 - www.richtlijndatabase.nl
- Het Centrum voor Neurologische Leerstoornissen biedt multidisciplinaire diagnostiek, waardoor gericht advies kan worden gegeven over de specifieke behoeften van een kind met MD 1: www.kempenhaeghe.nl
- PGD Nederland met informatie over pre-implantatie genetische diagnostiek: www.pgd-nederland.nl

*De Zorgwijzer is te vinden op www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

BIJLAGEN

Bijlage 1 - Individueel zorgplan myotone dystrofie

Bijlage 2 - Checklist jaarlijkse controle

Bijlage 3 - Anamnese, lichamelijk onderzoek en aanvullend onderzoek bij jaarlijkse controle

GEBRUIKTE AFKORTINGEN

BDI= Beck Depression Inventory

FDSS= Rasch-built Fatigue and Daytime Sleepiness Scale

CIS= Checklist Individual Strength

Bijlage 1 - Individueel zorgplan myotone dystrofie

Het vastleggen van afspraken tussen de patiënt en de verschillende zorgverleners in de vorm van een individueel zorgplan draagt bij aan de consistentie en continuïteit van zorg. In dit zorgplan komen alle aspecten aan de orde die van belang zijn bij de behandeling. De coördinator van de zorg ziet erop toe dat de gemaakte afspraken worden nageleefd en heeft, samen met de patiënt, regie over de zorg.

Het individueel zorgplan beschrijft de zorgvraag, de ervaren beperkingen, persoonlijke behandeldoelen en de behandelinterventies. Daarnaast komen verantwoordelijkheden van de betrokken zorgverleners en die van de patiënt en zijn naasten aan de orde. Het zorgplan is zowel gericht op

lichamelijke klachten als op sociale problematiek en gaat uit van een persoonsgerichte benadering. Betrek bij het opstellen van het zorgplan naast de patiënt zo mogelijk ook de partner of andere gezins- of familieleden.

Voorbeeldvragen

Hieronder vindt u mogelijke vragen die u in het zorgplan kunt opnemen. U kunt deze lijst zelf aanvullen of uitbreiden.

- Wie is de coördinator van de zorg?
Welke taken heeft deze zorgverlener, hoe is hij te bereiken?
Welke afspraken zijn er tussen patiënt (en naasten), de coördinator en andere betrokken zorgverleners?
- Wie is het eerste aanspreekpunt voor de patiënt en hoe is hij te bereiken?
- Wat zijn op dit moment de (lichamelijke en psychosociale) klachten?
U kunt hierbij de checklist jaarlijkse controle en de gestructureerde anamnese gebruiken (zie bijlages 3 en 4).
- Welke klachten zijn nieuw, veranderd of erger geworden?
- Wat zijn volgens de partner of naasten de voornaamste klachten of beperkingen?
- Welke zorg heeft de patiënt nodig en welke zorgverleners zijn betrokken bij de verdere behandeling?
- Hoe kan de patiënt beter omgaan met bepaalde klachten?
En welke zorgverlener kan daarin ondersteunen?
- Op welke manier kunnen de degenen in de directe omgeving de patiënt helpen of stimuleren?
- Welke invloed hebben de gevolgen van MD 1 op de situatie thuis, in het gezin, op school of op het werk?

Bijlage 2 - Checklist jaarlijkse controle

De checklist jaarlijkse controle is ook digitaal beschikbaar via www.spierziekten.nl/md

**Gaat u (jaarlijks) op controle bij uw coördinator van de zorg of een andere zorgverlener?
Met deze checklist kunt u zich voorbereiden. Neem de ingevulde checklist mee naar de controle en bespreek hem tijdens het gesprek.**

De checklist bestaat uit een lijst van mogelijke lichamelijke en mentale problemen van MD 1. Deze zijn vast niet allemaal op u van toepassing. Door aan te kruisen welke

klachten u (stap 1) en uw partner (stap 2) als probleem ervaren en waar u vragen over heeft (stap 3), kunt u de arts duidelijk maken wat belangrijk is om te bespreken.

Veel voorkomende gevolgen van MD1, die te maken hebben met:	Stap 1. Ervaar ik als een probleem:	Stap 2. Ervaart omgeving als een probleem:	Stap 3. Dit wil ik bespreken Vragen/opmerkingen
Spieren en bewegen			
Vaak struikelen of vallen	ja / nee	ja / nee
Problemen met zelfstandig verplaatsen	ja / nee	ja / nee
Onduidelijk spreken	ja / nee	ja / nee
Moeite met kauwen en/of slikken	ja / nee	ja / nee
Vaak verslikken in speeksel of voedsel	ja / nee	ja / nee
Myotonie (spierstijfheid)	ja / nee	ja / nee
Spierzwakte	ja / nee	ja / nee
Pijn	ja / nee	ja / nee
Het hart			
Hartkloppingen	ja / nee	ja / nee
Duizeligheid	ja / nee	ja / nee
Ademhalen			
Terugkerende longontstekingen	ja / nee	ja / nee
Vaak en zwaar moeten ademen	ja / nee	ja / nee
Weinig conditie en uithoudingsvermogen	ja / nee	ja / nee
Slapen en slaperigheid			
Vermoeid	ja / nee	ja / nee
Slaperig overdag	ja / nee	ja / nee
Grote behoefte aan slaap (slaapzucht)	ja / nee	ja / nee
Onrustig slapen	ja / nee	ja / nee
Eng of intens dromen	ja / nee	ja / nee
Hoofdpijn bij het ontwaken	ja / nee	ja / nee
Eten			
Moeite met slikken/zakken van eten	ja / nee	ja / nee
Vol gevoel houden	ja / nee	ja / nee
Te weinig kunnen eten of onbedoeld afvallen	ja / nee	ja / nee
Overgewicht	ja / nee	ja / nee

Veel voorkomende gevolgen van MD1, die te maken hebben met:	Stap 1. Ervaar ik als een probleem:	Stap 2. Ervaaft omgeving als een probleem:	Stap 3. Dit wil ik bespreken Vragen/opmerkingen
Buikklasten			
Buikkrampen of langdurige buikpijn	ja / nee	ja / nee
Diarree of hoge frequentie van de ontlasting	ja / nee	ja / nee
Obstipatie	ja / nee	ja / nee
Per ongeluk ontlasting verliezen	ja / nee	ja / nee
Zien			
Problemen met lezen	ja / nee	ja / nee
Slechter zien in het donker	ja / nee	ja / nee
Last van tegenlicht	ja / nee	ja / nee
Hoe u zich voelt			
Weinig initiatief hebben en/of futloos voelen	ja / nee	ja / nee
Slaperig overdag	ja / nee	ja / nee
(ernstig) Vermoeid	ja / nee	ja / nee
Stemmingswisselingen	ja / nee	ja / nee
Gevoelens van eenzaamheid	ja / nee	ja / nee
Moeite met verwerken van ingrijpende gebeurtenissen (bijv. omgaan met achteruitgang door de ziekte)	ja / nee	ja / nee
Verzorging en voorzieningen			
Zelfverzorging			
(tanden poetsen, wassen, aan- en/of uitkleden)	ja / nee	ja / nee
Verzorging of hulp in huis	ja / nee	ja / nee
Vragen over regelingen, uitkeringen, wetgeving, financiën	ja / nee	ja / nee
Aanvragen van hulpmiddelen, aanpassingen in huis, of voorzieningen (zoals huishulp)	ja / nee	ja / nee
Gebruik van hulpmiddelen	ja / nee	ja / nee
Vervoer (fiets, auto, openbaar vervoer)	ja / nee	ja / nee
Communicatie en sociale contacten			
Sociale contacten (aangaan van nieuwe contacten of het onderhouden van)	ja / nee	ja / nee
Onbegrip of acceptatie van ziekte vanuit omgeving	ja / nee	ja / nee
Partner (vinden van partner, mantelzorg, rolverdeling)	ja / nee	ja / nee
Seksualiteit en intimiteit	ja / nee	ja / nee
Opvoeding van eventuele kinderen (met/zonder MD1)	ja / nee	ja / nee
Dagbesteding			
Werk (vinden van werk, behouden van werk, zwaarte van het werk, passend werk)	ja / nee	ja / nee
School of studie	ja / nee	ja / nee
Deelname aan sport/hobby's	ja / nee	ja / nee
Deelname aan het huishouden	ja / nee	ja / nee
Erfelijkheid, kinderwens en bevalling			
Vragen over erfelijkheid	ja / nee	ja / nee
Zwangerschap of zwanger willen worden	ja / nee	ja / nee
Vragen over bevalling	ja / nee	ja / nee

Bijlage 3 - Anamnese, lichamelijk onderzoek en aanvullend onderzoek bij jaarlijkse controle

ANAMNESE BIJ (JAARLIJKSE) CONTROLE

De volgende vragenlijst dient als voorbeeld van een systematische, gestructureerde anamnese. Zo nodig kunt u deze vragen ook aan de partner voorleggen. Aanvullend

kunt u gebruikmaken van de checklist jaarlijkse controle (bijlage 3). Stuur deze checklist daarvoor bijvoorbeeld per mail aan de patiënt en vraag hem deze van tevoren in te vullen.

SPIERZWAKTE EN MYOTONIE

- Is er spierzwakte?
- Heeft u moeite met omhoogkomen vanuit liggende houding?
- Heeft u moeite met het openen van potjes/flessen/tube tandpasta?
- Hoe gaat het met aankleden (ritsen, knoopjes, veters strikken)?
- Hoe gaat het met lopen?
- Hoe ver of hoe lang kunt u lopen?
- Struikelt u wel eens?
- Valt u wel eens?
- Hebt u aangepaste schoenen?
- Gebruikt u hulpmiddelen (rollator, stok, rolstoel)?
- Kunt u opstaan uit een stoel zonder steun van de armen?
- Kunt u makkelijk uit de auto stappen?
- Hebt u stijfheid in de handen na dichtknijpen of bij koude?
- Hebt u wel eens moeite de ogen te openen (stijfheid) na dichtknijpen of bij koude (bijvoorbeeld bij fietsen)?
- Heeft u wel eens stijfheid van de tong bij spreken na zwijgen?
- Heeft u wel eens pijn?

SLAPERIGHEID OVERDAG, VERMOEIDHEID, STEMMING

- Hoe laat gaat u naar bed 's avonds?
- Hoe laat staat u op?
- Valt u makkelijk in slaap?
- Slaapt u onrustig?
- Wordt u 's nachts vaak wakker?
- Heeft u vaak enge dromen?
- Snurkt u veel (partner)?
- Stopt u 's nachts wel eens met ademen (partner)?
- Wordt u uitgerust wakker?
- Hebt u wel eens hoofdpijn bij het ontwaken?
- Valt u overdag makkelijk in slaap?
- Valt u in slaap tijdens tv kijken/ gesprek/ in de auto?
- Doet u dutjes overdag?
- Bent u erg vermoeid?

- Doet u aan sport of beweging?
- Neemt de vermoeidheid dan toe?
- Wat betekent dit voor uw dagelijkse bezigheden (werk/huishouden)?
- Kost het veel moeite om tot iets te komen (partner)?
- Bent u somber of verdrietig?
- Beleeft u plezier aan prettige dingen die u meemaakt?

HART EN ADEMHALING

- Hebt u last van hartkloppingen?
- Valt u wel eens flauw, of hebt u wel eens het gevoel flauw te vallen?
- Bent u wel eens duizelig?
- Bent u wel eens kortademig?
- Wordt dat uitgelokt door inspanning?
- Bent u 's nachts kortademig?
- Hebt u wel eens pijn op de borst?
- Kunt u goed ophoesten?

SLIKKEN EN MAAG-DARMKLACHTEN

- Verslikt u zich regelmatig?
- Zo ja, hoe vaak?
- Hoest u tijdens of na het eten of drinken?
- Heeft u moeite met kauwen?
- Heeft u het idee dat eten blijft hangen?
- Zakt het eten makkelijk?
- Heeft u uw eetpatroon veranderd (vast/vloeibaar)?
- Heeft u pijn in de maag?
- Bent u snel vol van het eten?
- Heeft u na het eten lang een vol gevoel?
- Hoe vaak heeft u ontlasting?
- Heeft u last van obstipatie?
- Zo ja, hoe vaak?
- Heeft u wel eens last van diarree?
- Zo ja, hoe vaak?
- Heeft u wel eens last van buikpijn of buikkrampen?
- Verliest u wel eens ongewild ontlasting?
- Verliest u wel eens ongewild urine?
- Is uw gewicht veranderd?
- Hoeveel drinkt u per dag?
- Eet u voldoende vezels (bruin brood, groenten, fruit)?
- Heeft u wel eens loze aandrang?

OOGKLACHTEN

- Heeft u moeite met lezen?
- Heeft u moeite met zien in het donker?
- Heeft u last van tegenlicht in het donker, bijvoorbeeld bij autorijden?
- Hangen de oogleden?
- Wordt de visus hierdoor beperkt?

ALGEMEEN/PSYCHOSOCIAAL

- Werkt u?
- Zo ja hoeveel uren per week?
- Zijn er problemen rondom het werk?
- Hoe zwaar valt het werken u?
- Hebt u na het werk nog energie om iets anders te ondernemen?
- Hebt u hobby's of andere bezigheden thuis?
- Hoe gaat het thuis?
- Hoe gaat het met de relatie?
- Voor de partner: komt er veel extra zorg op u neer?
- Hebt u daar hulp bij?
- Is er meer hulp nodig?
- Hoe gaat het met uw kinderen?

SPECIFIEK

- Is er een kinderwens?

LICHAMELIJK ONDERZOEK BIJ (JAARLIJKSE) CONTROLE

- Actiemyotonie en percussiemyotonie in handspieren, eventueel in onderarmspieren; tong percussiemyotonie, oogspieren actiemyotonie. Let op warming-up fenomeen.
- Kracht (MRC) van vroeg aangedane spieren: nekbuigers, vingerbuigers en strekkers, onderbeenspieren.
- Functionele spierkracht: opstaan uit stoel, lopen, traplopen.
- Habitus, pols, bloeddruk, hart-en longauscultatie, tekenen van vochtretentie (centraal veneuze druk, levergrootte, aanwezigheid van oedeem), ademfrequentie en ademhalingspatroon.

AANVULLEND ONDERZOEK BIJ JAARLIJKSE CONTROLE

- ECG.
- Longfunctiemeting (minimaal vitale capaciteit bij spirometrie; liggend en zittend).
- Overweeg gebruik van de CIS-fatigue (vermoeidheid), BDI (depressie), DM1 Activ (activiteiten en participatie) en FDSS (slaperigheid en vermoeidheid).
- Overweeg laagdrempelig bloedgasanalyse en monddrukmeting.

Bron: Multidisciplinaire richtlijn *Behandeling en Begeleiding van volwassenen met Myotone Dystrofie type I (MD1)*, addendum 2. Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN), 2012

OVER DE MD 1-RICHTLIJN

De multidisciplinaire, evidence-based richtlijn *Behandeling en begeleiding van volwassenen met myotone dystrofie type 1* heeft als doel het verbeteren van de zorg voor volwassenen met MD 1 door een uniform beleid. De richtlijn is ontwikkeld op initiatief van de Vereniging Klinische Genetica Nederland in samenwerking met de beroepsverenigingen van betrokken specialismen en Spierziekten Nederland en met ondersteuning van de Orde van Medisch Specialisten. De richtlijnontwikkeling werd gefinancierd uit de Stichting Kwaliteitsgelden Medisch Specialisten (SKMS). De volledige tekst van de richtlijn is online beschikbaar via onder andere www.richtlijndatabase.nl.

OVER HET INFORMATIEPAKKET MYOTONE DYSTROFIE

Deze brochure is onderdeel van een informatiepakket over MD 1 voor verschillende hulpverleners. Het pakket bestaat uit een aantal compacte brochures met voor de desbetreffende hulpverlener relevante informatie. De persoon met MD 1 of de naaste is de informatiedrager.

Hij zorgt ervoor dat de juiste informatie op het goede moment bij de juiste zorgverlener terechtkomt.

Het informatiepakket over MD 1 bestaat uit:

- informatie voor de neuroloog (en coördinator van zorg);
- informatie voor de revalidatiearts (en coördinator van zorg);
- informatie voor de cardioloog;
- informatie voor de anesthesioloog;
- informatie voor de huisarts.

De brochures zijn gratis te downloaden via www.spierziekten.nl/md of te bestellen via www.spierziekten.nl.

ONLINE CURSUS EN BROCHURE VOOR DE PATIËNT EN NAASTE

In het kader van implementatie van de *richtlijn myotone dystrofie type 1* en de *Zorgstandaard* zijn naast het informatiepakket voor hulpverleners twee producten ontwikkeld, beide gericht op patiënten:

- brochure *Myotone dystrofie. Je staat er niet alleen voor* www.spierziekten.nl/md;
- online cursus *Myotone dystrofie – Hoe krijg ik de juiste zorg?* www.spierziekten.nl/md.

Colofon

Uitgave: Spierziekten Nederland

Redactie Spierziekten Nederland: J.E. Blaakmeer, MSc,
dr. A.M.C. Horemans, S. el Markhous, MSc, drs. H.W. van Uden,
drs. I.L. Vos

Vormgeving: Menno Anker Design en Taluut Utrecht

Adviesgroep: drs. J.J.M. Cluitmans, revalidatiearts, Maastricht UMC+;
prof. dr. C.E.M. de Die-Smulders, klinisch geneticus, Maastricht UMC+;
prof. dr. B.G.M. van Engelen, neuroloog, Radboudumc, Nijmegen;
prof. dr. C.G. Faber, neuroloog, Maastricht UMC+;
dr. W.G.M. Janssen, revalidatiearts, Erasmus MC, Rotterdam;
B. Haasakker, ervaringsdeskundige en kaderlid, Spierziekten
Nederland; dr. M. Michels, cardioloog, Erasmus MC, Rotterdam;
dr. J. Driessen, anesthesioloog, Radboudumc, Nijmegen

Deze brochure maakt deel uit van het programma PG Werkt Samen (zie www.pgwerksamen.nl), een samenwerkingsverband van patiëntenkoepels Patiëntenfederatie Nederland, Ieder(in) en het Landelijk Platform GGz. Het project is ondersteund door PGOsupport



SPIERZIEKTEN NEDERLAND

Lt.gen. Van Heutszlaan 6
3743 JN Baarn
(035) 548 04 80
www.spierziekten.nl
mail@spierziekten.nl

Uitgavenummer: D053-B
Baarn, 2016