

DE DIAGNOSE EN BEHANDELING VAN DUCHENNE SPIERDYSTROFIE
EEN RICHTLIJN VOOR FAMILIES

INHOUD

	PAGINA
VERANTWOORDING	1
1. INTRODUCTIE	2
2. HOE GEBRUIKT MEN DIT DOCUMENT	3
3. DIAGNOSE	7
4. NEUROMUSCULAIRE ZORG – kracht en functie behoud	11
5. REVALIDATIE ZORG – fysiotherapie en ergotherapie	19
6. ORTHOPEDISCHE ZORG - hulp met bot en gewrichtsproblemen	21
7. ADEMHALINGSCONTROLE– zorg voor de ademhalingsspieren	23
8. HART CONTROLE – zorgen voor het hart	25
9. GASTROINTESTINALE ZORG - voeding, slikken en andere maagdarm kwesties	26
10. PSYCHOSOCIALE ZORG - hulp bij gedrag en leren	28
11. OVERWEGINGEN VOOR CHIRURGIE	31
12. OVERWEGINGEN VOOR NOODSITUATIES	32
AFKORTINGEN	34
LIJST VAN TERMEN DIE LANGSKOMEN	35

VERANTWOORDING

De informatie en adviezen gepubliceerd of beschikbaar gesteld in dit boekje zijn niet bedoeld om een arts te vervangen, noch vormt het een arts-patiënt relatie. Dit advies dient samen met het medisch advies van uw arts te worden gevolgd, die u moet raadplegen in alle zaken omtrent uw gezondheid, met name met betrekking tot symptomen die een diagnose of medische aandacht vereisen. Alles wat u zelf doet naar aanleiding van de informatie in dit boekje is op eigen risico.

Hoewel alle moeite is genomen om de juistheid en volledigheid van de informatie in dit boekje te garanderen, kan de juistheid niet worden gegarandeerd, en zal de zorg in elke situatie moet worden geïndividualiseerd.

1. INTRODUCTIE

Deze gids voor gezinnen is een samenvatting van de resultaten van een internationale consensus over de medische zorg van Duchenne spierdystrofie (DMD). Dit initiatief werd gesteund door het US Centers for Disease Control en Prevention (CDC), in samenwerking met patiëntenbelangengroepen en het TREAT-NMD netwerk. Het hoofddocument is gepubliceerd in Lancet Neurology.

Referenties voor het hoofddocument:

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management, Lancet Neurology 2010, 9(1) 77-93.

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care, Lancet Neurology 2010, 9(2) 177-189.

Het hoofddocument kan gratis worden gedownload op:

<http://www.treat-nmd.eu/diagnosis-and-management-of-DMD>

De aanbevelingen zijn gebaseerd op een uitgebreide studie door 84 internationale experts, op gebied van DMD diagnose en zorg, die gekozen zijn om een breed scala aan specialismen te vertegenwoordigen. Zij hebben zelfstandig methoden van zorg “gewaardeerd” die gebruikt worden bij de behandeling van DMD om aan te geven hoe “noodzakelijk”, “passend” of “ongepast” elk van deze behandelingen is in de verschillende stadia van de ziekte DMD. In het totaal hebben zij meer dan 70.000 verschillende scenario's overwogen. Dit gaf hen toestemming om richtlijnen vast te stellen waarvan een meerderheid heeft ingestemd met de “beste behandeling” voor DMD zorg.

De deskundigen benadrukten dat de beste behandeling van DMD een **multidisciplinaire aanpak** vereist, met de inzet van specialisten op allerlei gebieden, en dat er een arts of een medisch professional moet zijn die deze inspanningen coördineert. Omdat iedereen anders is, moet de persoon met DMD en zijn familie **actief betrokken zijn met een medische professional** die de klinische zorg kan coördineren en individualiseren.

Dit document voorziet in de basisinformatie die u in staat stelt om effectief te participeren in dit proces. De arts of medisch professional die de zorg coördineert moet zich bewust zijn van alle mogelijke problemen bij DMD en moet toegang hebben tot de behandelingen die de fundamenteën leggen voor een goede zorg en de inzet van verschillende specialismen. De nadruk van de behandelingen zal met de tijd veranderen. Deze gids neemt u mee door de verschillende thema's of gebieden van DMD zorg (figuur 1). Niet alle specialisten zullen nodig zijn gedurende alle stadia van de aandoening, maar het is belangrijk dat ze, indien nodig, toegankelijk zijn, en dat de persoon die de zorg coördineert ondersteuning krijgt van al deze gebieden.

2. HOE GEBRUIKT MEN DIT DOCUMENT

Deze gids bevat veel informatie. U kunt hem op twee verschillende manieren gebruiken. Sommige gezinnen concentreren zich liever op het stadium van DMD dat hun kind heeft bereikt. Anderen willen vanaf het begin zo veel mogelijk begrijpen over elk aspect van DMD.

In dit deel en in figuur 1 kunt u zien hoe experts denken over de verschillende stadia van DMD en hoe de behoefte aan zorg van iemand met DMD verandert met de tijd. Als u rechtstreeks naar de delen van het document wilt, die nu relevant voor u zijn, kunt u ze makkelijk vinden. Aan het einde van het document zijn er twee delen die wellicht belangrijker zijn om te hebben als een eenvoudige verwijzing: dingen om te onthouden als een operatie is gepland en dingen om te overwegen in een noodsituatie. We hebben de verschillende delen een kleur gegeven die overeenkomt met de kleuren in de figuur. Er is een verklarende woordenlijst aan het eind van het boekje om u te helpen met eventuele moeilijke termen, of de woorden die uw behandelend team kan gebruiken.

"Dit is een gids naar de 'medische' aspecten van DMD, maar houdt altijd in gedachten dat de medische kant niet alles is. Het idee is dat door het minimaliseren van medische problemen, uw zoon kan gaan leven en u verder kunt gaan met vormen van een gezin. Het is goed om te onthouden dat de meeste jongens met Duchenne blijfe kinderen zijn en de meeste gezinnen doen het zeer goed na de eerste schok van de diagnose. "

- Elizabeth Vroom, *United Parent Projects Muscular Dystrophy*

DMD STAP VOOR STAP (Figuur 1)

DMD is een aandoening die verandert na verloop van tijd. Artsen en anderen herkennen vaak cruciale "fasen" in de voortgang van de aandoening. Zij gebruiken deze belangrijke fasen als leidraad voor hun aanbevelingen over de zorg, hoewel deze fasen een kunstmatig onderverdeling vertonen. Toch kan het nuttig zijn om de fasen te gebruiken om te herkennen welke behandeling wordt aanbevolen op een bepaald moment en wat u kan verwachten van het zorgteam op dat moment.

Fase voor de eerste symptomen (presymptomatisch)

De meeste jongens met DMD worden niet gediagnosticeerd tijdens de **PRESYMPATOMATISCHE** fase, tenzij er een familiegeschiedenis voor de aandoening is of tenzij er bloedtesten zijn gedaan om andere redenen. Symptomen zoals later beginnen met lopen of vertraagde spraak zijn aanwezig, maar zijn meestal subtiel en worden niet herkend of opgemerkt in dit stadium.

Vroege loopfase

In de **VROEGE AMBULANTE (LOOP)** fase zullen de jongens laten zien wat doorgaans beschouwd wordt als de "klassieke" tekenen van DMD - een Gowers manoeuvre (wat betekent dat ze steun nodig hebben met de handen op de dijen om zelf te kunnen opstaan van de grond), waggelende manier van lopen (tred) en op hun tenen lopen. Ze kunnen nog steeds trap lopen, maar sluiten meestal hun tweede voet aan bij de eerste in plaats van door te lopen.

Deze twee vroege fasen zijn op het moment dat het diagnostische proces waarschijnlijk op gang komt (Hoofdstuk 3).

DIAGNOSE: specifieke testen worden aanbevolen om de verandering in het DNA of genetische mutatie die zorgt voor DMD te identificeren. De medewerking van specialisten kan nodig zijn om deze tests te beoordelen en om te bespreken hoe de resultaten van invloed zijn op uw zoon en andere familieleden.

LEREN EN GEDRAG: Jongens met DMD hebben een grotere kans op problemen op deze gebieden. Sommige zijn te wijten aan het effect dat DMD heeft op de hersenen, anderen wegens de fysieke beperkingen. Sommige medicijnen zoals corticosteroiden kunnen ook een rol spelen. Ondersteuning van de familie is essentieel, en de inzet van specialisten kan nodig zijn om specifieke vraagstukken van leren en gedrag (hoofdstuk 10) aan te pakken.

FYSIOTHERAPIE: Een introductie aan het fysiotherapie team (hoofdstuk 5) in dit vroege stadium kan betekenen dat er langzaam een oefenschema kan worden ingevoerd die de spieren soepel houden en om een beklemmend gevoel in de gewrichten te voorkomen of te minimaliseren. Het fysiotherapie team kan ook adviseren in passende oefeningen voor school om zo deelname te bevorderen.

CORTICOSTEROÏDEN: Het is een goed moment om te weten te komen over de opties zoals corticosteroïden (Hoofdstuk 4) die zullen worden gebruikt wanneer de motorische vaardigheden van de jongens beginnen te stagneren of een "plateau" wordt bereikt. Als het gebruik van corticosteroïden in de planning staat, is het belangrijk om te controleren of alle vaccinaties zijn uitgevoerd en uit te vinden of een risicofactor voor de bijwerkingen van corticosteroïden kan worden verwacht of tot een minimum beperkt worden. Oriëntatie op gewichtscntrole kan bijvoorbeeld nodig zijn.

HART EN ADEMHALINGSSPIEREN: Typische problemen met de hart- en ademhalingspiers zijn waarschijnlijk niet aanwezig in dit stadium, maar controle moet worden ingebouwd via regelmatige follow-up bezoeken om een uitgangssituatie (wat is 'normaal' voor uw zoon) vast te stellen. Hartonderzoek wordt aanbevolen bij de diagnose en vervolgens om de twee jaar tot de leeftijd van jaar. Na de leeftijd van 10 jaar, dienen de controles vaker plaats te vinden. Het is ook belangrijk dat de jongen pneumokokken en griepvaccinaties krijgt (zie hoofdstuk 7).

Late loop fase

In de **LATE AMBULANTE** (loop) fase, wordt lopen steeds moeilijker en zijn er meer problemen met traplopen en opstaan van de grond.

LEREN EN GEDRAG: Continue steun van professionals zal nodig zijn om te helpen met eventuele problemen met leren en gedrag, en specifieke hulp kan nodig zijn om omgangsstrategieën te bedenken voor het verlies van het loopvermogen (Hoofdstuk 10).

FYSIOTHERAPIE: Revalidatie zal zich blijven richten op bewegingsvrijheid en zelfstandigheid (Hoofdstuk 5). Als strakke gewrichten een groter probleem worden voor behandeling met fysiotherapie, kan onderzoek en de inzet van orthopedische specialisten nodig zijn. Het is belangrijk om ervoor te zorgen dat er een passende rolstoel met ondersteunende zitting is om bij te dragen aan de zelfstandigheid en het comfort.

CORTICOSTEROÏDEN: Blijvende zorg van de behandeling met corticosteroïden is belangrijk in deze fase, met aandacht voor het specifieke schema en de gebruikte dosis (Hoofdstuk 4), alsmede aandacht voor de bijwerkingen. Het is belangrijk tweemaal per jaar onderzoek te doen om kracht en functie te controleren. Voortdurende aandacht voor gewichtscntrole, men moet rekening houden met eventuele neiging tot over- of ondergewicht met een gepaste behandeling indien er een probleem is (Hoofdstuk 9).

HART EN ADEMHALINGSSPIEREN: Vanuit het oogpunt van de ademhaling en hart (Hoofdstukken 7 en 8, respectievelijk), is er een gering risico op de voor de hand liggende problemen, maar permanent onderzoek van de hart- en ademhalingspiers blijft noodzakelijk. Echocardiogram en andere vormen van testen zouden jaarlijks moeten worden gedaan vanaf de leeftijd van 10 jaar. De arts zal u adviseren welke behandeling te starten indien er veranderingen zijn waargenomen op het echocardiogram.

Vroege niet-ambulante (vroeg niet loopfase)

In de **VROEGE NIET AMBULANTE** fase moet de jongen gebruik maken van een rolstoel. Om te beginnen zal hij zelf nog in staat zijn de stoel te rollen en zijn houding zal nog steeds goed zijn (Hoofdstuk 5).

LEREN EN GEDRAG: Ondanks dat de achteruitgang van de aandoening vordert, is er meer nadruk op zelfstandigheid nodig om een normale deelname op school en leuke activiteiten tijdens de adolescentie aan te moedigen.

FYSIOTHERAPIE: Aandacht voor strakke bovenste ledematen (schouders, ellebogen, polsen en vingers) wordt zeer belangrijk, evenals de behoefte aan ondersteunende apparatuur zodat uw zoon kan blijven staan. Kromming van de wervelkolom (scoliose) wordt veel minder vaak gezien door het wijdverbreide gebruik van corticosteroïden, maar de controle hierop is nog steeds erg belangrijk na het verlies van ambulante. In sommige gevallen vordert scoliose vrij snel, vaak over een periode van maanden (Hoofdstuk 6). Orthopedische inzet kan ook nodig zijn voor problemen met de voethouding die kunnen leiden tot pijn of ongemak en de keuze van schoeisel beperken.

CORTICOSTEROÏDEN: Onderhoud van de behandeling met corticosteroïden is nog steeds een belangrijk onderdeel van de behandeling in deze fase (Hoofdstuk 4) of er eerder gestart is en dan wordt voortgezet in deze fase, of net begonnen is in dit stadium.

HART EN ADEMHALINGSSPIEREN: Controle van de hartfunctie eenmaal per jaar is nog steeds van essentieel belang en elke verslechtering moeten onmiddellijk worden behandeld (Hoofdstuk 8). Ademhalingsfunctie zal waarschijnlijk verslechteren na het verlies van zelfstandig lopen en een gefaseerde reeks ingrepen om te helpen met ademen en te helpen met hoesten moet worden ingevoerd (zie hoofdstuk 7).

Late niet loopfase

In de **LATE NIET AMBULANTE** fase, wordt de functie van de bovenste ledematen en het behouden van een goede houding steeds moeilijker en is er meer kans op complicaties.

FYSIOTHERAPIE: Het is belangrijk om met de fysiotherapeut te bespreken welke soort apparatuur het beste is om zelfstandig te blijven en de participatie te ondersteunen. Andere aanpassingen kunnen nodig zijn om te helpen met activiteiten zoals eten, drinken en toiletbezoek, op bed leggen en in bed.

CORTICOSTEROÏDEN: Beslissingen in verband met corticosteroïdenschema's, voeding en gewichtsbeheersing zullen worden onderzocht en besproken met het zorgteam.

ADEMHALING EN HARTSPIEREN: Tweemaal per jaar controleren van hart- en longfunctie wordt aanbevolen en vaak intensieve onderzoeken en behandelingen zijn nodig.

Veel jonge mannen met DMD hebben een tevreden volwassen leven. Het is belangrijk om proactief te plannen om een zelfstandig doch gesteund volwassen leven te leiden, met alle kansen en uitdagingen die dit met zich meebrengt.

De volgende secties behandelen een voor een de tien verschillende gebieden van de zorg voor DMD, zoals beschreven in figuur 1.

Stadium 1 PRESYMPTOMATISCH	Stadium 2: VROEGE LOOPFASE (AMBULANTE)	Stadium 3: LATE LOOPFASE	Stadium 4: VROEGE NIET LOOPFASE (NIET- AMBULANTE)	Stadium 5: LATE NIET LOOPFASE	
Kan in dit stadium per toeval worden gediagnostiseerd als de CK is verhoogd is of in geval van positieve familie geschiedenis Kan tekenen geven van ontwikkelingsachterstand maar nog geen afwijkingen met lopen	Gowers manoeuvre Waggelend loopje Kan op zijn tenen gaan lopen Kan nog de trap op klimmen	Steeds meer moeite met lopen Kan geen trappen meer lopen en moeilijk opstaan van de grond	Kan wellicht zelf nog de rolstoel rollen Kan goed zijn blijven zitten Kan scoliose ontwikkelen	Bovenste ledenmaten functie en houding bewaren wordt steeds beperkter	
Vereist diagnostische uitwerking en genetisch advies		In dit stadium waarschijnlijk gediagnosticeerd tenzij uitgesteld door andere redenen (bijvoorbeeld gelijktijdige pathologie)			DIAGNOSTIEK
Anticiperende planning voor toekomstige ontwikkelingen Zorg dat het volledige vaccinatieschema is voltooid	Voortdurende beoordeling om te zorgen dat het verloop van de ziekte is zoals verwacht, in samenhang met de interpretatie van diagnostische tests Ten minste zes maandelijks onderzoek van de functie, kracht en het bereik van bewegingen om de fase van de ziekte te bepalen en vast te stellen of er een behandeling met corticosteroiden nodig is, dat er verder kan worden gegaan met vastgestelde schema van corticosteroïde of behandeling van bijwerkingen nodig is				NEUROMUSCULAIRE ZORG
Onderwijs en steun Preventieve maatregelen om soepele spieren te behouden en contracturen te minimaliseren Aanmoediging van de juiste oefeningen en activiteiten Ondersteun functie en deelname Indien nodig aanschaffen van aanpassingsapparaten	Doorgaan met eerdere metingen Aanschaffen van een passende rolstoel en zitting, en hulpmiddelen en aanpassingen om maximale zelfstandigheid in dagelijkse activiteiten, functie en participatie te handhaven				REVALIDATIE ZORG
Orthopedische chirurgie is zelden nodig	Overweging voor operatie mogelijkheden voor Achillespees verkorting in bepaalde situaties		Controleer op scoliose: Behandel met posterieure wervelkolom fusie in bepaalde situaties Mogelijke behandeling voor voetpositie in de rolstoel		ORTHOPEDISCHE BEHANDELING
Normale ademhalingsfunctie Zorg voor volledig vaccinatie schema inclusief pneumococci en griepvaccinaties	Kleine kans op ademhalingsproblemen Controleer de vooruitgang		Verhoogde kans op ademhalingsproblemen Begin met ademhalingsonderzoek	Verhoogde kans op ademhalingsproblemen Begin met ademhalingsonderzoek en behandelingen	ZORG VOOR ADEMHALINGS FUNCTIE
Echocardiogram bij diagnose of bij leeftijd van 6 jaar	Maximaal 24 maanden tussen de onderzoeken tot de leeftijd van 10 jaar, daarna jaarlijks		Onderzoek hetzelfde als in de jongere groep Verhoogd risico op hartproblemen met de leeftijd; vereist behandeling, zelfs als er geen klachten zijn Gebruik van standaard behandeling van hartfalen indien functie verslechtert		ZORG VOOR HART
Controleer op een normale gewichtstoename voor de leeftijd Voedingsonderzoek voor over / ondergewicht				Aandacht voor mogelijke dysfagie	GASTROINTESTINALE ZORG
Familie ondersteuning, vroeg onderzoek/ behandeling voor ontwikkeling, leren en gedrag	Onderzoek/behandeling voor leren, gedrag en omgang met. Bevorderen van zelfstandigheid en de sociale ontwikkeling			Langzaam aan plannen voor overgang naar volwassenheid	PSYCHOSOCIALE ZORG

Figuur 1. De verschillende zorggebieden die nodig zijn tijdens elke fase van DMD

3. DIAGNOSE

ZORG ROND DE DIAGNOSE

De specifieke oorzaak van een medische aandoening wordt de diagnose genoemd. Het is zeer belangrijk om de exacte diagnose vast te stellen wanneer uw arts DMD vermoedt. Het doel van de zorg op dit moment zal zijn om zo snel mogelijk een nauwkeurige diagnose vast te stellen. Met een snelle diagnose, kan iedereen in de familie geïnformeerd worden over het verloop van DMD, voorzien worden van genetisch advies en de opties rond behandeling worden verteld. Adequate zorg kan worden ingevoerd en ondersteuning aan de familie kan worden verstrekt. Het zou ideaal zijn als de diagnose wordt uitgevoerd door een neuromusculair gespecialiseerde arts die het kind klinisch kan onderzoeken en de juiste behandeling kan starten en interpreteren. Familie follow-up en ondersteuning na de diagnose zal vaak worden aangevuld door steun van genetische adviseurs.

Belangrijke feiten om te onthouden:

1. *Het krijgen van een diagnose is een belangrijke stap zodat u en uw arts plannen kunnen maken voor de zorg van uw zoon.*
2. *Artsen kunnen DMD niet diagnosticeren met behulp van slechts een CK test. Als uw zoon verhoogde CK spiegels heeft, zal uw arts de diagnose met behulp van genetische testen moeten bevestigen.*
3. *U BENT NIET ALLEEN. Neem contact op met uw arts om antwoord te krijgen op eventuele vragen die u heeft en pleeg overleg met een genetisch adviseur.*
4. *Dit is ook een tijd waarin u contact kunt opnemen met een steungroep of belangenbehartigingsorganisatie. Dit kan van bijzondere hulp zijn. U vindt een lijst van contacten op www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations*

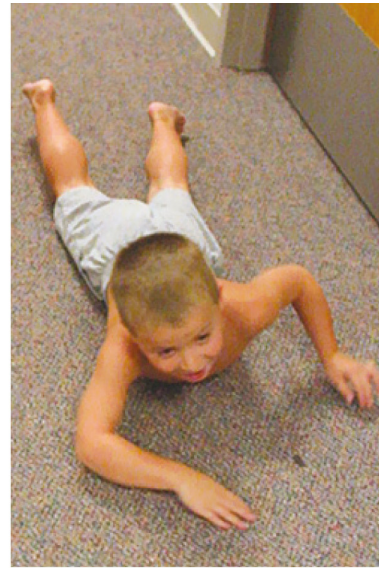
WANNEER IS ER EEN VERMOEDEN VAN DMD

De eerste vermoedens worden meestal geuit door een van de volgende drie tekenen (zelfs wanneer er geen geschiedenis van DMD in de familie is):

- Problemen met de spierfunctie. Het is vaak een familielid die opmerkt dat er iets mis is. Jongens die DMD hebben, beginnen later met lopen dan de andere jongens van hun eigen leeftijd. Zij hebben vergrote kuitspieren en hebben moeite met rennen, springen of traplopen. Ze vallen gemakkelijk en hebben de neiging om op hun tenen te lopen. Ze kunnen ook een vertraagde spraak hebben. Een van de klassieke symptomen van DMD is, de "Gowers" manoeuvre, waarbij de jongen zijn handen en armen gebruikt om zichzelf op te duwen langs zijn lichaam naar een verticale positie. Dit is het gevolg van zwakte in de heupen en de bovenbeenspieren (zie figuur 2).
- Hoge niveaus van het spiereiwit creatine kinase (CK) in een bloedtest. Het vinden van een verhoogd CK-niveau moet direct aanleiding geven om te verwijzen naar een neuromusculaire specialist voor een bevestiging van de diagnose. Een verhoogd niveau van CK wordt ook gezien bij mensen met andere vormen van spieraandoeningen en een hoge CK alleen is niet genoeg om de diagnose DMD te bevestigen.
- Hoge niveaus van de "leverenzymen" AST en ALT in een bloedtest. De hoge niveaus van deze enzymen in het bloed zijn vaak geassocieerd met een leveraandoening, maar spierdystrofieën kunnen ook de oorzaak zijn van deze verhoging. Onverwacht hoge niveaus van deze enzymen, zonder andere oorzaak kan vermoeden dat de CK niveaus ook hoog zullen zijn en dus kan een diagnose van spierdystrofie worden vermoed. Een leverbiopsie wordt niet aanbevolen.
- Kinderen met Duchenne hebben vaak enige vertraging in hun spraakontwikkeling en ook hiermee kunnen zij zich presenteren (zie hoofdstuk 10).

HET BEVESTIGEN VAN DE DIAGNOSE DMD

DMD is een genetische aandoening - het wordt veroorzaakt door een mutatie of verandering in het DNA voor een gen genaamd het dystrofine of DMD-gen. De diagnose moet bevestigd worden door genetische testen meestal op een bloedmonster, maar er kunnen ook andere testen gebruikt worden. Enkele achtergrondinformatie over genetische testen wordt verstrekt in Box 1.



Figuur 2. Gowers' Manoeuvre

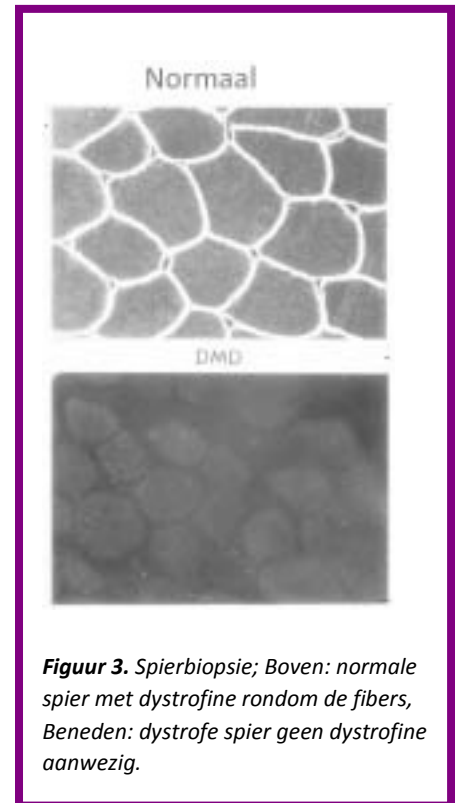
DE TESTEN

1) GENETISCH TESTEN

Genetisch onderzoek is altijd nodig, zelfs als DMD eerst is vastgesteld door een spierbiopsie. Verschillende soorten genetische testen kunnen specifieke en gedetailleerde informatie bieden over de mutatie of verandering in het DNA. Het hebben van de genetische bevestiging van de diagnose is om verschillende redenen belangrijk. Het zal helpen om te bepalen of de jongen in aanmerking kan komen voor een aantal van de mutatie-specifieke klinische trials en het zal de familie helpen met een aantal beslissingen met betrekking tot prenatale diagnostiek en toekomstige zwangerschappen.

Zodra de exacte mutatie of verandering in het DNA in het dystrofine-gen bekend is, zal de moeder de mogelijkheid moeten worden aangeboden voor een genetische test om te controleren of ze drager is of niet. Deze informatie zal belangrijk zijn voor andere vrouwelijke familieleden aan de kant van de moeder (zussen, dochters, tantes, en nichtjes) om er achter te komen of zij ook drager zijn.

Een genetische test en een doorverwijzing naar een klinisch geneticus zal de familie helpen bij het begrijpen van de resultaten van de testen en de mogelijke gevolgen voor de andere gezinsleden (zie Box 1).



Figuur 3. Spierbiopsie; Boven: normale spier met dystrofine rondom de fibers, Beneden: dystrofe spier geen dystrofine aanwezig.

2) SPIERBIOPSIE ANALYSE

Uw arts kan een spierbiopsie (waarbij een kleine stukje van de spier wordt genomen voor analyse) aanraden. De genetische mutatie in DMD betekent dat het lichaam geen dystrofine eiwit kan produceren, of niet genoeg ervan. Testen op de spierbiopsie kan informatie verstrekken over de hoeveelheid van dystrofine in de spiercellen (zie figuur 3).

Als de bevestiging van de diagnose reeds is bereikt door middel van genetische testen, is een spierbiopsie niet altijd nodig. Echter, in sommige ziekenhuizen, kan de diagnose van DMD worden gedaan door een spierbiopsie analyse. Een genetische test na een positieve biopsie diagnose van DMD is nog steeds van essentieel belang om de specifieke verandering in het DNA vast te stellen of genetische mutatie waardoor DMD ontstaat.

Er zijn twee soorten testen die meestal worden uitgevoerd op een spierbiopsie. Ze zijn immunocytochemie en immunoblottingtest voor dystrofine. Deze testen worden gedaan om de aanwezigheid of afwezigheid van dystrofine te bepalen en kan helpen om onderscheid te maken tussen DMD of een mildere vorm van de aandoening.

3) ANDERE TESTEN

In het verleden waren de testen bekend als elektromyografie (EMG) en zenuwgeleidingsonderzoek (naaldonderzoek), een traditioneel onderdeel van het onderzoek voor een kind met een vermoedelijke neuromusculaire aandoening. Deskundigen zijn het erover eens dat deze testen niet geschikt of noodzakelijk zijn voor de beoordeling van DMD.

Box 1. Waarom is genetische bevestiging van belang

GENETISCH ADVIES EN DRAGERSCHAPSTESTEN:

- Soms is de genetische mutatie die DMD veroorzaakt door toeval ontstaan in de jongen. Dit wordt beschouwd als een spontane mutatie. In andere gevallen is het doorgegeven door de moeder aan de jongen.
- Als de moeder de mutatie heeft, wordt zij ook wel de 'drager' genoemd, en kan zij de genetische mutatie doorgeven aan haar andere kinderen. De jongens aan wie zij het overdraagt zullen DMD krijgen, terwijl de meisjes zelf drager worden. Als de moeder is getest en vastgesteld is dat zij de mutatie heeft, kan zij weloverwogen beslissingen nemen over toekomstige zwangerschappen, en haar vrouwelijke familieleden (zussen, tantes, dochters) kunnen ook getest worden om te zien of ze ook risico lopen op het krijgen van een jongen met DMD.
- Zelfs wanneer een vrouw geen drager is, is er een klein risico op toekomstige zwangerschappen, omdat de mutatie kan optreden in haar eicellen. Dit wordt ook wel "kiemcel mosaïcisme" genoemd.
- Een drager heeft zelf ook een klein risico op het ontwikkelen van een zwak hart of zelfs zwakke benen wanneer zij ouder wordt. Weten of u drager bent helpt bij het identificeren van dit risico, zodat de vrouw goed geadviseerd kan worden. U zal toegang moeten hebben tot een genetisch adviseur die u alles in meer detail kan uitleggen.

TOESTEMMING VOOR KLINISCHE ONDERZOEKEN:

- Er zijn een aantal klinische proeven gaande in DMD die gericht zijn op bepaalde typen mutaties. Genetisch onderzoek is belangrijk om te begrijpen of uw jongen in aanmerking komt om deel te nemen aan deze onderzoeken. Om artsen te helpen om jongens te vinden die in aanmerking komen voor deze onderzoeken, moet u zich inschrijven bij een patiëntregister (www.dmd.nl).
- De belangrijkste vraag die u beantwoord moet hebben, is of de genetische tests is uitgevoerd met de tot op dit moment aanvaarde normen, zodat de exacte mutatie kan worden omschreven. Als dit niet zo is, dan is verder onderzoek nodig. U moet dit bespreken met uw arts. De exacte mutatie is ook nodig om u in te schrijven bij een van de DMD database. U kunt de details van de soorten testen, die gedaan kunnen worden en hoe effectief ze zijn in het detecteren van de absolute detail van de mutatie, nalezen in het hoofddocument.

Alle nationale patiëntendatabase voor DMD over de hele wereld zijn te vinden op www.treat-nmd.eu/patientregistries.

Zie deze website voor meer details.

4. NEUROMUSCULAIRE ZORG – kracht en functie behoud

WELKE ONDERZOEKEN MOETEN GEDAAN WORDEN EN WAAROM

Uw zoon moet regelmatig gecontroleerd worden door een specialist die beschikt over de expertise om toezicht te houden op hoe het gaat en om te signaleren als er iets ongebruikelijk is dat extra zorg nodig heeft. Dit is belangrijk om op het juiste moment beslissingen te maken over nieuwe behandelingen en om zoveel mogelijk te anticiperen op problemen en deze te voorkomen. Het is aanbevolen dat uw zoon om de 6 maanden een arts ziet en ongeveer elke 4 maanden een gespecialiseerde fysiotherapeut en/of ergotherapeut, indien mogelijk.

Testen die worden gebruikt om patiënten met DMD te volgen kunnen variëren in de verschillende ziekenhuizen. Het allerbelangrijkste is dat er regelmatig evaluaties zijn, zodat de behandelingen goed kunnen worden gecontroleerd. Deze regelmatige evaluatie zou ook testen moeten bevatten die aantonen hoe de aandoening verloopt, waaronder:

Belangrijke feiten om te onthouden:

1. *Omdat uw zoon geen dystrofie heeft, zullen zijn spieren langzaam zwakker worden.*
2. *Sommige oefeningen en vermoeid raken kunnen de spierbeschadiging erger maken.*
3. *De dokter begrijpt de voortgang van spierzwakte en kan uw zoon helpen zich voor te bereiden op de volgende stap.*
4. *Het is belangrijk voor de arts om te weten hoe de spieren van uw zoon werken, zodat zo snel mogelijk met de juiste therapie kan worden gestart.*

Kracht: Kracht kan op een aantal verschillende manieren worden bekeken om te zien of de kracht die gegenereerd wordt op specifieke gewrichten aan het veranderen is.

Bereik van de gewrichtsbeweging: Dit wordt gedaan om te controleren of contracturen of gewrichtsverstrakking zich ontwikkelen en om te helpen welke rekoefeningen en behandelingen het nuttigst zijn.

Looptesten: Veel ziekenhuizen meten routinematig activiteiten op tijd, zoals de tijd die nodig is om op te staan van de vloer, een bepaalde afstand lopen, en een aantal traptreden te beklimmen. Dit geeft belangrijke informatie over hoe de aandoening aan het veranderen is en hoe deze reageert op de behandeling.

Motorische functie schalen: Er zijn een groot aantal verschillende schalen, maar uw ziekenhuis zal routinematig gebruik moeten maken van dezelfde schaal om de aandoening op een systematische manier te controleren. Verschillende schalen kunnen nodig zijn op verschillende tijdstippen.

Activiteiten van het dagelijks leven: Dit vertelt het team of extra hulp nodig kan zijn om te helpen bij de zelfstandigheid.

GENEESMIDDELEN VOOR DE BEHANDELING VAN SPIERSYMPTOMEN

Op dit moment wordt er veel onderzoek gedaan op het gebied van nieuwe geneesmiddelen voor DMD. In dit document geven de experts alleen aanbevelingen waarbij er al voldoende bewijs is voor een behandeling. Deze aanbevelingen zullen in de toekomst veranderen, zodra er nieuwe gegevens (zoals de resultaten van klinische trials) beschikbaar komen. Deze richtlijnen zullen worden geëvalueerd zodra er nieuwe resultaten beschikbaar komen.

Hoewel de verwachting is dat er in de toekomst een breder scala aan behandelingsmogelijkheden beschikbaar zullen zijn, is behandeling met corticosteroïden op dit moment de enige behandeling met geneesmiddelen in DMD waarover de deskundigen het eens zijn dat er voldoende bewijs is om ze te kunnen aanbevelen. Corticosteroïden worden in detail besproken in dit hoofdstuk. Medicijnen voor andere specifieke symptomen van de ziekte, zoals hartproblemen, worden later besproken.

BEHANDELING MET CORTICOSTEROÏDEN - EEN HANDLEIDING STAP VOOR STAP

Corticosteroïden worden gebruikt in tal van andere medische aandoeningen en er is veel ervaring in het gebruik ervan over de hele wereld. Er is geen twijfel over dat veel jongens met DMD er baat bij hebben, maar het voordeel moet worden afgewogen tegen de proactieve behandeling van mogelijke bijwerkingen. Het gebruik van corticosteroïden is zeer belangrijk bij DMD en zal met iedere familie vroegtijdig moeten worden besproken.

DE BASIS

- **Corticosteroïden (ook wel glucocorticoïden of steroïden genoemd) zijn de enige medicijnen waarvan bekend is dat ze een vermindering van de spierkracht en motorische functie in DMD kunnen tegengaan.** Het doel van het gebruik van corticosteroïden is om het kind te helpen langer zelfstandig te lopen om meer deel te kunnen blijven nemen aan dingen en om latere problemen met ademhaling, hart en orthopedie te minimaliseren. Ze kunnen ook het risico op scoliose (kromming van de wervelkolom) verminderen.
- **Preventie en de behandeling van de bijwerkingen van corticosteroïden moeten proactief en anticiperend zijn.** Om problemen te kunnen voorkomen moet de behandeling vroeg worden ingevoerd, ook om ervoor te zorgen dat ze niet ernstiger worden. Bijwerkingen geassocieerd met het gebruik van corticosteroïden variëren en worden vermeld in tabel 1.

Belangrijke feiten om te onthouden:

1. *Corticosteroïden zijn de enige geneesmiddelen waarvan bekend is om spierzwakte te helpen vertragen.*
2. *Vertel altijd aan artsen en andere zorgaanbieders dat uw zoon corticosteroïden slikt. Het is vooral belangrijk als hij een operatie moet ondergaan of een infectie of letsel heeft, omdat corticosteroïden het immuunsysteem kunnen onderdrukken.*
3. *Uw zoon mag nooit plotseling stoppen met corticosteroïden.*
4. *Uw zoon moeten regelmatig een arts bezoeken die bekwaam is in de behandeling van corticosteroïden. De arts zal uitleggen over de mogelijke bijwerkingen en zal u vertellen of uw zoon het risico loopt deze te ontwikkelen.*

STARTEN EN STOPPEN MET HET SLIKKEN VAN CORTICOSTEROÏDEN

- **Het optimale moment om te beginnen met de behandeling met corticosteroïden is wanneer de motorische functie zich in een "plateau fase" bevindt** - zodra de motorische vaardigheden van de jongen niet meer toenemen, maar nog niet verslechteren. Dit is normaal gesproken ergens tussen de leeftijd van 4-6 jaar. Het is niet aan te raden om met corticosteroïden te beginnen bij kinderen die nog steeds motorische vaardigheden aanleren, vooral als ze jonger zijn dan 2 jaar.
- **Het aanbevolen nationale vaccinatieschema moet volledig zijn afgerond vóór de behandeling met corticosteroïden is begonnen, en varicella (waterpokken) immuniteit moet zijn vastgesteld.**
- **Beginnen met de behandeling met corticosteroïden in de jongens / jonge mannen die niet meer zelfstandig lopen is een persoonlijke beslissing en moet worden besproken met de arts, rekening houdend met het effect van bestaande risicofactoren.** Voor de jongens die corticosteroïden gebruikten toen ze nog liepen, raden veel experts voortzetting van de medicatie aan als ze stoppen met lopen. Het doel in de niet-ambulante jongens is om kracht in de bovenste ledematen te behouden, de progressie van scoliose te vertragen, en het vertragen van de achteruitgang van de ademhalings- en hartfunctie.

DE VERSCHILLENDE CORTICOSTEROÏDEN SCHEMA'S

Een van de mogelijk verwarrende dingen in DMD-zorg is dat verschillende artsen en verschillende ziekenhuizen vaak verschillende schema's van corticosteroïden voorschrijven, hetgeen betekent dat u informatie vindt over de verschillende geneesmiddelen en de verschillende schema's. Deze richtlijnen hebben geprobeerd om een duidelijke route naar een effectief en veilig gebruik van corticosteroïden op te stellen op basis van regelmatig onderzoek naar functie en bijwerkingen (zie Box 2).

- **Prednison (prednisolone) en deflazacort** zijn de twee soorten corticosteroïden die hoofdzakelijk worden gebruikt in DMD. **Ze werken op dezelfde wijze.** Geen van beide is duidelijk beter. Geplande studies naar deze geneesmiddelen zijn belangrijk en zullen ons moeten helpen hen beter te begrijpen in de toekomst.
- De keuze van welk corticosteroïden te gebruiken hangt af van de beschikbaarheid in een bepaald land, de kosten voor de familie, de manier waarop het geneesmiddel wordt ingenomen, en de waargenomen bijwerkingen. Prednison heeft als voordeel dat het goedkoop en beschikbaar is in zowel tablet als een vloeibare formule. Deflazacort kan de voorkeur krijgen boven prednison voor sommige jongens omdat er mogelijk een iets lager risico is op gewichtstoename.
- Het dagelijks slikken van corticosteroïden kreeg de voorkeur van de deskundigen op de alternatieve schema's. Gegevens van lopende en toekomstige studies kunnen deze aanbevelingen wijzigen.

Box 2. Dosis voor het starten en onderhouden van corticosteroïdengebruik

- **De aanbevolen startdosering van prednison is 0,75 mg/kg /dag en die van deflazacort is 0,9 mg/kg/dag** in de ochtend gegeven. Sommige kinderen ervaren korte gedragsmatige bijwerkingen (hyperactiviteit, stemmingswisselingen) een paar uur nadat de medicatie is gegeven. Voor deze kinderen, kan de toediening van de medicatie in de namiddag verlichting geven aan enkele van deze problemen.
- **Voor jongens die nog lopen, wordt de dosering vaak verhoogd naarmate het kind groeit tot hij een gewicht van ongeveer 40 kg bereikt.** De maximale dosis van prednison wordt meestal beperkt tot ongeveer 30 mg/dag, en dat van deflazacort tot 36 mg/dag.
- Tieners die niet meer lopen maar op een lange termijn therapie met corticosteroïden zitten, zijn meestal boven de 40 kg en het wordt vaak toegestaan de **prednison dosering per kg te laten zakken naar 0,3 tot 0,6 mg/kg/dag.** Hoewel deze dosering lager is dan de geschatte 30 mg, geeft het toch aanzienlijke voordelen.
- Beslissen over het doorgaan met een dosis van corticosteroïden is een evenwicht tussen groei, hoe goed de reactie op corticosteroïden is en de bijwerkingen. Dus dit besluit moet worden herzien bij elk bezoek aan het ziekenhuis gebaseerd op het resultaat van de uitgevoerde testen en of de bijwerkingen al dan niet een probleem zijn die wel of niet behandeld of getolereerd worden.
- **In jongens met een relatief lage dosering van corticosteroïden (minder dan de aanvangsdosering per kg lichaamsgewicht) die vermindering van functie laten zien, is het aan te raden om een "functionele reddingsaanpassing" te overwegen.** De dosering van corticosteroïden wordt verhoogd tot het doel en de jongen wordt opnieuw getest op verbeteringen na ongeveer twee tot drie maanden.
- **Er is geen consensus over de optimale dosering corticosteroïde, indien begonnen is in de niet-ambulante fase.** Het is evenmin bekend hoe effectief de behandeling met corticosteroïden is bij het voorkomen van scoliose of bij het stabiliseren van hart of ademhalingsfunctie. Deze kwestie vereist verdere studie.

CORTICOSTEROÏDEN BEHANDELING EN BIJWERKINGEN (Box 3 en 4 en tabel 1)

Attente behandeling van corticosteroïde-gerelateerde bijwerkingen is van cruciaal belang wanneer een jongen is begonnen met lange termijn corticosteroïdtherapie. Terwijl corticosteroïdtherapie momenteel de standaard medicatie is voor DMD, mag het niet zomaar worden uitgevoerd door de arts of familie, en zal alleen mogen worden uitgevoerd door artsen met de nodige deskundigheid.

Box 3. Behandeling met corticosteroïden medicatie

- Een verlaging van de dosering van ongeveer $\frac{1}{4}$ tot $\frac{1}{2}$ wordt voorgesteld als er onaanvaardbare of niet-beheersbare bijwerkingen optreden met een herbeoordeling door de telefoon of bezoek aan ziekenhuis na een maand om de bijwerkingen te controleren.
- Als het dagelijkse doseringsschema resulteert in onbeheersbare en / of onaanvaardbare bijwerkingen die niet verbeteren als de dosis wordt verlaagd, is het wenselijk om over te stappen op een alternatief schema.
- Corticosteroïdtherapie mag niet gestopt worden, zelfs niet als de bijwerkingen NIET beheersbaar en/of toelaatbaar zijn tot ten minste een verlaging van de dosering en overstappen op een alternatieve regeling zijn geprobeerd. Deze aanbeveling geldt voor zowel ambulante en niet-ambulante personen.
- Indien de aanpassing van de dosering corticosteroïden en/of van het schema geen effect blijkt te hebben op het voldoende beheersbaar en aanvaardbaar maken van de bijwerkingen, dan is het noodzakelijk om te stoppen met de corticosteroïdentherapie. Deze beslissingen moeten individueel worden gemaakt in samenwerking met het kind en gezin. **Stop nooit plotseling met corticosteroïden.**

Box 4. Andere geneesmiddelen en voedingssupplementen

De deskundigen overwogen een aantal andere geneesmiddelen en supplementen die gebruikt worden in sommige gevallen voor DMD behandeling. Zij bestudeerden gepubliceerde gegevens over deze middelen om te zien of er genoeg bewijs is voor hun veiligheid en werkzaamheid om aanbevelingen te kunnen doen.

De deskundigen kwamen tot de volgende conclusies:

- Het gebruik van **oxandrolone**, een anabole corticosteroïde, **wordt niet aanbevolen**.
- Veiligheid in het gebruik van Botox is niet onderzocht voor de behandeling of preventie van verkorting in personen met DMD en wordt niet aanbevolen.
- Er was geen steun voor het systematisch gebruik van creatine. Een gerandomiseerde gecontroleerde trial van creatine in DMD laat geen duidelijk voordeel zien. Als een persoon creatine slikt en er zijn bewijzen van nierproblemen, is het noodzakelijk om te stoppen met deze aanvulling.
- **Geen aanbevelingen** kunnen op dit moment worden gedaan over andere supplementen of andere middelen die soms bij DMD behandeling worden gebruikt, zoals co-enzym Q10, carnitine, aminozuren (glutamine, arginine), anti-inflammatoire/anti-oxidanten (visolie, vitamine E, groene thee-extract, pentoxifylline), en anderen, waaronder kruiden of plantenextracten. De deskundigen kwamen tot de conclusie dat er onvoldoende bewijs was in de gepubliceerde literatuur.
- De deskundigen zijn het erover eens dat dit een gebied is waar extra onderzoek nodig is. Actieve betrokkenheid van gezinnen in activiteiten die nieuwe kennis en klinische proeven ontwikkelen, zoals de patiënt registers, wordt aangemoedigd.

Corticosteroïden zijn de enige middelen waarbij de deskundigen hebben ingestemd dat het kan worden aanbevolen. Hoewel sommige van de geneesmiddelen vermeld in box 4 op vrij grote schaal vrij gebruikt worden, is er gewoon niet genoeg bewijs om te zeggen of deze andere supplementen echt goed werken of niet. Het is belangrijk om alle medicatie te bespreken met uw arts voordat u denkt over het toevoegen of stoppen met medicatie. Tabel 1 bevat een samenvatting van de belangrijkste bijwerkingen van corticosteroïden die moeten worden gecontroleerd en nuttige behandelingen. Factoren om rekening te houden bij de handhaving of verhoging van de dosis zijn: reactie op de behandeling, het gewicht en groei, en of de bijwerkingen aanwezig en beheersbaar zijn.

Tabel 1. Corticosteroïden Bijwerkingen: Aanbevolen Controle en Behandeling

Enkele van de meest voorkomende lange termijn bijwerkingen van toediening van hoge doses corticosteroïden bij opgroeiende kinderen worden hier genoemd. Het is belangrijk op te merken dat verschillende personen heel verschillend reageren op corticosteroïden. De sleutel tot succesvolle corticosteroïde behandeling is het zich bewust zijn van de mogelijke bijwerkingen en er aan te werken om ze te voorkomen of te verminderen waar mogelijk. Vermindering van de corticosteroïde dosis kan nodig zijn als er onbehandelbare of ondraaglijke bijwerkingen zijn. Als dit niet lukt, dan is verdere verlaging of een verandering naar een ander doseringsschema noodzakelijk alvorens de behandeling helemaal te stoppen.

Corticosteroïde bijwerking	Opmerking en aanbevolen onderzoek	Punten voor u om over na te denken en te bespreken met de arts
Algemeen en Cosmetisch Gewichtstoename Overgewicht	Voedingsadviezen moet worden verstrekt aan alle familieleden vóór het starten van een corticosteroïde behandeling. Zij moeten worden gewaarschuwd dat corticosteroïden de eetlust verhogen.	Het is belangrijk dat het hele gezin verstandig eet om overgewicht te voorkomen. Zoek advies voor de hele familie over dieet en voeding.
Cushingoïde kenmerken ("maangezicht")	Bol gezicht en bolle wangen worden steeds meer merkbaar in de periode.	Zorgvuldige controle van de voeding en beperking van suiker en zout inname zal helpen gewichtstoename te verminderen en zal Cushingoïde kenmerken minimaliseren.
Overmatige haargroei op het lichaam (hirsutisme)	Klinisch onderzoek.	Dit is meestal niet ernstig genoeg om de medicatie te wijzigen.
Acne, gordelroos en wratten	Komt meer voor bij tieners.	Gebruik specifieke behandelingen (via uitwendig gebruik) en verander niet snel van corticosteroïde regime, tenzij er een emotionele nood is.
Groei achterstand	Controleer lengte ten minste elke zes maanden als onderdeel van algemene zorg (lengte neigt naar de kleine kant in DMD zelfs zonder behandeling met corticosteroïden) .	Vraag of uw zoon bezorgd is over zijn kleine gestalte. Als dat zo is, moet u bespreken met uw arts of hij een hormoononderzoek nodig heeft.
Verlate puberteit	Monitor ontwikkeling. Identificeer eventuele familiegeschiedenis van vertraagde seksuele rijping.	Stimuleer discussie over de puberteit. Vraag uw zoon of hij zich zorgen over de eventuele vertraging. Bespreek met uw arts over het verkrijgen van een hormoononderzoek als u of uw zoon bezorgd zijn.

Ongewilde gedragsveranderingen (Er is meer informatie over gedrag in Hoofdstuk 10 van de aanbevelingen.)	Identificeer alle basis stemmingen, humeur en ADHD problemen. Wees ervan bewust dat deze tijdelijk vaak verergeren tijdens de eerste zes weken van therapie met corticosteroïden.	Overweeg of basale kwesties moeten worden behandeld voorafgaand aan het starten van therapie met corticosteroïden, bv. ADHD begeleiding of medicatie. Het kan helpen om het tijdstip van toediening van corticosteroïde medicijnen te veranderen naar later op de dag - bespreek dit met uw arts, die kan ook helpen overwegen in een verwijzing voor het gedrag .
Immuun onderdrukking	Wees u bewust van het risico van een ernstige infectie en de noodzaak om kleine infecties snel op te lossen. Informeer al het medisch personeel dat het kind corticosteroïden gebruikt, en draag een corticosteroïde alert kaart bij u. Zorg ervoor dat de corticosteroïde niet abrupt wordt gestopt. Het is heel belangrijk dat iemand die chronisch corticosteroïden gebruikt, niet langer dan 24 uur een dosis mist, met name als ze zijn ziek.	Zorg dat uw kind waterpokken immunisatie heeft vóór het begin van therapie met corticosteroïden; zo niet zoek deskundig medisch advies bij contact met waterpokken. Als er een regionaal probleem is met tuberculose, kan er behoefte bestaan aan specifieke bewaking. Bespreek met uw arts wat u doet als er een hiaat in het nemen van corticosteroïden is, bijvoorbeeld vervanging van prednison als deflazacort tijdelijk niet beschikbaar is, of hoe u misschien intraveneuze (IV) dekking nodig heeft tijdens ziekte of vasten. Bespreek het gebruik van IV stressdosis methylprednisolon dekking voor een operatie of ernstige ziekte. Geef IV dekking tijdens vasten.
Hoge bloeddruk	Controleer bloeddruk bij elk bezoek aan het ziekenhuis.	Als de bloeddruk is verhoogd, kan de beperking van de zout inname en gewichtsafname een nuttig eerste stap zijn. Als dat niet werkt, zal uw arts moeten overwegen om mogelijke ACE-remmers of bètablokkers voor te schrijven.
Glucose intolerantie	Test op glucose in de urine tijdens elk bezoek aan het ziekenhuis. Informeer naar het meer moeten plassen of meer dorst.	Bloedtesten zijn wellicht nodig als urinetesten positief zijn.
Gastritis/gastroesophagale reflux	Let op voor reflux symptomen (brandend maagzuur).	Vermijd niet-steroïde anti inflammatoire middelen (NSAID's) - zoals aspirine, ibuprofen, naproxen. Medicijnen en zuurremmers (Rennie's) kunnen gebruikt worden als zich symptomen voordoen.

Maagzweer	Meld symptomen van buik/maagpijn, want dit kan een teken zijn van schade aan het slijmvlies van de maag. Stoelgang kan worden gecontroleerd op bloed als er anemische of suggestieve geschiedenis is.	Vermijd gebruik van NSAID (aspirine, ibuprofen, naproxen). Medicijnen en zuurremmers kunnen worden gebruikt als symptomen zich voordoen. Bezoek gastro-enteroloog.
Staar (Cataracts)	Jaarlijks oog onderzoek	Overweeg over te schakelen van deflazacort op prednison als staar zich ontwikkelt die van invloed is op het zicht. Bezoek oogarts. Staar hoeft alleen behandeld te worden indien ze interfereert met visie.
Bot demineralisatie en verhoogd fractuur risico	Wees zorgvuldig met eerdere fractures. Jaarlijks DEXA om de botdichtheid te controleren. Jaarlijks vitamine D bloedspiegel (idealiter eind van de winter in de seizoensgebonden klimaten) en aanvullen met vitamine D3 indien ze te laag zijn. Diëtist beoordeelt calcium en vitamine D-inname.	Vitamine D-supplementen kunnen nodig zijn afhankelijk van het niveau in het bloed. Herhaal vitamine D-niveau weer na 3 maanden van therapie. Gewicht dragende activiteiten kunnen nuttig zijn. Zorg ervoor dat de calciuminname in de voeding goed is en zo niet kunnen supplementen nodig zijn.
Myoglobinurie (urine ziet er Coca-Cola gekleurd uit want het bevat ~ afbraakproducten van spiereiwitten. Dit moet worden getest in een ziekenhuis laboratorium)	Informeer bij abnormale verkleuring van de urine na inspanning-urineonderzoek.	Vermijd intensieve lichaamsbeweging en excentrieke oefeningen, zoals hard naar beneden lopen of trampoline springen. Goede vochtinname is belangrijk. Nieronderzoeken zijn nodig als het aanhoudt.

5. REVALIDATIE ZORG – fysiotherapie en ergotherapie

Mensen met DMD hebben verschillende soorten revalidatie nodig gedurende hun leven. Veel hiervan zal worden geleverd door fysiotherapeuten en ergotherapeuten, maar andere mensen kunnen ook nodig zijn om te helpen, inclusief de revalidatie specialisten, orthopedische instrumentenmaker, leveranciers van rolstoelen en andere stoelen. Orthopedisch chirurgen kunnen ook betrokken zijn.

Behandeling van de spieren op lengte houden en gewrichtsverkorting tegen gaan vormt een essentieel onderdeel van de revalidatietherapie.

Het doel van rekken van de spieren is om functie en comfort te behouden. Het programma van rekken zal worden gecontroleerd door de fysiotherapeut, maar moet deel gaan uitmaken van de dagelijkse routine van het gezin.

Er zijn vele factoren in DMD die bijdragen aan de neiging voor het krijgen van te strakke of "verkorte" spieren. Een voorbeeld is dat de spieren steeds minder elastisch worden als gevolg van beperkt gebruik en houding of omdat de spieren rondom een gewricht uit balans zijn (de een sterker dan de andere). Het behoud van een ruime bewegingsvrijheid en symmetrie in de verschillende gewrichten is belangrijk. Dit helpt om de best mogelijke functie te behouden, voorkomt de ontwikkeling van misvormingen, en voorkomt drukproblemen op de huid.

Box 5. Behandeling om de spier op lengte te brengen en gewrichtsverkorting

- Het belangrijkste aanspreekpunt voor de behandeling van gewrichtsverkorting is uw fysiotherapeut. Idealiter inzet van een lokale fysiotherapeut ondersteund door een specialistische fysiotherapeut ongeveer elke 4 maanden. Rekken moet ten minste 4-6 maal per week worden uitgevoerd en moet deel uitmaken van de dagelijkse routine.
- Effectief rekken om de ontwikkeling van verkorting tegen te gaan kunnen verschillende technieken omvatten die uw fysiotherapeut u zal tonen, inclusief rekken, spalken en staande apparaten.
- Regelmatig rekken bij de enkel, knie en heup is belangrijk. Later, wordt het regelmatige rekken van de armen noodzakelijk, vooral de vingers, pols, elleboog en schouder. Aanvullende gebieden die rekoefeningen vereisen worden vast gesteld bij een persoonlijk onderzoek.
- Nacht spalken (enkel-voet orthesen of AFOs) kunnen worden gebruikt om verkorting van de enkel tegen te gaan. Deze moeten op maat worden gemaakt en niet zomaar uit een laatje komen. Na het stoppen met lopen, kan overdag spalken een voorkeur hebben, maar overdag spalken worden niet aanbevolen voor jongens die nog steeds lopen.
- Lange benen spalken (knie-enkel-voet orthesen of KAFOs) kunnen nuttig zijn rond het stadium wanneer lopen steeds moeilijker of onmogelijk wordt. KAFOs kunnen nuttig zijn om controle te houden over strakke gewrichten en om ambulante te verlengen en de aanvang van de scoliose te vertragen.
- Programma's om te staan (in een staand frame of elektrische rolstoel met staanfunctie) worden aanbevolen nadat het lopen niet meer mogelijk is.
- Rustende hand spalken zijn geschikt voor personen met een strakke lange vinger flexoren.
- Chirurgie kan worden aangeboden in sommige situaties in een poging om de periode van het lopen te verlengen. Dit moet echter strikt persoonlijk worden aangepakt. Meer informatie over de verschillende opties is beschikbaar in het hoofddocument.

ROLSTOELN, STOELN EN ANDERE HULPMIDDELEN

- **Tijdens de vroege ambulante fase kan, een scooter, kinderwagen of rolstoel worden gebruikt voor lange afstanden om krachten te sparen.** Als uw zoon een rolstoel voor langere periodes begint te gebruiken, wordt het steeds belangrijker dat de houding zorgvuldig wordt nagekeken en de instelling van de stoel is vaak noodzakelijk.
- Als lopen moeilijker wordt, wordt het gebruik van een elektrische rolstoel aangeraden en liever zo vroeg mogelijk. Idealiter moet de eerste elektrische rolstoel worden aangepast en gepersonaliseerd om comfort, houding en symmetrie te optimaliseren. Sommige deskundigen raden ook aan om een staanfunctie te nemen, indien beschikbaar.
- Met de tijd wordt de armkracht meer een probleem. Fysiotherapeuten en ergotherapeuten kunnen helpen in het adviseren van hulpmiddelen om zelfstandigheid te behouden. Het beste is om proactief na te denken over het soort apparatuur dat het beste de zelfstandigheid en participatie zal bevorderen en plan vooruit zodat het tijdig kan worden aangeboden.
- Aanvullende aanpassingen in de late ambulante en niet-ambulante fase kunnen nodig zijn om te helpen met verplaatsen, de trap op komen, eten en drinken, omdraaien in bed en in bad gaan.

Box 6. Pijnbehandeling

Het is belangrijk om jongens/jonge mannen met DMD te vragen of pijn een probleem is, zodat het kan worden aangepakt en behandeld. Helaas is er op dit moment zeer weinig bekend over pijn in DMD. Meer onderzoek is nodig. Als uw zoon pijn heeft, moet u met uw arts hierover praten en uitleggen dat dit een probleem is.

- **Voor een effectieve pijnbehandeling is het belangrijk om vast te stellen waar de pijn zit** zodat de artsen de juiste behandeling kunnen starten.
- Omdat veel van de pijn het gevolg is van problemen met de houding en de moeite om comfortabel te zitten, moet de behandeling **het verlenen van passende en geïndividualiseerde orthesen (beugels), stoelen, bedden en mobiliteit, maar ook standaard behandeling met geneesmiddelen** (bv. spierverslappers, anti-inflammatoire geneesmiddelen) omvatten. Interacties met andere geneesmiddelen (bijvoorbeeld corticosteroïden en niet-steroïdale anti-inflammatoire geneesmiddelen [NSAID's]) en de bijbehorende bijwerkingen, met name die de hart- of longfunctie kan beïnvloeden, moet worden overwogen.
- **In uitzonderlijke gevallen wordt een orthopedische ingreep aangegeven** voor pijn die niet op een andere manier kan worden behandeld, maar wel reageert op chirurgie. Rugpijn, vooral bij mensen die corticosteroïden gebruiken, betekent dat **de artsen zorgvuldig moeten controleren op wervelfracturen, die goed reageren op de behandeling met bisfosfonaten.**

6. ORTHOPEDISCHE BEHANDELING – hulp bij bot en gewrichtsproblemen

Mensen met DMD die niet worden behandeld met corticosteroïden hebben 90% kans op het ontwikkelen van progressieve scoliose (een zijwaartse kromming van de rug, die erger wordt naarmate de tijd verstrijkt). Dagelijkse behandeling met corticosteroïden vermindert het risico op scoliose of vertraagt tenminste het begin ervan.

Proactieve behandeling op het risico van scoliose vereist:

Observatie

- **Zorg voor de wervelkolom omvat ook de bewaking van scoliose. Dit wordt gedaan door klinische observatie gedurende de ambulante fase** en met een spinale röntgenfoto alleen als scoliose reeds is waargenomen. In de niet-ambulante fase, is klinisch onderzoek naar scoliose essentieel bij elk bezoek aan het ziekenhuis.
- **Wervelkolom radiografie (röntgen) zal gedaan moet worden rond het tijdstip waarop de jongen rolstoelafhankelijk wordt als een uitgangswaarde.** Speciale röntgenfoto's van twee kanten van de volledige wervelkolom zijn nodig. Follow-up van deze röntgenfoto's zou ten minste eenmaal per jaar moeten worden herhaald, indien problemen zich voordoen. Bij een periode van langer dan een jaar tussen de foto's is het risico dat een verslechtering van de scoliose gemist wordt. Nadat de groei gestopt is zijn röntgenfoto's alleen nodig wanneer er een klinische verandering is.

Belangrijke feiten om te onthouden:

1. *Jongens en jonge mannen met DMD hebben zwakke botten, met name als ze corticosteroïden slikken.*
2. *Het is belangrijk voor uw zoon om de juiste hoeveelheid calcium en vitamine D te slikken om te helpen zijn botten sterk te houden.*
3. *De arts moet de wervelkolom van uw zoon nauw in de gaten houden nadat hij gestopt is met lopen, vooral als hij nog steeds groeit, want dan kan de scoliose snel veranderen.*
4. *Sleutel tot succes van wervelkolom chirurgie, indien nodig, is het vinden van een ervaren chirurg en de juiste aandacht voor de ademhalings- en hartspieren.*
5. *Als uw zoon rugpijn heeft, moet hij naar een dokter.*

Profylaxe (preventieve maatregelen)

- Aandacht voor de houding ten alle tijden: het voorkomen van asymmetrische contracturen bij jongens die nog lopen, juiste zitsysteem in de rolstoel die extra steun aan de wervelkolom geeft en bekken symmetrie en spinale extensie zijn belangrijk. Corset is niet geschikt om te proberen en zal een operatie vertragen, maar kan worden gebruikt als een operatie niet kan worden uitgevoerd of niet de gekozen optie is.

Behandeling

- Chirurgie met **posterior spinal fusion** is nodig wanneer de mate van de kromming (bekend als de Cobb hoek) groter is dan 20 ° in de jongens die nog niet gestopt zijn met groeien en die geen corticosteroïden gebruiken. Het doel van de operatie is om de best mogelijke houding te behouden voor comfort en functie. Indien de jongens corticosteroïden slikken, is er minder risico van verslechtering en kan worden besloten tot te opereren totdat de Cobb hoek groter is dan 40 °.
- Het is belangrijk om te bespreken met uw chirurg wat voor soort operatie nodig is en uit elke zorg die bestaat.

Behandeling van de botten

- Gezondheid van de botten is belangrijk in zowel de ambulante als de niet-ambulante fasen van DMD. Jongens met DMD hebben op alle leeftijden zwakke botten, met name als ze corticosteroïden slikken. Ze hebben een lagere botmineraaldichtheid en hebben een verhoogd risico op fracturen (botbreuken) in vergelijking met de algemene bevolking.

Behandeling van pijpbeenfracturen

- Een gebroken been kan een aanzienlijke bedreiging zijn voor de voortzetting van het vermogen om te lopen. Dit is waarom de behandeling met chirurgie moet worden overwogen om de jongen met DMD zo snel mogelijk terug op zijn voeten te krijgen. Als een breuk optreedt, zorg ervoor dat uw fysiotherapeut op de hoogte wordt gesteld.
- Als een jongen die nog loopt zijn been breekt, is interne fixatie (dat is een operatie om de breuk zo snel mogelijk te stabiliseren) nodig om weer te gaan lopen en de grootste kans om ambulante te behouden.
- Bij jongens die niet meer lopen, kan een gebroken been veilig kan worden behandeld met spalken of gips, rekening houdend met de functionele positie van de ledematen en de eventuele uitbreiding van contracturen.

Algemene gezondheid van de botten

- Behandeling met corticosteroïden staat bekend om het risico van een lage botdichtheid te vergroten en is ook geassocieerd met het risico op fracturen van de ruggenwervels. Fracturen van de wervels worden meestal niet gezien in jongens die geen corticosteroïden slikken. Botdichtheid kan worden bepaald met behulp van bloedtests, bot-scans en andere röntgenfoto's (zie Hoofdstuk 7). Dit is een gebied waar verder onderzoek nodig is om de parameters vast te stellen voor de beste behandeling.

Box 7. Behandeling van de botten

Onderliggende factoren voor de slechte gezondheid van de botten zijn:

- Verminderde mobiliteit
- Spierzwakte
- Corticosteroidtherapie

Mogelijke behandeling:

- Vitamine D – als er een reëel tekort is bij kinderen moet overwogen worden het aan te vullen.
- Calcium - inname via het eten is het beste, maar aanvulling via voedingssupplementen moet worden overwogen als voeding niet voldoet in overleg met een diëtist.
- Bisfosfonaten - IV bisfosfaten worden aanbevolen voor wervelfracturen.

7. ADEMHALINGSCONTROLE - zorgen voor de ademhalingsspieren

Jongens hebben meestal geen moeite met ademen of hoesten als ze nog kunnen lopen. Omdat de ademhalingsspieren worden aangetast als jongens met DMD ouder worden, lopen ze het risico op infecties op de borst, vaak als gevolg van een inefficiënte hoest. Later ontwikkelen ze problemen met hun ademhaling tijdens het slapen. Als ze ouder zijn, kunnen ze ook overdag hulp nodig hebben met de ademhaling. Aangezien een verergering van problemen in fases verloopt, is een planmatige en proactieve aanpak van de zorg voor de ademhaling mogelijk op basis van passend toezicht, preventie en behandelingen. Het team moet een arts en therapeut bevatten met de vaardigheid tot het leveren van niet-invasieve beademing en de bijbehorende technieken voor het verhogen van de hoeveelheid lucht in de longen (longinhoud verwerving), en handmatig en mechanisch hulp bij het hoesten.

Controle

- Als een jongen met DMD nog steeds kan lopen, is minimaal onderzoek van de longfunctie (zoals meting van de geforceerde vitale capaciteit [FVC] ten minste eenmaal per jaar) nodig om het kind vertrouwd te laten raken met de apparatuur en voor het team om te bepalen wat de maximale ademhalingsfunctie is.
- De nadruk van longonderzoek ligt na het verlies van **zelfstandig lopen** en bevat onder andere meting van FVC en de piek flow tijdens hoesten. Andere metingen kunnen ook nuttig zijn, inclusief studies van de zuurstofniveaus tijdens slapen, en moet na verloop van tijd worden ingevoerd. Onderzoeksfrequentie hangt af van het stadium van de aandoening, maar een FVC meting zou ten minste elke 6 maanden moeten worden gedaan.

Belangrijke feiten om te onthouden:

- Bewaar een kopie van uw zoons laatste ademhalingstest om te laten zien aan elke arts die voor hem zorgt.
- Uw zoon mag nooit geïnhalerde verdoving of het geneesmiddel succinylcholine krijgen.
- De longfunctie van uw zoon zal voor een operatie moeten worden gecontroleerd. Het is goed om latente problemen op te pikken, zodat er snel kan worden behandeld.
- Uw zoon heeft hulp nodig tijdens het hoesten en antibiotica nodig indien hij een longontsteking heeft.
- Symptomen van hypoventilatie en zwakke hoest, dienen gecontroleerd te worden en te worden gerapporteerd aan de medische zorgverleners, zodat de behandeling kan worden gestart.
- Als het zuurstofgehalte van uw zoon daalt wanneer hij is ziek of gewond raakt, moet de arts zeer voorzichtig zijn in het geven van zuurstof omdat dit een situatie kan opleveren waarin zijn drang om te ademen afneemt.

Het is zeer belangrijk om uit te kijken naar de volgende van tekenen die uw zoon kan vertonen als hij moeite krijgt met ademen als hij ouder wordt. Als u denkt dat u een van deze ziet moet u dit aan uw arts melden.

Raadpleeg uw arts wanneer uw zoon:

- langdurig ziek is met ogenschijnlijk kleine bovenste luchtweginfecties. Bijvoorbeeld, langzaam herstellen van een verkoudheid, verkoudheid die verslechterd tot ophoping in de borst en bronchitis, vereisen vaak antibiotica;
- vermoeider is dan normaal;
- kortademig is, doet alsof hij niet op adem kan komen of moeite heeft met het afmaken van zinnen;
- constant hoofdpijn heeft of in de ochtend;
- vaak slaperig is zonder reden;
- moeite heeft met slapen, veel wakker is, moeite heeft met wakker worden of nachtmerries;
- wakker wordt om te proberen op adem te komen of zegt dat hij zijn hart kan horen bonzen;
- moeite heeft met aandacht bewaren.

Preventie van de problemen

- **Vaccinatie met pneumococcen** voor personen van twee jaar en ouder en het kan nodig zijn om te herhalen volgens het lokale beleid. Jaarlijkse immunisatie met het griepvaccin wordt aangeraden. Beide kunnen worden gegeven aan personen die worden behandeld met corticosteroïden, hoewel immuunrespons op de vaccinatie verminderd kan zijn bij die individuen. Up-to-date en gedetailleerde informatie over immunisatie indicaties, contra-indicaties en schema's kunnen worden verkregen via de overheid. Het is essentieel om op de hoogte te blijven met het vaccinatiebeleid omdat ze regelmatig kunnen veranderen als gevolg van de nieuwe bedreigingen, zoals de komst van H1N1 (Mexicaanse) griep in 2009.
- Als ontsteking van de borst optreedt, dan zal moeten **worden overwogen antibiotica te gebruiken**, naast handmatig en mechanisch hulp bij het hoesten.

Box 8. BELANGRIJK - LET OP

- In de latere stadia van DMD dient het gebruik van **extra zuurstof therapie voorzichtig te worden gebruikt**.
- Hoewel zuurstoftherapie het lage zuurstofgehalte tegengaat, kan het gebruik van zuurstof de onderliggende oorzaak verbergen, zoals een ingeklapte long of slechte ademhaling.
- Zuurstoftherapie kan de zin om zelf te ademen verminderen en **leiden tot het vasthouden van koolstofdioxide**.
- Handmatige en mechanische hulp bij het hoesten en niet-invasieve beademing zijn waarschijnlijk noodzakelijk. **Het in plaats daarvan gebruiken van zuurstoftherapie wordt niet aanbevolen en kan gevaarlijk zijn**.
- Als er zuurstof wordt gegeven, dat kan soms moeten, dan moet er zeer zorgvuldige bewaking zijn van de bloedgassen en/of op hetzelfde moment moet hulp bij de ademhaling worden gegeven.

Behandelingen (dit vergt speciale expertise)

- **Behandelingen** zijn afhankelijk van de fase van de ziekte. Allereerst kan het nuttig zijn om manieren te gebruiken die de hoeveelheid lucht in de longen vergroot bijvoorbeeld door diepe ademhaling (longen inflatie technieken). **Wanneer DMD vordert, zal het hoesten minder effectief worden**, en manieren om dit te verbeteren kunnen erg nuttig zijn, zoals met **handmatig en mechanische hoestondersteuningstechnieken**. Met de tijd zal er ondersteuning nodig zijn voor in eerste instantie 's nachts ademen en later ook overdag (niet-invasieve nachtelijke / overdag ondersteuning van de ademhaling) indien de symptomen die vermeld staat in het deel over controle zich ontwikkelen. **Ondersteuning van de ademhaling door middel van het gebruik van niet-invasieve beademing is een zeer belangrijke manier om gezond te blijven. Beademing kan ook worden gegeven via een chirurgisch geplaatste buis in de hals (tracheotomiecanule)** afhankelijk van de lokale behandeling (dit staat bekend als invasieve beademing). Al deze behandelingen kunnen helpen om mensen gezond te houden en acute ziekten te voorkomen.
- Bijzondere aandacht voor de ademhaling is nodig rond de periode van een geplande chirurgische ingreep (zie hoofdstuk 11 met betrekking tot overwegingen voor de ademhaling tijdens een operatie).

8. HART CONTROLE – zorgen voor het hart

Het doel van hartcontrole bij DMD is het vroegtijdig opsporen en behandelen van de achteruitgang van de hartspierfunctie (meestal cardiomyopathie - aantasting van de hartspier, of ritme problemen leiden, bijvoorbeeld, tot hartkloppingen), die zorgt voor de algehele progressie van de ziekte. Omdat dit meestal in stilte gebeurt (dat is zonder de ontwikkeling van significante symptomen) moet er goed naar worden uitgekeken zodat er snel kan worden behandeld. De belangrijkste factoren om te overwegen tot een behandeling van het hart zijn bewaking en proactieve behandeling. U moet er zeker van zijn dat er een cardioloog in het zorg team zit.

Observatie

- **Basis evaluatie** van de hartfunctie moet worden uitgevoerd ten tijde van de **bevestiging van de diagnose of uiterlijk op de leeftijd van zes jaar**. Het onderzoek moet minimaal een **elektrocardiogram (ECG) en echocardiografie** bevatten.
- Evaluatie van de hartfunctie moet **ten minste eenmaal per twee jaar plaatsvinden tot de leeftijd van tien. Jaarlijks complete hartonderzoek moet beginnen rond ongeveer tien jaar of eerder bij het begin van de hartklachten en symptomen**. Als niet-invasieve hart testen afwijkingen vertonen, is verhoogde controle, ten minste elke zes maanden, vereist en dient behandeling met geneesmiddelen te worden gestart.

Behandeling

- **Angiotensin convertend enzyme (ACE)-remmers moet worden overwogen als eerste therapie**. Andere geneesmiddelen zoals beta-blokkers en diuretica zijn ook geschikt en moeten de gepubliceerde richtlijnen volgen voor de behandeling van hartfalen. Er is wat bewijs uit klinische studies voor de **profylactische behandeling met ACE-remmers van cardiomyopathie voordat er enig teken van abnormale hartfunctie is**. Het afwachten is naar verdere studies om duidelijke aanbevelingen mogelijk te maken.
- **Afwijkingen in het hartritme moeten onmiddellijk worden onderzocht en behandeld**. Een snelle hartslag is een algemeen onschadelijk kenmerk van DMD, maar kan ook gezien worden bij hartproblemen. Als het zich ontwikkelt als een nieuwe bevinding zal het moeten worden onderzocht.
- Personen die worden **behandeld met corticosteroïden hebben extra aandacht** uit cardiovasculair oogpunt nodig, **met name de controle op hypertensie (hoge bloeddruk)**. De dosis van corticosteroïden kan moeten worden aangepast of verdere behandeling moet worden toegevoegd (zie tabel 1).

Belangrijke feiten om te onthouden:

1. *Uw zoons hart moet regelmatig worden gecontroleerd vanaf het moment dat hij wordt gediagnosticeerd.*
2. *In DMD kan het hart al zijn beschadigd voordat de symptomen verschijnen.*
3. *Dit kan betekenen dat uw zoon moet beginnen met hartmedicatie, zelfs voordat hij symptomen van hartproblemen heeft.*
4. *Het is goed om stille problemen op te pikken zodat ze snel kunnen worden behandeld.*
5. *Bewaar een kopie van uw zoons laatste harttesten om te tonen aan andere artsen die uw zoon moet zien.*

9. GASTROINTESTINALE ZORG – voeding, slikken, en andere maagdarm kwesties

Toegang tot de volgende specialisten kan nodig zijn op verschillende momenten: een diëtist of voedingsdeskundige, een logopedist, en een gastro-enteroloog.

Voeding

- **Vooruitdenken om een gezonde voedingstoestand te behouden en daarmee zowel ondervoeding als overgewicht te voorkomen is een essentieel onderdeel vanaf de diagnose en gedurende het hele leven.** Het is belangrijk dat het gewicht naar leeftijd en body mass index voor de leeftijd tussen de 10e en 85e percentiel wordt gehouden (op de nationale percentiel kaarten). Zorg voor **een goed uitgebalanceerd dieet met een volledig assortiment van voedingsproducten**. Informatie voor een goed dieet voor het hele gezin kan worden gevonden via de overheid.
- Jongens moeten regelmatig worden gecontroleerd op hun gewicht en lengte (die kan worden berekend via armmetingen bij niet-ambulante jongens). De tekenen voor verwijzing naar een deskundige diëtiste/voedingsdeskundige zijn: als een jongen overgewicht of ondergewicht heeft, wanneer hij opeens onbedoeld gewichtsverlies of toename ondervindt, of een slechte gewichtstoename heeft, als er een grote operatie is gepland, indien hij last heeft van chronische constipatie (verstopping) en/of als hij moeite heeft met slikken (dysfagie). Doorverwijzing zal ook worden gedaan bij de diagnose en bij het starten van corticosteroïden. Het dieet moet ook worden beoordeeld op calorieën, eiwitten, vocht, calcium, vitamine D, en andere voedingsstoffen.
- Het wordt aanbevolen dat mensen met DMD dagelijkse een multivitamine met vitamine D en mineralen innemen.
- Als er gewichtsverlies is, is het belangrijk te kijken naar problemen met slikken. Het is echter belangrijk op te merken dat complicaties in andere systemen, zoals hart- of ademhalingsystemen, ook kunnen bijdragen aan gewichtsverlies. Als er onverwacht gewichtsverlies optreedt, kan het belangrijk zijn andere gebieden ook goed te controleren.

SLIKKEN

In latere stadia kan zwakte van de keelspiers leiden tot problemen met slikken (dysfagie), die de voedingskwesties extra accentueren. Dit komt vaak zeer geleidelijk op gang, wat betekent dat het moeilijk kan zijn ze op te sporen.

- **Klinische en röntgenfoto testen van het slikken zijn noodzakelijk indien er klinische aanwijzingen zijn van mogelijke aspiratie (voedsel in de luchtpijp)** en een slechte beweging van de slikspieren (het voelt alsof het voedsel vast is komen te zitten in de keel). Dergelijke indicatoren bevatten onbedoeld gewichtsverlies van 10% of meer, of onvoldoende gewichtstoename bij opgroeiende kinderen, langer doen over een maaltijd (> 30 minuten) of maaltijden vergezeld van vermoeidheid, kwijlen, hoesten of verstikking.
- **Longontsteking veroorzaakt door de vloeistof die de longen ingaat (aspiratiepneumonie)**, onverklaarbare daling van de longfunctie, of koorts van onbekende oorsprong kunnen tekenen zijn van slikproblemen waarbij extra onderzoek noodzakelijk is.
- In geval van slikproblemen, moet een **Spraak Taal Therapeut (SLT) logopedist) worden ingeschakeld om een geïndividualiseerd behandelingsplan op te stellen**. Het doel is de instandhouding van goede slikfunctie.

Belangrijke feiten om te onthouden:

1. *De lengte en het gewicht van uw zoon moeten bij elk bezoek aan de arts worden gecontroleerd.*
2. *Het is belangrijk voor uw zoon om een goed uitgebalanceerd dieet te volgen, vooral een die de juiste hoeveelheid calcium en vitamine D bevat.*
3. *Voedingsdeskundigen en diëtisten zijn belangrijke leden van het gezondheidsteam van uw zoon, die uw zoons voeding kan controleren en hem helpen beter te eten.*
4. *Uw zoon moet worden geëvalueerd, indien hij tekenen van slikproblemen heeft.*
5. *Het krijgen van een gastrostomie tube is een andere optie om uw zoons gewicht te handhaven.*

- Maagsonde plaatsing moet worden aangeboden indien de inspanningen om gewicht- en vochtinname te handhaven via de mond niet genoeg helpen. Potentiële risico's en voordelen van de procedure moeten zorgvuldig worden besproken. Een gastrostomie kan worden geplaatst door endoscopische of open chirurgie, rekening houdend met de type verdoving en gezins- en persoonlijke voorkeur. Een sonde die op het juiste moment is geplaatst kan de druk om genoeg eten binnen te krijgen afhalen. Mits de slikspieren in orde zijn, betekent het niet dat u met een sonde niet de dingen kunt eten die wilt – u bent gewoon niet meer afhankelijk van de maaltijden om voldoende calorieën en andere voedingsstoffen binnen te krijgen, zodat u meer kunt genieten van het eten.

ANDERE GEBIEDEN VOOR GASTROINTESTINALE (MAAG DARM) ZORG

Constipatie (verstopping) en gastro-oesofageale reflux (waardoor brandend maagzuur ontstaat) zijn de twee meest voorkomende gastro-intestinale aandoeningen bij personen met DMD. Obstipatie treedt meestal op oudere leeftijd en na een operatie op. Nu de meeste jongens ouder worden, worden andere complicaties gemeld, waaronder maag- en darmzwelling veroorzaakt door het inslikken van lucht door het gebruik van een beademingsapparaat.

- Laxeermiddelen en andere medicijnen kunnen nuttig zijn. Het is belangrijk dat er voldoende vochtinname is. Inname van meer vezels kan de symptomen verergeren vooral als de hoeveelheid vocht niet toeneemt.
- Reflux wordt behandeld met de juiste medicijnen. Zuurremmers worden vaak voorgeschreven aan kinderen die corticosteroïden of orale bisfosfonaten slikken om complicaties te vermijden.
- Mondverzorging is een belangrijk gebied, en hoewel dit niet was opgenomen in de gepubliceerde internationale consensus over de zorg en behandeling van DMD, heeft TREAT-NMD deskundige aanbevelingen ontwikkeld voor mondverzorging die wordt beschreven in Box 9.

Box 9. Aanbevelingen voor mondverzorging

- Jongens met DMD zouden een tandarts moeten bezoeken met een uitgebreide ervaring en gedetailleerde kennis van de ziekte, bij voorkeur in een gecentraliseerd of speciaal ziekenhuis. De opdracht van de tandarts is om te streven naar een kwalitatief hoogwaardige behandeling, orale gezondheid en welzijn. Hij moet functioneren als een contactpersoon tussen de gezinnen en de jongen en zijn eigen tandarts. Deze tandarts moet zich bewust zijn van de specifieke verschillen in tand en kaakontwikkeling bij jongens met DMD en samenwerken met een goed geïnformeerde en ervaren orthodontist.
- Mond- en tandheelkundige zorg dient profylactisch behandeld met het oog op behoud van een goede mond- en tandhygiëne.
- Individueel aangepaste en technische hulpmiddelen voor mondhygiëne zijn van bijzonder belang zodra de spierkracht van de handen, armen en nek van de jongen begint af te nemen.

10. PSYCHOSOCIALE ZORG- hulp met gedrag en leren

Mensen met DMD lopen een verhoogd risico op psychosociale problemen, zoals problemen met gedrag en leren, en medische zorg is niet compleet zonder ondersteuning voor psychosociaal welbevinden. Moeilijkheden met het sociaal functioneren kan te wijten zijn aan specifieke uitdagingen in bepaalde vaardigheden, zoals omgang met anderen, beoordelen van sociale situaties, en de vooruitzichten, terwijl de gevolgen van DMD (zoals de fysieke beperkingen) kunnen leiden tot sociaal isolement, sociale terugtrekking, en verminderde toegang tot sociale activiteiten. Voor veel ouders is de stress veroorzaakt door de psychosociale problemen van het kind en de moeilijkheden om deze geaccepteerd te krijgen en juist behandeld te worden erger dan de stress veroorzaakt door de fysieke aspecten van de ziekte.

Als u denkt dat uw kind zich zorgen maakt over zijn toestand, is openheid en de bereidheid om antwoord op zijn vragen te geven goed bij het voorkomen van verdere problemen. Jongens met DMD begrijpen vaak meer over hun aandoening dan hun ouders denken. Het is belangrijk om vragen open te beantwoorden, maar antwoorden zouden moeten worden aangepast aan de leeftijd van uw kind en antwoord gewoon op wat wordt gevraagd. Dit kan heel moeilijk zijn, maar de medewerkers van uw ziekenhuis kunnen hulp en begeleiding bieden over wat bij andere families goed gewerkt heeft, hetzelfde geldt voor patiëntorganisaties.

Niet iedereen met DMD zal psychosociale problemen ontwikkelen, maar gezinnen moeten het volgende in de gaten houden:

- Tekortkomingen in de taalontwikkeling, begrip, en korte termijn geheugen;
- Leerproblemen;
- Problemen met sociale interacties en/of het maken van vrienden (dat wil zeggen, sociale onvolwassenheid, slechte sociale vaardigheden, terugtrekking of isolatie van leeftijdsgenootjes);
- Angst/zorgen;
- Frequent ruzie en driftbuien;
- Er is ook een verhoogd risico op neurogedrag en neurologische stoornissen, waaronder stoornissen in het autistische spectrum, ADHD, en obsessief-compulsieve stoornis (OCS)
- Problemen met de emotionele aanpassing en depressie kunnen voorkomen. Angst kan ook een probleem zijn en erger worden door tekorten in de geestelijke flexibiliteit en aanpassingsvermogen (dwz een te rigide denkproces);
- Dit kan ook resulteren in tegenstrijdig/ argumentatieve gedrag en humeurproblemen;
- Daarnaast onderstreept een verhoging in het aantal gevallen van depressie bij ouders van kinderen met DMD de noodzaak voor onderzoek en ondersteuning van het hele gezin;

De nadruk in de psychosociale behandeling zal moeten liggen op de preventie van problemen en vroegtijdige behandeling, want dit zal de beste resultaten geven. Over het algemeen zouden de psychosociale problemen met dezelfde effectieve, evidence-based behandelingen worden behandeld die gebruikt worden voor de algemene bevolking. Dit betekent dat het belangrijk is om hulp te zoeken als u denkt dat er problemen zijn op dit gebied.

Belangrijke feiten om te onthouden:

1. *De psychosociale gezondheid van uw zoon en uw familie is belangrijk.*
2. *Uw zoon heeft een hogere kans op psychosociale problemen.*
3. *U en uw gezin lopen gevaar voor een aantal problemen, zoals depressie.*
4. *De beste manier om psychosociale problemen te behandelen is ze vroeg op te speuren en de behandelingen te starten.*
5. *Taalgebruik kan een probleem zijn, dit kan problemen opleveren op school. Dit gedrag wordt vaak gezien bij DMD en kan worden verholpen met het juiste beoordeling en inzet.*
6. *Leerproblemen bij DMD zijn niet progressief en de meeste jongens halen de achterstand weer in als ze goede hulp krijgen.*

Box 10. Behandeling van spraak en taalproblemen - de details:

- Er is een goed gedocumenteerd patroon van **spraak en taal achterstand bij sommige kinderen met DMD**, waaronder problemen met taalontwikkeling, korte termijn woordgeheugen, en fonologische verwerking, alsmede een verminderde IQ en specifieke leerstoornissen. Dit komt niet bij alle kinderen met DMD voor, maar er moet wel naar worden gekeken en verholpen worden als ze aanwezig zijn.
- Vertraging in het bereiken van mijlpalen op taalgebied komt vaak voor bij jongens met DMD, in vergelijking met kinderen van dezelfde leeftijd. De verschillen in het verkrijgen en verbeteren van taal kan iets zijn dat gezien wordt in de kindertijd. Het is belangrijk dat dit probleem wordt opgespoord en behandeld. **Onderzoek en behandel vertraagde spraak- en taalproblemen.**
- **Verwijzing naar een logopedist (SLT) voor spraak en taal onderzoek en behandeling is noodzakelijk** indien problemen op dit gebied worden vermoed.
- **Oefeningen voor de spieren die betrokken zijn bij spreken en helpen met de articulatie** zijn passend en noodzakelijk voor zowel jonge jongens met DMD die moeilijkheden hebben op dit gebied als bij oudere personen waarbij de orale spierkracht verslechtert en/of verstaanbaarheid vermindert.
- Voor oudere personen zijn **compenserende strategieën, spraakoefeningen, en spraakversterkers** nodig als het moeilijker wordt om de persoon met DMD te begrijpen, dat te wijten is aan problemen met de luchtwegen ter ondersteuning van spraak en vocale intensiteit. Stem output communicatie hulp (Voca) onderzoek kan nodig zijn op alle leeftijden, indien spraak beperkt is.

Onderzoeken

Hoewel de behoeften van elk kind zal variëren, zijn cruciale momenten om beoordeling te overwegen rond het tijdstip van de diagnose (een periode van 6 - tot 12-maanden is handig voordat sommige evaluatie zin heeft, zodat er tijd is voor de aanpassingen na de diagnose), voordat hij naar school gaat, en nadat er een verandering in het functioneren optreedt. Hoewel niet ieder ziekenhuis direct toegang zal hebben tot alle genoemde onderzoeken en behandelingen, kunnen deze aanbevelingen dienen als een leidraad voor het opvullen van tekorten in het klinisch personeel en wanneer een verwijzing nodig is.

- Gebieden van de emotionele aanpassing en omgaan met, de ontwikkeling in het leren met betrekking tot leeftijd, spraak- en taalontwikkeling, de mogelijke aanwezigheid van een stoornis in het autistische spectrum en sociale steun moeten worden beoordeeld. (Maatschappelijk werker kan helpen met de financiële middelen, de ontwikkeling van een sociaal netwerk, of voor steun van de geestelijke gezondheid van het gezin, indien nodig).
- Het psychosociaal welbevinden van het individu met DMD, ouders, broers en zussen moet een routine onderdeel zijn van de zorg voor DMD.

Behandelingen

Zorg en ondersteuning behandelingen

- Een **zorgcoördinator** kan hier van cruciaal belang zijn: zij kunnen fungeren als een aanspreekpunt voor de familie en uitgroeien tot een vertrouwenspersoon. Deze persoon moet voldoende kennis en achtergrond hebben van neuromusculaire aandoeningen om de familie van informatie te voorzien.
- **Proactief behandelen is van essentieel belang om sociale problemen en de sociale isolatie die zich kan voordoen in de context van DMD te voorkomen.** Voorbeelden van nuttige behandelingen zijn de toenemende bewustwording en voorlichting over DMD op school en met leeftijdgenoten, zorgen voor passende deelname aan sport en kampen, hulphonden en contact met anderen via het internet en andere activiteiten.

Een speciaal geïndividualiseerd onderwijsplan moet worden ontwikkeld om potentiële leerproblemen aan te pakken en om activiteiten die anders schadelijk zouden kunnen zijn voor de spieren van het kind (bv. gym aan te passen), verminderde energie / vermoeidheid (bijvoorbeeld lange afstanden lopen naar / van de lunch), veiligheid (bijv. speeltuin), en de toegankelijkheidskwestie te beperken.

- Het is belangrijk dat de school volledig op de hoogte is van DMD. Deel alle informatie met hen en ga na wie de zorgcoördinator of interne begeleider op de school is. Een proactieve benadering is het belangrijkste om ervoor te zorgen dat het kind met DMD toegang heeft tot het volledige onderwijsprogramma dat hij nodig heeft om goede sociale interacties te ontwikkelen, voor vervolgonderwijs en werkgelegenheid. Dus de school moet volledig betrokken zijn.
- **Bevordering van de zelfstandigheid en de betrokkenheid bij de besluitvorming** (in het bijzonder met betrekking op medische zorg) is noodzakelijk en van groot belang om autonomie en onafhankelijkheid te bevorderen. Dit moet deel uitmaken van een zorgvuldig geplande overgang van jeugd naar volwassenenzorg.
- **Helpen bij het ontwikkelen van sociale vaardigheden en het leren** zal het makkelijker maken om een baan te vinden en deel te nemen aan het normale dagelijkse leven tijdens volwassenheid. Jongens met DMD hebben baat bij ondersteuning om hun persoonlijke doelen te bereiken.
- Indien nodig kan toegang tot palliatieve zorg dienen ter verlichting of voorkoming van leed en het verbeteren van de kwaliteit van leven. In aanvulling op pijnbestrijding (Box 6), zijn palliatieve zorgteams ook in staat om emotionele en spirituele ondersteuning te bieden, gezinnen te helpen bij de verheldering van de doelen van de behandeling en het nemen van moeilijke medische beslissingen, de communicatie te vergemakkelijken tussen families en medische teams, en het aankaarten van kwesties in verband met verdriet, verlies en rouw.

Psychotherapie en medicijngebruik

Verschillende bekende technieken bestaan er om te helpen op verschillende gebieden. Daartoe behoren opleiding voor ouders om om te gaan met slecht gedrag en conflicten, individuele of gezinstherapie en gedragsbehandeling. Toegepaste gedragsanalyse kan helpen bij bepaald gedrag gerelateerd aan autisme.

Sommige kinderen en volwassenen hebben profijt bij het gebruik van voorgeschreven medicijnen bij emotionele problemen of gedragsproblemen. Deze geneesmiddelen kunnen worden gebruikt onder gespecialiseerde toezicht en controle voor depressie, agressie, ADHD of OCD indien deze problemen specifiek zijn gediagnosticeerd door gespecialiseerde artsen.

11. OVERWEGINGEN VOOR CHIRURGIE

Er zal een verscheidenheid van situaties zijn, zowel in verband met DMD (bv spierbiopsie, gewrichtsecontractuur chirurgie, scolioseoperatie, of maagoperatie) en niet gerelateerd (bv. acute chirurgie), waarbij volledige narcose nodig is. Er zijn een aantal van aandoeningspecifieke kwesties waar rekening mee moet worden gehouden voor de planning van een veilige operatie.

- **Chirurgie moet plaatsvinden in een ziekenhuis waar het personeel dat betrokken is bij de operatie en nazorg zijn bekend met DMD en bereid zijn om samen te werken om te zorgen dat alles soepel verloopt.** Daarnaast moet aandacht worden besteed aan "stressteroïde" dekking tijdens de operatie, voor mensen die thuis worden behandeld met corticosteroïden.

Belangrijke feiten om te onthouden:

1. *Er zijn altijd risico's met verdoving; echter, bijzondere aanpassingen kunnen zorgen dat de verdoving veiliger worden gegeven in DMD, zoals het gebruik van een totale intraveneuze anesthesie techniek en het absoluut vermijden van het geneesmiddel succinylcholine.*
2. *Een goede beoordeling van het hart en longen is belangrijk bij het plannen van chirurgie.*
3. *Zorg ervoor dat alle artsen goed op de hoogte zijn van DMD en alle behandelingen (geneesmiddelen) die uw zoon krijgt.*

Verdovingsmiddelen en andere overwegingen voor veilige operatieve zorg

- Er zijn altijd risico's met verdoving en er zijn speciale overwegingen bij DMD om de verdoving veilig te geven inclusief volledige intraveneuze verdoving en het vermijden van specifieke medicijnen.
- Het minimaliseren van het bloedverlies is belangrijk, vooral bij grote operaties, zoals wervelkolom fusie. In deze situatie kunnen de chirurg en de anesthesist besluiten om specifieke technieken te gebruiken om hierbij te helpen.
- Volledige details zijn beschikbaar in het hoofddocument.

Overwegingen voor het hart

- **Een echocardiogram en elektrocardiogram dienen voorafgaand aan algehele verdoving te worden uitgevoerd.** Zij moeten ook worden uitgevoerd voor het ondergaan van een roesje of een grotere verdoving, indien het laatste onderzoek langer dan een jaar geleden was, of als er sprake was van een abnormaal echocardiogram in de voorafgaande 7-12 maanden.
- Voor **een plaatselijke verdoving, dient een echocardiogram** te worden uitgevoerd indien er sprake was van een abnormaal resultaat in een eerdere test.

Overwegingen in verband met de ademhaling

- **Zelfs als iemand met DMD al problemen heeft met de ademhalingsspieren, kunnen bepaalde maatregelen de chirurgie veiliger maken,** maar er is nog steeds een verhoogd risico. Een preoperatieve onderzoek van de ademhalingsfunctie in een ziekenhuis dat bekend is met DMD is erg belangrijk. Preoperatieve training in het gebruik van niet-invasieve beademing en hulp bij het hoesten, en gespecialiseerde behandelingen kunnen nodig zijn.
- Fysiotherapeuten dienen altijd te worden betrokken als iemand met DMD geopereerd is.
- Planning en proactief onderzoek en behandeling van de risico's is de sleutel tot een veilige operatie bij DMD.

12. OVERWEGINGEN VOOR NOODSITUATIES

Als u naar het ziekenhuis moet in verband met een noodsituatie, zijn er een aantal factoren waarmee rekening moet worden gehouden.

- De **diagnose van DMD, huidige medicatie, eventuele aanwezigheid van ademhalings- en hartcomplicaties en uw belangrijkste medische artsen moeten duidelijk worden gemaakt** op de afdeling waar u terecht komt.
- Omdat veel medisch personeel zich niet bewust is van de potentiële behandelingsstrategieën die beschikbaar zijn voor DMD, **de huidige levensverwachting en de verwachte goede kwaliteit van leven moeten deze ook worden uitgelegd.**

Belangrijke feiten om te onthouden:

1. *U weet zeer waarschijnlijk meer over DMD dan de artsen op de EHBO.*
2. *Adviseer de arts of verpleegkundig personeel dat uw zoon corticosteroiden gebruikt.*
3. *Als uw zoon een gebroken been heeft, dring erop aan dat ze spreken met uw arts of fysiotherapeut.*
4. *Als u kunt, breng kopieën van uw zoons meest recente testresultaten, zoals FVC- en LVEF.*
5. *Als uw zoons zuurstofgehalte daalt, moet de arts heel voorzichtig zijn met het geven van zuurstof of kalmerende middelen.*

Corticosteroiden

Chronisch gebruik van corticosteroiden moet duidelijk worden gemaakt. Vertel het personeel **hoe lang uw zoon corticosteroiden gebruikt** en of hij een **dosis heeft gemist**. Het is ook belangrijk de artsen te laten weten of uw zoon in het verleden corticosteroiden heeft gebruikt.

- Corticosteroiden kunnen de stressreactie dempen, waardoor extra corticosteroiden nodig kan zijn wanneer iemand die chronisch corticosteroiden gebruikt ziek is.
- Corticosteroiden kunnen het risico van maagzweren verhogen.
- Zelden zijn er andere complicaties acuut aanwezig.

Gebroken botten

Jongens met DMD lopen het risico op gebroken botten en een gebroken been kan betekenen dat het moeilijk is om opnieuw te lopen, omdat het lopen al erg moeilijk is. Laat uw fysiotherapeut en de rest van het verzorgende team weten als er een breuk is, zodat ze, indien nodig, kunnen overleggen met de chirurgen.

- **Chirurgie is vaak een betere optie dan gips** voor een gebroken been als iemand nog kan lopen.
- **Inzet van een fysiotherapeut is van cruciaal belang**, om ervoor te zorgen dat de jongen snel weer op de been is.
- Als het gebroken bot een van de ruggewervels is met veel pijn in de rug, kan de inzet van een orthopeed of endocrinoloog nodig zijn voor de juiste behandeling (zie Hoofdstuk 6).

Ademhalingsproblemen

Probeer en houd een notitie bij of herinner u wat de laatste ademhalingstests (**bijv. geforceerde vitale capaciteit, FVC**) waren. Deze informatie kan nuttig zijn voor de artsen om uw zoon te onderzoeken, indien hij acuut ziek is geworden.

De belangrijkste risico's met ademhalingsproblemen komen wanneer FVC en kracht van het hoesten zijn verminderd:

- Hulp bij het schoonmaken van de borst kan nodig zijn;
- Het kan belangrijk zijn om te helpen met hoesten;
- Antibiotica kunnen nodig zijn;
- Soms kan ondersteuning met een beademingsapparaat nodig zijn;
- Het risico dat de ademhalingsspieren extra ondersteuning nodig hebben tijdens een infectie kan groter zijn bij mensen met een zwakke ademhalingsfunctie. Zorg bij het gebruik van opiaten en andere sederende medicatie is essentieel, evenals zorg in het gebruik van zuurstof, zonder beademing vanwege het risico van stijgende koolstofdioxide niveaus bij mensen met een verminderde ademhalingspierkracht;
- Als nachtbeademing al wordt gebruikt, dan is de toegang tot de beademing van essentieel belang tijdens een acute situatie of behandeling. Voor diegene die al worden beademd, moet het team betrokken bij de ademhalingszorg zo spoedig mogelijk worden betrokken.

Als u een beademingsapparaat (of soortgelijk apparaat) gebruikt, is het een goed idee om het mee te nemen naar het ziekenhuis.

Hartfunctie

Probeer en houd een notitie bij van de laatste resultaten van de harttest (**bijv. linker ventrikel ejectiefractie, LVEF**) waren, en welke eventuele hartmedicatie uw zoon slikt en welke cardioloog hem ziet. Dit zal de spoedartsen helpen te beslissen of het waarschijnlijk is dat de problemen die ze zien zijn te wijten aan een probleem met het hart.

- Bewustwording van **het risico op hartritmestoornissen en cardiomyopathie is belangrijk.**

Te allen tijde moet we rekening worden gehouden met **de risico's van de verdoving** (zie Hoofdstuk 11) als een operatie of sedatie nodig is.

AFKORTINGEN

ACE	angiotensin converting enzyme (ACE remmers worden gebruikt om hartklachten en hoge bloeddruk te behandelen)
ADHD	attention deficit hyperactivity disorder (ADHD)
ADL	activiteiten van het dagelijks leven
AFOs	Enkel- voet ortheses (spalken die worden gebruikt om het enkelgewricht te controleren)
ALT	alanine aminotransferase
AST	aspartate aminotransferase
BP	bloeddruk
CDC	Centers for Disease Control and Prevention (het belangrijkste orgaan in de gezondheidszorg in de USA)
CK	creatine kinase (een enzym waarvan hoge hoeveelheden in het bloed worden gevonden in DMD en andere vormen van spierdystrofie)
DEXA	dual energy X-ray absorptiometrie (een test die wordt gedaan om te kijken naar de sterkte van de botten) – ook wel DXA genoemd
DMD	duchenne spierdystrofie
ECG	electrocardiogram (de meest gangbare test om te kijken naar het ritme van het hart)
FVC	forced vital capacity (een test om de kracht van de ademhalingspijpen te meten)
GC	glucocorticoïde
IV	intraveneus (in de ader gespoten)
KAFOs	knie-enkel-voet ortheses (beenspalken die met name gebruikt kunnen worden in de periode dat lopen onmogelijk is geworden en vervolgens te helpen langer te blijven lopen)
Kg	kilogram
L	liter
LVEF	left ventricular ejection fraction (een van de meest gangbare testen voor hartfunctie)
Mg	milligram
Nmol	nanomol
NSAIDs	niet-corticosteroïde anti-ontstekingsgeneesmiddelen (die worden gebruikt voor pijnstilling zoals ibuprofen, diclofenac en naproxen)
OCD	obsessief-compulsief gedragstoornis
TA	achillespees
TB	tuberculose
VOCA	stem versterkend communicatie hulpmiddel

LIJST VAN TERMEN DIE LANGSKOMEN

Aetiologie	Ziekte oorzaak
Anterior spinal fusion (Voorzijde wervelkolom fusie)	Een manier om scoliose te corrigeren via een manier aan de voorkant
Aspiration pneumonia (Aspiratie longontsteking)	Longontsteking veroorzaakt door irritatie of een bacterie van de maaginhoud die in de longen komt door een fout tijdens het slikken
Atelectasis	Aandoening waarbij de longen niet volledig worden opgeblazen
Baseline (uitgangspositie)	De uitgangswaarde om onderzoeken te kunnen vergelijken
BiPAP	bi – twee; PAP – Positieve luchtdruk. Wordt gebruikt om de longinhoud groot te houden
Body Mass Index	Relatie tussen gewicht en lengte volgens een formule van gewicht in kilo gedeeld door de lengte in meters in het kwadraat
Cardiomyopathy (Cardiomyopathie)	Afbraak van de hartspierfunctie ook bekend als hartspierziekte
Cobb angle (Hoek van Cobb)	Maat voor de hoek van de scoliose van een röntgenfoto
Contractures (Contracturen)	Een strak gewricht dat ervoor zorgt dat het vast zit in een bepaalde positie of dat het minder bewegingsvrijheid heeft
Cushingoid features (Cushingoid kenmerken)	Een term die wordt gebruikt om het ronde of “vollemaans” gezicht dat mensen die corticosteroïden slikken kunnen krijgen. (Dit kan duidelijk aanwezig zijn ook al is algehele gewichtstoename geen probleem en is moeilijk te behandelen zonder verandering in corticosteroïde soort of dosisschema)
Depolarizing muscle relaxants (depolariserende spierverslappers)	Medicijnen die de spierspanning onderdrukken door op de spier receptoren te werken die betrokken zijn bij depolarisatie
DEXA	Zie afkortingen
Dysphagia	Problemen met slikken
Dystrophinopathy (Dystrofinopathie)	De term die wordt gebruikt om alle aandoeningen die veroorzaakt worden door een fout in dystrofine gen te omschrijven (Duchenne spierdystrofie, Becker spierdystrofie, dragers of een van de aandoening en zeldzame patiënten die alleen een hartaandoening hebben)
Eccentric Exercises (Excentrische oefeningen)	Oefeningen zoals de trap afgaan of trampoline springen
Electrocardiogram (ECG)	Methode die gebruikt wordt om de elektrische activiteit van de hartspier te meten. Het ECG omvat stickers die op de borst worden geplaatst om hartsignalen te meten

Echocardiogram (“echo”)	Methode die gebruikt wordt om de structuur van het hart te meten. De echo wordt ook wel “hart-ultrasound” genoemd en geeft plaatje van het kloppende hart
Electromyography Electromyografie	Een test die de elektrische signalen van een spier meet en een aanwijzing kan geven of een zenuw- of spieraandoening aanwezig is
Forced Vital Capacity Geforceerde vitale capaciteit	Het maximale volume van lucht die kan worden uitgeademd na een maximale inademing
Gastritis/gastroesophagale reflux	Treedt op wanneer de spier van de slokdarm (slikbuis uit de mond) naar de maag uit zichzelf opent, of niet goed sluit en maaginhoud omhoog komt in de slokdarm. Ook wel brandend maagzuur of zure oprispingen genoemd, want spijsverteringssappen, genaamd zuren, komen omhoog met het voedsel
Gastrostomy Gastrostomie	Chirurgische opening in de maag, in dit geval om sondevoeding te plaatsen - ook wel aangeduid met PEG
Germline mosaicism Kiembaan mosaïcisme	Een aandoening waarbij de cellen in de geslachtsorganen die zich ontwikkelen tot kiemcellen (eicel en spermacel) een mix zijn van 2 genetisch verschillende type cellen
Glucose intolerance Glucose intolerantie	Omschrijft een voor stadium van diabetes geassocieerd met insuline resistentie
Gowers’ manoeuvre	Een teken van zwakte in de spieren rondom de heupen en het bovenste deel van de onderbenen. Het beschrijft de manier waarop iemand met zwakte in deze spieren opstaat van de vloer, door zich naar de voorzijde te draaien, hun benen wijd uit elkaar houden en met een hand op hun dijbeen omhoog komen. Het wordt vaak gezien bij DMD, maar andere aandoeningen die leiden tot verzwakking in dezelfde spiergroepen gebruiken ook een Gowers manoeuvre
Holter	Methode die gebruikt wordt voor continue 24h ECG opname
Hypercapnia Hypercapnie	Teveel koolstofdioxide in het bloed
Hypertension Hypertensie	Hoge bloeddruk
Hypoventilation Hypoventilatie	Afname in ademhaling effectiviteit van de beademing capaciteit
Hypoxemia Hypoxemie	Laag zuurstof niveau in het bloed
Immunoblotting	Een manier om de hoeveelheid dystrofie eiwit in de spier te meten
Immunocytochemistry	Een manier om naar de spier te kijken onder de microscoop en te zien hoeveel dystrofine aanwezig is
Knee adductors	De spieren die de knieën bij elkaar houden

Knie adductoren

Kyphoscoliosis

Abnormale curve van de wervelkolom met zowel zijwaarts (scoliose) en voren of naar achteren gebogen (kyphosis)

Malignant Hyperthermia - like reaction

Kwaadaardige Hyperthermie - achtige reactie

Een reactie op de verdoving die een hoge temperatuur veroorzaakt en die kan levensbedreigend zijn

Motor Function Scales

Functie bewegingsmaten

Testen die gebruikt worden om activiteiten van de bewegingen op een gestandaardiseerde manier te onderzoeken

Myoglobinuria

Myoglobinurie

Aanwezigheid van myoglobine in de urine is een teken van afbraak van de spier (urine ziet er Coca-Cola gekleurd uit omdat het een afbraakproduct spiereiwitten bevat)

Osteopenia/osteoporosis

Osteoporose

Afname in bot mineraal dichtheid

Oximetry

Oxymetrie

Het meten van zuurstof in de bloedbaan door middel van een apparaatje dat meet door de huid heen

Palpitations

Hartkloppingen

Waarnemen van abnormale hartslag

Pelvic obliquity

Helling van de pelvis

Beschrijft een aandoening die zich voordoet als de buik ongelijk is zoals naar beneden gedraaid naar 1 kant

Prophylaxis

Prophylaxe

Preventie

Rhabdomyolysis

Rhabdomyolyse

Afbraak van de spier

Scoliosis

Scoliose

Kromming van de wervelkolom

Tanner stage

Tanner stadium

Definieert puberale ontwikkeling op basis van externe primaire en secundaire geslachtskenmerken, zoals de grootte van de borsten, genitaliën en de ontwikkeling van schaamhaar

Tenotomy

Snijden in een pees via chirurgie

Thrombotic events

Trombose

Vorming van een bloedprop (thrombus) in een bloedvat dat loskomt en door de bloedbaan gebracht wordt om een ander vat af te knellen

Tinea

Gordelroos

Een schimmel infectie van de huid

Tracheostomy

Tracheostomie

Chirurgische ingreep in de hals om een directe opening in de luchtweg te krijgen via een sneetje in de luchtpijp (trachea)

Varus

Naar binnen draaien van de voet als gevolg van een verstoring van de voetspieren

Volume recruitment

Volume vergroten

Het verhogen van de hoeveelheid lucht die in de longen komt door middel van een apparaat om te helpen de longen op te pompen. Dergelijke apparaten bevat Ambu zakken en in- en uitblazers. Beademingsapparatuur kan ook worden gebruikt om het volume te verhogen

Videofluoroscopic study

Videofluoroscopisch studie

Onderzoeksinstrument om de oorzaak en omvang vast te stellen van een orofaryngeale slikprobleem. Een video röntgen wordt genomen als het kind het voedsel inslikt