

# Zorgstandaard Myotone dystrofie type 1

## Colofon

Deze zorgstandaard is een uitgave van:

Spierziekten Nederland

Lt.gen. van Heutszlaan 6

3743 JN Baarn

Telefoon 035 548 04 80

E-mail [mail@spierziekten.nl](mailto:mail@spierziekten.nl)

Website [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl)

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Koninginnelaan 23

3762 DA Soest

Telefoon 035 603 40 40

E-mail [vsop@vsop.nl](mailto:vsop@vsop.nl)

Website [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)  
[www.zorgstandaarden.net](http://www.zorgstandaarden.net)

Deze zorgstandaard werd mogelijk gemaakt door een financiële bijdrage van het Fonds PGO in het kader van het project 'Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen: De patiënt Centraal'. Niets uit deze uitgave mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt worden door middel van druk, microfilm of op een andere wijze zonder voorafgaande schriftelijke toestemming.

© Spierziekten Nederland, 2015, Baarn  
Spierziekten Nederland uitgave nummer R032

## Inhoudsopgave

Voorwoord .....	5
Samenvatting.....	6
1. Inleiding .....	10
1.1 Zorgstandaard zeldzame aandoening .....	10
1.2 Zorgstandaard MD1 .....	10
1.3 Verantwoording .....	11
1.4 Juridische status .....	12
1.5 Beheer en onderhoud .....	13
1.6 Leeswijzer .....	13
2. Myotone dystrofie type 1 .....	15
2.1 Omschrijving aandoening .....	15
2.2 Prevalentie en incidentie .....	16
3. Organisatie van zorg .....	18
3.1 Gecoördineerde zorg .....	18
3.1.1 De centrale zorgverlener .....	18
3.1.2 Jaarlijkse controle .....	19
3.2 Individueel zorgplan .....	20
3.3 Zorg voor MD1- patiënten in het algemeen .....	21
3.3.1 Revalidatiezorg .....	21
3.3.2 Medisch specialistische zorg .....	22
3.3.3 Samenwerking en afstemming .....	23
3.3.4 Communicatie en voorlichting .....	23
3.3.5 Aandachtspunten .....	24
3.3.6 Organisatie van de zorg voor kinderen met MD1 .....	25
3.4. Aanbevelingen .....	25
4. Preventie en diagnostiek .....	28
4.1 Preventie en vroegtijdige onderkenning .....	28
4.1.1 Screening .....	28
4.1.2 Vroegtijdige onderkenning .....	28
4.1.3 Preventie en kinderwens .....	29
4.1.4 Aanbevelingen .....	29
4.2 Diagnostisch traject .....	29
4.2.1 Stellen van de diagnose .....	29
4.2.2 Diagnosegesprek .....	30
4.2.3 Follow-up .....	31
4.2.4 Individueel zorgplan .....	31
4.2.5 Aanbevelingen .....	32
5. Behandeling en begeleiding .....	33
5.1 Longen en ademhaling .....	33
5.1.1 Inleiding .....	33
5.1.2 Jaarlijkse controle door centrale zorgverlener .....	34
5.1.3 Indicaties voor verwijzen naar specialist .....	34
5.1.4 Behandeling .....	34
5.1.5 Aanbevelingen .....	35
5.2 Hart .....	36
5.2.1 Inleiding .....	36
5.2.2 Jaarlijkse controle door centrale zorgverlener .....	36
5.2.3 Indicaties voor verwijzen naar specialist .....	36
5.2.4 Behandeling .....	37
5.2.5 Aanbevelingen .....	37
5.3 Spieren .....	37
5.3.1 Inleiding .....	37
5.3.2 Jaarlijkse controle door centrale zorgverlener .....	38
5.3.3 Indicaties voor verwijzen naar specialist .....	38
5.3.4 Behandeling .....	38
5.3.5 Aanbevelingen .....	39
5.4 Slokdarm, maag en darmen .....	39
5.4.1 Inleiding .....	39
5.4.2 Jaarlijkse door centrale zorgverlener .....	40
5.4.3 Indicatie voor verwijzen naar specialist .....	40

5.4.4	Behandeling.....	40
5.4.5	Aanbevelingen.....	41
5.5	Verschijnselen samenhangend met hersenen.....	41
5.5.1	Inleiding.....	41
5.5.2	Jaarlijkse controle door centrale zorgverlener.....	41
5.5.3	Indicaties voor verwijzen naar specialist.....	42
5.5.4	Behandeling.....	42
5.5.5	Aanbevelingen.....	43
5.6	Voorzorgsmaatregelen anesthesie.....	43
5.6.1	Inleiding.....	43
5.6.2	Preoperatieve controle.....	44
5.6.3	Indicatie voor verwijzen naar specialist.....	44
5.6.4	Voorzorgsmaatregelen.....	44
5.6.5	Aanbevelingen.....	45
5.7	Zwangerschap en bevalling.....	45
5.7.1	Inleiding.....	45
5.7.2	Indicaties voor verwijzen naar specialist.....	46
5.7.3	Aanbevelingen.....	46
5.8	Overige klachten.....	46
5.8.1	Inleiding.....	46
5.8.2	Jaarlijkse controle door centrale zorgverlener.....	47
5.8.3	Indicaties voor verwijzen naar specialist.....	47
5.8.4	Aanbevelingen.....	47
5.9	Individueel zorgplan.....	48
5.10	Kinderen en jongeren met MD1.....	48
5.10.1	Inleiding.....	48
5.10.2	Jaarlijkse controle door centrale zorgverlener.....	49
5.10.3	Indicaties voor verwijzen naar specialist.....	50
5.10.4	Behandeling.....	50
5.10.5	Aanbevelingen.....	51
6.	Psychosociale zorg en sociaal maatschappelijke participatie.....	52
6.1	Door patiënten en partners ervaren barrières.....	52
6.2	De balans binnen relatie en gezin.....	53
6.3	Speciale aandacht.....	53
6.4	Mobiliteit.....	54
6.5	Werk.....	55
6.6	School.....	55
6.7	Individueel zorgplan.....	56
6.8	Aanbevelingen.....	56
7.	Generieke Zorg.....	58
8.	Kwaliteitsinformatie.....	59
8.1	Kwaliteitscriteria voor spierziekten vanuit patiëntenperspectief.....	59
8.1.1	Kwaliteitscriteria ziekenhuiszorg.....	59
8.1.2	Kwaliteitscriteria revalidatiezorg.....	61
8.2	Minimale criteria opgesteld door zorgverleners.....	61
8.3	Kwaliteitscriteria MD1.....	62
8.3.1	Fase overstijgende kwaliteitscriteria.....	62
8.3.2	Kwaliteitscriteria voor fase 1 en 2, preventie en diagnostiek.....	62
8.3.3	Kwaliteitscriteria voor fase 3 en 4, behandeling, begeleiding en psychosociale zorg... ..	62
Bijlage 1	Betrokkenen bij ontwikkeling en onderhoud.....	64
Bijlage 2	Anamnese, lichamelijk onderzoek, en aanvullend onderzoek bij jaarlijkse controle.....	66
Bijlage 3	Overige verwijsadressen.....	70
Bijlage 4	Aanbevolen literatuur.....	71

## Voorwoord

Spierziekten Nederland komt op voor de belangen van mensen met een spierziekte en hun naasten. Optimalisering van de kwaliteit van de zorg en het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek naar de oorzaken en behandelmogelijkheden van spierziekten vormen specifieke aandachtsgebieden.

Als derde partij tracht de vereniging in samenwerking met zorgaanbieders en zorgverzekeraars kwalitatief hoogwaardige zorg voor mensen met een spierziekte te realiseren. De zorgstandaard is voor Spierziekten Nederland een belangrijk middel om te komen tot kwalitatief goede zorg voor mensen met myotone dystrofie type 1. Deze zorgstandaard sluit aan bij de multidisciplinaire richtlijn 'Behandeling en Begeleiding van volwassenen met myotone dystrofie type I' (Vereniging Klinische Genetica Nederland, 2012) en beschrijft optimale zorg vanuit patiëntenperspectief.

De complexe medische en psychosociale problematiek die optreedt bij MD1- patiënten vereist een specifieke en deskundige zorgverlening op velerlei terreinen. De zorgstandaard biedt een handvat voor kwalitatief goede ketenzorg. Daarnaast past een zorgstandaard in het streven van Spierziekten Nederland om de kwaliteit en organisatie van de zorg voor mensen met MD1 te verbeteren. Om die reden heeft Spierziekten Nederland besloten de zorgstandaard voor myotone dystrofie type 1 te ontwikkelen, in samenwerking met de VSOP.

Een samenvatting voor niet medisch deskundigen van de hoofdpunten van bovengenoemde richtlijn en de zorgstandaard is beschikbaar. Deze biedt de individuele patiënt en diens naaste familie inzicht in de zorg en het zorgproces en geeft aanknopingspunten om de eigen verantwoordelijkheid ten aanzien van de zorg vorm te geven.

Spierziekten Nederland, Baarn 2015

## Samenvatting

Het doel van deze zorgstandaard is het bevorderen van optimale zorg voor mensen met myotone dystrofie type 1 (MD1). De zorgstandaard MD1 beschrijft het volledige zorgtraject voor **volwassen patiënten**. Er wordt beperkt aandacht besteed aan kinderen. De zorgstandaard beschrijft vanuit het patiëntenperspectief waar kwalitatief goede zorg aan moet voldoen. Niet alleen wat betreft de inhoud, maar ook wat betreft de organisatie ervan. Dit maakt voor alle partijen inzichtelijk wat zij kunnen en mogen verwachten in het zorgtraject.

De multidisciplinaire richtlijn '[Behandeling en Begeleiding van volwassenen met Myotone Dystrofie type I](#)' (2012) vormt voor deze zorgstandaard een leidraad voor het beschrijven van de medische zorg. Daar waar mogelijk is de inhoud van deze zorgstandaard gebaseerd op de richtlijn.

### Myotone dystrofie type 1

[\(hoofdstuk 2\)](#)

Myotone dystrofie type I (MD1, dystrofia myotonica, ziekte van Steinert, ziekte van Curschmann-Steinert, dystrofische myotonie) is een spierziekte met een chronisch en progressief beloop. De prevalentie van MD1 is naar schatting 10/100.000. Naar schatting komen er elk jaar 400-700 patiënten bij.

De aard van de problematiek hangt af van de beginleeftijd waarop de ziekte zich openbaart en bepaalt daarmee het type MD1 (congenitale, kinder-, volwassen, of milde type). MD1 is autosomaal dominant erfelijk: indien één van beide ouders de ziekte heeft is het risico op MD1 bij elk kind 50%. Bij MD1 is het aantal herhalingen van een cytosine-thymine-guanine (CTG) -triplet in het gen voor myotone dystrofieproteïne kinase (DMPK) toegenomen. De toename van het aantal CTG- repeats in opeenvolgende generaties verklaart het verschijnsel anticipatie: in opeenvolgende generaties begint de ziekte op jongere leeftijd en verloopt ernstiger.

Kenmerkende symptomen van MD1 zijn myotonie (het vertraagd ontspannen van aangespannen spieren) en een langzame progressieve zwakte van met name de gelaatsspieren, kauw-, keel- en halsspieren en van de onderarm- en onderbeenspieren. Daarnaast zijn vaak ook andere organen aangedaan, waardoor men kan spreken van een systeemziekte.

De symptomen kunnen per persoon sterk uiteenlopen en een grote invloed hebben op de kwaliteit van leven en de levensverwachting. De mentale verschijnselen, zoals traagheid, lusteloosheid, apathie en vooral bij het congenitale type verstandelijke beperking hebben een grote invloed op de sociaal-maatschappelijke participatie van de patiënt en diens naaste omgeving.

### Centrale zorgverlener

[\(hoofdstuk 3\)](#)

Gezien de complexe medische en psychosociale problematiek die optreedt bij MD1- patiënten is goede coördinatie van de zorg essentieel. Het is aan te bevelen dat één arts de zorg rondom de patiënt coördineert en actief bewaakt. Deze centrale zorgverlener is bij voorkeur een revalidatiearts of neuroloog met specifieke deskundigheid op gebied van spierziekten en affiniteit met de behandeling van patiënten met MD1.

De centrale zorgverlener neemt de verantwoordelijkheid op zich voor de multidisciplinaire afstemming tussen en de samenwerking met de diverse medisch orgaanspecialisten. Daarnaast speelt de centrale zorgverlener een essentiële rol in het bewaken van de zorg, door tijdig (para)medische en psychosociale zorg in te schakelen. De centrale zorgverlener geeft sturing,

door de patiënt op het juiste moment te verwijzen naar de juiste zorgverlener. Daarvoor is het noodzakelijk dat de centrale zorgverlener de patiënt regelmatig ziet of met regelmaat contact met hem of haar heeft.

Een jaarlijkse controle door de centrale zorgverlener wordt geadviseerd, waarbij aandacht is voor (dreigende) orgaancomplicaties en psychosociale problematiek. Hierbij kan gebruikt gemaakt worden van de checklist voor anamnese, lichamelijk onderzoek en aanvullend onderzoek ([bijlage 2](#)). Om het risico op cardiale complicaties en respiratoire complicaties zo gering mogelijk te houden, wordt aanbevolen om jaarlijks een ECG te laten maken en een longfunctiemeting te doen. De patiënt dient om de twee tot vijf jaar naar de cardioloog te worden verwezen, of eerder bij klachten of afwijkend ECG.

Ook bij *kinderen met MD1* is het belangrijk dat één zorgverlener de zorg coördineert, opdat het kind op tijd wordt verwezen naar de juiste zorgverlener. Het is voor te stellen dat de (kinder-) revalidatiearts, kinderarts, kinderneuroloog of arts voor verstandelijk gehandicapten als centrale zorgverlener optreedt.

### **Individueel zorgplan**

([hoofdstuk 3](#))

Ten behoeve van de consistentie en continuïteit van de zorg worden afspraken tussen patiënt, centrale zorgverlener en andere betrokken zorgverleners vastgelegd, bij voorkeur in de vorm van een individueel zorgplan. Hierin komen alle aspecten die van belang zijn in de behandeling van een patiënt aan de orde. De centrale zorgverlener ziet er op toe dat de in het individueel zorgplan gemaakte afspraken worden nageleefd en heeft in samenspraak met de patiënt de regie over de zorg.

Het is aan te bevelen de partner of andere gezins- of familieleden bij het opstellen van het individueel zorgplan te betrekken. De partner kan een grote rol spelen in het aansturen en aanzetten tot zelfmanagementtaken van de patiënt.

### **Zorg voor MD1- patiënten in het algemeen**

([hoofdstuk 3](#))

Revalidatiezorg kan veel betekenen voor patiënten met een spierziekte. De ervaring van Spierziekten Nederland is dat nog te weinig MD1-patiënten gebruik maken van de mogelijkheden van revalidatiezorg. Diverse revalidatie-instellingen beschikken over gespecialiseerde spierziekterevalidatieteams met kennis over en ervaring en affiniteit met de behandeling van mensen met spierziekten als MD1.

Medisch specialistische zorg: de patiënt met MD1 wordt door de centrale zorgverlener verwezen naar medisch orgaanspecialisten wanneer daar op basis van de jaarlijkse controle aanleiding voor is. Bij voorkeur zijn dit medisch specialisten met specifieke deskundigheid op het gebied van spierziekten, die bijvoorbeeld werkzaam zijn in een universitair medisch centrum (UMC). Per UMC werkt men onderling samen en vormt een neuromusculair team voor diagnostiek en medische zorg. Er wordt een goed op elkaar afgestemd en samenhangend zorgaanbod geboden aan spierziektepatiënten, waaronder patiënten met MD1.

MD1-expertisecentrum: in het Radboudumc te Nijmegen en in het Maastricht Universitair Medisch Centrum (Maastricht UMC+) heeft een aantal medisch specialisten zich gespecialiseerd in de behandeling van MD1. Zij vormen samen een MD1-expertisecentrum, waarin diagnostiek, multidisciplinaire behandeling en begeleiding worden aangeboden. MD1-patiënten uit heel Nederland kunnen bij het expertisecentrum terecht voor diagnostiek, medische controle, behandeling, coördinatie van zorg of een second opinion. Voor reguliere medische controle, medische behandeling en coördinatie worden patiënten indien mogelijk verwezen naar de

spierziekte teams van de UMC's en revalidatie-instellingen of individuele behandelaars in de regio van de patiënt.

## **Preventie en diagnostiek**

[\(hoofdstuk 4\)](#)

### *Preventie en vroegtijdige onderkenning*

Als de diagnose MD1 voor de eerste keer binnen een familie wordt gesteld, leidt dit doorgaans tot vroege opsporing bij familieleden van de patiënt. Tevens kan gekozen worden voor maatregelen gericht op preventie ten aanzien van volgende generaties. Vroegtijdige onderkenning is van toepassing op familieleden van een MD1-patiënt bij wie de ziekte zich (nog) niet heeft geopenbaard. Zij komen in aanmerking voor erfelijkheidsonderzoek en -advies in een klinisch genetisch centrum. Geadviseerd wordt dat degene bij wie de diagnose MD1 gesteld is zelf zijn of haar familieleden informeert over het risico op de ziekte.

Met behulp van (prenatale) DNA- diagnostiek kan de aanwezigheid van het myotone dystrofiegen met zekerheid worden vastgesteld. Personen met (mogelijk) MD1 en een kinderwens worden bij voorkeur vóór er sprake is van een zwangerschap verwezen naar een klinisch genetisch centrum (KGC) voor erfelijkheidsadvies en eventueel nader onderzoek. De mogelijkheden van vroegdiagnostiek zijn pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD) of prenatale diagnostiek, eventueel gevolgd door abortus.

### *Diagnostisch traject*

De neuroloog is verantwoordelijk voor het diagnostisch traject. De diagnose van MD1 berust op het klinisch beeld en op DNA-onderzoek. Naast de diagnose zijn vaststelling van het type en het stadium van de ziekte van belang. Er worden verschillende typen MD1 onderscheiden op basis van de beginleeftijd, kernsymptomen en het aantal CTG-repeats.

Gen-diagnostiek is de gouden standaard voor diagnostiek van MD1. Via gen-diagnostiek kan het aantal CTG-repeats worden vastgesteld.

## **Behandeling en begeleiding**

[\(hoofdstuk 5\)](#)

Het betreft de behandeling en begeleiding van complicaties, klachten en problemen die als gevolg van MD1 kunnen voorkomen. MD1 is een multi-systeemaandoening: niet alleen de spieren, maar ook veel andere organen kunnen aangedaan zijn. Dit hoofdstuk biedt handvatten voor de jaarlijkse controle door de centrale zorgverlener, indicaties voor verwijzing naar medisch specialist en behandeling door de medisch specialist. Aan de orde komen longen en ademhaling, hart, spieren, slokdarm, maag en darmen, verschijnselen samenhangend met de hersenen en overige klachten. Tevens wordt ingegaan op noodzakelijke voorzorgsmaatregelen bij anesthesie en op problemen die kunnen optreden bij zwangerschap en bevalling. In een aparte paragraaf wordt de zorg voor kinderen beschreven.

De inhoud van de zorg volgt de multidisciplinaire richtlijn 'Behandeling en begeleiding van volwassenen met Myotone Dystrofie type I' (2012).

## **Psychosociale zorg en sociaal maatschappelijke participatie**

[\(hoofdstuk 6\)](#)

MD1 patiënten ervaren vooral barrières in het dagelijks leven en het sociaal participeren. Deze barrières kunnen lichamelijk van aard zijn en/of een cognitieve of psychosociale achtergrond hebben. Paren van wie een van beiden MD1 heeft ervaren het samenzijn als een proces vol frustraties en dilemma's. Er is sprake van een veranderende rolverdeling, waarin beiden zich moeten hervinden. De partner ervaart over het geheel genomen een toenemende belasting.



De gevolgen van de ziekte voor de partner en het gezin zijn een specifiek aandachtspunt voor artsen en andere hulpverleners.

Het is voor MD1-patienten van groot belang om passend werk te vinden of dit zo lang mogelijk te behouden. Een goede relatie met en begrip van werkgever en collega's is hiervoor een voorwaarde. Ook zijn op den duur aanpassingen noodzakelijk in het soort werk, de duur en het tempo van de werkzaamheden.

Bij kinderen met de congenitale of kindervorm van MD1 kunnen concentratieproblemen, leer- en gedragsproblemen van grote invloed zijn op het dagelijks functioneren. Een verstandelijke beperking ( $IQ < 70$ ) komt bij de congenitale vorm in de regel voor, bij de kindervorm in mindere mate. Behalve dat hun cognitieve ontwikkeling vertraagd is, ligt het tempo van kinderen met MD1 een stuk lager dan dat van hun leeftijdsgenoten, waardoor ze moeite hebben met hun schoolwerk. Voor zorg- en hulpverleners is het van belang in te schatten of een kind met MD1 zich op zijn gemak voelt in de schoolsituatie.

## 1. Inleiding

### 1.1 Zorgstandaard zeldzame aandoening

Een zorgstandaard geeft vanuit het patiëntenperspectief een functionele beschrijving van de individuele preventie, diagnostiek en zorg voor een bepaalde chronische aandoening. De zorgstandaard is gebaseerd op actuele en zo mogelijk wetenschappelijk onderbouwde inzichten. De zorgstandaard beschrijft niet alleen de inhoud van de zorg, maar ook de (multidisciplinaire) organisatie van de ketenzorg en de relevante kwaliteitscriteria (CPZ, Zorgstandaarden in model, 2010).

In de zorgstandaard wordt het hele zorgtraject (zorgcontinuüm) beschreven dat een patiënt kan doorlopen. Dit traject bestaat uit vier fasen, te weten de vroegtijdige onderkenning (fase 1), de diagnose (fase 2), de behandeling (fase 3) en de psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie (fase 4) (CPZ, Zorgstandaarden in model, 2010).

Voor deze vier fasen wordt de inhoud alsmede de organisatie van de zorg beschreven. Fase 4, psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie (fase 4) kan beschouwd worden als een continu proces en loopt door alle fasen van het zorgtraject heen. Fase 4 is dus geïntegreerd in de andere fasen.

Op basis van de zorgstandaard kan de zorg rondom de patiënt worden georganiseerd. De verdeling van taken en verantwoordelijkheden tussen betrokken zorgverleners van verschillende disciplines kan worden beschreven. Vervolgens kan de zorgverlener in samenspraak met de patiënt een individueel zorgplan opstellen. Het individuele zorgplan geeft de afspraken weer die gemaakt zijn over het zorgtraject zodat een passend zorgpakket kan worden afgestemd op de individuele patiënt. Multidisciplinaire samenwerking en afstemming binnen de zorgketen is daarbij van belang (CPZ, Zorgstandaarden in model, 2010).

#### *Richtlijn versus Zorgstandaard*

Een richtlijn is een op systematische wijze ontwikkeld document, gebaseerd op wetenschappelijke inzichten (evidence-based) en gebundelde klinische ervaring (practice-based). De richtlijn is een advies dat het 'wat, wanneer, wie en waarom' beschrijft, terwijl de zorgstandaard zich beperkt tot de beschrijving van de functionele zorg waarbij de wensen van de patiënt centraal staan. Waar een zorgstandaard de zorg in het algemeen beschrijft, gaat een klinische richtlijn in detail in op de inhoud van de zorg.

### 1.2 Zorgstandaard MD1

De 'Multidisciplinaire richtlijn Behandeling en Begeleiding van volwassenen met Myotone Dystrofie type I' (2012) vormt voor deze zorgstandaard een belangrijke leidraad voor het beschrijven van de medische zorg. Daar waar mogelijk is de inhoud van deze zorgstandaard gebaseerd op de richtlijn.

#### *Doel*

Het doel van deze zorgstandaard is het bevorderen van optimale zorg voor mensen met myotone dystrofie type 1 (MD1). De zorgstandaard MD1 beschrijft het volledige zorgtraject voor **volwassen patiënten** en besteedt beperkt aandacht aan kinderen. De zorgstandaard beschrijft vanuit het patiëntenperspectief waar kwalitatief goede zorg aan moet voldoen. Niet alleen wat betreft de inhoud, maar ook wat betreft de organisatie ervan. Dit maakt voor alle partijen inzichtelijk wat zij kunnen en mogen verwachten in het zorgtraject.

### *Doelgroep*

De zorgstandaard is bedoeld voor alle zorgverleners betrokken bij MD1 en voor andere partijen in de zorg, zoals zorgverzekeraars. Zorgverleners kunnen met behulp van de zorgstandaard de hoofdlijnen van de eigen zorg en de samenwerking en afstemming met andere zorgverleners goed vormgeven. Tevens is men in staat om haperingen in het zorgtraject te signaleren. Voor gedetailleerde monodisciplinaire informatie wordt verwezen naar de richtlijn.

Daarnaast biedt deze zorgstandaard informatie om de zorg voor MD1-patiënten te coördineren. Uitgangspunt is dat de centrale zorgverlener met behulp van de zorgstandaard in staat moet zijn de zorg voor de patiënt met MD1 optimaal te coördineren.

Ook patiënten kunnen de zorgstandaard uiteraard gebruiken. Tevens is een voor niet medisch deskundigen geschreven samenvatting van de hoofdpunten uit de richtlijn en zorgstandaard MD1 beschikbaar (te downloaden via de webwinkel op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl)).

### *Inhoud*

In deze zorgstandaard wordt in principe de indeling gevolgd van het ZonMw-rapport 'Zorgstandaarden in model' (Coördinatieplatform Zorgstandaarden, 2010). Daar waar dit niet mogelijk was of voor MD1 tot een minder logische indeling zou leiden, is gekozen voor een andere indeling. Zo worden in hoofdstuk 4, Preventie en diagnostiek, fase 1 (vroegtijdige onderkenning en preventie) en fase 2 (diagnose) van het zorgtraject geïntegreerd besproken. De zorgstandaard beschrijft de inhoudelijke zorg van diagnostiek tot behandeling en begeleiding (hoofdstuk 4 t/m 6) en de (multidisciplinaire) organisatie van de ketenzorg (hoofdstuk 3). Daarnaast bevat de zorgstandaard een hoofdstuk met kwaliteitsinformatie (hoofdstuk 8) en een hoofdstuk met generieke thema's (bijvoorbeeld preconceptie- en prenatale zorg en psychosociale zorg) die voor meerdere chronische ziekten van belang zijn (hoofdstuk 7). Deze generieke thema's zijn beschikbaar via [www.zorgstandaarden.net](http://www.zorgstandaarden.net).

## **1.3 Verantwoording**

De zorgstandaard MD1 is ontwikkeld binnen het programma 'Zorgstandaarden zeldzame ziekten' op initiatief van Spierziekten Nederland en onder penvoerderschap van de VSOP. De zorgstandaard is gefinancierd door Fonds PGO/Ministerie van VWS. Binnen dit programma worden zorgstandaarden voor meerdere verschillende zeldzame aandoeningen ontwikkeld.

Voor de ontwikkeling van de zorgstandaard heeft een achterbanraadpleging plaatsgevonden. In een zorgstandaard wordt een koppeling gemaakt tussen de zorg en de wensen en behoeften van MD1-patiënten en hun naasten. Hiervoor zijn de ervaringen met MD1 en dagelijkse belemmeringen van MD1-patiënten en partners in kaart gebracht. Er is een groeps gesprek gehouden met patiënten met MD1 en hun partners en met de diagnosewerkgroep MD1 van Spierziekten Nederland. In deze gesprekken is gevraagd de knelpunten in het dagelijks leven en in de zorg te benoemen. Hier kwam een groot aantal thema's uit naar voren die raakvlak hebben met de zorg voor lichamelijke en psychosociale problematiek. In enkele diepte-interviews is hier verder op in gegaan. Aanvullend is in de literatuur gezocht naar studies waarbij de ervaringen, zorgen en behoeften van patiënten met MD1 en partners of naaste familie centraal staan. Daarnaast beschikt Spierziekten Nederland over jarenlange ervaring met het vertegenwoordigen van de wensen en behoeften van mensen met deze ziekte. De resultaten van de gesprekken, de ervaringen van Spierziekten Nederland en aanvullende literatuur waarborgen het patiëntenperspectief binnen deze zorgstandaard.

De problemen rondom zwangerschap en bevalling worden in de richtlijn niet beschreven op basis van literatuurstudie. Daarnaast wordt de zorg voor kinderen met MD1 slechts globaal

beschreven. Er is nauwelijks literatuur beschikbaar en nog veel onbekend over hoe kinderen met MD1 het best behandeld kunnen worden en hoe de zorg voor hen georganiseerd moet worden. Gezien de sterke wens vanuit de achterban is er voor gekozen deze onderwerpen waar dat mogelijk was in de zorgstandaard toch kort te benoemen. De multidisciplinaire richtlijn MD1 vormt voor deze onderwerpen echter geen basis.

#### *Adviesgroepen en ontwikkelgroep*

Bij de ontwikkeling van de zorgstandaard MD1 is samengewerkt met diverse adviesgroepen en een ontwikkelgroep (zie [bijlage 1](#)).

De diagnosewerkgroep MD1 van patiëntenorganisatie Spierziekten Nederland. De diagnosewerkgroep bestaat uit zes vrijwilligers die allen, als patiënt, ouder of partner, direct betrokken zijn bij MD1. Bij aanvang van het project zijn met deze werkgroep de knelpunten van zorg en de wensen en behoeften geïnventariseerd. Vervolgens zijn de concepten van de zorgstandaard aan de werkgroep voorgelegd. De diagnosewerkgroep was als klankbordgroep bij de ontwikkeling van de zorgstandaard betrokken.

- De MD1-richtlijnwerkgroep, bestaande uit neurologen, klinisch geneticus, cardioloog, MDL-arts, longarts, anesthesioloog, patiëntenvertegenwoordiger en revalidatieartsen. Deze werkgroep heeft de richtlijn MD1 ontwikkeld, die als leidraad diende voor het schrijven van de zorgstandaard. De leden van de richtlijnwerkgroep is om advies gevraagd en is verzocht de medische informatie van de zorgstandaard te controleren. De richtlijnwerkgroep was als adviesgroep bij de ontwikkeling van de zorgstandaard betrokken.
- De werkgroep 'neuromusculaire aandoeningen' van de Nederlandse Vereniging van Revalidatieartsen (VRA). Deze werkgroep bestaat uit meer dan zeventig revalidatieartsen met specifieke interesse in spierziekten. De concept- hoofdstukken zijn ter becommentariëring voorgelegd in deze werkgroep. De VRA-werkgroep was als adviesgroep betrokken bij de ontwikkeling van de zorgstandaard.
- De ontwikkelgroep, bestaande uit twee patiëntenvertegenwoordigers, twee revalidatieartsen (afgevaardigd namens de VRA), twee neurologen die de zorg coördineren in het MD1-expertisecentrum, locatie respectievelijk Radboudumc en Maastricht UMC+, en een klinisch geneticus. De inhoud van de zorgstandaard is in overleg met hen ontwikkeld en bijgesteld.

#### **1.4 Juridische status**

Deze sectie is tot stand gekomen op grond van het adviesrapport 'De gevolgen van het opnemen van professionele standaarden in een wettelijk register voor de juridische betekenis van deze standaarden en voor de juridische positie van zorgaanbieders', door prof. mr. Legemaate, hoogleraar gezondheidsrecht (Academisch Medisch Centrum Amsterdam en Universiteit van Amsterdam; 14 februari 2013).

Zorgstandaarden vallen onder de definitie van kwaliteitsstandaarden, zoals omschreven in de gewijzigde wet cliëntenrechten zorg en andere wetten in verband met de taken en bevoegdheden op het gebied van de kwaliteit van de zorg (Stb. 2013, 578). De gewijzigde wet cliëntenrechten zorg is in werking getreden met ingang van 1 april 2014.

Kwaliteitsstandaarden zijn 'standaarden, modules, normen, zorgstandaarden dan wel organisatiebeschrijvingen die betrekking hebben op het gehele zorgproces of een deel van een specifiek zorgproces en die vastleggen wat noodzakelijk is om vanuit het perspectief van de cliënt goede zorg te verlenen'.

De gewijzigde wet cliëntenrechten zorg

- brengt geen verandering in de bestaande juridische status van een standaard. Die status is dat van een beroepsbeoefenaar mag worden verwacht dat hij een toepasselijke standaard volgt, tenzij de omstandigheden van het geval een afwijking nodig maken ('comply or explain').

De gewijzigde wet cliëntenrechten zorg

- heeft **geen** gevolgen voor de betekenis van standaarden in de context van de Inspectie voor de Gezondheidszorg of de zorgverzekeraars.
- is **primair gericht** op het doen opnemen van wettelijke bepalingen met betrekking tot het Zorginstituut Nederland (ZiN).
- **stelt centraal** dat het Kwaliteitsinstituut (KI, onderdeel van het ZiN) een openbaar register bijhoudt.

Kwaliteitstandaarden die voldoen aan het door het KI ontwikkelde Toetsingskader kwaliteitsstandaarden en meetinstrumenten (2014), worden in het register opgenomen. De opname van een zorgstandaard in het openbare register van het ZiN heeft geen gevolgen voor de rechtskracht en de juridische positie van deze standaard. Indien een zorgstandaard (nog) niet opgenomen is in het register, mag van beroepsbeoefenaren toch worden verwacht dat zij (ook) deze standaard volgen. Dit impliceert wel dat m.b.t. zorgstandaarden gewerkt is conform 'Zorgstandaarden in model'.

## 1.5 Beheer en onderhoud

Deze zorgstandaard is eigendom van patiëntenvereniging Spierziekten Nederland. Spierziekten Nederland is verantwoordelijk voor het beheer en onderhoud van de zorgstandaard. Hierbij zijn de actualiteit, toegankelijkheid en leesbaarheid van de zorgstandaard van belang. Uiterlijk in 2020 wordt door Spierziekten Nederland, na raadpleging van of op advies van in de zorgstandaard participerende verenigingen en het MD1-expertisecentrum, bepaald of de zorgstandaard nog actueel is. De geldigheid van de zorgstandaard komt eerder te vervallen indien nieuwe ontwikkelingen aanleiding zijn voor het starten van een herzieningstraject. Herziening van de multidisciplinaire richtlijn 'Behandeling en Begeleiding van volwassenen met Myotone Dystrofie type I' zal tevens aanleiding geven tot het herzien van de zorgstandaard.

## 1.6 Leeswijzer

De zorgstandaard is geschreven vanuit het perspectief van de zorgvrager en volgt in opbouw het zorgtraject van een volwassen patiënt met MD1. De term 'patiënt' wordt gebruikt voor zowel ernstig als licht aangedane personen. Er is voor gekozen om de meest voorkomende problematiek te beschrijven. Op uitzonderingen na hebben patiënten met de congenitale of kindervorm van MD1 op volwassen leeftijd dezelfde lichamelijke verschijnselen als patiënten met de volwassen vorm. Het debuut en de ernst van de verschijnselen kunnen per persoon echter sterk verschillen. Waar de zorg afwijkt voor bepaalde typen MD1 of voor kinderen zal hier specifiek aandacht aan worden besteed.

Op basis van het ZonMw-rapport 'Zorgstandaarden in Model' worden in de zorg voor chronisch zieken vier fasen onderscheiden. Onderstaande indeling wordt gehanteerd voor de beschrijving van de inhoud van de zorg in alle fasen van het zorgtraject voor patiënten met MD1.

- Fase 1 en 2: vroegtijdige onderkenning, preventie en diagnose
- Fase 3: individueel zorgplan en behandeling
- Fase 4: psychosociale begeleiding en maatschappelijk participatie

De beschrijving van deze fasen vindt plaats in de context van de in hoofdstuk 3 beschreven organisatie van de zorg. In een inleidend hoofdstuk wordt het ziektebeeld MD1 geschetst

([hoofdstuk 2](#)). Vroegtijdige onderkenning, preventie en het stellen van de diagnose zijn vaak verweven in het zorgtraject rondom de diagnose. Fase 1 en 2 worden daarom in deze zorgstandaard gezamenlijk besproken in [hoofdstuk 4](#). In [hoofdstuk 5](#) wordt ingegaan op de behandeling en begeleiding van de meest voorkomende complicaties. In [hoofdstuk 6](#) worden een aantal belangrijke thema's voor patiënten op psychosociaal vlak besproken. Gezien het chronische en progressieve karakter van MD1 en de psychosociale gevolgen dient deze fase niet als apart onderdeel te worden beschouwd, maar als geïntegreerd binnen het gehele zorgtraject. Ten slotte komen in [hoofdstuk 7](#) enkele generieke thema's aan de orde. De organisatie van zorg voor kinderen met MD1 wordt geschetst in [hoofdstuk 3](#). In [hoofdstuk 5](#) wordt een aantal aandachtspunten genoemd voor de behandeling van kinderen met MD1. [Hoofdstuk 6](#) beschrijft de gevolgen op psychosociaal vlak voor schoolgaande kinderen met MD1.

## Bronvermelding

- Adviesrapport 'De gevolgen van het opnemen van professionele standaarden in een wettelijk register voor de juridische betekenis van deze standaarden en voor de juridische positie van zorgaanbieders', prof. mr. J. Legemaate, hoogleraar gezondheidsrecht, Academisch Medisch Centrum Amsterdam en Universiteit van Amsterdam; 14 februari 2013.
- Consultatiedocument Toetsingskader kwaliteitsstandaarden en meetinstrumenten. College voor zorgverzekeringen, Diemen, 2013.
- Coördinatieplatform Zorgstandaarden, Zorgstandaarden in Model; ZonMw, Den Haag, 2010.
- Wet van 11 december 2013 tot wijziging van de Wet cliëntenrechten zorg en andere wetten in verband met de taken en bevoegdheden op het gebied van de kwaliteit van de zorg, Stb. 2013, 578.
- Cf. Zorgstandaarden in Model, Coördinatieplatform Zorgstandaarden (CPZ), ZonMw, Den Haag (2010).
- Cf. Raamwerk Individueel Zorgplan, Coördinatieplatform Zorgstandaarden (CPZ), ZonMw, Den Haag, 2012.
- Cf. Ontwikkeling van zorgstandaarden; Een tussenbalans. Coördinatieplatform Zorgstandaarden (CPZ), ZonMw, Den Haag, 2012.
- Het chronic care model in Nederland, Raad voor de Volksgezondheid en Zorg, Den Haag, 2011.
- Toetsingskader kwaliteitsstandaarden en meetinstrumenten 140401. Zorginstituut Nederland, 2014.

## 2. Myotone dystrofie type 1

### 2.1 Omschrijving aandoening

Myotone dystrofie type I (MD1, dystrofia myotonica, ziekte van Steinert, ziekte van Curschmann-Steinert, dystrofische myotonie) is een spierziekte met een chronisch en progressief beloop. MD1 kan ook beschouwd worden als een systeemziekte, waarbij de spierproblemen het meest in het oog springen. De aard van de problematiek hangt onder meer af van de leeftijd waarop de ziekte zich openbaart en bepaalt daarmee het type MD1 (congenitale, kinder-, volwassen, of milde type).

MD1 is autosomaal dominant erfelijk: zowel aangedane vrouwen als mannen kunnen de aanleg (de mutatie in het DMPK-gen) voor MD1 doorgeven aan hun kinderen. Indien één van beide ouders de ziekte heeft is het risico op MD1 bij elk kind 50%. Opvallend is dat de ziekte in opeenvolgende generaties op jongere leeftijd begint en ernstiger verloopt. Dit fenomeen wordt anticipatie genoemd. Vaak ziet men in een familie dat de oudste generatie patiënten alleen staar heeft (het milde type). In de daaropvolgende generatie komen patiënten met het volwassen type voor, terwijl in de jongste generatie het kinder- of het congenitale type voorkomt.

Kenmerkende symptomen van MD1 zijn myotonie (het vertraagd ontspannen van aangespannen spieren) en een langzame progressieve zwakte van met name de gelaatsspieren, kauw-, keel- en halsspieren en van de onderarm- en onderbeenspieren. De spierzwakte in de gelaatsspieren leidt tot verlies van expressie.

Daarnaast zijn vaak ook andere organen aangedaan, waardoor men kan spreken van een systeemziekte. De symptomen kunnen per persoon sterk uiteenlopen en een grote invloed hebben op de kwaliteit van leven en de levensverwachting. Hartritme stoornissen, maag- en darmklachten, cataract, en respiratoire insufficiëntie komen veel voor. De mentale verschijnselen zoals traagheid, lusteloosheid, apathie en vooral bij het congenitale type verstandelijke beperking hebben daarnaast een grote invloed op de sociaal-maatschappelijke participatie van de patiënt en diens naaste omgeving.

#### *Ervaren klachten en beperkingen*

MD1-patiënten en hun naaste omgeving geven aan dat de volgende lichamelijke stoornissen, beperkingen en psychosociale problemen de kwaliteit van leven het meest beïnvloeden (bron: groepsgesprekken):

- Hartritme stoornissen
- Respiratoire stoornissen
- Maag- en darmstoornissen
- Slikstoornissen
- Problemen rondom zwangerschap en bevalling
- Gebrek aan initiatief
- Vermoeidheid
- Slaperigheid en futloosheid
- Spraakproblemen
- Verminderde mobiliteit
- Leer- en gedragsproblemen (kindertype)
- Relatie met partner / seksuele problemen
- Sociale contacten
- Problemen op werk of school

### Verschillende typen MD1

MD1 kan naar beginleeftijd en voornaamste symptomen worden ingedeeld in vier verschillende typen: het milde type, het volwassen (klassieke) type, het kindertype en het congenitale type (tabel 1).

**Tabel 1**

**De vier typen van MD1, de beginleeftijd, en de belangrijkste vroege en latere symptomen.**

Type	Beginleeftijd	Vroege symptomen	Latere symptomen
Mild	> 50 jaar	Staar	Myotonie Lichte spierzwakte
Klassiek (volwassen)	12 – 50 jaar	Myotonie Spierzwakte	Ernstige spierzwakte, Staar Traagheid, Weinig initiatief, Slaperigheid, Orgaanstoornissen
Kinder-	1 – 12 jaar	Leer- en gedragsproblemen Sprakproblemen Darmklachten	Myotonie Spierzwakte Als bij het klassiek type
Congenitaal	Vóór de geboorte (foetus)	Spierslakte Ademhalings- en slikproblemen Klompvoetjes	Als bij het klassiek type

De behandeling en de begeleiding van deze patiëntengroep is zeer complex. De lichamelijke problematiek en mentale complicaties (soms bij meerdere gezinsleden) vragen naast specifieke deskundigheid ook een speciale manier van zorgverlening. Een actieve, uitnodigende opstelling van de zorgverlener is vereist. De deskundigheid betreffende deze spierziekte is nog niet wijd verbreid. In relatie met de kenmerkende initiatiefarmoede en futloosheid van MD1-patiënten krijgen velen daardoor waarschijnlijk nog niet de zorg die zij nodig hebben. Onderbehandeling van bijvoorbeeld hart- of ademhalingscomplicaties kunnen echter levensbedreigende consequenties hebben.

## 2.2 Prevalentie en incidentie

De prevalentie van MD1 is naar schatting 10/100.000. Naar schatting komen er elk jaar 400-700 patiënten bij (Informatie voor de huisarts, 2006).

Anno 2014 zijn bij Spierziekten Nederland 600 leden betrokken bij MD1 bekend.

### Bronvermelding

- Multidisciplinaire richtlijn Behandeling en Begeleiding van volwassenen met myotone dystrofie type I (MD1). Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN), 2012.
- De Die-Smulders, C.E.M., Long-term clinical and genetic studies in myotonic dystrophy. Proefschrift. Maastricht 2000.
- Myonet Nieuwsbrief neuromusculaire ziekten (nr. 3, januari 2010). Myotone dystrofie: begeleiding in de verschillende leeftijdsfasen. Uitgavenummer: MYO.003. Spierziekten Nederland, Baarn 2010.



- Informatie voor de huisarts over myotone dystrofie. Spierziekten Nederland & Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Uitgavenummer: M005. Baarn, 2006.
- Groepsgesprekken met MD1-patiënten en naasten, Spierziekten Nederland, Baarn 2011.

### **3. Organisatie van zorg**

In dit hoofdstuk wordt de organisatie van zorg voor patiënten met MD1 beschreven. MD1 is niet te genezen en de zorg voor patiënten met MD1 is gericht op het tijdig opsporen van complicaties en het behouden van een optimale kwaliteit van leven. De ziekte stelt om een aantal redenen bijzondere eisen aan zorgverleners en vergt een specifieke organisatie van de zorg. Duidelijke afspraken over coördinatie en regie zijn gewenst, mede doordat deze groep patiënten zich kenmerkt door onderrapportage van klachten en initiatiefarmoede.

#### **3.1 Gecoördineerde zorg**

##### **3.1.1 De centrale zorgverlener**

Gezien de complexe medische en psychosociale problematiek die optreedt bij MD1- patiënten is goede coördinatie van de zorg essentieel (Gagnon et al., 2010). Het is aan te bevelen dat één arts (de centrale zorgverlener of coördinator) de zorg rondom de patiënt coördineert en bewaakt.

MD1 is een chronische ziekte met een progressief verloop. Lichamelijke problemen zijn vaak ernstig en ontstaan meestal sluipend. De klachten zijn zeer uiteenlopend waardoor de betrokkenheid van verschillende medische orgaanspecialisten is vereist. Behandeling en begeleiding door zorgverleners met specifieke kennis van en ervaring met de zorg voor MD1- patiënten heeft de voorkeur.

Daarnaast vragen de gevolgen van MD1 op psychosociaal vlak om een specifieke manier van zorgverlening. Door cognitieve en/of gedragsmatige gevolgen van de ziekte kunnen sociale problemen optreden, bijvoorbeeld in de relatie met de partner, in de gezinssituatie of de arbeidssituatie. Onderrapportage van klachten en het mijden van regelmatige controles zijn herkenbare fenomenen voor zorgverleners die te maken hebben met MD1-patiënten.

Dit leidt ertoe dat actie en initiatief vaker bij zorgverleners liggen dan bij de MD1-patiënt. Het is essentieel dat één centrale zorgverlener de zorg rondom de MD1 patiënt coördineert. Deze centrale zorgverlener, heeft overzicht over het totale zorgaanbod en bewaakt de kwaliteit van de zorg en het zorgproces.

De centrale zorgverlener is bij voorkeur een revalidatiearts of neuroloog die kennis heeft over en ervaring met de behandeling van MD1 en die ook affiniteit heeft met deze patiëntengroep.

##### *Taken en verantwoordelijkheden van de centrale zorgverlener*

De centrale zorgverlener neemt de verantwoordelijkheid op zich voor de multidisciplinaire afstemming tussen en de samenwerking met de diverse medisch orgaanspecialisten. Daarnaast speelt de centrale zorgverlener een essentiële rol in het bewaken van de zorg, door tijdig (para)medische en psychosociale zorg in te schakelen. De centrale zorgverlener geeft sturing, door de patiënt op het juiste moment te verwijzen naar de juiste zorgverlener. Daarvoor is het noodzakelijk dat de centrale zorgverlener de patiënt regelmatig ziet, of met regelmaat contact met hem of haar heeft. Een jaarlijkse controle wordt geadviseerd, waarbij aandacht is voor (dreigende) orgaancomplicaties en psychosociale problematiek.

Indien nodig verwijst de centrale zorgverlener de patiënt naar een medisch specialist of andere zorgverlener. De behandeling vindt altijd plaats onder medische verantwoordelijkheid van deze medisch specialist of andere zorgverlener. De centrale zorgverlener heeft de regie over de totale

behandeling en stuurt zo nodig bij. Elke betrokken zorgverlener koppelt daartoe informatie die relevant is voor de totale zorg terug naar de centrale zorgverlener.

Een proactieve opstelling van de centrale zorgverlener is essentieel. De patiënt krijgt hierdoor de meest optimale zorg, ook als hij of zij niet in staat is zelf het initiatief te nemen. Deze vorm van zorg wordt ook wel beschreven als 'bemoeizorg'.

De taken en verantwoordelijkheden van de centrale zorgverlener worden in samenspraak met de patiënt en diens partner of familie vastgelegd. Daarbij kan ook aan de orde komen of de patiënt of een familielid zelf bepaalde coördinerende taken op zich wil nemen. De patiënt met MD1 voert eigen regie en heeft een eigen verantwoordelijkheid ten aanzien van de uiteindelijke behandeling en zorg.

Het is voor patiënt en naasten van belang te weten bij wie zij als eerste met vragen, klachten of problemen terecht kunnen. De centrale zorgverlener zorgt voor een eerste aanspreekpersoon. De centrale zorgverlener kan zich hier zelf voor beschikbaar stellen, of worden ondersteund door iemand uit zijn team, bijvoorbeeld een verpleegkundig specialist, physician assistant of arts-assistent. Deze aanspreekpersoon is laagdrempelig beschikbaar en goed bereikbaar voor patiënt, naasten en zorgverleners.

De centrale zorgverlener houdt verder nauw contact met de betreffende medisch orgaanspecialisten, met de huisarts en met andere, ook paramedische hulpverleners. De centrale zorgverlener geeft voorlichting aan patiënt, partner/naasten en huisarts en andere hulpverleners over het ziektebeeld en de gevolgen hiervan.

### 3.1.2 Jaarlijkse controle

De centrale zorgverlener voert een jaarlijkse controle uit, waarbij een gestructureerde anamnese en lichamelijk onderzoek gericht op lichamelijk functioneren uitgevoerd worden ([richtlijn, addendum 2, zie bijlage 2](#)). De anamnese is gericht op het vaststellen van progressie van de ziekte naar aanleiding van nieuwe en toegenomen symptomen en het vroegtijdig signaleren van dreigende (orgaan-)complicaties. Tijdens de jaarlijkse controle is er specifiek aandacht voor spierproblemen, cardiale problemen, respiratoire problemen, maag- darmklachten en visusklachten. Mogelijke symptomen van de ziekte, complicaties en zorgverleners die bij de behandeling betrokken zijn worden in hoofdstuk 5 besproken.

Om het risico op ernstige complicaties ten gevolge van cardiale en respiratoire problemen zo gering mogelijk te houden, wordt aanvullend onderzoek aangeraden. Aanbevolen wordt om jaarlijks:

- een ECG te laten maken;
- een longfunctiemeting te doen (vitale capaciteit bij spirometrie; liggend en zittend);
- Verder dient de patiënt naar een cardioloog door te worden verwezen:
  - om de twee tot vijf jaar;
  - bij klachten;
  - bij een afwijkend ECG.

Daarnaast neemt de centrale zorgverlener een psychosociale anamnese af waarbij specifieke aandacht uitgaat naar eventuele relatie- en gezinsproblematiek en arbeidsproblematiek ([richtlijn, addendum 2, zie bijlage 2](#)). De psychosociale anamnese kan ook worden afgenomen door een psychosociaal deskundige, onder eindverantwoordelijkheid van de centrale zorgverlener.

Op indicatie wordt de patiënt verwezen naar zorgverleners die bij voorkeur kennis en ervaring met behandelen van spierziekten hebben. Zie bijlage 2 (richtlijn, addendum 2) voor een overzicht van de indicaties voor verwijzing.

### **3.2 Individueel zorgplan**

Ten behoeve van de consistentie en continuïteit van de zorg worden afspraken tussen patiënt, diens naasten, de centrale zorgverlener en andere betrokken zorgverleners vastgelegd, bij voorkeur in de vorm van een individueel zorgplan. Hierin komen alle aspecten die van belang zijn in de behandeling van een patiënt aan de orde. De centrale zorgverlener ziet er op toe dat de in het individueel zorgplan gemaakte afspraken worden nageleefd en heeft in samenspraak met de patiënt de regie over de zorg.

Het individueel zorgplan beschrijft de zorgvraag, de ervaren beperkingen, persoonlijke behandeldoelen, en de behandelinterventies (CPZ, Raamwerk Individueel Zorgplan, 2012). Zorgverlener en patiënt maken in elke fase van de behandeling uit het individueel behandelplan op wie de centrale zorgverlener is, wie centraal aanspreekpersoon is en welke zorgverleners betrokken zijn bij de behandeling. Patiënt en naasten bepalen in overleg met de centrale zorgverlener diens taken en verantwoordelijkheden, bijvoorbeeld wie de centrale aanspreekpersoon is.

Naast de verantwoordelijkheden van de betreffende zorgverleners wordt de rol van patiënt en naasten in de zorg opgenomen in het individueel zorgplan. Bijvoorbeeld hoe de patiënt zelf beter om kan gaan met bepaalde klachten en hoe de omgeving hierbij kan helpen. Patiënten met MD1 ervaren vaak problemen in het sociaal functioneren, die hun weerslag kunnen hebben op de relatie met de partner, het gezin, de omgang met vrienden en familie en de situatie op school of het werk. Patiënten ervaren de zorg echter vaak als voornamelijk ziektegericht en vanuit een biomedisch perspectief. Een meer op de totale problematiek en patiëntgericht individueel zorgplan, waarbij ook gekeken wordt naar wat gevolgen zijn voor sociale contacten en de mogelijkheden tot maatschappelijke participatie, wordt aanbevolen (Gagnon et al., 2010; Cup, 2011).

Het is aan te bevelen de partner of andere gezins- of familieleden bij het opstellen van het individueel zorgplan te betrekken. Een persoonsgerichte benadering, waarbij aandacht is voor de ervaringen van de patiënt en partner of gezinsleden, wordt aanbevolen. De partner kan een belangrijke rol spelen in het aansturen en aanzetten tot zelfmanagementtaken van de patiënt. Een positieve benadering door de partner, het elkaar ondersteunen, en een goede balans tussen gezamenlijke en individuele activiteiten is hierbij belangrijk. Om te voorkomen dat de partner onevenredig zwaar belast wordt, zal tijdig de behoefte aan ondersteuning door thuiszorg en/of maatschappelijk werk moeten worden gepeild.

#### *Inhoud individueel zorgplan*

In het individueel zorgplan kunnen de antwoorden op de onderstaande vragen worden opgenomen. Per fase in het zorgtraject kan deze lijst worden aangevuld met specifieke vragen. Voor deze aanvullende vragen ter ondersteuning van het individueel zorgplan per fase van het zorgtraject wordt verwezen naar de hoofdstukken 4, 5 en 6.

- Wie is de centrale zorgverlener, welke taken heeft deze zorgverlener, hoe is deze zorgverlener te bereiken en welke afspraken zijn er tussen patiënt (en naasten), centrale zorgverlener en betrokken zorgverlener(s) gemaakt?
- Wie is de eerste aanspreekpersoon voor de patiënt en hoe is deze te bereiken?

- Wat zijn de (lichamelijke en/of psychosociale) klachten op dit moment? Gebruik hiervoor een gestructureerd lichamenlijk onderzoek en anamnese gericht op lichamenlijke klachten - met specifieke aandacht voor cardiale en respiratoire klachten - en psychosociale klachten (richtlijn, addendum 2, zie bijlage 2).
- Welke klachten zijn nieuw, veranderd, of erger geworden?
- Wat zijn volgens de partner, gezins- of familieleden de voornaamste klachten en beperkingen?
- Welke zorg heeft de patiënt nodig, en welke zorgverleners zijn betrokken bij de verdere behandeling?
- Hoe kan de patiënt beter omgaan met bepaalde klachten? En welke zorgverlener kan daarin ondersteunen?
- Op welke manier kunnen degenen in de directe omgeving de patiënt helpen of stimuleren?
- Welke invloed hebben de gevolgen van MD1 op de situatie thuis, in het gezin, op school of op het werk?

Daarnaast is aan te bevelen de onderwerpen die door patiënt en naasten als belangrijke klacht of beperking ervaren worden ook te betrekken in het individueel zorgplan. De meest ervaren beperkingen en vragen over MD1 hebben te maken met:

- hoe om te gaan met slaperigheid en vermoeidheid;
- hoe om te gaan met gebrek aan initiatief en futloosheid;
- het aangaan of behouden van sociale contacten, de (seksuele) relatie met partner;
- het vinden en behouden van werk;
- buikkklachten die grote invloed hebben op de kwaliteit van leven, zoals buikpijn, diarree, obstipatie en fecale incontinentie;
- minder duidelijk spreken en moeite met kauwen en slikken;
- afnemende mobiliteit (bijvoorbeeld vaak vallen) en gebruik van hulpmiddelen;
- zwangerschap en bevalling;
- erfelijkheidsvoorlichting en kinderwens;
- leer- en gedragsproblemen bij kinderen met MD1.

### **3.3 Zorg voor MD1- patiënten in het algemeen**

#### **3.3.1 Revalidatiezorg**

Revalidatiezorg kan veel betekenen voor patiënten met een spierziekte. De ervaring van Spierziekten Nederland is dat nog te weinig MD1-patiënten gebruik maken van de mogelijkheden van revalidatiezorg.

Het doel van revalidatie is om mensen te steunen in het zelfstandig blijven leven, wonen en werken. Wanneer de spierzwakte het functioneren in het dagelijks leven hindert, kan een revalidatiearts worden ingeschakeld. Ook bij slik- en communicatieproblemen, problemen rond voeding en veranderingen in karakter en gedrag als gevolg van MD1 kan ondersteuning vanuit de revalidatie aangeboden worden. De revalidatiearts, die eventueel ook de taak van centrale zorgverlener op zich neemt, verwijst de patiënt voor specifieke revalidatiezorg.

#### *Spierziektorevalidatieteams*

Diverse revalidatie-instellingen, en een aantal universitaire medische centra beschikken over gespecialiseerde spierziektorevalidatieteams: revalidatiearts en team hebben kennis over en ervaring en affiniteit met de behandeling van mensen met spierziekten als MD1. Om deze ervaring op te kunnen bouwen en te onderhouden ziet een spierziektorevalidatieteam een minimum aantal spierziektepatiënten per jaar.

Bij de revalidatiebehandeling kan de revalidatiearts een multidisciplinair behandelteam inschakelen, onder andere bestaande uit een fysiotherapeut, ergotherapeut, maatschappelijk werker en/of psycholoog, logopedist, diëtist en eventueel orthopedagoog. Binnen het revalidatieteam bestaan goede afspraken over de taken en verantwoordelijkheden en er vindt regelmatig overleg plaats. Alle lichamelijke, psychische en sociaal-maatschappelijke gevolgen van de ziekte voor patiënt en directe omgeving komen binnen de revalidatiezorg aan de orde. De fysiotherapeut van het spierziektorevalidatieteam kan worden ingeschakeld ter ondersteuning van het bewegend functioneren en voor begeleiding bij het behouden of verbeteren van de conditie. De ergotherapeut begeleidt bij problemen met het uitvoeren van dagelijkse handelingen kan adviseren over het gebruik van hulpmiddelen, aanpassingen en voorzieningen. De logopedist kan worden ingeschakeld bij problemen met spreken, slikken, ademen of eten. Bij problemen met de spijsvertering, waar veel MD1-patiënten op den duur mee kampen, kan de diëtist om advies gevraagd worden.

De psycholoog, of bij kinderen de kinderpsycholoog of orthopedagoog, kan worden ingeschakeld om te onderzoeken of er sprake is van specifieke cognitieve problematiek of van gedragsverandering die de communicatie verstoort en kan hierbij begeleiding bieden. De maatschappelijk werkende kan hierbij eveneens worden ingeschakeld en biedt ondersteuning bij het inschakelen van thuiszorg en het regelen van aanpassingen in en om huis, waardoor men zo lang mogelijk zelfredzaam blijft.

Ook aan partners of naaste familie kan begeleiding vanuit de revalidatie worden geboden, bijvoorbeeld door een psycholoog of maatschappelijk werkende. MD1 kan ook een grote impact hebben op de partner en naaste familie en er kan bij hen de behoefte aan specifieke begeleiding of steun ontstaan. Naarmate de ziekteverschijnselen van de MD1-patiënt toenemen, hebben de partner en naaste familie vaak steeds meer de verantwoordelijkheid voor zaken als mantelzorg, huishouding, financiën, onderhouden van sociale contacten en de opvoeding van eventuele kinderen, onder wie mogelijk ook MD1-patiënten (zie [hoofdstuk 6](#)).

Voor diverse zorgverleners, zoals de fysio- en ergotherapeut geldt, dat de revalidatiearts ook kan verwijzen naar zorgverleners in de eerste lijn, in de regio van de patiënt. In dat geval verdient het aanbeveling deze zorgverleners nader te informeren over het ziektebeeld.

### **3.3.2 Medisch specialistische zorg**

De patiënt met MD1 wordt door de centrale zorgverlener verwezen naar medisch orgaanspecialisten wanneer daar op basis van de jaarlijkse controle aanleiding voor is. Bij voorkeur zijn dit medisch specialist(en) met specifieke deskundigheid op het gebied van spierziekten, die bijvoorbeeld werkzaam zijn in een universitair medisch centrum (UMC). Gezien het multisysteem-karakter van de ziekte zijn vaak meerdere medisch specialisten bij de behandeling betrokken, zoals de revalidatiearts, neuroloog, cardioloog, maag- darm-lever-arts en longarts. Medisch specialisten werken zoveel mogelijk samen en stemmen de zorg op elkaar af. Het combineren van meerdere afspraken of onderzoeken bij verschillende zorgverleners op één dag is gewenst.

#### *Teams voor diagnostiek en medische zorg in UMC's*

In de universitaire medische centra (UMC's) werken medisch specialisten die zich hebben gespecialiseerd in de diagnostiek en behandeling van spierziekten. Per UMC werkt men onderling samen en vormt een neuromusculair team voor diagnostiek en medische zorg. Er wordt

een goed op elkaar afgestemd en samenhangend zorgaanbod geboden aan spierziektepatiënten, waaronder patiënten met MD1. Het is aan te bevelen om de reguliere medische zorg voor patiënten met MD1 te laten plaatsvinden in het UMC in de regio van de patiënt.

#### MD1-expertisecentrum

In het Radboudumc te Nijmegen en in het Maastricht UMC (Maastricht UMC+) heeft een aantal medisch specialisten zich gespecialiseerd in de behandeling van MD1. Zij vormen samen een MD1-expertisecentrum waarin diagnostiek, multidisciplinaire behandeling en begeleiding worden aangeboden. MD1-patiënten uit heel Nederland kunnen bij het expertisecentrum terecht voor diagnostiek, medische controle, behandeling, coördinatie van zorg of een second opinion. Voor reguliere medische controle, medische behandeling en coördinatie worden patiënten indien mogelijk verwezen naar de spierziekteteams van de UMC's en revalidatie-instellingen of individuele behandelaars in de regio van de patiënt. Of de zorg door een expertisecentrum of andere instelling wordt gegeven, hangt van meerdere factoren af, zoals de complexiteit van de zorg, de overdraagbaarheid van de zorgspecifieke kennis en de afstand die de patiënt moet afleggen tot het expertisecentrum. Hierbij wordt uitgegaan van het principe 'zorg dichtbij als het kan, veraf als het moet'.

De centrale zorgverlener en andere zorgverleners elders in het land wordt geadviseerd het MD1-expertisecentrum te consulteren bij twijfel over de behandeling of bij complexe problematiek. De expertisecentra zijn verantwoordelijk voor het geven van behandeladvies en het delen van ziektespecifieke kennis met zorgprofessionals elders in het land (zie ook [hoofdstuk 7](#), generiek thema concentratie en organisatie van zorg – in ontwikkeling).

### **3.3.3 Samenwerking en afstemming**

Om de patiënt optimale zorg te kunnen verlenen is het belangrijk dat zorgverleners en zorginstellingen afspraken maken over de samenwerking en afstemming van de zorg. Daartoe behoort het delen of uitwisselen van alle (elektronische) informatie die van belang is voor de behandeling van een patiënt. In het geval van MD1 verwijst de centrale zorgverlener de patiënt indien nodig of gewenst naar medisch specialisten of paramedici voor verdere behandeling of begeleiding. De inhoud van de zorg en de uitkomst van de behandeling blijven de verantwoordelijkheid van de betreffende zorgverlener. Zorgverleners informeren de centrale zorgverlener op hoofdlijnen over de uitkomst van de behandeling, of over het verloop ervan wanneer dit van invloed is op de totale behandeling van de MD1-patiënt.

De centrale zorgverlener is voor andere zorgverleners beschikbaar voor advies, ondersteuning en informatie. Bij ernstige problematiek of ingrijpende gebeurtenissen heeft de centrale zorgverlener (telefonisch) contact met de huisarts. Relevante gegevens en gemaakte afspraken worden bij voorkeur opgeslagen en gedeeld in de vorm van een individueel zorgplan.

### **3.3.4 Communicatie en voorlichting**

Goede voorlichting over de lichamelijke en psychosociale gevolgen van MD1 is gedurende het gehele zorgtraject een belangrijk aandachtspunt. Het hebben van kennis over en inzicht in het ziekteverloop en de mogelijke gevolgen geeft patiënt en naasten de mogelijkheid om verantwoordelijkheid te nemen in de behandeling en begeleiding. Als men alert is, kan op tijd zorg ingeschakeld worden. De risico's van een longontsteking blijken bijvoorbeeld door patiënt én omgeving nog wel eens onderschat te worden.

De voorlichting dient zo snel mogelijk na het stellen van de diagnose te worden ingezet en moet worden afgestemd op het referentiekader en de behoefte van patiënt en naasten. De centrale zorgverlener speelt met name een belangrijke rol en geeft voorlichting aan patiënt, patiëntensysteem, huisarts en eventueel andere zorgverleners over het ziektebeeld en de gevolgen ervan.

Voor alle betrokken zorgverleners is het verstrekken van eenduidige en begrijpelijke informatie aan patiënt en naasten een belangrijk aandachtspunt. Het informatieaanbod en de activiteiten van Spierziekten Nederland op het gebied van lotgenotencontact gelden als een wezenlijke aanvulling (Zie ook hoofdstuk 7, generiek thema communicatie en voorlichting).

### **3.3.5 Aandachtspunten**

MD1-patiënten vragen om een specifieke manier van zorgverlening en communicatie. De centrale zorgverlener maar ook andere zorgverleners die een patiënt met MD1 (gaan) behandelen, zullen onderstaande punten in acht moeten nemen om optimale zorg voor patiënt en naasten te kunnen realiseren.

#### *Onderschatting en onderbehandeling*

Een gebrek aan een goed ziekte-inzicht en aan initiatief, ontkenning en de neiging om de gezondheidstoestand positiever te beschrijven dan dat deze is, zijn kenmerkend voor MD1. Dit kan gevolgen hebben voor de zorg die MD1-patiënten krijgen. Doordat de patiënt niet snel zal klagen of actief om hulp vraagt, is er een kans op onderbehandeling. Medische onderbehandeling kan het risico van met name cardiologische en respiratoire complicaties en daarmee van vroegtijdig overlijden aanzienlijk verhogen.

Naast de vaak inactieve houding van MD1-patiënten, spelen expertise van zorgverleners en affiniteit met dit ziektebeeld een grote rol. Bij zeldzame ziekten als MD1 komen gebrek aan deskundigheid, kennis over en ervaring met de behandeling van MD1 regelmatig voor bij zorgverleners. Dit kan leiden tot onderschatting van de problematiek, met eveneens het risico op onderbehandeling tot gevolg. Dit pleit voor één zorgverlener die specifieke kennis over en ervaring met MD1 heeft, die de patiënt jaarlijks ziet en het zorgaanbod actief bewaakt. Daarnaast is een proactieve opstelling van alle betrokken zorgverleners zeer wenselijk. Actie en initiatief zullen vaker bij zorgverleners liggen dan bij de MD1-patiënt.

#### *Communicatie met patiënt en partner*

Gezien het verminderde ziekte-inzicht en het gebrek aan initiatief van veel patiënten met MD1, vergt de communicatie doorgaans een specifieke aanpak. Het stellen van gesloten vragen kan bijvoorbeeld helpen om de problematiek te achterhalen. Voorts wordt aanbevolen actief door te vragen wanneer de patiënt aangeeft dat het 'goed' met hem of haar gaat.

Naasten van de patiënt hebben een belangrijke rol in het consult. Zij kunnen soms goed aangeven welke lichamelijke klachten er spelen. Zij zullen vaak zelfs een ander of aanvullend beeld geven van de ziektelast. Daarnaast kan de partner vaak ook goed aangeven wat de gevolgen zijn op psychosociaal gebied en betreffende de maatschappelijke participatie.

#### *Zorgvraag van naasten*

Bij partners of andere gezins- of familieleden kan ook behoefte aan hulp ontstaan. Zij kunnen lichamelijk maar ook psychisch overbelast raken. De partner heeft bovendien in sommige gevallen ook de zorg voor één of meerdere kinderen met een ernstigere vorm van de ziekte. Partners of andere gezinsleden zullen hun behoefte aan hulp vaak niet direct uiten. De centrale zorgverlener dient daarom met regelmaat te peilen hoe groot de ervaren belasting is voor de



partner en andere gezins- of familieleden. In bepaalde situaties kan inschakelen van thuiszorg gewenst zijn ter ontlasting van de naasten. Indien er behoefte is aan extra psychosociale begeleiding biedt de zorgverlener ondersteuning of verwijst hiervoor naar psychosociale hulpverleners.

#### *Planning en inrichting consult*

Het komt regelmatig voor dat MD1-patiënten te laat komen op afspraken of zelfs helemaal niet op komen dagen. De planning en inrichting van afspraken zal dan ook anders zijn dan bij andere patiënten. Afspraken niet te vroeg plannen en de tijd nemen voor de patiënt kunnen helpen om de zorgvraag goed in kaart te kunnen brengen.

### **3.3.6 Organisatie van de zorg voor kinderen met MD1**

De organisatie van de zorg voor kinderen met MD1 (jonger dan 18 jaar) komt in de multidisciplinaire richtlijn 'Behandeling en Begeleiding van volwassenen met Myotone Dystrofie type I' niet aan de orde. In deze uitgave beperken we ons tot enkele algemene opmerkingen.

Op den duur krijgen kinderen te maken met dezelfde lichamelijke problemen als volwassenen. Gedurende de basisschoolleeftijd kunnen de lichamelijke problemen minder op de voorgrond staan en spelen leer- en gedragsproblemen een grote rol. De organisatie van de zorg zal daarom in hoofdlijnen niet afwijken van die voor volwassenen, zoals deze in de zorgstandaard beschreven wordt.

Het is belangrijk dat, net als bij volwassenen, één zorgverlener de zorg coördineert, opdat het kind op tijd wordt verwezen naar de juiste zorgverlener. Het is voor te stellen dat de (kinder)revalidatiearts, kinderarts, kinderneuroloog of arts voor verstandelijk gehandicapten als centrale zorgverlener optreedt. Bij voorkeur heeft de arts kennis over en ervaring met het behandelen van kinderen met een spierziekte als MD1. De centrale zorgverlener ziet het kind minimaal jaarlijks, ter signalering van dreigende (orgaan)complicaties en psychosociale problematiek. Extra aandacht gaat uit naar de situatie op school en de omgang met leeftijdsgenootjes. Indien er aanleiding is voor verdere lichamelijke behandeling of psychosociale ondersteuning wordt het kind door de centrale zorgverlener tijdig verwezen naar de meest passende zorgverlener. Bij voorkeur iemand met kennis over en ervaring met de behandeling van kinderen met spierziekten als MD1 (zie ook hoofdstuk 5).

### **3.4. Aanbevelingen**

#### ***Aanbevelingen die volgen uit de richtlijn***

- De zorg voor de patiënt met MD1 wordt gecoördineerd en actief bewaakt door één medisch specialist.
- Deze centrale zorgverlener is bij voorkeur een revalidatiearts of neuroloog met specifieke deskundigheid op gebied van spierziekten en affiniteit met de behandeling van patiënten met MD1.
- De centrale zorgverlener heeft minimaal jaarlijks contact met de patiënt en heeft een proactieve opstelling (bemoeizorg) bij het volgen van de patiënt.
- De centrale zorgverlener:
  - is verantwoordelijk voor een goed op elkaar afgestemd zorgaanbod en kan gemakkelijk overleggen met / verwijzen naar de diverse orgaanspecialisten;
  - bewaakt het zorgproces en de kwaliteit van zorg in de keten;
  - signaleert klachten en complicaties horend bij MD1, initieert verdere diagnostiek en verwijst op indicatie naar andere zorgverleners;

- heeft specifieke aandacht voor de coördinatie van de verschillende medische adviezen van de betrokken artsen en onderhoudt nauw contact met de huisarts;
- heeft specifieke aandacht voor de sociale context van de patiënt, het gezin en de mantelzorg(er);
- geeft voorlichting aan de patiënt, naasten en de huisarts aangaande het ziektebeeld en de gevolgen hiervan.
- Het is aan te bevelen om bij twijfel over de diagnose, behandeling of bij complexe problematiek het MD1-expertisecentrum te consulteren.

### **Overige aanbevelingen**

- Het is aan te bevelen om de reguliere medische zorg voor patiënten met MD1 te laten plaatsvinden in een UMC (neuromusculair team voor diagnostiek en medische zorg) in de regio van de patiënt.
- De centrale zorgverlener verwijst waar mogelijk naar zorgverleners met specifieke expertise met betrekking tot de behandeling en begeleiding van MD1.
- De centrale zorgverlener zorgt voor een eerste aanspreekpersoon of neemt zelf deze verantwoordelijkheid op zich, opdat patiënten met vragen, ernstige of acute problemen/klachten snel terecht kunnen.
- Actie en initiatief liggen bij de centrale zorgverlener (bemoeizorg). Deze heeft een proactieve houding: teneinde dreigende (orgaan)complicaties vroegtijdig op te sporen wordt de patiënt actief opgeroepen voor regelmatige follow-up.
- De patiënt maakt zoveel mogelijk en desgewenst eigen keuzes ten aanzien van de behandeling en zorg.
- De centrale zorgverlener maakt afspraken met zorgverleners over informatieoverdracht met betrekking tot uitkomsten van de behandeling en verdere afstemming van de zorg.
- Wanneer sprake is van meerdere afspraken / onderzoeken, vinden deze zoveel mogelijk plaats op dezelfde dag.
- Zorgverleners zijn alert op onderrapportage van klachten en stellen vooral gesloten vragen om de precieze klachten van de patiënt te achterhalen.
- De partner of naaste wordt actief betrokken bij het jaarlijks consult.
- De centrale zorgverlener verwijst tijdig naar specifieke zorgverlening.
- De zorg voor de kinderen met MD1 wordt gecoördineerd door één medisch specialist, bij voorkeur een kinderarts, kinderneuroloog, kinderrevalidatiearts of arts voor verstandelijk gehandicapten met specifieke deskundigheid op gebied van spierziekten en affiniteit met de behandeling van patiënten met MD1.

### **Bronvermelding**

- Multidisciplinaire richtlijn Behandeling en Begeleiding van volwassenen met Monotone Dystrofie type I (MD1). Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN), 2012.
- Cup EHC, Occupational therapy, physical therapy and speech therapy for persons with neuromuscular diseases. An evidence based orientation. Proefschrift. Nijmegen, Radboud Universiteit 2011.
- Gagnon C, Chouinard MC, Laberge L, Veillette S, Bégin P, Breton R, Jean S, Brisson D, Gaudet D, Mathieu J, The DMI Expert Panel. Health supervision and anticipatory guidance in adult myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscular Disorders*, 2010, 20; 847-851.
- Jennekens-Schinkel, A. en Jennekens, F.G.I., Neuropsychologie van neurologische aandoeningen in de kindertijd. Hoofdstuk 17, myotone dystrofie type 1. Boom, Amsterdam 2008.

- Informatie voor de huisarts over Monotone Dystrofie. Spierziekten Nederland & Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Uitgavenummer: M005. Baarn, 2006.
- Groepsgesprekken met MD1-patiënten en naasten, Spierziekten Nederland, Baarn 2011.
- Cf. Raamwerk Individueel Zorgplan, Coördinatieplatform Zorgstandaarden (CPZ), 2012.
- Handreiking Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg. KNMG, 2010.
- Behandelkader NMA volwassenen. Spierziekten Nederland, 2012.
- Kwaliteitscriteria diagnostiek en medische zorg voor volwassenen met een spierziekte (geformuleerd vanuit patiëntenperspectief). Programma Kwaliteit in Zicht (KZ). Spierziekten Nederland, Baarn, 2012.
- Kwaliteitscriteria voor de revalidatiearts voor mensen met een spierziekte (geformuleerd vanuit patiëntenperspectief). Programma Kwaliteit in Zicht (KZ). Spierziekten Nederland, Baarn 2010.

## 4. Preventie en diagnostiek

In dit hoofdstuk worden de diagnostiek, erfelijkheidsadviesing en preventie voor patiënten met MD1 en hun naaste familie beschreven. Bij erfelijke ziekten zoals MD1 zijn vroege onderkenning en preventie van de aandoening (fase 1 in het zorgtraject) vaak onderdeel van de diagnostische fase (fase 2 in het zorgtraject). Fase 1 en 2 van het zorgtraject worden daarom gezamenlijk besproken.

### *Indicatie*

Zorgvragers in fase 1 en 2 van het zorgtraject (preventie en diagnostiek) zijn:

- personen bij wie MD1 is gediagnosticeerd (en hun partner/naasten);
- personen die symptomen hebben van MD1 (en hun partner/naasten);
- eerste- en tweedegraads familieleden van een MD1-patiënt (en hun partner/naasten);
- personen met (een vermoeden van) MD1 die – mogelijk – een kinderwens hebben (en hun partner/naasten).

### 4.1 Preventie en vroegtijdige onderkenning

#### 4.1.1 Screening

Er is geen bevolkingsonderzoek of neonatale screening gericht op de vroegtijdige opsporing van MD1. De ziekte is daarvoor te zeldzaam. Bovendien is er geen effectieve therapie voorhanden die gericht is op genezing of vroegtijdig verminderen van risico's.

#### 4.1.2 Vroegtijdige onderkenning

Als de diagnose MD1 voor de eerste keer binnen een familie wordt gesteld, zal dit doorgaans leiden tot het advies familieleden van de patiënt te laten onderzoeken op tekenen van MD1. Tevens kan gekozen worden voor maatregelen gericht op preventie ten aanzien van volgende generaties (zie Preventie en kinderwens). Vroege onderkenning, preventie en diagnose kunnen daarom niet los van elkaar worden gezien.

Vroegtijdige onderkenning is van toepassing op familieleden van een MD1- patiënt bij wie de ziekte zich (nog) niet heeft geopenbaard of bij wie de ziekte nog niet is herkend. Zij komen in aanmerking voor erfelijkheidsonderzoek en –adviesing bij/op een polikliniek klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum.

Geadviseerd wordt dat degene bij wie de diagnose MD1 gesteld is, zelf zijn of haar familieleden informeert over het risico op de ziekte. De klinisch geneticus kan hierbij hulp bieden.

Met behulp van DNA-diagnostiek kan de aanwezigheid van de verlenging in het myotone dystrofie-gen met zekerheid worden vastgesteld (zie Diagnostisch traject).

Geadviseerd wordt om bij kinderen terughoudend te zijn met het uitvoeren van DNA-diagnostiek tot zij op een leeftijd zijn dat zij geacht worden hierover zelf een beslissing te kunnen nemen (vanaf zestien jaar).

Er kunnen bij kinderen echter op jonge leeftijd al klachten zijn van MD1, die moeilijk te herkennen zijn, zoals gedrags- en leerproblemen, buikpijn of cardiale problematiek. In die situaties kan DNA onderzoek naar MD1 wel aangewezen zijn. Geadviseerd wordt een (kinder)neuroloog met ervaring met MD1 te vragen of de klinische verschijnselen bij het kind horen bij MD1.

Ook zonder klinische verschijnselen kunnen ouders vragen om DNA-diagnostiek bij een kind te laten uitvoeren. In deze situaties is overleg van de (kinder)neuroloog met ervaring met MD1 en de klinisch geneticus aangewezen. De medisch specialist of klinisch geneticus geeft ouders en kind of jongere voldoende informatie over het ziektebeeld en erfelijkheid en biedt ondersteuning aan, of verwijst eventueel voor psychosociale begeleiding.

#### 4.1.3 Preventie en kinderwens

MD1 is een autosomaal dominante ziekte: wanneer een van beide partners MD1 heeft is er bij elke zwangerschap een kans van 50% op een kind met deze ziekte. De ziekte kenmerkt zich daarnaast door het fenomeen van anticipatie, waarbij de ziekte doorgaans van generatie op generatie jonger begint en in ernst toeneemt.

Personen met (mogelijk) MD1 en een kinderwens worden bij voorkeur vóórat er sprake is van een zwangerschap verwezen naar een polikliniek klinische genetica voor erfelijkheidsadvies en eventueel nader onderzoek. Tevens is een preconceptioneel consult door de gynaecoloog (met verstand van MD1) geadviseerd. De mogelijkheden van diagnostiek ter preventie van MD1 bij het kind bestaan uit pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD, embryoselectie) of prenatale diagnostiek, eventueel gevolgd door abortus. In de generieke thema's 'genetica' en 'preconceptie- en prenatale zorg' wordt dit onderwerp verder toegelicht ([hoofdstuk 7](#)).

#### 4.1.4 Aanbevelingen

- Erfelijkheidsadvies en -onderzoek door een klinisch geneticus wordt aanbevolen voor familieleden van een MD1-patiënt bij wie de ziekte zich (nog) niet heeft geopenbaard.
- Patiënten met diagnose MD1 wordt gevraagd zelf hun naaste familieleden te informeren over het risico op de ziekte, eventueel met hulp van de klinisch geneticus.
- De klinisch geneticus informeert personen met (mogelijk) MD1 en een kinderwens over de kans op overerving en de mogelijkheden om de geboorte van een kind met MD1 te voorkomen (pre-implantatie genetische diagnostiek en prenatale diagnostiek).
- De klinisch geneticus peilt bij personen met (mogelijk) MD1 en een kinderwens of er behoefte is aan psychosociale begeleiding en biedt desgewenst ondersteuning, of verwijst.
- Vrouwen met MD1 en een kinderwens worden, liefst preconceptioneel, gezien door een gynaecoloog met verstand van MD1.
- Bij kinderen die mogelijk klinische verschijnselen vertonen, wordt geadviseerd dit te laten controleren door een (kinder)neuroloog met ervaring met MD1.
- Bij kinderen zonder klinische verschijnselen kunnen er redenen zijn om, in overleg met klinisch geneticus, toch DNA-diagnostiek te laten uitvoeren.

## 4.2 Diagnostisch traject

### 4.2.1 Stellen van de diagnose

De diagnose van MD1 berust op het klinisch beeld en op DNA-onderzoek. Naast de diagnose zijn vaststelling van het type en het stadium van de ziekte van belang. Er worden verschillende typen MD1 onderscheiden op basis van de beginleeftijd, kernsymptomen en het aantal CTG-repeats. De neuroloog is verantwoordelijk voor het diagnostisch traject (hoofdbehandelaar). Symptomen als myotonie en spierzwakte in gelaatsspieren, onderarm- en onderbeenspieren en nekspieren kunnen duiden op MD1. Het diagnostisch onderzoek bevat de volgende elementen: anamnese

gericht op kenmerkende klachten van MD1 (myotonie, spierzwakte, cataract, cognitie), aanwijzingen voor orgaancomplicaties en familiair voorkomen van de ziekte. Een elektromyografisch onderzoek (EMG) kan eventueel meer zekerheid geven over de aanwezigheid van myotonie (Emery, 2007). Het vinden van polychromatische kristallen bij fundoscopie maakt een diagnose MD1 ook meer waarschijnlijk. Ter preventie van orgaancomplicaties wordt screening op cardiale geleidings- en ritmestoornissen (met behulp van een ECG) bij diagnosestelling al aangeraden (zie [hoofdstuk 5.2](#), Hart).

DNA diagnostiek is de gouden standaard voor de diagnostiek van MD1. Via DNA-diagnostiek kan het aantal repeats worden globaal vastgesteld. Bij MD1 is het aantal herhalingen van een cytosine-thymine-guanine (CTG) -triplet in het gen voor myotone dystrofieproteïne kinase (DMPK) toegenomen. In de normale populatie varieert het aantal CTG-tripletten of -repeats van 5 tot 35. Een repeatlengte van 50 tot 100 valt in de range van de protomutaties. Deze geven geen of weinig ziekteverschijnselen, maar kunnen wel instabiel zijn bij de overdracht naar de volgende generatie. Bij meer dan 100 CTG-repeats is er sprake van een volledige mutatie. Er is in grote lijnen een omgekeerde correlatie tussen het aantal CTG-repeats en de beginleeftijd en ernst (zie tabel 2). De toename van het aantal CTG-repeats in opeenvolgende generaties verklaart het verschijnsel anticipatie.

**Tabel 2**

**Correlatie tussen het type MD1, de beginleeftijd en het aantal CTG-repeats**

(de Die-Smulders et al, 2005)

Type	Beginleeftijd	Aantal CTG herhalingen
Mild	> 50 jaar	50-100
Volwassen	12-50 jaar	100-1000
Kinder-	1-12 jaar	500-2000
<b>Congenitaal (aangeboren)</b>		1000->5000

Door het conclusieve karakter van het DNA-onderzoek is een second opinion voor het stellen van de diagnose in de regel niet nodig. Indien de patiënt toch een second opinion wenst of bij twijfel over de diagnose is het aan te bevelen om het MD1-expertisecentrum of een neuromusculair team van een UMC te consulteren (zie [bijlage 3](#), voor adressen).

Naast de diagnose zijn vaststelling van het type en het stadium van de ziekte van belang. Voor patiënten is het belangrijk om een inschatting te kunnen maken van het ziekteverloop. Daarvoor is het nodig om het type MD1 (congenitale, kinder-, volwassenen of milde type) en het stadium van de ziekte te bepalen op basis van klinisch en DNA-onderzoek (zie tabel 1).

De medisch specialist geeft daarbij voldoende informatie over het verloop van de ziekte en biedt indien gewenst psychosociale begeleiding aan of verwijst.

**4.2.2 Diagnosegesprek**

Na de diagnosestelling informeert de neuroloog de patiënt over MD1 en de gevolgen. De emotionele impact van dit gesprek is vaak ingrijpend. Mogelijk dringt bepaalde informatie niet of moeilijk door. Daarom wordt aangeraden de patiënt te verzoeken zich te laten vergezellen door zijn of haar partner of een ander vertrouwd persoon. Ook is aan te bevelen om na enkele weken een tweede gesprek te hebben. In dat gesprek kan de neuroloog verkeerd begrepen informatie corrigeren en aanvullende vragen beantwoorden. De consequenties van de diagnose voor familieleden kunnen in dit gesprek ook uitdrukkelijk aan de orde worden gesteld (zie Vroegtijdige onderkenning). Eerstegraads familieleden worden bij voorkeur door de patiënt zelf - met hulp van

de klinisch geneticus - geïnformeerd over het risico op de ziekte. Weten waar men terecht kan voor informatie, steun en lotgenotencontact kan de patiënt en familie helpen om de diagnosestelling te verwerken. Daarbij kan gewezen worden op de website en activiteiten van Spierziekten Nederland ([www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl)).

### 4.2.3 Follow-up

Bij voorkeur verwijst de neuroloog de patiënt na het diagnosegesprek naar een revalidatiearts of neuroloog met kennis en ervaring betreffende MD1, die de taken van centraal zorgverlener op zich neemt. De verwijzend neuroloog kan bij voldoende specifieke deskundigheid met betrekking tot MD1 ook zelf deze taken op zich nemen.

De centrale zorgverlener heeft de verantwoordelijkheid over het zorgaanbod als geheel en bewaakt de kwaliteit van de zorg en het zorgproces. De centrale zorgverlener heeft een belangrijke taak in het signaleren van klachten en dreigende (orgaan-) complicaties en verwijst zo nodig tijdig naar andere zorgverleners (zie [hoofdstuk 3](#)).

Daarnaast wordt de huisarts op de hoogte gesteld van de diagnose en geïnformeerd over het (verloop van) het ziektebeeld opdat de patiënt en diens naasten bij hem of haar terecht kunnen met vragen of problemen. Het is aan te bevelen om de huisartsenbrochure MD te (laten) overhandigen aan de huisarts. Deze brochure bevat informatie over de behandeling en begeleiding door de huisarts ([www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl)).

In sommige gevallen is het wenselijk na het diagnosegesprek te verwijzen naar psychosociale begeleiding of deze aan te bieden (zie [hoofdstuk 7](#), generiek thema psychosociale zorg).

#### *Erfelijkheidsvoorlichting*

Patiënt en partner hebben na het stellen van de diagnose vaak veel vragen rondom erfelijkheid. Belangrijke vragen in deze fase van het diagnostisch traject zijn: hoe groot is het risico dat de ziekte is of wordt overgedragen op eventuele kinderen en in welke mate kunnen zij zijn aangedaan? Hoe te handelen bij kinderwens? Wat zijn mogelijke complicaties bij zwangerschap en bevalling? Hoe kunnen familieleden het beste geïnformeerd worden over het risico op MD1? Bij voorkeur geeft de klinisch geneticus van een polikliniek klinische genetica de patiënt en naaste familie erfelijkheidsvoorlichting gericht op bovenstaande onderwerpen. Het bericht over de diagnose kan bij eventuele kinderen en andere familieleden ook veel vragen oproepen en verontrusting opwekken. Zij hebben immers ook kans op deze erfelijke ziekte. Indien gewenst, kunnen ook familieleden voor erfelijkheidsvoorlichting worden doorverwezen naar een klinisch geneticus.

### 4.2.4 Individueel zorgplan

Op basis van de beschreven zorg in fase 1 en 2 van het zorgtraject (preventie en diagnostiek) is aan te bevelen om de volgende punten op te nemen in het individueel zorgplan:

- Uitkomsten van het diagnostisch traject. Met de belangrijkste zorgverlener(s) gemaakte afspraken ten aanzien van diagnosestelling, erfelijkheidsvoorlichting, follow up en psychosociale zorg aan patiënt, partner en familieleden.
- Indien de centrale zorgverlener bekend is: afspraken tussen patiënt (en naasten), centrale zorgverlener en betrokken zorgverlener(s).
- Bij welke zorgverlener kunnen patiënt en naasten met vragen en problemen in deze fase als eerste terecht (centraal aanspreekpersoon).
- Afspraken betreffende verwijzing voor vervolgbehandeling.

#### 4.2.5 Aanbevelingen

##### ***Aanbevelingen die volgen uit de richtlijn***

- Patiënt wordt naar een klinisch geneticus verwezen: bij vragen over erfelijkheid; bij kinderwens; na de diagnose; voor voorlichting en familieonderzoek.
- Indien van toepassing wordt de vraag over een kinderwens meegenomen in de anamnese bij de jaarlijkse controle (richtlijn, addendum 2).

##### ***Overige aanbevelingen***

- DNA-diagnostiek is de gouden standaard voor het vaststellen van MD1.
- Na het diagnosegesprek volgt bij voorkeur een tweede gesprek ten behoeve van het beantwoorden van vragen en het corrigeren van verkeerd begrepen informatie.
- De neuroloog neemt na diagnosestelling de rol van centrale zorgverlener op zich, of verwijst hiervoor naar een revalidatiearts of neuroloog die kennis en ervaring heeft met MD1 en affiniteit heeft met de ziekte.
- Patiënt en naasten worden gewezen op Spierziekten Nederland voor informatie, steun en lotgenotencontact.

##### **Bronvermelding**

- Multidisciplinaire richtlijn Behandeling en Begeleiding van volwassenen met Myotone Dystrofie type I (MD1). Vereniging Klinische Genetica Nederland, 2012. Hoofdstuk 1.
- De Die-Smulders, C.E.M., Long-term clinical and genetic studies in myotonic dystrophy Proefschrift. Maastricht 2000.
- Die-Smulders CEM de, Faber CG, Smeets HJM. Van gen naar ziekte; gestoorde RNA-processing als oorzaak van myotone dystrofie type I. Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde, 10 september 2005;149(37).
- Bruggen JP ter. Myotonic dystrophy: a quantitation of some clinical aspects of the classical form. Proefschrift, 1994.
- Emery, A.E.H., Diagnostic criteria for neuromuscular disorders. Royal Society of Medicine, 1997.
- Informatie voor de huisarts over myotone dystrofie. Spierziekten Nederland & Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG), 2006.
- Hulpmiddelen implementatie WGBO, deel 2 Informatie en toestemming (2004). knmg.artsenet.nl
- Behandelkader NMA volwassenen. Spierziekten Nederland, 2012.
- Kwaliteitscriteria diagnostiek en medische zorg voor volwassenen met een spierziekte (geformuleerd vanuit patiëntenperspectief). Programma Kwaliteit in Zicht (KiZ). Spierziekten Nederland, Baarn, 2012.



## 5. Behandeling en begeleiding

In dit hoofdstuk wordt ingegaan op de behandeling en begeleiding van volwassenen met MD1. Dit onderdeel komt overeen met fase 3 binnen het zorgtraject. Het betreft de behandeling en begeleiding van complicaties, klachten en problemen die als gevolg van MD1 kunnen voorkomen. MD1 is een multisysteemaandoening: niet alleen de spieren, maar ook vele andere organen kunnen aangedaan zijn. De hiermee samenhangende medische en psychosociale problematiek vereisen een specifieke zorgverlening.

De inhoud van de zorg volgt de [multidisciplinaire richtlijn Behandeling en begeleiding van volwassenen met myotone dystrofie type I \(2012\)](#).

In een aparte paragraaf wordt de zorg voor kinderen beschreven.

### Indicatie

Zorgvragers in fase 3 van het zorgtraject (behandeling en begeleiding) zijn:

- Personen bij wie MD1 is gediagnosticeerd.
- Naasten (partner, gezinsleden) van de persoon bij wie MD1 is gediagnosticeerd.

### 5.1 Longen en ademhaling

#### 5.1.1 Inleiding

Als gevolg van afnemende spierkracht kunnen de luchtwegen van patiënten met MD1 op verschillende niveaus zijn aangedaan. Slikproblemen en verminderde hoestkracht kunnen leiden tot aspiratie van bijvoorbeeld voedsel, speeksel of maaginhoud. Dit kan leiden tot recidiverende longontstekingen. De ernst van een beginnende longontsteking wordt door patiënt, zorgverlener en omgeving nogal eens onderschat. Het risico op overlijden als gevolg van een longontsteking is bij MD1-patiënten echter aanzienlijk: ongeveer een derde van de patiënten overlijdt ten gevolge van een (aspiratie)pneumonie. Door de verminderde hoestkracht is een beginnende longontsteking ook minder goed te behandelen.

Naast de risico's op een longontsteking door aspiratie hebben MD1-patiënten een hoger risico op het ontwikkelen van slaapgerelateerde ademhalingsstoornissen. Oorzaken hiervoor zijn onder meer een verminderde spiertonus en structurele veranderingen van de luchtwegen als gevolg van MD1. Ook overgewicht is geassocieerd met slaapgerelateerde ademhalingsstoornissen.

Bij het obstructief slaapapnoesyndroom (OSAS) en het centraal slaapapnoesyndroom (CSAS) treedt herhaaldelijk ademstilstand op, waardoor de zuurstofspanning in het bloed te laag wordt. Het normale slaappatroon wordt hierdoor verstoord en de patiënt ervaart een lagere slaapkwaliteit, wat ook de cognitie nadelig kan beïnvloeden.

In milde gevallen leidt dit tot vermoeidheid overdag; in ernstige gevallen kan ochtendhoofdpijn ontstaan, die kan wijzen op hypercapnie (te hoog koolzuurgehalte in het bloed). Chronische hypercapnie draagt bij aan de typerende slaapzucht waar de meeste MD1-patiënten mee kampen (zie [Verschijnselen samenhangend met hersenen](#)). Zonder behandeling kunnen deze slaapgerelateerde ademhalingsstoornissen vanwege cardiovasculaire en metabole consequenties de overleving en de kwaliteit van leven negatief beïnvloeden. Hypoventilatie, een fenomeen waarbij de ademhaling tekort schiet, wordt geassocieerd met een verminderde vitale capaciteit (VC). Meestal berust een verminderde VC op respiratoire

spierzwakte of overgewicht. Hypercapnie kan echter zelfs ontstaan bij een relatief gespaarde VC. Dit wordt respiratoir falen genoemd. Respiratoir falen is geassocieerd met een slechte prognose en is een belangrijke doodsoorzaak bij MD1-patiënten.

### 5.1.2 Jaarlijkse controle door centrale zorgverlener

Een jaarlijks longfunctieonderzoek is van belang om respiratoire complicaties tijdig op te sporen (vitale capaciteit bepalen middels spirometrie, zowel liggend als zittend). De centrale zorgverlener is alert op klachten of tekenen van nachtelijke hypoventilatie, voor slaapapneu suspecte signalen, zoals ochtendhoofdpijn en toegenomen hypersomnolentie overdag en recidiverende longontstekingen.

Tijdens het lichamelijk onderzoek let de centrale zorgverlener op de lichaamshouding, het ademhalingspatroon en tekenen van verhoogde ademarheid. Eventueel is aanvullend een bloedgasanalyse nodig.

Klachten als slaperigheid overdag, vermoeidheid en slaapzucht kunnen tekenen zijn van slaapgerelateerde stoornissen, maar kunnen ook in verband staan met de betrokkenheid van de hersenen (zie [Verschijnselen samenhangend met hersenen](#)).

### 5.1.3 Indicaties voor verwijzen naar specialist

#### *Aspiratie en longontsteking*

Bij aspiratie of recidiverende longontsteking verwijst de centrale zorgverlener naar de longarts. In het geval van onveilig slikken of aspiratie verwijst de centrale zorgverlener naar de logopedist of KNO-arts met kennis van MD1. In sommige gevallen kan een percutane endoscopische of röntgenologische gastrostomie (PEG of PRG) voor sondevoeding overwogen worden.

#### *Slaapgerelateerde ademhalingsstoornissen*

Aangezien MD1-patiënten zelf vaak weinig klachten ervaren of rapporteren, zal laagdrempelig moeten worden verwezen.

Bij klachten of tekenen van nachtelijke hypoventilatie, tekenen van verhoogde ademarheid of bij het longfunctieonderzoek vastgestelde afwijkingen verwijst de centrale zorgverlener naar longarts of CTB-arts voor verdere evaluatie van de longfunctie en het nachtelijk ademhalingspatroon. In sommige gevallen kan de centrale zorgverlener de patiënt direct verwijzen naar een centrum voor thuisbeademing (zie [Adressen](#)).

Een polysomnografie (slaaponderzoek) kan bijdragen aan de diagnostiek van slaapgerelateerde ademhalingsstoornissen.

### 5.1.4 Behandeling

#### *Aspiratie en longontsteking*

Bij een (aspiratie-)longontsteking of het vermoeden hiervan wordt aangeraden laagdrempelig te starten met een behandeling met antibiotica. Het medicamenteuze beleid is gelijk aan de behandeling van een (aspiratie-)longontsteking bij een niet MD1-patiënt. Verdenking van een mogelijke longontsteking is met name in een gevorderd stadium van de ziekte een indicatie voor ziekenhuisopname.

Begeleiding door de fysiotherapeut kan zinvol zijn voor het aanleren van technieken om het slijm makkelijk kwijt te raken en ter verbetering van de hoestkracht door ondersteunende technieken (hoesttechnieken zoals huffen).

De logopedist kan informatie en advies geven betreffende het slikken.

Daarnaast vormen educatie en voorlichting een belangrijk middel om patiënt en naasten bewust te maken van de risico's van een longontsteking en bij de eerste tekenen van een luchtweginfectie direct naar de huisarts te gaan.

Vaccinatie tegen pneumokokken en influenza wordt aangeraden.

#### *Slaapgerelateerde ademhalingsstoornissen*

Ter behandeling van slaapgerelateerde ademhalingsstoornissen kan in sommige gevallen nachtelijke beademing nodig zijn. Vaak bestaat er een overlap tussen OSAS, CSAS en nachtelijke hypoventilatie die indicaties zijn voor nachtelijke (non-invasieve) beademing. Ook hypercapnie is een indicatie voor nachtelijke (non-invasieve) beademing. Wanneer er sprake is van OSAS (zonder hypoventilatie), kan CPAP-therapie overwogen worden, waarbij de slaapapneu wordt bestreden door een constante positieve druk in de luchtwegen.

Voor de patiënt kan nachtelijke ademhalingsondersteuning een toename van de kwaliteit van leven betekenen door een verbeterde slaap, afname van lichamelijke klachten overdag (overmatige slaperigheid), en behoud van zelfredzaamheid en fysieke belastbaarheid. Daarnaast zal de levensverwachting mogelijk toenemen doordat ondermeer het risico op (cardiale) orgaancomplicaties tevens afneemt.

Bij het instellen van de chronische beademing staat naast de verwachte effectiviteit het comfort van de patiënt op de voorgrond. De doelen van chronische beademing zijn verwoord in de [Veldnorm Chronische Beademing](#) (zie bronvermelding).

### **5.1.5 Aanbevelingen**

#### ***Aanbevelingen die volgen uit de richtlijn***

- De centrale zorgverlener doet jaarlijks een longfunctieonderzoek (spirometrie), zowel zittend als liggend, ter bepaling van de vitale capaciteit en om respiratoire complicaties vroegtijdig op te sporen.
- bij klachten of tekenen van nachtelijke hypoventilatie, recidiverende luchtweginfecties of aspiratie, tekenen van verhoogde ademarheid, en afwijkingen bij longfunctieonderzoek wordt laagdrempelig verwezen naar de longarts. Eventueel kan direct worden verwezen naar een Centrum voor Thuisbeademing.
- Bij herhaaldelijke longontstekingen door aspiratie wordt verwezen naar de logopedist en/of KNO-arts, voor advies over veilig eten, kauwen en slikken en eventuele overweging van een PEG of PRG voor sondevoeding.
- Bij onvoldoende hoestkracht wordt verwezen naar de fysiotherapeut voor ondersteunende technieken ter verbetering van de hoestkracht.

#### ***Aanbevelingen die volgen uit de Veldnorm Chronische Beademing***

- Bij het instellen van chronische beademing wordt gestreefd naar een optimale balans tussen effectiviteit en comfort voor de patiënt.

## **Overige aanbevelingen**

- Vaccinatie tegen pneumokokken en influenza wordt aangeraden.
- Patiënt en naasten, maar ook zorgverleners, worden geattendeerd op de risico's van luchtweginfecties (door aspiratie). De huisarts moet alert zijn op de risico's van een (dreigende) longontsteking.

## **5.2 Hart**

### **5.2.1 Inleiding**

Bij veel patiënten met MD1 doen zich hartproblemen voor. Ongeveer een derde van de patiënten overlijdt door een cardiale oorzaak. Plotse dood is veelal het gevolg van een totale AV-block (blokkering van de geleiding in het hart) of ventriculaire ritmestoornissen. Systolische dysfunctie, waarbij de hartkamers niet goed samentrekken, komt minder frequent voor en gaat niet altijd gepaard met klachten. Geleidingsstoornissen komen voor bij een derde tot de helft van de MD1-patiënten.

De problemen ontstaan meestal sluipend, MD1-patiënten ervaren vaak geen directe klachten mede omdat ze zich weinig inspannen. De risico's kunnen als gevolg hiervan door zowel patiënt, partner als zorgverlener onderschat worden. Regelmatige controle van het hart is voor de patiënten met MD van levensbelang, ongeacht het type MD1; ook mensen met het milde type van MD1 kunnen hartproblemen krijgen.

### **5.2.2 Jaarlijkse controle door centrale zorgverlener**

Tijdens het jaarlijks consult voert de centrale zorgverlener een hartcontrole uit bestaande uit anamnese, lichamelijk onderzoek en electrocardiogram (ECG). Tijdens de anamnese komen de volgende klachten, die wijzen op mogelijke cardiale problemen, aan bod: palpitaties, duizeligheid, syncope en dys- en orthopnoe. Bij het lichamelijk onderzoek is er specifieke aandacht voor pols- en bloeddruk en CVD, oedemen en hart- en longauscultatie. Het ECG dient om tekenen van ritme- en geleidingsstoornissen en andere afwijkingen op te sporen.

Patiënt en naasten worden tijdens het consult nadrukkelijk geïnformeerd over het grote belang van regelmatige controle van het hart door centrale zorgverlener en cardioloog, ook als zich geen klachten voordoen.

### **5.2.3 Indicaties voor verwijzen naar specialist**

Bij cardiale klachten in de anamnese en/of tekenen van cardiale problemen bij lichamelijk onderzoek verwijst de centrale zorgverlener naar de cardioloog voor een 24-uurs Holtermonitoring. Verwijzing vindt ook plaats bij de volgende (nieuwe) ECG-afwijkingen: eerstegraads AV-geleidingsstoornissen en hoger, supra- of ventriculaire ritmestoornissen, sinusbradycardie (<40/min), linker- of rechterventrikel en hemibloks.

Aangezien een incidenteel ECG geen afwijkingen hoeft te laten zien bij ritmestoornissen, wordt geadviseerd om asymptomatische MD1-patiënten met een normaal ECG eens per twee tot vijf jaar naar de cardioloog te verwijzen voor 24-uurs Holtermonitoring. Bij cardiale klachten en ECG-afwijkingen wordt aangeraden dat de cardioloog jaarlijks tenminste een controle met ECG en Holtermonitoring uitvoert.

## 5.2.4 Behandeling

Bij ernstig vertraagde geleiding van het hart kan de cardioloog implantatie van een pacemaker overwegen. Bij een verhoogd risico op ventriculaire ritmestoornissen of slechte pompfunctie van het hart kan een inwendige cardioverter defibrillator (ICD) aangewezen zijn. Naast complicaties als infecties vormt een eventuele anesthesie bij de operatie een risico waarover patiënten en naasten voldoende moeten worden geïnformeerd. De anesthesist zal door de centrale zorgverlener of cardioloog nadrukkelijk op de hoogte moeten worden gesteld van de risico's van anesthesie bij MD1-patiënten (zie [Anesthesie](#)).

## 5.2.5 Aanbevelingen

### ***Aanbevelingen die volgen uit de richtlijn***

- Tijdens het jaarlijks consult voert de centrale zorgverlener een controle van het hart uit bestaande uit anamnese, lichamelijk onderzoek en een ECG.
- Bij afwezigheid van klachten en bij een normaal ECG verwijst de centrale zorgverlener de patiënt eens per twee tot vijf jaar naar de cardioloog voor een 24-uurs ECG.
- Bij een afwijkend ECG, cardiale klachten in de anamnese en/of tekenen van cardiale problemen bij lichamelijk onderzoek wordt verwezen naar de cardioloog voor aanvullend onderzoek en verdere behandeling.

### ***Overige aanbevelingen***

- Patiënt en omgeving worden geïnformeerd over risico's van cardiale complicaties en het belang van een jaarlijkse controle, ook bij afwezigheid van klachten.
- Patiënt wordt actief opgeroepen voor jaarlijkse (hart)controle bij de centrale zorgverlener.

## 5.3 Spieren

### 5.3.1 Inleiding

Een van de kenmerkende verschijnselen van MD1 is een meestal geleidelijk progressieve zwakte in de spieren van het gelaat, de kauw-, keel- en halsspieren en de distale spieren van de ledematen. Later doet deze spierzwakte zich ook voor in de proximale spieren. Naast spierzwakte is er vooral in de handen sprake van myotonie.

#### *Spierzwakte*

Zwakte van de gelaatspieren kan leiden tot ptosis (hangende oogleden), het onvermogen breeduit te lachen en een facies myopathica (uitdrukkingsloos gelaat), waardoor patiënten een norse of ongeïnteresseerde indruk kunnen maken. Verder ontstaan er bij progressie van de ziekte slikproblemen en een nasale en onduidelijke spraak, met name dysartrie. Als gevolg hiervan kunnen patiënten hinder ondervinden in de communicatie en in sociale contacten. Er is vaak een uitgesproken zwakte van de nekflexoren: men kan vanuit liggende positie het hoofd niet opheffen. De spierzwakte in de handen en onderarmen leidt tot 'onhandigheid'. Men heeft moeite met eenvoudige handelingen die de fijne motoriek betreffen. Wat betreft de onderbeenmusculatuur is vooral de dorsiflexie verminderd. Men struikelt mede daardoor vaker of loopt sloffend en valt daardoor vaker.

Ondanks de toenemende spierzwakte kunnen patiënten hun dagelijkse activiteiten meestal nog lang zelfstandig blijven uitoefenen. Wel is het van belang om tijdig hulpmiddelen in te zetten en alert te zijn op de risico's van vallen. Op de lange termijn kan de rolstoel voor sommigen een goede mogelijkheid bieden om de actieradius te verbreden.

#### *Myotonie*

Myotonie is een veelal pijnloos verschijnsel, met name in de handen, waardoor bijvoorbeeld het snel loslaten van voorwerpen kan worden belemmerd. Meestal heeft men er in het dagelijks leven niet veel last van, maar koude kan de klachten wel essentieel doen verergeren.

### **5.3.2 Jaarlijkse controle door centrale zorgverlener**

De centrale zorgverlener neemt jaarlijks een anamnese af waarbij gestructureerd gevraagd wordt naar spierzwakte, pijn, vallen en myotonie. Vooral de gevolgen voor het functioneren in het dagelijks leven komen daarbij aan de orde, bijvoorbeeld het moeite hebben met het openen van potjes, open en dicht maken van knoopjes of een halsketting, iets pakken of schrijven, problemen met de zelfverzorging, vaker struikelen of vallen, moeite met traplopen of fietsen, kauw- of slikproblemen.

Ook mogelijke problemen met verstaanbaar spreken of problemen in de communicatie komen aan de orde, evenals andere zaken die kunnen wijzen op een verminderde zelfredzaamheid, actieradius en sociale participatie. De spierkracht (MRC) kan worden gemeten in de vroeg aangedane spieren (nekbuigers, vingerbuigers en -strekken en onderbeenspieren) maar ook functioneel, bijvoorbeeld middels het laten opstaan uit een stoel en traplopen.

Stijfheid in de handen na dichtknijpen en in de tong bij spreken na een periode van zwijgen, zijn tekenen van myotonie. De aanwezigheid van myotonie in handspieren, onderarmspieren, tong- en oogspieren kan worden getest, waarbij gelet moet worden op het 'warming-up fenomeen'.

### **5.3.3 Indicaties voor verwijzen naar specialist**

Wanneer de spierzwakte het functioneren in het dagelijks leven negatief beïnvloedt, bijvoorbeeld bij regelmatig vallen, wordt geadviseerd te verwijzen naar een revalidatiearts of naar een neuroloog met kennis van spierziekten voor behandeling en begeleiding, waaronder advisering betreffende orthesen of beweging. Ook bij slik-, en communicatieproblemen, (dreigende) toename van psychosociale problemen en verminderde sociaal-maatschappelijke participatie wordt verwijzing naar een spierziekterevalidatieeam / revalidatiearts aanbevolen.

Het is te overwegen om direct na het stellen van de diagnose de patiënt naar de revalidatiearts te verwijzen omdat de patiënt vaak een onderrepresentatie van zijn klachten geeft.

### **5.3.4 Behandeling**

#### *Spierzwakte*

De toenemende spierzwakte zorgt na verloop van tijd voor meer problemen in het dagelijks functioneren. Spierzwakte is niet direct door oefening of medicatie te behandelen. Wel bieden hulpmiddelen zoals orthesen, aangepaste schoenen, een rollator of rolstoel vaak uitkomst. Het blijkt echter dat MD1-patiënten relatief weinig gebruik maken van deze hulpmiddelen. De centrale zorgverlener en revalidatiearts zijn hier alert op en proberen patiënten te motiveren om hulpmiddelen te gaan gebruiken. De naaste familie wordt hier nadrukkelijk bij betrokken.

Een ergotherapeut kan adviseren betreffende aanpassingen in de leefomgeving (zoals het vloeroppervlak, hoogteverschillen in en rond huis, bed, badkamer/toilet, en deuren) en over aangepaste kleding of apparatuur. Patiënten en hun naasten dienen ook te worden gewezen op de te nemen maatregelen in verband met het verhoogde risico op vallen (met name bij vermoeidheid).

Voorts kunnen patiënten zowel fysiek als mentaal baat hebben bij aerobe conditietraining (zonder overbelasting). Een fysiotherapeut, bij voorkeur met kennis en ervaring met MD1, of bereid zich te verdiepen in MD1, kan daarbij begeleiding bieden.

Wanneer zwakte van de gelaatsspieren voor problemen zorgt met spreken, kauwen en slikken, kan begeleiding door een logopedist uitkomst bieden (zie [Slokdarm, maag en darmen](#)).

#### *Myotonie*

Over het algemeen hebben patiënten geen dringende wens tot behandeling van de verschijnselen van myotonie. In ernstige gevallen kan medicamenteus worden behandeld met mexiletine. Apotheken in Nederland kunnen dit middel alleen bestellen bij de internationale apotheek; het wordt echter niet altijd vergoed door de zorgverzekeraar. Bij toepassing zal gelet moeten worden op eventuele ongewenste bijwerkingen op de geleidingsfunctie van het hart.

### **5.3.5 Aanbevelingen**

#### ***Aanbevelingen die volgen uit de richtlijn***

- De centrale zorgverlener neemt jaarlijks een anamnese af waarbij gestructureerd gevraagd wordt naar pijn, spierzwakte, vallen en myotonie. Indien nodig worden myotonie en spierzwakte verder getest.
- Myotonie kan in ernstige gevallen worden behandeld met mexiletine.
- Wanneer de spierklachten het dagelijks functioneren, hinderen verwijst de centrale zorgverlener naar een revalidatiearts met kennis van en ervaring met MD1.

#### ***Overige aanbevelingen***

- Beweging zonder overbelasting wordt gestimuleerd wanneer deze de fysieke en mentale conditie positief kan beïnvloeden.
- Patiënten met een verhoogd risico op vallen (met name bij vermoeidheid) worden tijdig geïnformeerd over hulpmiddelen (zoals orthesen en aangepaste schoenen) en aanpassingen in huis die het risico kunnen verminderen.
- Het gebruik van hulpmiddelen wordt regelmatig besproken en actief gestimuleerd.

## **5.4 Slokdarm, maag en darmen**

### **5.4.1 Inleiding**

Als gevolg van veranderingen in het spierweefsel in het gehele spijsverteringsstelsel kampen patiënten met MD1 vaak met klachten als buikpijn, diarree en obstipatie. Maag-darmklachten hebben een grote impact op de ervaren kwaliteit van leven en worden door veel patiënten als de meest hinderlijke gevolgen van de ziekte beschouwd.

Door verminderde kauw- en slikfunctie kan voedsel of speeksel in de luchtpijp terechtkomen en aanleiding geven tot longontsteking (aspiratiepneumonie, zie: Longen en ademhaling). Het moeilijk passeren van voedsel door de slokdarm komt vaak voor, meestal door verminderde peristaltiek. Abnormale motiliteit van de maag kan leiden tot vertraagde maagontleding met retentie van voedsel en vocht. Dit leidt tot misselijkheid, braken en een opgeblazen gevoel. Motiliteitsstoornissen van de dunne darm kunnen leiden tot bacteriële overgroei, malabsorptie en diarree. Betrokkenheid van de dikke darm leidt tot periodes met buikpijn, obstipatie of diarree. Daarnaast komt bij twee derde van de MD1-patiënten fecale incontinentie voor.

#### **5.4.2 Jaarlijkse door centrale zorgverlener**

Tijdens het jaarlijks consult vraagt de centrale zorgverlener gericht naar tekenen van dysfagie (verminderde passage van voedsel), en specifiek naar orofaryngeale dysfagie (stoornis gerelateerd aan slikken), oesofageale dysfagie (trage passage slokdarm), en dyspepsie (buikpijn, misselijkheid, snel vol zitten, en langdurig vol gevoel houden), diarree of obstipatie. Klachten over hoesten tijdens of na het slikken en een hoestreflex bij een sliktest vormen tezamen aanwijzingen voor aspiratie (zie: Longen en ademhaling). Daarnaast wordt nadrukkelijk, maar subtiel, gevraagd naar verschijnselen van fecale incontinentie. Patiënten schamen zich hiervoor en durven er niet altijd zelf over te beginnen. De sociale impact is echter groot.

#### **5.4.3 Indicatie voor verwijzen naar specialist**

Bij problemen met slikken en zich verslikken, kan worden verwezen naar een KNO-arts of logopedist, bij voorkeur met kennis van MD1. Bij onvoldoende inname van voedsel en vermagering kan worden verwezen naar een diëtist.

De indicatie tot verwijzing van MD1-patiënten naar de MDL-arts verschilt niet van die van niet MD1-patiënten: dysfagieklachten met onvoldoende inname van voedsel of vermagering tot gevolg, bij langdurige buikpijn, bij frequente diarree, bij aanhoudende obstipatie ondanks pogingen tot laxeren, en/of bij hinderlijke fecale incontinentie.

#### **5.4.4 Behandeling**

De diagnostiek en behandeling van problemen met de spijsvertering verschilt niet van die van niet MD1-patiënten.

Voor de behandeling van dysfagieklachten kunnen kleine en frequente maaltijden worden aanbevolen of eventueel een prokineticum ter bevordering van de motiliteit. Een prokineticum of protonpompinhibitor (PPI) kan worden voorgeschreven bij dyspepsieklachten. Bij de behandeling met een prokineticum wordt rekening gehouden met de mogelijke bijwerkingen en bij twijfel vindt overleg met een cardioloog plaats.

Bij diarree wordt rekening gehouden met bacteriële overgroei. Diarree bij bacteriële overgroei kan worden behandeld met een antibioticakuur, waarbij obstipatie als oorzaak van diarree in acht moet worden genomen.

De behandeling van chronische obstipatie kan bestaan uit bepaalde aanpassingen met betrekking tot bijvoorbeeld de hoeveelheid en samenstelling van de voedselinname (bijv. voldoende vocht of vezelrijke voeding).



Bij ernstige fecale incontinentie kan het ontlastingspatroon met vezels en laxantia worden gereguleerd. Daarnaast kan behandeling middels darmspoelingen en bekkenbodempysiotherapie worden overwogen.

#### **5.4.5 Aanbevelingen**

##### ***Aanbevelingen die volgen uit de richtlijn***

- De diagnostiek en behandeling van problemen met de spijsvertering verschilt niet van die van niet MD1-patiënten.
- Tijdens de jaarlijkse controle vraagt de centrale zorgverlener naar slik- en of passageklachten (dysfagie), dyspepsie, buikkrampen, diarree, obstipatie en fecale incontinentie.
- Bij dysfagieklachten met onvoldoende intake of vermagering, buikpijn, frequente diarree of obstipatie en fecale incontinentie wordt verwezen naar de MDL-arts.
- Bij klachten zoals dysfagie, dyspepsie en obstipatie waarbij aanpassing van het voedingspatroon aangewezen is, wordt verwezen naar de diëtist.
- Dysfagieklachten kunnen met kleine en frequente maaltijden en eventueel met een prokineticum worden behandeld. Houd rekening met eventuele bijwerkingen.
- Dyspepsieklachten kunnen worden behandeld met een prokineticum of PPI.
- Chronische obstipatie kan worden behandeld met aanpassingen in het voedingspatroon en laxantia.

##### ***Overige aanbevelingen***

- Fecale incontinentie wordt nadrukkelijk besproken. Er is aandacht voor de (sociale) gevolgen.
- Patiënt en naasten worden geattendeerd op het belang van goed slikken en begeleiding hierbij door de logopedist.

### **5.5 Verschijnselen samenhangend met hersenen**

#### **5.5.1 Inleiding**

Naast de lichamelijke problematiek van de ziekte, hebben veel patiënten klachten die samenhangen met de hersenen. Kenmerkende verschijnselen zijn apathie, gebrek aan initiatief, anhedonie (verminderde plezierbeleving) en veranderend gevoelsleven. Eveneens veel voorkomende klachten zijn vermoeidheid, slaperigheid overdag en hypersomnie (slaapzucht). Deze klachten kunnen de eerste verschijnselen van de ziekte zijn. De omgeving kan echter ten onrechte de indruk hebben dat de betreffende persoon lui is. De persoon met MD1 is zich meestal zelf niet bewust van de veranderingen in beleving en gedrag en klaagt er niet over. In sociale situaties, bijvoorbeeld op het werk, kunnen zich als gevolg hiervan problemen voordoen (zie [hoofdstuk 6](#)). Ook kunnen mede daardoor wrijvingen ontstaan in de relatie met partner en gezinsleden. Zij ervaren de veranderingen vaak als een zware last.

#### **5.5.2 Jaarlijkse controle door centrale zorgverlener**

Tijdens het jaarlijks consult besteedt de centrale zorgverlener aandacht aan verschijnselen die een gevolg kunnen zijn van de aantasting van de hersenen, zoals slaperigheid overdag,

nachtelijke hypoventilatie, stemmingsstoornissen, apathie en vermoeidheid ([richtlijn, addendum 2](#)).

Om te bepalen welke zorg nodig is, moeten van elk van deze klachten de oorzaken nader worden bepaald. Gebrek aan initiatief en een vlakke gelaatsuitdrukking als gevolg van spierzwakte kunnen voor anhedonie of een stemmingsstoornis worden aangezien. Slaperigheid overdag kan te maken hebben met een stemmingsstoornis of vermoeidheid, maar ook het gevolg zijn van een slechte nachtrust, nachtelijke hypoventilatie of het slaapapneusyndroom.

De centrale zorgverlener maakt daarom in de anamnese onderscheid tussen initiatiefloosheid, depressie, vermoeidheid en hypersomnie (met of zonder slaapstoornis 's nachts).

Klachten van vermoeidheid en slaperigheid kunnen worden geëvalueerd met behulp van de Rasch-built Fatigue and Daytime Sleepiness Scale (FDSS) of de Checklist Individual Strength (CIS fatigue). De BDI voor screening van depressie kan worden gebruikt bij tekenen van stemmingsstoornissen en anhedonie ([richtlijn, hoofdstuk 4](#)).

### **5.5.3 Indicaties voor verwijzen naar specialist**

#### *Slaapzucht en vermoeidheid*

Een slechte nachtrust, nachtelijke hypoventilatie of slaapapneu kunnen oorzaken zijn van overmatige slaperigheid overdag. Verwijs de patiënt bij klachten of tekenen van nachtelijke hypoventilatie naar de CTB-arts of longarts met kennis van MD1. (zie: Longen en ademhaling).

Bij slaperigheid overdag, stemmingsstoornissen en/of vermoeidheid verwijst de centrale zorgverlener de patiënt naar de neuroloog.

#### *Apathie en initiatiefarmoede*

Voor klachten als apathie en gebrek aan empathie is geen medische behandeling beschikbaar. Verwijzing van patiënt en partner/gezinsleden naar psychosociaal deskundigen met ervaring met MD1 -(neuro)psycholoog, maatschappelijk werkende- kan zinvol zijn.

### **5.5.4 Behandeling**

#### *Slaapzucht en vermoeidheid*

Wanneer de slaperigheid overdag niet het gevolg is van een verstoorde nachtrust en er geen indicatie is voor nachtelijke ademhalingsondersteuning (zie: Longen en ademhaling), kunnen 'hazenslaapjes' (korter dan 30 minuten per keer) soms helpen. Als deze remedie onvoldoende blijkt, kan aanvullend worden behandeld met modafinil (of eventueel methylfenidaat). In verband met de kans op slapeloosheid, mag dit middel alleen 's ochtends worden ingenomen. Bij ondervoeding kan modafinil afname van eetlust teweeg brengen.

Vermoeidheid komt vaak voor bij mensen met MD1. Indien de oorzaak van de vermoeidheid niet voortvloeit uit lichamelijke problemen of in verband staat met stemmingsstoornissen, verminderd initiatief of respiratoire problematiek, kan cognitieve gedragstherapie worden overwogen.

Ook kan een gestructureerd dagprogramma met voldoende afwisseling van rust en activiteit soms helpen. Partner en gezinsleden kunnen hierbij een stimulerende en steunende rol spelen. In het dagprogramma wordt meegenomen dat afspraken 's ochtends niet te vroeg worden gepland. Ook in de werksituatie verdient het de voorkeur niet te vroeg te beginnen.

### *Apathie en initiatiefarmoede*

Informeer patiënt en naasten dat gedragsmatige veranderingen deel uitmaken van de ziekte. Maak problemen met het accepteren hiervan bespreekbaar zowel bij de patiënt als bij gezinsleden. Relaties lopen vaak op dit onbegrip vast. Psycho-educatie voor partner en gezinsleden kan hierbij een belangrijke rol spelen. Geef daarnaast partner en gezinsleden suggesties om een wat meer actieve leefstijl te stimuleren (zie hierboven).

Bij problemen in de onderlinge communicatie, bijvoorbeeld door gebrek aan initiatief of empathie, kan ondersteuning worden geboden door of doorverwezen worden naar een psycholoog of maatschappelijk werkende die bij voorkeur kennis heeft van of ervaring heeft met de problematiek bij MD1-patiënten.

## **5.5.5 Aanbevelingen**

### ***Aanbevelingen die volgen uit de richtlijn***

- Tijdens het jaarlijks consult vraagt de centrale zorgverlener bij klachten van slaperigheid overdag naar tekenen van nachtelijke hypoventilatie, stemmingsstoornissen en tekenen van vermoeidheid (richtlijn addendum 2).
- Bij slaperigheid overdag, stemmingsstoornissen en/of vermoeidheid verwijst de centrale zorgverlener naar de neuroloog.
- Bij tekenen of klachten van nachtelijke hypoventilatie verwijst de centrale zorgverlener de patiënt naar de CTB-arts of longarts met kennis van MD1 (zie: Longen en ademhaling).
- Indien er geen indicatie is voor nachtelijke ademhalingsondersteuning, kan slaperigheid overdag worden bestreden met korte hazenslaapjes (<30 minuten), of wanneer dit onvoldoende helpt, met behulp van het middel modafinil.
- Indien de oorzaak van de vermoeidheid niet voortvloeit uit lichamelijke problemen of in verband staat met stemmingsstoornissen, verminderd initiatief of respiratoire problematiek, kan cognitieve gedragstherapie worden overwogen.
- Partner en gezinsleden herkennen veranderingen in karakter en gedrag meestal eerder dan de patiënt zelf. Betrek hen daarom actief bij het gesprek.
- Wanneer zich problemen voordoen in de communicatie met partner/gezinsleden, kan verwezen worden naar een revalidatiearts, psycholoog of maatschappelijk werkende met ervaring met de communicatieproblematiek bij MD1-patiënten. Dit geldt tevens voor de partner of andere gezins- of familieleden.

### ***Overige aanbevelingen***

- Bij vermoeidheid of apathie kan een gestructureerd dagprogramma helpen.
- Specifieke aandacht is nodig voor de belasting van partner en gezinsleden en eventueel verwijzing naar deskundige begeleiding door bijvoorbeeld een maatschappelijk werkende of psycholoog die bekend is met MD1.

## **5.6 Voorzorgsmaatregelen anesthesie**

### **5.6.1 Inleiding**

Patiënten met MD1 hebben gedurende en na een operatie onder algehele anesthesie een duidelijk verhoogd risico op hart- en longcomplicaties. De kans op complicaties is het grootst bij ernstige spierzwakte in het gehele lichaam (proximaal en distaal) en wanneer de anesthesioloog

niet bekend is met de diagnose. Daarnaast zijn operaties in de bovenste helft van de buik meer risicovol. MD1-patiënten met de klassieke vorm die ouder zijn dan veertig jaar hebben meer risico op complicaties. Het is daarom van belang dat de behandelend arts en de anesthesioloog op de hoogte zijn van de diagnose MD1.

### **5.6.2 Preoperatieve controle**

Voorafgaand aan de operatie dient de verwijzend arts de anesthesioloog nadrukkelijk op de hoogte te stellen van de diagnose MD1. Waar mogelijk is er overleg met de centrale zorgverlener. Tijdens het preoperatief consult van de anesthesioloog is er aandacht voor de long- en hartfunctie en wordt de patiënt geïnformeerd betreffende het verhoogde risico op cardiorespiratoire complicaties. De anesthesioloog maakt altijd een preoperatief ECG.

Huisarts en naaste familie van de patiënt dienen goed op de hoogte te zijn van de risico's van anesthesie, zodat zij er mede zorg voor kunnen dragen dat de anesthesioloog voorafgaand aan de operatie voldoende geïnformeerd is.

### **5.6.3 Indicatie voor verwijzen naar specialist**

Bij cardiale klachten en bij afwijkingen in het lichamelijk onderzoek en/of een afwijkend ECG verwijst de anesthesioloog naar de cardioloog voor een 24-uurs Holteronderzoek en echocardiografie. Verwijzing vindt tevens plaats bij patiënten zonder cardiale klachten, wanneer het 24-uurs Holteronderzoek en de echocardiografie meer dan twee jaar geleden verricht zijn.

Wanneer algehele anesthesie is geïndiceerd, of er een vermoeden is van of risico op respiratoire klachten, verwijst de anesthesioloog naar de longarts voor verder longfunctieonderzoek en bloedgasanalyse.

### **5.6.4 Voorzorgsmaatregelen**

Tijdens een operatie heeft lokale anesthesie altijd de voorkeur. Bij gebruik van algehele anesthesie geeft het gebruik van kortwerkende en omkeerbare farmaca minder risico op onderdrukking van ademhaling en bloedsomloop.

De volgende voorschriften voor anesthesiemiddelen dienen uitdrukkelijk te worden gevolgd:

- Gebruik nooit depolariserende spierverslappers zoals succinylcholine (suxamethonium)
- Gebruik geen acetylcholinesteraseremmers zoals neostigimine voor het antagoneren van niet-depolariserende spierverslappers. Overweeg sugammadex antagonering van rocuronium om restverslapping te vermijden.
- Gebruik geen langwerkende of hoge doseringen van benzodiazepines (bijvoorbeeld voor premedicatie)
- Reduceer de dosis van opioïden en gebruik bij voorkeur geen langwerkende opioïden.

Na een operatieve ingreep hebben MD1-patiënten vergeleken met andere chirurgische patiënten een hoger risico op respiratoire en cardiale complicaties. Postoperatieve bewaking gedurende minimaal 24 uur middels ECG, zuurstofsaturatie- en CO<sub>2</sub>-bewaking is aangewezen. Bij een buikoperatie of ingreep van vergelijkbare duur en belasting of bij ernstig aangedane patiënten dient verlenging van de bewaking naar 48 uur plaats te vinden. Het ziekenhuis dient te beschikken over een Intensive Care afdeling met mogelijkheden voor langdurig bewaken en beademing.

In het postoperatieve traject is het zinvol om aandacht te besteden aan ademhaling en hoestondersteuning (fysiotherapeut en/of logopedist).

### 5.6.5 Aanbevelingen

#### ***Aanbevelingen die volgen uit de richtlijn***

- De anesthesioloog wordt voorafgaand aan de operatie nadrukkelijk op de hoogte gesteld van de diagnose MD1.
- In het preoperatief consult is aandacht voor de hart- en longfunctie (o.a. preoperatief ECG). Indien nodig wordt verwezen naar cardioloog en/of longarts.
- Tijdens een operatie heeft lokale anesthesie altijd de voorkeur.
- Bij volledige anesthesie dienen de volgende voorzorgmaatregelen te worden genomen: gebruik nooit depolariserende spierverslappers (zoals succinylcholine) of acetylcholinesteraseremmers (zoals neostigimine) en geen langwerkende of hoge doseringen van benzodiazepines. Reduceer daarnaast de dosis van opioïden en gebruik bij voorkeur geen langwerkende opioïden.
- Postoperatief dienen MD1-patiënten minimaal 24 uur bewaakt te worden op de intensive care.
- In het postoperatieve traject wordt extra aandacht besteed aan ademhaling en hoestondersteuning (fysiotherapie en logopedie).

#### ***Overige aanbevelingen***

- De centrale zorgverlener stelt patiënt en naasten op de hoogte van de risico's van (algehele) anesthesie. Ook de huisarts wordt nadrukkelijk geïnformeerd.
- Patiënt draagt bij voorkeur een SOS-identificatie. Spierziekten Nederland beschikt over SOS-kaartjes.
- De anesthesioloog en andere betrokken zorgverleners staan open voor informatie afkomstig van patiënt en naasten over de risico's tijdens algehele anesthesie.
- Bij pasgeborenen en kinderen met MD1 worden dezelfde voorzorgmaatregelen in acht genomen als bij volwassenen.

## 5.7 Zwangerschap en bevalling

### 5.7.1 Inleiding

Indien de moeder MD1 heeft, is er een verhoogd risico op een kind met de ernstige congenitale vorm. Wanneer het ongeboren kind deze ernstige vorm van MD1 heeft, is er een verhoogd risico op een polyhydramnion (teveel vruchtwater). Dit verhoogt de kans op vroege weeën, een abnormale ligging, prenatale vaginale bloedingen en een vroeggeboorte. Door de vergrote hoeveelheid vruchtwater loopt de vrouw moeilijker en heeft ze meer last van benauwdheid en meer kans op oedeem in de benen. Een vruchtwaterpunctie kan de last tijdelijk verminderen, maar verhoogt het risico op een vroegtijdige bevalling door gebroken vliezen. Ter preventie van vroeggeboorte kan regelmatige controle van de cervixlengte door middel van vaginale echoscopie door de gynaecoloog geadviseerd worden.

Een kind met de congenitale vorm van MD1 heeft na de geboorte een verhoogd risico op ademhalingsinsufficiëntie, asfyxie, en andere problemen (slikproblemen, hypotonie).

Indien de vader MD1 heeft en de moeder gezond is, is de kans op complicaties tijdens zwangerschap en bevalling en in de neonatale periode niet anders dan bij andere

zwangerschappen. Wel heeft het ongeboren kind een kans van 50% op een doorgaans ernstigere vorm van MD1 dan de aangedane ouder ([richtlijn, hoofdstuk 3 en hoofdstuk 6](#)).

### 5.7.2 Indicaties voor verwijzen naar specialist

Zwangere vrouwen met MD1 dienen gecontroleerd te worden door een gynaecoloog, met kennis van MD1. De centrale zorgverlener of de huisarts verwijst vroeg in de zwangerschap naar een gynaecoloog in de tweede of derde lijn en informeert deze over het ziektebeeld. Wanneer de zwangere last heeft van verminderde spierkracht, kan indien nodig of gewenst worden verwezen naar een revalidatiearts en/of ergotherapeut met kennis betreffende MD1, voor advies over het gebruik van hulpmiddelen.

#### *Bevalling*

Vrouwen met MD1 moeten in alle gevallen bevallen in het ziekenhuis met IC-faciliteit voor zowel moeder als kind, onder begeleiding van een gynaecoloog met kennis van MD1. Door verminderde spierkracht en weeënzwakte kunnen complicaties ontstaan, zoals een langere duur van de ontsluitings- en uitdrijvingsfase. Om foetale nood te voorkomen dient de gynaecoloog op tijd over te gaan op een vacuümextractie of tangverlossing, of een sectio caesarea.

Gezien het risico op complicaties bij anesthesie is het van groot belang dat de gynaecoloog de anesthesioloog tijdig en adequaat informeert (zie: Voorzorgsmaatregelen anesthesie). Eventueel kan contact op worden genomen met de centrale zorgverlener.

Het ziekenhuis dient in alle gevallen uitgerust te zijn met intensive-care faciliteiten voor zowel moeder als kind.

### 5.7.3 Aanbevelingen

#### ***Aanbevelingen die volgen uit de richtlijn***

- Er zijn geen aanbevelingen over zwangerschap en bevalling opgenomen in de richtlijn.

#### ***Overige aanbevelingen***

- Vrouwen met MD1 die zwanger zijn, worden in alle gevallen gecontroleerd door een gynaecoloog die bekend is met het ziektebeeld.
- De bevalling van vrouwen met MD1 vindt plaats in een ziekenhuis met IC-faciliteit voor zowel moeder als kind, onder begeleiding van een gynaecoloog.
- De anesthesioloog is op de hoogte van de risico's van algehele anesthesie bij MD1. Na algehele anesthesie dient gedurende 48 uur IC-bewaking plaats te vinden (zie ook Voorzorgsmaatregelen anesthesie).

## 5.8 Overige klachten

### 5.8.1 Inleiding

Myotone dystrofie is een multisysteemziekte. Naast de al genoemde verschijnselen kan er onder meer sprake zijn van stoornissen van de zintuigen, vroegtijdige kaalheid en verminderde fertiliteit van mannen, secundaire voedingsproblemen en gebitsproblemen.

Stoornissen van de ogen en het gehoor, zoals cataract en netvliesdegeneratie en perceptief gehoorverlies kunnen zich voordoen.

Mannen zijn vaak al op jonge leeftijd kaal. Ook testikelatrofie kan voorkomen, met als gevolg een verminderde fertiliteit.

Over- en ondergewicht komen regelmatig voor. Overgewicht kan een gevolg zijn van een extreem lage energiebehoefte, die niet te verklaren is uit het verlies van spiermassa. Ook kunnen gewichtsproblemen een gevolg zijn van een onevenwichtige voedingssamenstelling of een verkeerde voedingsintake. Secundaire voedingsproblemen kunnen ook ontstaan ten gevolge van spierzwakte en slik- en motiliteitsproblemen.

Osteoporose en het metabool syndroom worden vaak gezien. Het metabool syndroom is de optelsom van risicofactoren voor onder andere hart- en vaatziekten en diabetes: een verhoogd nuchter bloedsuiker, verlaagd HDL cholesterol, verhoogd LDL cholesterol, verhoogde bloeddruk, en vergrote buikomvang. Samen met de toenemende spierzwakte kan overgewicht tot afnemende mobiliteit leiden.

Als gevolg van een beperkte mondopening, langere duur van het eten en minder spierkracht komen tandplaque, cariës en tandvleesontstekingen vaker voor. Kaakkopluxatie en scheefstand (malocclusie) van het gebit worden ook vaker gezien en kunnen problemen geven met het eten.

### **5.8.2 Jaarlijkse controle door centrale zorgverlener**

Tijdens de jaarlijkse controle vraagt de centrale zorgverlener naar symptomen die kunnen duiden op verminderde visus, zoals problemen met lezen, met in het donker kijken, en last hebben van tegenlicht. Daarnaast is het aan te bevelen om in de anamnese aandacht te besteden aan klachten die kunnen duiden op (secundaire) voedingsproblemen en problemen met het gebit.

### **5.8.3 Indicaties voor verwijzen naar specialist**

Bij verminderde visus kan worden verwezen naar de oogarts.

Ter preventie van tandplaque, cariës en tandvleesontstekingen kan worden verwezen naar een mondhygiënist. Voor correctie van kaakafwijkingen wordt verwezen naar de orthodontist of kaakchirurg.

Bij verminderde fertiliteit en kinderwens of vragen over erfelijkheid wordt verwezen naar een klinisch geneticus.

Voor voedingsadvies bij osteoporose, over- of ondergewicht, en het metabool syndroom kan worden verwezen naar een diëtist.

### **5.8.4 Aanbevelingen**

#### ***Aanbevelingen die volgen uit de richtlijn***

- Bij visusklachten wordt verwezen naar de oogarts.

#### ***Overige aanbevelingen***

- Er is preventieve aandacht voor voeding en gebit. Zo nodig verwijzing naar diëtist en/of mondhygiënist, voor advies en behandeling.

## 5.9 Individueel zorgplan

Op basis van de beschreven zorg in fase 3 van het zorgcontinuüm (behandeling en begeleiding) is aan te bevelen om de volgende punten vast te leggen en inzichtelijk te maken voor zorgverlener en patiënt. Dit kan in de vorm van een individueel zorgplan:

Uitkomsten van anamnese, lichamelijk onderzoek en aanvullend onderzoek bij jaarlijkse controle.

- Inhoud van de zorg: behandelplan en de betrokken zorgverlener(s).
- Wie is de centrale zorgverlener en welke afspraken zijn er tussen patiënt (en naasten), centrale zorgverlener en betrokken zorgverlener(s) gemaakt.
- Bij welke zorgverlener kunnen patiënt en naasten in deze fase als eerste terecht met vragen of problemen (eerste aanspreekpersoon).
- Zelfmanagement van patiënt en diens omgeving (naaste partner of gezinsleden).
- Afspraken voor controle.

## 5.10 Kinderen en jongeren met MD1

### 5.10.1 Inleiding

Deze zorgstandaard betreft volwassenen met MD1 (vanaf achttien jaar). Het onderzoek naar symptomen en problemen op kinderleeftijd dient verder ontwikkeld te worden. Daarom beperkt de zorgstandaard zich tot een globaal overzicht.

Bij kinderen met MD1 staan tijdens de basisschoolleeftijd lichamelijke problemen doorgaans minder op de voorgrond en spelen leer- en gedragsproblemen een grote rol. Op den duur krijgen kinderen met MD1 dezelfde lichamelijke problemen als volwassenen.

#### *Congenitale vorm*

Deze vorm doet zich vrijwel uitsluitend voor als de moeder MD1 heeft. Een deel van de kinderen komt kort na de geboorte te overlijden. Baby's met congenitale MD1 hebben bij de geboorte ernstige spierzwakte en hypotonie. Longen en ademhalingsspieren kunnen te weinig ontwikkeld zijn, waardoor ademhalingsondersteuning nodig is. Ook problemen met het maag-darmstelsel komen voor. Door onvoldoende zuigkracht en zwakte van de slikspieren is het moeilijk voldoende voeding binnen te krijgen. Dan is voeding via een sonde of gastrostomie aangewezen. Bij de helft of meer kinderen doen zich contracturen voor, vooral klompvoetjes.

De spierzwakte en hypotonie nemen in de eerste levensjaren meestal spontaan af. De motorische ontwikkeling is vertraagd: de kinderen gaan later staan, vallen vaak, kunnen niet goed rennen en zijn 'onhandig'.

Kenmerkend voor kinderen met de congenitale vorm zijn de vlakke gelaatsuitdrukking en het 'tentmondje'. De kinderen zijn moeilijk te verstaan, onder meer als gevolg van zwakte van het gehemelte en de gezichtsspieren en hebben vaker dan andere kinderen last van gebitsproblemen zoals plaque, cariës en tandvleesontsteking.

Beperkte intellectuele begaafdheid is een belangrijk aspect van deze vorm. Kinderen met het congenitale type leren spreken en zichzelf verzorgen, maar ze kunnen meestal niet leren lezen en schrijven. Op kinderleeftijd hebben zij een achterstand in cognitieve ontwikkeling. Ze zijn aangewezen op het speciaal onderwijs.



Buikklachten (pijn, krampen, verstopping) komen veel voor, evenals oorontstekingen. Tijdens de puberteit krijgen ze meer last van spierzwakte, met name in handen, voeten en gezicht. Ook myotonie doet zich dan voor.

Cardiale geleidingsstoornissen, hartritmestoornissen en een trage hartactie kunnen bij kinderen met de congenitale vorm al vroeg voorkomen. Specifieke problemen betreffen cardiomyopathie als gevolg van onvoldoende rijpheid van de hartspier of hypertrofische cardiomyopathie.

Op volwassen leeftijd nemen de spierzwakte en orgaanstoornissen toe.

#### *Kindervorm*

De kindervorm begint tussen het eerste levensjaar en de puberteit. Meestal blijkt pas als het kind naar de basisschool gaat dat er sprake is van MD1. Een vertraagde cognitieve ontwikkeling is vaak het eerste verschijnsel. De intelligentie van kinderen met MD1 varieert van laag tot hoog, maar de meerderheid heeft een zwakke tot laagnormale intelligentie.

Ook spraakproblemen doen zich al vroeg voor. Gedragsproblemen, zoals het zich terugtrekken, sociale problemen en het zich moeilijk kunnen concentreren komen waarschijnlijk vaker voor dan bij andere kinderen. Speciaal onderwijs kan nodig zijn, vooral als er ook gedrags- of concentratieproblemen zijn.

Er is aanvankelijk meestal weinig spierzwakte. Sommige kinderen zijn traag in hun motorische ontwikkeling. Ook hebben de kinderen een vlakke mimiek en gebitsproblemen. Vaak zijn er buikklachten.

De kinderen klagen vaak over vermoeidheid. Ze zijn traag en kunnen moeilijk tot iets kunnen komen. Ook kunnen ze meer behoefte hebben aan slaap.

Ook bij deze vorm ontstaat op den duur myotonie en nemen spierzwakte en orgaanstoornissen toe.

#### *Aandachtspunten*

Buikpijn, diarree, obstipatie en fecale incontinentie worden bij kinderen vaker gezien dan bij volwassenen. Oorzaak, verschijnselen en behandeling van deze klachten zijn waarschijnlijk niet anders dan bij volwassenen met MD1. De zindelijkheidstraining voor feces kan jarenlang zonder gevolg zijn, met alle sociale gevolgen van dien.

Kinderen met de congenitale of kindervorm ondervinden door de zwakte van hun gelaatsspieren, de spraakstoornis en andere verschijnselen van hun ziekte vaak problemen in de communicatie en sociale contacten. Ze zijn niet goed in sport. Bovendien weten anderen niet altijd dat ook hun passiviteit en slaperigheid te maken hebben met de ziekte. Als gevolg hiervan zijn de kinderen kwetsbaar voor pesten of buitensluiten door andere kinderen.

### **5.10.2 Jaarlijkse controle door centrale zorgverlener**

De centrale zorgverlener, bij voorkeur een (kinder)revalidatiearts of kinderarts/kinderneuroloog of arts voor verstandelijk gehandicapten met kennis van en ervaring met MD1, voert tijdens de jaarlijkse controle een hartcontrole uit met behulp van een ECG of verwijst hiervoor naar de kindercardioloog.

De centrale zorgverlener is alert op klachten betreffende slokdarm, maag en darmen (zie [Slokdarm, maag en darmen](#)).

De centrale zorgverlener is alert op problemen met een cognitieve of psychosociale achtergrond die van invloed zijn op het dagelijks leven van het kind.

### 5.10.3 Indicaties voor verwijzen naar specialist

Voor de behandeling van contracturen kan een orthopedisch chirurg worden ingeschakeld. Ook is fysiotherapie aangewezen.

Bij cardiologische problematiek of voor cardiale controles wordt verwezen naar een (kinder)cardioloog (zie [Hart](#)).

Voor advies betreffende voeding en gebit wordt zo nodig verwezen naar diëtist en mondhygiënist. Voor standsafwijkingen van kaken en tanden wordt verwezen naar de orthodontist (zie [Overige klachten](#)).

Bij vertraagde motorische ontwikkeling wordt verwezen naar de (kinder)fysiotherapeut (zie [Spieren](#)).

Bij spierzwakte in het gelaat, spraak- en communicatieproblemen wordt verwezen naar de logopedist (zie [Spieren](#)).

Bij vragen over de cognitieve ontwikkeling en schoolkeuze wordt verwezen naar de orthopedagoog of psycholoog. Verwijzing vindt eveneens plaats bij gedrags- of sociale problemen.

Bij problemen in het gezin of de opvoeding wordt een maatschappelijk werkende of pedagoog ingeschakeld (zie ook [hoofdstuk 6](#)).

### 5.10.4 Behandeling

*Zie waar van toepassing de diverse onderdelen van hoofdstuk 4.*

De centrale zorgverlener/kinderarts kan in eerste instantie adviseren over de preventie van obstipatie, diarree en het bevorderen van een regelmatige stoelgang.

Tevens kunnen de gezins- en opvoedingssituatie ter sprake komen. De attitude van ouders en manieren om met het kind om te gaan en het aan te moedigen kunnen worden besproken. Hierbij is aandacht gewenst voor de draaglast/draagkracht van beide ouders. In de praktijk komt veel neer op de schouders van de niet aangedane ouder. De aangedane ouder is door klachten horende bij MD1 (zoals vermoeidheid en initiatiefarmoede) vaak maar beperkt belastbaar. Extra ondersteuning in de gezins- en opvoedingssituatie kan in sommige gevallen gewenst zijn. Bij problemen op school of in contact met leeftijdsgenootjes kan zo nodig psychosociale hulp worden ingeschakeld.

Om voedings- en gebitsproblemen zoveel mogelijk te voorkomen dient speciale aandacht te worden besteed aan preventieve zorg voor voeding en gebit. Standsafwijkingen van kaken en tanden kunnen het best in de puberteit worden behandeld.

De behandeling van recidiverende longontstekingen is overeenkomstig de behandeling van volwassenen met MD1 (zie [Longen en ademhaling](#)).

Voor kinderen geldt dat dezelfde voorzorgsmaatregelen rondom anesthesie in acht moeten worden genomen als bij volwassenen (zie [Voorzorgsmaatregelen anesthesie](#)).

### 5.10.5 Aanbevelingen

#### ***Aanbevelingen die volgen uit de richtlijn***

- Er zijn geen specifieke aanbevelingen voor medische behandeling van kinderen met MD1 opgenomen in de richtlijn.

#### ***Overige aanbevelingen***

- Bij de jaarlijkse controle informeert de centrale zorgverlener/kinderarts de ouders nadrukkelijk over het belang van de jaarlijkse controle van het hart.
- Er is speciale aandacht voor buikklachten en fecale incontinentie en voor de sociale gevolgen daarvan.
- Daarnaast vragen cognitieve ontwikkeling en schoolkeuze, sociaal functioneren, gezins- en opvoedingsvragen speciale aandacht.
- Preventief voedingsadvies en advies betreffende gebitsverzorging maken deel uit van de jaarlijkse controle. Dit geldt eveneens voor informatie over logopedische hulp.
- Er is speciale aandacht voor specifieke voorzorgsmaatregelen betreffende anesthesie (zie hoofdstuk 5.6).

#### **Bronvermelding**

- De Die-Smulders, C.E.M., Long-term clinical and genetic studies in myotonic dystrofie. Proefschrift. Maastricht 2000.
- Omgaan met vermoeidheid bij myotone dystrofie. Lezing dr. K. Schreurs, Gezondheidspsychologie Universiteit Utrecht, op de landelijke VSN-contactdag myotone dystrofie, 14-10-2000.
- Informatie voor de huisarts over myotone dystrofie. Spierziekten Nederland & Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Uitgavenummer: M005. Baarn, 2006.
- Hermans, M.C.E. et al., Fatigue and daytime sleepiness scale in myotonic dystrophy type 1. Muscle Nerve 2013; 47(1): 89 - 95.
- Jennekens FGI, de Die-Smulders CEM, Busch HFM, Höweler CJ. Myotone dystrofie; begeleiding en behandeling. Elsevier Gezondheidszorg, Maarssen 2000.
- Jennekens-Schinkel, A. en Jennekens, F.G.I., Neuropsychologie van neurologische aandoeningen in de kindertijd. Hoofdstuk 17, myotone dystrofie type 1. Boom, Amsterdam 2008.
- Multidisciplinaire richtlijn Behandeling en Begeleiding van volwassenen met Myotone Dystrofie type I (MD1). Vereniging Klinische Genetica Nederland, 2012. Addendum 2.
- Multidisciplinaire richtlijn Behandeling en Begeleiding van volwassenen met Myotone Dystrofie type I (MD1). Vereniging Klinische Genetica Nederland, 2012.
- Myotone dystrofie (MD, ziekte van Steinert); Diagnose en behandeling. Uitgavenummer: D005-0507. Spierziekten Nederland, Baarn.
- Veldnorm Chronische Beademing, Vereniging Samenwerkingsverband Chronische Ademhalingsondersteuning (VSCA), 2012.
- Wijnen C., Voedingsaspecten bij MD1. Informatorium Voeding & Diëtetiek. 2011.

## 6. Psychosociale zorg en sociaal maatschappelijke participatie

In dit hoofdstuk komen de psychosociale zorg en mogelijkheden voor maatschappelijke participatie aan bod. Dit komt overeen met fase 4 van het zorgtraject. Dit hoofdstuk sluit aan bij de hoofdstukken over vroegtijdige onderkenning en diagnose (fase 1 en 2 van het zorgtraject) en over behandeling en begeleiding (fase 3 van het zorgtraject).

Deze fase dient beschouwd te worden als een continu proces, dat betrekking heeft op alle fasen van het zorgtraject. Fase 4 is dus geïntegreerd in fase 1, 2 en 3.

Aandachtspunten in de psychosociale zorg voor mensen met een zeldzame aandoening en hun naasten worden in hun algemeenheid besproken in het generieke thema psychosociale zorg (hoofdstuk 7). Hieronder komt een aantal thema's aan de orde die voor MD1-patiënten én partner, gezins- of familieleden van grote invloed zijn op de kwaliteit van leven (Bron: groeps gesprekken met MD1-patiënten en naasten, Spierziekten Nederland, Baarn 2010). Vervolgens worden enkele aandachtspunten en mogelijkheden voor behandeling en begeleiding genoemd.

### Indicatie

Zorgvragers in fase 4 van het zorgtraject (psychosociale zorg en maatschappelijke participatie) zijn:

- Personen bij wie MD1 is gediagnosticeerd.
- Naasten (partner, gezinsleden) van de persoon bij wie MD1 is gediagnosticeerd.

### 6.1 Door patiënten en partners ervaren barrières

MD1 patiënten ervaren vooral barrières in het dagelijks leven en het sociaal participeren. Deze barrières kunnen lichamelijk van aard zijn, bijvoorbeeld een gebrek aan energie of spierkracht, of maagdarmproblemen. De barrières kunnen ook een cognitieve of psychosociale achtergrond hebben, als men moeite heeft met initiatief nemen of als de moed hiertoe ontbreekt. Gevoelens van schaamte, onzekerheid en angst kunnen in combinatie met initiatiefarmoede gemakkelijk leiden tot een sociaal isolement (Cup et al., 2011).

Paren van wie een van beiden MD1 heeft, ervaren het samen zijn als een proces vol frustraties en dilemma's. Er is sprake van een veranderende rolverdeling, waarin beiden zich moeten hervinden (Cup et al., 2011).

De partner ervaart over het geheel genomen een toenemende belasting. Op den duur heeft de partner meestal alleen de verantwoordelijkheid voor het gehele huishouden, de financiën en administratie en het onderhouden van de sociale contacten. Bijkomende mantelzorgtaken maken de belasting nog groter.

Als gevolg van de combinatie van gebrek aan initiatief en verminderde emotionele expressie van de MD1-patiënt kan de partner een verminderd welbevinden en gevoelens van angst of depressie ervaren. Vrouwelijke partners lijken veel frequenter last te hebben van depressieve gevoelens dan de mannelijke partners (Timman et al., 2010).

Naast de genoemde problemen ervaren MD1-patiënten en hun naasten vaak onbegrip binnen de familie- en vriendenkring, maar ook binnen het gezondheidszorgsysteem (Cup et al., 2011).

## 6.2 De balans binnen relatie en gezin

De gedragsveranderingen die bij de ziekte horen kunnen een grote weerslag hebben op de relatie met de partner en de gezinssituatie. De balans in het gezin raakt verstoord. De MD1-patiënt ziet door gebrek aan ziektebesef niet altijd in dat hij of zij niet meer functioneert als voorheen. Het lukt steeds minder om te voldoen aan de verwachtingen van partner en gezinsleden. Bij de partner of gezinsleden kunnen gevoelens van eenzaamheid en machteloosheid ontstaan. Daarnaast kan de confrontatie met voortdurende lichamelijke achteruitgang en het verhoogde risico op orgaancomplicaties een gevoel van verdriet en rouw veroorzaken (Cup et al., 2011).

De gevolgen van de ziekte voor de partner en het gezin zijn een belangrijk aandachtspunt voor artsen en andere hulpverleners. Partners of andere direct betrokkenen kunnen baat hebben bij lotgenotencontact via Spierziekten Nederland. Zonodig kan worden verwezen naar een psycholoog of maatschappelijk werkende, bij voorkeur met ervaring met MD1.

Het is belangrijk alert te zijn op veranderingen in de relatie met de partner. In stabiele relaties blijkt men beter om te kunnen gaan met de progressie van de ziekte (Timman et al., 2010). Het in stand houden van dit vangnet is een belangrijk aandachtspunt, aangezien het in grote mate bepalend is voor het welbevinden van zowel de patiënt als partner. Om de balans in gezin en relatie te behouden zou tijdig onderzocht moeten worden of het inschakelen van thuiszorg en/of psychosociale hulpverlening zinvol zou kunnen zijn om de partner te ontlasten.

Het risico bestaat dat de intimiteit in de relatie met de partner verdwijnt. Bijvoorbeeld doordat de persoon met MD1 geen behoefte meer heeft aan seks of hier lichamelijk niet of minder goed toe in staat is. Ook bij de partner kan de behoefte aan intimiteit afnemen, bijvoorbeeld als deze steeds meer als mantelzorger gaat functioneren. Bij vragen of problemen met seksualiteit kan desgewenst worden doorverwezen naar een seksuoloog of andere psychosociaal hulpverlener.

## 6.3 Speciale aandacht

In de ervaring van Spierziekten Nederland vragen de volgende situaties speciale aandacht:

### *Meerdere personen met MD1 in één gezin*

Wanneer er meerdere MD1-patiënten in één gezin zijn, wordt een extra zwaar beroep gedaan op partner en andere gezinsleden. In bepaalde situaties kan vroegtijdige inschakeling van thuiszorg en eventueel psychosociale hulpverlening voor de patiënt maar ook voor de niet aangedane gezinsleden gewenst zijn.

### *Bijkomende medische of sociale problematiek*

Wanneer er naast MD1 in het gezin sprake is van andere (chronische) ziekten of sociale problematiek kan eveneens vroegtijdige inschakeling van thuiszorg en eventueel psychosociale hulpverlening kan gewenst zijn.

### *Alleenwonenden*

Alleenwonende MD1-patiënten lopen als gevolg van mentale problematiek eerder de kans in een sociaal isolement te raken, zeker wanneer er geen nabije familieleden zijn die contact met hen onderhouden. Psychosociaal hulpverleners met kennis van MD1 kunnen helpen bij de ontwikkeling en in stand houden van een sociaal netwerk, bijvoorbeeld door het inschakelen van activiteitencentra of andere vormen van dagopvang.

### *De oudere MD1-patiënt*

De oudere MD1-patiënt met het klassieke of kindertype MD1 zal door de progressie van de ziekte in toenemende mate afhankelijk worden. Partner en familieleden zullen echter, omdat ook bij hen de jaren gaan tellen, op den duur een stapje terug moeten doen. Tijdig inschakelen van extra hulpmiddelen en zorg en oriëntatie op de mogelijkheden van begeleid wonen met adequate zorgverlening is aan te bevelen.

## **6.4 Mobiliteit**

Veel MD1-patiënten ondervinden door afnemende mobiliteit problemen binnen- en buitenshuis (zie [hoofdstuk 5.3](#), Spieren). De toenemende spierzwakte in benen en voeten maakt het lopen en traplopen moeilijker. Vooral bij vermoeidheid gaat men wel eens zwalken, of valt men vaker. De buitenwereld reageert daar soms negatief op, waardoor men zich onzeker en onveilig kan voelen. De angst om buitenshuis te zwalken of te vallen kan soms zelfs leiden tot een sociaal isolement.

Spierziekten Nederland heeft de ervaring dat onder deze patiëntengroep het gebruik van hulpmiddelen en aanpassingen in huis nog onvoldoende bekend is. Hulpmiddelen als ortheses en aangepaste schoenen, een rollator of rolstoel en aanpassingen in huis kunnen veel winst opleveren. De revalidatiearts kan adviezen geven om het dagelijks functioneren te verbeteren en het belang van het gebruik van hulpmiddelen benadrukken. Een ergotherapeut kan ook helpen bij eventuele aanpassingen in de leefomgeving, wat betreft kleding of apparatuur.

### *Autorijden*

Door de afnemende lichamelijke mobiliteit wordt het gebruik van de auto als vervoermiddel steeds belangrijker. Er is de MD1-patiënt meestal veel aan gelegen om te kunnen gaan autorijden, of dit zo lang mogelijk te blijven doen. Dit is echter niet altijd verantwoord en op termijn meestal niet meer mogelijk.

Vooral de slaperigheid kan hinderlijk zijn bij het autorijden. Veel volwassen MD1-patiënten vinden baat bij het middel modafinil, dat de waakzaamheid bevordert. Voorheen mocht men volgens de regels van het CBR bij gebruik van dit middel echter niet achter het stuur, gezien de veronderstelde negatieve invloed op de rijvaardigheid. Men blijkt echter bij gebruik van dit middel meestal juist beter te gaan functioneren in het verkeer. In de inmiddels aangepaste regels van het CBR is opgenomen dat als een ter zake kundig specialist modafinil voorschrijft voor 'pathologische hypersomnolentie' en de slaperigheid hiermee voldoende wordt onderdrukt, de betreffende persoon achter het stuur mag, mits er geen rijgevaarlijke bijwerkingen optreden. Modafinil behoort tot categorie 1 van de ICADTS-classificatie voor rijgevaarlijke middelen, wat inhoudt dat het geen of weinig negatieve invloed heeft op de rijvaardigheid (Rijgeschiktheid bij gebruik van rijgevaarlijke geneesmiddelen, 2008). De beoordeling geschiedt op basis van een specialistisch rapport, opgesteld door een onafhankelijk neuroloog of medisch specialist, niet zijnde de directe behandelaar. Uit het rapport moet blijken dat gedurende ten minste twee opeenvolgende maanden adequate behandeling plaatsvindt. Criteria voor een adequate behandeling van idiopatische hypersomnolentie zijn minimaal: een Epworth Sleeping Scale (ESS) score van lager dan 11 en een Maintenance of Wakefulness Test (MWT) met een gemiddelde latentie van meer dan acht minuten, beoordeeld door een specialist met ervaring op het gebied van slaapgerelateerde stoornissen (bijlage behorende bij de Regeling eisen geschiktheid 2000). Het autorijden wordt uiteraard alleen toegestaan als er geen andere bezwaren zijn. Vaak dient er nog een rijtest te worden gedaan, om de rijgeschiktheid te controleren en te beoordelen of er speciale aanpassingen nodig zijn.

In de praktijk blijken MD1-patiënten nog regelmatig bericht te krijgen dat hun rijbewijs niet verlengd wordt vanwege gebruik van modafinil. De centrale zorgverlener dient hier alert op te zijn en in voorkomende situaties mensen te informeren betreffende mogelijkheden om verhaal te halen.

## **6.5 Werk**

Naast de lichamelijke problematiek, ondervinden MD1-patiënten (met de klassieke vorm) problemen in de werksituatie. Gebrek aan initiatief en onvoldoende alertheid (apathie), een trager werktempo en slaapzucht zijn hiervan de voornaamste oorzaken. 's Ochtends op tijd beginnen is voor veel MD1-patiënten op den duur niet mogelijk. Werkgevers interpreteren deze verschijnselen vaak onjuist, waardoor men ten onrechte kan worden bestempeld als lui en ongeïnteresseerd.

Het is voor MD1-patiënten van groot belang om passend werk te vinden of dit zo lang mogelijk te behouden. Een goede relatie met en begrip van werkgever en collega's is hiervoor een voorwaarde. Ook zijn op den duur aanpassingen noodzakelijk in het soort werk, de duur en het tempo van de werkzaamheden.

Een arbeidsdeskundige of bedrijfsarts kan, mits goed geïnformeerd over het ziektebeeld door de centrale zorgverlener, ondersteuning bieden om vroegtijdige uitval te voorkomen of werkaanpassingen te realiseren. In overleg met de MD1-patient kan een plan worden opgesteld hoe deze zo lang mogelijk kan blijven werken. De centrale zorgverlener kan adviseren bij het aanpassen van de levensstijl en bijvoorbeeld het opstellen van een dagschema.

Spierziekten Nederland biedt workshops aan waarin het effectief communiceren in de werksituatie aan de orde komt.

Volwassenen met een verstandelijke beperking als gevolg van de congenitale of kindervorm van MD1, zullen veelal niet zelfstandig in een werksituatie kunnen functioneren.

## **6.6 School**

Bij kinderen met de congenitale of kindervorm van MD1 kunnen concentratieproblemen, leer- en gedragsproblemen van grote invloed zijn op het dagelijks functioneren. Een verstandelijke beperking ( $IQ < 70$ ) komt bij de congenitale vorm in de regel voor, bij de kindervorm in mindere mate. Behalve dat hun cognitieve ontwikkeling vertraagd is, ligt het tempo van kinderen met MD1 een stuk lager dan dat van hun leeftijdsgenoten, waardoor ze moeite hebben met hun schoolwerk.

In sommige gevallen is het mogelijk om met bepaalde aanpassingen het reguliere onderwijs te volgen. Vaak wordt het aanbevolen speciaal onderwijs te volgen. Een kind met ernstige lichamelijke en of verstandelijke beperkingen, als gevolg van bijvoorbeeld de congenitale vorm van MD1, is waarschijnlijk beter op zijn plaats in het speciaal onderwijs.

Ook kinderen met MD1 en een normale intellectuele begaafdheid hebben doorgaans leerproblemen. Deze zijn onder andere te wijten aan lichamelijke klachten als vermoeidheidsverschijnselen, buikkoliek, traagheid, en spraakproblemen. De typerende slaapzucht staat bij kinderen minder op de voorgrond dan bij volwassenen.

Er is erg weinig goed psychologisch onderzoek gedaan, terwijl de behoefte hieraan groot is. AD(H)D en gedragsproblemen lijken vaker voor te komen dan onder de normale bevolking. Begeleiding door een kinderpsycholoog of orthopedagoog met kennis van MD1 kan bij leer- en gedragsproblemen wenselijk zijn.

Voor zorg- en hulpverleners is het van belang in te schatten of een kind met MD1 zich op zijn gemak voelt in de schoolsituatie. Kinderen met MD1 vinden niet altijd aansluiting bij leeftijdsgenootjes. Docenten, ouders en zorgverleners zullen alert moeten zijn op pestgedrag.

## 6.7 Individueel zorgplan

Op basis van de beschreven zorg in fase 4 van het zorgtraject (psychosociale zorg en maatschappelijke participatie) is het aan te bevelen om de volgende punten vast te leggen en inzichtelijk te maken voor zorgverlener en patiënt. Dit kan in de vorm van een individueel zorgplan:

Uitkomst van psychosociale anamnese bij jaarlijkse controle.

- Inhoud psychosociale zorg voor patiënt en naasten.
- Wie is de centrale zorgverlener en welke afspraken zijn er tussen patiënt (en naasten), centrale zorgverlener en betrokken zorgverlener(s) gemaakt.
- Mogelijkheden behouden sociale netwerk en optimaliseren maatschappelijke participatie.
- Zelfmanagement van patiënt en diens omgeving (partner of gezinsleden)
- Afspraken voor controle.

## 6.8 Aanbevelingen

### ***Aanbevelingen die volgen uit de richtlijn***

- Er is aandacht voor de psychische gevolgen van MD1 voor de partner.
- Wanneer patiënt, partner of andere gezinsleden daar behoefte aan hebben, wordt verwezen naar psychosociale hulpverlening (zie hoofdstuk 7, generiek thema psychosociale zorg).
- Er wordt gewezen op de mogelijkheid van lotgenotencontact via Spierziekten Nederland.
- Psychosociale hulpverleners zijn bij voorkeur werkzaam in een spierziekterevalidatiecentrum en hebben kennis van en ervaring met de problematiek van MD1 patiënten en hun naasten.
- Om de balans in het gezin en de relatie met de partner te behouden kan naast psychosociale hulpverlening eventueel thuiszorg worden ingeschakeld.
- Bij afnemende mobiliteit wordt verwezen naar een revalidatiearts met kennis van MD1 en bij voorkeur werkzaam in een spierziekterevalidatiecentrum, voor advies over het gebruik van hulpmiddelen en voor verdere multidisciplinaire behandeling en begeleiding.
- Een goed geïnformeerde arbeidsdeskundige of bedrijfsarts kan de MD1-patiënt mogelijk ondersteunen in het behouden of verkrijgen van (passend) werk.

### ***Overige aanbevelingen***

- De centrale zorgverlener is alert op mogelijke problemen met het halen of verlengen van het rijbewijs voortkomend uit het gebruik van modafinil.
- Bij kinderen met MD1 wordt aangeraden al in een vroeg stadium te overleggen met een orthopedagoog over de schoolkeuze.
- De onderwijsgevende van het kind met MD1 wordt op hoogte gesteld van het ziektebeeld en de mogelijke lichamelijke en psychosociale gevolgen.



## Bronvermelding

- Multidisciplinaire richtlijn Behandeling en Begeleiding van volwassenen met Myotone Dystrofie type I (MD1). Vereniging Klinische Genetica Nederland, 2012. Hoofdstuk 3.5.
- Jennekens FGI, de Die-Smulders CEM, Busch HFM., Neuropsychologie van neurologische aandoeningen in de kinderleeftijd. Hoofdstuk 17, myotone dystrofie type 1. Boom, Amsterdam 2008.
- Myotone dystrofie (MD1, ziekte van Steinert); Diagnose en behandeling. Uitgavenummer: D005-0507. Spierziekten Nederland, Baarn.
- Myotone dystrofie (MD1, ziekte van Steinert); Omgaan met de ziekte. Uitgavenummer: D005A-0507. Spierziekten Nederland, Baarn.
- Groepsgesprekken met MD1-patiënten en naasten, Spierziekten Nederland, Baarn 2010.
- Cup EHC, Kinébanian A, Satink T, Pieterse AJ, Hendricks HT, Oostendorp RAB, van der Wilt GJ & van Engelen BGM. Living with myotonic dystrophy; what can be learned from couples? A qualitative study. BMC Neurology 2011, 11:86.
- Natterlund B, Ahlstrom G: Activities of daily living and quality of life in persons with muscular dystrophy. Journal of Rehabilitation Medicine 2001, 33:206-211.
- Natterlund B: Living with muscular dystrophy. Illness experience, activities of daily living, coping, quality of life and rehabilitation Uppsala: Acta Universitatis Upsaliensis; 2001.
- Timman R, Tibben A, Wintzen AR. Myotonic dystrophy: the burden for patients and their partners. J Rehabil Med 2010; 42: 823–830.

## 7. Generieke Zorg

De generieke thema's voor zeldzame aandoeningen zijn door de VSOP ontwikkeld binnen het kader van het kader van het project 'Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen: de patiënt centraal'. Ze zijn dynamisch en aan ontwikkeling onderhevig. De VSOP is verantwoordelijk voor het signaleren en inspelen op nieuwe ontwikkelingen binnen de generieke zorgthema's. Voor een volledige beschrijving per thema en een up-to-date overzicht kan [www.zorgstandaarden.net](http://www.zorgstandaarden.net) geraadpleegd worden. Voor deze zorgstandaard is gekozen voor de onderstaande thema's:

- [Communicatie en voorlichting](#)
- [Genetica](#)
- [Preconceptie- en prenatale zorg](#)
- [Psychosociale zorg](#)
- [Concentratie en organisatie van zorg \(visiedocument\)](#)

## 8. Kwaliteitsinformatie

Bij de ontwikkeling van de richtlijn MD1 zijn door de beroepsgroepen geen indicatoren ontwikkeld. Deze zorgstandaard volgt de richtlijn ook hierin en heeft geen uitgewerkte indicatoren ontwikkeld. Hieronder worden kwaliteitscriteria vanuit patiëntenperspectief gegeven op basis waarvan indicatoren ontwikkeld zouden kunnen worden.

Bij zeldzame aandoeningen zoals MD1 hoort ons inziens de discussie gevoerd te worden naar de meerwaarde en praktische bruikbaarheid van indicatoren. Bij veelvoorkomende aandoeningen worden indicatoren vaak gebruikt om gegevens te verzamelen over de kwaliteit van zorg geleverd door individuele zorginstellingen/ziekenhuizen. Zorgverzekeraars, ziekenhuizen en patiëntenorganisaties gebruiken deze gegevens voor benchmarking. Bij zeldzame ziekten zoals MD1 is het aantal patiënten per ziekenhuis te gering om significante gegevens op te leveren per zorginstelling. Hierdoor is benchmarking tussen instellingen niet of nauwelijks mogelijk. Dit neemt niet weg dat indicatoren voor zeldzame aandoeningen wel inzicht kunnen geven in de kwaliteit van zorg op landelijk niveau.

### 8.1 Kwaliteitscriteria voor spierziekten vanuit patiëntenperspectief

Patiëntenorganisatie Spierziekten Nederland heeft in 2012 kwaliteitscriteria opgesteld voor de ziekenhuiszorg en revalidatiezorg aan mensen met spierziekten zoals myotone dystrofie type 1. Deze criteria zijn opgesteld vanuit het perspectief van de patiënt in het kader van het project 'Kwaliteit in Zicht'. Wensen en eisen die mensen met een spierziekte hebben ten aanzien van deze zorg, zijn in deze kwaliteitscriteria beschreven. De criteria volgen de fasen zoals beschreven in deze zorgstandaard. De volgende kwaliteitscriteria zijn ontwikkeld:

- Kwaliteitscriteria revalidatiezorg voor kinderen met een spierziekte, geformuleerd vanuit patiëntenperspectief, 2010
- Kwaliteitscriteria revalidatiezorg voor mensen met een spierziekte, geformuleerd vanuit patiëntenperspectief, 2010.
- Kwaliteitscriteria diagnostiek en medische zorg in ziekenhuizen voor volwassenen met een spierziekte, geformuleerd vanuit patiëntenperspectief, 2012
- Kwaliteitscriteria diagnostiek en medische zorg in ziekenhuizen voor kinderen met een spierziekte, geformuleerd vanuit patiëntenperspectief, 2012

Voor deze zorgstandaard beperken we ons tot de kwaliteitscriteria voor volwassenen. Hieronder staan de 10 belangrijkste kwaliteitscriteria weergegeven die mensen met spierziekten, zoals myotone dystrofie type 1, hebben geprioriteerd.

#### 8.1.1 Kwaliteitscriteria ziekenhuiszorg

Hieronder staan de kwaliteitscriteria voor diagnostiek en medische zorg beschreven vanuit patiëntenperspectief voor volwassenen met spierziekten in volgorde van belangrijkheid (kwaliteitscriteria ziekenhuiszorg, 2012):

##### *Diagnostiek*

- De eindverantwoordelijke medisch specialist is deskundig op het gebied van spierziekten en heeft hier ervaring mee.
- De eindverantwoordelijke medisch specialist is op de hoogte van de laatste medische ontwikkelingen op het gebied van spierziekten.
- De medisch specialist verwijst door naar een collega in een UMC (universitair medisch centrum) met expertise in de diagnostiek bij spierziekten wanneer hij zelf de benodigde kennis en ervaring mist.

- Wanneer er sprake is van het aanvragen van een second opinion, stuurt het ziekenhuis hiervoor door naar een in spierziekten gespecialiseerd team in het UMC.
- De eindverantwoordelijke medisch specialist stelt de diagnose in een persoonlijk consult met de patiënt; zo mogelijk volgt een behandelvoorstel.
- Bij diagnostische onderzoeken die in het kader van de spierziekte worden gedaan, zijn de faciliteiten op de beperkingen van de spierziektepatiënt aangepast. Er is bijvoorbeeld een tillift aanwezig.
- De betrokken zorgverleners bij de diagnosestelling werken onderling samen; zij stemmen de diagnostische zorg en het diagnostisch onderzoek op elkaar af.
- De medisch specialist voert het diagnostisch traject uit volgens de laatste richtlijnen, te weten de diagnostische criteria voor spierziekten, opgesteld door ENMC of de meest recente richtlijnen van de NVN, ISNO of Spierziekten Nederland.
- De medisch specialist verwijst in overleg met de spierziektepatiënt met een erfelijke spierziekte naar de klinisch geneticus voor erfelijkheidsadvies wanneer dit van invloed kan zijn op de situatie van de patiënt en/of familie.
- De zorgverleners houden rekening met de belasting, belastbaarheid, beperkingen en mogelijkheden van spierziektepatiënten.

#### *Medische zorg*

- De anesthesist stelt zich bij geplande operaties op de hoogte van de risico's van narcose bij een spierziektepatiënt.
- De medisch specialist verwijst, wanneer hij zelf de benodigde kennis en ervaring mist, naar een collega in een UMC met specifieke expertise ten aanzien van een bepaalde spierziekte, voor behandeling (van specifieke klachten) en begeleiding.
- De medisch specialist neemt bij opname bij een spierziektepatiënt met beademing contact op met het CTB (Centrum voor Thuisbeademing) om overleg te plegen wanneer de inschatting of verwachting is dat de opname invloed kan hebben op de beademing.
- De medisch specialisten en andere zorgverleners betrokken bij één spierziektepatiënt werken goed samen en volgen een gezamenlijk behandelbeleid.
- De eindverantwoordelijke medisch specialist heeft ervaring met en kennis van het behandelen en begeleiden van spierziektepatiënten.
- De eindverantwoordelijke medisch specialist is op de hoogte van de laatste medische ontwikkelingen op het gebied van spierziekten.
- Bij toediening van medicijnen wordt zo nodig rekening gehouden met bij spierziekten passende problemen zoals slikproblemen en gezocht naar een passende en veilige oplossing.
- De spierziektepatiënt kan bij ernstige of acute problemen/klachten snel terecht bij een medisch specialist die – indien mogelijk - in spierziekten is gespecialiseerd. Als deze mogelijkheid niet voorhanden is, wint de behandelend specialist de voor zijn behandeling relevante informatie in bij collega's die wel over deze kennis beschikken.
- De voorschrijvend arts houdt bij het voorschrijven van medicijnen rekening met spierziekte-specifieke bijwerkingen.
- De voorschrijvend arts informeert de spierziektepatiënt bij het voorschrijven van medicijnen over spierziekte-specifieke bijwerkingen.

### 8.1.2 Kwaliteitscriteria revalidatiezorg

Hieronder staan de kwaliteitscriteria revalidatiezorg beschreven vanuit patiëntenperspectief voor volwassenen met spierziekten in volgorde van belangrijkheid (kwaliteitscriteria revalidatiezorg, 2010):

1. Mensen met een spierziekte worden begeleid door een revalidatiearts met specifieke deskundigheid en ervaring in het behandelen van patiënten met spierziekten. Naast medisch inhoudelijke kennis en kennis van actuele problematiek, is de revalidatiearts bekend met het beloop (of maakt zich deze kennis op korte termijn eigen).
2. Het revalidatiebehandelteam werkt volgens de laatste stand van wetenschap en praktijk over spierziekten. Het revalidatiebehandelteam zorgt dat het op de hoogte is en blijft van de nieuwste inzichten over spierziekten en wint zo nodig informatie in.
3. De persoon met een spierziekte heeft de mogelijkheid om mee te beslissen over zorg en behandeling in een revalidatiecentrum gedurende de uitvoering van het gehele behandeltraject.
4. Revalidatiebehandeling van mensen met een spierziekte wordt uitgevoerd door een multidisciplinair revalidatiebehandelteam met specifieke deskundigheid op het gebied van spierziekten en de behandeling hiervan (of het behandelteam maakt zich deze kennis op korte termijn eigen).
5. De revalidatiearts heeft samenwerking/samenwerkingsafspraken met in spierziekten gespecialiseerde medisch specialisten (zoals neuroloog, orthopedisch chirurg, cardioloog, longarts, vertegenwoordiger van Centrum voor Thuisbeademing).
6. De persoon met een spierziekte wordt respectvol bejegend door het revalidatiebehandelteam.
7. De persoon met een spierziekte heeft een vaste, in spierziekten gespecialiseerde revalidatiearts. Indien deze afwezig is, neemt een vaste vervanger diens taak over.
8. De revalidatiearts is eindverantwoordelijk voor en coördinator van de door hem en het team gegeven revalidatiezorg aan de persoon met een spierziekte.
9. Het revalidatiebehandelteam bereidt een (controle)afpraak voor door vóór een controle (of intake) te bekijken met welke verschillende hulpverleners een afspraak geïndiceerd is. Zo kan zo efficiënt mogelijk gepland worden, bij voorkeur op één dag.

### 8.2 Minimale criteria opgesteld door zorgverleners

Zorgverleners die gespecialiseerd zijn in spierziekten hebben in samenwerking met de patiëntenorganisatie Spierziekten Nederland een set minimale criteria ontwikkeld waaraan de ziekenhuiszorg en revalidatiezorg voor mensen met een spierziekte moeten voldoen. Voor de revalidatiezorg heeft de VRA-werkgroep neuromusculaire ziekten deze criteria beschreven in het behandelkader spierziekten voor volwassenen. Dit behandelkader is in 2013 geaccordeerd door de VRA ([behandelkader, 2013](#)). Op dit moment wordt het behandelkader voor kinderen ontwikkeld.

Het ISNO (interuniversitair steunpunt neuromusculair onderzoek), een samenwerkingsverband van medisch specialisten en onderzoekers gespecialiseerd in neuromusculaire ziekten en de patiëntenorganisatie, heeft in 2013 minimale criteria voor diagnostiek en medische zorg voor volwassenen met neuromusculaire aandoeningen opgesteld.

### **8.3 Kwaliteitscriteria MD1**

Op basis van de kwaliteitscriteria voor spierziekten opgesteld vanuit patiëntenperspectief, de minimale criteria opgesteld door de zorgverleners en onderhavige zorgstandaard MD1 zijn de volgende criteria specifiek van belang voor MD1:

#### **8.3.1 Fase overstijgende kwaliteitscriteria**

- De zorg voor de patiënt met MD1 wordt gecoördineerd en actief bewaakt door één medisch specialist, de centrale zorgverlener.
- De centrale zorgverlener (coördinator) heeft specifieke deskundigheid op gebied van spierziekten en affiniteit met de behandeling van patiënten met MD1.
- De centrale zorgverlener heeft minimaal jaarlijks contact met de patiënt en heeft een proactieve opstelling (bemoeizorg) bij het volgen van de patiënt.
- De centrale zorgverlener:
  - is verantwoordelijk voor een goed op elkaar afgestemd zorgaanbod en kan gemakkelijk overleggen met / verwijzen naar de diverse orgaanspecialisten;
  - bewaakt het zorgproces en de kwaliteit van zorg in de keten;
  - signaleert klachten en complicaties horend bij MD1, initieert verdere diagnostiek en verwijst op indicatie naar andere zorgverleners;
  - heeft specifieke aandacht voor de coördinatie van de verschillende medische adviezen van de betrokken artsen en onderhoudt nauw contact met de huisarts;
  - heeft specifieke aandacht voor de sociale context van de patiënt, het gezin en de mantelzorg(er);
  - geeft voorlichting aan de patiënt, naasten en de huisarts aangaande het ziektebeeld en de gevolgen hiervan.
- Patiënt en naasten worden gewezen op Spierziekten Nederland voor informatie, steun en lotgenotencontact.

#### **8.3.2 Kwaliteitscriteria voor fase 1 en 2, preventie en diagnostiek**

- De neuroloog neemt na diagnosestelling de rol van centrale zorgverlener op zich, of verwijst hiervoor naar een revalidatiearts of neuroloog die kennis en ervaring heeft met MD1 en affiniteit heeft met de ziekte.
- Patiënt wordt naar een klinisch geneticus verwezen: bij kinderwens; bij vragen over erfelijkheid; na de diagnose; voor voorlichting en familieonderzoek.

#### **8.3.3 Kwaliteitscriteria voor fase 3 en 4, behandeling, begeleiding en psychosociale zorg**

- De centrale zorgverlener voert een jaarlijkse controle uit bestaande uit ten minste een gestructureerde anamnese en lichamelijk onderzoek:
  - een controle van het hart uit bestaande uit anamnese, lichamelijk onderzoek en een ECG;
  - een longfunctieonderzoek (spirometrie), zowel zittend als liggend, ter bepaling van de vitale capaciteit en om respiratoire complicaties vroegtijdig op te sporen;
  - anamnese waarbij gestructureerd gevraagd wordt naar pijn, spierzwakte, vallen en myotonie. Indien nodig worden myotonie en spierzwakte verder getest;
  - onderzoek naar slik- en of passageklachten (dysfagie), dyspepsie, buikkrampen, diarree, obstipatie en fecale incontinentie;
  - onderzoek naar klachten van slaperigheid overdag naar tekenen van nachtelijke hypoventilatie, stemmingsstoornissen en tekenen van vermoeidheid;

- psychosociale anamnese waarbij specifieke aandacht uitgaat naar eventuele relatie- en gezinsproblematiek en arbeidsproblematiek.
- De centrale zorgverlener verwijst de patiënt naar een cardioloog door:
  - om de twee tot vijf jaar;
  - bij klachten;
  - bij een afwijkend ECG.
- De anesthesioloog wordt voorafgaand aan de operatie nadrukkelijk op de hoogte gesteld van de diagnose MD1. In het preoperatief consult is aandacht voor de hart- en longfunctie (o.a. preoperatief ECG). Indien nodig wordt verwezen naar cardioloog en/of longarts.
- Postoperatief dienen MD1-patiënten minimaal 24 uur bewaakt te worden op de intensive care.
- Vrouwen met MD1 die zwanger zijn, worden in alle gevallen gecontroleerd door een gynaecoloog die bekend is met MD1.
- De bevalling van vrouwen met MD1 vindt plaats in een ziekenhuis, onder begeleiding van een gynaecoloog.

### **Bronvermelding**

- Kwaliteitscriteria revalidatiezorg voor mensen met een spierziekte, geformuleerd vanuit patiëntenperspectief, 2010.
- Kwaliteitscriteria revalidatiezorg voor kinderen met een spierziekte, geformuleerd vanuit patiëntenperspectief, 2010
- Kwaliteitscriteria diagnostiek en medische zorg in ziekenhuizen voor volwassenen met een spierziekte, geformuleerd vanuit patiëntenperspectief, 2012
- Kwaliteitscriteria diagnostiek en medische zorg in ziekenhuizen voor kinderen met een spierziekte, geformuleerd vanuit patiëntenperspectief, 2012
- VRA Behandelkader 2013. VRA-werkgroep 'neuromusculaire aandoeningen'.
- Minimale criteria voor diagnostiek en medische zorg voor volwassenen met neuromusculaire aandoeningen, 2013. ISNO (Interuniversitair Steunpunt Neuromusculair Onderzoek).

## **Bijlage 1    Betrokkenen bij ontwikkeling en onderhoud**

### **Initiatief**

- Spierziekten Nederland

### **In samenwerking met**

- Nederlandse Vereniging van Revalidatieartsen (VRA)
- Expertisecentrum MD1, Radboud Universitair Medisch Centrum te Nijmegen en Maastricht Universitair Medisch Centrum
- Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

### **Ontwikkelgroep**

- De heer drs. J.J.M. Cluitmans, revalidatiearts, Maastricht Universitair Medisch Centrum
- Mevrouw prof. dr. C.E.M. de Die-Smulders, klinisch geneticus, Maastricht Universitair Medisch Centrum
- De heer prof. dr. B.G.M. van Engelen, neuroloog, Radboud Universitair Medisch Centrum te Nijmegen
- Mevrouw prof. dr. C.G. Faber, neuroloog, Maastricht Universitair Medisch Centrum
- Mevrouw dr. A.M.C. Horemans, (coördinator Zorgstandaard MD1) patiëntenvertegenwoordiger, hoofd kwaliteit van zorg Spierziekten Nederland, Baarn
- De heer dr. W.G.M. Janssen, revalidatiearts, Erasmus Medisch Centrum te Rotterdam
- Mevrouw drs. M. Meijer, patiëntenvertegenwoordiger, medewerker Spierziekten Nederland en contactpersoon voor de diagnosewerkgroep MD1.
- Mevrouw J.L. Nijman, MSc, projectmedewerker Spierziekten Nederland te Baarn (tot eind 2012).

### **Adviesgroepen**

De tekst is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:

#### *De diagnosewerkgroep MD1 van Spierziekten Nederland*

De diagnosewerkgroep MD1 van patiëntenorganisatie Spierziekten Nederland bestaat uit zes vrijwilligers die allen, als patiënt of naaste familie direct betrokken zijn bij MD1. Mevrouw drs. M. Meijer is contactpersoon van Spierziekten Nederland voor deze diagnosewerkgroep.

#### *De richtlijnwerkgroep MD1*

Deze werkgroep heeft de multidisciplinaire richtlijn 'Behandeling en Begeleiding van volwassenen met MD1' ontwikkeld. Deelnemers aan de werkgroep:

- Mevrouw dr. M. Michels, cardioloog
- De heer dr. J. Driessen, anesthesioloog
- De heer dr. J.M. Conchillo, MDL-arts
- Mevrouw Drs. A.A.B. Otte, longarts
- De heer prof. dr. B.G.M. van Engelen, neuroloog
- Mevrouw dr. C.G. Faber, neuroloog (voorzitter richtlijnwerkgroep)
- Mevrouw prof. dr. C.E.M. de Die-Smulders, klinisch geneticus (projectleider richtlijnwerkgroep)
- De heer dr. W.G.M. Janssen, revalidatiearts
- De heer drs. J. Cluitmans, revalidatiearts
- Mevrouw dr. A.M.C. Horemans, patiëntenvertegenwoordiger
- De heer prof.dr. A. Masclee, MDL-arts



*De werkgroep 'neuromusculaire aandoeningen' van de VRA*

Deze werkgroep bestaat uit ruim zeventig revalidatieartsen met specifieke interesse in spierziekten en staat onder voorzitterschap van de heer drs. R.F. Pangalila, revalidatiearts, Rijndam Revalidatiecentrum Rotterdam (2012/2013) en mevrouw dr. I.J.M. de Groot, revalidatiearts Radboud Universitair Medisch Centrum te Nijmegen (vanaf 2014). De namen van alle werkgroepleden staan vermeld in de Zorgwijzer ([www.spierziekten.nl/zorgwijzer](http://www.spierziekten.nl/zorgwijzer)).

*De Nederlandse Vereniging voor Neurologie*

Namens de Nederlandse Vereniging voor Neurologie (NVN) is commentaar gegeven op de concept-zorgstandaard.

**Onderhoudsgroep**

Spierziekten Nederland (mevrouw dr. A.M.C. Horemans en mevrouw drs. M. Meijer) is verantwoordelijk voor het beheer en onderhoud van de zorgstandaard. In overleg met de VRA-werkgroep 'neuromusculaire aandoeningen' (de heren dr. W.G.M. Janssen en drs. J. Cluitmans, revalidatieartsen) en het expertisecentrum MD1 (mevrouw dr. C.G. Faber en de heer prof. dr. B.G.M. van Engelen, neurologen) wordt bepaald wanneer de zorgstandaard herzien dient te worden (uiterlijk in 2020 wordt nagegaan of de zorgstandaard nog actueel is).

## **Bijlage 2 Anamnese, lichamelijk onderzoek, en aanvullend onderzoek bij jaarlijkse controle**

### **Anamnese bij (jaarlijkse) controle**

Er wordt een (liefst gestructureerde en daardoor systematische) anamnese afgenomen. Als voorbeeld hiervoor kan de volgende vragenlijst dienen; deze vragen kunnen zonodig ook aan de partner worden voorgelegd.

### **Spierzwakte en myotonie**

- Is er spierzwakte?
- Heeft u moeite met omhoogkomen vanuit liggende houding?
- Heeft u moeite met het openen van potjes/flessen/tube tandpasta?
- Hoe gaat het met aankleden (ritsen, knoopjes, veters strikken)?
- Hoe gaat het met lopen?
- Hoe ver of hoe lang kunt u lopen?
- Struikelt u wel eens?
- Valt u wel eens?
- Hebt u aangepaste schoenen?
- Gebruikt u hulpmiddelen (rollator, stok, rolstoel)?
- Kunt u opstaan uit een stoel zonder steun van de armen?
- Kunt u makkelijk uit de auto stappen?
- Hebt u stijfheid in de handen na dichtknijpen of bij koude?
- Hebt u wel eens moeite de ogen te openen (stijfheid) na dichtknijpen of bij koude (bijvoorbeeld bij fietsen)?
- Heeft u wel eens stijfheid van de tong bij spreken na zwijgen?
- Heeft u wel eens pijn?

### **Slaperigheid overdag, vermoeidheid, stemming**

- Hoe laat gaat u naar bed 's avonds?
- Hoe laat staat u op?
- Valt u makkelijk in slaap?
- Slaapt u onrustig?
- Wordt u 's nachts vaak wakker?
- Heeft u vaak enge dromen?
- Snurkt u veel (partner)?
- Stopt u 's nachts wel eens met ademen (partner)?
- Wordt u uitgerust wakker?
- Hebt u wel eens hoofdpijn bij het ontwaken?
- Valt u overdag makkelijk in slaap?
- Valt u in slaap tijdens tv kijken/ gesprek/ in de auto?
- Doet u dutjes overdag?
- Bent u erg vermoeid?
- Doet u aan sport of beweging? Neemt de vermoeidheid dan toe?
- Wat betekent dit voor uw dagelijkse bezigheden (werk/huishouden)?
- Kost het veel moeite om tot iets te komen (partner)?
- Bent u somber of verdrietig?
- Beleeft u plezier aan prettige dingen die u meemaakt?

### **Hart en ademhaling**

- Hebt u last van hartkloppingen?
- Valt u wel eens flauw, of hebt u wel eens het gevoel flauw te vallen?
- Bent u wel eens duizelig?
- Bent u wel eens kortademig? Wordt dat uitgelokt door inspanning?
- Bent u 's nachts kortademig?
- Hebt u wel eens pijn op de borst?
- Kunt u goed ophoesten?

### **Slikken en maag-darmklachten**

- Verslikt u zich regelmatig? Zo ja, hoe vaak?
- Hoest u tijdens of na het eten of drinken?
- Heeft u moeite met kauwen?
- Heeft u het idee dat eten blijft hangen?
- Zakt het eten makkelijk?
- Heeft u uw eetpatroon veranderd (vast/vloeibaar)?
- Heeft u pijn in de maag?
- Bent u snel vol van het eten?
- Heeft u na het eten lang een vol gevoel?
- Hoe vaak heeft u ontlasting?
- Heeft u last van obstipatie? Zo ja, hoe vaak?
- Heeft u wel eens last van diarree? Zo ja, hoe vaak?
- Heeft u wel eens last van buikpijn of buikkrampen?
- Verliest u wel eens ongewild ontlasting? Verliest u wel eens ongewild urine?
- Is uw gewicht veranderd?
- Hoeveel drinkt u per dag? Eet u voldoende vezels (bruin brood, groenten, fruit)?
- Heeft u wel eens loze aandrang?

### **Oogklachten**

- Heeft u moeite met lezen?
- Heeft u moeite met zien in het donker?
- Heeft u last van tegenlicht in het donker, bijvoorbeeld bij autorijden?
- Hangen de oogleden?
- Wordt de visus hierdoor beperkt?

### **Algemeen/psychosociaal**

- Werkt u? Zo ja hoeveel uren per week?
- Zijn er problemen rondom het werk?
- Hoe zwaar valt het werken u?
- Hebt u na het werk nog energie om iets anders te ondernemen?
- Hebt u hobby's of andere bezigheden thuis?
- Hoe gaat het thuis?
- Hoe gaat het met de relatie?
- Voor de partner: komt er veel extra zorg op u neer?
- Hebt u daar hulp bij?
- Is er meer hulp nodig?
- Hoe gaat het met uw kinderen?

## Specifiek

- Is er een kinderwens?

## Lichamelijk onderzoek bij (jaarlijkse) controle

- Actiemyotonie en percussiemyotonie in handspieren, eventueel in onderarmspieren; tong percussiemyotonie, oogspieren actiemyotonie. Let op warming-up fenomeen
- Kracht (MRC) van vroeg aangedane spieren: nekbuigers, vingerbuigers en strekkers, onderbeenspieren.
- Functionele spierkracht: opstaan uit stoel, lopen, traplopen
- Habitus, pols, bloeddruk, hart-en longauscultatie, tekenen van vochtretentie (centraal veneuze druk, levergrootte, aanwezigheid van oedeem), ademfrequentie en ademhalingspatroon

## Aanvullend onderzoek bij jaarlijkse controle

- ECG
- longfunctiemeting (vitale capaciteit bij spirometrie; liggend en zittend)
- Overweeg gebruik van de CIS (vermoeidheid), BDI (depressie), DM1 Activ (activiteiten en participatie) en FDSS (slaperigheid en vermoeidheid).
- Overweeg laagdrempelig bloedgasanalyse en monddrukmeting.

Verwijs patiënt naar:

<ul style="list-style-type: none"><li>• de cardioloog</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- om de twee jaar;</li><li>- bij cardiale klachten in de anamnese en / of tekenen van cardiale problemen bij lichamelijk onderzoek;</li><li>- bij de volgende (nieuwe) ECG-afwijkingen: eerstegraads AV-geleidingsstoornissen en hoger; supra- of ventriculaire ritmestoornissen; sinus bradycardie (&lt; 40/min); hemiblock, linker of rechter bundeltakblok.</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• de neuroloog bij:</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- slaperigheid overdag;</li><li>- stemmingsstoornissen;</li><li>- vermoeidheid;</li><li>- toename van spierzwakte;</li><li>- vraag naar behandeling van myotonie.</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• de revalidatiearts:</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- bij spierzwakte die interfereert met het dagelijks leven (zoals vallen);</li><li>- voor advies over orthesen;</li><li>- voor bewegingsadvies;</li><li>- bij psychosociale problemen;</li><li>- bij (dreigende) toename van de gevolgen van de MD1 voor activiteiten en participatie, denk bijvoorbeeld aan scholing, werk en/of relatie;</li><li>- voor coördinatie van multidisciplinaire paramedische begeleiding/behandeling.</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• de longarts (of centrum voor thuisbeademing) bij:</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- klachten of tekenen van nachtelijke hypoventilatie;</li><li>- recidiverende luchtweginfecties; aspiratie;</li><li>- tekenen van verhoogde ademarbeid;</li><li>- afwijkingen bij longfunctieonderzoek en/of bloedgasanalyse.</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• de KNO-arts en/of logopedist:</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- bij slikklachten of (recidiverende) aspiratiepneumonie.</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• de MDL-arts bij:</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- dysfagie met onvoldoende intake en/of fors afvallen;</li><li>- hoge frequentie van ontlasting;</li><li>- langdurige buikpijn;</li><li>- persisterende obstipatie ondanks poging tot laxeren;</li><li>- frequente en/of hinderlijke fecale incontinentie.</li></ul>

• de oogarts bij:	- visusklachten
• de klinisch geneticus:	- bij kinderwens; - bij vragen over erfelijkheid; - na de diagnose voor voorlichting en familieonderzoek.

Bron: [Multidisciplinaire richtlijn Behandeling en Begeleiding van volwassenen met Myotone Dystrofie type I \(MD1\)](#), addendum 2. Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN), 2012.

## Bijlage 3 Overige verwijsadressen

### Specialisten in neuromusculaire aandoeningen

Een actueel overzicht van medisch specialisten, revalidatiedeskundigen, centra voor thuisbeademing en klinisch genetische centra is te vinden in de Zorgwijzer op de website van Spierziekten Nederland: [www.spierziekten.nl/zorgwijzer](http://www.spierziekten.nl/zorgwijzer)

### MD 1- expertisecentrum

Radboudumc

Spierziektencentrum Radboudumc

Polikliniek neurologie

Geert Grooteplein-Zuid 10

6525 GA NIJMEGEN

Telefoon: 024 361 33 96

Website: [www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Neurologie/Pages/default.aspx](http://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Neurologie/Pages/default.aspx)

Radboudumc

Spierziektencentrum Radboudumc

Afdeling Revalidatie

Geert Grooteplein-Zuid 10

6525 GA NIJMEGEN

Telefoon: 024 361 33 96

Website: [www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Revalidatie/Pages/default.aspx](http://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Revalidatie/Pages/default.aspx)

Maastricht UMC+

Spierziektencentrum Maastricht UMC

P. Debyelaan 25

6229 HX MAASTRICHT

Telefoon: 043 387 65 43

E-mail: [spierziektencentrummaastricht@mumc.nl](mailto:spierziektencentrummaastricht@mumc.nl)

Website: [www.myotonedystrofie.org/](http://www.myotonedystrofie.org/)

### Patiëntenvereniging

Patiëntenorganisatie Spierziekten Nederland is een organisatie van en voor mensen met neuromusculaire aandoeningen, waaronder MD1. Spierziekten Nederland biedt informatie (zowel voor patiënten als voor hulpverleners) en lotgenotencontact. Ook kan Spierziekten Nederland advies geven over het zorgtraject.

Website: [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl)

Telefoon: 035 548 04 80

### Vereniging samenwerkingsverband chronische ademhalingsondersteuning

De Vereniging Samenwerkingsverband Chronische Ademhalingsondersteuning is een organisatie van patiëntvertegenwoordigers en verschillende hulpverleners die bij de zorg voor chronisch beademden betrokken zijn. De VSCA fungeert als centraal aanspreekpunt, vraagbaak en informatieverschaffer voor chronisch beademden, mantelzorgers, vrijwilligers, hulpverleners, verzekeraars en beleidsmakers.

Website: [www.vsca.nl](http://www.vsca.nl)

## Bijlage 4 Aanbevolen literatuur

- Multidisciplinaire richtlijn Behandeling en Begeleiding van volwassenen met Myotone Dystrofie type I (MD1). Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN), 2012.
- Goede zorg voor mensen met myotone dystrofie type 1. Je staat er niet alleen voor. Patiëntenbrochure richtlijn en zorgstandaard. Spierziekten Nederland, 2014.
- Informatie voor de huisarts over myotone dystrofie. Spierziekten Nederland & Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG), 2006.

### ***Uitgaven Spierziekten Nederland:***

- Behandelkader NMA volwassenen. Spierziekten Nederland, 2012.
- Myonet Nieuwsbrief neuromusculaire ziekten (nr. 3, januari 2010). Myotone dystrofie: begeleiding in de verschillende leeftijdsfasen. Uitgavenummer: MYO.003. Spierziekten Nederland, Baarn 2010.
- Myotone dystrofie (MD, ziekte van Steinert); Diagnose en behandeling. Uitgavenummer: D005. Spierziekten Nederland, Baarn.
- Myotone dystrofie (MD, ziekte van Steinert); Omgaan met de ziekte. Uitgavenummer: D005A. Spierziekten Nederland, Baarn.
- Groepsgesprekken met MD-patiënten en naasten, Spierziekten Nederland, Baarn 2010.
- Kwaliteitscriteria diagnostiek en medische zorg voor volwassenen met een spierziekte (geformuleerd vanuit patiëntenperspectief). Programma Kwaliteit in Zicht (KiZ). Spierziekten Nederland, Baarn, 2012.
- Kwaliteitscriteria voor de revalidatiezorg voor mensen met een spierziekte (geformuleerd vanuit patiëntenperspectief). Programma Kwaliteit in Zicht (KiZ). Spierziekten Nederland, Baarn 2010.

### **Websites**

- [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl)
- [www.spierziekten.nl/zorgwijzer](http://www.spierziekten.nl/zorgwijzer)
- [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl)
- [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)
- [www.myotonedystrofie.org](http://www.myotonedystrofie.org)
- [www.vsca.nl](http://www.vsca.nl)
- [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)
- [www.zorgstandaarden.net](http://www.zorgstandaarden.net)

**Spierziekten Nederland is een organisatie van en voor mensen met een spierziekte. Spierziekten Nederland staat voor:**

- goede voorlichting
- betere kwaliteit van de zorg
- meer wetenschappelijk onderzoek
- onderling contact

## **SPIERZIEKTEN NEDERLAND**

Lt.gen. Van Heutszlaan 6  
3743 JN Baarn  
(035) 548 04 80  
[www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl)  
[mail@spierziekten.nl](mailto:mail@spierziekten.nl)

Uitgavenummer: R032  
Baarn, 2015