



DUCHENNE CONGRES 2024

CORPUS, OEGSTGEEST

ZATERDAG 23 NOVEMBER



DUCHENNE CONGRES



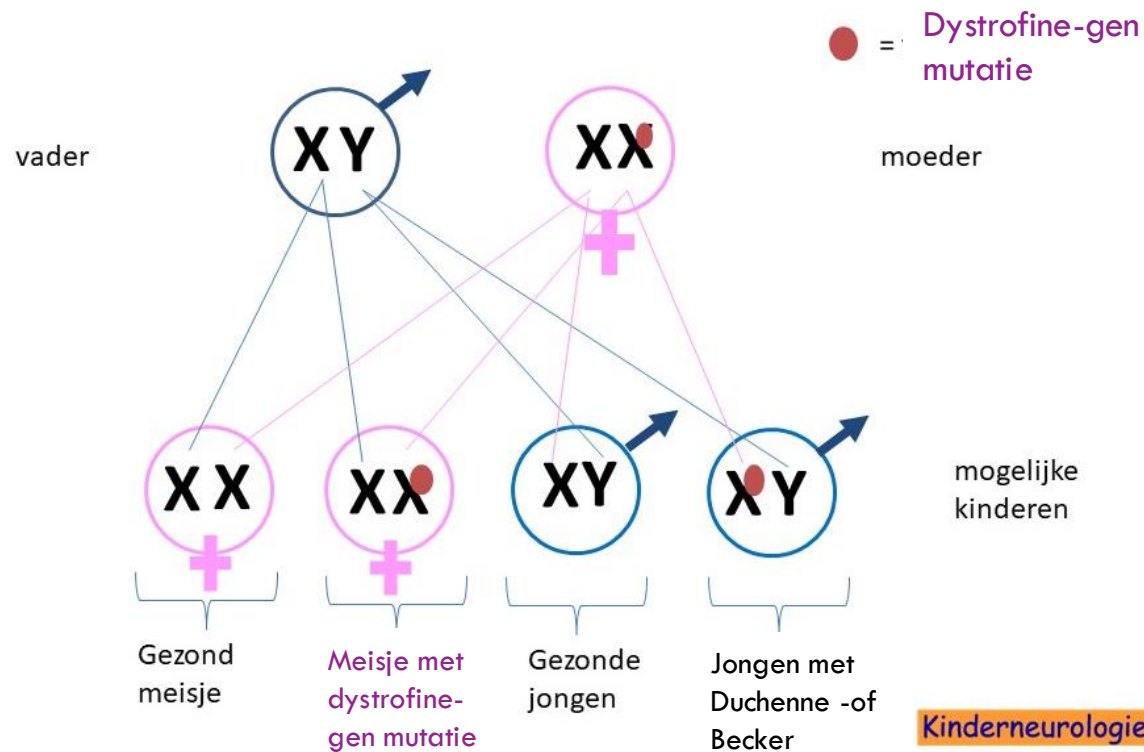
SASKIA HOUWEN

AANDACHT VOOR VROUWEN!



ACHTERGROND

Duchenne en Becker zijn X-gebonden aandoeningen



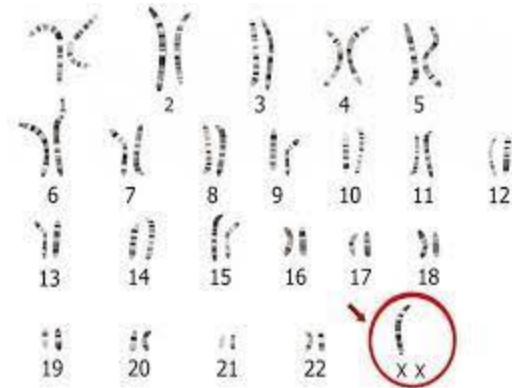
DRAAGSTER OF PATIENT?



Meisje met
dystrofine-
gen mutatie

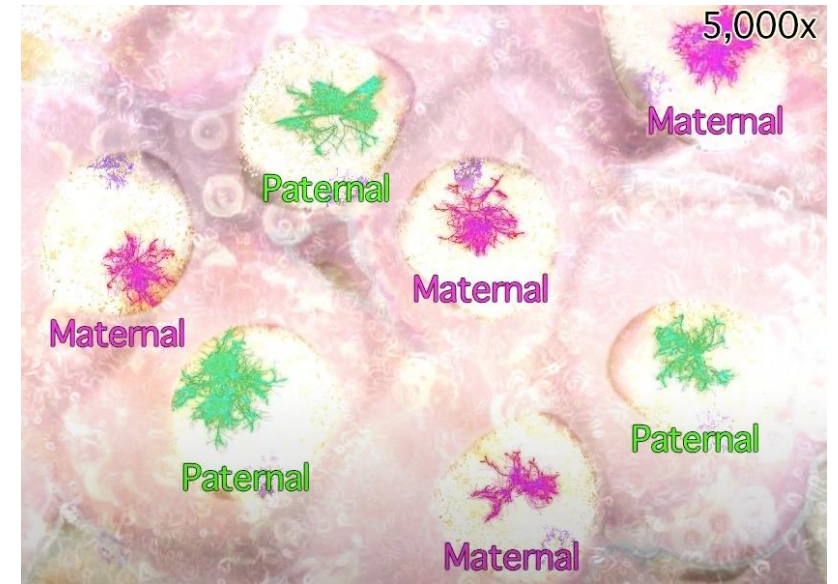
46XX

Turner syndroom

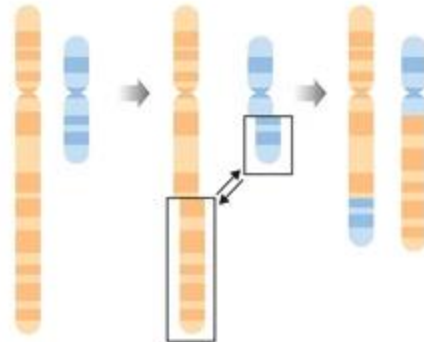


45X

X-inactivatie



Translocatie



LANGE TERMIJN FOLLOW-UP 12 MEISJES



RESULTATEN



Milde afwijkingen op het hartfilmpje in 3 van de 11 vrouwen



De diagnose werd gemiddeld 5 jaar na ontstaan van klachten gesteld. (van 0,5 tot 23 jaar)



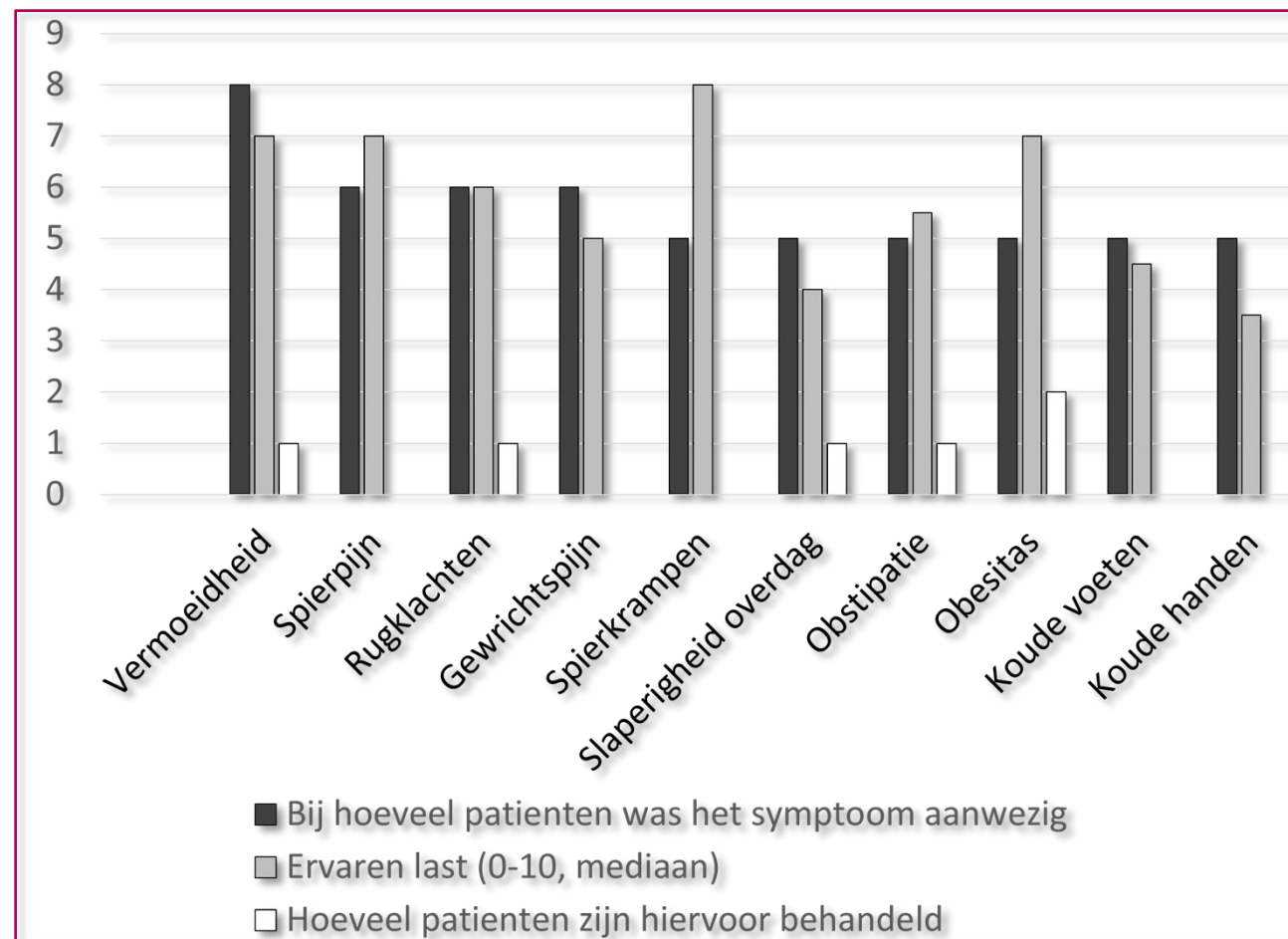
Verminderde longfunctie in 7 van de 10 vrouwen



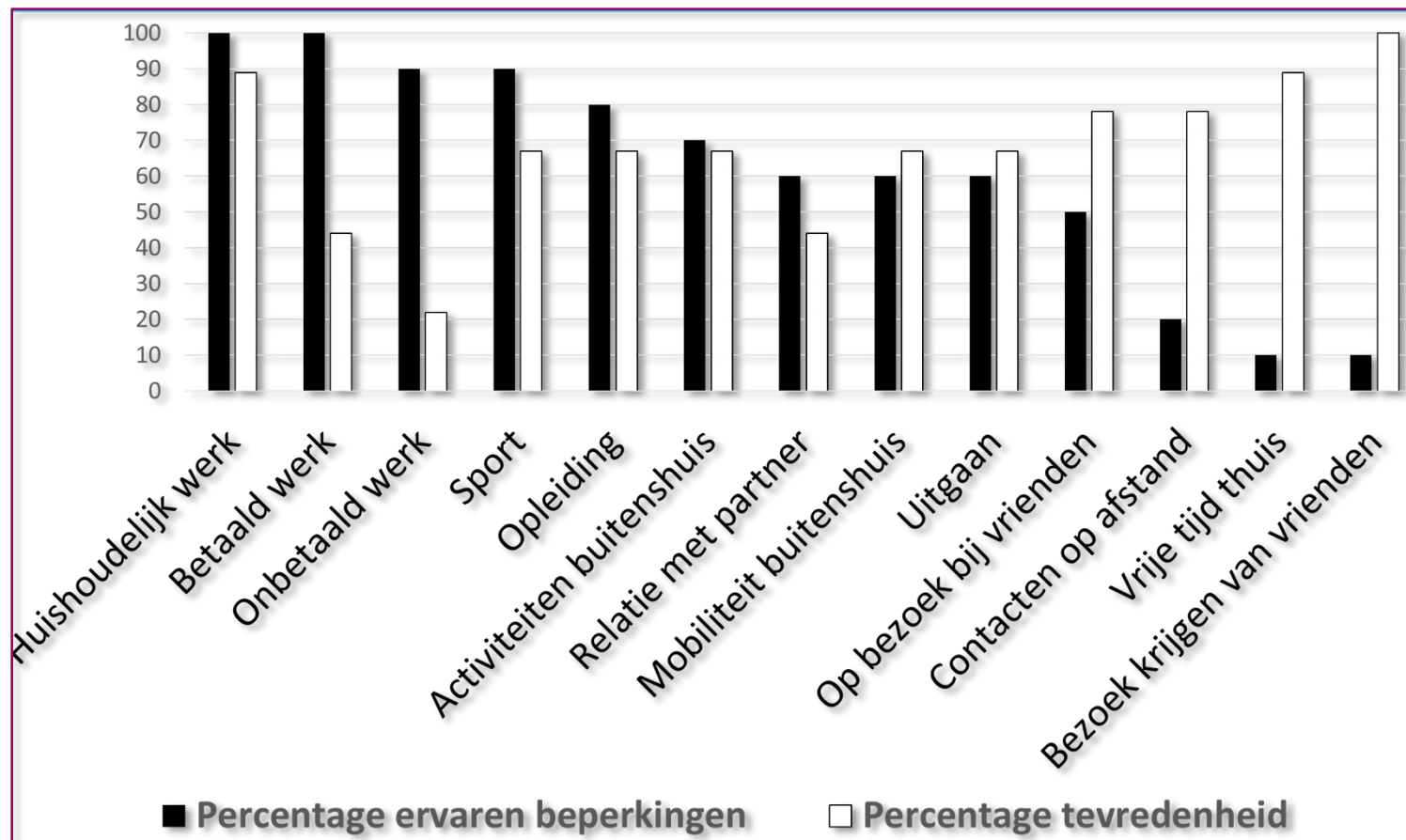
Leer- en of gedragsproblemen bij 3 van de 11 vrouwen



RESULTATEN: KLACHTEN



RESULTATEN: PARTICIPATIE



EUROPESE WORKSHOP MEI 2022

- Naamgeving 'draagsters': patiënten met dystrofinopathie?
- Adviezen rondom opvolgen klachten en behandeling
 - Cardiale opvolging
 - Betrek een neuromusculair specialist
 - Denk aan longfunctie
 - Aandacht voor moeder-draagsters



TOEKOMST

Aandacht, zorg en onderzoek voor
vrouwelijke draagsters -
duchenne becker
(duchenneexpertisecentrum.nl)

Kick-off: Internationale vragenlijst

- Wat zijn veel voorkomende symptomen?
- Hoe is de huidige zorg/ informatie?
- Hoe gaat het met andere vrouwen die zorgen voor iemand met Duchenne?



- DUTCH DUCHENNE DATABASE (DDD): **ook voor draagsters!**
- 31 Januari Webinar Spierziekten NL
- Voorjaar: bijeenkomst voor 'draagsters' door DPP
- GIRLPOWER: Merelijne Verschoof, kinderneuroloog LUMC



GIRLPOWER PROJECT

Gaining Insights for female dystrophinopathy patients With biomarker profiles to improve clinical management and Recognition

- Female dystrophinopathy (FD) beter begrijpen
- Aantal vrouwelijke draagsters in de DDD vergroten
- Voor *carriers* en *carers*
- Vroege opsporing van FD-symptomen mogelijk maken
- Medische richtlijnen en zorg voor FD verbeteren
- Het gebrek aan aandacht en ondersteuning voor FD-patiënten aanpakken





ZIJN ER NOG VRAGEN?

