

Myotone Dystrofie type 2 / Proximale Myotone Myopathie (PROMM)

UMC St Radboud

Patiënteninformatie

Inhoud

Inleiding	1
1. Verklaring van de namen	2
2. Ziektegeschiedenis	2
3. Verschijnselen	3
3.1 Spierzwakte	3
3.2 Stijfheid	3
3.3 Pijn	4
3.4 Staar	4
3.5 Klachten van maag en darmen	4
3.6 Hartritme stoornissen	5
3.7 Moeheid en slaapproblemen	5
3.8 Spierverslapping door narcose	5
4. Erfelijkheid	6
5. Vergelijking met Myotone Dystrofie type 1	7
5.1 Overeenkomsten	7
5.2 Verschillen	7
5.3 Samenvatting kenmerken	8
6. Behandeling	9
7. Wetenschappelijk onderzoek	9

Noteer hier uw vragen

Adres en telefoon

achterzijde

Inleiding

Proximale Myotone Myopathie (PROMM), tegenwoordig Myotone Dystrofie type 2 genoemd is een aandoening met klachten van spierzwakte, stijfheid, spierpijn en staar. In Nederland waren tot 10 jaar geleden geen patiënten bekend. Nu zijn er in dit land inmiddels zo'n 60 patiënten met de diagnose Myotone Dystrofie type 2. In deze folder komen de ziekteverschijnselen, de erfelijkheid, en de behandeling aan bod. Deze informatie kan ook verhelderend zijn voor familie, kennissen, artsen en fysiotherapeuten.

Mocht u na het lezen van deze folder nog vragen hebben, dan kunt u natuurlijk altijd contact opnemen met het Neuromusculair Centrum Nijmegen:
024 - 361 66 00.

1. Verklaring van de namen: PROMM en Myotone Dystrofie type 2

De naam Proximale Myotone Myopathie, afgekort 'PROMM', geeft een korte beschrijving van het ziektebeeld. De naam beschrijft de aard en de plaats van de klachten die bij de ziekte vóórkomen.

Zo geeft de term "proximaal" de plaats aan waar de spierzwakte zich voornamelijk bevindt, namelijk in de bovenbenen en de bovenarmen. 'Myotonie' wil zeggen dat de spieren zich na aanspanning maar langzaam ontspannen. Dit wordt als een soort stijfheid ervaren. 'Myopathie' is een ander woord voor spierziekte.

Proximale Myotone Myopathie betekent dus kortweg: een spierziekte met klachten van stijfheid en spierzwakte in met name de bovenbenen en bovenarmen.

Maar PROMM dekt de lading niet helemaal aangezien de stijfheid en de spierzwakte ook vaak worden gevoeld in de nekspieren en de handen. In 2001 werd het gen ontdekt dat verantwoordelijk is voor PROMM, en vanaf die tijd wordt de aandoening Myotone Dystrofie type 2 genoemd. Deze folder geeft een beschrijving van de meest voorkomende klachten die bij deze ziekte kunnen optreden.

2. Ziektegeschiedenis

De ziekte Myotone Dystrofie type 2 heeft zijn naam te danken aan het feit dat de ziekte erg veel lijkt op een andere ziekte, namelijk op Myotone Dystrofie type 1 of de ziekte van Steinert. Bij Myotone Dystrofie type 1 treden ook klachten van spierzwakte en stijfheid (myotonie) op, maar deze klachten treden vooral op in de handen en de voeten (distaal).

Tot een aantal jaar geleden werd van Myotone Dystrofie type 2 patiënten die over spierzwakte en stijfheid klaagden gedacht dat ze de ziekte van Steinert (Myotone Dystrofie type 1) hadden. In 1992 werd het gen gevonden dat Myotone Dystrofie type 1 veroorzaakt, en kon bij patiënten aangetoond worden of deze ziekte wel of niet aanwezig was. Toen bleek dat er een aantal patiënten wel klachten hadden, maar dat de testuitslag voor het aantonen van Myotone Dystrofie type 1 negatief was. Al gauw bleek dat deze patiënten vooral krachtsverlies in de bovenbenen en bovenarmen hadden en niet in de handen en voeten, zoals bij Myotone Dystrofie type 1. Ook klaagden de patiënten vaak over pijn. Dr. Ricker uit Duitsland heeft veel van deze patiënten onderzocht en ontdekte dat dit een aparte ziekte moest zijn.

In 1994 heeft hij een naam gegeven aan dit ziektebeeld: PROximale Myotone Myopathie. Toen in 2001 het gendefect werd ontdekt dat PROMM veroorzaakt, werd gekozen om voortaan de ziekte Myotone Dystrofie type 2 te noemen. Sinds 2001 kan bij patiënten via bloedonderzoek worden getest of er sprake is van deze ziekte.

In Duitsland hebben naar schatting 5 van de 100.000 mensen de ziekte Myotone Dystrofie type 2. In Nederland zijn er momenteel ca. 60 mensen met Myotone Dystrofie type 2 bekend. De reden van dit lage aantal is nog niet bekend.

3. Verschijnselen

De ziekte Myotone Dystrofie type 2 begint tussen het 20ste en 60ste levensjaar. De klachten die bij Myotone Dystrofie type 2 voorkomen zijn erg gevarieerd. Myotone Dystrofie type 2 is een 'multisysteemziekte': een ziekte waarbij meerdere organen zijn aangedaan zoals de spieren, de ogen, de maag en de darmen, soms ook het hart. De volgende klachten komen vaak voor:

3.1 Spierzwakte

Door krachtsverlies in de spieren van de bovenbenen ontstaan er problemen met lopen. Dit is vaak het eerst te merken bij bijvoorbeeld traplopen of opstaan uit een stoel. Vaak worden dan de armen als hulpmiddel gebruikt. Omdat de kracht in de bovenarmen afneemt, gaan handelingen die boven het hoofd verricht worden, zoals iets uit een kastje pakken, ramen wassen of haren kammen, steeds moeilijker. Door krachtsverlies in de handen kan het soms moeilijk zijn om potjes of flessen open te draaien. De spierzwakte kan in ernst variëren. Sommige dagen of weken kan de spierkracht afnemen, gevolgd door enkele weken met minder klachten.

3.2 Stijfheid (myotonie)

De stijfheid wordt vooral opgemerkt na rust of langdurig in dezelfde houding te hebben gezeten. Dit gevoel treedt vooral op in de bovenbenen en bovenarmen, de handen en in de nek. Na een poosje in beweging te zijn, neemt

die stijfheid weer wat af. Koude kan de stijfheid verergeren. Zo kan bijvoorbeeld handen wassen met koud water een stijf gevoel in de vingers veroorzaken. Er bestaan bepaalde testen om de myotonie aan te tonen. De myotonie kan worden aangetoond in de handen. Dit kan door de handen even heel hard dicht te knijpen en ze daarna weer te openen: dit zal dan maar langzaam gebeuren. In het ziekenhuis kan myotonie getest worden met een electromyografie (EMG) onderzoek.

3.3 Pijn

Pijn is een klacht die vaak bij deze ziekte vóórkomt. De pijn wordt vaak als 'krampend, stekend en zeurend' omschreven, en treedt vaak 's avonds in rust op. Maar er kan ook pijn optreden als men ergens tegen stoot, een vriendelijke schouderklop krijgt of een zwaar voorwerp tilt. Helaas helpen pijnstillers vaak nauwelijks om de pijn te verminderen.

3.4 Staar

Normaal gesproken treedt staar pas op oudere leeftijd op, de zogenaamde ouderdomsstaar. Bij Myotone Dystrofie type 2 patiënten treedt staar al op jongere leeftijd op, vaak al voor het 50ste levensjaar. Dit is een speciale vorm van staar die ook bij Myotonie Dystrofie type 1 patiënten wordt gezien. De lensvertroebelingen zitten voornamelijk aan de achterkant van de schors van de lens. Dit wordt capsulair cataract genoemd. Deze lensvertroebelingen verstoren de lichtinval naar het netvlies, zodat het beeld slechter wordt.

Klachten die kunnen wijzen op de aanwezigheid van staar zijn: slecht kunnen zien in het donker, het slecht kunnen verdragen van fel licht; lichtverstrooiing rondom bijvoorbeeld de koplampen van een auto is een typische klacht die bij staar past. De oogarts kan door te kijken met een speciale lamp de staar ontdekken en als de klachten van het slechte zien heel erg storend zijn, dan kan een operatie uitkomst bieden.

3.5 Klachten van de maag en darmen

Bij Myotone Dystrofie type 2 kunnen verschillende organen betrokken zijn, waaronder ook de slokdarm, maag en darmen. Zo kunnen er de volgende klachten optreden: slikklachten, brandend maagzuur en een 'vol gevoel' door verminderde

activiteit van de spieren in de maag en darmen. Ook pijnlijke darmkrampen, krampen in de kringspier, en obstipatie en/ of diarree komen voor.

3.6 Hartritmestoornissen

Alhoewel niet vaak kunnen er bij Myotone Dystrofie type 2 hartritmestoornissen optreden. Deze kunnen zich uiten als hartkloppingen, zweetaanvallen en zelfs flauwvallen.

3.7 Moeheid en slaapproblemen

Bij de ziekte Myotone Dystrofie type 2 kunnen ook klachten van vermoeidheid optreden: het gevoel eerder moe te zijn en het gevoel van futloosheid. Ook kan er sprake zijn van een verminderde slaapkwaliteit, omdat het inslapen langer duurt en mensen 's nachts herhaaldelijk wakker worden met pijn.

3.8 Spierverslapping door narcose

Het kan dat bepaalde middelen die bij de narcose worden gebruikt de spieren verslappen. Dit kan bijvoorbeeld de ademhaling bemoeilijken. Het is daarom verstandig aan uw behandelend arts te vertellen dat u de ziekte Myotone Dystrofie type 2 heeft, zodat hiermee rekening gehouden kan worden.

De klachten die voor kunnen komen zijn per persoon verschillend en ook binnen één familie kunnen de klachten variëren. Het kan dus zo zijn dat uw broer of zus meer moeite heeft met traplopen en fietsen, terwijl u meer last heeft van pijn en slecht kunnen zien. De volgorde waarin de verschillende klachten ontstaan zijn ook per persoon verschillend.

Ook is het kenmerkend dat de klachten wisselen: soms zijn ze enkele weken erger aanwezig, gevolgd door enkele weken met minder klachten. Koud weer kan bijvoorbeeld de klachten verergeren.

Aanvullend onderzoek

Wanneer u in het ziekenhuis komt, kunnen er verschillende aanvullende onderzoeken worden verricht:

- bloedprikken om het suikergehalte (glucose), de leverfunctie en de schildklierfunctie te controleren;
- ECG (een hartfilmpje) omdat bij Myotone Dystrofie type 2 soms hartritme stoornissen kunnen voorkomen;
- EMG, om te kijken of er spierstijfheid aanwezig is;
- de oogarts kan controleren op de aanwezigheid van staar.

4. Erfelijkheid

Myotone Dystrofie type 2 is een erfelijke aandoening. Dat wil zeggen dat de ziekte van generatie op generatie in de familie kan worden doorgegeven en dat er dus meerdere mensen in de familie de ziekte kunnen hebben. Het doorgeven van bepaalde eigenschappen gebeurt via het erfelijk materiaal in de cellen. Het erfelijk materiaal heet 'DNA' en zit verpakt in chromosomen in de kern van een cel. Een stukje erfelijk materiaal dat één eigenschap overdraagt wordt een 'gen' genoemd (meervoud: genen). Bij de bevruchting krijgt ieder kind één gen van moeder en één gen van vader, zodat er dus twee versies van ieder gen aanwezig zijn. Het kan zijn dat er voor het doorgeven van een bepaalde ziekte maar één afwijkend gen nodig is. Dit noemen we dominante erfelijkheid.

Als voor het doorgeven van een ziekte twee afwijkende genen nodig zijn, dan heet dit recessieve erfelijkheid.

Myotone Dystrofie type 2 is een dominant overervende aandoening. U heeft dus van één van uw ouders een stukje erfelijk materiaal gekregen waarin een verandering aanwezig is die Myotone Dystrofie type 2 veroorzaakt. Dit betekent dat, indien u kinderen heeft, zij deze ziekte ook kunnen krijgen. Bij een dominant overervende aandoening is de kans dat uw kind de ziekte heeft 50%. Dat wil zeggen dat in theorie de helft van uw kinderen de aandoening erft. In de praktijk kan dit echter anders uitpakken. Het is niet zo dat als het eerste kind de aandoening niet heeft, het tweede kind meer kans heeft op het krijgen van de aandoening. Om een goede voorspelling te kunnen doen over de kans op het krijgen van de aandoening is genetisch onderzoek noodzakelijk. Dit kan door onderzoek van DNA

in bloedcellen. Pas als dit bekend is, kan door DNA onderzoek worden gekeken welke kinderen de erfelijke aandoening bij zich dragen en welke niet. Van bepaalde erfelijke ziekten is bekend dat de klachten per generatie erger worden en dat de klachten ook op jongere leeftijd optreden. Dit wordt 'anticipatie' genoemd. Bij Myotone Dystrofie type 2 is dit nog niet zeker. Er is een zeldzame vorm van Myotone Dystrofie type 2 bekend, waarbij de ziekte al bij de geboorte aanwezig is, waarbij de baby slap is en een afwijkende stand van de voetjes kan hebben.

5. Vergelijking met Myotonie Dystrofie type 1

5.1 Overeenkomsten

Myotone Dystrofie type 1 is een multisysteemziekte (zie pag. 3) die dominant overerfelijk is, met klachten van spierzwakte van de handen en voeten (distale spieren), de kauwspieren en ook de spieren in de oogleden. Hierdoor gaan de oogleden hangen (ptosis). Er kan met behulp van het EMG-onderzoek myotonie worden aangetoond in de spieren, hoewel de patiënten vaak niet klagen over een gevoel van stijfheid. Er treedt verlies op van spierweefsel. Dit noemen we spieratrofie. Er is op jonge leeftijd staar aanwezig. Er kunnen klachten van het maag-darmstelsel optreden, zoals obstipatie en diarree. In het bloed wordt vaak een verhoging van de leverenzymen gezien.

5.2 Verschillen

De ziekten Myotone Dystrofie type 2 en Myotone Dystrofie type 1 hebben dus veel gemeenschappelijke kenmerken. Toch zijn er ook verschillen:

- Het gen dat Myotone Dystrofie type 1 veroorzaakt ligt op chromosoom 19. Het gen dat Myotone Dystrofie type 2 veroorzaakt ligt op chromosoom 3.
- Bij Myotone Dystrofie type 1 treedt er anticipatie op. Bij Myotone Dystrofie type 2 is dit nog niet zeker.
- Bij Myotone Dystrofie type 2 zit de zwakte in de proximale spieren, zoals de bovenbenen en de bovenarmen. Bij Myotone Dystrofie type 1 zit de spierzwakte juist in de distale spieren, zoals in de handen en in de voeten.
- Bij Myotone Dystrofie type 2 kunnen de klachten in ernst variëren. Zo kunnen de klachten enkele dagen of weken erger aanwezig zijn, gevolgd door een periode met minder klachten. Dit is bij Myotone Dystrofie type 1 niet bekend.

- Bij Myotone Dystrofie type 2 komen er pijnklachten voor. Bij Myotone Dystrofie type 1 wordt hierover minder geklaagd.
- Myotone Dystrofie type 2 patiënten klagen over een gevoel van stijfheid. Hierover wordt bij Myotone Dystrofie type 1 nauwelijks geklaagd. Zowel bij Myotone Dystrofie type 2 als bij Myotone Dystrofie type 1 kan de myotonie worden aangetoond met behulp van EMG-onderzoek.
- Bij Myotone Dystrofie type 1 treedt er verlies op van spierweefsel (spieratrofie). Bij Myotone Dystrofie type 2 wordt dit veel minder gezien.

5.3 Samenvatting kenmerken

Kenmerken:	Myotone Dystrofie type 1 / Steinert	Myotone Dystrofie type 2 / PROMM
Overerving	dominant	dominant
Genetische lokalisatie	gendefect op chromosoom 19	gendefect op chromosoom 3
Aangeboren vorm	ja	zelden
Anticipatie	ja	dubieus
Spierzwakte	ja	ja
Plaats spierzwakte	distaal	proximaal
Spieratrofie	ja	dubieus
Myotonie	ja	ja
Myotonie op EMG	ja	ja
(Spier)pijn	nee	ja
Wisseling in ernst klachten	nee	ja
Staar	ja	ja
Maagdarmklachten	ja	ja
Verhoging leverenzymen	ja	ja
Hartritmestoornissen	ja	zelden

6. Behandeling

Er bestaan nog geen geneesmiddelen die de ziekte kunnen genezen of afremmen. Wel kunnen verschillende klachten worden behandeld:

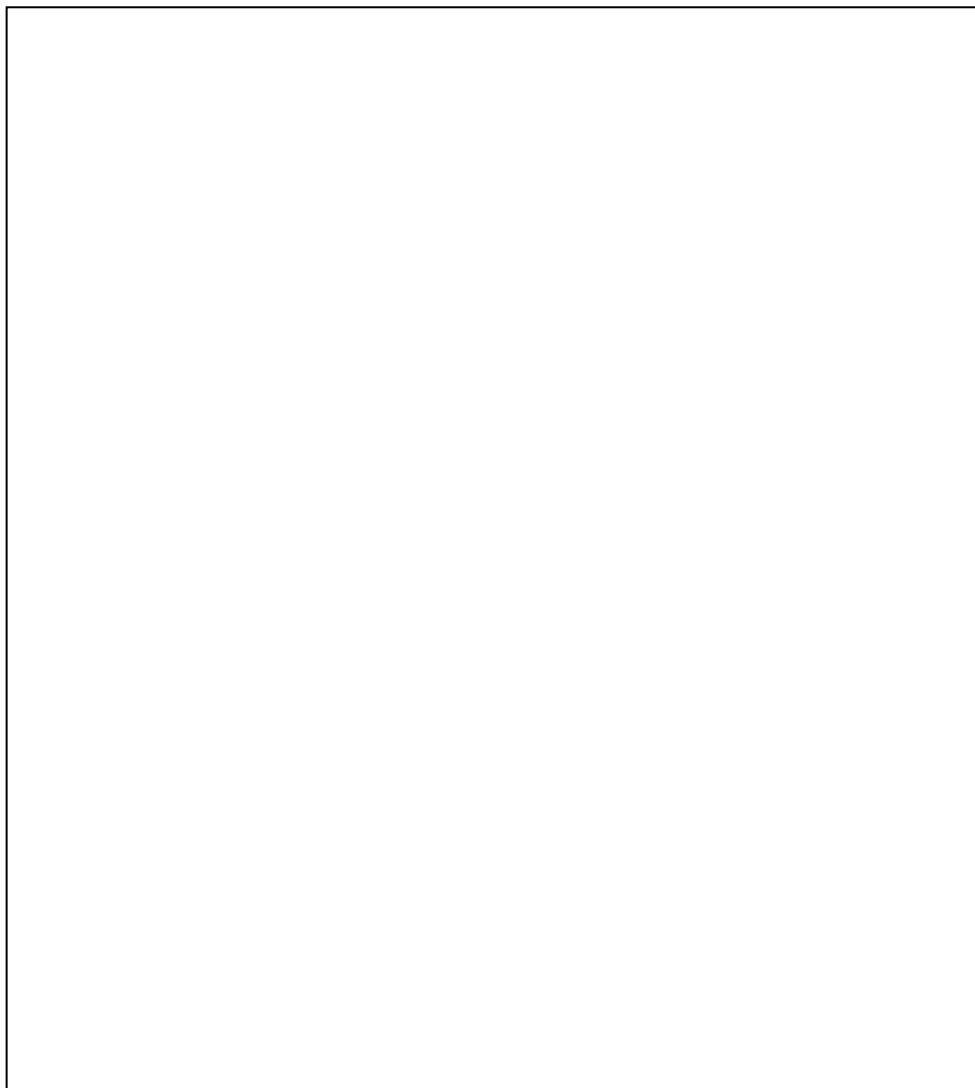
- Tegen de pijn kunnen medicijnen worden genomen.
- Fysiotherapie kan de klachten van de spieren wat verminderen.
- Staar kan worden verholpen door een operatie.
- Bij maag- en darmproblemen kunnen medicijnen worden gegeven
- Bij hartritmestoornissen kunnen in eerste instantie medicijnen worden gegeven om de werking van het hart te verbeteren.
- Vanwege de risico's die de narcose met zich mee kan brengen is het verstandig de behandelend arts te informeren over de aanwezigheid van de ziekte Myotone Dystrofie type 2, zodat hiermee rekening gehouden kan worden.

7. Wetenschappelijk onderzoek

In het UMC St Radboud wordt sinds 2004 onderzoek verricht naar verschillende aspecten van deze aandoening. Voor meer informatie hierover kan contact worden opgenomen met Dr. A. A. Tieleman, neuroloog, via het secretariaat van het Neuromusculair Centrum Nijmegen.

Mocht u na het lezen van deze folder nog vragen hebben, dan kunt u eveneens contact opnemen met het Neuromusculair Centrum Nijmegen: 024 - 361 66 00.

Noteer hier uw vragen

A large, empty rectangular box with a thin black border, intended for the user to write their questions. It occupies the left half of the page below the instruction.

Adres

Bezoekadres

Neuromusculair Centrum Nijmegen
Ingang UMC St Radboud Oost
Reinier Postlaan 4, route 943
6525 GC Nijmegen

Telefoonnummer

024 - 361 66 00

Postadres

UMC St Radboud
Neuromusculair Centrum Nijmegen
943 Neurologie
Postbus 9101
6500 HB Nijmegen

© UMC St Radboud
overname van (gedeelten uit)
deze tekst is uitsluitend
mogelijk na schriftelijke
toestemming van
Productgroep Communicatie