



Myotone dystrofie

Brochure voor familieleden

In uw familie komt de ziekte myotone dystrofie voor. In deze folder krijgt u informatie over deze ziekte en over wat dit voor u zou kunnen betekenen.



Myotone dystrofie

Myotone dystrofie (MD) type 1, ook ziekte van Steinert genoemd, is een zeldzame erfelijke ziekte. Ongeveer één op de achtduizend mensen heeft deze aandoening. Kenmerkende verschijnselen zijn het vertraagd ontspannen van spieren (myotonie) en een langzaam toenemende spierzwakte (dystrofie). Behalve de spieren kan ook een aantal organen klachten geven, zoals het hart, de longen en het maag-darmstelsel, en kan er sprake zijn van futloosheid, een verhoogde behoefte aan slaap en bij kinderen van leer- en gedragsproblemen. Enkele belangrijke zaken worden hieronder besproken.

Narcose

Bij een operatie wordt gebruik gemaakt van narcose. Sommige medicijnen die bij een narcose worden gebruikt, kunnen bij patiënten met myotone dystrofie problemen veroorzaken, zelfs als iemand (nog) geen klachten heeft. Het is daarom belangrijk dat de anesthesist die de narcose geeft, hiermee rekening houdt.

Hartproblemen

Veel patiënten met myotone dystrofie krijgen hartproblemen, maar weinig mensen merken hier zelf iets van. Ongeveer één derde van de patiënten overlijdt ten gevolge van hartproblemen. Dit kan soms worden voorkomen. Het is daarom erg belangrijk om ieder jaar het hart te laten controleren bij de cardioloog (de hartspecialist). De cardioloog zal ieder jaar een hartfilmpje (ECG) maken en om de één tot drie jaar een echo en een 24-uurs hartfilmpje (holter).

Staar

Staar (vertroebeling van de ooglenzen) komt vaak voor bij myotone dystrofie, en kan soms het eerste teken zijn van de ziekte. Staar kan leiden tot wazig zien en problemen geven met kijken bij fel licht, zoals bijvoorbeeld bij tegenliggers op de weg bij het autorijden in het donker. De oogarts kan staar onder lokale verdoving opereren.



Erfelijkheid en kinderwens

Patiënten met myotone dystrofie hebben 50% risico om de ziekte over te dragen op hun kinderen.

Helaas is het zo dat de uiting van de ziekte bij de kinderen vaak erger is dan bij de ouders.

U kunt de ziekte ook overdragen wanneer u drager bent van deze ziekte maar (nog) geen verschijnselen heeft.

Wanneer er een kinderwens bestaat is het belangrijk om eerst contact op te nemen met uw behandelend arts of klinisch geneticus. Deze kan u adviezen geven ten aanzien van de zwangerschap. Er zijn een aantal mogelijkheden om te voorkomen dat een kind met (een ernstige vorm van) myotone dystrofie wordt geboren.

Erfelijkheidsonderzoek

Omdat myotone dystrofie in uw familie voorkomt, hebt u meer risico om drager te zijn van het gen voor myotone dystrofie. U komt in aanmerking voor (DNA) onderzoek om na te gaan of u de aanleg hebt voor de aandoening. Dit kan ten eerste belangrijk zijn voor uw eigen gezondheid (zie boven in verband met mogelijke problemen bij narcose, van het hart en de ogen). Ten tweede hebben mensen met (de aanleg voor) myotone dystrofie een verhoogd risico op nakomelingen met deze ziekte. Ook als u zelf geen kinderen meer zult krijgen, kan onderzoek in het belang zijn van andere familieleden en hun nakomelingen. De mogelijkheden om te voorkomen dat u een kind krijgt met deze ziekte kunnen besproken worden als u of uw kinderen werkelijk de (aanleg voor) de ziekte hebben.

Meer informatie

Indien u meer informatie wilt, kunt u contact opnemen met de polikliniek klinische genetica of met het Myotone Dystrofie Centrum in Maastricht of in Nijmegen.

Meer informatie over myotone dystrofie kunnen u of uw behandelend arts vinden op de website www.spierziektencentrummaastrichtumc.nl. Uw behandelend arts kan alle adviezen nalezen in de multidisciplinaire richtlijn 'Behandeling en Begeleiding van volwassenen met Myotone Dystrofie type I (DM1)', die te vinden is via dezelfde website, of via de website van de kwaliteitskoepel. Ook is er een patiëntenversie van deze richtlijn beschikbaar, de brochure 'Myotone dystrofie type 1. Je staat er niet alleen voor'.



In deze brochure over de zorg rond myotone dystrofie type 1 leest u welke zaken aan de orde kunnen komen bij een jaarlijkse controle, wat een centrale zorgverlener doet en wat een individueel zorgplan inhoudt. De brochure is vooral bestemd voor volwassen patiënten met myotone dystrofie en mensen in hun directe omgeving.

Vragen

Als u na het lezen van deze folder nog vragen heeft, bespreek deze dan met uw behandelaar.

Contact

- Telefoon polikliniek neurologie 043 - 387 65 00, vragen naar mevrouw van Hoegee
- Email: spierziektencentrum@mumc.nl

Websites

- www.spierziektencentrummaastrichtumc.nl
- www.mumc.nl