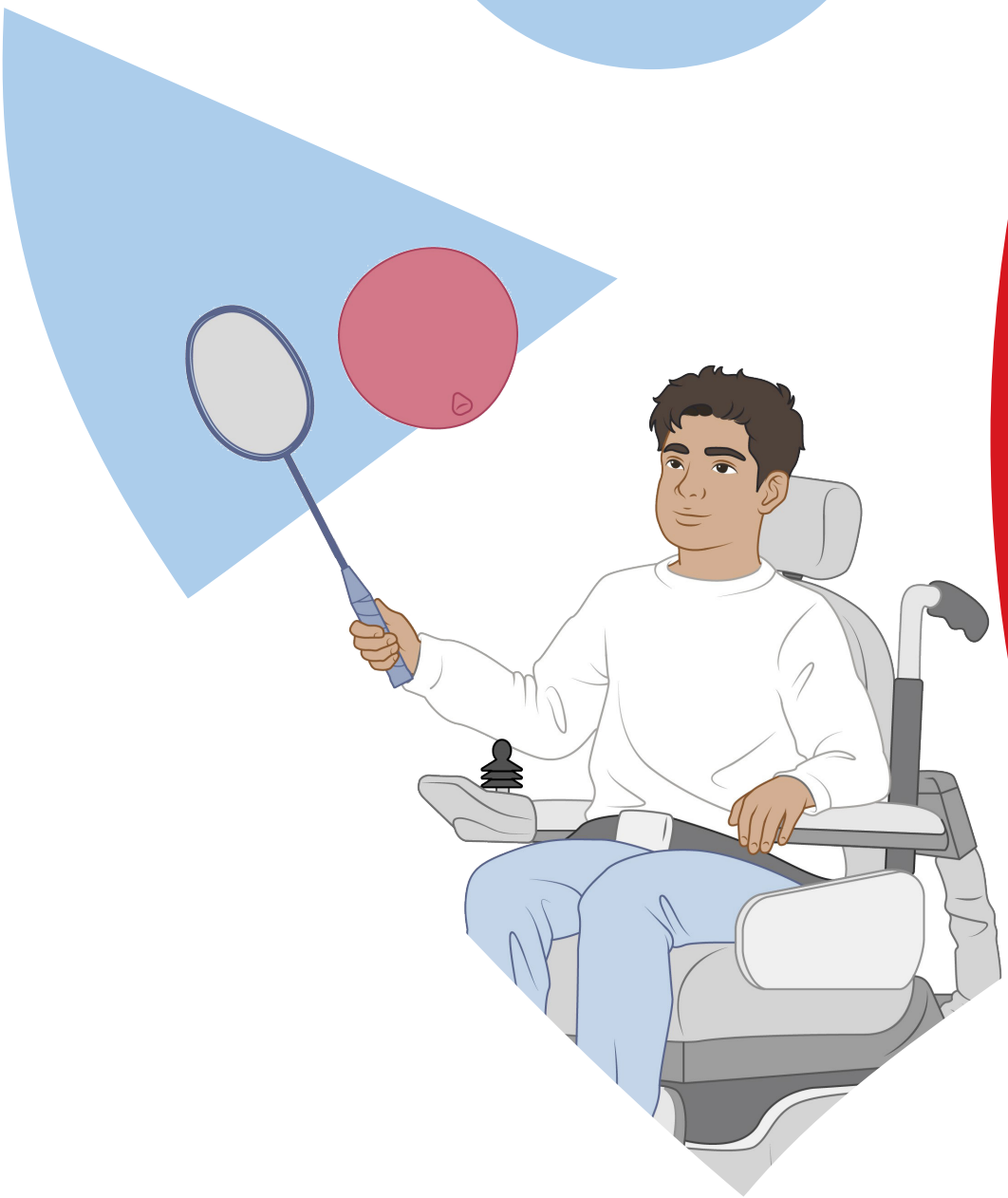
VOOR DE (KINDER)FYSIOTHERAPEUT EN (KINDER)ERGOTHERAPEUT

Fysiotherapie en ergotherapie bij kinderen en volwassenen met Duchenne spierdystrofie



Duchenne Parent Project

SPIERZIEKTEN NEDERLAND

duchenne centrum nederland

Fysiotherapie en ergotherapie bij kinderen en volwassenen met Duchenne spierdystrofie

Inhoud

1 Inleiding 3

2 Omschrijving ziekte 3

Verschillende fasen van Duchenne 3
Algemene symptomen bij Duchenne 3

3 Mogelijke behandeldoelen voor de fysiotherapeut en ergotherapeut 4

Fysieke training en actieve leefstijl 5
Pulmonale interventies 7
Houdingsmanagement – liggen – zitten 8
Hulpmiddelen 10
Contractuurbehandeling 12
Pijn bij Duchenne 14
Omgaan met vermoeidheid bij Duchenne 15
Botdichtheid 16
Participatie en zelfredzaamheid (wonen, werken, school/studeren) 16

4 Organisatie van zorg 18

5 Literatuur 19

1 Inleiding

Deze brochure is bedoeld voor de (kinder)fysiotherapeut en (kinder)ergotherapeut die iemand met Duchenne spierdystrofie behandelt of gaat behandelen (in deze brochure wordt de term Duchenne aangehouden). Spierziekten, zoals Duchenne spierdystrofie, zijn zeldzaam en vaak onbekend. Daardoor is er voor fysiotherapeuten en ergotherapeuten weinig informatie beschikbaar over de behandeling.
De brochure is afgestemd op de Nederlandse richtlijn Duchenne spierdystrofie (2021) en de NHG-huisartsenbrochure. Waar mogelijk is de informatie gebaseerd op wetenschappelijke literatuur. Als deze niet beschikbaar was, is de informatie gebaseerd op consensus van experts.

2 Omschrijving ziekte

Duchenne spierdystrofie is een ernstige spierziekte waarvan de eerste verschijnselen vaak al vóór het tweede levensjaar zichtbaar zijn. De diagnose wordt meestal gesteld in het derde of vierde levensjaar. Het is een progressieve ziekte waarbij naast toenemende spierzwakte ook meerdere organen zijn aangedaan, zoals de hersenen en het hart.
Duchenne komt voor bij één op de vierduizend tot zesduizend pasgeboren jongens. De aandoening kan ook voorkomen bij meisjes, maar dit is zeer zeldzaam (richtlijn Duchenne 2021). Duchenne is erfelijk. De DNA-verandering (mutatie) wordt meestal via de moeder overgedragen. Deze moeders zijn draagster van de afwijking in het dystrofine-gen en kunnen zelf ook klachten hebben.

Verschillende fasen van Duchenne

- **Pre-diagnostische fase:** symptomen zoals later beginnen met lopen of vertraagde spraak zijn aanwezig, maar meestal subtiel en deze worden niet altijd herkend.
- **Vroege ambulante fase:** kinderen laten de "klassieke" kenmerken van Duchenne zien, zoals het Gowers sign (steunen met de handen op de dijen om op te staan), een waggelende manier van lopen (tred) en lopen op de tenen. Traplopen is nog mogelijk, maar vaak wordt de tweede voet bijgezet in plaats van afwisselend te stappen.
- **Late ambulante fase:** lopen wordt steeds moeilijker en er ontstaan meer problemen met traplopen en opstaan vanaf de grond.
- **Vroege non-ambulante fase:** een rolstoel is nodig. In het begin kan het kind de rolstoel vaak nog zelf voortbewegen en is de houding nog relatief goed.
- **Late non-ambulante fase:** de functie van de bovenste ledematen neemt af en het behouden van een goede houding wordt steeds moeilijker en het risico op complicaties neemt toe.

Algemene symptomen bij Duchenne

- **Pre-diagnostische symptomen.** Bij kinderen met Duchenne vallen vaak al in de eerste twee tot drie levensjaren afwijkingen op in de motorische ontwikkeling. Door spierzwakte en verminderd uithoudingsvermogen worden mijlpalen later bereikt, vooral zelfstandig lopen. Kinderen hebben moeite met activiteiten die proximale spierkracht vragen, zoals opstaan vanuit zit of hurk, rennen, springen en traplopen. Ouders merken vaak dat het kind snel vermoeid is en achterblijft bij leeftijdsgenoten in spel en motorische vaardigheden.
- **Spierzwakte.** De spierzwakte begint meestal in de benen en treedt eerst proximaal en later distaal op. In de late ambulante fase raken ook de armen aangedaan. Door aantasting van de bovenbeen- en bilspieren hebben kinderen moeite met opstaan (Gowers sign). In de ambulante fase kunnen ook pijnklachten in de benen voorkomen. Door spierzwakte ontstaan onder andere een holle rug, platvoeten, vergrote kuitspieren met tenengang (in de eerste lijn vallen de vergrote kuitspieren vaak eerder op dan de holle rug en platvoeten) en een waggelende gang. In de loop van de jaren neemt de spierkracht verder af volgens een specifiek patroon (van proximaal naar distaal, in de benen eerder dan in de armen). Motorische vaardigheden gaan geleidelijk verloren, wat invloed heeft op activiteiten en participatie. De meeste kinderen hebben tussen hun achtste en twaalfde jaar een rolstoel nodig. Vanaf deze leeftijd ontstaan vaak contracturen (afwijkingen in de stand van de gewrichten).
- **Scoliose.** In de loop van de jaren ontwikkelt zich bij het merendeel van de kinderen een scoliose. Deze kan snel in ernst toenemen zodra kinderen

rolstoelgebonden raken. Dit heeft invloed op de ademhaling en zithouding en kan door de veranderde anatomische verhoudingen de functie van de armen beïnvloeden.

- **Ademhalingsspieren.** Door de toenemende zwakte van de ademhalingsspieren ontstaat meestal op tienerleeftijd respiratoire insufficiëntie. In het begin is er vaak alleen nachtelijke hypoventilatie, maar na verloop van tijd treedt ook overdag dyspnoe op. Nachtelijke hypoventilatie kan leiden tot hypercapnie (dit betekent dat er te veel koolstofdioxide (CO_2) in het bloed zit), met symptomen als ochtendhoofdpijn, sufheid, concentratieverlies, verminderde eetlust en gewichtsverlies. Door de verminderde ademexcursies ontstaan sneller infecties van de luchtwegen en atelectase.
- **Sociale participatie.** Mensen met Duchenne kunnen om meerdere redenen problemen ervaren met sociale participatie. Door het toenemende verlies van spierfunctie wordt deelnemen aan activiteiten buitenshuis steeds moeilijker. Dit hangt vaak samen met rolstoelafhankelijkheid, verlies van armfunctie, en de eventuele noodzaak van ademhalingsondersteuning. Dit kan leiden tot emotionele, logistieke en organisatorische belasting voor zowel de persoon met Duchenne als voor de ouders. Ouders gaan lang door met zorg verlenen en hun hulpvraag wordt niet altijd gezien. Een fysiotherapeut kan deze signalen tijdig opvangen.
- **Leer- en gedragsproblemen.** Een deel van de kinderen en volwassenen met Duchenne heeft problemen met sociale interactie door gedragsstoornissen als ADHD, obsessief gedrag en ASS (autismespectrumstoornissen). Daarnaast is een deel van de jongens cognitief beperkt, wat invloed heeft op het zelfstandig functioneren.
- **Sociale zelfredzaamheid.** Sociale isolatie neemt vaak toe naarmate de leeftijd en ziekteprogressie toenemen. Signaleer dit tijdig en overleg zo nodig met de huisarts (Nederlandse richtlijn Duchenne 2021).
- **Cardiomyopathie.** Mensen met Duchenne kunnen een cardiomyopathie ontwikkelen. Meestal hebben ze hierbij geen klachten, soms ontstaan dyspnoe, palpitaties en duizeligheid. Door de cardiomyopathie kunnen aritmieën ontstaan.
- **Blaasfunctie.** Er kunnen plasklachten voorkomen, zoals moeite met ophouden of juist niet direct kunnen plassen. Mogelijk is er sprake van een hoog residuaal volume. Meestal geeft dit geen klachten totdat infecties van de urinewegen ontstaan.
- **Obstipatie.** Obstipatie komt zeer frequent voor door verminderde lichaamsbeweging en verminderd drinken (door organisatorische problemen bij toiletgang verminderen jongeren hun drinkvolume nogal eens). Dit kan met dieet of met laxantia worden behandeld.
- **Pijn.** Pijnklachten komen regelmatig voor bij mensen met Duchenne. Zie het onderdeel *Pijn bij Duchenne voor meer informatie (NHG-huisartsenbrochure Duchenne).*

3 Mogelijke behandeldoelen voor de fysiotherapeut en ergotherapeut

Hieronder staan mogelijke behandeldoelen die relevant kunnen zijn voor de (eerstelijns) (kinder) fysiotherapeut en (kinder)ergotherapeut. Afhankelijk van de wensen van de persoon met Duchenne en de ouder(s) kan de therapeut onderstaande aandachtspunten meenemen in de behandeling. Alle aandachtspunten zijn belangrijk, maar het moment waarop een aandachtspunt relevant is, verschilt. De volgorde is daarom willekeurig.

Houd bij de behandeling en het opstellen van behandeldoelen rekening met de verschillende problemen die kunnen spelen bij mensen met Duchenne. De hulpvragen van mensen met Duchenne en hun ouders kunnen verschillen en veranderen vaak in de loop van de tijd. Door het progressieve karakter van de aandoening is het belangrijk samen te anticiperen op de toekomst. Mensen met Duchenne hebben vaak veel baat bij een multidisciplinaire aanpak door een team met kennis van en ervaring met Duchenne. Omdat er veel partijen betrokken zijn bij de zorg en iedereen adviezen geeft, is het belangrijk te beseffen dat niet altijd 'alles' kan. Goede afstemming en prioritering zijn dan ook erg belangrijk. Houd ook rekening met een bepaalde mate van 'therapiemoeheid'. Stem de behandeling als (eerstelijns) fysiotherapeut of ergotherapeut af met het spier-

ziekterevalidatieteam of Duchenne Centrum Nederland waar de persoon onder behandeling is (zie hoofdstuk Organisatie van zorg).

Fysieke training en actieve leefstijl

Het doel van fysieke training bij mensen met Duchenne is het bijdragen aan en het behouden van een passende, zo actief mogelijke leefstijl. Hiermee wordt secundaire lichamelijke achteruitgang als gevolg van inactiviteit (disuse) tegengegaan. Ook draagt het bij aan het zo lang mogelijk behouden van zelfstandigheid en functioneren in het dagelijks leven.

Er zijn slechts beperkt gecontroleerde onderzoeken verricht naar de effectiviteit van fysieke training bij mensen met Duchenne. De gecontroleerde studies richtten zich vooral op uithoudingsvermogenstraining en in mindere mate op krachttraining. Ze leverden geen overtuigend bewijs dat de onderzochte interventies beter werkten dan reguliere zorg. Wel kwam naar voren dat er geen nadelige gevolgen lijken te zijn voor de gebruikte interventies. In het laatste decennium zijn meerdere observationele studies uitgevoerd die vooral naar de veiligheid en uitvoerbaarheid van training hebben gekeken. Daarin werd ook gevonden dat trainen op het juiste niveau niet schadelijk is. Op basis van de beschikbare literatuur en expert opinion lijkt het aanbieden van training veilig. Daarnaast kan training een positief effect hebben op functionele vaardigheden en de voor Duchenne kenmerkende achteruitgang vertragen (Alemdaroğlu 2015; Jansen 2013; Heutinck 2018; Scott 1981; Stubbs 2025; Hammer 2022; Lott 2021).

Fysieke training vindt bij voorkeur plaats onder begeleiding van een (kinder)fysiotherapeut wanneer de leefstijl van de persoon onvoldoende actief is 250203_Update_Beweegvisual beweegrichtlijnen_FB_v5.0. Dit is met name het geval bij mensen met Duchenne met één of meer van de volgende kenmerken:

1. bewegingsarmoede (minder dan 2–3 keer per week matig intensief bewegen, terwijl dit fysiek nog mogelijk is) en/of;
2. verminderde fitheid (bijvoorbeeld moeite met het volhouden van dagelijkse activiteiten of sport- en spelmomenten) en/of;
3. dreigend verlies van functionele vaardigheden en/of;
4. een hulpvraag op het gebied van fysiek functioneren of training.

Richt fysieke training bij voorkeur zo functioneel mogelijk in en laat deze aansluiten bij het FITT-principe (Frequentie, Intensiteit, Tijdsduur en Type activiteit, zie verderop voor uitgebreidere uitleg). De training richt zich bij voorkeur op zowel het uithoudingsvermogen als het krachtuithoudingsvermogen en is zo functioneel mogelijk. Hiermee wordt het behoud van functie, spierkracht, bewegingsbereik en aerobe capaciteit gestimuleerd, wat invloed heeft op dagelijkse activiteiten en participatie in sociale activiteiten, werk en sport en spel. Gespecialiseerde teams, zoals het Duchenne Centrum Nederland (DCN) en de (kinder)spierziekterevalidatieteams, kunnen ondersteunen bij het opstellen van een individueel trainingsprogramma met een zo laag mogelijk risico op overbelasting.

Bij het opbouwen van training gelden de volgende uitgangspunten:

- start rustig en bouw de belasting geleidelijk op of af in kleine stappen waar mogelijk/nodig;
- bewaak continu de balans tussen belasting en belastbaarheid;
- stem de training af op de wensen, mogelijkheden en haalbaarheid voor de persoon;
- zorg dat de training leuk en motiverend blijft, ongeacht de leeftijd.

Besteed daarnaast aandacht aan de emotionele impact van lichamelijke achteruitgang en mogelijke demotivatie tijdens een trainingsperiode, zowel bij mensen met Duchenne als bij ouders/verzorgers (richtlijn Duchenne 2021).

Betrek bij jongere mensen met Duchenne ouders, familie, vrienden en de omgeving actief bij het oefenprogramma en laat dit goed aansluiten bij de wensen en voorkeuren van de jongere (Aune 2025). Door ouders een actieve rol te geven, worden zij medeverantwoordelijk in het behandelproces. Begeleid hen hierin goed en geef aan wat ze mogen verwachten van de training.

Het periodiek bijhouden van activiteiten (bijvoorbeeld eenmaal per zes maanden gedurende één week) kan helpen om inzicht te krijgen in de hoeveelheid en duur van beweegmomenten. Op basis hiervan kan worden beoordeeld of aanpassing van de trainingsfrequentie of -intensiteit nodig is.

Integreer trainingsaspecten zo veel mogelijk in dagelijkse activiteiten (zoals lopen, fietsen en vervoer) en in sport- en spelactiviteiten, waaronder (rolstoel)sporten, hydrotherapie en gymnastiek. Samenwerking met organisaties zoals Uniek Sporten en de sportpoli's van de Esther Vergeer Foundation kan hierbij ondersteunend zijn. Zie ook www.spierziekten.nl/themas/sporten-en-bewegen-met-een-spierziekte. Betrek zo nodig ook de ergotherapeut.

Houd voor fysieke training rekening met de volgende aanbevelingen:

- **Uithoudingsvermogen**: voer aerobe training uit op een lage/matige intensiteit (OMNI-schaal score 5 tot 7) voor ten minste 20 tot 25 minuten.
- **Krachtuithoudingsvermogen**: voer training uit op een lage intensiteit (50 tot 60% van het 1 herhalingsmaximum volgens het Holten-diagram, waarbij de 50-60% bij benadering bepaald wordt en niet door een daadwerkelijke 1RM bepaling om overbelasting te voorkomen) met per te trainen onderdeel ten minste 2 series van 20-25 herhalingen.
- **Kwaliteit van bewegen:** gebruik de graadmeter 'kwaliteit van bewegen'. Als een oefening niet meer kwalitatief goed kan worden uitgevoerd (er treedt meer compensatie op) pas dan de intensiteit of het aantal herhalingen aan.
  Er zijn ook workouts ontwikkeld door Uniek Sporten, Duchenne Centrum Nederland en Duchenne Parent Project, mede mogelijk gemaakt door de Coalitie Leefstijl in de Zorg.
  https://www.unieksporten.nl/thuis/duchenne

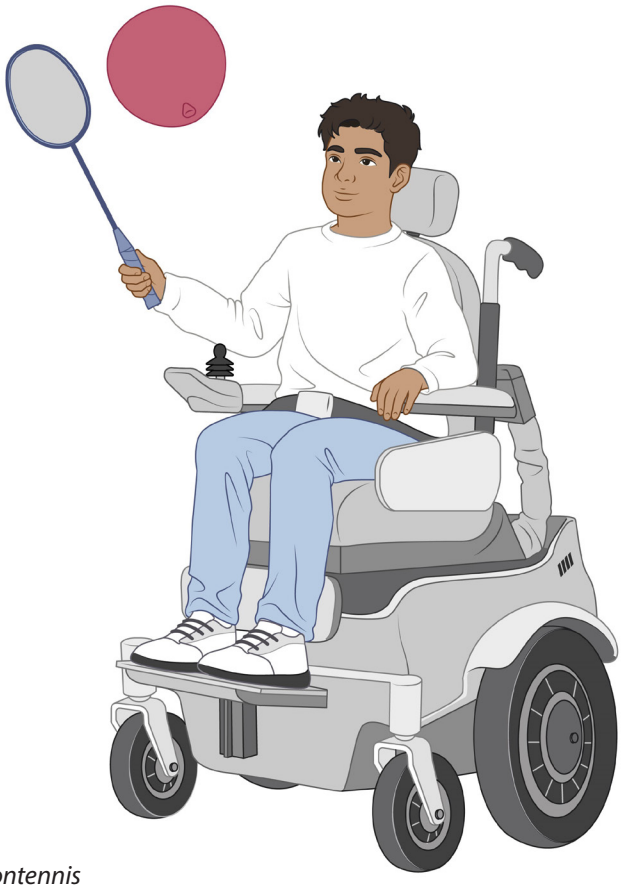
Vermijd hierbij:

- trainen op hartslag; de rusthartslag is vaak verhoogd en de maximale hartslag wordt door perifere beperkingen meestal niet bereikt. De heart rate reserve kan wel worden gebruikt als indicator voor de inspanning.
- excentrische bewegingen (waarbij spieren verlengen terwijl ze kracht leveren, zoals bijvoorbeeld de trap af lopen).
- trainen met hoge mechanische weerstanden/krachten (bijv. trampolinespringen), omdat dit kan leiden tot overbelasting.
- Pas bij tekenen van overbelasting het trainingsschema aan.

Symptomen van overbelasting zijn:

- langer aanhoudende spierpijn (> 24 uur);
- colakleurige urine (hemoglobinuremie); en
- verminderd vermogen om dagelijkse activiteiten uit te voeren als gevolg van de training.

Houd bij het vormgeven van fysieke training en het stimuleren van een actieve leefstijl rekening met de verschillende ziektefasen van Duchenne en pas de training aan op de fysieke mogelijkheden van de persoon. Wees je ervan bewust dat bij deze progressieve aandoening de mogelijkheden tot bewegen, en dus tot het uitvoeren van fysieke trainingsoefeningen, continu veranderen en dat maatwerk en eventueel gebruik van ondersteunende apparatuur belangrijk zijn (richtlijn Duchenne 2021). Kijk voor tips en adviezen op het gebied van trainen per ziektefase in de bijlage "praktische handvatten voor training en contractuurpreventie" op https://duchenne.nl/bewegen-met-duchenne/
Als eerstelijns (kinder)fysio- of ergotherapeut ben je vaak een schakel tussen school en kind/ouders op het gebied van bewegen. Afstemming met school, en met name de gymdocent, over wat wel en niet mag en/of verwacht mag worden, is voor iedere partij waardevol.



Ballontennis

Pulmonale interventies

Bij mensen met Duchenne is de ademhalingsfunctie een belangrijk aandachtspunt vanwege de progressieve verzwakking van de ademhalingsspieren. Monitoring van de longfunctie vindt plaats in gespecialiseerde centra en bij verdere afname van de longfunctie ook bij het Centrum voor Thuisbeademing (CTB). Indicatiestelling voor pulmonale interventies en educatie van ouders en kinderen hierover vinden in deze centra plaats, in nauwe samenwerking met de eerste en tweede lijn.
De rol van de behandelende fysiotherapeuten is om alert te zijn op symptomen van achteruitgang en zo mogelijk spirometrie uit te voeren om dit te onderbouwen. De fysiotherapeuten kunnen de training en sputummobilisatie-technieken, zoals hieronder beschreven, met mensen met Duchenne oppakken. Neem bij twijfel of onduidelijkheid laagdrempelig contact op met een expertisecentrum.

Pulmonale interventies zijn gericht op het ondersteunen en optimaliseren van de ademhalingsfuncties tijdens de verschillende stadia van de aandoening. Hieronder worden verschillende interventies met verschillende doelen beschreven.

Training

Ademhalingsspierkrachttraining is een interventie waarbij de inspiratoire en/of expiratoire spierkracht wordt getraind (IMT/EMT) met een apparaat.

Overweeg deze training als:

- er problemen zijn met hoesten door spierzwakte van de ademhalingsspieren en/of;
- er recidiverende luchtweginfecties zijn.

Train bij voorkeur op het niveau van het krachtuithoudingsvermogen en voorkom te allen tijde overbelasting.

Onderzoek toont lichte tot matige effecten van IMT op de maximale inspiratoire druk (MIP) (Human et al. 2016; Silva 2019; Watson 2022). Er is nog onvoldoende bewijs om IMT of EMT standaard toe te passen. De training wordt het meest toegepast in de latere ambulante fase of in de vroege non-ambulante fase.

Sputummobilisatie (airway clearance techniques)

- Overweeg ACBT (Active Cycle of Breathing Techniques) al in een vroeg stadium.
- Overweeg een PEP-masker (positive expiratory pressure), voornamelijk wanneer de techniek van airstacken niet mogelijk is. Hiermee wordt druk in de longen opgebouwd door tegen een weerstand uit te ademen. In het PEP-masker kan deze weerstand met gekleurde dopjes worden opgebouwd.
- Overweeg manuele ondersteuning van het hoesten. Dit kan met compressie.
- Airstacken, een longvolume-rekruterende techniek, kan worden toegepast waarbij lucht passief wordt gestapeld in de longen om de maximale inspiratoire capaciteit te vergroten. Dit helpt bij het verbeteren van de hoestkracht (O'Sullivan 2021) en kan mogelijk atelectase en luchtweginfecties voorkomen. Ook kan het mogelijk de

Airstacken

beweeglijkheid van de borstkas in stand houden. Airstacken wordt vaak geïntroduceerd wanneer de hoestkracht (peak cough flow) onder de 270 L/min daalt, of wanneer de vitale capaciteit (FVC) onder de 60% van voorspeld is (Birnkrant 2018). De techniek kan handmatig worden uitgevoerd met een ballon of met een instelling op de hoestmachine. Wanneer de ademhalingszwakte toeneemt en spontane hoest niet langer effectief is, kan mechanische hoestondersteuning (hoestmachine) worden ingezet. Dit apparaat helpt slijm uit de luchtwegen te verwijderen door afwisselend positieve en negatieve druk toe te passen Voer de techniek twee keer per dag uit, met vijf herhalingen (Birnkrant 2018).
- Hoestmachine: het CTB kan besluiten om de hoestmachine in te zetten als airstacken niet meer volstaat en/of PCF < 160l/min (richtlijn Chronische beademing).

Naarmate de ademhalingsspieren zwakker worden, kan nachtelijke hypoventilatie ontstaan. Herken dit tijdig, zodat je vroeg kunt doorverwijzen. Klachten die hierbij horen zijn ochtendhoofdpijn, slaperigheid en vermoeidheid overdag. Als sprake is van nachtelijke hypoventilatie wordt niet-invasieve beademing via een neus- of gezichtsmasker ingezet om nachtelijke CO_2-stapeling te voorkomen en slaapkwaliteit te verbeteren (Birnkrant 2018).

Er zijn diverse video's voor mensen met Duchenne en hun zorgverleners beschikbaar over ademhaling. Deze zijn te vinden op: Duchenne Care Video's. Ook zijn er op de scholingssite van het CTB films beschikbaar over de uitvoering van het airstacken en de hoestmachine.
Zie www.ctbscholing.nl/index.php (hier is een account voor nodig).

Houdingsmanagement – liggen – zitten

Lig- en zit problemen komen regelmatig voor. Het op een goede manier zitten en liggen is erg belangrijk om complicaties te voorkomen. Door de achteruitgang van spierfunctie wordt het handhaven van een houding steeds moeilijker en is steeds meer ondersteuning nodig. Monitor als ergo-/fysiotherapeut de houding daarom regelmatig, zodat tijdig een interventie kan worden ingezet. Gebruik bij het beoordelen van houding en positionering bij mensen met Duchenne bij voorkeur de protocollen van de zit/ligwerkgroep NMA van Spierziekten Nederland (Zie www.spierziekten.nl/themas/revalidatie-en-spierziekten#goed-zitten-en-liggen.).

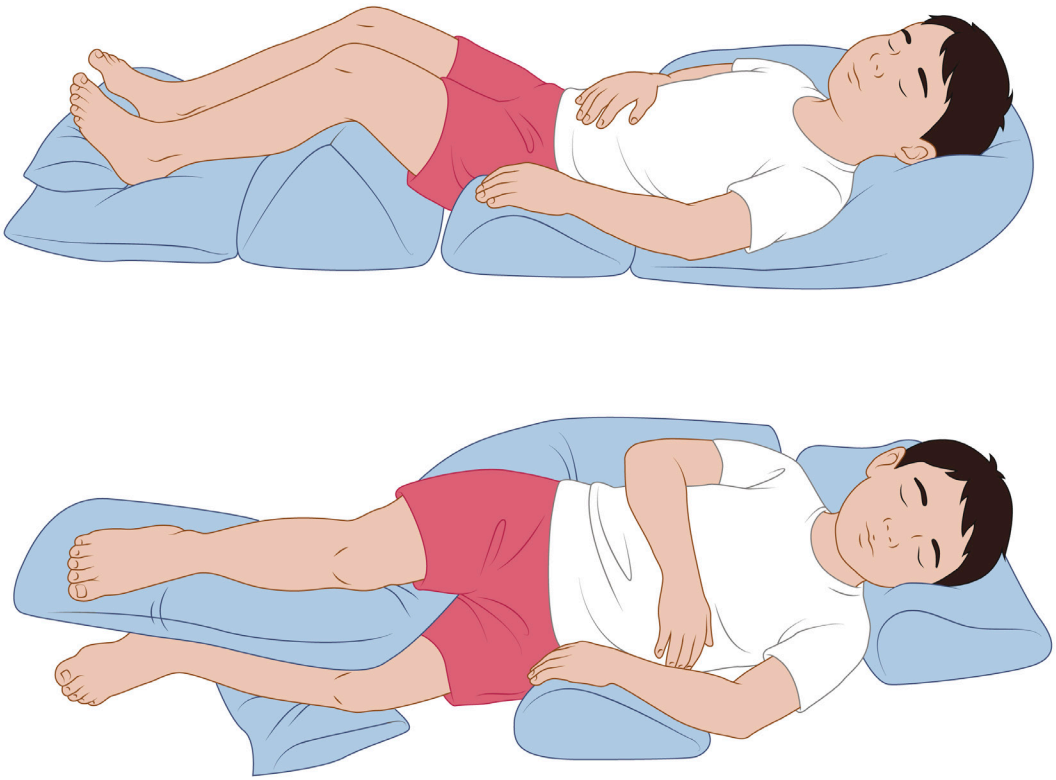
Liggen

Zolang iemand met Duchenne zelfstandig kan draaien in bed, wordt geadviseerd geen houdingsondersteuning toe te passen die dit draaien belemmert. Het zelfstandig wisselen van houding draagt bij aan comfort en voorkomt onnodige beperking van bewegingsvrijheid.
Zodra bewegen beperkter wordt en er spierverkortingen of andere problemen ontstaan, bekijk dan individueel of het eerder inzetten van ondersteuning nodig is.

Wanneer zelfstandig draaien niet meer mogelijk is, bespreek dan met de persoon met Duchenne en/of ouders/verzorgers in welke houding(en) iemand 's nachts ligt (rug- en/of zijligging). Bespreek ook of en wanneer 's nachts hulp nodig is bij het wisselen van houding. Het wisselen van houding 's nachts is belangrijk (i.v.m. comfort, contractuurpreventie, longen, decubituspreventie, rug en vervormingen van de borstkas) (Decubitusrichtlijn V&VN 2021). Bedenk daarbij ook dat keuzes over de houding nu invloed hebben op het liggen en zitten in de toekomst.

Het moment waarop houdingsondersteuning wordt ingezet, de vorm en de frequentie vragen om zorgvuldige afstemming. Dit gebeurt altijd in samenspraak met de persoon met Duchenne en alle betrokkenen. Een eenduidig plan draagt bij aan adequate houdingsondersteuning én aan het waarborgen van de nachtrust. Een goede nachtrust is van groot belang, zowel voor de persoon met Duchenne als voor ouders en/of verzorgers.

Start met een observatie van de lighouding, liefst in de thuissituatie, en let daarbij op:
- Wervelkolom: tijdens de puberteit is het risico op het ontstaan van een scoliose het grootst. Daarnaast kan een rotatie in de romp of heupen voorkomen.
- Stand van de benen: veel voorkomende standafwijkingen bij mensen met Duchenne zijn abductie/exorotatie van de benen (kikkerstand). Daarnaast komt windswept voor, dat wil zeggen dat beide benen naar dezelfde kant liggen.
- Stand van de voeten: vaak zie je plantairflexie in



Lighouding

de enkels (afhangende voeten) en een varus stand (naar binnen staan van de voeten). Positionering van armen en handen.

Vroeg stadium
Zorg dat de persoon met Duchenne zowel in rug- als in zijligging zo veel mogelijk in een rechte lijn ligt. Bij zijligging is het advies 30° zijligging. Mogelijk is ondersteuning nodig om een goede symmetrische houding te krijgen. Dit kan met bedverstellingen of losse kussens.

Later stadium
In een later stadium, wanneer spierkracht afneemt en scoliose en contracturen toenemen, wordt vaak gebruikgemaakt van een statische of dynamische ligorthese. Hiermee is het mogelijk iemand goed te ondersteunen en een houding te corrigeren. Er zijn veel verschillende soorten ligortheses. Als een ligorthese nodig is, vraag dan zo nodig een ergotherapeutisch advies. De ergotherapeut kan ook een aanvraag hiervoor doen bij de zorgverzekeraar.

Zitten

Goed zitten vormt de basis voor optimaal functioneren. Het bevordert zelfredzaamheid in dagelijkse activiteiten en spel en ondersteunt participatie in de maatschappij.
Op jonge leeftijd wordt vaak gebruikgemaakt van verschillende stoelen en wisselende zithoudingen. Naarmate de ziekte vordert, neemt de variatie in zithoudingen en het gebruik van verschillende stoelen af en wordt uiteindelijk meestal één (elektrische) rolstoel gebruikt, eventueel aangevuld met een transport- of sportrolstoel. Monitor en pas de zithouding in deze fase regelmatig aan waar nodig.

Een veelvoorkomend probleem is een verstoorde zitbalans, waarbij de denkbeeldige lijn van hoofd naar bekken niet in het midden van het bekken uitkomt. Zitten kost veel energie; verkeerd zitten nog meer.
Observeer de houding goed. Veel voorkomende houdingsproblemen zijn:

- scheefstand bekken en/of bekkenkanteling (voorover of achterover);
- scoliose, C-bocht of S-bocht al dan niet met een rotatie en/of een gibbus. Let hierbij op of er wel of geen sprake is van een spondylodese;
- scheefstand schouders;
- scheefstand hoofd;

- abductie/exorotatie heupen;
- stand van de voeten (inversie en plantairflexie); en/of
- positionering armen en handen, zie "contractuurbehandeling", met en zonder werkblad.

Hoe meer houdingsafwijkingen er zijn, hoe meer aanpassingen aan de (rol)stoel nodig zijn. Denk hierbij aan:

- aanpassen van het zitkussen, bijvoorbeeld ophoging onder de laagste kant van het bekken om zo een rechtere stand van het bekken te krijgen;
- ondersteuning met bekkensteunen links en rechts om het bekken te stabiliseren en naar opzij schuiven van het bekken te voorkomen (komt vaak voor bij scheefstand van het bekken);
- laterale ondersteuning van de romp met pelotten of komvorm van de rugleuning. Door de juiste positie van de ondersteuning kan de mate van scoliose tijdens zitten worden verminderd;
- kniesteunen lateraal van de bovenbenen/knieën om abductie van de benen te voorkomen of beperken. Bij abductie van de benen is er een groter risico op bekkenkanteling en "onderuitglijden" en daardoor minder stabiliteit. Ook wordt het risico op varusstand van de enkels groter, waardoor afsteunen van de voeten op de voetplaat moeilijker wordt.

Wanneer aanpassingen aan zitting en/of rugleuning onvoldoende ondersteuning bieden, kan worden overgegaan op een zitorthese. Een zitorthese is een volledig op maat gemaakte zitting en/of rugleuning, eventueel als één geheel, waarmee meer ondersteuning en correctie mogelijk is.

Aanpassingen aan lig- en zithouding voor mensen met Duchenne zijn vaak complex. Overweeg af te stemmen met een ergotherapeut uit een expertisecentrum.

Hulpmiddelen

In de verschillende fasen van het ziekteproces bij Duchenne worden hulpmiddelen en voorzieningen ingezet. Duchenne is een progressieve aandoening waarbij de persoon gedurende het ziektebeloop herhaaldelijk wordt geconfronteerd met lichamelijke achteruitgang. Besteed bij de inzet van nieuwe hulpmiddelen expliciet aandacht aan de emotionele impact hiervan.

Verkeerde zithouding.

Hulpmiddelen kunnen de zelfstandigheid van de persoon met Duchenne vergroten. Denk hierbij ook aan domoticahulpmiddelen om bepaalde handelingen in en rondom het huishouden te automatiseren.

Let op hulpmiddelenmoeheid. Hulpmiddelenmoeheid betekent dat iemand kan afhaken, minder gemotiveerd raakt of zich juist slechter gaat voelen. Het is vaak een signaal dat iemand behoefte heeft aan rust, eenvoud, of meer regie. Dit kan voorkomen wanneer een nieuw hulpmiddel of advies wordt toegevoegd. Een duidelijk doel en goede implementatie helpen mensen met Duchenne het hulpmiddel te accepteren.
De wijze van aanvragen van hulpmiddelen en voorzieningen is bekend bij ergotherapeuten. Als de ergotherapeut (nog) niet betrokken is, win dan advies in of verwijs, zoals beschreven in het hoofdstuk *Organisatie van zorg*.

Proactieve inzet en samenwerking

Start de aanvraag van hulpmiddelen en voorzienin-

gen tijdig en proactief. Het aanvraagproces kan, afhankelijk van de complexiteit, veel tijd in beslag nemen. Neem bij complexe voorzieningen en/of specifieke vragen contact op met het betrokken expertisecentrum of het spierziekterevalidatie-team, zodat zij kunnen meedenken en adviseren. Daarnaast is goede samenwerking essentieel met andere betrokken partijen, zoals de gemeente (Wmo), zorgverzekeraars en leveranciers van hulpmiddelen.

Woningaanpassingen

Bespreek proactief de woonsituatie en de (toekomstige) noodzakelijke aanpassingen voor toe- en doorgankelijkheid van de woning.
Woningaanpassingen en een eventuele verhuizing vragen vaak veel tijd en voorbereiding.

De ergotherapeut beoordeelt bij voorkeur na het stellen van de diagnose de woning en bespreekt samen met de persoon met Duchenne en het gezin welke aanpassingen nodig kunnen zijn en wanneer een aanvraag via de Wmo wordt gestart. Houd daarbij rekening met voldoende ruimte in de woning om in een latere fase te kunnen functioneren met een (grote) elektrische rolstoel.

Denk bij woningaanpassingen aan het nivelleren van drempels, inzet van easy steps, het verwijderen van een bad, maar ook aan een aanbouw van een slaapkamer en natte cel of elektrische bedienbare deuren.

Daarnaast zijn diverse hulpmiddelen beschikbaar die kunnen worden ingezet om mensen met Duchenne zo lang mogelijk in staat te stellen betekenisvolle activiteiten uit te voeren. De inzet hiervan verschilt per fase van de aandoening. Het gaat om kleine hulpmiddelen en grotere hulpmiddelen die de zelfredzaamheid bevorderen of de zorg ondersteunen.

Loophulpmiddelen

Loophulpmiddelen bieden voor de meeste mensen met Duchenne weinig tot geen toegevoegde waarde. Dit omdat het loophulpmiddel de natuurlijke compensatiestrategieën in de weg zit.

Een loopfiets kan in de vroege en late ambulante fase een geschikt hulpmiddel zijn om langere afstanden te overbruggen, waarbij energie wordt bespaard en er minder vermoeidheid in de benen optreedt.

Rolstoel

Bij het afnemen van de mobiliteit wordt in eerste instantie meestal een handbewogen rolstoel ingezet, vaak in de late ambulante fase met hoepelondersteuning. Wanneer zelfstandig hoepelen niet meer mogelijk is, wordt overgegaan op een elektrische rolstoel.

Let bij de keuze en inrichting van een rolstoel op het volgende:

- neem voor de aanvraag van een rolstoel contact op met een expertisecentrum;
- de rolstoel moet passen bij de lichaamsmaten van de gebruiker;
- er moeten bij een elektrische rolstoel voldoende verstelmogelijkheden aanwezig zijn, zoals hoog-/laagverstelling, rughoekverstelling, kantelverstelling en beenverstellingen;
- houd rekening met het energiemanagement van de persoon met Duchenne. Zo kan een rolstoel ook al in de ambulante fase worden ingezet voor langere afstanden of bij vermoeidheid;
- houd bij aangepaste rolstoelbediening rekening met toekomstige uitbreidingen en voorzieningen op de rolstoel. Denk bijvoorbeeld aan ademhalingsondersteuning, armondersteuning of robotarm, sondevoedingsapparatuur, uitzuigapparatuur, verwarmingselementen, gebruik van urinaal/uritip in de rolstoel, omgevingsbediening, telefoon en tablet en een tas of opbergvoorziening voor persoonlijke spullen.

Ligondersteuning

Voor ondersteuning in lig worden diverse hulpmiddelen ingezet. Verwezen wordt naar het onderdeel houdingsmanagement voor een nadere toelichting op ligondersteuning.

Armondersteuning/robotarm

Een armondersteuning kan worden ingezet wanneer de schouderfunctie afneemt. Dit vergroot de zelfredzaamheid bij activiteiten zoals eten, drinken, gamen en andere dagelijkse bezigheden.
Daarnaast draagt armondersteuning bij aan het blijven gebruiken van de schouderspieren wanneer het zelfstandig heffen van de arm niet meer mogelijk is.
Zet een armondersteuner bij voorkeur tijdig in,

omdat dit het gebruik van de armen zonder compensaties verbetert. Let daarbij op welke rolstoel op dat moment wordt gebruikt. Wanneer een handbewogen rolstoel aanwezig is (eventueel met elektrische ondersteuning), zijn sommige armondersteuningen minder geschikt. Laat zo nodig met een leverancier beoordelen welke armondersteuning in de huidige situatie passend is.
Wanneer de schouderfunctie verder afneemt en er ook sprake is van vermindering van de handfunctie, kan het inzetten van een robotarm worden overwogen. Dit zal in samenwerking met een expertisecentrum verlopen.

Computer/telefoon/gamen

Op het gebied van computergebruik, telefonie en gamen zijn veel aanpassingen en hulpmiddelen beschikbaar. Verwijs voor beoordeling en advisering naar een ergotherapeut die werkzaam is binnen een gespecialiseerd neuromusculair (NMA) revalidatieteam of binnen deze richting is gespecialiseerd.

Spraakversterkers

In een latere fase van de aandoening kan het stemvolume afnemen, wat problemen kan geven in situaties met meerdere gesprekspartners. In samenwerking met een logopedist kan een spraakversterker worden ingezet, die bijvoorbeeld op de rolstoel geplaatst kan worden.

Contractuurbehandeling

Contracturen bij Duchenne ontwikkelen zich volgens een relatief vast patroon. Meestal zijn de enkels als eerste aangedaan, gevolgd door andere gewrichten, zoals de knieën, ellebogen, heupen en de pols, hand- en vingergewrichten. Contracturen ontstaan door externe factoren én door intrinsieke veranderingen in spier- en peesweefsel.
Contracturen hangen samen met fibrotische veranderingen in de spieren, een verstoorde spierbalans rond een gewricht (waarbij flexoren vaak sterker zijn dan extensoren), een geleidelijke afname van functionele vaardigheden en langdurige statische houdingen (met name na verlies van ambulantie).

Monitor de gewrichtsmobiliteit periodiek, zodat veranderingen tijdig worden opgemerkt en passende interventies kunnen worden ingezet.
Voor deze interventies is het goed te realiseren dat de beschikbare literatuur over contractuurbehandeling bij Duchenne beperkt is, vooral bij non-ambulante personen (Rose 2010; Hyde 2000; Manzur 1992). De onderstaande fysiotherapeutische en ergotherapeutische behandelrichtlijnen/adviezen zijn daarom voornamelijk gebaseerd op expert opinion.

Behandeling tijdens de ambulante fase

In de ambulante fase staat het behoud van mobiliteit en functionaliteit van de onderste extremiteit centraal. Monitor daarnaast ook periodiek de mobiliteit van de bovenste extremiteiten (met name ellebogen en lange vingerflexoren). Het stimuleren van dagelijks voldoende beweging van de onderste en bovenste extremiteiten vormt de basis van de behandeling, omdat voldoende activiteit helpt de actieve range of motion zo lang mogelijk te behouden.

Onderste extremiteiten

Uit onderzoek van Hyde blijkt dat rekken in combinatie met nachtspalken mogelijk positieve effecten heeft op het behoud van bewegingsvrijheid van het enkelgewricht, wat overeenkomt met de heersende expert opinion. Deze bevinding ondersteunt de aanbeveling om zowel manueel rekken als langdurige rek via nachtspalken in te zetten om contractuurvorming in de enkels te remmen.

Voor de enkel geldt dat bij verkorting waarbij de dorsaalflexie van de enkel bij een gestrekt been <10 graden is, gestart kan worden met gerichte rekoefeningen. Het advies is de rekoefeningen vijf tot zes keer per week uit te voeren, waarbij twee herhalingen van 15 tot 30 seconden in de eindstand worden gehanteerd. Instrueer zo mogelijk ouders of verzorgers in deze technieken, zodat het rekken kan worden geïntegreerd in de dagelijkse verzorgingsroutine.
Om verdere toename van enkelcontracturen te beperken, kunnen nachtspalken (enkel-voetorthesen) parallel worden ingezet. Hiermee wordt vaak gestart vóór het zesde levensjaar of zodra de dorsaalflexie afneemt tot 5 graden of minder. Wanneer de persoon met Duchenne de nachtspalken ‘s nachts niet verdraagt, kunnen deze ook overdag worden gedragen. Doe dit zoveel mogelijk uren per dag, mits dit niet leidt tot verminderde beweging.

Overweeg gipsredressie in de vorm van loopgips bij aanhoudende kuitspierverkorting, ondanks rekken en nachtspalken. Voorwaarde is dat de sta- en loopfunctie nog behouden zijn. Aan het einde van de ambulante fase wordt deze behandeling niet aangeraden, omdat compensatiestrategieën worden beperkt en het lopen kan verslechteren.

Monitor de enkelmobiliteit regelmatig en overleg bij snellere achteruitgang met het revalidatiecentrum of academisch ziekenhuis over de indicatie voor gipsredressie. Deze behandeling vereist voldoende beenspierkracht en loopvaardigheid. Tijdens de gipsbehandeling moet de loopfunctie goed worden gevolgd door ouders en behandelend (kinder)fysiotherapeut (eerstelijns/revalidatiecentrum). Als de persoon met Duchenne niet (goed) kan lopen met het gips, moet de behandeling worden gestaakt om verlies van ambulantie te voorkomen. Adviseer een maximale behandelduur van vier weken, met wekelijks wisselen van het gips en eerder stoppen bij voldoende effect.

Chirurgische ingrepen ter behandeling of preventie van contracturen worden in de ambulante fase niet aanbevolen, omdat het behoud van functionaliteit en mobiliteit prioriteit heeft.

In de late ambulante fase zijn naast contracturen in de enkels de meest voorkomende bewegingsbeperkingen knie-extensie en heupextensie. Adviseer dagelijkse langzit met zoveel mogelijk gestrekte knieën en zo mogelijk buikligging. Ook het gebruik van een sta-unit/sta-tafel behoort tot de mogelijkheden. De ergotherapeut kan ondersteunen bij het aanvragen hiervan.

Bovenste extremiteiten
Contracturen kunnen ook in de bovenste extremiteiten voorkomen. Met name de supinatie van de onderarm, elleboogextensie, en schouderanteflexie, -abductie en -exorotatie kunnen beperkt raken. Daarnaast ontstaat vaak een ulnairdeviatie van de polsen en een verkorting van de lange vingerflexoren. Het advies is om zowel actief als passief zoveel mogelijk de maximale bewegings uitslagen uit te voeren. Waar bewegingsuitslagen beperkt zijn, kan de persoon zelf, een ouder/verzorger of de fysiotherapeut rekken. Het voordeel van zelf rekken, is dat dit enkele keren per dag kan worden gedaan.

Behandeling tijdens de non-ambulante fase

Onderste extremiteiten
Wanneer mensen met Duchenne non-ambulant worden, blijft het belangrijk om het rekken van met name de enkel-, knie- en heupgewrichten te continueren. Dit draagt bij aan het behoud van een goede zit- en lighouding en vergemakkelijkt de dagelijkse verzorging. Nachtspalken (enkel-voetorthesen) kunnen ook in de non-ambulante fase worden toegepast. Aangezien de persoon niet meer staat of loopt, kan worden overwogen deze spalken (gedeeltelijk) overdag te dragen. Dit kan bijdragen aan een betere nachtrust.
Bij standsafwijkingen van de enkel of voet die de stabiliteit van het zitten negatief beïnvloeden of pijn veroorzaken, kan een operatieve correctie worden overwogen. Voor relatief jonge personen met Duchenne in deze fase kan ook gipsredressie worden overwogen als minder invasief alternatief, afhankelijk van de mate van stijfheid van de gewrichten.

Bovenste extremiteiten
In de non-ambulante fase verschuift de focus van de behandeling naar het behouden van arm- en handfunctie. In deze latere fase van de aandoening is het functioneren van de bovenste extremiteiten van groot belang voor zelfstandigheid en participatie in het dagelijks leven. Stimuleer actief bewegen van de armen in dagelijkse activiteiten en help hier eventueel bij. Zo nodig kan dit worden ondersteund met hulpmiddelen, zoals een armondersteuning (zie het onderdeel Hulpmiddelen).
Besteed daarnaast aandacht aan de arm- en handspieren. De belangrijkste contracturen in deze fase veroorzaken beperking in schouderexorotatie, elleboogextensie en het strekken van pols en vingers. Gerichte rekoefeningen kunnen worden geadviseerd, waarbij goede instructie aan de persoon met Duchenne en ouders/verzorgers essentieel is.

In de expertisecentra worden jaarlijks metingen gedaan om de lengte van de lange vingerflexoren in kaart te brengen. Als deze dusdanig verkort zijn dat minder dan 20 graden dorsaalflexie van de pols, in combinatie met gestrekte vingers, mogelijk is, worden vaak nachtspalken voor de handen geadviseerd. De ergo- en fysiotherapeut hebben ook hier een signalerende functie en kunnen overleggen met het revalidatiecentrum of

academisch ziekenhuis of spalken geïndiceerd zijn. Indien de persoon met Duchenne niet in het expertisecentrum komt heeft de eerstelijns ergo-fysiotherapeut de taak om dit te monitoren.
Het aanmeten van een handspalk voor de nacht bij een persoon met Duchenne kan een complexe interventie zijn. Overweeg dit door een gespecialiseerde (hand)therapeut te laten vervaardigen. Adviseer de handspalk 's nachts te dragen, beiderzijds of afwisselend (ene nacht de rechter spalk en de andere nacht de linker spalk). Vanuit expert opinion blijkt dat een spalk minimaal 6 uur achtereen gedragen moet worden om effectief te zijn, liefst in de nacht wanneer iemand slaapt en de spieren ontspannen. Vaak is het nodig het aantal draaguren langzaam op te bouwen.
Zo nodig kan een knop voor assistentie of andere bediening in de spalk worden verwerkt.

Wanneer een persoon met Duchenne 's nachts spalken draagt, is het essentieel dat er aandacht is voor een goede houding overdag, zodat de bereikte rek 's nachts overdag niet teniet wordt gedaan. Voorkom bijvoorbeeld het afhangen van de hand wanneer iemand een armsteun gebruikt. Ook het neerleggen van de hand in een vuist is af te raden.

Algemene adviezen

- Monitor de beweeglijkheid van alle gewrichten periodiek.
- Adviseer rekoefeningen alleen voor gewrichten waar een bewegingsbeperking aanwezig is.
  - Als veel gewrichten zijn aangedaan, bepaal samen met de persoon met Duchenne en/of ouders/verzorgers welke gewrichten op dat moment het belangrijkst zijn. Dit kan in de loop van de tijd wijzigen.
  - Zorg dat het rekprogramma haalbaar is voor de persoon met Duchenne en/of ouders/verzorgers.
  - Zorg dat het rekken onderdeel wordt van de dagelijkse routine en monitor dit.
- Adviseer vijf tot zes keer per week te rekken, waarbij elke oefening twee keer wordt herhaald en 15-30 seconden per keer duurt (Thomas, 2018).
- Kies ervoor het rekken en positioneren zo functioneel mogelijk te maken en af te stemmen op de wensen van de persoon met Duchenne en de haalbaarheid.
- Geef adviezen over goede positionering in zit en lig. Denk hierbij ook aan positionering van armen en handen en leg uit waarom positionering zo belangrijk is.

Kijk voor tips en adviezen op het gebied van contractuurpreventie per ziektefase in de bijlage: "praktische handvatten voor training en contractuurpreventie"op https://duchenne.nl/bewegen-met-duchenne

Pijn bij Duchenne

Veel mensen met Duchenne ervaren pijnklachten die invloed hebben op hun functioneren en daarmee op hun kwaliteit van leven. Vraag mensen met Duchenne of pijn aanwezig is en of deze hen belemmert in hun dagelijkse activiteiten (Huang et al., 2023). Ga bij aanwezige pijn na of de klachten ergens aan gerelateerd kunnen worden.
Pijnklachten komen vaker voor bij hogere leeftijd, hoger BMI, non-ambulantie en vervormingen van de wervelkolom (Jacques et al., 2019; Pangalila et al., 2015).

Herkennen van pijn

Pijn kan zich uiten in verschillende vormen en intensiteiten. Gebruik waar mogelijk pijnschalen die zijn aangepast aan de leeftijd en communicatiemogelijkheden. Omdat mensen pijn op verschillende manieren uiten, is het belangrijk te letten op veranderingen in gedrag of stemming, verminderde participatie en deelname aan therapie, veranderingen in houding of beweging en/of verhoogde spierspanning of stijfheid.

Mogelijke oorzaken van pijn

Pijn bij mensen met Duchenne kan verschillende oorzaken hebben. Vaak is sprake van een combinatie van factoren. Houd bij signalering en analyse van pijnklachten onderstaande oorzaken in gedachten.

- **Overbelasting**: overbelasting kan ontstaan door spiervermoeidheid en spierzwakte, maar ook door het compensatoir inzetten van andere spieren om bewegingen herhaaldelijk uit te voeren. Daarnaast kan het uitvoeren van (te) veel activiteiten bijdragen aan het ontstaan van overbelastingsklachten.

- **Spierverkortingen en gewrichtscontracturen:** spierstijfheid en spierverkortingen kunnen leiden tot pijnlijke bewegingsbeperkingen in de gewrichten.
- **Skeletafwijkingen:** skeletafwijkingen, zoals scoliose, kunnen rugpijn, zenuwpijn en houdingsgerelateerde klachten veroorzaken.
- **Beperkte mobiliteit:** wanneer zelfstandig wisselen van houding tijdens zitten of liggen niet (meer) mogelijk is, kunnen drukplekken en houdingsgerelateerde pijnklachten ontstaan.
- **Botproblematiek en fracturen:** een verminderde botdichtheid, onder andere als gevolg van langdurig gebruik van corticosteroïden en de effecten van progressieve spierzwakte op de botsterkte, vergroot de kans op fracturen. Het gaat hierbij met name om fracturen van de lange pijpbeenderen en wervelinzakkingsfracturen. Bij verminderde botdichtheid kan acute pijn in rug of ledematen optreden zonder dat er sprake is van een duidelijk voorafgaand trauma.
- **Gewrichts(sub)luxaties:** gewrichts(sub)luxaties kunnen pijn veroorzaken, met name in het schoudergewricht.
- **Interne problematiek:** interne oorzaken, zoals obstipatie, gasvorming of een vertraagde darmpassage, kunnen buikpijn veroorzaken.
- **Pulmonale problematiek:** hoofdpijn kan samenhangen met respiratoire problemen, zoals hypoventilatie.
- **Neurogene pijn:** neurogene pijn kan het gevolg zijn van compressie van zenuwen, bijvoorbeeld bij een ongunstige houding, of van zenuwbeschadiging, bijvoorbeeld ontstaan tijdens een operatieve ingreep. Dit is echter geen veel voorkomende oorzaak van pijn.

Aandachtspunten voor fysiotherapie en ergotherapie

- Richt de behandeling op het behoud en, waar mogelijk, de verbetering van mobiliteit.
- Zet in op het verminderen van spierspanning en besteed structureel aandacht aan de preventie van contracturen (zie het onderdeel Contractuurbehandeling).
- Spalken kunnen worden ingezet om langdurige rek te bieden en/of om de stand van een gewricht te corrigeren, met name ter hoogte van enkels en pols-, hand- en vingergewrichten. Wees alert op mogelijke nadelige effecten, zoals pijn en drukplekken, als gevolg van een onjuiste passing of een te hoge rekbelasting. Een spalk mag nooit zorgen voor pijn.
- Geef advies over juiste houdingen en bewegingen, onder andere door ondersteuning te bieden bij de aanvraag en inzet van passende voorzieningen, zoals een zit- en/of ligorthese.
- Stimuleer aanpassing van dagelijkse activiteiten om pijn en belasting te verminderen, door het aanleren van effectieve strategieën voor activiteiten en het doelgericht inzetten van hulpmiddelen.
- Bied educatie aan mensen met Duchenne en hun ouders over pijnmanagement en fractuurpreventie, waarbij de verschillende oorzaken van pijn als leidraad worden gebruikt.
- Bied educatie aan ouders over het hanteren van de juiste tiltechnieken en adviezen bij het aankleden en andere ADL-taken.
- Zorg voor een goede multidisciplinaire samenwerking, aangezien pijn bij Duchenne vaak een multimodaal probleem is.
- Documenteer pijnklachten, en mogelijke traumata zorgvuldig en communiceer deze structureel met het betrokken zorgteam. Gebruik bijvoorbeeld de VAS-schaal of een (digitaal) dagboek. Laagdrempelig overleg met de behandelend specialist en verwijzing voor beeldvormend onderzoek (bijvoorbeeld een röntgenfoto) wordt geadviseerd.

Omgaan met vermoeidheid bij Duchenne

Vermoeidheid is een veelvoorkomend en vaak onderschat symptoom bij mensen met Duchenne. Het kan zich op verschillende manieren uiten. Zowel lichamelijke als cognitieve (mentale) vermoeidheid komt voor. Denk bijvoorbeeld aan een verminderd uithoudingsvermogen, een trager tempo, meer hulpvragen, concentratieproblemen, prikkelbaarheid of het vermijden van activiteiten.

Balans tussen belasting en belastbaarheid

- Het behouden van een goede balans tussen belasting en belastbaarheid is in alle fasen van Duchenne belangrijk. Adviseer onder andere:
- spreid activiteiten over de dag of week;
- voorkom piekbelasting en langdurige inspanning;
- plan rustmomenten vooraf, in plaats van pas te rusten bij uitputting;

- stel prioriteiten: wat is noodzakelijk, wat is wenselijk, wat kan vervallen;
- wissel lichamelijke, cognitieve en ontspannende activiteiten af.

Het gebruik van dag- of weekschema's kan helpen om inzicht te krijgen in energieverbruik en om samen bewuste keuzes te maken.

Energie besparen in dagelijkse activiteiten

Naast het verdelen van activiteiten richt de ergotherapeutische begeleiding zich op het verminderen van energieverlies tijdens dagelijkse handelingen. Dit kan door:

- hulpmiddelen in te zetten of te optimaliseren;
- handelingen te vereenvoudigen;
- de omgeving aan te passen, zodat veelgebruikte functies binnen handbereik zijn;
- taken waar mogelijk zittend of ondersteund uit te voeren.

De belastbaarheid bij Duchenne verandert in de loop van de tijd. Evalueer adviezen daarom regelmatig en stel ze zo nodig bij.

Botdichtheid

Mensen met Duchenne hebben een verhoogd risico op fracturen. Dit wordt veroorzaakt door een combinatie van langdurig gebruik van corticosteroïden en toenemend verlies van spierkracht. Hierdoor kunnen zij in toenemende mate minder goed staan en bewegen, waardoor er minder axiale druk en piekbelasting op de botten ontstaat. (Buckner, 2015; McCarrison 2025). Dit leidt tot een verlaagde botdichtheid en een verhoogd fractuurrisico.

Wees in de ambulante fase alert op botfracturen na een val, stoot, of enkeldistorsie. In de non-ambulante fase worden vaker inzakkingsfracturen van de wervelkolom gezien, bijvoorbeeld bij klachten zoals langer aanhoudende rugpijn. Verwijs laagdrempelig naar de huisarts voor aanvullende beeldvorming ter uitsluiting van fracturen, zeker na incidenten met hogere impact zoals een val of stoot. Regelmatige monitoring van de botgezondheid vindt jaarlijks plaats in de specialistische centra.

Gewichtsdragende activiteiten kunnen helpen bij het bevorderen van de botgezondheid (Birnkrant 2018, Pedlow 2019). Een sta-voorziening is een belangrijk hulpmiddel bij het bevorderen van botgezondheid, vooral in de vroege non-ambulante fase van Duchenne. Overweeg het gebruik zodra zelfstandig staan niet meer mogelijk is. Adviseer toepassing gedurende 30 tot 60 minuten, drie tot vier keer per week (Richtlijn Duchenne Spierdystrofie, Federatie Medisch Specialisten). Bouw de duur geleidelijk op en pas deze aan op comfort en houding. Samen bespreken welke activiteiten de persoon met Duchenne kan doen tijdens het staan vergroot de kans dat het staan wordt ingebed in de dagelijkse routine.
Deze mechanische belasting stimuleert de botremodellering en kan bijdragen aan het verminderen van achteruitgang van de botdichtheid en daarmee het fractuurrisico. Hiervoor is echter nog geen overtuigend wetenschappelijk bewijs, maar het gebruik is wel veilig gebleken (Pedlow 2019; Townsend 2016). Dit vindt meestal plaats op school, soms ook thuis. De behandelend therapeut kan beoordelen of dit mogelijk is en mensen met Duchenne hierin begeleiden en stimuleren.

Naast deze interventie is een adequate inname van calcium en vitamine D belangrijk. Veel mensen met Duchenne hebben een tekort aan vitamine D. (Conklin et al.) Bij een verlaagde botdichtheid in combinatie met doorgemaakte fracturen is medicamenteuze behandeling met bisfosfonaten effectief om de botdichtheid te verhogen en het risico op fracturen te verminderen. (Ryder et al.)
Duchenne Zorg Video 3: Botgezondheid (youtube.com)

Participatie en zelfredzaamheid (wonen, werken, school/studeren)

Participatie en zelfredzaamheid op het gebied van wonen, werken en school of studie staan bij mensen met Duchenne vaak onder druk. Naarmate de leeftijd toeneemt en de aandoening vordert, neemt de participatie in activiteiten thuis en buitenshuis vaak af. Het gaat onder andere om school, werk, relaties en sociale- en vrijetijdsactiviteiten. Het verkrijgen en behouden van participatie en zelfredzaamheid is daarom een belangrijk behandeldoel.

Belemmerende factoren

Problemen met (sociale) zelfredzaamheid en participatie kunnen verschillende oorzaken hebben:

- Lichamelijke achteruitgang: door progressieve fysieke achteruitgang, rolstoelafhankelijkheid, verlies van arm- en handfunctie en de noodzaak van ademhalingsondersteuning wordt deelname aan activiteiten buitenshuis steeds moeilijker.
- Afhankelijkheid van hulp: het voortdurend nodig hebben van ondersteuning kan, naast emotionele belasting, ook leiden tot logistieke en organisatorische uitdagingen.
- Gedragsmatige comorbiditeit**:** bij Duchenne komen specifieke gedragsstoornissen voor, zoals ADHD, obsessief gedrag en autismespectrumstoornissen (ASS). Dit kan het aangaan en onderhouden van sociale interacties bemoeilijken, zoals initiatief nemen, afspraken plannen en vriendschappen onderhouden.
- Cognitieve beperkingen: een deel van de mensen met Duchenne heeft cognitieve beperkingen, wat kan leiden tot problemen bij het zelfstandig organiseren en regelen van het dagelijks leven en tot sociale isolatie.

Signaleer problemen met sociale zelfredzaamheid en participatie tijdig. Gebruik zo nodig de Groeiwijzer (www.opeigenbenen.nu) om dit bespreekbaar te maken en te begeleiden. Vanaf 12 jaar worden thema's rondom de transitie naar adolescentie en volwassenheid besproken in expertisecentra of revalidatieteams. De Groeiwijzer ondersteunt hierbij en helpt onderwerpen zoals wonen, werk, relaties, vervoer, vrije tijd, sport en zorg te structureren.

Door de toegenomen levensverwachting spelen thema's zoals wonen, relaties en opleiding of werk een steeds grotere rol. Denk bijvoorbeeld aan wonen bij ouders, in een instelling of zelfstandig, relaties met vrienden of een partner, en studeren, dagbesteding of betaald werk. Hulpmiddelen kunnen ondersteunen bij participatie (zie het onderdeel *Hulpmiddelen*). Er zijn steeds meer mogelijkheden voor stage en werk. Er zijn landelijke organisaties die ondersteuning bieden in de regio. Bespreek deze mogelijkheden tijdig met de persoon met Duchenne.

Mensen met Duchenne hebben verschillende mogelijkheden om zo zelfstandig mogelijk te wonen, passend bij hun wensen en zorgbehoefte. Denk aan een eigen woning met 24-uurszorg aan huis (bijvoorbeeld Fokus), begeleid wonen in een kleinschalige woonvorm of aangepaste studentenhuisvesting met ondersteuning. Bespreek deze opties tijdig. Voor ouders kunnen deze thema's complex zijn; besteed hier binnen de begeleiding aandacht aan.

Vroege ambulante fase

Stimuleer het aanleren en oefenen van sociale vaardigheden. Dit draagt bij aan zelfvertrouwen en zelfstandigheid. Bespreek met ouders, leerkrachten en andere betrokkenen hoe het kind zich op sociaal gebied zo normaal mogelijk kan ontwikkelen. Wees alert op overbescherming door ouders en omgeving, omdat dit de zelfstandigheid en participatie kan beperken.
Besteed daarnaast aandacht aan cognitieve vaardigheden. Bij een deel van de kinderen is sprake van een leerachterstand of bijkomende diagnoses, zoals een autismespectrumstoornis of een dwangstoornis. Stem de begeleiding hierop af.

Late ambulante fase

Signaleer tijdig toenemende afhankelijkheid bij problemen met lopen of vermoeidheid. Zet zo nodig hulpmiddelen in om de zelfredzaamheid te behouden.
Wees alert op eenzaamheid, vooral rond verlies van loopfunctie en tijdens de puberteit. Stimuleer het aangaan en onderhouden van sociale contacten. Verken zo nodig alternatieven, zoals aangepast sporten of gaming.

Vroege non-ambulante fase

Stimuleer dat mensen met Duchenne zelf hulp leren vragen, zowel aan naasten als aan zorgprofessionals. Besteed aandacht aan omgaan met afhankelijkheid en wachttijden.
Stimuleer deelname aan leeftijdsadequate activiteiten, zoals hobby's, culturele uitstapjes of concertbezoek. Overweeg het inzetten van een buddy om deelname te vergemakkelijken.
Ondersteun bij het leren organiseren en plannen van activiteiten, zodat de regie over het eigen leven behouden blijft.

Late non-ambulante fase

Blijf voortbouwen op eerder aangeleerde vaardigheden. Stimuleer het onderhouden en uitbreiden van sociale contacten buiten het gezin, zoals met vrienden, buddy's, en zorgverleners. Dit draagt bij aan het versterken van het sociale netwerk en de zelfredzaamheid.

4 Organisatie van zorg

Door de complexiteit en progressiviteit van Duchenne kunnen mensen met Duchenne veel baat hebben bij een multidisciplinaire aanpak van een team met kennis van en ervaring met de diagnose. Fysiotherapeuten en ergotherapeuten in de eerstelijn kunnen voor specifieke vragen contact opnemen met onderstaande teams. Daarnaast is het belangrijk dat zorgverleners onderling contact zoeken om de behandeling af te stemmen waaronder ook de huisarts.

Gespecialiseerde teams

Er zijn verschillende multidisciplinaire teams van hulpverleners in Nederland gespecialiseerd in Duchenne.

Duchenne Centrum Nederland (DCN) DCN is gespecialiseerd in de diagnostiek, behandeling en het (wetenschappelijk) onderzoek bij Duchenne. Het bestaat uit een multidisciplinair team waarin ook meerdere (kinder)fysiotherapeuten en ergotherapeuten deelnemen. De multidisciplinaire zorg is gericht op het optimaliseren van de kwaliteit van leven, het behoud en stimuleren van conditie en functioneren door een actieve leefstijl te bevorderen, maatregelen om energie te besparen en op het voorkomen van complicaties (respiratoire, gastro-intestinale, voedingsgerelateerde en orthopedische complicaties). DCN is gevestigd in het Radboudumc in Nijmegen, Kempenhaeghe in Heeze/ Maastricht en het LUMC in Leiden. Met vragen over de (complexe) medische en paramedische behandeling en begeleiding kan contact worden opgenomen met het expertiseteam. Gegevens van het team van het expertisecentrum zijn te vinden op Home - duchenne_becker

(Kinder)spierziekterevalidatieteams
Verscheidene umc's, ziekenhuizen en revalidatie-instellingen beschikken over een multidisciplinair (kinder)spierziekterevalidatieteam met kennis van en ervaring met de behandeling en begeleiding van mensen met spierziekten, waaronder Duchenne. De (kinder)revalidatiearts coördineert het (kinder)spierziekterevalidatieteam.
Zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Overige gespecialiseerde zorginstellingen In de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland staat een overzicht van andere (para)medici en centra (umc's, CTB's) die gespecialiseerd zijn in de diagnostiek, revalidatie en ademhalingsondersteuning bij spierziekten. Zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Patiëntenorganisaties
Duchenne Parent Project en Spierziekten Nederland ondersteunen mensen met Duchenne en hun zorgverleners met betrouwbare informatie over Duchenne, richtlijnen, stimuleren van onderzoek, lotgenotencontact en praktische ondersteuning, zodat zij optimaal geïnformeerd zijn en de best mogelijke zorg kunnen bieden en ontvangen.
Meer informatie staat op:
Duchenne Parent Project - www.duchenne.nl
Spierziekten Nederland - www.spierziekten.nl

5 Literatuur

1. Alemdaroğlu I, Karaduman A, Yilmaz ÖT, Topaloğlu H. Different types of upper extremity exercise training in Duchenne muscular dystrophy: effects on functional performance, strength, endurance, and ambulation. Muscle Nerve. 2015 May;51(5):697-705. doi: 10.1002/mus.24451. Epub 2015 Mar 5. PMID: 25196721.
2. Aune SD, Schaufel MA, Andersen TM, Hammer S, Magnussen LH. Experiences of individually tailored physical exercise in boys with Duchenne muscular dystrophy: a qualitative study. Physiother Theory Pract. 2025 Feb;41(2):327-336. doi: 10.1080/09593985.2024.2323994. Epub 2024 Feb 29. PMID: 38420935.
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Alman BA, Apkon SD, Blackwell A, Case LE, Cripe L, Hadjiyannakis S, Olson AK, Sheehan DW, Bolen J, Weber DR, Ward LM; DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. Lancet Neurol. 2018 Apr;17(4):347-361.
4. Buckner JL, Bowden SA, Mahan JD. Optimizing Bone Health in Duchenne Muscular Dystrophy. Int J Endocrinol. 2015;2015:928385.
5. Heutinck L, Jansen M, van den Elzen Y, van der Pijl D, de Groot IJM. Virtual Reality Computer Gaming with Dynamic Arm Support in Boys with Duchenne Muscular Dystrophy. J Neuromuscul Dis. 2018;5(3):359-372. doi: 10.3233/JND-180307. PMID: 29991140.
6. Hammer S, Toussaint M, Vollsæter M, Nesbjørg Tvedt M, Drange Røksund O, Reychler G, Lund H, Andersen T. Exercise Training in Duchenne Muscular Dystrophy: A Systematic Review and Meta-Analysis. J Rehabil Med. 2022 Jan 11;54:jrm00250. doi: 10.2340/jrm.v53.985. PMID: 35642324; PMCID: PMC8862644.
7. Huang, M., Chen, T., Wang, Y., Zhou, C., Cao, J., Lu, X., & Zeng, H. (2023). Chronic pain, psychological distress, and quality of life in males with Duchenne muscular dystrophy. Developmental medicine and child neurology, 65(5), 640–654. https://doi.org/10.1111/dmcn.15404
8. Human A, Corten L, Jelsma J, Morrow B. Inspiratory muscle training for children and adolescents with neuromuscular diseases: A systematic review. Neuromuscul Disord 2016; 27(6):503-517.
9. Hyde SA, FlŁytrup I, Glent S, Kroksmark AK, Salling B, Steffensen BF, Werlauff U, Erlandsen M. A randomized comparative study of two methods for controlling Tendo Achilles contracture in Duchenne muscular dystrophy. Neuromuscul Disord. 2000 Jun;10(4-5):257-63. doi: 10.1016/s0960-8966(99)00135-2. PMID: 10838252.
10. Jacques, M. F., Stockley, R. C., Bostock, E. I., Smith, J., DeGoede, C. G., & Morse, C. I. (2019). Frequency of reported pain in adult males with muscular dystrophy. PLoS ONE, 14(2), e0212437. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0212437
11. Jansen M, van Alfen N, Geurts AC, de Groot IJ. Assisted bicycle training delays functional deterioration in boys with Duchenne muscular dystrophy: the randomized controlled trial "no use is disuse". Neurorehabil Neural Repair. 2013 Nov-Dec;27(9):816-27. doi: 10.1177/1545968313496326. Epub 2013 Jul 24. PMID: 23884013.
12. Lott DJ, Taivassalo T, Cooke KD, Park H, Moslemi Z, Batra A, Forbes SC, Byrne BJ, Walter GA, Vandenborne K. Safety, feasibility, and efficacy of strengthening exercise in Duchenne muscular dystrophy. Muscle Nerve. 2021 Mar;63(3):320-326. doi: 10.1002/mus.27137. Epub 2020 Dec 22. PMID: 33295018; PMCID: PMC9254904.
13. O'Sullivan R, Carrier J, Cranney H, Hemming R. Effect of Lung Volume Recruitment on Pulmonary Function in Progressive Childhood-Onset Neuromuscular Disease: A Systematic Review. Arch Phys Med Rehabil. 2021 May;102(5):976-983.
14. McCarrison S, Abdelrahman S, Quinlivan R, Keen R, Wong SC. Pharmacological and non-pharmacological therapies for prevention and treatment of osteoporosis in Duchenne Muscular Dystrophy: A systematic review. Bone. 2025 Apr;193:117410.
15. Manzur AY, Hyde SA, Rodillo E, Heckmatt JZ, Bentley G, Dubowitz V. A randomized controlled trial of early surgery in Duchenne muscular dystrophy. Neuromuscul Disord. 1992;2(5-6):379-87. doi: 10.1016/s0960-8966(06)80009-x. PMID: 1300186.
16. Pangalila, R. F., van den Bos, G. A., Bartels, B., Bergen, M., Stam, H. J., & Roebroeck, M. E. (2015). Prevalence of fatigue, pain, and affective disorders in adults with duchenne muscular dystrophy and their associations with quality of life. Archives of physical medicine and rehabilitation, 96(7), 1242–1247. https://doi.org/10.1016/j.apmr.2015.02.012
17. Pedlow K, McDonough S, Lennon S, Kerr C, Bradbury I. Assisted standing for Duchenne muscular dystrophy. Cochrane Database Syst Rev. 2019 Oct 13;10(10):CD011550.
18. Richtlijn Chronische beademing (2011) cpt_richtlijn_chronische_beademing_16_maart_20211.pdf
19. Richtlijn Duchenne (2021) Startpagina - Duchenne spierdystrofie (DMD) - Richtlijn - Richtlijnendatabase
20. Richtlijn Decubitus (2021) Decubitusrichtlijn V&VN
21. Rose KJ, Burns J, Wheeler DM, North KN. Interventions for increasing ankle range of motion in patients with neuromuscular disease. Cochrane Database Syst Rev. 2010 Feb 17;(2):CD006973. doi: 10.1002/14651858.CD006973.pub2. PMID: 20166090
22. Scott OM, Hyde SA, Goddard C, Jones R, Dubowitz V. Effect of exercise in Duchenne muscular dystrophy. Physiotherapy. 1981 Jun;67(6):174-6. PMID: 7029578.

23. Silva IS, Pedrosa R, Azevedo IG, Forbes AM, Fregonezi GA, Dourado Junior ME, Lima SR, Ferreira GM. Respiratory muscle training in children and adults with neuromuscular disease. Cochrane Database Syst Rev. 2019 Sep 5;9(9).
24. Stubbs K, Bomma M, Lott DJ, Griffis E, Sweatland HM, Makumi WA, Coppola JA, Shih R, Sweeney HL, Dixon W, Taivassalo T. Evaluation of a control paradigm allowing heart rate guided rehabilitative exercise for boys with Duchenne muscular dystrophy. J Neuroeng Rehabil. 2025 Dec 29;22(1):264. doi: 10.1186/s12984-025-01809-3. PMID: 41466412; PMCID: PMC12750921.
25. Townsend EL, Bibeau C, Holmes TM. Supported Standing in Boys With Duchenne Muscular Dystrophy. Pediatr Phys Ther. 2016 fall;28(3):320-9.
26. Thomas, E., Bianco, A., Paoli, A., & Palma, A. (2018). The relation between stretching typology and stretching duration: the effects on range of motion. International journal of sports medicine, 39(04), 243-254
27. Watson K, Egerton T, Sheers N, Retica S, McGaw R, Clohessy T, Webster P, Berlowitz DJ.
28. Respiratory muscle training in neuromuscular disease: a systematic review and meta- analysis. Eur Respir Rev. 2022 Nov 29;31(166).
29. Williamson E, Pederson N, Rawson H, Daniel T. The Effect of Inspiratory Muscle Training on Duchenne Muscular Dystrophy: A Meta-analysis. Pediatr Phys Ther. 2019 Oct;31(4):323-330.

Redactie

De volgende personen hebben de brochure geschreven:
Y.M.E.M. van den Elzen, *ergotherapeut Radboudumc,*
C. van Esch MSc, *Programmaleider kwaliteit van (medische) zorg Spierziekten Nederland,*
E. Fleerakkers MSc, *fysiotherapeut en bewegingswetenschapper WAKZ - LUMC en Duchenne Centrum Nederland,*
Ir. M. Franken, *Manager Familie & Bureau Duchenne Parent Project,*
K.A.M. Helleman, *fysiotherapeut LUMC,*
Dr. M. van der Holst, *kinderfysiotherapeut en senior onderzoeker Duchenne Centrum Nederland WAKZ-LUMC en Basalt,*
Drs. M. Pelsma, *kinderfysiotherapeut en Klinisch epidemioloog Radboudumc,*
L. Suppers, *ergotherapeut Radboudumc.*

De tekst is becommentarieerd door de beroepsverenigingen KNGF, NVKF en Ergotherapie Nederland. Diverse patiënten, ouders, eerstelijnsfysiotherapeuten en ergotherapeuten hebben meegewerkt.
2026.

Duchenne Parent Project

SPIERZIEKTEN NEDERLAND

duchenne centrum nederland

Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie

De fysiotherapeuten van Nederland

Nederlandse Vereniging voor Kinderfysiotherapie

Aangesloten bij KNGF

ergotherapie nederland