

Informatie voor de huisarts over

Myotone dystrofie type 1





Geacht lid van Spierziekten Nederland,

Hierbij ontvangt u een informatiepakket voor uw huisarts. U kunt deze informatie aan de assistente van uw huisarts geven en een afspraak met uw huisarts maken voor ongeveer een week daarna. Uw huisarts kan dan de informatie doornemen voordat u op gesprek komt. Wanneer u uw situatie al hebt besproken met uw huisarts, is dit natuurlijk niet nodig. De huisartsenbrochure en begeleidende brief zijn bedoeld voor de situatie waarin de diagnose kort geleden is gesteld.

Normaal gesproken hebben huisartsen een begeleidende en in veel gevallen een coördinerende rol bij chronische ziekten. Maar omdat spierziekten zeldzaam zijn, weet de huisarts hier in het algemeen weinig over. In het informatiepakket staat beknopt beschreven wat de huisarts over uw spierziekte en de behandeling ervan moet weten.

De huisartsenbrochure is gemaakt door Spierziekten Nederland samen met het Nederlands Huisartsen Genootschap en gecontroleerd door vooraanstaande specialisten. Hij is geschreven voor de huisarts. Natuurlijk staat het u vrij om de brochure door te lezen. De gegevens in de brochure worden kort, zakelijk en in medisch vakjargon weergegeven. Het kan zijn dat onderdelen van de brochure confronterend overkomen.

De huisarts speelt vaak een belangrijke rol in de zorgverlening aan mensen met een spierziekte en hun naasten. In de regel wordt de betrokkenheid van de huisarts groter naarmate u de aandoening langer hebt. Bedenk welke rol uw huisarts kan hebben in uw zorg.

- Hoe is uw relatie met uw huisarts nu? Zijn er in het verleden zaken voorgevallen die de relatie met uw huisarts verstoord hebben? Praat hier dan over met elkaar. Het valt voor een huisarts soms ook moeilijk om goede keuzes te maken bij zeldzame ziekten.
- Wat verwacht u van uw huisarts? Wat organiseert u zelf en wat verwacht u dat uw huisarts regelt? Kan uw huisarts een coördinerende rol vervullen?

Deze brochure kan uw huisarts helpen u beter te begeleiden, maar maakt uw huisarts geen specialist in spierziekten. Daarvoor ziet hij/zij te weinig mensen met uw aandoening. Met complexe vragen zult u altijd een beroep moeten blijven doen op een in spierziekten gespecialiseerde revalidatiearts. Spierziekten Nederland raadt u aan regelmatig op controle te gaan bij een revalidatiearts. Via de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland kunt u adressen van gespecialiseerde behandelaars vinden, zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Wij hopen dat uw huisarts de nodige steun heeft aan dit informatiepakket.

Met vriendelijke groet,

Drs. M.F.Th. Timmen
Directeur Spierziekten Nederland

Datum zie poststempel Kenmerk mw/NHG-VSOP-2018
Onderwerp Brochure voor de huisarts

Geachte huisarts,

Hierbij ontvangt u een brochure over een neuromusculaire aandoening en de huisarts-geneeskundige behandeling en begeleiding van de patiënt met deze ziekte. De brochure is ontwikkeld door Spierziekten Nederland, het Nederlands Huisartsen Genootschap en de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP).

De behandeling van een patiënt met een neuromusculaire ziekte vraagt een multidisciplinaire aanpak waarbij voor alle betrokkenen (huisarts-patiënt-specialisten) duidelijk is welk aandeel van de huisarts gewenst en mogelijk is.

De betrokkenheid van de huisarts bij een patiënt met deze ziekte kan variëren en hangt onder meer af van het verloop van de ziekte. De huisarts kan zo nodig voor consultatie terecht bij een spierziekterevalidatieteam. De adressen hiervan vindt u op www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Op www.spierziekten.nl vindt u meer informatie over deze en andere spierziekten.

Deze brochure is ook te downloaden via www.nhg.org, www.vsop.nl en www.spierziekten.nl; op de sites staat steeds de meest recente versie.

Wij hopen u hiermee van dienst te zijn geweest.

Met vriendelijke groet,



Dr. T. Drenthen,
Senior wetenschappelijk medewerker team Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG/Thuisarts.nl

Algemene aandachtspunten

Aandachtspunten voor de begeleiding van patiënten met zeldzame neuromusculaire ziekten

Verschillende van de hieronder genoemde aandachtspunten zijn vanzelfsprekend, maar zijn voor de volledigheid opgenomen. De aandachtspunten gelden voor neuromusculaire ziekten in algemene zin. Afhankelijk van het ziektebeeld kunnen bepaalde punten minder van belang zijn. Dit overzicht is voortgekomen uit een meningsvormend onderzoek naar de informatiebehoefte van huisartsen op het gebied van de neuromusculaire ziekten. In het onderzoek is gepeild wat de huisartsen als hun taak zien. Dit onderzoek is uitgevoerd in opdracht van het NHG en Spierziekten Nederland*.

Na het stellen van de diagnose

- De patiënt op korte termijn actief benaderen zodra de specialistische diagnose bekend is.
- Navragen hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt is ervaren; nagaan of iets in die aanpak of opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie negatief beïnvloed heeft.
- Toetsen wat de diagnose bij de patiënt en naasten losmaakt.
- Navragen welke afspraken met de patiënt gemaakt zijn over taakverdeling tussen behandelaars en over zorgcoördinatie.
- Bespreken met de patiënt wat wel en niet van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.

Bij voortschrijden van de ziekte

- Afspreken met betrokken behandelaars wie de hoofdbehandelaar is (ook wel coördinator van de zorg of centrale zorgverlener genoemd) en het beloop van de ziekte bewaakt.
- Beleid afspreken en blijven afstemmen met de hoofdbehandelaar (en overige specialisten).
- Eerste aanspreekpunt zijn voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar.
- Behandelend (of verwijzend) ingrijpen bij medische problemen waarbij geen extra risico's aanwezig zijn (voor zover dit met patiënt en specialist afgesproken beleid is).
- Kennis hebben van de effecten van de spierziekte op gewone aandoeningen zoals longontsteking, blaasontsteking of griep (en op (griep)vaccinatie).
- Bewust zijn van en betrokkenen attenderen op bij de huisarts bekende extra ziektegebonden risico's. (Zowel Spierziekten Nederland als het expertisecentrum

myotone dystrofie beschikt over een SOS-kaartje voor mensen met myotone dystrofie.)

- Doorverwijzen naar de juiste hulpverleners bij complicaties.
- Alert zijn op fysieke of emotionele uitputting van de naaste omgeving bij (zwaarder wordende) mantelzorgtaken.
- Anticiperen op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van diagnose en ziekte.
- Anticiperen op vragen rondom het levenseinde.
- Signaleren van deze niet-medische vragen en problemen.

Rondom het levenseinde

- Coördineren van zorg rond thuiswonende patiënten.
- Wensen rond levenseinde tijdig bespreken en alert zijn op mogelijke (latere) veranderingen hierin.
- Stervensbegeleiding.
- Verlenen van palliatieve zorg.
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen bekend zijn met (de problematiek van) de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte in deze fase met zich meebrengt.
- Beleid bespreken in geval van crisis.
- Bewust zijn van en betrokkenen attenderen op bij de huisarts bekende, extra ziektegebonden risico's.
- Anticiperen op een eventuele opname in een geschikt ziekenhuis, mochten complicaties in de overlijdensfase opname noodzakelijk maken.
- Verlenen van nazorg aan nabestaanden.

* Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk', 2006. E. Eijssens

Myotone dystrofie type 1

Myotone dystrofie type 1 (MD 1, ziekte van Steinert) is een relatief veelvoorkomende erfelijke spierziekte die gekenmerkt wordt door het onvermogen tot relaxatie van de spieren (myotonie) en door langzaam progressieve spierzwakte. Daarnaast zijn vaak andere organen aangedaan. Onder meer hartritme stoornissen, maagdarmlaaijken, cataract, apathie, vermoeidheid en verstandelijke beperking kunnen voorkomen. Myotone dystrofie heeft een chronisch progressief beloop en een sterk wisselend klinisch spectrum. De ziekte neemt per generatie in ernst toe.

ENKELE FEITEN

Synoniemen

Myotone dystrofie, MD 1, myotonia dystrophica, ziekte van Steinert, ziekte van Curschmann-Steinert, dystrofische myotonie.

Vóórkomen

- Prevalentie: naar schatting 1/8.000. Plaatselijk komen veel hogere prevalenties voor.
- In Nederland komen er zo'n 400-700 patiënten met myotone dystrofie per jaar bij. Een huisarts met een normpraktijk van 2.095 patiënten die dertig jaar werkt, ziet gemiddeld twee tot drie patiënten met myotone dystrofie.

Erfelijkheid

- Myotone dystrofie is autosomaal dominant erfelijk: als één van de ouders de ziekte heeft, bestaat er voor elk kind een kans van 50% dat het de aandoening ook krijgt. Meestal begint de ziekte bij het kind op jongere leeftijd dan bij de ouder en verloopt deze ernstiger. Dit heet anticipatie.
- De oorzaak van MD 1 ligt in een verhoogde herhalingssequentie van het CTG-triplet in het DMPK-gen op chromosoom 19. Naarmate het aantal herhalingssequenties groter is, zijn de verschijnselen van de ziekte ernstiger.
- Met behulp van (prenatale) DNA-diagnostiek kan met zekerheid worden vastgesteld of iemand de ziekte heeft. Lees meer bij [Diagnose](#) en bij [Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap](#).
- In de praktijk ziet men vaak een familiebeeld van bijvoorbeeld drie generaties met myotone dystrofie: moeder kreeg op oudere leeftijd staar, dochter heeft spierzwakte en een uitdrukingsloos gezicht en het kleinkind heeft al bij de geboorte ernstige spierzwakte en een vertraagde ontwikkeling.

Varianten

- Er worden vier typen myotone dystrofie onderscheiden op basis van de beginleeftijd van de ziekte en de aard van de verschijnselen.

Doorgaans geldt:

- de *milde, late-onset vorm* van myotone dystrofie treedt op bij patiënten ouder dan vijftig jaar. De meeste patiënten krijgen alleen cataract. Bij het vorderen van de leeftijd kunnen (geringe) myotonie, spierzwakte en slaapzucht ontstaan;
- de *volwassen, klassieke vorm* wordt gekenmerkt door myotonie en spierzwakte. Het debuut van de ziekte ligt tussen de puberteit en het vijftigste levensjaar. Aanvankelijk zijn met name de gelaatspiers en de distale spieren aangedaan en in een later stadium ook de proximale spieren. Orgaanstoornissen, zoals hartritme stoornissen, zijn vrijwel altijd ook aanwezig;
- de *kindervorm* begint tussen het eerste levensjaar en de puberteit met voornamelijk ontwikkelingsstoornissen. Veelal is er sprake van een cognitieve achterstand en leeren spraakproblemen. Bij toename van de leeftijd ontstaan myotonie, spierzwakte en orgaanstoornissen zoals bij de klassieke vorm. Volwassenen bij wie de ziekte al op kinderleeftijd tot uiting kwam, blijken vaak niet in staat een geheel onafhankelijk bestaan te leiden;
- baby's met *congenitale myotone dystrofie* hebben bij de geboorte al ernstige spierzwakte en hypotonie waardoor ademhalings- en slikstoornissen ontstaan. Ongeveer 10 tot 20% van de aangedane baby's overlijdt in de neonatale periode. Bij het merendeel herstelt de spierkracht zich in de eerste jaren grotendeels. Kinderen met MD 1 leren uiteindelijk vrijwel allemaal lopen. Naast een achterstand in motorische en mentale ontwikkeling zijn er lichamelijke klachten zoals buikpijn en recidiverende oorontstekingen. Later ontwikkelen zich verschijnselen als bij de klassieke vorm;
- de kans op een kind met congenitale myotone dystrofie is (veel) groter wanneer de moeder draagster is dan wanneer de vader drager is van het MD-gen. De reden hiervoor is onbekend. Zowel vrouwen met klassieke myotone dystrofie als (vooralsnog) asymptomatische gendraagsters kunnen een kind met congenitale myotone dystrofie krijgen.

Beloop

- MD 1 heeft een chronisch progressief beloop en een sterk wisselend klinisch spectrum dat grote individuele verschillen kent.
- De milde vorm van MD 1 gaat soms gepaard met geringe spierzwakte.
- Bij de klassieke of de kindervorm kan de spierzwakte ongeveer dertig jaar na het begin van de ziekte tot gedeeltelijke of volledige rolstoelafhankelijkheid leiden. De meeste patiënten overlijden tussen hun vijfenveertigste en vijfenzestigste levensjaar aan een pneumonie of hartritmestoornis.
- Bij de congenitale vorm van myotone dystrofie is de progressie sneller. Ongeveer de helft van deze patiënten haalt de veertigjarige leeftijd.
- Patiënten met de milde vorm hebben waarschijnlijk geen duidelijk verkorte levensverwachting.

Diagnose

- Afhankelijk van de klachten en de leeftijd van de patiënt verwijst de huisarts voor het stellen van de diagnose naar de (kinder)neuroloog, kinderarts of klinisch geneticus

(zie de [Zorgwijzer*](#)). De reden van doorverwijzing kan zijn congenitale hypotonie, een verstandelijke beperking, myotonie, spierzwakte of een familielid met myotone dystrofie.

- De diagnose berust op het klinisch beeld en op DNA-onderzoek. Het aantal CTG-repeats geeft inzicht in om welke vorm en fase van de ziekte het gaat.
- Door het conclusieve karakter van het DNA-onderzoek is een second opinion voor het stellen van de diagnose in de regel niet nodig.
- Nadat de ziekte is vastgesteld, benadert de huisarts de patiënt actief voor hulp bij het omgaan met en het verwerken van de diagnose. De huisarts bespreekt ook wat de patiënt wel en niet mag verwachten van de behandeling en begeleiding.

* De Zorgwijzer is te vinden op:

www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

SYMPTOMEN

Spierzwakte

De spierzwakte begint meestal geleidelijk en heeft een kenmerkende verdeling: aanvankelijk ontstaat zwakte van de gelaat-, de kauw-, keel- en halsspieren, gevolgd door zwakte van distale arm- en beenspieren en later ook van de meer proximale spieren.

- **Gelaatsspieren** Zwakte van de gelaatsspieren kan leiden tot ptosis, het onvermogen breeduit te lachen en een uitdrukingsloos gelaat (facies myopathica) waardoor patiënten soms een norse, ongeïnteresseerde indruk maken. Bij progressie van de ziekte ontstaan een openhangende mond, slikproblemen, nasale spraak, dysartrie en zwakte van de m. sternocleidomastoideus. De gelaatsspierzwakte bemoeilijkt mogelijk de communicatie en het aangaan en behouden van sociale contacten.
- **Bulbaire klachten** Naast onduidelijke spraak leidt bulbaire zwakte tot klachten als verslikken met ophoesten en overgeven. Ook kan dit leiden tot recidiverende aspiratiepneumonieën. Lees meer bij [Longen en ademhaling](#) van het onderdeel [Orgaanstoornissen](#).
- **Ledematen** Spierzwakte in handen en onderarmen leidt tot onhandigheid door een verminderde fijne motoriek. Patiënten struikelen vaker en lopen sloffend doordat ook de dorsiflexie van de voeten afneemt. Het risico op vallen neemt toe. Ondanks de krachtsvermindering kunnen patiënten hun dagelijkse activiteiten meestal langdurig zelfstandig blijven uitvoeren. Uiteindelijk wordt een deel van de patiënten rolstoelafhankelijk.

- **Contracturen** Meer dan de helft van de baby's met congenitale myotone dystrofie ontwikkelt contracturen. Vooral de klompvoetstand komt veel voor.

Myotonie

- **Myotonie** Myotonie is een veelal pijnloze relaxatiestoornis die ontstaat na aanspannen. Dit verschijnsel treedt met name op in de handen en belemmert het snel loslaten van voorwerpen. Het kan ook voorkomen in de tong en in spieren van gelaat en keel. Patiënten klagen er vaak weinig over. Koude kan de myotonie verergeren.

Veranderingen in gedrag

- Meer dan uit kenmerkende klinische verschijnselen, bestaat het klinisch beeld in het begin van het ziekteverloop uit specifieke klachten: apathie, vermoeidheid, futloosheid en initiatiefarmoede. Hierdoor wordt de diagnose soms pas laat gesteld. De gedragsveranderingen blijven een belangrijk deel uitmaken van het ziektebeeld en hebben grote gevolgen voor het maatschappelijk participeren. Zie meer bij [Orgaanstoornissen \(Verschijnselen samenhangend met de hersenen\)](#) en [Psychosociale en sociaal-maatschappelijke participatie](#).

Orgaanstoornissen

- MD 1 kent een grote verscheidenheid aan orgaancomplicaties. Er is sprake van een systeemziekte. De verschijnselen kunnen zich in wisselende combinaties en op

wisselende momenten in het verloop voordoen. Bij een langere ziekteduur neemt de ernst van de complicaties toe.

- **Verschijnselen samenhangend met de hersenen**
Kenmerkend voor de klassieke vorm zijn apathie, gebrek aan initiatief, anhedonie (verminderde plezierbeleving) en een veranderd gevoelsleven. Vermoeidheid, slaperigheid overdag en hypersomnie (slaapzucht) komen eveneens veel voor. De persoon met MD 1 is zich meestal niet bewust van veranderingen in beleving en gedrag en klaagt er niet over. Partners en gezinsleden ervaren de veranderingen daarentegen als een zware last.
Kinderen met de congenitale of kindervorm van myotone dystrofie hebben een lichte tot matige verstandelijke beperking en een vertraagde motorische ontwikkeling. Bij de kindervorm staan leer- en gedragsproblemen doorgaans meer op de voorgrond dan de lichamelijke verschijnselen.
- **Maagdarmstelsel** Stornissen van de tractus digestivus worden door veel patiënten als één van de meest hinderlijke gevolgen van myotone dystrofie beschouwd. De klachten kunnen bestaan uit buikpijn, diarree en obstipatie, misselijkheid, braken, een opgeblazen gevoel, malabsorptie in de darm en periodes met braken. Twee derde van de MD 1-patiënten heeft te kampen met fecale incontinentie.
Ook bij de congenitale en kindervorm komen buikpijn, diarree, obstipatie en fecale incontinentie significant vaker en in heviger mate voor dan bij gezonde kinderen.
- **Hart** Bij veel patiënten met MD 1 doen zich hartproblemen voor. Ongeveer 30% van de patiënten overlijdt aan een cardiale oorzaak. Dit kan op elke leeftijd en bij elk type MD 1 gebeuren. Er moet onderscheid gemaakt worden tussen geleidingsstoornissen (die op te sporen zijn met behulp van een ECG en waarvoor een pacemaker geïmplantéerd kan worden) en met name ventriculaire ritmestoornissen (waarvoor een ICD [implanteerbare cardioverter defibrillator] geïndiceerd is). Cardiale problemen ontstaan bij MD 1 meestal sluipend en patiënten ervaren vaak geen directe klachten, mede omdat ze zich weinig inspannen.
- **Longen en ademhaling** *Aspiratiepneumonieën* - slikproblemen en verminderde hoestkracht kunnen leiden tot aspiratie van voedsel, speeksel of maaginhoud en recidiverende longontstekingen. Die hebben niet te onderschatten gevolgen: ongeveer een derde van de MD 1-patiënten overlijdt ten gevolge van een (aspiratie) pneumonie. Door een verminderde hoestkracht is een beginnende longontsteking ook minder goed te behandelen.
Overige ademhalingsstoornissen - verminderde spiertonus en structurele veranderingen van de luchtwegen als gevolg van myotone dystrofie verhogen ook de kans op (chronische) hypercapnie en slaapgerelateerde ademhalingsstoornissen zoals obstructieve slaapapnoe.

Baby's met congenitale myotone dystrofie hebben vaak een respiratoire insufficiëntie waarvoor ze beademd moeten worden. Geleidelijk neemt de spierkracht toe en leren ze zelf te ademen.

- **Overig** Mogelijke overige kenmerken van MD 1 zijn een afwijkende kaak en een gebit met een nauw en hoog verhemelte, testikelatrofie met verminderde fertiliteit, kaalheid op jonge leeftijd met name bij mannen en stoornissen van de ogen (cataract [ook bij adolescenten], netvliesdegeneratie) en de oren (perceptief gehoorverlies). Daarnaast worden over- en ondergewicht, osteoporose en metabool syndroom vaak gezien.

Risico's bij anesthesie

- Personen met MD 1 hebben een verhoogd risico op levensbedreigende cardiale en respiratoire complicaties bij anesthesie. De kans op complicaties bij operaties is het grootst bij patiënten met ernstige spierzwakte en bij operaties in de bovenbuik. Indien de anesthesioloog op de hoogte is van de diagnose kan hij specifieke voorzorgsmaatregelen treffen en kiezen voor andere anesthetica en/of de dosis aanpassen (zie ook [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).

Psychosociale aspecten en sociaal-maatschappelijke participatie

- **Barrières in het dagelijks leven en het sociaal participeren** Deze barrières kunnen lichamenlijk van aard zijn (gebrek aan energie en spierkracht, maagdarmproblemen) of een cognitieve of psychosociale achtergrond hebben (moeite het initiatief te nemen, moeite met omgaan met de ziekte). MD 1-patiënten en hun naasten ervaren vaak onbegrip binnen familie- en vriendenkring, maar ook binnen het gezondheidssysteem. Gevoelens van schaamte, onzekerheid en angst kunnen in combinatie met initiatiefarmoede gemakkelijk leiden tot een sociaal isolement.
- **Kinderen met MD 1** Onder meer door de zwakte van hun gelaatspijnen, de spraakstoornis en passiviteit zijn kinderen met MD 1 kwetsbaarder voor pesten of buitensluiten dan leeftijdsgenoten.
- **Partners en mantelzorgers** MD 1 verandert de rolverdeling binnen het gezin. De partner krijgt een toenemende verantwoordelijkheid, zoals voor het huishouden en het onderhouden van sociale contacten. De verminderde emotionele expressie van de MD 1-patiënt kan het gevoel van eenzaamheid en machteloosheid bij de partner versterken. Daarnaast kan confrontatie met voortdurende achteruitgang bij partner en mantelzorgers gepaard gaan met gevoelens van angst en depressie, verdriet en rouw.

Onderstaande tekst biedt concrete adviezen voor een efficiënte zorgcoördinatie en voor de behandeling van elk van de vier vormen van myotone dystrofie. Houd er rekening mee dat er sprake is van een glijdende schaal. Patiënten kunnen verschijnselen van twee opeenvolgende vormen vertonen.

Multidisciplinaire behandeling en zorgcoördinatie

- **Eén coördinator van de zorg** Gezien de complexe medische en psychosociale problematiek is aan te bevelen dat één arts de zorg rondom de MD 1-patiënt coördineert en actief bewaakt. In de meeste gevallen is dit de revalidatiearts, neuroloog of kinderarts met specifieke deskundigheid over de ziekte. De huisarts kan als eerste aanspreekpunt blijven functioneren. In de laatste levensfase regelt de huisarts de coördinatie van de zorg, zo nodig in overleg met de zorgcoördinator.
- **Jaarlijkse controle door MD-specialisten** Het verdient de aanbeveling om de patiënt eens per jaar te laten controleren door een in MD 1 of neuromusculaire ziekten gespecialiseerde neuroloog of revalidatiearts (zie de [Zorgwijzer*](#)). Mocht deze arts niet verbonden zijn aan het expertisecentrum MD 1 in de umc's van Nijmegen of Maastricht, stimuleer de patiënt dan minstens één keer dit centrum te bezoeken (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Het expertisecentrum beschikt over een gespecialiseerd multidisciplinair team en beoordeelt welke aanvullende behandeling en begeleiding het best kan plaatsvinden. Voor reguliere medische controle, behandeling of 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.
- **Behandeling door en verwijzing naar andere zorgverleners** Behandeling loopt uiteen van poliklinische multidisciplinaire behandeling (met name bij kinderen die speciaal onderwijs volgen verbonden aan het revalidatiecentrum) tot regelmatige vervolgschuld. Controleer of de patiënt hiervoor terecht kan bij een in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde (kinder) revalidatiearts of het MD 1-expertisecentrum. Zo nodig verwijst de zorgcoördinator naar andere specialisten binnen en buiten het spierziekte revalidatieteam (onder andere de oogarts, logopedist, maag-darm-leverarts, cardioloog, beademingsarts, longarts, gynaecoloog en chirurg). Voor erfelijkheidsadvisering wordt de patiënt en zijn naaste familie verwezen naar de klinisch geneticus.
- **Individueel zorgplan** Een individueel zorgplan kan bijdragen aan een betere communicatie en afstemming tussen de verschillende zorgverleners. In dit plan worden relevante gegevens en gemaakte afspraken genoteerd. De coördinator ziet erop toe dat de afspraken worden

nageleefd en heeft in samenspraak met de patiënt regie over de zorg. De coördinator onderhoudt hierover goed contact met de huisarts.

- **Bemoeizorg** Actie en initiatief liggen bij de zorgverleners. In verband met mogelijk toegenomen passiviteit en verminderd ziekte-inzicht van de patiënt is een proactieve houding nodig om de progressie van de ziekte tijdig vast te stellen en dreigende (orgaan)complicaties te signaleren.

Beleid bij de milde vorm

- **Visus** Verwijs bij verminderde visus naar de oogarts. Staar is goed te opereren. Zorg er nadrukkelijk voor dat de opererend arts en anesthesioloog op de hoogte zijn van de diagnose MD 1 en de risico's van anesthesie (zie ook [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).
- **Spierzwakte** Informeer de patiënt over het ontstaan van mogelijke lichte spierzwakte en het nut van hulpmiddelen. Verwijs bij problemen in het dagelijks leven naar een revalidatiearts met kennis van en ervaring met MD 1 (zie de [Zorgwijzer*](#)).
- **Slaapzucht** Slaperigheid overdag kan bestreden worden met korte hazenslaapjes. Wanneer dit onvoldoende helpt, kan de neuroloog het middel *modafinil* voorschrijven. Gebruik van dit middel is volgens het CBR niet langer een contra-indicatie voor het verlengen van het rijbewijs, mits een onafhankelijk neuroloog of andere medisch specialist beoordeelt dat het de pathologische hypersomnolentie voldoende onderdrukt.
- **Jaarlijkse cardiologische controle** Het is aan te bevelen om bij alle patiënten tenminste eens per jaar een ECG te laten maken en eens per twee tot vijf jaar een holter- en echo-onderzoek te laten uitvoeren, óók bij afwezigheid van klachten. In de meeste gevallen zal de coördinator van de zorg erop toezien dat dit gebeurt. Wees er alert op dat hartproblemen vaak geen directe klachten geven en dat een (incidenteel) ECG geen afwijkingen hoeft te laten zien bij ritmestoornissen. Verwijs dus laagdrempelig naar een cardioloog bij klachten van palpitaties of (near) syncope, onder vermelding van onderliggend lijden.
- **Kinderwens** Adviseer bij een eventuele kinderwens een (preconceptioneel) consult bij een klinisch geneticus. Verwijs ook naar de klinisch geneticus bij vragen over erfelijkheid en na de diagnose voor voorlichting en familieonderzoek (zie de [Zorgwijzer*](#)).

Beleid bij de klassieke vorm

- **Coördinatie van de zorg** Adviseer dat de patiënt eens per jaar op controle gaat bij de behandelend specialist (zie [Multidisciplinaire behandeling en zorgcoördinatie](#)). Verwijs bij complicaties naar de coördinator van de zorg of de in aanmerking komende specialist.

- **Verborgen hulpvraag en onderrapportage van klachten**
Het gebrek aan ziektebesef bij MD 1-patiënten en de neiging gezondheidsproblemen te ontkennen, vraagt om een actieve houding van de huisarts en specialist. Overweeg een heteroanamnese. Rond het dertigste levensjaar is een toename van de symptomen en complicaties te verwachten.
- **Spierzwakte** Adviseer fysiotherapie en spiertraining in verband met een gunstig effect op de algemene conditie. Wanneer spierzwakte het dagelijks leven hindert, kan de revalidatiearts bijstaan. Wees alert op de risico's van vallen. Het is aan te raden het gebruik van hulpmiddelen regelmatig te bespreken en actief te stimuleren.
- **Myotonie** Doordat myotonie vaak een geringe beperking geeft, ziet de neuroloog meestal af van anti-myotone medicamenten (*mexiletine*).
- **Hart** Vanwege het verhoogde risico op ritme- en geleidingsstoornissen is het jaarlijks maken van een ECG geïndiceerd. Ga na of de coördinator van de zorg of een andere behandelaar deze taak vervult. Verwijzing naar de (kinder)cardioloog is noodzakelijk bij een afwijkend ECG, bij klachten én elke twee tot vijf jaar bij afwezigheid van klachten. In MD 1-gespecialiseerde cardiologen zijn verbonden aan het expertisecentrum MD 1 in de umc's van Nijmegen en Maastricht, zie ook de [Zorgwijzer*](#).
- **Respiratoire insufficiënte** Bij een vermoeden op respiratoire insufficiënte (zoals bij onrustig slapen, ochtendhoofdpijn en duifheid 's ochtends) verwijst u de patiënt voor controle naar de longarts of een Centrum voor Thuisbeademing (zie de [Zorgwijzer*](#)). Bij hoofdpijn en toegenomen slaperigheid overdag kan nachtelijke beademing overwogen worden. De fysiotherapeut helpt bij het aanleren van technieken om het slijm makkelijk kwijt te raken.
- **Pneumonie** Start bij vermoeden van een pneumonie *zo spoedig mogelijk* met antibiotica. De kans op een pneumonie is groot door (recidiverende) aspiratie of retentie van sputum in de bronchi, vooral in een laat stadium van de ziekte, en deze kan bijzonder moeilijk te behandelen zijn. Verdenking op pneumonie in een gevorderd stadium van de ziekte is een indicatie voor ziekenhuisopname. In geval van recidiverende aspiratie kan een percutane endoscopische gastrostomie (PEG) geïndiceerd zijn.
- **Maagdarmstelsel** De diagnostiek en behandeling van problemen met de spijsvertering verschilt op zichzelf niet van die van niet-MD 1-patiënten. Vraag wel nadrukkelijk naar slik- en/of passageklachten (dysfagie), dyspepsie, buikkrampen, diarree, obstipatie en fecale incontinentie. Soms wordt hardnekkige diarree veroorzaakt door bacteriële overgroei en deze is goed behandelbaar met antibiotica. Verwijzing naar een diëtist of MDL-arts geschiedt doorgaans door de coördinator van de zorg.
- **Slikstoornissen** Wees alert op alarmsymptomen voor verslikken zoals eerdere diagnoses van pneumonie, moeite met wegslikken van speeksel, hoesten of verslikken

- tijdens inname van voedsel of dranken, opvallend frequent keelschrapen, een 'natte', 'borrelige' stem, lange voedingstijdsduur, gewichtsverlies, dehydratatie en eenzijdige inname van consistenties.
- **Slaapbehoefte** Probeer te achterhalen of (een deel van) de toegenomen slaapbehoefte geweten zou kunnen worden aan slaapapnoe of hypercapnie (zie [NHG-Standaard Slaapproblemen en slaapmiddelen](#)). Verwijzing naar een longarts of een Centrum voor Thuisbeademing is dan geïndiceerd. Stimuleer patiënten in overige gevallen om de toegenomen slaapbehoefte te accepteren. Een dagschema met korte momenten van middag- en avondrust wil nogal eens behulpzaam zijn bij het voorkomen van huiselijke conflicten. Soms schrijft de neuroloog *modafinil* voor.
 - **Gebit** Verwijs naar een mondhygiënist in verband met een vergrote kans op cariës en tandvleesontstekingen.
 - **Vaccinatie** Vaccinatie tegen pneumokokken en influenza wordt aangeraden.
 - **Kinderwens** Verwijs patiënten met een kindwens naar een klinisch geneticus. De diagnostische mogelijkheden ter preventie van MD 1 bij het kind bestaan uit pre-implantatie genetische diagnostiek en prenatale diagnostiek.
 - **Zwangerschap** Verwijs bij zwangerschap naar een gynaecoloog die bekend is met het ziektebeeld in verband met een vergrote kans op maternale en neonatale complicaties, zoals vroeggeboorte, neonatale sterfte en bloedingen tijdens en na de partus. Het MD-expertisecentrum kan hierover adviseren (zie [Consultatie en verwijzing](#)). De bevalling dient plaats te vinden in een ziekenhuis met IC-faciliteiten voor moeder en kind. Zorg dat de anesthesioloog nadrukkelijk op de hoogte is van de diagnose (zie ook [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).
 - **Arbeid** Raad patiënten met myotone dystrofie aan tijdig werk te zoeken dat een laag werktempo, deeltijd, korte concentratiespanne en geringe spierkracht toestaat. Patiënten hebben door hun mimiekarme gelaat, initiatiefarmoede en apathie soms moeite zich staande te houden in hun sociale omgeving. De meeste patiënten krijgen in hun symptoomarme fase een baan, maar verliezen die na tien tot twintig jaar door de opkomende apathie en traagheid, waardoor ze onterecht als lui of ongeïnteresseerd bestempeld worden. De bedrijfsarts kan de patiënt ondersteunen in het arbeidsproces. De online brochure [Begeleiding van mensen met myotone dystrofie, informatie voor de bedrijfsarts](#) kan daarbij behulpzaam zijn (zie ook [Consultatie en verwijzing](#)).
 - **Autorijsden** Door afnemende lichamelijke mobiliteit is er de MD 1-patiënt meestal veel aan gelegen te gaan autorijsden of dit zo lang mogelijk te blijven doen. Gebruik van het middel *modafinil* is volgens het CBR niet langer een contra-indicatie voor het verlengen van het rijbewijs, mits een onafhankelijk neuroloog of andere medisch specialist beoordeelt dat dit middel de pathologische hypersomnolentie bij de patiënt voldoende onderdrukt.

- **Sociale contacten en relatie** In combinatie met spierzwakte kunnen gedragsveranderingen leiden tot een veranderende verhouding in de relatie met de partner van gelijkwaardig naar hulpbehoevend. Ook in seksueel opzicht schiet de relatie vaak tekort. Let op signalen van deze problematiek en maak deze bespreekbaar. Let ook op lichamelijke en psychische overbelasting bij de partner. Als de ziekte vordert, kan thuiszorg of opname van de patiënt in een verpleeghuis nodig zijn.

Beleid bij de kindervorm

- **Coördinatie van de zorg** De coördinatie van zorg ligt bij voorkeur bij een in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde (kinder)revalidatiearts met een multidisciplinair team in nauwe samenspraak met een kinderneuroloog of kinderarts (zie [Multidisciplinaire behandeling en zorgcoördinatie](#)). De huisarts fungeert als achterwacht en kan problemen tijdig signaleren.
- **Leer- en gedragsproblemen** Tijdens de basisschoolleeftijd staan bij kinderen met MD 1 leer- en gedragsproblemen doorgaans meer op de voorgrond dan lichamelijke problemen. Bij voorkeur wordt het kind verwezen naar het *centrum voor neurologische leer- en ontwikkelingsstoornissen* van Kempenhaege (zie [Consultatie en verwijzing](#)) of naar een kinderpsycholoog of kinderpsychiater verbonden aan het gespecialiseerde (kinder)revalidatieteam (zie de [Zorgwijzer*](#)).
- **School en mentale ontwikkeling** Door lichamelijke klachten (vermoeidheid, buikklachten en spraakproblemen) en gedrags-, concentratie- en leerproblemen kunnen kinderen met MD 1 moeite hebben met hun schoolwerk. Begeleiding door een kinderpsycholoog of orthopedagoog met kennis van MD 1 kan wenselijk zijn. In sommige gevallen is het volgen van regulier onderwijs met bepaalde aanpassingen mogelijk.
- **Spierzwakte** Sommige kinderen zijn traag in hun motorische ontwikkeling en mogelijk is er een vlakke mimiek. Zwakte van de aangezichtspieren kan leiden tot gebits- en spraakproblemen (zie aldaar). In de loop van de jaren neemt de spierzwakte toe. Beleid is dan als bij de klassieke vorm.
- **Hart- en longklachten** Op den duur krijgen kinderen dezelfde lichamelijke problemen als volwassenen. Ook bij kinderen wordt daarom aangeraden periodiek (jaarlijks) een ECG te (laten) maken en laagdrempelig te verwijzen naar de (kinder)cardioloog. Bij vermoeden op slaapgerelateerde ademhalingsstoornissen verwijst de zorgcoördinator doorgaans naar een (kinder)longarts of het Centrum voor Thuisbeademing.
- **Maagdarmstelsel** Waarschijnlijk komen oorzaak, verschijnselen en behandeling van slikstoornissen en buikklachten van kinderen met MD 1 overeen met die van volwassenen. De kinderarts of revalidatiearts adviseert over preventie van obstipatie en diarree. Zo nodig verwijst één van hen naar een MDL-arts.
- **Slikstoornissen** Wees alert op alarmsymptomen voor

verslikken: onder andere kokhalzen of hoesten voor, tijdens en na het eten; kwijlen; opvallend lange voedingsduur; nasale regurgitatie en frequent onverklaarde lagere luchtweginfecties. De coördinator van zorg of kinderrevalidatiearts kan verwijzen naar de logopedist uit het (kinder)spierziekteterevalidatieteam.

- **Incontinentie** Zindelijkheidstraining kan problemen geven en is mede het gevolg van een te lage spanning van de anale kringspier. Ook incontinentie voor urine kan jaren blijven bestaan. De behandeling geschiedt door de kinder(MDL)arts in samenspraak met een kinderrevalidatiearts.
- **Cataract** In de adolescentie kan cataract ontstaan. Deze is goed te opereren. Zorg dat de anesthesioloog nadrukkelijk op de hoogte is van de diagnose MD 1 (zie ook [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).
- **Gebit** Verwijs naar een mondhygiënist in verband met een vergrote kans op cariës en tandvleesontstekingen. Correctie van kaakafwijkingen wordt verricht door de orthodontist en kaakchirurg. Zorg dat zij op de hoogte zijn van de risico's van anesthesie bij MD 1 (zie ook [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).
- **Spraakproblemen** Bij voorkeur verwijst de coördinator van de zorg bij dysartrie naar een logopedist van het spierziekteterevalidatieteam.
- **Sociale gevolgen** Wees alert op mogelijke sociale gevolgen van de ziekte. Onder andere door de zwakte van de gelaatsspieren en de spraakstoornis kan de communicatie lastig zijn. Kinderen met MD 1 zijn vaak passief, snel slaperig en niet goed in sport. Als gevolg hiervan zijn zij kwetsbaar voor pesten of buitensluiten door andere kinderen. Overweeg verwijzing (via de zorgcoördinator) naar een kinderpsycholoog of kinderpsychiater verbonden aan het gespecialiseerde (kinder)revalidatieteam (zie de [Zorgwijzer*](#)). Bespreek de mogelijkheden van speciaal onderwijs.
- **Belasting gezin** Let op signalen die kunnen wijzen op een te grote belasting van het gezin, te meer omdat één van de ouders ook vaak is aangedaan. Schakel zo nodig gezinsondersteuning in.

Beleid bij de congenitale vorm

Van de neonaten met myotone dystrofie heeft het merendeel ademhalings- en voedingsproblemen. De behandeling geschiedt door de neonatoloog en later de kinderarts. Een orthopedisch chirurg is vaak nodig voor de behandeling van klompvoeten en andere congenitale contracturen. Een deel van de kinderen komt kort na de geboorte te overlijden.

- **Na de geboorte** Als het kind na de geboorte niet uit zichzelf gaat ademen, is endotracheale beademing nodig. Als de beademing slaagt, zal het kind meestal binnen enkele weken zelf tot ademen komen. Bij slikproblemen is sondevoeding noodzakelijk. Die kan meestal na enkele weken weer worden afgebouwd.
- **Lichamelijke klachten** Net als bij de kindervorm kan er sprake zijn van een vlak gelaat, dat gepaard kan gaan met

een kenmerkend ‘tentmondje’. De kinderen zijn hierdoor moeilijker te verstaan en hebben vaker dan anderen last van gebitsproblemen.

Cardiale geleidingsstoornissen, hartritmestoornissen en een trage hartactie kunnen bij kinderen met de congenitale vorm al vroeg voorkomen. Op volwassen leeftijd nemen de spierzwakte en orgaanstoornissen toe. Het beleid is dan zoals bij de klassieke vorm.

- **Erfelijkheid** Niet altijd is de diagnose MD 1 binnen een familie bekend als een kind met congenitale myotone dystrofie geboren wordt. Wees er op bedacht dat de vader of moeder van het kind de genafwijking, waarschijnlijk in een (veel) mildere vorm, ook heeft. Verwijs naar de klinisch geneticus voor voorlichting over de gevolgen van de diagnose voor andere familieleden.
- **Motorische en mentale ontwikkeling** De ontwikkeling van kinderen met congenitale myotone dystrofie verloopt trager dan bij kinderen met de kindervorm en de mogelijkheden tot stimulering van het ontwikkelingsproces zijn beperkt. De kinderen worden vaak begeleid door een kinderrevalidatiearts en zijn multidisciplinaire revalidatieteam en zijn aangewezen op speciaal onderwijs.
- **Scoliose** Bij een deel van de kinderen ontstaat na verloop van tijd een scoliose. Verwijzing naar een kinderorthopeed kan nodig zijn.

ERFELIJKHEIDSVORLICHTING EN ZWANGERSCHAP

- Geadviseerd wordt dat de patiënt zijn eerstegraads familieleden zelf informeert over het verhoogd risico op de aandoening. Eén van beide ouders zal de ziekte (in mildere vorm) ook hebben of asymptomatisch drager zijn van de genafwijking. Broers, zussen en kinderen van een patiënt hebben ieder 50% kans op de ziekte, die zij ook weer kunnen doorgeven aan hun eigen nageslacht. Verwijs de patiënt naar een klinisch geneticus voor advies over hoe het best de familie te informeren. Bij kinderen zonder klachten wordt afgeraden genetisch onderzoek te doen totdat zij volwassen zijn en zelf de keuze voor diagnostiek kunnen maken.
- Tijdens de zwangerschap kan met een vlokcentest (11-12^e week) of eventueel een vruchtwaterpunctie (16^e week) worden onderzocht of het kind myotone dystrofie heeft. Aan de hand van het aantal CTG-herhalingen van een stukje DNA in het DMPK-gen kan de aanwezigheid van myotone dystrofie worden bepaald. Soms kan een uitspraak worden gedaan over de toekomstige ernst van de ziekte. Bij aanwezigheid van het MD 1-gen bij de vrucht kunnen de ouders afbreking van de zwangerschap overwegen.
- Wanneer de man drager is, kan het paar kiezen voor donorinseminatie. Ook pre-implantatie genetische

diagnostiek behoort tot de mogelijkheden. Bij voorkeur worden personen met MD 1 en een kinderwens geruime tijd vóór er sprake is van een zwangerschap verwezen naar een klinisch genetisch centrum voor erfelijkheidsadvies en eventueel nader onderzoek. Zie de [Zorgwijzer*](#) voor contact- en adresgegevens.

- De gynaecoloog begeleidt de zwangerschap bij verdenking op een kind met congenitale myotone dystrofie. Er bestaat een verhoogde kans op polyhydramnion, afwijkende ligging, prenatale vaginale bloedingen en vroeggeboorte. Na de bevalling is vaak ademhalingsondersteuning en kunstmatige voeding van de baby nodig. Hiervoor is het noodzakelijk dat de moeder bevult in een centrum waar intensive-carefaciliteiten voor neonaten aanwezig zijn.
- Ook als de moeder MD 1 heeft, vindt de bevalling plaats in een ziekenhuis met IC-faciliteit voor zowel moeder als kind en onder begeleiding van een gynaecoloog.
- De anesthesioloog dient nadrukkelijk op de hoogte te zijn van de diagnose MD 1 en de risico's van anesthesie (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).

AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

- **Noodzaak voor psychosociale begeleiding** Op het sociale vlak is vaak extra aandacht gewenst. Door futloosheid en initiatiefarmoede kunnen volwassenen problemen krijgen, onder andere op hun werk en met sociale contacten.
- **Regelmatig contact** Patiënten met myotone dystrofie hebben meestal de neiging niet te klagen en kunnen hun situatie onderschatten waardoor de huisarts sommige patiënten weinig ziet. Het is belangrijk contact te blijven houden omdat door het chronische en progressieve karakter van de ziekte de huisarts vaak de sleutelfiguur is voor het bewaken van het beloop. Onderhoud goed contact met de coördinator van de zorg (revalidatiearts of neuroloog van het expertisecentrum of revalidatiearts van een spierziekterevalidatieteam).
- **Anesthesie** Informeer patiënten over het risico van het gebruik van bepaalde anesthetica bij MD 1. De kans op complicaties bij operaties is het grootst bij patiënten met ernstige spierzwakte en bij operaties in de bovenbuik. Zorg dat de anesthesist en de chirurg voorafgaande aan een operatie op de hoogte zijn van de diagnose. U kunt hen wijzen op de brochure voor de anesthesioloog over myotone dystrofie type 1 (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Ook de patiënt kan de verschillende zorgverleners informeren via deze en andere brochures over MD 1 en, bij spoed, met een SOS-kaartje. Alle zijn te vinden op de site van [Spierziekten Nederland](#) en die van het [expertisecentrum MD 1](#), zie [Consultatie en verwijzing](#).
- **Pneumonie** Behandel pneumonieën zo vroeg mogelijk met antibiotica in verband met de verhoogde kans op complicaties door (soms subklinische) respiratoire insufficiëntie.

- **Griep/verkoudheid** Ook bij griep of flinke verkoudheid kan het raadzaam zijn om eerder dan gebruikelijk over te gaan tot het geven van antibiotica. Preventief wordt vaccinatie tegen pneumokokken en influenza aangeraden.
- **Hartproblemen** Hartproblemen komen veelvuldig voor. Deze ontstaan vaak sluipend. Het is aan te bevelen eens per jaar een cardiogram (ECG) te laten maken. Bij klachten als hartkloppingen en (bijna) flauwvallen, moet men zich zeker wenden tot een cardioloog met kennis van MD 1.
- **Kinderwens** Omdat de ernst van myotone dystrofie veelal van generatie op generatie toeneemt, is het van belang oog te hebben voor een toekomstige kinderwens bij eerstegraads familieleden en hen tijdig te verwijzen naar een klinisch geneticus.

CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **MD 1-expertisecentrum** Neem bij twijfel over de behandeling of bij complexe problematiek contact op met het MD 1-expertisecentrum, gevormd door een aantal in MD 1-gespecialiseerde medisch specialisten van het Radboudumc in Nijmegen en het Maastricht Universitair Medisch Centrum (MUMC+).
Op www.mdexpertisecentrum.nl staat veel behandel-informatie en de mogelijkheid om middels een collegiaal consult rechtstreeks een vraag te stellen aan het centrum.
- **Kempenhaeghe** Het centrum voor neurologische leerstoornissen van Kempenhaeghe heeft veel ervaring met MD 1, is gespecialiseerd in gedrags- en leerproblemen bij kinderen en jongeren en kan onder andere gericht schooladvies geven. Zie www.kempenhaeghe.nl.
- **Gespecialiseerde revalidatiecentra** Diverse revalidatie-instellingen beschikken over spierziekterevalidatieteams met veel kennis van en ervaring met de behandeling en begeleiding van neuromusculaire aandoeningen zoals MD 1. Deze instellingen beschikken over een multi-disciplinair team met onder andere een fysio- en een ergotherapeut dat aangestuurd wordt door een in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde revalidatiearts. In de meeste gevallen coördineert de revalidatiearts de revalidatiezorg en de zorg gegeven door andere medisch specialisten. Raadpleeg de [Zorgwijzer*](#) voor actuele adresgegevens.
- **Andere gespecialiseerde centra** In de [Zorgwijzer*](#) staan ook zorgverleners die gespecialiseerd zijn op het gebied van erfelijkheid en ademhalingsondersteuning en adresgegevens van de Centra voor Thuisbeademing.
- **Patiëntenvereniging** Bij Spierziekten Nederland is veel kennis over neuromusculaire ziekten beschikbaar. Spierziekten Nederland biedt lotgenotencontact en informatie (voor zowel patiënten als hulpverleners), kent de in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde (para)medici in Nederland en kan advies geven over het zorgtraject. Zie www.spierziekten.nl.

Achtergrondinformatie

- De multidisciplinaire richtlijn Behandeling en begeleiding van patiënten met myotone dystrofie type 1, 2012: www.spierziekten.nl/md
www.mdexpertisecentrum.nl
www.richtlijndatabase.nl
- De Zorgstandaard Myotone dystrofie, Spierziekten Nederland en VSOP, 2015: www.zorgstandaarden.net
www.spierziekten.nl/md
www.mdexpertisecentrum.nl
- Overige uitgaven van Spierziekten Nederland:
 - Informatiepakket voor hulpverleners, gratis online beschikbaar via www.spierziekten.nl/md-hulpverleners, met daarin:
 - informatie voor de revalidatiearts (en coördinator van de zorg);
 - informatie voor de neuroloog (en coördinator van de zorg);
 - informatie voor de cardioloog;
 - informatie voor de anesthesioloog;
 - informatie voor de bedrijfsarts.
 - Informatie voor de patiënt, gratis beschikbaar via www.spierziekten.nl/md:
 - Myotone dystrofie type 1. Je staat er niet alleen voor. Brochure over de zorg rond myotone dystrofie type 1;
 - Online cursus: Myotone dystrofie, hoe krijg ik de juiste zorg?, gratis toegankelijk via www.spierziekten.nl/md.

* De Zorgwijzer is te vinden op:
www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen Spierziekten Nederland, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Deze en andere brochures over neuromusculaire ziekten zijn te downloaden via www.spierziekten.nl, www.vsop.nl, www.nhg.org en www.zichtopzeldzaam.nl. Mocht u een gedrukte brochure willen bestellen, neem dan hierover contact op met de betreffende patiëntenvereniging.

De inhoud van deze brochure is gebaseerd op de Zorgstandaard Myotone dystrofie type 1 (Spierziekten Nederland, 2015) en de multidisciplinaire richtlijn Behandeling en begeleiding van volwassenen met Myotone Dystrofie type I (2012). Die nieuwste versie van de richtlijn is steeds te downloaden van www.spierziekten.nl/md, www.mdexpertisecentrum.nl of www.richtlijndatabase.nl.

Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een organisatie van en voor mensen met een neuromusculaire ziekte. Spierziekten Nederland komt op voor mensen met een neuromusculaire ziekte. Het gaat om een betere kwaliteit van de zorg, effectief wetenschappelijk onderzoek, onderling contact en goede voorlichting en informatie, ook voor artsen en andere hulpverleners. Spierziekten Nederland werkt nauw samen met medisch specialisten, maatschappelijk werkenden, onderzoekers, fysiotherapeuten en huisartsen. Er bestaat een hechte band met de universitair medische centra en gespecialiseerde revalidatiecentra. Zo kunnen bepaalde knelpunten in de verzorging en ondersteuning van leden snel worden gesignaleerd en opgelost. Ook speelt Spierziekten Nederland een belangrijke rol in het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek.

Spierziekten Nederland

Lt.gen. van Heutszlaan 6
3743 JN BAARN
Telefoon: 035 548 04 80
E-mail: mail@spierziekten.nl
www.spierziekten.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer zeventig patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door onder andere stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken.

VSOP

Koninginnelaan 23
3762 DA SOEST
Telefoon: 035 603 40 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Het NHG heeft als doel het bevorderen van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Door vertaling van wetenschap naar huisartsenpraktijk draagt het NHG bij aan professionalisering van de beroepsgroep. Kernactiviteiten van het NHG zijn het ontwikkelen van NHG-Standaarden en andere richtlijnen, scholing en het ontwikkelen van producten om de huisarts te ondersteunen in zijn praktijk, zoals patiëntenvoorlichting (www.thuisarts.nl).

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Postbus 3231
3502 GE UTRECHT
Telefoon: 030 282 35 00
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

Redactie

J.E. Blaakmeer, MSc, medewerker communicatie, Spierziekten Nederland;
dr. A.M.C. Horemans, hoofd afdeling kwaliteit van zorg, Spierziekten Nederland;
dr. H. Woutersen-Koch, wetenschappelijk medewerker afdelingen Richtlijnontwikkeling & Wetenschap en Implementatie, Nederlands Huisartsen Genootschap.

Bijdragen en adviezen:

prof. dr. B.G.M. van Engelen, neuroloog Radboudumc;
prof. dr. C.G. Faber, neuroloog, Maastricht UMC+;
dr. W.G.M. Janssen, revalidatiearts Erasmus MC.
Leden van de diagnosewerkgroep mytone dystrofie van Spierziekten Nederland.

Baarn, 2018

Deze brochure is een herziene en aangepaste uitgave van de brochure *Informatie voor de huisarts over myotone dystrofie door Spierziekten Nederland en het NHG (2006)*.

