

Informatie over myotone dystrofie type 1

Wat is myotone dystrofie type 1 (MD1)?

Myotone dystrofie type 1 (MD1) ofwel de ziekte van Steinert, is een aandoening waarbij de spieren na krachtig knijpen niet makkelijk ontspannen (*myotonie*). Ook worden spieren dunner en minder krachtig (*dystrofie*). Er is vooral spierzwakte van de handen, de voeten en het gezicht. Andere organen kunnen ook betrokken zijn. Zo kan er op jonge leeftijd een troebeling van de ooglenzen optreden (staar). Daarnaast komen vaak problemen voor van maag en darm, maar ook van het hart. Er is vaak sprake van futloosheid en een verhoogde behoefte aan slaap. Kinderen kunnen leer- en gedragsproblemen hebben.

MD1 is zeer variabel in ernst. De ene persoon heeft tot op hoge leeftijd geen klachten, terwijl een ander al op jonge leeftijd ernstige klachten kan hebben. Opvallend bij MD1 is dat de klachten per generatie in ernst kunnen toenemen en op jongere leeftijd kunnen optreden.

Welke vormen van MD1 zijn er?

Er zijn vier vormen van MD1. Dit is een indeling op basis van de leeftijd waarop de ziekte begint en de soort klachten. Hartklachten kunnen bij alle vormen voorkomen.

De vier vormen zijn:

- Milde vorm: De klachten beginnen na de leeftijd van 50 jaar met lichte spierzwakte en/ of staar.
- Volwassen vorm: De klachten beginnen meestal tussen de puberteit en de leeftijd van 50 jaar. Er is geleidelijk toenemende spierzwakte in het gezicht, van slik- en kauwspieren en in onderarmen en –benen. Daarnaast is er vaak sprake van het vertraagd ontspannen van de spieren (myotonie). Ook kunnen concentratieproblemen, futloosheid, initiatiefarmoede (nergens zin in hebben), toegenomen slaapbehoefte, staar, hormonale problemen, maag Darmstoornissen en hartritmestoornissen voorkomen.
- Kindervorm: De eerste klachten treden op tussen het eerste jaar en de puberteit. Er kan sprake zijn van een vertraagde, verstandelijke ontwikkeling en spraakproblemen. Ook kan de motore ontwikkeling vertraagd verlopen. Soms heeft een kind een uitdrukingsloos gezicht, moeite in de omgang met andere kinderen, vermoeidheid, toegenomen slaperigheid en/ of wisselend ontlastingspatroon. Later ontwikkelen zich dezelfde klachten als bij de volwassen vorm.
- Aangeboren vorm: De eerste klachten zijn al bij een pasgeboren baby aanwezig. De baby is slap en heeft moeite met drinken en soms ook met ademen. Er is weinig beweging in het gezicht met een 'tentmondje' en ook kunnen er klompvoeten zijn. Op de kinderleeftijd blijkt de verstandelijke en motorische ontwikkeling vertraagd te verlopen. Later ontstaan dezelfde klachten als bij de volwassen vorm.

Welke medische adviezen zijn er?

Alle mensen met de aanleg voor MD1 worden verwezen naar een neuroloog, bij voorkeur verbonden aan een expertisecentrum. De neuroloog geeft daarbij adviezen over de benodigde controles en de beste begeleiding. Daarnaast wordt iedereen verwezen naar de cardioloog voor regelmatige controles van het hart.

Deze controles van het hart gelden voor volwassenen en kinderen met klachten.

Voor de mensen zonder klachten geldt dit controle advies vanaf de leeftijd van 16 jaar. Dit geldt ook voor mensen die 50% kans hebben op de aanleg, maar waarbij geen DNA-onderzoek is gedaan.

Personen met MD1 kunnen anders reageren op narcose. Het is belangrijk om dit vóór een operatie met de anesthesist te melden. Met een aangepaste narcose kunnen problemen vaak voorkomen worden. We raden u aan een SOS-kaartje bij u te dragen waaruit blijkt dat u de aanleg voor MD1

heeft. Dit laatste geldt ook voor familieleden waarvan (nog) niet bekend is of zij de erfelijke aanleg hebben. Zie ook spoed.spierziekten.nl.

Wat is de oorzaak?

MD1 wordt veroorzaakt door een afwijking in het DMPK-gen. Iedereen heeft twee kopieën van het DMPK-gen, één geërfd van vader en één geërfd van moeder. De afwijking bij personen met MD1 bestaat uit een toename van het aantal keren dat de DNA-code "CTG" voorkomt in één kopie van dit gen. Normaal is dat aantal tussen de 5 en 35 keer. Wanneer het aantal keer CTG meer is dan 50 keer, heeft iemand de aanleg voor MD1. De ernst van de aandoening hangt o.a. samen met het aantal keren dat de code "CTG" voorkomt in het gen. Hoe vaker deze "CTG"-code aanwezig is, hoe ernstiger de klachten kunnen zijn. Toch kan er binnen een familie verschil zijn in ernst van de klachten tussen personen met hetzelfde aantal herhalingen van de "CTG" code. Het aantal "CTG" herhalingen kan in een volgende generatie toenemen.

Hoe erft MD1 over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen de erfelijke aanleg voor MD1 hebben en doorgeven. Ieder kind van een ouder met MD1 heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze erfelijke aanleg te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters. Deze vorm van overerving wordt autosomaal dominant genoemd. Als het gen met de afwijking wordt doorgegeven, kan het aantal keer CTG verlengen. Hoeveel het aantal keer CTG kan verlengen hangt af van welke ouder de aanleg doorgeeft.

Wat betekent dit voor familieleden?

Ouders, broers, zussen en kinderen van iemand met MD1 hebben een kans van 50% (1 op 2) om ook de aanleg voor MD1 te hebben. In veel families neemt de ernst van de klachten in volgende generaties toe.

Het is belangrijk om familieleden hierover te informeren. Ook als iemand geen klachten heeft, kunnen er risico's zijn voor de gezondheid. Familieleden kunnen zich voor meer informatie laten verwijzen naar een klinisch genetisch centrum, via hun huisarts. Indien zij nog geen DNA - onderzoek willen, geldt wel het eerder genoemde advies voor controles van het hart.

Bij (jonge) kinderen die klachten of problemen hebben die kunnen passen bij MD1 is het belangrijk dat zij verwezen worden naar de kinderneuroloog of een klinisch geneticus. Het gaat hierbij om klachten als leer- of gedragsproblemen, maag- en darmklachten of spierklachten. DNA onderzoek op de kinderleeftijd is niet vanzelfsprekend als deze klachten er niet zijn.

Wat zijn de gevolgen bij een zwangerschap?

Het is bekend dat de klachten bij vrouwen met MD1 tijdens een zwangerschap kunnen toenemen. Er kunnen ook problemen met de zwangerschap zelf ontstaan. Kinderen kunnen bijvoorbeeld te vroeg geboren worden. Daarom moet een vrouw met MD1 tijdens een zwangerschap onder controle blijven bij een gynaecoloog. Een zwangerschap kan dus zowel voor de eigen gezondheid gevolgen hebben als voor het ongeboren kind.

We raden aan om voorafgaand aan een zwangerschap een afspraak te maken bij een polikliniek gynaecologie en afdeling klinische genetica. Bij de klinische genetica wordt gesproken over de mogelijkheden van onderzoek tijdens of voorafgaande aan een zwangerschap (zie onderstaande uitleg). Bij de gynaecologie wordt gekeken naar de gevolgen voor de eigen gezondheid.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens. Als u onderzoek wilt laten doen, kan dat tijdens of voorafgaande aan een zwangerschap. Onderzoek bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap wordt Prenatale Diagnostiek (PND) genoemd. Onderzoek

voorafgaande aan een zwangerschap wordt een Preïmplantatie Genetische Test (PGT) genoemd. Deze onderzoeken worden hieronder verder toegelicht.

Een andere mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen. Andere overwegingen zijn eicel- of spermadonatie, adoptie, of afzien van (verdere) kinderen.

Zie ook: <https://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 genetisch centrum.

Prenatale Diagnostiek

Prenatale diagnostiek naar MD1 kan plaatsvinden voor middel van een vlokkentest vanaf de 11^e of 12^e week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf de 16 week. De uitslag is na twee tot drie weken bekend. Er is een kleine kans op een miskraam door de ingreep 0,01% (1 op de 1000). Afhankelijk van het aantal CTG bij het kind kan voor beëindiging van de zwangerschap gekozen worden. Uitgebreide informatie over deze onderzoeken kunt u vinden op de site: www.pns.nl.

Preïmplantatie Genetische Test (PGT)

Bij PGT vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (ICSI) meerdere embryo's tot stand gebracht. Alleen embryo's zonder de aanleg komen in aanmerking voor terugplaatsing. Voor meer informatie over PGT verwijzen wij u graag naar <https://www.pgtnederland.nl>.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende website www.erfelijkheid.nl. Er is ook een patiëntenvereniging: de Vereniging Spierziekten Nederland (www.vsn.nl). Naast informatie verzorgt deze vereniging ook regelmatig bijeenkomsten voor patiënten (en hun families) met MD1.

Ook kunt u meer informatie vinden op www.mdexpertisecentrum.nl.

Landelijke registratie myotone dystrofie

Alle mensen met (de aanleg voor) myotone dystrofie kunnen zich aanmelden voor een landelijke registratie. Meer informatie vindt u op [Landelijke registratie MD \(MYODRAFT studie\): in voorbereiding op medicijnstudies - myotone dystrofie \(mdexpertisecentrum.nl\)](http://www.mdexpertisecentrum.nl).

Januari 2025

Steekwoorden: DMPK, MD1, myotone dystrofie