

Over de ziekte van Duchenne

In Nederland komt de spierziekte Duchenne voor bij één op de 4.000 jongens. De ziekte van Duchenne is daarmee één van de meest voorkomende spierziekten. Vroeger was de ziekte van Duchenne de meest dodelijke kinderziekte. Al rond je 20^{ste} stierf je. Dankzij nieuwe behandelwijzen is de levensverwachting gestegen tot ongeveer 35 jaar. Verwachting is dat de levensverwachting van deze kinderen nog verder zal stijgen. De langere levensverwachting is voor veel onderzoekers aanleiding om onderzoeken te starten die naast remming van de ziekte ook tot doel hebben het functioneren van de jongens te bevorderen. Deze hebben inmiddels diverse initiatieven opgeleverd die het leven van deze Duchenne patiëntjes veraangenamen; die hen helpen een toekomstplanning te maken én zorgen dat ze kunnen blijven deelnemen aan de maatschappij.

Jongerenpoli

Een mooi voorbeeld van zo'n initiatief is een multidisciplinaire jongerenpoli die in 2011 in het UMC St Radboud van start gaat. Dankzij nieuwe behandelwijzen is de levensverwachting van kinderen met de ziekte van Duchenne gestegen tot ongeveer 35 jaar. Voorheen gingen deze chronisch zieke patiënten aan het einde van hun puberteit van de kinderarts direct over naar de volwassenzorg. Dit werd door deze patiëntjes vaak als een (te) enorme overgang ervaren. Gevolg: patiëntjes liepen vast en haakten af. De jongerenpoli is nu de brug tussen het kinderziekenhuis en de volwassenpoli. Op de jongerenpoli wordt zorg geboden die past bij de levensfase waarin de jongere zich bevindt. Er wordt bijvoorbeeld erg ingezet op zelfredzaamheid van de jongere: hem/haar wordt geleerd hoe ze lichamelijke signalen op kunnen pikken én hoe ze vervolgens zelf aan de bel trekken. Maar ook worden jongeren maatschappelijk op weg geholpen. Ze krijgen ook advies over de wegen die ze moeten bewandelen wat betreft huisvesting en studie.

Onderzoeken die op dit moment vanuit het UMC St Radboud naar de ziekte van Duchenne worden gedaan zijn de volgende:

UMC St Radboud doet onderzoek naar hulpmiddelen die patiëntjes ondersteunen in hun beweging.

Op een leeftijd van gemiddeld 18 jaar zijn de armspieren van jongens met de ziekte van Duchenne zodanig verzwakt dat het zelfstandig verplaatsen van de hand niet meer mogelijk is zonder hulpmiddel. Vooral sociaal gezien heeft dit een enorme impact op het leven van jonge patiënten, die afgezien van hun spieren verder gezond zijn. Zij hebben daarom behoefte aan goede hulpmiddelen die hen hierbij helpen én die niet erg opvallen. Opvallende hulpmiddelen, zoals robotarmen, vestigen alleen maar meer aandacht op hun ziekte. Daarom gaat het UMC St Radboud samen met de TU Delft en TU Enschede onderzoek doen naar een robotpak, dat hen ondersteunt in hun bewegingen. In plaats van een grote robotarm bevestigd aan de rolstoel, komt er nu een onopvallend, draagbaar hulpmiddel. Met heel weinig spierkracht, kan de jongere zich heel gemakkelijk verplaatsen. Voor patiënten is dit sociaal gezien een enorme verbetering. Het hulpmiddel is niet meer zichtbaar.

UMC St Radboud doet onderzoek naar de invloed van de 'Spring Swing'.

Het lopen bij jongens met Duchenne spierdystrofie verslechtert langzaam. Compensatie als gevolg van afname van de spierkracht leidt tot tenenlopen. Dit tenenlopen zorgt ervoor dat er enkelcontracturen ontstaan door de verkorting van de achillespees. De 'Spring Swing', een dynamische orthese zorgt ervoor dat de voet wordt ontzien en stopt het tenenlopen. Als de Spring Swing orthese zijn belofte waarmaakt en de jongens minder moe worden als ze hem gebruiken, zal dit de loopfase kunnen verlengen.

UMC St Radboud gaat mogelijk deelnemen aan internationaal 'exon skipping onderzoek'

Duchenne-patiënten hebben een tekort aan het eiwit dystrofine. Dit eiwit zorgt voor de structuur en het onderhoud van spiervezels. Doordat patientjes tekort hebben aan dit belangrijke eiwit treedt ernstige verzwakking op van de spieren. Het UMC St Radboud gaat in de toekomst mogelijk deelnemen aan een internationaal onderzoek dat onderzoekt of de fout in het patiënt-eigen eiwit dystrofine deels gecorrigeerd kan worden, zodat de ziekte minder snel verloopt.

Onderzoekers naar de ziekte van Duchenne doen baanbrekend werk

Het werk van de onderzoekers naar de ziekte van Duchenne is van grote waarde voor andere onderzoeken naar spierziekten. Resultaten uit onderzoek kunnen breder toegepast worden. Bijvoorbeeld voor andere diagnosegroepen als myotone spierdystrofie, limbicirdle. Maar ook voor beroepsgroepen die met armondersteuning geholpen kunnen worden, bijvoorbeeld cassieres en typistes.

Er wordt dus veel en waardevol onderzoek gedaan naar de ziekte van Duchenne. Deze onderzoeken worden voor een groot deel gefinancierd door Duchenne Parent Project. Steun voor dit onderzoek is dus van harte nodig!

Over de ziekte van Duchenne

De spierziekte Duchenne is een erfelijke ziekte die zich al op jonge leeftijd manifesteert. Door gebrek aan het eiwit dystrofine worden de spiervezels langzaam aangetast. Duchenne is een progressieve ziekte, wat inhoudt dat de spierfunctionaliteit steeds verder afneemt, totdat uiteindelijk ook het hart en de ademhalingspiers het begeven. De spieren in het onderlichaam worden het eerst aangetast, gevolgd door de spieren in het bovenlichaam. Op een leeftijd van ongeveer twaalf jaar hebben de meeste kinderen een rolstoel nodig om zich voort te kunnen bewegen.