



## Emery-Dreifuss spierdystrofie

### Wat is de ziekte van Emery-Dreifuss?

Emery-Dreifuss spierdystrofie is een erfelijke spierziekte waarbij kinderen in toenemende mate last krijgen van spierzwakte vooral in de schouders en in de onderbenen, problemen met de hartspier en vastzittende gewrichten.

### Hoe wordt Emery-Dreifuss spierdystrofie ook wel genoemd?

Emery en Dreifuss zijn twee artsen die dit ziektebeeld beschreven hebben. Het woord dystrofie verwijst naar een probleem waarbij de spierwand kapot gaat, waardoor de spiercel niet meer goed zijn werk kan doen.

In het Engels wordt deze aandoening Emery Dreifuss Muscular Dystrophy genoemd en afgekort met de letters EDMD.

### Type 1 t/m 8

Er zijn inmiddels acht foutjes in het erfelijk materiaal bekend die allemaal kunnen zorgen voor het ontstaan van een Emery-Dreifuss spierdystrofie. Deze vormen worden van elkaar onderscheiden door ze Emery Dreifuss spierdystrofie type 1 of bijvoorbeeld type 5 te noemen.

### Hoe vaak komt Emery-Dreifuss spierdystrofie voor bij kinderen?

Emery-Dreifuss spierdystrofie is een weinig voorkomende spierziekte bij kinderen. Geschat wordt dat deze aandoening bij één op de 100.000 mensen in Nederland voorkomt.

### Bij wie komt Emery-Dreifuss spierdystrofie voor?

Emery-Dreifuss spierdystrofie is al vanaf de geboorte aanwezig. De meeste kinderen hebben dan nog geen klachten. Meestal ontstaan de eerste klachten op kinderleeftijd en wordt daarna pas de diagnose gesteld. De eerste klachten kunnen ook pas tijdens puberteit of zelf pas op jong volwassen leeftijd ontstaat.

Emery-Dreifuss spierdystrofie kan zowel bij jongens als bij meisjes voorkomen. Twee bepaalde types komen vrijwel alleen bij jongens voor, de andere types kunnen zowel bij jongens als bij meisjes voorkomen.

### Waar wordt Emery-Dreifuss spierdystrofie door veroorzaakt?

#### Fout in erfelijk materiaal

Emery-Dreifuss spierdystrofie wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Inmiddels zijn er acht verschillende foutjes bekend die alle acht kunnen zorgen voor het ontstaan van Emery Dreifuss spierdystrofie. Deze foutjes kunnen op verschillende chromosomen liggen. De plaats van elke foutje heeft zijn eigen naam. In onderstaande tabel staan alle foutjes die tot nu toe bekend zijn weergegeven.

Type 1	X-chromosoom	EMD-gen	X-gebonden recessief
Type 2	Chromosoom 1	LMNA- gen	Autosomaal dominant
Type 3	Chromosoom 1	LMNA-gen	Autosomaal recessief
Type 4	Chromosoom 6	SYNE1-gen	Autosomaal dominant
Type 5	Chromosoom 4	SYNE2-gen	Autosomaal dominant
Type 6	X-chromosoom	FHL1-gen	X-gebonden recessief
Type 7	Chromosoom 3	TMEM43	Autosomaal dominant



Type 8	Chromosoom 2	Titin	Autosomaal recessief
--------	--------------	-------	----------------------

## *Manier van overerven*

Elke van deze verschillende vormen van Emery Dreifuss erft op een andere manier over.

### *-X-gebonden recessief-*

Emery Dreifuss spierdystrofie met een foutje op het X-chromosoom erft op zogenaamd X-gebonden recessieve manier over. Dit houdt in dat alle X-chromosomen een fout moeten bevatten op het X-chromosoom om klachten te krijgen. Jongens hebben één X-chromosoom. Wanneer dit X-chromosoom een fout bevat zullen zij klachten krijgen. Meisjes hebben twee X-chromosomen. Wanneer een X-chromosoom een fout bevat, hebben meisjes nog een tweede X-chromosoom die geen foutje bevat en dus kan compenseren voor het X-chromosoom met het foutje.

### *-Autosomaal dominant-*

Emery Dreifuss spierdystrofie met een foutje op het 1<sup>e</sup>, 3<sup>e</sup>, 4<sup>e</sup> of 6<sup>e</sup> -chromosoom erft op zogenaamd autosomaal dominante manier over. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 1 die een kind heeft in een gen al voldoende is om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessief foutje waarbij kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen een foutje bevatten.

### *- Autosomaal recessief-*

Emery Dreifuss spierdystrofie kan ook op zogenaamd autosomaal recessieve manier overerven. Dat wil zeggen dat een kind pas klachten krijgt wanneer beide chromosomen allebei een fout bevatten op dezelfde plaats. Vaak zijn beide ouders drager van deze aandoening. Zij hebben zelf één chromosoom met fout en één chromosoom zonder fout. Doordat ze zelf ook een chromosoom zonder fout hebben, hebben de ouders zelf geen klachten.

Wanneer een kind van beide ouders het chromosoom met de fout krijgt, dan krijgt dit kind het Emery Dreifuss spierdystrofie. Dit in tegenstelling tot een autosomaal dominante aandoening, waarbij een fout op één van de twee chromosomen al voldoende is om een ziekte te krijgen

## *Bij het kind zelf ontstaan*

Bij een deel van de kinderen met Emery Dreifuss spierdystrofie is het foutje bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel en niet overgeërfd van een van de ouders.

## *Geërfd van een ouder*

Een ander deel van de kinderen heeft het foutje in het erfelijk materiaal geërfd van een ouder die zelf ook het foutje in het erfelijk materiaal heeft. Het kan zijn dat de ouder ook zelf Emery Dreifuss spierdystrofie heeft, in de regel zal dit al wel bekend zijn. In geval van een foutje op het X-chromosoom kan het zijn dat het foutje van de moeder afkomstig is die zelf geen klachten heeft. Zij is dan draagster van een fout in het erfelijk materiaal en kan deze fout doorgeven aan haar zonen die dan de ziekte krijgen, haar dochters zullen weer draagster zijn. In geval van een autosomaal recessief foutje kunnen beide ouders drager zijn, zonder dat zij zelf klachten hebben. Wanneer beide ouders het foutje in het afwijkende chromosoom doorgeven aan hun kind dan zal dit kind Emery Dreifuss spierdystrofie krijgen.

## *Afwijkend eiwit*

Als gevolg van een foutjes in het erfelijk materiaal kunnen bepaalde eiwitten niet aangemaakt



worden. Bij type 1 wordt het eiwit emerine niet goed aangemaakt, bij type 2 en type 3 het eiwit lamine A/C, bij type 4 en type 5 synaptic nuclear envelope protein 1 en 2, bij type 6 Four-and-a-half-LIM protein 1 by type 7 transmembraan proteïne 7 en bij type 8 het eiwit titine. Al deze eiwitten spelen een belangrijke rol bij het geven van stevigheid aan de wand van de spiercel. Zonder deze eiwitten gaat de wand van de spiercel kapot, waardoor de spiervezel zijn werk niet kan doen en zelf ook ten onder zal gaan.

## *Draagsters*

Omdat meisjes twee X-chromosomen hebben krijgen zij meestal niet Emery-Dreifuss spierdystrofie wanneer één van de X-chromosomen een fout bevat. Het X-chromosoom zonder de fout kan namelijk nog wel gewoon eiwit aanmaken en dus compenseren voor het foute X-chromosoom.

Het blijkt dat in een spiercel altijd maar een X-chromosoom actief betrokken is bij de aanmaak van eiwit. Dit kan het X-chromosoom met de fout zijn of het X-chromosoom zonder de fout. Ook bij meisjes kan in bepaalde spiervezels het X-chromosoom met de fout actief zijn. Deze spiervezels kunnen dus ook geen eiwit aanmaken en zullen dus ook kapot gaan. Meisjes kunnen dus wel degelijk ook klachten hebben die passen bij de X-gebonden vorm van Emery-Dreifuss spierdystrofie. Vaak zijn deze klachten wel veel minder ernstig dan bij jongens. Je zou verwachten dat de helft van de spiervezels bij meisjes gebruikt maakt van het normale X-chromosoom en de andere helft van het X-chromosoom met de fout. De natuur heeft het echter zo geregeld dat die verhouding in geval van een fout op een van de X-chromosomen anders ligt. Er maken dus meer spiervezels gebruik van het normale X-chromosoom dan van het X-chromosoom met de fout. Hoe meer spiervezels gebruik maken van het X-chromosoom zonder de fout, hoe minder klachten een meisje zal hebben.

## **Wat zijn de symptomen van Emery-Dreifuss spierdystrofie?**

### *Variatie*

Er bestaat variatie tussen de ernst en de hoeveelheid klachten die verschillende kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie hebben. Kinderen die op jonge leeftijd hun eerste klachten krijgen, hebben meestal meer klachten dan kinderen die pas op oudere leeftijd hun eerste klachten krijgen.

### *Normale babyleeftijd*

Kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie ontwikkelen zich als baby net zoals andere baby's.

### *Vastzittende gewrichten*

Een van de eerste symptomen van Emery Dreifuss spierdystrofie is dat de bepaalde gewrichten gaan vast zitten en niet meer zo soepel bewegen. Vaak gaat het om de ellebogen, de enkels en de nek. Kinderen merken dan dat ze de arm niet helemaal kunnen strekken, dat ze de voet niet goed plat op de grond kunnen zetten en de nek niet meer helemaal naar voren kunnen buigen. Deze klachten nemen vaak geleidelijk aan toe. Geleidelijk aan kunnen ook andere gewrichten hetzelfde probleem krijgen. Vaak raakt ook de beweeglijkheid van de wervelkolom beperkt en worden kinderen stijf in hun rug, ze kunnen niet meer goed voorover buigen.

### *Spierzwakte*

Geleidelijk aan krijgen kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie last van spierzwakte. De spierzwakte ontstaat het eerst in de spieren van de schouders en in de spieren van het onderbeen. Kinderen krijgen moeite om iets boven hun hoofd op te tillen, pijn in de armen bij



het haren kammen of aan- en uitkleden of moeite met sporten waarbij ze boven het hoofd moeten werken (tennis, volleybal, badminton). Ook gaat het lopen minder goed. Kinderen gaan op hun tenen lopen, wat natuurlijk minder gemakkelijk loopt.

Later worden ook de spieren van het bekken en de schouderbladen zwakker. Door het zwakker worden van de bekken spieren krijgen kinderen een zogenaamde waggelend loopje, waarbij ze met de heupen heen en weer bewegen. Ook wordt opstaan vanuit een stoel of vanaf de grond lastiger. Zwakte van de schouderbladen zorgt er voor dat de schouderbladen een eindje van de rug af komen te staan bij bepaalde bewegingen. Zelden worden de spieren van het gezicht ook zwakker, kinderen kunnen dit merken omdat fluiten lastig gaat.

Dit zwakker worden van de spieren gaat heel geleidelijk. Op kinderleeftijd blijven kinderen in staat om zelfstandig te lopen. Een deel van de volwassenen heeft een rolstoel nodig om zich te verplaatsen, een ander deel van de volwassenen heeft dit niet nodig en blijft in staat zelfstandig te lopen.

### *Dunner worden van spieren*

De spieren die zwakker worden, worden ook geleidelijk aan dunner. Kinderen met Emery Dreifuss spierdystrofie hebben vaak dunne bovenarmen en schouders en dunne kuiten.

### *Problemen met de hartspier*

Als gevolg van deze aandoening heeft ook de hartspier minder kracht om zijn functie uit te oefenen. Kinderen kunnen hierdoor last krijgen van hartkloppingen, kortademigheid, vermoeidheid, het gevoel flauw te vallen of ook daadwerkelijk flauw te vallen.

### *Problemen met ademhalen*

Een klein deel van de kinderen heeft ook problemen met ademhalen als gevolg van zwakte van de ademhalingsspieren.

### *Trechterborst*

Een deel van de kinderen met een Emery Dreifuss spierdystrofie heeft een trechterborst. Het borstbeen staat naar binnen toe, waardoor er een soort kuil zichtbaar is aan de voorkant van de borstkas. Kinderen hebben hier zelf geen last van. Ze kunnen het wel vervelend vinden als andere kinderen hier opmerkingen over maken. Zo'n trechterborst wordt ook wel pectus excavatum genoemd.

### *Rug*

Geleidelijk aan krijgen kinderen en volwassenen een steeds stijvere rug die minder gemakkelijk gebogen of gestrekt kan worden. Dit wordt ook wel rigid spine, stijve rug genoemd. Ook kan een zijwaartse kromming in de rug ontstaan. Dit wordt een scoliose genoemd.

### *Vermoeidheid*

Kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie hebben vaak last van vermoeidheid. Dit komt deels omdat zij vanwege hun spierzwakte extra moeite moeten doen om alle dagelijkse activiteiten uit te voeren. Een ander deel van de vermoeidheid komt door het minder goed functioneren van de hartspier.

### *Pijnklachten*

Kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie hebben regelmatig last van pijnklachten als gevolg van overbelasting door de verzwakte spieren. Deze pijnklachten treden met name aan het eind van de dag op.



De pijn zit meestal in de spieren van de nek, schouder en onderrug. Ook kunnen pijnklachten als gevolg van spierkramp in de verzwakte spieren ontstaan.

### *Problemen van de darmen*

Kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie hebben vaker last van verstopping van de darmen.

### *Draagsters*

De hoeveelheid klachten die meisjes hebben die draagster zijn van de X-gebonden vorm van Emery-Dreifuss spierdystrofie kan enorm uiteenlopen. Sommige meisjes hebben zelf geen klachten, een groot deel van de meisjes heeft milde klachten. Een klein deel vertoont een beeld wat veel lijkt op Emery-Dreifuss spierdystrofie en een heel klein deel heeft evenveel klachten als jongens met de ziekte van Emery-Dreifuss.

## **Hoe wordt de diagnose Emery-Dreifuss spierdystrofie gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal van een kind met vergroeiingen van de gewrichten en spierzwakte en de bevindingen bij het lichamelijk onderzoek kan de diagnose ziekte van Emery-Dreifuss worden vermoed. Andere spierziektes kunnen soortgelijke klachten geven.

Ander onderzoek zal nodig zijn om de diagnose te stellen.

### *Bloedonderzoek*

Bij kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie is het spierenzym creatinekinase (CK) in het bloed vaak (2-20 keer) verhoogd. De CK-waarde is al vanaf de geboorte verhoogd. Op volwassen leeftijd daalt de CK-waarde weer.

Daarnaast zijn ook andere waarden in het bloed verhoogd, zoals bepaalde enzymen die meestal in verband worden gebracht met problemen van de lever, maar die ook verhoogd kunnen worden door deze spierziekte (ASAT).

### *Spierecho*

Met behulp van ECHO-onderzoek kunnen de spieren van kinderen met verdenking op Emery-Dreifuss spierdystrofie worden onderzocht. Het blijkt dat de spieren van kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie er veel witter uit zien dan van kinderen zonder de ziekte van Emery-Dreifuss.

### *Spierzenuwonderzoek*

Wanneer er getwijfeld wordt of er sprake is van een aandoening van de spieren of van een aandoening van de zenuwen kan een spierzenuwonderzoek (EMG) worden uitgevoerd. Bij kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie worden geen afwijkingen aan de zenuwen gevonden, maar wel afwijkingen aan de spier. Omdat dit een belastend onderzoek is en er vaak al sterke vermoedens bestaan dat er sprake is van een spierziekte, wordt dit onderzoek vaak achterwege gelaten.

### *Genetisch onderzoek*

Door middel van bloedonderzoek kan het foutje in het DNA worden aangetoond bij de meeste kinderen met de ziekte van Emery-Dreifuss. Het lukt niet bij alle kinderen om het foutje in het erfelijk materiaal aan te tonen.

### *Spierbiopsie*



Met een spierbiopt wordt een klein stukje spierweefsel verkregen. Dit kan zowel met een dikke naald onder lokale verdoving, als door een chirurg onder algehele narcose worden weggehaald uit de spier. De patholoog kan dit stukje spierweefsel onder de microscoop bekijken. Bij kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie ziet dit spierweefsel er anders uit. De patholoog kan zien dat de spiervezels allemaal een verschillende grootte hebben, dat de kernen van de spiervezels in de cellen liggen in plaats van aan de rand en dat de spiervezels aan het afsterven zijn en dat ze vervangen worden door bindweefsel.

Met behulp van speciale kleuringen kan gekeken worden of bepaalde eiwitten in het spierweefsel aanwezig zijn. Bij kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie missen bepaalde eiwitten waardoor de spiervezelswand minder sterk is en gemakkelijk kapot gaat.

### *Kindercardioloog*

Alle kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie zullen regelmatig onderzocht worden door de kindercardioloog. Deze kinderarts heeft veel verstand van het functioneren van het hart. Met behulp van het lichamenlijk onderzoek, een hartfilmpje en een ECHO-onderzoek van het hart, kan de kindercardioloog een indruk krijgen van het functioneren van het hart. Ook kan het hartritme gedurende 24 of 48 uur gemeten worden met behulp van een kastje wat kinderen bij zich dragen. Dit wordt holter onderzoek genoemd.

### *Longarts*

Kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie zullen bij ademhalingsproblemen gezien worden door de longarts om te kijken hoe goed hun longen functioneren. De longarts zal de longfunctie laten bepalen, vooral de hoeveelheid lucht die tijdens een maximale inademing en uitademing kunnen worden ingeademd en de maximale uitademingssnelheid zijn een goede maat voor het functioneren van de longen en de ademhalingsspieren.

### *Orthopeed*

Ook de orthopeed zal regelmatig kijken naar kinderen met de ziekte van Emery-Dreifuss. De orthopeed let vooral op het ontstaan van een verminderde beweeglijkheid van de wervels en op het ontstaan van vergroeiingen van gewrichten. Om dit goed te beoordelen zal de orthopeed regelmatig foto's van de wervelkolom en van bepaalde gewrichten laten maken.

## **Hoe wordt Emery-Dreifuss spierdystrofie behandeld?**

### *Geen genezing*

Er bestaat geen behandeling die Emery-Dreifuss spierdystrofie kan genezen. De behandeling er op gericht om zo min mogelijk last te hebben van de symptomen en zo goed mogelijk te kunnen omgaan met de symptomen die het gevolg zijn van hebben van deze aandoening.

### *Regelmatig bewegen*

Het is voor kinderen met een Emery-Dreifuss spierdystrofie belangrijk om regelmatig matig-intensief te bewegen om de spieren in een goede conditie te houden.

### *Regelmatig rustpauzes*

Voor kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie is het belangrijk om na enige tijd inspanning regelmatig een rustpauze in te lassen om de spieren weer de kans te geven om te herstellen.

### *Vermijden overgewicht*

Voor kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie is het heel belangrijk om geen overgewicht te hebben. Hierdoor worden de spieren extra zwaar belast wat tot meer klachten van Emery-





Dreifuss spierdystrofie leidt. Eventueel kan een diëtiste helpen bij het zorgen voor een gezond gewicht.

### *Pijnstillers*

Wanneer ondanks een goede houding, regelmatig rustpauzes en een gezond gewicht nog pijnklachten bestaan, kunnen pijnstillers helpen deze pijnklachten te verminderen. Ook warmtezakjes op pijnlijke spieren kunnen verlichting geven.

### *Verstopping van de darmen*

Het medicijn macrogol kan er voor zorgen dat de ontlasting soepel en zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt.

### *Fysiotherapie*

Met behulp van een fysiotherapeut kunnen de spieren in een zo goed mogelijk conditie worden gehouden. Ook kan een zo min mogelijk belastend looppatroon worden aangeleerd. Het is van belang om zo veel mogelijk te proberen in beweging te blijven. De fysiotherapeut kan adviezen geven over geschikte sporten zoals wandelen, zwemmen en fietsen, maar ook bijvoorbeeld voetballen.

De fysiotherapeut kan ook adviezen geven hoe verder gaande vergroeiingen van de gewrichten zo veel mogelijk voorkomen kan worden door regelmatig rekoefeningen uit te voeren.

Daarnaast leert de fysiotherapeut kinderen ook oefeningen om de ademhalingspijpen te trainen en oefeningen om slijm in de luchtwegen zo goed mogelijk op te kunnen hoesten.

### *Ergotherapeut*

De ergotherapeut kan adviezen geven hoe allerlei dagelijkse bezigheden zoals aankleden, eten, praten maar ook naar school gaan zo makkelijk mogelijk kunnen verlopen. De ergotherapeut kan adviezen geven hoe deze handelingen uit te voeren. Ook weet de ergotherapeut wat voor hulpmiddelen er bestaan of gemaakt kunnen worden om het uitvoeren van deze bezigheden te vergemakkelijken.

### *Logopedie*

De logopedist kan adviezen geven om het spreken te verbeteren. Ook kan een logopedist adviezen en oefeningen geven bij slikproblemen.

### *Revalidatiearts*

De revalidatiearts coördineert de verschillende therapievormen en kan adviezen geven over school en hulpmiddelen. Ook schrijft de revalidatiearts vaak nachtsplanken voor die spitsvoeten helpen te voorkomen of lange splanken voor overdag die het lopen gemakkelijker maken.

### *School*

Kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie hebben een normale intelligentie en kunnen meestal gewoon regulier onderwijs volgen. De gymnastieklessen moeten soms wat aangepast worden en op school moet er een mogelijkheid zijn om even te kunnen rusten.

### *Kindercardioloog*

De kindercardioloog kan medicijnen voorschrijven die de pompfunctie van het hart ondersteunen. Ook kunnen medicijnen nodig zijn die hartritmestoornissen voorkomen.



Wanneer volwassenen door hartritme stoornissen flauw vallen, dan kan het nodig zijn om hen een pacemaker te geven om te zorgen dat het hart regelmatig blijft kloppen. Soms wordt ook een interne defibrillator geplaatst bij ernstige hartritme stoornissen.

Zelden zal een harttransplantatie op volwassen leeftijd nodig zijn bij ernstig hartfalen. Kinderen en volwassenen met een slechte hartfunctie of een ernstige hartritme stoornissen zullen bloedverdunners krijgen om te proberen te voorkomen dat er vanuit het hart bloedpropjes ontstaan die richting de longen of richting de hersenen worden geschoten en daar bijvoorbeeld een herseninfarct kunnen veroorzaken.

### *Kinderlongarts*

De longarts kan medicijnen voorschrijven die de longfunctie kunnen ondersteunen, soms zijn antibiotica nodig om infecties te behandelen of te voorkomen. Met behulp van oefeningen (airstacking genoemd) kunnen de ademhalingsspieren worden getraind.

### *Kinderorthopeed*

De kinderorthopeed kan door middel van een operatie een te sterke zijwaartse verkromming van de rug corrigeren. Voor een milde verkromming kan ook een corset worden gegeven. Wanneer de gewrichten volledig zijn vastgegroeid kan de orthopeed door middel van een operatie proberen weer bewegingsmogelijkheden in een gewricht te krijgen. Te korte achillespezen kunnen door middel van een operatie verlengd worden.

### *Narcose*

Bepaalde medicijnen die gebruikt worden tijdens een narcose (zogenaamde depolariserende spierverslappers en narcosemiddelen zoals halothaan en isofluraan) kunnen beter niet gebruikt worden bij kinderen met een Emery-Dreifuss spierdystrofie. Het is belangrijk dat kinderen met deze spierziekte geopereerd worden in een centrum waar ervaring is met operaties bij kinderen met een spierziekte.

### *Begeleiding*

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan begeleiding geven hoe het hebben van deze aandoening een plaatsje kan krijgen in het dagelijks leven. Het kost vaak tijd voor ouders om te verwerken dat de toekomstverwachtingen van hun kind er anders uit zien dan mogelijk verwacht is.

### *Contact met andere ouders*

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met Emery Dreifuss spierdystrofie.

## **Wat betekent Emery-Dreifuss spierdystrofie voor de toekomst?**

### *Geleidelijk toename spierzwakte*

Bij kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie neemt de spierzwakte geleidelijk aan toe. Bij sommige kinderen gaat dit sneller dan bij andere kinderen. Bij kinderen waarbij de spierzwakte al op jonge leeftijd begint verloopt de ziekte vaak sneller dan bij kinderen waarbij de spierzwakte op latere leeftijd begint. De meeste kinderen blijven in staat om zelfstandig te lopen. Een deel van de volwassenen heeft een rolstoel nodig om zich te verplaatsen, een andere deel van de volwassenen ook niet.





## *Metabool syndroom*

Kinderen en volwassenen met Emery-Dreifuss type 2 en 3 hebben een verhoogde kans op het ontwikkelen van een metabool syndroom met een hoog suikergehalte in het bloed en een hoog vetgehalte. Het advies is dit regelmatig te controleren bij pubers en volwassenen met deze vorm van Emery Dreifuss spierdystrofie.

## *Herseninfarct*

Volwassenen met een slechte hartfunctie of ernstige hartritmestoornissen hebben een verhoogde kans om dat er een bloedpropje ontstaat in het hart die vervolgens in de richting van de hersenen wordt gepompt en daar een bloedvat afsluit. Op deze manier kan een herseninfarct ontstaan. Om dit zo veel mogelijk te voorkomen krijgen volwassenen met deze hartproblemen bloed verdunnende medicijnen voorgeschreven.

## *Levensverwachting*

Kinderen met Emery-Dreifuss spierdystrofie kunnen een beperkte levensverwachting hebben. Dit komt vooral voor bij volwassenen die ernstige hartritmestoornissen hebben of waarbij het hart weinig kracht heeft om het bloed rond te pompen. Bij volwassenen zonder problemen met het hart is de levensverwachting niet beperkt.

## *Kinderen*

Volwassenen met Emery-Dreifuss spierdystrofie kunnen kinderen krijgen. Het hangt van het type foutje in het erfelijk materiaal af of de kinderen van deze volwassenen een verhoogde kans hebben om zelf Emery Dreifuss spierdystrofie te krijgen. In geval van een autosomaal dominant foutje hebben kinderen 50% kans zelf ook deze aandoening te krijgen. In geval van een autosomaal recessief foutje is de kans nauwelijks aanwezig dat een kind zelf ook deze aandoening zal krijgen. Bij een volwassen man met het X-gebonden foutje zullen zijn dochters drager zijn en zijn zoons de aandoening niet krijgen. De zoons zullen van de vader het Y-chromosoom krijgen en niet het X-chromosoom met foutje.

## *Dragers*

Moeders van een zoon met een X-gebonden vorm van Emery Dreifuss spierdystrofie hebben zelf ook een verhoogde kans op het krijgen van hartproblemen. Hen wordt ook geadviseerd een keer per jaar op controle te gaan bij de cardioloog om te kijken of er aanwijzingen zijn voor een hartprobleem.

## **Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans op het krijgen van Emery-Dreifuss spierdystrofie?**

### *Erfelijke ziekte*

Emery-Dreifuss spierdystrofie is een erfelijke ziekte. De ziekte kan op veel verschillende manieren overerven. Wanneer de fout bij het kind zelf ontstaan is, dan is de kans erg klein dat broertjes en zusjes zelf ook deze aandoening gaan krijgen.

Wanneer de moeder draagster is, dan hebben broertjes 50% kans om zelf deze aandoening te krijgen. Dochters worden dan ook draagster maar hebben zelf meestal geen klachten.

Wanneer beide ouders drager zijn, in geval van een autosomaal recessief foutje, dan hebben broertjes en zusjes 25% kans om zelf ook Emery-Dreifuss spierdystrofie te krijgen.

Wanneer broertjes of zusjes zelf ook de aandoening krijgen, dan kunnen zij evenveel, meer even zo goed minder of juist meer klachten hebben. Dat valt van te voren niet te voorspellen. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.



## *Prenatale diagnostiek*

Door middel van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie tijdens de zwangerschap bestaat de mogelijkheid om tijdens een zwangerschap na te gaan of een broertje of zusje ook Emery-Dreifuss spierdystrofie heeft.

## *Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)*

Vrouwen die een kind hebben gehad met Emery Dreifuss spierdystrofie kunnen naast prenatale diagnostiek ook in aanmerking komen voor preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD) Bij PGD wordt een vrouw zwanger door middel van IVF (In Vitro Fertilisatie). De bevruchting vindt dan buiten het lichaam plaats, waardoor het zo ontstane pre-embryo onderzocht kan worden op het hebben van Emery Dreifuss spierdystrofie. Alleen embryo's zonder de aanleg voor Emery Dreifuss spierdystrofie, komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie zie [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

## **Links en verwijzingen**

[www.vsn.nl](http://www.vsn.nl)

(Nederlandse vereniging van spierziekten)

## **Referenties**

1. A new titinopathy: Childhood-juvenile onset Emery-Dreifuss-like phenotype without cardiomyopathy. De Cid R, Ben Yaou R, Roudaut C, Charton K, Baulande S, Leturcq F, Romero NB, Malfatti E, Beuvin M, Vihola A, Criqui A, Nelson I, Nectoux J, Ben Aim L, Caloustian C, Olaso R, Udd B, Bonne G, Eymard B, Richard I. *Neurology*. 2015;85:2126-35.
2. Abnormal proliferation and spontaneous differentiation of myoblasts from a symptomatic female carrier of X-linked Emery-Dreifuss muscular dystrophy. Meinke P, Schneiderat P, Srsen V, Korfali N, Lê Thành P, Cowan GJ, Cavanagh DR, Wehnert M, Schirmer EC, Walter MC. *Neuromuscul Disord*. 2015;25:127-36
3. Cardiac manifestations of neuromuscular disorders in children. Hsu DT. *Paediatr Respir Rev*. 2010;11:35-8

Laatst bijgewerkt: 27 januari 2016

Auteur: JH Schieving