



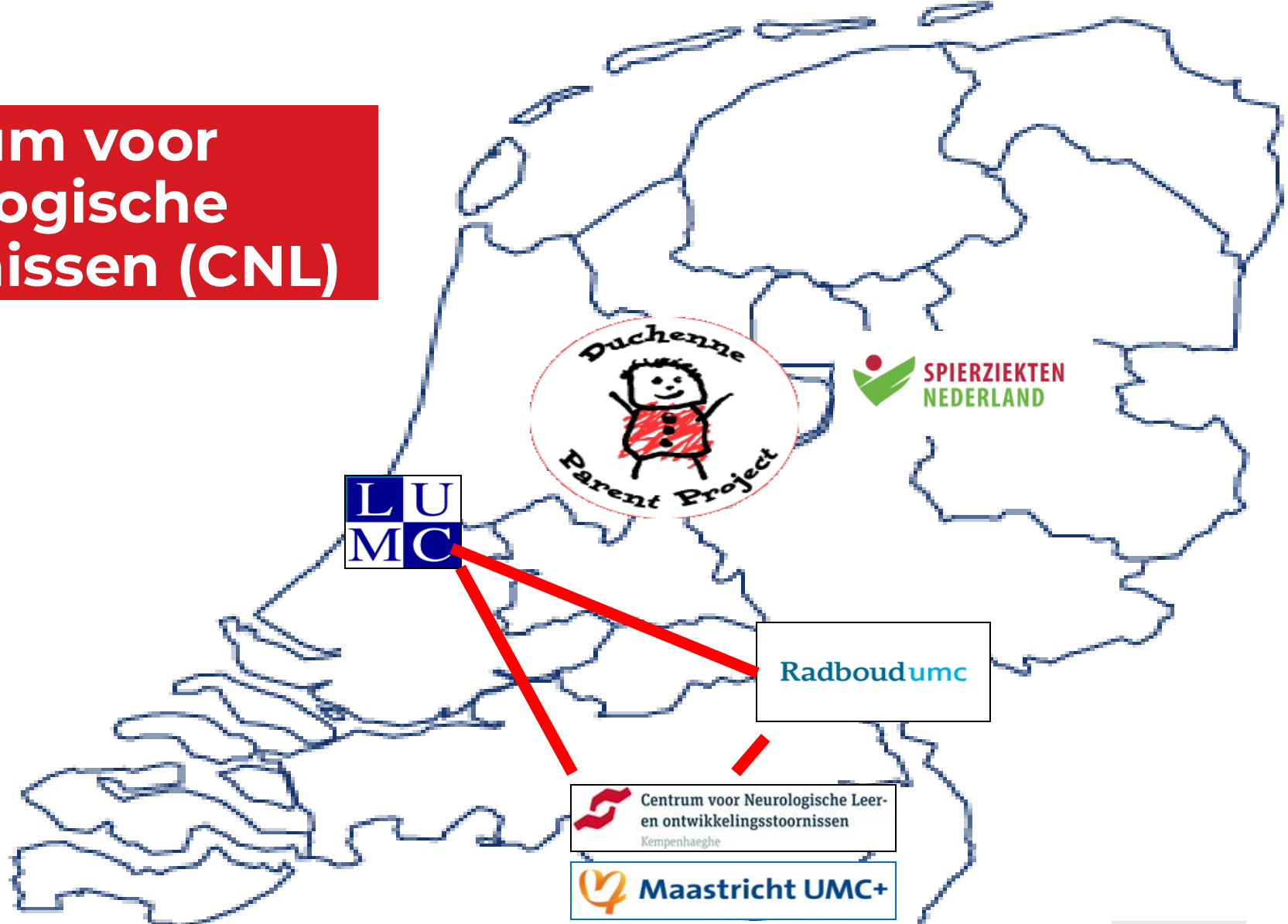
Brein en Duchenne: inzichten en impact

Dr. Sylvia Klinkenberg, kinderneuroloog MUMC+ / Kempenhaeghe CNL

Dirk Sweere, psycholoog Kempenhaeghe CNL



Centrum voor Neurologische Leerstoornissen (CNL)





Steeds meer kennis over de brein gerelateerde aspecten van Duchenne spierdystrofie

- Denken (IQ, geheugen) en leren (lezen en rekenen)
 - Emotie (angst/verdriet)
 - Gedrag (ASS, ADHD, dwangmatig gedrag)
-
- **Wat weten we anno nu?**
 - **Hoe vertalen we dat naar onze zorg?**



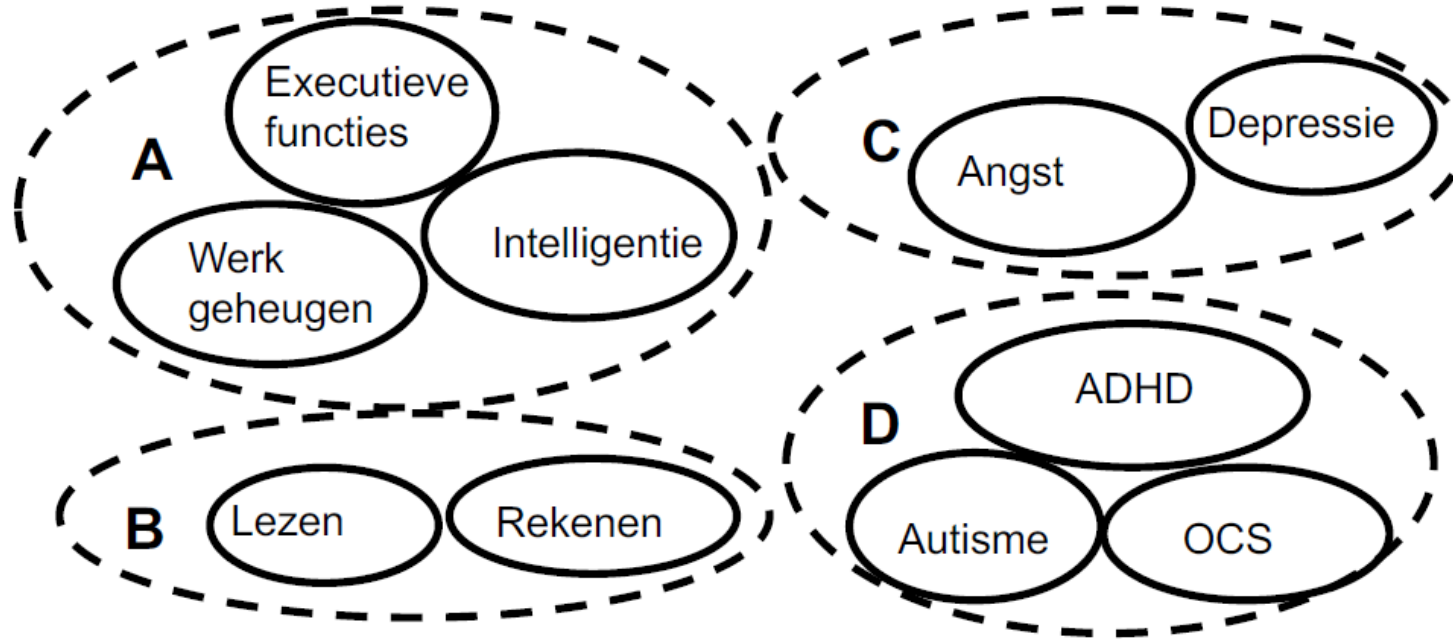
Duchenne muscular dystrophy: recent insights in brain related comorbidities

Received: 27 June 2024

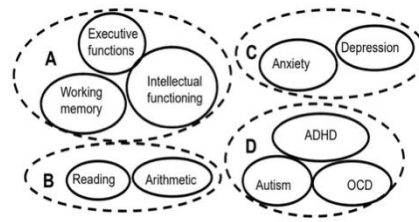
Accepted: 20 January 2025

Cyrille Vaillend^{1,7}, Yoshitsugu Aoki ^{2,7}, Eugenio Mercuri^{3,7}, Jos Hendriksen^{4,8} ,
Konstantina Tetorou⁵, Aurelie Goyenvallé ^{6,8}  & Francesco Muntoni ⁵ 

Een model om breingerelateerde nevend diagnoses te begrijpen



Figuur 1: systematisch overzicht aandachtsgebieden binnen de psychologie van Duchenne (Big ten van Duchenne). Weergegeven worden vier domeinen en tien gebieden waarbinnen problemen kunnen optreden: (A) neurocognitie (executieve functies, werkgeheugen en intelligentie), (B) Leren (lezen en rekenen), (C) emotie (angst en depressie), en (D) gedrag (autisme, ADHD, OCS)



Psychologische diagnostiek

1. ADHD

2. Autisme

3. OCD

4. Angst

5. Depressie

6. Geheugen

7. Executieve functies

8. Intelligentie

9. Lezen

10. Rekenen

Gedrag
Emotie

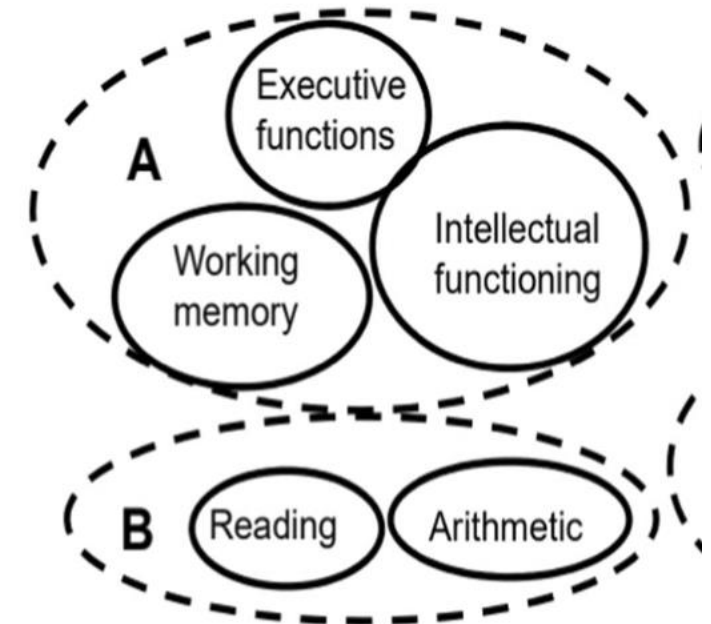
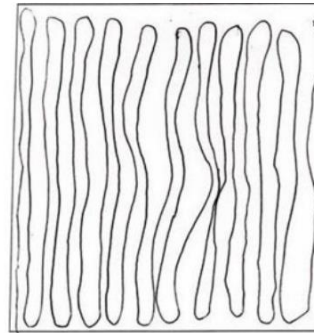
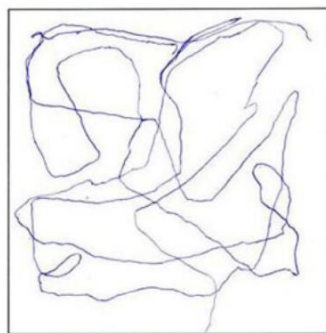
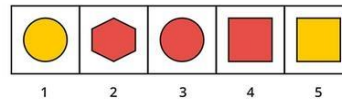
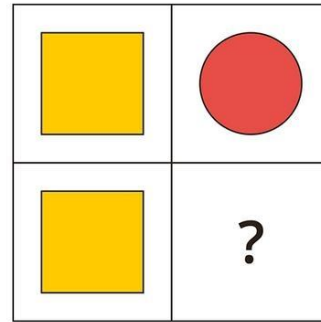
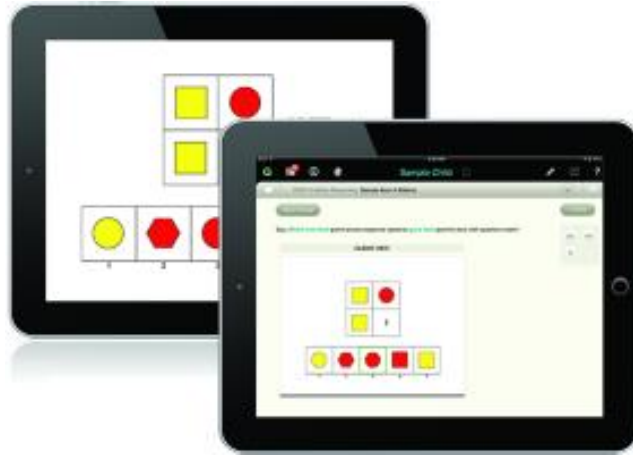
Denken

Leren

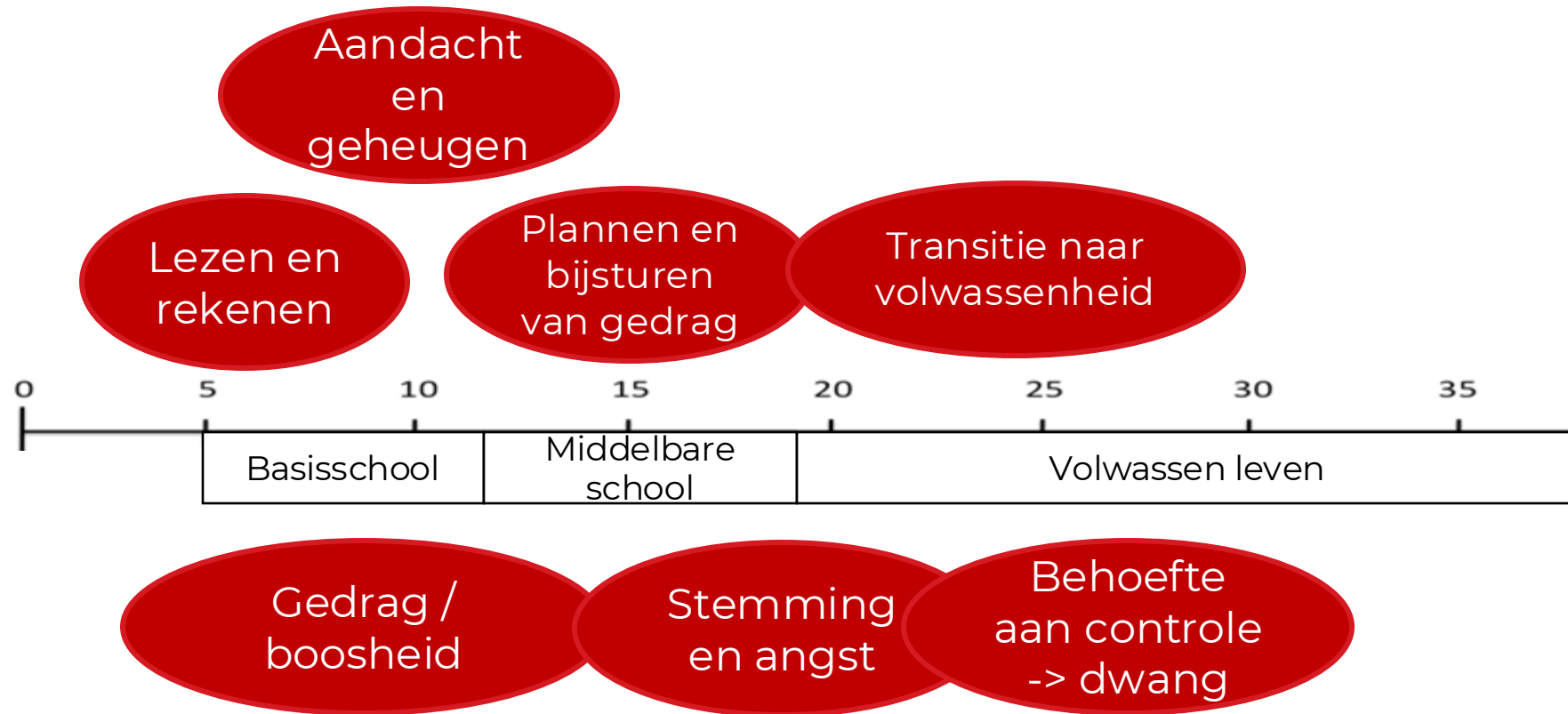
DEEL 1
vragenlijsten en
interview online

DEEL 2
Individueel
psychologisch
onderzoek

Denkfuncties meten



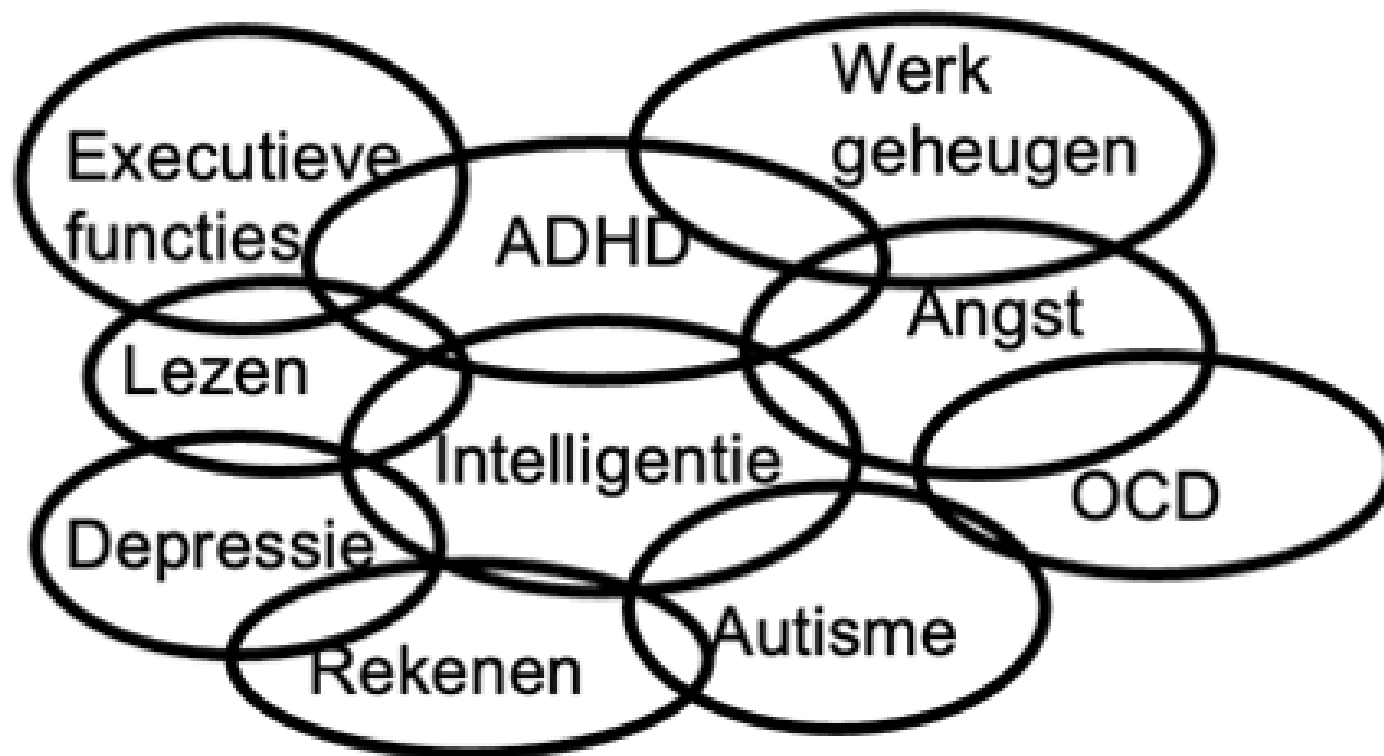
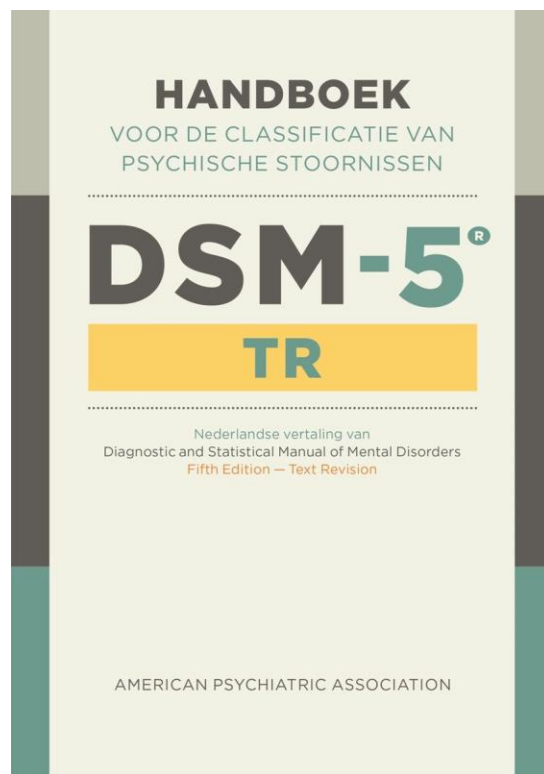
Iedere ontwikkelingsfase ander accent



Iedere ontwikkelingsfase vraagt andere begeleiding

Diagnostiek: onderkennen en erkennen

Gedrag: van wetenschap naar praktijk



Samengevat

Overlap van diagnoses en onzichtbare diagnoses

- Onderscheid is dus niet altijd duidelijk
- Mengbeelden

Een werkdiagnose als startpunt

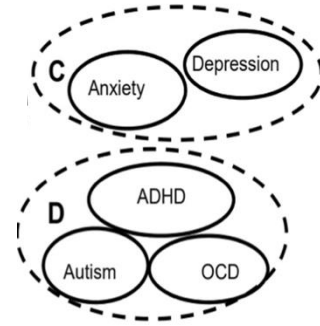
- Wat staat nu op de voorgrond als bedreigende factor in de ontwikkeling?

Psychologische diagnostiek als vertrekpunt voor de juiste begeleiding en ondersteuning in leren en gedrag.



Psychiatrische comorbiditeiten

Pascual-Morena et al. 2022



	# STUDIES	% DUCHENNE	NORMAAL
ADHD	10	18% (3- 50)	3%
Autisme Spectrum (ASS)	14	6 % (1- 21)	0.8%
OCD (dwang)	6	12% (5-33)	1%
Depressie	11	11% (1-27)	1%
Angst	9	24% (7-60)	7%

Grote variatie in prevalentiecijfers



Archives of Physical Medicine and Rehabilitation
journal homepage: www.archives-pmr.org
Archives of Physical Medicine and Rehabilitation 2022;103: 2444–53



REVIEW ARTICLE (META-ANALYSIS)

Prevalence of Neuropsychiatric Disorders in
Duchenne and Becker Muscular Dystrophies: A
Systematic Review and Meta-analysis



Carlos Pascual-Morena, MSc,^a Iván Cervero-Redondo, PhD,^{a,b} Sara Reina-Gutiérrez, MSc,^a

Vragenlijst online: DAWBA

- **Online interview (in verschillende talen beschikbaar)**
 - Ruimte voor vrije tekst
- **Systematisch onderzoek van belangrijkste psychiatrische diagnoses**
- **Geeft een totaalbeeld van emotie en gedrag:**
 - wat staat nu op de voorgrond?
- **Ook positief gedrag wordt benadrukt!**
- **Duur: circa 50 minuten**

SYMPTOMEN, IMPACT AND DIAGNOSTISCHE VOORSPELLINGEN

Voorspelde waarschijnlijkheid van stoornis: hoog

	Moeder		Vader		Voorspelling	
	Symp	Imp	Symp	Imp	DSM	ICD
Autistisch Spectrum	++	+++	++	+++	-/+	-/+
Separatie Angst	-		+		-/+	--
Specifiek fobie	-		-		--	--
Sociaal fobie	-		-		--	--
Paniek	-		-		--	--
Agorafobie	-		-		--	--
Posttraumatische stress-stoornis (PTSD)	-		-		--	--
Obsessief-compulsieve stoornis (OCD)	+		-		-	-
Cannot find:ned.cf.allbdd						
Gegeneraliseerde angststoornis	-		-		-	-
Depressie	+		+		-	-
Zelfbeschadiging	-		-			
Bipolar	+		+			
Emoties op school						
Cannot find:ned.cf.allrad						
Hyperactiviteit	+++	+++	+++	+++	+++	+++
Oppositieel-opstandige gedragsstoornis	++	-	+++	+++	+++	+++
Gedragsstoornis (Conduct)	+		+	+++	-/+	-/+
Anorexia / Bulimia	-		-		--	--
Tics	+		-		-	-

Review psychofarmaca bij spierziekten



Brain Sci. 2022,



Review

Psychopharmacological Treatments for Mental Disorders in Patients with Neuromuscular Diseases: A Scoping Review

Chiara Brusa ^{1,2,†} , Giulio Gadaleta ^{2,†}, Rossella D'Alessandro ¹, Guido Urbano ², Martina Vacchetti ¹, Chiara Davico ¹ , Benedetto Vitiello ¹ , Federica S. Ricci ^{1,‡} and Tiziana E. Mongini ^{2,*,‡}

Studies tussen 2000 en medio 2021

Duchenne: 5 studies

Table 2. Psychopharmacological treatments use in Duchenne Muscular Dystrophy (DMD).

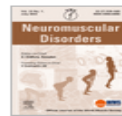
Authors, Year	Study Design	Sample (Size, Sex, Age)	Psychiatric Disorders/Symptoms	Psychiatric Medications	Symptoms Improvement (Yes/No/Not Reported)	Side Effects	Level of Evidence [25]
Noda et al., 2021 [38]	Case report	n = 1 M 17 years	ID ASD Psychotic symptoms	Second generation antipsychotic (aripiprazole)	Yes	None	4.d
Darmahkasih et al., 2020 [39]	Case series	n = 700 698 M, 2 F mean age (SD): 13 years (5.6)	ASD ADHD ID Specific learning disabilities Motor and/or vocal tics Obsessive-compulsive symptoms Anxiety symptoms Depressive symptoms Emotional and behavioral dysregulation	^a SSRIs (196/700) ^b SNRIs (8/700) Other antidepressants (9/700) CNS stimulants (86/700) Non-stimulants (44/700) Antipsychotics (19/700) Other medications: (22/700)	Not reported	Not reported	4.c
Lionarons et al., 2019 [40]	Observational study with no control group	n = 10 M 6.3–9.8 years	ADHD	CNS stimulant (methylphenidate)	Yes (7/10) No (3/10)	No major side effects	3.e
Lee et al., 2018 [41]	Case series	n = 15 M 5–23 years	Obsessive-compulsive symptoms Anxiety symptoms (11/15)	^a SSRIs (fluoxetine or paroxetine or sertraline or citalopram or escitalopram)	Yes (10/15) No (2/15) Not reported (3/15)	1/15: rash, ^c GI upset, apathy, urinary urgency with all SSRIs but paroxetine	4.c
Hendriksen et al., 2016 [42]	Case report	n = 1 M 9 years	Obsessive-compulsive symptoms ASD ID (borderline ^d IQ)	^a SSRI (fluoxetine)	Yes	None	4.d

^a SSRIs: selective serotonin reuptake inhibitors; ^b SNRIs: serotonin and norepinephrine reuptake inhibitors; ^c GI: gastrointestinal; ^d IQ: intelligence quotient.

Psychofarmaca bij Duchenne



Neuromuscular Disorders
Volume 33, Issue 7, July 2023, Pages 619–626



Psychopharmaceutical treatment for neurobehavioral problems in Duchenne muscular dystrophy: a descriptive study using real-world data

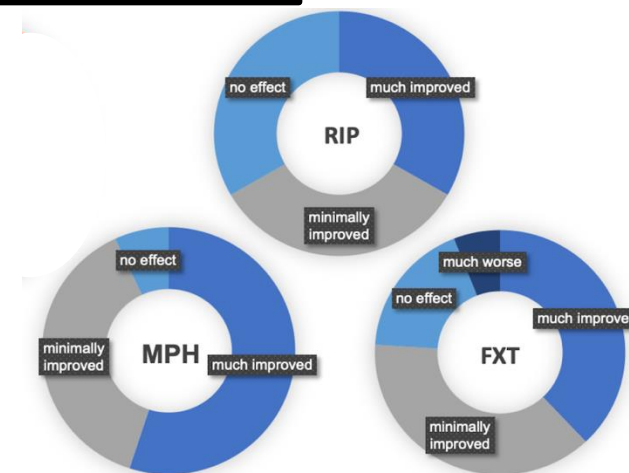
Pien M.M. Weerkamp ^{a b 1}  , Sam Geuens ^{c d 1}, Philippe Collin ^{a e},
Nathalie Goemans ^c, R. Jeroen Vermeulen ^f, Liesbeth De Waele ^{c d},
Jos G.M. Hendriksen ^{a b f}, Sylvia Klinkenberg ^{a f}



52 jongens
Gemiddelde leeftijd 11 jaar
54% had meerdere nevendiagnoses

Effect van behandeling:

Methylfenidaat: aandacht (n=25)
Fluoxetine: dwang, depressie, angst (n= 21)
Risperdal: starheid /ASS/regulatiestoornis (n= 12)



Psychofarmaca bij Duchenne

Use of psychopharmacological drugs in Duchenne muscular dystrophy: a European multi-centre study

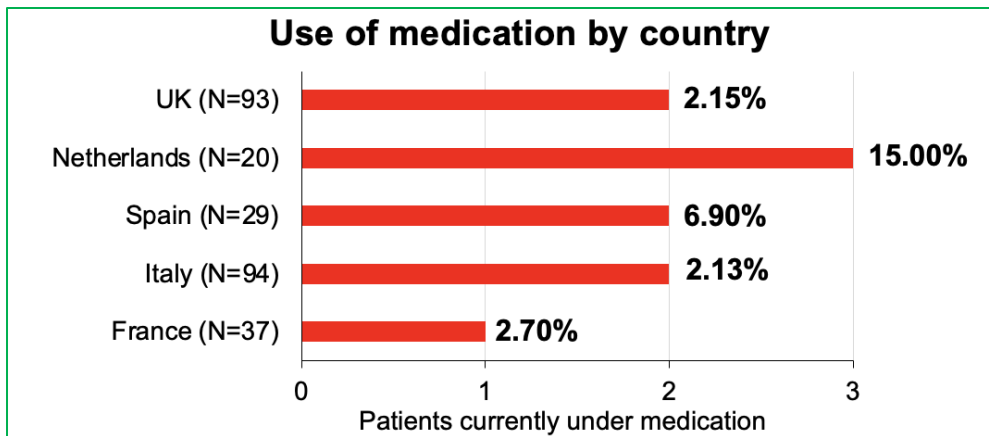


Kempenhaghe



Pien M.M. Weerkamp^{1,2}, Ruben Miranda³, Philippe Collin^{1,4}, Elizabeth Vroom⁵, Erik H. Niks^{6,12}, John Vissing⁷, Isabelle Desquerre⁸, Volker Straub⁹, Francesco Muntoni¹⁰, Eugenio Mercuri¹¹, Jos G.M. Hendriksen^{1,2,12}

WMS 2024



Conclusie
Patienten met DMD worden onderbehandeld met psychofarmaca



Samengevat

Big ten: cognitie, leren, gedrag en emotie

Bij Duchenne zien we vaker ADHD, ASS, OCD, dyslexie etc.

Veelal een overlap van klinische diagnoses

Meer aandacht voor behandeling:
onderbehandeling met psychofarmaca

In de praktijk....

Verwijzing naar CNL Kempenhaeghe

Team: psycholoog, kinderneuroloog (kinderpsychiater)

Diagnostiek  inzichten

Onderkenning en stellen van werkdiagnose

Praktische maatregelen en aanpassingen

Medicatie (psychofarmaca) als stap 3

Dank voor de aandacht!

