

## Informatie over Duchenne spierdystrofie

### Wat is Duchenne spierdystrofie?

Duchenne spierdystrofie is een erfelijke aandoening van de spieren. De ziekte komt meestal alleen voor bij jongens/mannen. De eerste klachten ontstaan in de regel rond de leeftijd van 2 jaar. Jongens lopen pas later en hebben moeite met opstaan. Daarbij zijn de spieren van vooral bovenbenen en – armen minder sterk. De kuiten kunnen verdikt zijn. De spierzwakte neemt toe in de loop van het leven. Gemiddeld wordt een jongen rolstoelgebonden vanaf 12-jarige leeftijd, de levensverwachting is beperkt. Aangezien het hart ook een spier is, kunnen er ook hartklachten ontstaan. Duchenne spierdystrofie komt voor bij ongeveer 1 op de 4000 pasgeboren jongens.

### Welke medische adviezen zijn er?

Duchenne spierdystrofie kan (nog) niet worden genezen. Voor de lichamelijke ondersteuning en hulpmiddelen kan een revalidatiecentrum dat gespecialiseerd is in spieraandoeningen begeleiding bieden. Ondersteuning van de ademhaling kan bestaan uit het ademen met een neuskap, mondbeademing of een klein gat in de luchtpijp (tracheocanule). Als het hart is aangedaan, kunnen soms bepaalde medicijnen helpen.

Van prednison is een positief effect op de spierkracht beschreven. Dit middel wordt meestal voorgeschreven vanaf het moment dat er sprake is van duidelijke klachten en mits er goede controle is op eventuele bijwerkingen.

Draagsters (zie bij 'Hoe erft Duchenne spierdystrofie over?') komen vanaf de leeftijd van 16 jaar in aanmerking voor controles van het hart.

Er gebeurt veel wetenschappelijk onderzoek naar behandelingen voor Duchenne spierdystrofie, meer informatie hierover kan worden gevonden bij onderstaande links.

### Wat is de oorzaak?

Duchenne spierdystrofie wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het *DMD*-gen. Het *DMD*-gen zorgt ervoor dat het eiwit dystrofie wordt gemaakt. Dit is een belangrijke bouwsteen in de spier. Bij de meeste (meer dan 90%, afhankelijk van het laboratorium) jongens met Duchenne spierdystrofie wordt met DNA-onderzoek (bloedonderzoek) een mutatie in het *DMD*-gen gevonden. Als er geen mutatie in het *DMD*-gen wordt gevonden, kan aan de hand van een spierbiopt toch de diagnose worden gesteld omdat het eiwit dystrofine afwezig is in het biopt.

### Hoe erft Duchenne spierdystrofie over?

Duchenne spierdystrofie erft geslachtsbonden recessief over. Het *DMD*-gen ligt op het X-chromosoom. Chromosomen zijn de erfelijkheidsdragers waarvan een mens er 46 heeft. Het verschil tussen mannen en vrouwen is dat vrouwen twee X-chromosomen hebben en mannen een X-chromosoom en een Y-chromosoom. Als het X-chromosoom van een man de aanleg voor Duchenne bevat, krijgt hij de aandoening, een vrouw die een X-chromosoom heeft met de aanleg en een normaal X-chromosoom wordt draagster genoemd. Dit betekent dat kinderen van een draagster ieder 50% (1 op 2) kans hebben op de aanleg voor de aandoening, als het een zoon zal hij Duchenne hebben, een dochter is draagster.

Hoewel de ziekte wordt overgedragen op jongens, kunnen draagsters (circa 20%) ook in lichte mate klachten hebben, zoals spierkramp na inspanning. Soms komen hartspierproblemen voor.

Er geldt voor draagsters vanaf 16 jaar een advies voor cardiologische controle.

Bij ongeveer 1/3 van de jongens met Duchenne spierdystrofie is de aanleg nieuw ontstaan. Zij zijn dan de eerste in de familie met de aanleg. Bij de rest (2/3) is de spierdystrofie geërfd van moeder.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

De klinisch geneticus kan aan de hand van het erfelijkheidsonderzoek informatie geven over de kans op herhaling en de betekenis voor familieleden. Als bij een jongen met Duchenne spierdystrofie een mutatie in het *DMD*-gen is gevonden, is een DNA-test mogelijk bij familieleden. Jongens met de mutatie zullen de spierziekte ontwikkelen en komen in aanmerking voor eventuele behandeling met prednison via een in spierziekten gespecialiseerd centrum, meisjes/vrouwen komen in aanmerking controles van het hart vanaf 16-jarige leeftijd. Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogde kans op Duchenne spierdystrofie en hoeven zich niet te laten controleren. Dit geldt ook voor hun kinderen.

Als bij een jongen met Duchenne spierdystrofie geen mutatie is gevonden, maar het dystrofine eiwit in het spierbiopt afwezig is, is de aandoening toch erfelijk. Maar een DNA-test bij familieleden is dan niet mogelijk. Vrouwelijke familieleden die willen weten of ze draagster zijn kunnen het beste een afspraak maken bij de klinisch geneticus om te horen welke mogelijkheden er dan zijn om hun vraag te beantwoorden.

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

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens voor een draagster van Duchenne spierdystrofie. Een eerste mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen. Andere mogelijkheden zijn onderzoek naar de erfelijke aandoening bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek) of preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). Deze mogelijkheden worden hieronder verder toegelicht. Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is. Andere overwegingen zijn eicel- of spermadonatie, adoptie, of afzien van (verdere) kinderen.

Zie ook: [www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven](http://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven). Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Bij PGD vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, vóór de innesteling in de baarmoeder. Met andere woorden, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere embryo's tot stand gebracht. Alleen embryo's zonder de aanleg komen in aanmerking voor terugplaatsing. Voor meer informatie over PGD verwijzen wij u graag naar [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

Prenatale diagnostiek kan uitgevoerd worden door middel van een vlokcentest vanaf de 12<sup>de</sup> week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf 16 weken zwangerschapsduur. In de afgenomen cellen wordt DNA-onderzoek gedaan. De uitslag is na ongeveer twee weken bekend. De

kans op een miskraam is ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij de vlokkentest en ongeveer 0,1% bij de vruchtwaterpunctie (1 op 1000). Indien uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft kunt u besluiten om de zwangerschap te beëindigen.

**Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht bij de Spierziekten Nederland ([www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl)) of Duchenne Parent Project (<https://duchenne.nl>).

17 december 2020.