



Klinisch onderzoek naar uitdagingen bij opgroeien met Duchenne spierdystrofie

Saskia Houwen
7 april 2022



Amalia kinderziekenhuis
Radboudumc

Inhoud

- Introductie Corrie Erasmus
- Veel voorkomende symptomen
- Vergroeiingen, spalken en operaties
- Voeding en gewicht
- Nieuw perspectief op volwassen leven met Duchenne
- Meiden met klachten bij dragerschap



Nieuw Bestuurslid

“De jongens met Duchenne zijn sterk en uiterst positief ingesteld”, zo heb ik jullie leren kennen, toen ik in 2011 samen met dr Imelda de Groot ging werken. En ik vind dat echt niet alleen”:

[Review](#) > [Perspect Psychol Sci.](#) 2021 May;16(3):654-666. doi: 10.1177/1745691620959831.

Epub 2021 Feb 12.

Duchenne Smiles as Honest Signals of Chronic Positive Mood

[Kennon M Sheldon](#) ^{1 2}, [Mike Corcoran](#) ^{1 3}, [Melanie Sheldon](#) ¹



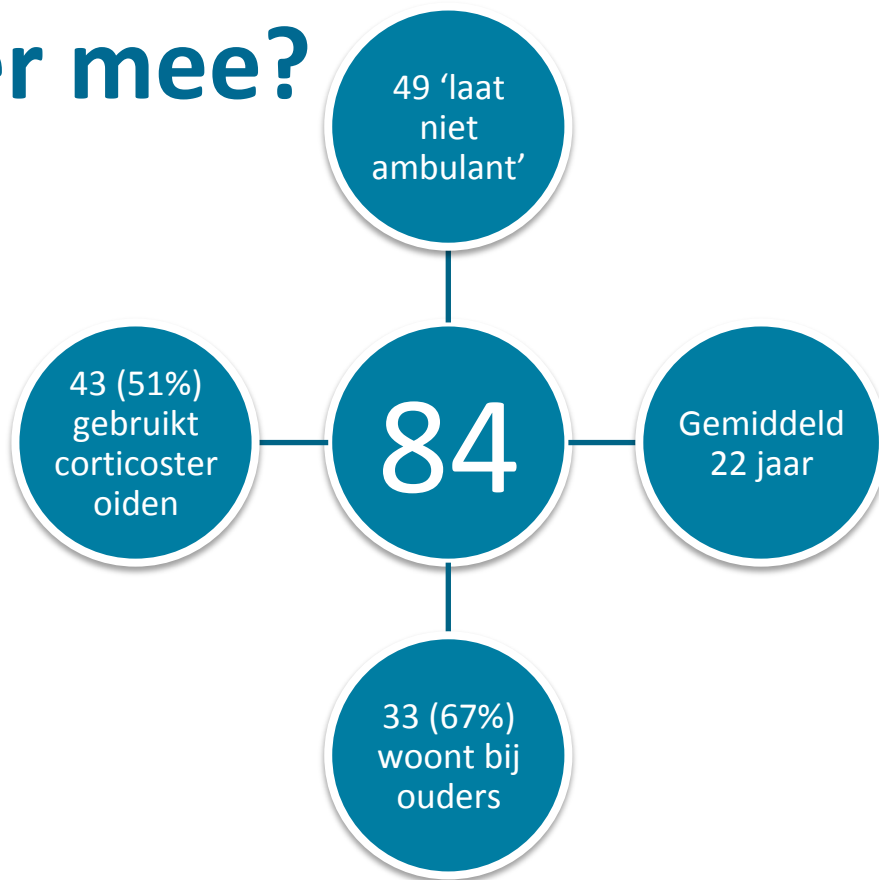
Corrie Erasmus,
kinderneuroloog



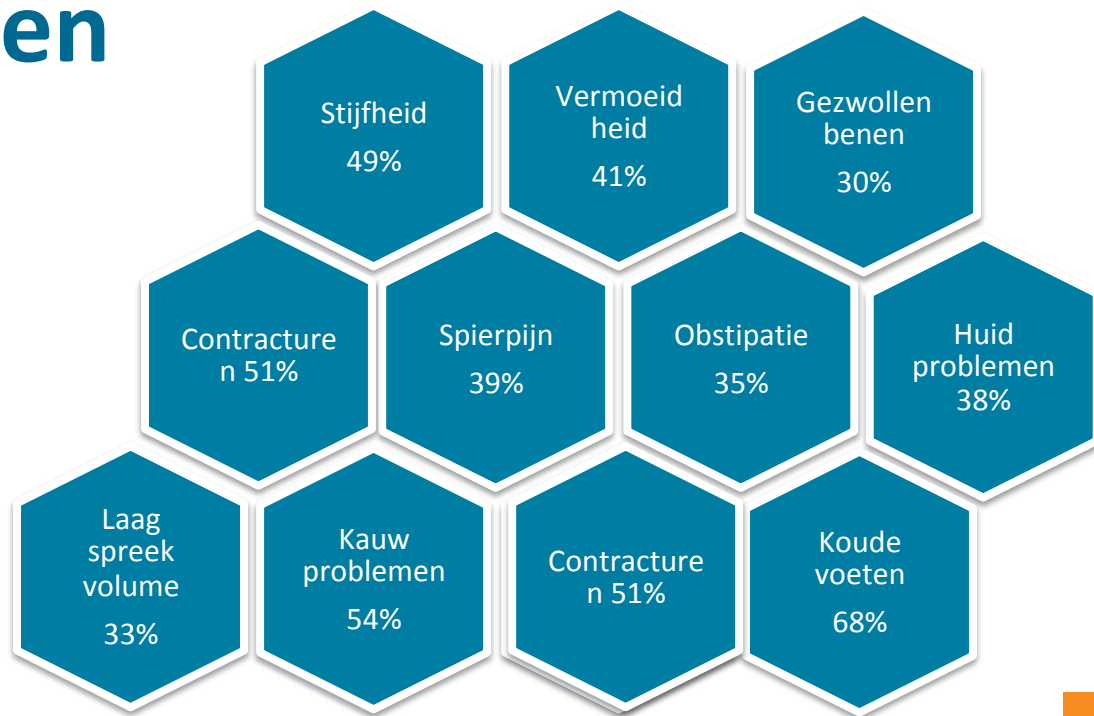
Veel voorkomende symptomen



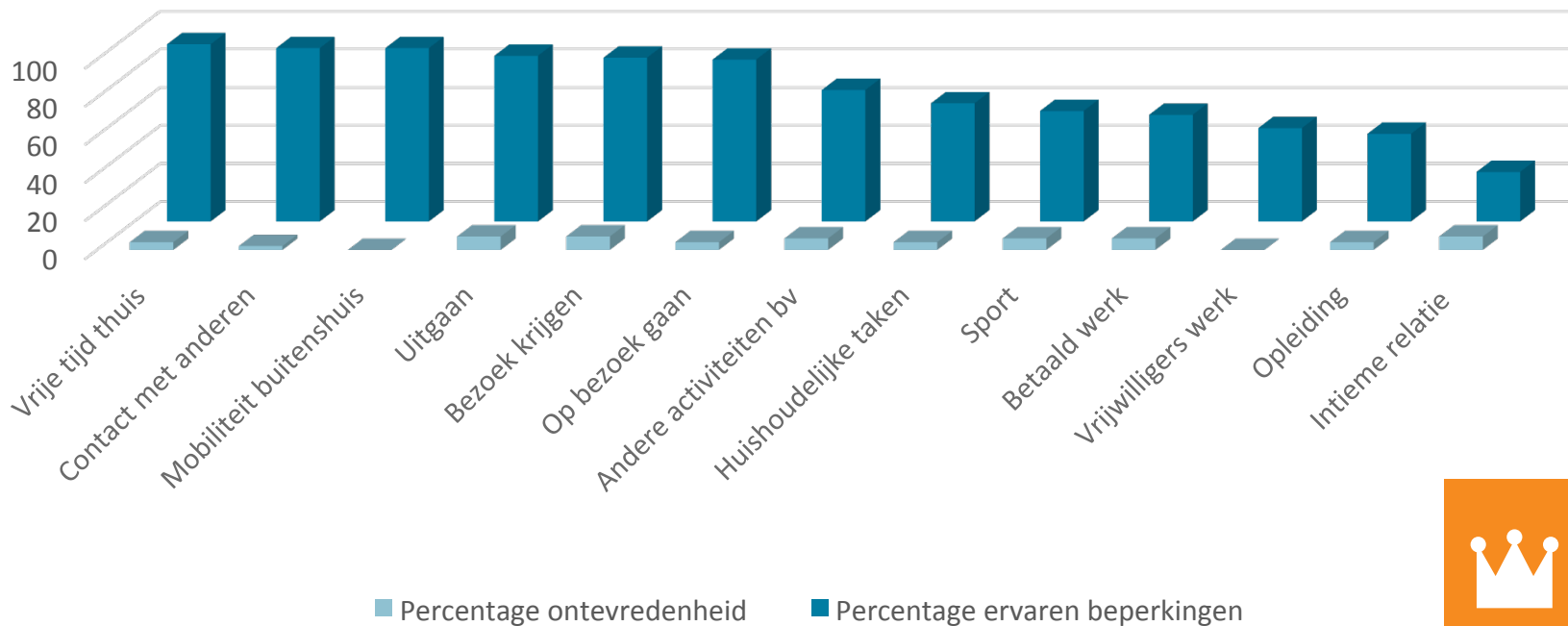
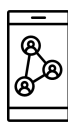
Wie deden er mee?



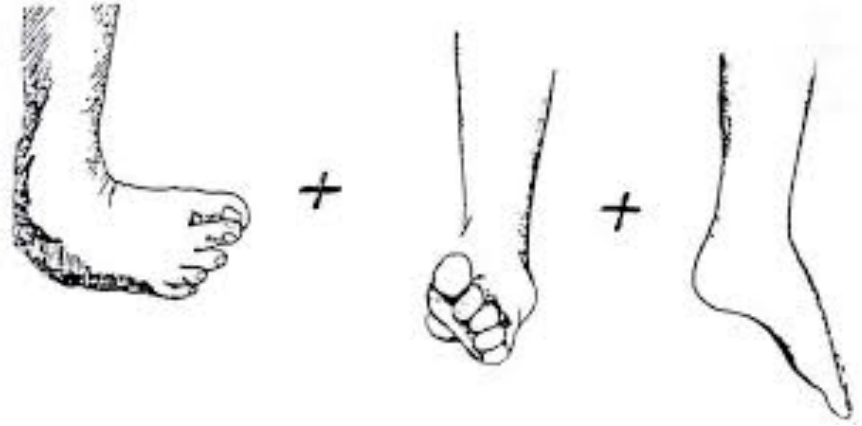
Symptomen



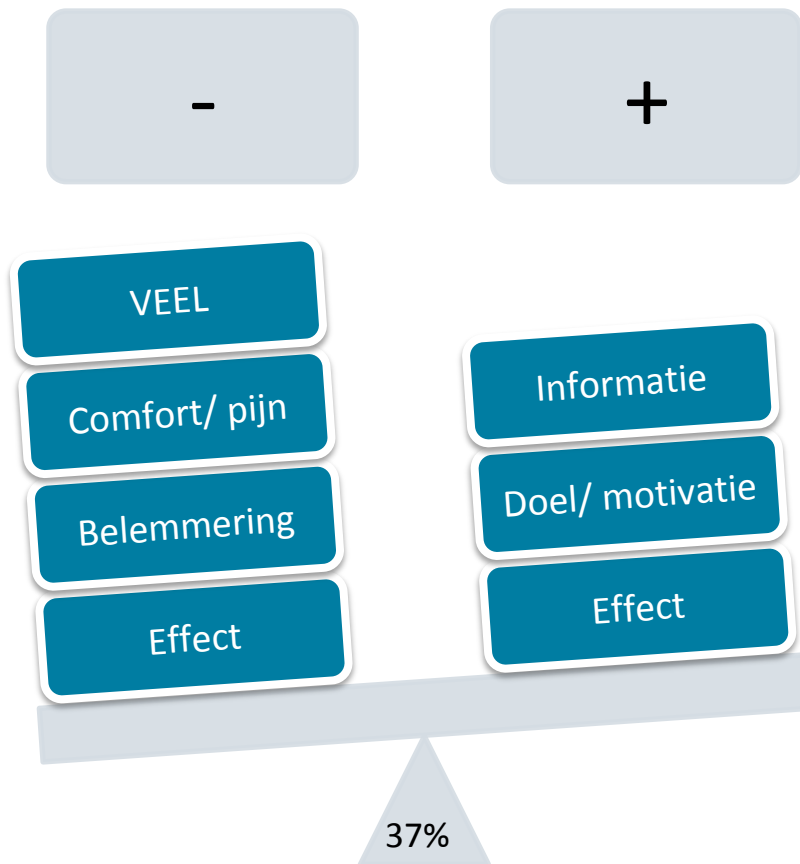
Participatie



Vergroeiingen, spalken, operaties



Dragen van handspalken

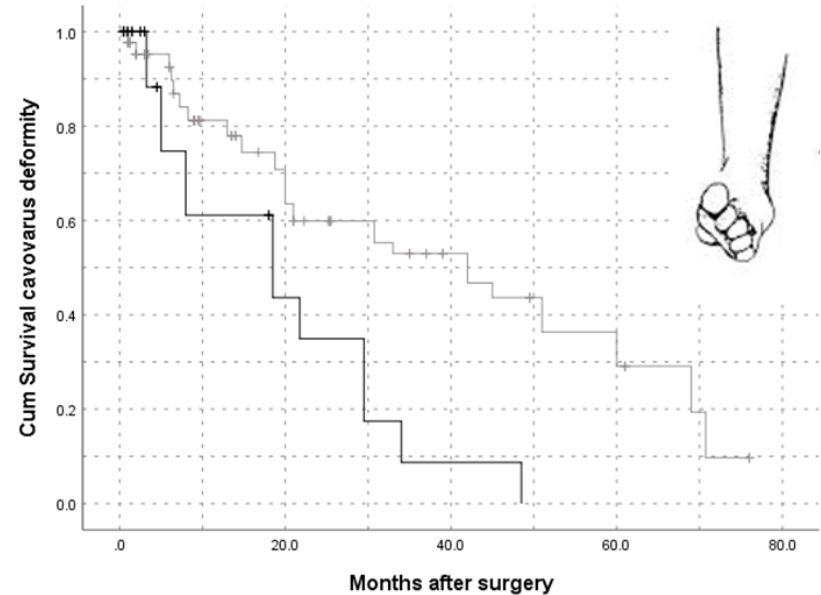
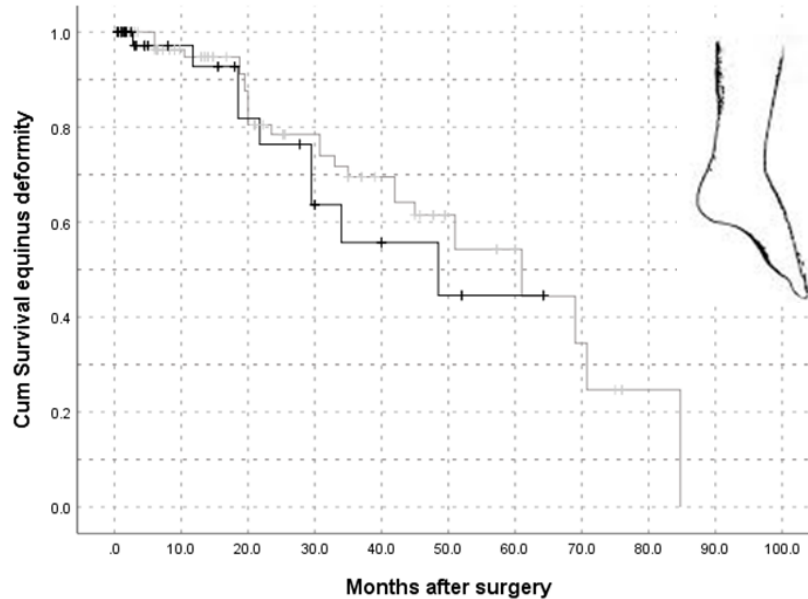


Voetoperaties

	N (%)
Alle operaties (voeten)	33 (100)
Weke delen operaties	
Achilles pees verlening	24 (73)
Met verlenging van teenbuigers	6 (25)
Met verlenging van de hamstrings	2 (8)
Benige ingrepen	
Talectomie	7 (21)
Met achilles pees verlenging	5 (71)
Arthrodesse (vastzetten) met achillespees verlenging	2 (6)



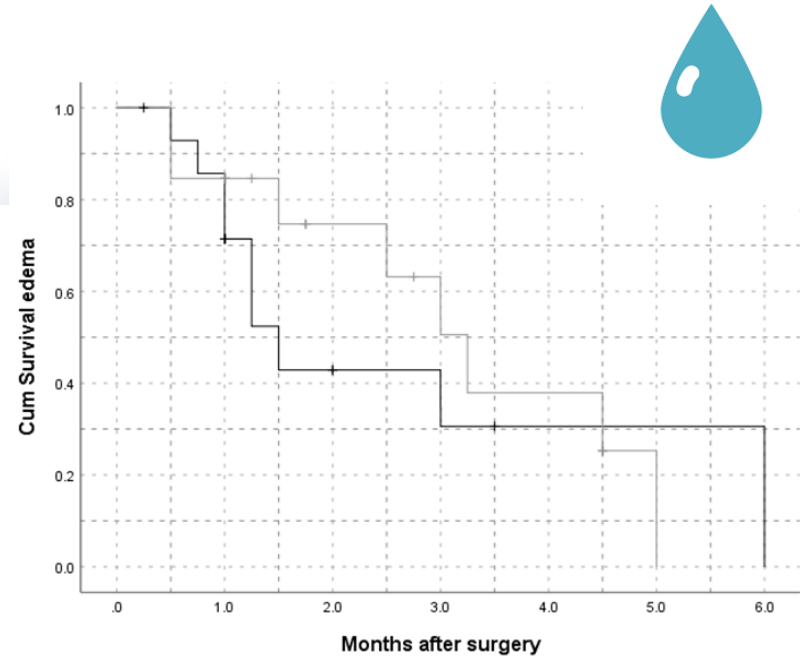
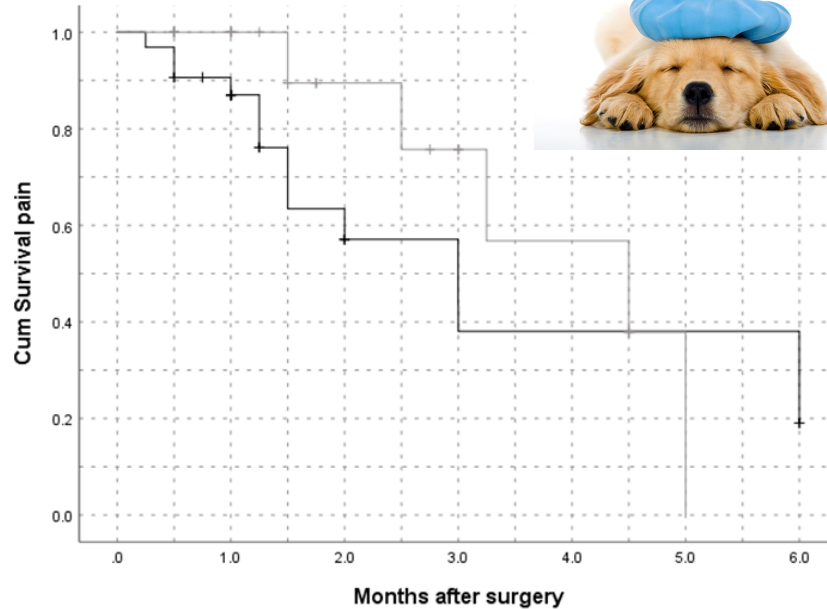
Opnieuw voetvervorming



Grijs = weke delen operaties
Zwart = benige operaties



Pijn en zwelling



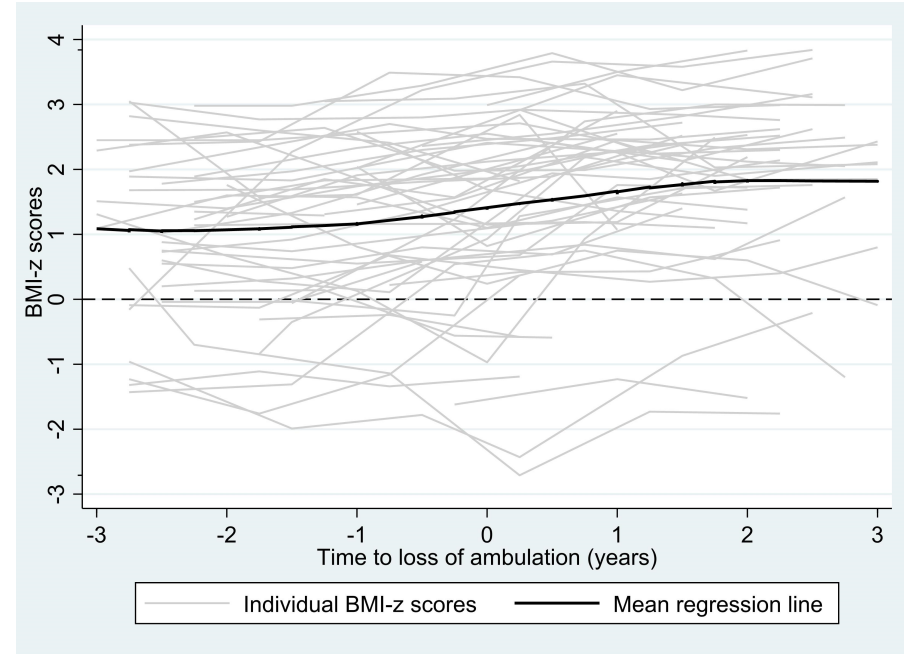
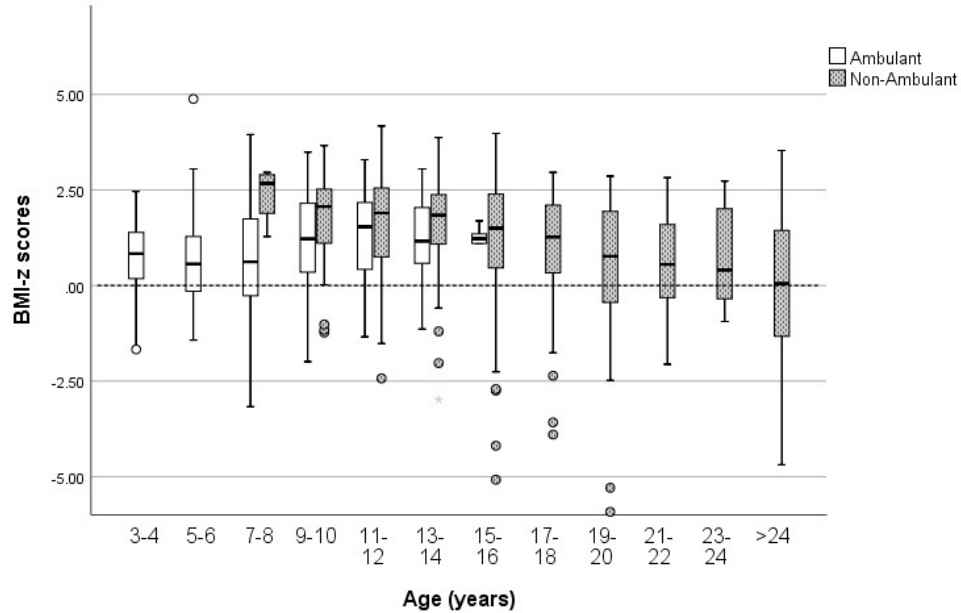
Grijs = weke delen operaties
Zwart = benige operaties



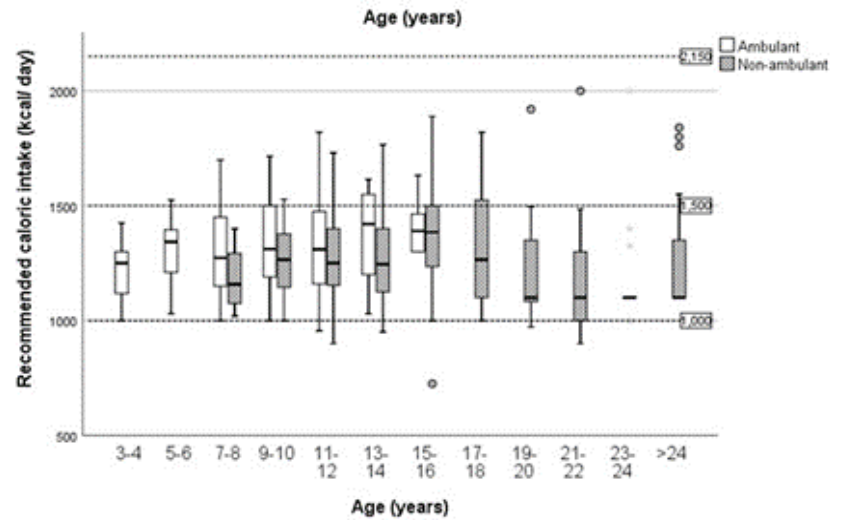
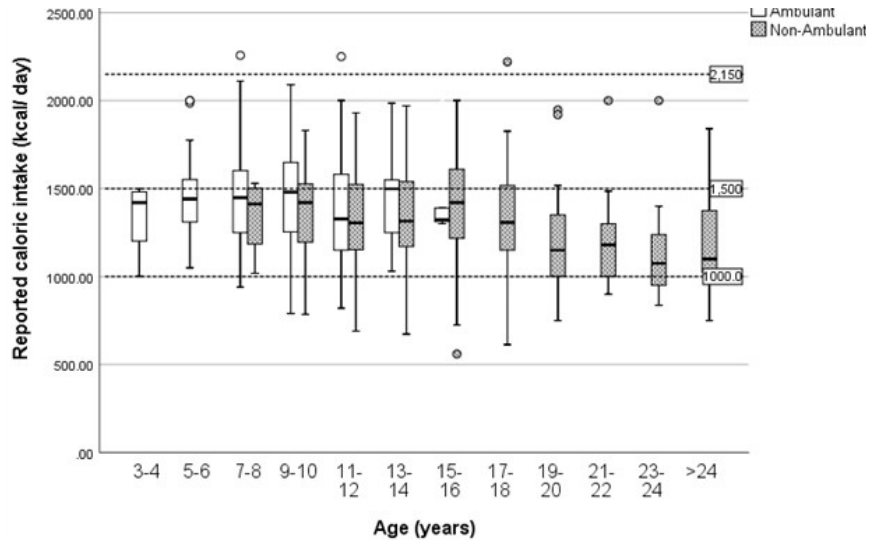
Voeding en gewicht



Gewichtsverloop



Intake



**nieuw perspectief
op volwassen
leven met** **Duchenne**



Interviews, vragenlijst, focus groepen

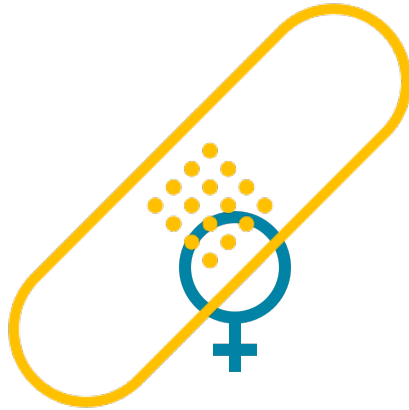
- Willen vs kunnen
- Stellingen
- Topics

Voorzieningen/hulpmiddelen
Vervoer
Hobby's
Werk
Onderwijs
Intimiteit en seksualiteit
(Zelf)verzorging
Wonen
Levensmotto
Gezin
Sociale contacten
Levensverwachting

mirjam.franken@duchenne.nl



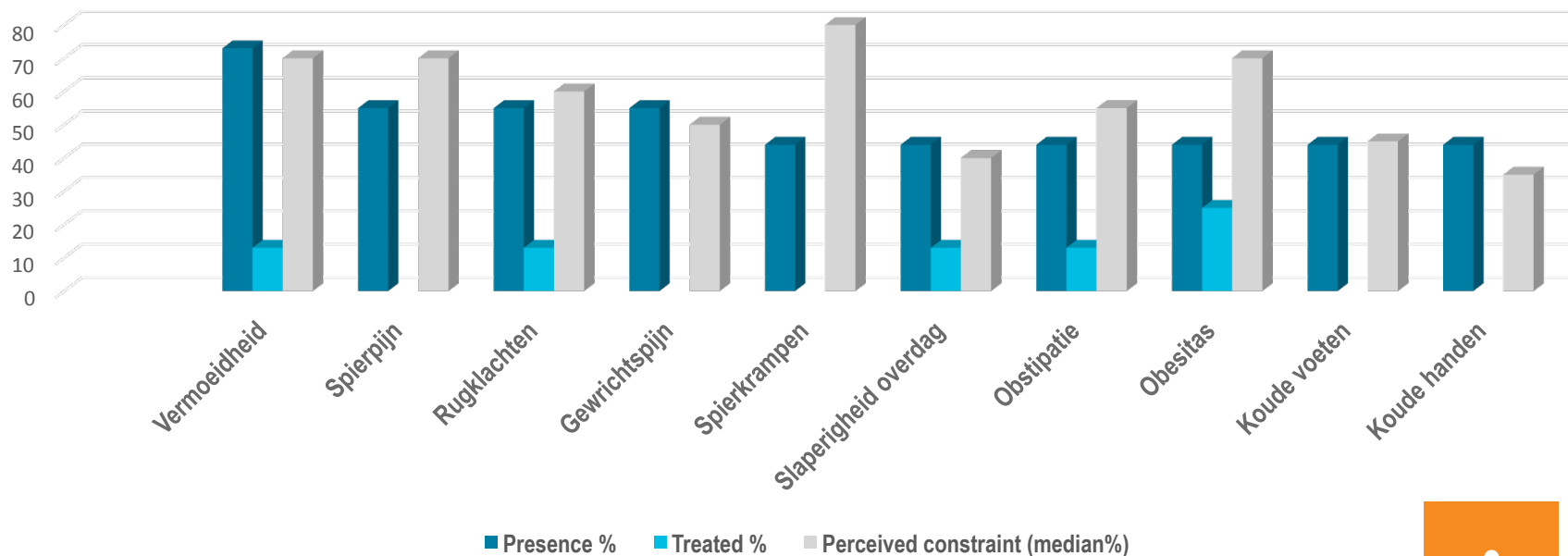
Meiden met Duchenne



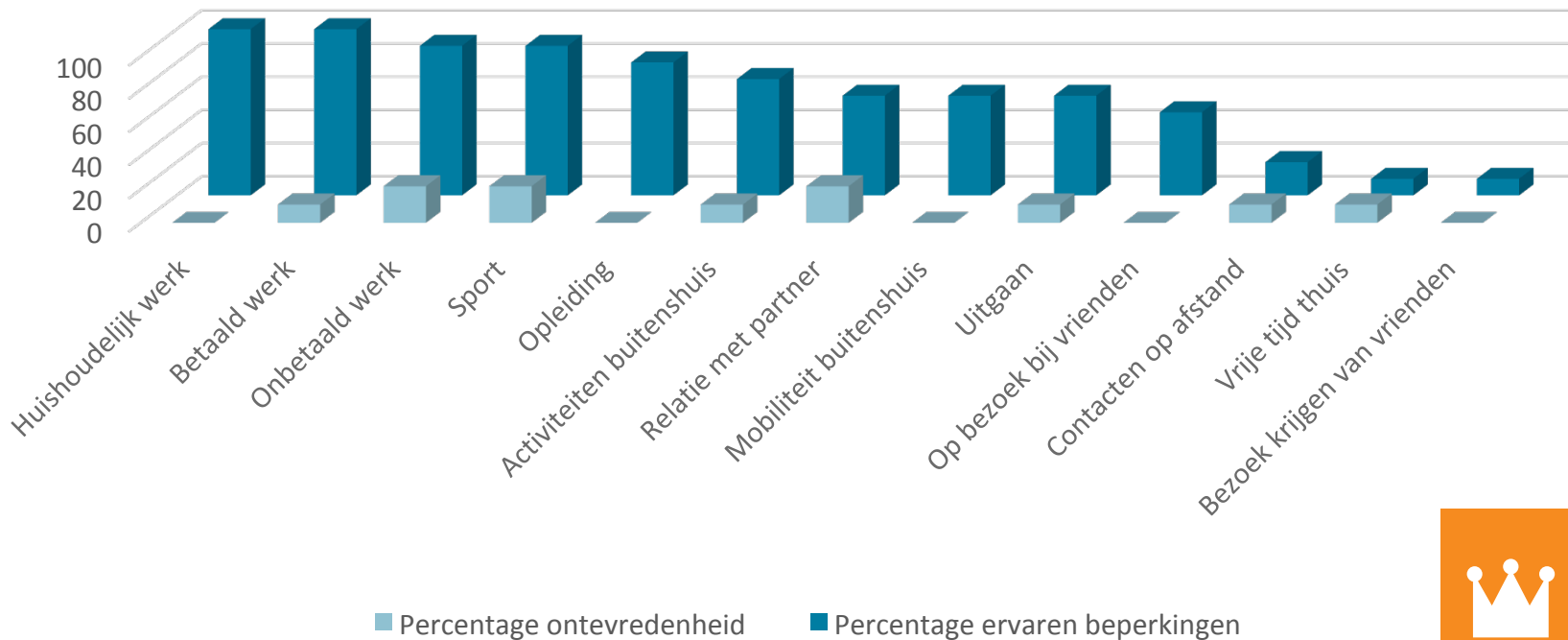
Wie deden er mee?

Pa-tient ID	Leeftijd start symptomen	Symptomen bij eerste bezoek	Leeftijd eerste artsbezoek	Leeftijd diagnose (vertraging)	Duchenne in de familie?	Leeftijd tijdens follow-up
1	0	Groeiproblemen en voedingsproblemen	0.3	0.8 (0.5)	-	18
2	0.5	Voedingsproblemen, Vertraagde spraak, vaak vallen.	2.5	4 (3.5)	-	29
3	1	Voedingsproblemen, waggelgang, vertraagde spraak	5	6 (5)	-	NA
4	1	Vertraagde motorische ontwikkeling, waggelgang	3	4 (3)	-	20
5	1	Vertraagde motorische ontwikkeling, spierpijn, vaak vallen	2	6 (5)	-	42
6	1.5	Vermoeidheid, vertraagde ontwikkeling en waggelgang	4	9 (7.5)	-	20
7	4	Vermoeidheid, vertraagde ontwikkeling en epilepsie	NA	8 (4)	+	28
8	7	Inspanningsintolerantie en kortademigheid	7.5	7.5 (0.5)	-	23
9	7	Vermoeidheid, spierpijn	18	30 (23)	-	56
10	7	Vermoeidheid, spierpijn	7.5	8 (1)	-	9
11	12	Vermoeidheid	15	15 (3)	+	17 (2)
12	12	Vermoeidheid, duizeligheid, moeite met traplopen.	14	15 (2)	-	45 (30)

Veel voorkomende symptomen



Participatie



Dank voor de aandacht

