

VOOR DE
FYSIOTHERAPEUT

Fysiotherapie bij kinderen en volwassenen met myotone dystrofie (MD 1)



Inhoud

1	Inleiding	2
2	Omschrijving ziektebeeld	2
	Varianten	2
	Achtergrondinformatie	4
3	Fysiotherapeutische diagnose	5
	Anamnese	5
	Pathologie-specifieke functiestoornissen	5
	Onderzoek en meetinstrumenten	7
4	Behandeling	8
	De rol van een multidisciplinair team en van de fysiotherapeut	8
	Mogelijke fysiotherapeutische behandeldoelen bij volwassenen met MD 1	8
	Mogelijke fysiotherapeutische behandeldoelen bij kinderen met MD 1	12
5	Organisatie van zorg	14
	Gespecialiseerde teams	14
	Verwijzing	14
	Vergoeding	14
	Handige links	14
	Bijlagen	15
	Bijlage 1: Samenvatting	15
	Bijlage 2: Checklist veelvoorkomende gevolgen van MD 1	16
	Bijlage 3: ICF-model	18
	Literatuur	19
	Verantwoording	20

1 Inleiding

Doordat spierziekten zeldzaam zijn, is er voor fysiotherapeuten en kinderfysiotherapeuten weinig informatie beschikbaar over de behandeling en begeleiding ervan. Dat geldt ook voor myotone dystrofie, vandaar deze uitgave.

De informatie is samengesteld in samenwerking met het Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF), de Nederlandse Vereniging voor Kinderfysiotherapie (NVFK), het expertisecentrum myotone dystrofie (gevormd door het MUMC+ en het Radboudumc), meerdere gespecialiseerde fysiotherapeuten en revalidatieartsen, en patiëntvertegenwoordigers. Deze fysiotherapiebrochure is afgestemd op de Multidisciplinaire richtlijn Behandeling en begeleiding van volwassenen met myotone dystrofie type I en de daaruit voortgekomen zorgstandaard en richt zich naast volwassenen ook op kinderen en jongeren met MD 1*. Daar waar geen wetenschappelijke literatuur voorhanden was, is de informatie op basis van consensus van experts opgesteld (zie ook de onderdelen Literatuur en Verantwoording). Een samenvatting van de brochure vindt u in Bijlage 1.

** De kinderfysiotherapeutische adviezen in deze brochure gaan met name over kinderen in de (latere) basisschoolleeftijd en ouder. Met vragen over de behandeling bij jongere kinderen met MD 1 (baby's, peuters) wordt geadviseerd contact op te nemen met het MD 1-expertisecentrum.*



Spierzwakte bij MD 1

2 Omschrijving ziektebeeld

Myotone dystrofie (MD 1, ziekte van Steinert) is een 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, waardoor ook van een systeemandoening gesproken kan worden. Onder meer hartritmestoornissen, maag- en darmklachten, ademhalingsstoornissen, staar (cataract), verminderd initiatief, apathie, toegenomen slaperigheid en een verstandelijke beperking kunnen voorkomen. MD 1 heeft een chronisch progressief beloop en een sterk wisselend klinisch spectrum. De ziekte neemt per generatie in ernst toe. In vergelijking met andere spierziekten is de prevalentie relatief hoog (zie ook het kader Achtergrondinformatie op pagina 4).

Varianten

Er worden vier typen myotone dystrofie onderscheiden op basis van de beginleeftijd van de ziekte en de aard van de verschijnselen. Hierna worden enkele kenmerken kort beschreven (zie de tabel op de volgende pagina). Er is geen harde grens; patiënten kunnen verschijnselen van twee opeenvolgende vormen vertonen.

Laat optredende (milde) vorm

De klachten ontstaan bij de milde vorm meestal na het vijftigste levensjaar. De meeste patiënten ontwikkelen staar. Bij het vorderen van de leeftijd kunnen daarnaast (geringe) myotonie, spierzwakte en toegenomen slaperigheid ontstaan.

Klassieke (volwassen) vorm

Het debuut van het volwassen, klassieke type ligt tussen de puberteit en het vijftigste levensjaar. Deze vorm uit zich in eerste instantie vaak in myotonie en spierzwakte. Aanvankelijk zijn met name de gelaatspiers en de distale spieren aangedaan en in een later stadium ook de proximale spieren. Orgaanstoornissen, zoals hartritmestoornissen en maag- en darmklachten, zijn vrijwel altijd ook aanwezig.

De kindervorm

De kindervorm begint tussen het eerste levensjaar en de puberteit. Op de basisschoolleeftijd is er vaak sprake van ontwikkelingsstoornissen zoals een cognitieve achterstand en leer- en 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. Speciaal onderwijs kan nodig zijn, vooral als zich naast de leerproblemen gedrags- of concentratieproblemen voordoen.

Congenitale vorm

De congenitale vorm doet zich vrijwel uitsluitend voor bij kinderen van wie de moeder MD 1 heeft. 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 zorg bij zeer jonge kinderen met de congenitale of kindervorm van MD 1 is mede door de ernst van de orgaanklachten en cognitieve problemen vaak complex en valt mede daarom buiten het doel van deze brochure. Voor advies over en/of het afstemmen van de kinderfysiotherapeutische aanpak bij deze groep (baby's, peuters) wordt geadviseerd contact op te nemen met het MD 1-expertisecentrum. Zie hoofdstuk 5, Organisatie van zorg voor contactgegevens.

Vorm van MD 1	Beginleeftijd	Vroege symptomen	Latere symptomen
Laat optredende (milde) vorm	Na het vijftigste jaar	Staar	Myotonie (Lichte) spierzwakte Toegenomen slaperigheid
Volwassen vorm (het klassieke type)	Tussen twaalf en vijftig jaar	Myotonie Spierzwakte Maag- en darmklachten Hartritmestoornissen	Ernstige spierzwakte Staar Traagheid, Weinig initiatief Toegenomen slaperigheid Overige orgaanstoornissen
Kindervorm	Tussen één en twaalf jaar	Leer- en gedragsproblemen Spraakproblemen Maag- en darmklachten	Symptomen als bij de volwassen vorm
Congenitale vorm	Vóór de geboorte	Hypotonie Ademhalings-, slik- en spraakproblemen Klompvoetjes Verstandelijke beperking	Myotonie Spierzwakte Symptomen als bij de volwassen vorm

De vier vormen van MD 1, de beginleeftijd en de belangrijkste vroege en latere symptomen. Er is geen harde grens; patiënten kunnen verschijnselen van twee opeenvolgende vormen vertonen.

Achtergrondinformatie

Therapie Er bestaat op dit moment geen therapie of medicatie die MD 1 kan genezen. De behandeling is gericht op het optimaliseren van de kwaliteit van leven en de motorische ontwikkeling (bij kinderen), het behoud van conditie/functioneren en op maatregelen om energie te besparen en complicaties te voorkomen.

Diagnose Met DNA-onderzoek in het bloed kan worden vastgesteld of iemand de ziekte heeft. De grootte van de genetische afwijking (de mate waarin een specifiek stuk DNA in het zogenoemde DMPK-gen verlengd is t.o.v. normaal) geeft enig inzicht in de vorm en fase van de ziekte. Bij een zwangerschap kan met een vlokkentest of vruchtwaterpunctie worden onderzocht of de vrucht is aangedaan. Ook preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD) behoort tot de mogelijkheden.

Erfelijkheid en MD 1 Als één van de ouders de ziekte heeft, heeft 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 (genetische anticipatie). In de praktijk wordt vaak een familiebeeld van bijvoorbeeld drie generaties met myotone dystrofie gezien: moeder kreeg op oudere leeftijd staar, dochter heeft spierzwakte en een mimiekarm gelaat en het kleinkind heeft al bij de geboorte ernstige spierzwakte en een vertraagde ontwikkeling.

Prevalentie / incidentie Naar schatting één op de achtduizend Nederlanders heeft (een vorm van) MD 1. Plaatselijk komen veel hogere prevalenties voor. Elk jaar krijgen zo'n vier- tot zevenhonderd mensen de diagnose. Hoe vaak elk subtype afzonderlijk voorkomt, is niet precies bekend.

Beloop Myotone dystrofie heeft een langzaam progressief beloop en een sterk wisselend klinisch spectrum dat per vorm van de ziekte verschilt en grote individuele verschillen kent. De ziekte neemt in het algemeen van generatie op generatie in ernst toe.

Fysiotherapie bij MD 1 De fysiotherapeutische diagnose en behandeling bij MD 1 komen uitgebreid aan bod in hoofdstukken 3 en 4 van deze brochure. Een toelichting met adviezen van enkele gespecialiseerde fysiotherapeuten van het MD 1-expertisecentrum vindt u ook in de video's over de fysiotherapiebehandeling bij kinderen en volwassenen met MD 1, zie www.spierziekten.nl/fysioMD.



3 Fysiotherapeutische diagnose

Bij de intake, het onderzoek en het opstellen van een behandelplan gelden de vigerende richtlijnen voor (kinder)fysiotherapeuten. De adviezen uit deze brochure gaan specifiek over de fysiotherapeutische diagnose en behandeling bij patiënten met MD 1.

Het is belangrijk dat u zich ervan bewust bent dat met name bij volwassen patiënten verschijnselen als apathie en verminderd initiatief kunnen leiden tot onderrapportage van klachten. Adviezen over hoe daarmee om te gaan, vindt u bij het onderdeel Anamnese. In verband met mogelijk (ernstige) vermoeidheid en toegenomen slaperigheid is het verstandig de afspraken niet vroeg in de ochtend te plannen (of juist laat in de middag / avond, na inspanning) en er voldoende tijd voor in te ruimen.

Anamnese

Tijdens de anamnese stelt u vragen die nodig zijn om het actuele functioneren, de aanwezige stoornissen en beperkingen, de participatie thuis, op school of het werk en in de vrije tijd, de (psycho)-sociale ondersteuning en de hulpvraag en verwachtingen van de patiënt (of de ouders) in kaart te brengen, evenals eventuele recente veranderingen hierin of factoren die hierop van invloed zijn. Omdat patiënten met MD 1 zich niet altijd bewust zijn van de klachten of veranderingen in gedrag, is doorvragen naar de mogelijke verschijnselen essentieel. Gebruik bij voorkeur zo concreet mogelijke gesloten vragen zoals aan de hand van Bijlage 2, Checklist veelvoorkomende gevolgen van MD 1. Het is ook nuttig de partner, ouder(s) en/of (andere) mantelzorger(s) bij het gesprek te betrekken omdat die vaak een heel andere kijk heeft/hebben op de aard en ernst van de problemen dan de patiënt zelf. Tot slot kunt u gebruikmaken van het voor MD 1 ingevulde ICF-model in Bijlage 3.

Neem bij twijfel over de actuele situatie contact op met het gespecialiseerde team dat de patiënt behandelt en/of de zorgverlener die de behandeling coördineert (zie Hoofdstuk 5 Organisatie van zorg).

Pathologie-specifieke functiestoornissen

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 en later ook van de meer proximale arm- en beenspieren.

- **Gelaatspielen** Zwakte van de gelaatspielen kan leiden tot ptosis, het onvermogen breeduit te lachen en een mimiekarm gelaat (facies myopathica) waardoor patiënten soms een norske, 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 de communicatie (ook tussen patiënt en hulpverlener) en het aangaan en behouden van sociale contacten.
- **Bulbaire klachten** Naast onduidelijke spraak leidt bulbaire zwakte tot klachten als eetproblemen, verslikken met ophoesten en overgeven en mogelijk tot recidiverende aspiratiepneumonieën (zie ook verderop, bij Orgaanstoornissen, Longen en ademhaling).
- **Ledematen** Spierzwakte in handen en onderarmen leidt tot onhandigheid door een verminderde fijne motoriek. Patiënten struikelen vaker en lopen sloffend doordat ook de dorsaalflexie van de enkels afneemt. Kinderen komen moeilijk mee met leeftijdsgenoten in sport en spel. Het risico op balansstoornissen en vallen neemt toe. Ondanks de krachtsvermindering kunnen volwassenen met MD 1 hun dagelijkse activiteiten meestal langdurig zelfstandig blijven uitvoeren. Uiteindelijk ontstaan meer proximale klachten en wordt een deel van de patiënten rolstoelafhankelijk.
- Mogelijk zijn afwijkingen in de stand en beweging van de scapulae prevalenter dan tot op heden in de literatuur beschreven. Daarmee kunnen ook schouderklachten een grotere rol spelen dan eerder aangenomen.
- **Contracturen** Met name op (zeer) jonge (baby)-leeftijd kunnen contracturen ontstaan, zoals een klompvoetstand. Bij oudere kinderen en in mindere mate volwassenen bij wie de loopmogelijkheden op den duur beperkt raken door progressieve spierzwakte, moet men alert zijn op het eventueel ontstaan van een scoliose.

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. Bij een hand geven kan dit tot ongemakkelijke situaties leiden. Myotonie kan ook voorkomen in de tong, keel- en gelaatspieten en het spreken, slikken en kauwen hinderen. Koude kan de myotonie verergeren. Herhaalde aanspanning en het medicijn mexiletine (voorgeschreven door de neuroloog) verminderen de klachten.

Orgaanstörungen

MD 1 kent een grote verscheidenheid aan orgaancomplicaties. De verschijnselen kunnen zich in wisselende combinaties en op wisselende momenten in het verloop voordoen. Over het algemeen neemt de ernst van de complicaties toe bij een langere ziekteduur.

- **Verschijnselen samenhangend met de hersenen** Kenmerkend voor de klassieke vorm zijn apathie, gebrek aan initiatief, een veranderd gevoelsleven en toegenomen slaperigheid overdag. De patiënt met MD 1 is zich meestal niet bewust van deze veranderingen en klaagt er niet over. Partners / ouders en andere gezinsleden ervaren de veranderingen daarentegen als een zware last. Bij kinderen met MD 1 staan leer- en gedragsproblemen doorgaans op de voorgrond. De ziekte kan bij hen gepaard gaan met een lichte tot matige verstandelijke beperking en een vertraagde motorische ontwikkeling. Wees erop bedacht dat patiënten (kinderen én volwassenen) moeite kunnen hebben met het naleven van instructies.
- **Maag- en darmstelsel** Veel patiënten beschouwen maag- en darmklachten als één van de meest hinderlijke gevolgen van de ziekte. De klachten zijn dan ook zeer beperkend in het dagelijks leven. Ze kunnen bestaan uit buikpijn, diarree en obstipatie, misselijkheid, een opgeblazen gevoel, malabsorptie in de darm en periodes met braken. Twee derde van de patiënten met MD1 heeft te kampen met fecale incontinentie. Ook op kinderleeftijd komen bij MD 1 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 afwijking. 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 elektrocardiogram (ECG) en waarvoor een pacemaker geïmplantéerd kan worden) en met name ventriculaire ritmestoornissen (waarvoor een implanteerbare cardioverter defibrillator [ICD] geïndiceerd is). Cardiale problemen ontstaan bij MD 1 meestal sluipend en patiënten ervaren vaak geen directe klachten, mede doordat ze zich weinig inspannen. Regelmatige controle door de cardioloog is daarom extra belangrijk (zie ook het onderdeel De rol van een multidisciplinair team en van de fysiotherapeut in hoofdstuk 4 en hoofdstuk 5 Organisatie van zorg).
- **Longen en ademhaling** Slikproblemen en verminderde hoestkracht doordat ook de ademhalingsspieren aangedaan zijn, kunnen leiden tot aspiratie van voedsel, speeksel of maaginhoud en recidiverende longontstekingen. Die hebben niet te onderschatten gevolgen: ongeveer een derde van de patiënten met MD 1 overlijdt ten gevolge van een (aspiratie)pneumonie. Door een verminderde hoestkracht is een beginnende longontsteking ook minder goed te behandelen. Verminderde spiertonus en structurele veranderingen van de luchtwegen als gevolg van MD 1 verhogen ook de kans op (chronische) hypoventilatie, hypercapnie, en slaapgerelateerde ademhalingsstoornissen zoals obstructieve slaapapnoe. Kinderen met de congenitale vorm van MD 1 hebben vaak op babyleeftijd een respiratoire insufficiëntie gehad waarvoor ze beademd moesten worden. Doordat de spierkracht op zulke jonge leeftijd geleidelijk toeneemt, hebben ze uiteindelijk geleerd zelf te ademen.

Pijn en vermoeidheid

Een groot deel van de patiënten met MD 1 ervaart (extreme) vermoeidheid. Deze kan het fysieke functioneren en de sociale participatie beperken, en bij kinderen ook de ontwikkeling. Pijn is een ander veelvoorkomend verschijnsel. Naast buikpijn door maagdarmklachten, gaat het bijvoorbeeld om pijn in de benen en de lage rug.

Verminderde visus

Patiënten ervaren problemen met lezen of zien in het donker en kunnen last hebben van tegenlicht, meestal als gevolg van staar. Deze valt goed te behandelen/opereren door de oogarts.

Onderzoek en meetinstrumenten

Het doel van inspectie en lichamelijk onderzoek is het objectiveren van de stoornissen, beperkingen en participatieproblemen die tijdens de anamnese naar voren zijn gekomen. Tevens kunnen ze gebruikt worden om het effect van de behandeling, dan wel progressie van de ziekte te evalueren over de tijd. Geadviseerd wordt om gebruik te

maken van standaardmeetinstrumenten en functionele uitkomstmaten die gericht zijn op alledaagse handelingen.

In onderstaande tabel staat een overzicht van functies die getest kunnen worden en voorbeelden van meetinstrumenten die hiervoor geschikt zijn (zo mogelijk gevalideerd bij of op basis van expert opinion aangeraden voor neuromusculaire aandoeningen). De lijst is niet volledig. Desgewenst kunt u per parameter ook andere instrumenten kiezen. Stem de keuze zo mogelijk af met het expertisecentrum of de tweedelijnszorgverleners bij wie de patiënt onder behandeling is.

Functie	Meetinstrument (voorbeeld)
Kracht van aangedane spieren	handdynamometer (wanneer beschikbaar) of MRC-schaal
Uithoudingsvermogen	6MWT
Lichamelijk functioneren (performance)	MFM
Lichamelijk functioneren (snelheid)	combinatie van snelheidstesten: 10MWT, vier traptreden op en af, en (bij kinderen) opstaan van de grond
Loopveiligheid	TUG
Pijn	NRS-score (volwassenen), OMNI-schaal (bij kinderen);
Vermoeidheid of slaperigheid	CIS-fatigue (volwassenen), OMNI-schaal (bij kinderen)
Slaperigheid	FDSS
Ontwikkeling algemene vaardigheden (kinderen tot 16 jaar)	MABC (voor progressie over tijd)
Activiteiten en participatie	DM1 Activ-vragenlijst
Ademfunctie	FVC, PCF, MIP/MEP en navragen klachten hypoventilatie (vermoeidheid, ochtendhoofdpijn, snurken, overdag in slaap vallen)

(MRC=Medical Research Council; 6MWT=six minute walk test; MFM=motor function measure; 10MWT=ten meter walk test; TUG=timed up-and-go-test; NRS=numeric rating scale; CIS=Checklist Individual Strength; OMNI=omnibus: breed toepasbare schaal voor mate van pijn of vermoeidheid; FDSS = Rasch-built Fatigue and Daytime Sleepiness Scale; MABC=Movement Assessment Battery for Children; DM1 Activ = Rasch-built myotonic dystrophy type 1 activity and participation scale; FVC=forced vital capacity; PCF= peak cough flow; MIP=maximum inspiratory pressure; MEP=maximum expiratory pressure.
Zie o.a. ook www.meetinstrumentenzorg.nl en mfm-nmd.org/?lang=en.)

Bij verdenking op of mogelijke klachten van nachtelijke hypoventilatie wordt aanbevolen te verwijzen naar een longarts of CTB voor een uitgebreid longfunctieonderzoek. Zie voor meer informatie ook (addendum 2 van) de Multidisciplinaire richtlijn Behandeling en Begeleiding van volwassenen met myotone dystrofie type I).

4 Behandeling

De rol van een multidisciplinair team en van de fysiotherapeut

Gezien de vele en diverse problemen die zich kunnen voordoen bij MD 1, is het van belang dat de patiënt gezien wordt door een gespecialiseerde (kinder)revalidatiearts en/of (kinder)neuroloog binnen een multidisciplinair spierziekteteam. In het ideale geval coördineert deze arts de zorg geleverd door alle betrokken hulpverleners en stemt hij deze op elkaar af. U kunt bij deze arts en/of bij dit team terecht als u vragen heeft over de behandeling (zie ook hoofdstuk 5, Organisatie van zorg). Naast een gespecialiseerd (kinder)revalidatiearts en (kinder)fysiotherapeut, vindt u in een multidisciplinair spierziekte(revalidatie)team vaak ook een (kinder)ergotherapeut, diëtist, logopedist, maatschappelijk werker, (kinder)psycholoog of orthopedagoog. Samen met medisch specialisten zoals de neuroloog, longarts en cardioloog kunnen zij complicaties signaleren en/of behandelen en patiënten begeleiden bij het leren omgaan met beperkingen in activiteiten in het dagelijks leven.

Als eerstelijns(kinder)fysiotherapeut kunt u in samenwerking met het gespecialiseerde team meer specifiek bijdragen aan het helpen bij het vinden van een balans tussen voldoende rust en aanpassen van het dagschema aan de ene kant en (stimulans om te) blijven bewegen/ontwikkelen aan de andere kant. Daarnaast kunt u bijvoorbeeld helpen om achteruitgang van de conditie te voorkomen en vermoeidheid te verminderen en zo kwaliteit van leven te verbeteren. Zie ook Mogelijke fysiotherapeutische behandeldoelen bij volwassenen met MD 1 en de aanvullingen voor kinderen verderop.

Patiënt als partner

Beslissingen die van invloed zijn op de behandeling, gezondheid en kwaliteit van leven van een patiënt worden genomen door gedeelde besluitvorming tussen zorgverlener, de patiënt met MD 1 en/of de ouder(s), partner of (andere) mantelzorger. Samen analyseert u het functioneren en stelt u de behandeldoelen op, aan de hand van de hulpvraag en wensen van de patiënt en/of de ouders. Houd rekening met mogelijk verminderd initiatief bij de patiënt en onderrapportage van klachten (zie hoofdstuk 3, onderdeel Anamnese).

Mogelijke fysiotherapeutische behandeldoelen bij volwassenen met MD 1

Vergroten fysieke capaciteit

• Stimuleren van een actieve leefstijl

De Beweegrichtlijn van de Gezondheidsraad (2017) beveelt onder meer aan dat volwassenen en ouderen minimaal 150 minuten per week matig intensieve inspanning verrichten, verspreid over diverse dagen. Voor patiënten met MD 1 is dit niet altijd haalbaar. Initiatiefarmoede, toegenomen slaperigheid en maag- en darmklachten beïnvloeden de hoeveelheid dagelijkse beweging op een negatieve manier. Daarnaast kan matig intensieve inspanning bij hen al snel tot overbelasting leiden. Er zal gezocht moeten worden naar weinig belastende vormen van bewegen, zoals fietsen, zwemmen, gebruik van de stoelfiets, yoga en stoelgymnastiek om een zo actief mogelijke leefstijl te stimuleren en langdurige inactiviteit (disuse) zoveel mogelijk te voorkomen, ook als niet (volledig) aan de Beweegrichtlijn valt te voldoen. Daarnaast kunnen training en energiemanagementtechnieken worden ingezet om de patiënt te leren zo efficiënt mogelijk met energie om te gaan.

NB Voor een behandeling op maat is het voor patiënten raadzaam om eerst een bezoek te brengen aan een gespecialiseerd team voor spierziekten (zie hoofdstuk 5, Organisatie van zorg).

- **Aerobe training** Aerobe training blijkt veilig bij verschillende neuromusculaire aandoeningen, waaronder MD 1. Mogelijk verbetert deze training naast de conditie ook het algemeen welbevinden. Voordat wordt gestart met een trainingsprogramma wordt overleg met het gespecialiseerde centrum dat de patiënt met MD 1 behandelt en screening door een cardioloog geadviseerd. In veel gevallen zal de patiënt met MD 1 al onder controle zijn bij een cardioloog. Voor het opstellen van het programma kunt u gebruikmaken van de trainingswijzer op www.amc.nl/trainingswijzer.

Neem hartslag niet zonder meer als (enige) maat voor belasting. Door verminderd spiervolume kan de hartslag lager zijn dan te verwachten. Let ook op eventueel gebruik van bètablokkers, die de maximale hartslag verlagen.

Het is belangrijk de patiënt tijdens het trainen goed te monitoren, bijvoorbeeld met een hartslagmeter en de Borgschaal om signalen van overbelasting tijdig op te merken. Geadviseerd wordt een gematigde activiteit aan te houden (Borgscore 11-13). Extreme vermoeidheid en/of spierpijn die langer aanhoudt dan tot 48 uur na de training, moet voorkomen worden.

Wees er bewust van dat maag- en darmklachten deelname aan een trainingsprogramma negatief kunnen beïnvloeden.

- **Spierkrachttraining** Het is waarschijnlijk dat naast aerobe training ook submaximale krachttraining effectief is om achteruitgang door inactiviteit ('disuse') tegen te gaan. De kracht van de aangedane spieren zelf valt niet te verbeteren. Kies voor functionele oefeningen gericht op krachthuoudingsvermogen. Spier- en botversterkende activiteiten zouden volgens de Beweegrichtlijn minstens tweemaal per week uitgevoerd moeten worden. Gebruik de Borgschaal en houd signalen van overbelasting in de gaten om een juiste belasting te bepalen (zie ook Aerobe training). Afhankelijk van hoeveel spierkracht er is, kunt u kiezen voor trainen met apparaten of gewichtjes, een elastieken band, trainen in het water en/of het doen van oefeningen tegen de zwaartekracht in.
- **Rek- en strekoefeningen** Regelmatig bewegen, rek- en strekoefeningen en sporten als yoga en pilates helpen het bewegingsbereik (de range of motion, ROM) te behouden en contracturen te voorkomen. Wanneer de spierkracht sterk verminderd is, kan het nodig zijn het effect van de zwaartekracht tijdens de oefening uit te schakelen. Een voorbeeld is abductie van de schouder niet in zittende of staande, maar in liggende positie uit te laten voeren. Omdat contracturen op volwassen leeftijd maar langzaam ontstaan en ontwikkelen, is eens per jaar controleren hierop in de praktijk voldoende.



Aerobe training

Energiemanagement en omgaan met vermoeidheid

Slaperigheid kan bestreden worden met korte hazenslaapjes (van minder dan dertig minuten) of het medicijn modiodal (voorgeschreven door de neuroloog). Bij vermoeidheid door MD 1 blijkt cognitieve gedragstherapie effectief (gericht op het stimuleren van beweging en sociale interactie, bewust worden van verminderd initiatief, veranderen van gedachten over pijn en vermoeidheid en herstellen van een onregelmatig slaap-waakritme). Bij vermoeidheid gelden daarnaast enkele adviezen die ook bij andere neuromusculaire spierziekten ingezet kunnen worden:

- pas energiebesparende technieken toe (bijvoorbeeld goede stoelinstelling, gebruik van invalidenparkeerplaats, gebruik scootmobiel voor langere afstanden);
- breng verandering aan in leefstijl (minder uren werken [zie verderop], overbodige activiteiten mijden, activiteiten spreiden);
- kijk, eventueel samen met een ergotherapeut, naar de balans tussen belasting en belastbaarheid ter reductie van vermoeidheid en pijn (bijvoorbeeld met behulp van een 'activiteitenweger').

Maatregelen op het werk

Voor volwassenen met MD 1 die werken, kan de arbeids- of bedrijfsfysiotherapeut, een ergotherapeut of de bedrijfsarts helpen de juiste maatregelen op het werk te realiseren. Door de lichamelijke klachten in combinatie met mogelijke gedragsveranderingen zijn goede begeleiding en de juiste aanpassingen van arbeidsduur en functie bij MD 1 essentieel, echter geven patiënten het in veel gevallen zelf pas (te) laat aan als er problemen zijn. Een goede analyse is cruciaal om tijdig te kunnen doorverwijzen.

U kunt de patiënt er ook op attenderen dat hij de brochure Begeleiding van mensen met MD 1, informatie voor de bedrijfsarts gratis kan downloaden via www.spierziekten.nl/md-hulpverleners en aan zijn bedrijfsarts kan geven om hem over deze zeldzame aandoening te informeren.

Verminderen pijn

U kunt de patiënt met MD 1 inzicht geven in het pijnmechanisme en adviezen geven om de pijn te verminderen. Maak daarvoor gebruik van de standaard pijnbehandelingsadviezen, bijvoorbeeld omtrent:

- het verdelen van activiteiten - voorkom overbelasting, die een negatieve invloed heeft op pijnklachten. Zorg ook voor voldoende stimulans om te gaan bewegen. De balans tussen inspanning en ontspanning is erg belangrijk voor mensen met MD 1;
- gebruik van orthesen en (loop)hulpmiddelen;
- yoga of rekoefeningen – aangepast programma voor chronische aandoeningen, behoud ROM;
- ademhalings- en ontspanningsoefeningen (let op: rugligging kan de ademhaling bemoeilijken);
- gebruik van warmte;

- gebruik van niet-steroïde middelen en/of paracetamol, in overleg met de huisarts.

Bij complexe pijnklachten of met specifieke vragen kunt u contact opnemen met het expertisecentrum voor MD 1 of een spierziekterevalidatieteam in een ander UMC. Het Radboudumc heeft veel ervaring met functioneel gerichte coördinatieve oefentherapie van de schouders en geeft hierover trainingen aan zorgverleners verspreid over in het land.

Handige links over pijn om aan de patiënt mee te geven:

- www.spierziekten.nl/themas/pijn/pijn-bij-spierziekten met o.a. een webcast over pijn;
- www.spierziekten.nl/cursuspijn of www.pijnpatientennaar1stem.nl/onlinecursus-start voor de online cursus Omgaan met pijn;
- www.retrainpain.org/nederlands met veel algemene tips en uitleg over (het begrijpen van) chronische pijn.

Valpreventie/training

Aanpassingen in huis en hulpmiddelen zoals een stok, rollator, scootmobiel of rolstoel kunnen de mobiliteit ondersteunen en een bijdrage leveren aan valpreventie. Verwijs voor de aanvraag ervan naar de ergotherapeut. U kunt zich onder meer richten op de volgende taken:

- vraag naar het vallen, sommige patiënten bagatelliseren dit;
- analyseer wanneer het valrisico het grootst is (bijvoorbeeld thuis in een bekende omgeving, buiten of bij dubbeltaken);
- besteed aandacht aan het geven van inzicht in en strategieën gericht op het vergroten van de veiligheid;
- leer de patiënt om te gaan met vermoeidheid

Ontspanningsoefeningen (let op met rugligging bij ademhalingsproblemen)



- leer de patiënt om te gaan met vermoeidheid (vermoeidheid verhoogt de kans op vallen);
- wees extra oplettend bij spierverslappende bijwerkingen van medicijnen (bijvoorbeeld slaapmiddelen);
- bekijk bij een huisbezoek of de patiënt veilig en energie-efficiënt kan functioneren in zijn huis.

Sommige patiënten met MD 1 hebben baat bij balansoefeningen. Door gerichte training van de uitvalspassen of met een valcursus kunnen zij leren hoe zij een bijna-val of een daadwerkelijke val het best kunnen opvangen en hoe zij na een val weer kunnen opstaan. Oefen zoveel mogelijk functioneel en boots bijvoorbeeld de thuis-, werk- of schoolsituatie na. Houd rekening met bijkomende fysieke beperkingen door MD 1, zoals zwakte van de halsspier, waardoor het bijvoorbeeld niet altijd mogelijk is de kin tijdens een val op de borst te houden.

Behoud van ademfunctie

Om complicaties tijdig op te sporen, dienen de respiratoire functies jaarlijks gemeten te worden door de centrale zorgverlener (de neuroloog van het expertisecentrum of de coördinerend revalidatiearts). In overleg kan ook de gespecialiseerde fysiotherapeut of longarts deze taak op zich nemen. Bij onveilig slikken of aspiratie wordt verwezen naar de logopedist of KNO-arts met kennis van MD 1. Bij klachten of tekenen van (nachtelijke) hypoventilatie (onrustig slapen, ochtendhoofdpijn, nachtmerries, nachtzweeten, concentratiestoornissen), tekenen van een verhoogde ademarbeid of afwijkingen bij het longfunctieonderzoek zijn de longarts en/of de arts van het Centrum voor Thuisbeademing (CTB) de aangewezen specialisten om verdere evaluatie in gang te zetten. Verwijs bij eerste tekenen van een luchtweginfectie naar de huisarts, zodat tijdig met antibiotica gestart kan worden.

Begeleiding door de fysiotherapeut kan met name zinvol zijn voor het aanleren van technieken om het slijm makkelijk kwijt te raken en ter verbetering van de hoestkracht. Stem de behandeling af met het gespecialiseerde centrum en/of het betrokken CTB.

• Hoesttechnieken en ademhalingsoefeningen

De active cycle of breathing techniques (ACBT) is een cyclus van ademhalingsoefeningen en hoesttechnieken, waaronder huffen, die patiën-

ten kan helpen om slijm op te hoesten.

Inspiratory muscle trainer (IMT)- en positive expiratory pressure (PEP)-apparaten lijken in de praktijk een gunstig effect te hebben op de kracht van respectievelijk de in- en uitademingspiers.

• Manuele compressie en houdingsdrainage

Door manuele compressie van de borstkas en houdingsdrainage toe te passen, kunt u (dun) sputum mobiliseren en evacueren, bijvoorbeeld wanneer door verminderde hoestkracht de afvoer van sputum in het geding komt. Geef tegendruk op de buikwand als er sprake is van sterk verminderde buikspierkracht. Eventueel kan de patiënt (mits die voldoende kracht heeft in de bovenste extremiteiten) of de mantelzorger hierbij assisteren. Houd rekening met de slapte van de thorax en buikwand en de bewegingsrichting van de ribben.

Manuele compressie wordt vaak toegepast in combinatie met houdingsdrainage en bij toenevende zwakte met longvolume-rekruterende technieken. Bij houdingsdrainage wordt er gebruikgemaakt van de zwaartekracht om veel en dun sputum te mobiliseren.

Houdingsdrainage kan toegepast worden in zijn en rugligging afhankelijk van de locatie van het sputum.

• Longvolume-rekruterende technieken

Wanneer voorgaande technieken door toenevende spierzwakte onvoldoende effect hebben, kunnen longvolume-rekruterende technieken zoals airstacken of gebruik van een cough-assist bijdragen aan een betere hoestkracht en een kleinere kans op luchtweginfecties. Het CTB beoordeelt wanneer deze technieken kunnen worden ingezet. Het is belangrijk om het airstacken twee à drie keer per dag toe te passen, zodat men de techniek steeds beter beheerst. Als er problemen zijn met het ophoesten van slijm, bijvoorbeeld tijdens een verkoudheid, kan het airstacken vaker worden toegepast.

- Indien de vitale capaciteit onder de 50% van de voorspelde waarde komt of de hoeststroomsterkte onder de 270 L/min, kunt u proberen de techniek aan de patiënt en de mantelzorger, de ouder of partner, aan te leren. Belangrijk is dat patiënten die willen gaan airstacken in staat zijn met open mond lucht vast te houden, dus niet in de wangen, en een aantal instructies kunnen begrijpen en opvolgen.

Orthesiologie

Gebruik van spalken, braces, (enkel-voet- of nek-) orthesen en aangepaste schoenen kan ervoor zorgen dat dagelijkse activiteiten minder energie kosten. Overleg hierover met de revalidatiearts en/of ergotherapeut uit het gespecialiseerde team waar de patiënt met MD 1 onder behandeling is.

Gekozen moet worden voor orthesen van licht materiaal om te voorkomen dat men anders veel extra gewicht moet meedragen. Ook moet rekening gehouden worden met een eventueel verminderde handfunctie en de mogelijkheid voor de patiënt de orthese zelf aan en uit te doen.

Orofaciale (fysio)therapie

De behandeling van aangezichtszwakte zal zich richten op het verbeteren van de communicatie en het veilig eten en drinken. Mogelijk is de patiënt hiervoor al onder behandeling bij een gespecialiseerd logopedist. Overleg met deze specialist over de behandeling.

Bekkenbodempfysiotherapie

Bij ernstige fecale incontinentie kan men naast regulatie van het ontlastingspatroon met vezels en laxantia, darmspoelingen en bekkenbodempfysiotherapie overwegen.

Mogelijke fysiotherapeutische behandeldoelen bij kinderen met MD 1

Vergroten van de fysieke capaciteit, gebruik van hulpmiddelen en orthesiologie, en het verminderen van pijn, vermoeidheid en het risico op vallen, zoals beschreven bij de behandeldoelen bij volwassenen met MD 1, kunnen deel uitmaken van de behandeling bij kinderen met MD 1 maar zijn vaak niet het primaire doel. Het kunnen meedoen thuis, op school en in de vrije tijd en het stimuleren van de (motorische) ontwikkelingen staan centraal. Naast eerdergenoemde adviezen gelden voor kinderen daarom onderstaande aanvullingen.

Motorische ontwikkeling en aanleren van activiteiten

Soms zal, tijdelijk, extra aandacht nodig zijn voor het stimuleren van de motorische ontwikkeling. Naast rekoefeningen (voor behoud ROM, zie ook onderdeel Voorkomen van contracturen) en het trainen van kracht en uithoudingsvermogen (zie Vergroten fysieke capaciteit) om dit te bewerkstel-

ligen, gaat het bijvoorbeeld om het ondersteunen van een goede houding met aangepast (zit)meubilair of aanpassingen in de tafelhoogte. Op die manier kunnen patiënten ook hun arm/handfunctie verder ontwikkelen en zoveel mogelijk meekomen met leeftijdsgenoten op school en in de vrije tijd.

Leren van activiteiten

Het is cruciaal om oog te hebben voor het aanleren van nieuwe (aangepaste) activiteiten. Door de lichamelijke problemen (spierklachten, maagdarmklachten, vermoeidheid, etc.) en mentale ontwikkelingsstoornissen lopen kinderen met MD 1 het risico zich terug te trekken en minder te ontwikkelen dan mogelijk is. Het trainen van uithoudingsvermogen, maar bijvoorbeeld ook het leren fietsen, zwemmen en schrijven is nodig om mee te doen op school en in sport en spel. Voorkom dat kinderen zich terugtrekken en minder gaan bewegen. Denk daarbij ook aan de energiebalans en kijk samen met het kind en de ouders hoe de dag het best kan worden ingedeeld om vermoeidheidsklachten te verminderen.

Vergroten fysieke capaciteit

Ondanks progressie van de ziekte kunnen de motorische vaardigheden, de balans, mobiliteit en conditie op kinderleeftijd verbeteren. Het trainen kan het best plaatsvinden in een zo functioneel mogelijke context waarin het kind wordt uitgelokt te bewegen, door sporten of activiteiten te kiezen die leuk zijn. Trainen van spierkracht, longfunctie en aerobe fitheid (zie onderdeel volwassenen) zijn aangrijpingspunten die gebruikt kunnen worden om de vaardigheden te verbeteren. Tegelijkertijd moet voorkomen worden dat kinderen zich terugtrekken en minder gaan bewegen. Behoud van conditie en activiteit is daarmee ook een belangrijk doel. Functionele (aqua)therapie is een voorbeeld van een therapie waarmee romp, arm- en beenspieren submaximaal getraind kunnen worden en waarmee daarnaast de conditie op peil wordt gehouden.

Voorkomen van contracturen

Goede monitoring van contracturen is extra belangrijk tijdens een periode van groeispurten, wanneer er een extra gevaar bestaat op het ontwikkelen ervan. In de praktijk komt dit bijvoorbeeld neer op jaarlijkse controle door een gespecialiseerd kinderrevalidatiearts én driemaandelijks beoordelen van de mobiliteit van handen/polsen, enkels,

knieën en heupen door uzelf of een fysiotherapeut van het betrokken spierziekterevalidatieteam. Bij een mobiliteitsbeperking ten opzichte van de keer daarvoor (en dus niet pas vergeleken met neutraal) is het raadzaam dit bij het gespecialiseerde team te melden.

Om deformiteiten te remmen, kunnen orthesen worden ingezet. De kinderrevalidatiearts kan afwegen of en wanneer deze geïndiceerd zijn. Wanneer bijvoorbeeld de enkeldorsaaalflexie beperkt is, kan de kuitspier afhankelijk van het mobiliteits- en activiteitsniveau op lengte gehouden worden met dynamische orthesen (die in de nacht gedragen worden) of juist statische orthesen (voor overdag). Vanwege de langdurige rek zijn deze orthesen effectiever in het behouden van de flexibiliteit dan passief rekken.

Longfysiotherapie

Aangenomen wordt dat kinderen vanaf zes jaar airstacken zelf, thuis, kunnen leren toe te passen. Meer uitleg over deze techniek vindt u bij het onderdeel Behoud van ademfunctie bij Mogelijke fysiotherapeutische behandeldoelen bij volwassenen met MD 1. In overleg met het CTB kunt u het kind en/of de ouders hierbij assisteren. Het aanleren van technieken voor het mobiliseren van slijm blijkt voor ouders vaak complex. Zorg ervoor dat zij uitgebreid worden geïnstrueerd en dat de uitvoering regelmatig wordt gecontroleerd.

Behandeling van bekkenbodemp Problemen

Bij kinderen met MD 1 kan zindelijkheidstraining problemen geven, mede als gevolg van een te lage spanning van de anale kringspier. Ook incontinentie voor urine kan jaren blijven bestaan. Fysiotherapie kan dan ingezet worden bij een kinderfysiotherapeut of een bekkenbodempfysiotherapeut, geschoold in bekkenbodemp Problemen bij kinderen. De behandeling geschiedt in samenwerking met de kinder(MDL)arts en de kinderrevalidatiearts.



Overleg bij vragen met het MD 1-expertisecentrum

5 Organisatie van zorg

Vanwege de complexiteit en progressie van de aandoening, kunnen patiënten met MD 1 veel baat hebben bij een multidisciplinaire aanpak van een team met kennis van en ervaring met MD 1. In het ideale geval is er één centrale zorgverlener (coördinator van de zorg), die het overzicht houdt, wanneer nodig verwijst naar collega's en de kwaliteit van de zorg bewaakt.

Gespecialiseerde teams

In Nederland zijn meerdere teams gespecialiseerd in MD 1 die u kunt raadplegen:

- **Expertisecentrum MD 1** 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+).
Contactgegevens:
Op www.mdexpertisecentrum.nl staat veel behandelinformatie en de mogelijkheid om middels een collegiaal consult rechtstreeks een vraag te stellen aan het centrum.
- **(Kinder)spierziekterevalidatieteam**
Verscheidene revalidatie-instellingen beschikken over een multidisciplinair (kinder)spierziekterevalidatieteam met kennis van en ervaring met de behandeling en begeleiding van spierziekten zoals MD 1. Voor advies en met vragen rondom problemen in het dagelijks leven als gevolg van MD 1 kunt u contact opnemen.
Contactgegevens: zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer. Hier vindt u ook in spierziekten gespecialiseerde (kinder)fysiotherapeuten.

Het expertisecentrum en de (kinder)spierziekterevalidatieteam werken vaak samen. De patiënt is in veel gevallen bij één van bovenstaande instellingen onder controle. Probeer de fysiotherapeutische behandeling zoveel mogelijk af te stemmen met het expertisecentrum of (kinder)spierziekterevalidatieteam waar de patiënt onder controle/behandeling is en bespreek specifieke aandachtspunten.

- **Overige gespecialiseerde zorginstellingen**

In de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland staat ook een overzicht van andere (para)medici en centra (umc's, CTB's) in Nederland die gespecialiseerd zijn in de diagnostiek, revalidatie en ademhalingsondersteuning bij MD 1.

Contactgegevens: zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Verwijzing

Er wordt geadviseerd patiënten eenmaal per jaar op controle te laten gaan bij een (kinder)neuroloog of (kinder)revalidatiearts gespecialiseerd in spierziekten. De gespecialiseerde arts houdt het verloop van de ziekte in de gaten en kan indien nodig verwijzen naar andere specialisten. Indien de patiënt niet onder behandeling/controle is, kunt u aanraden dat hij/zij een verwijzing vraagt via de huisarts.

Vergoeding

MD 1 is een spierziekte en valt onder de lijst chronische aandoeningen (voorheen Chronische lijst Borst); de fysiotherapiebehandelingen worden bij volwassenen vanaf de 21e afspraak vergoed vanuit de basisverzekering; voor kinderen tot 18 jaar worden alle behandelingen vergoed.

Handige links

Voor achtergrondinformatie en/of om de patiënt op te wijzen:

- de gratis online cursus 'Myotone dystrofie – Hoe krijg ik de juiste zorg?' en de patiëntenbrochure 'MD 1, je staat er niet alleen voor' via www.spierziekten.nl/spieracademie over o.a. het regelen van multidisciplinaire zorg en de rol van verschillende hulpverleners;
- www.spierziekten.nl/md-hulpverleners voor brochures om mee te geven aan onder meer de huisarts, neuroloog (en coördinator van de zorg), revalidatiearts (en coördinator van de zorg), cardioloog, de anesthesioloog en de bedrijfsarts. Ook de brochure voor de (kinder)fysiotherapeut is via deze link terug te vinden.

Bijlage 1: Samenvatting

Ziektebeeld

Er zijn vier vormen van myotone dystrofie die zich op verschillende spierwijzen uiten:

- de milde, laat optredende vorm met lichte spierzwakte en staar;
- de klassieke volwassen vorm met langzaam toenemende spierzwakte in gezicht-, kauw-, keel-, halsspieren en onderarmen en –benen én orgaanstoornissen. Verminderd initiatief, apathie en vermoeidheid kunnen deel uitmaken van het ziektebeeld;
- de kindervorm, met bijbehorende vertraagde verstandelijke ontwikkeling, spraakproblemen en spierzwakte, naast lichamelijke klachten zoals bij de klassieke vorm;
- de congenitale vorm bij baby's, waarbij ernstige spierzwakte en hypotonie tot ademhalings- en slikstoornissen kunnen leiden.

Er bestaat enige overlap tussen deze vormen. De adviezen in deze brochure richten zich met name op volwassenen met MD 1 en jongeren en kinderen van (latere) basisschoolleeftijd of ouder.

Fysiotherapeutische diagnose

Houd bij de uitvraag van klachten rekening met mogelijke onderrapportage door verschijnselen als apathie en verminderd initiatief. Vraag door en gebruik bij voorkeur zo concreet mogelijke, gesloten vragen, zoals aan de hand van Bijlage 2. U kunt ook gebruikmaken van het voor MD 1 ingevulde ICF-model in Bijlage 3.

Het is nuttig de partner of (andere) mantelzorger bij het gesprek te betrekken. Plan in verband met mogelijke (ernstige) slaperigheid/vermoeidheid de afspraken niet vroeg in de ochtend en ruim er voldoende tijd voor in.

Behandeling

Er bestaat op dit moment geen therapie of medicatie die MD 1 kan vertragen of genezen.

De fysiotherapeut of kinderfysiotherapeut kan het ziekteproces zelf niet beïnvloeden, maar wel de algehele lichamelijke conditie, het omgaan met vermoeidheid en pijn of de ontwikkeling.

Aan de hand van de hulpvraag en wensen van de patiënt en naaste(n) worden gezamenlijk behandel-doelen opgesteld. Fysiotherapie kan bij MD 1 onder meer van betekenis zijn bij:

- vergroten fysieke capaciteit (stimuleren van een actieve leefstijl / voorkomen van inactiviteit, aerobe training ter behoud of verbetering van conditie, vergroten van krachthuoudingsvermogen, behoud ROM);
- energiemangement en omgaan met vermoeidheid;
- pijnvermindering;
- valpreventie/valtraining;
- behoud van ademfunctie;
- orthesiologie;
- voorkomen van contracturen
- bekkenbodempfysiotherapie.

Specifiek voor kinderen is er aanvullend aandacht voor onder meer:

- stimuleren van de (motorische) ontwikkeling;
- aanleren en toepassen van activiteiten, passend bij de leeftijd.

Organisatie van zorg

Patiënten met MD 1 kunnen veel baat hebben bij een multidisciplinaire aanpak van een team met kennis van en ervaring met MD 1. Neem hiervoor contact op met:

- het MD 1-expertisecentrum gevormd door medewerkers van het Radboudumc te Nijmegen en het Maastricht Universitair Medisch Centrum (MUMC+), via www.mdexpertisecentrum.nl;
- (kinder)spierziekterevalidatieteams die veel verstand hebben van de revalidatiebehandeling bij MD 1; zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer voor contactgegevens.

Indien de patiënt al onder behandeling is bij een expertisecentrum of spierziekterevalidatieteam, neem dan contact op met het desbetreffende centrum om de behandeling af te stemmen.

Bijlage 2: Checklist veelvoorkomende gevolgen van MD 1*

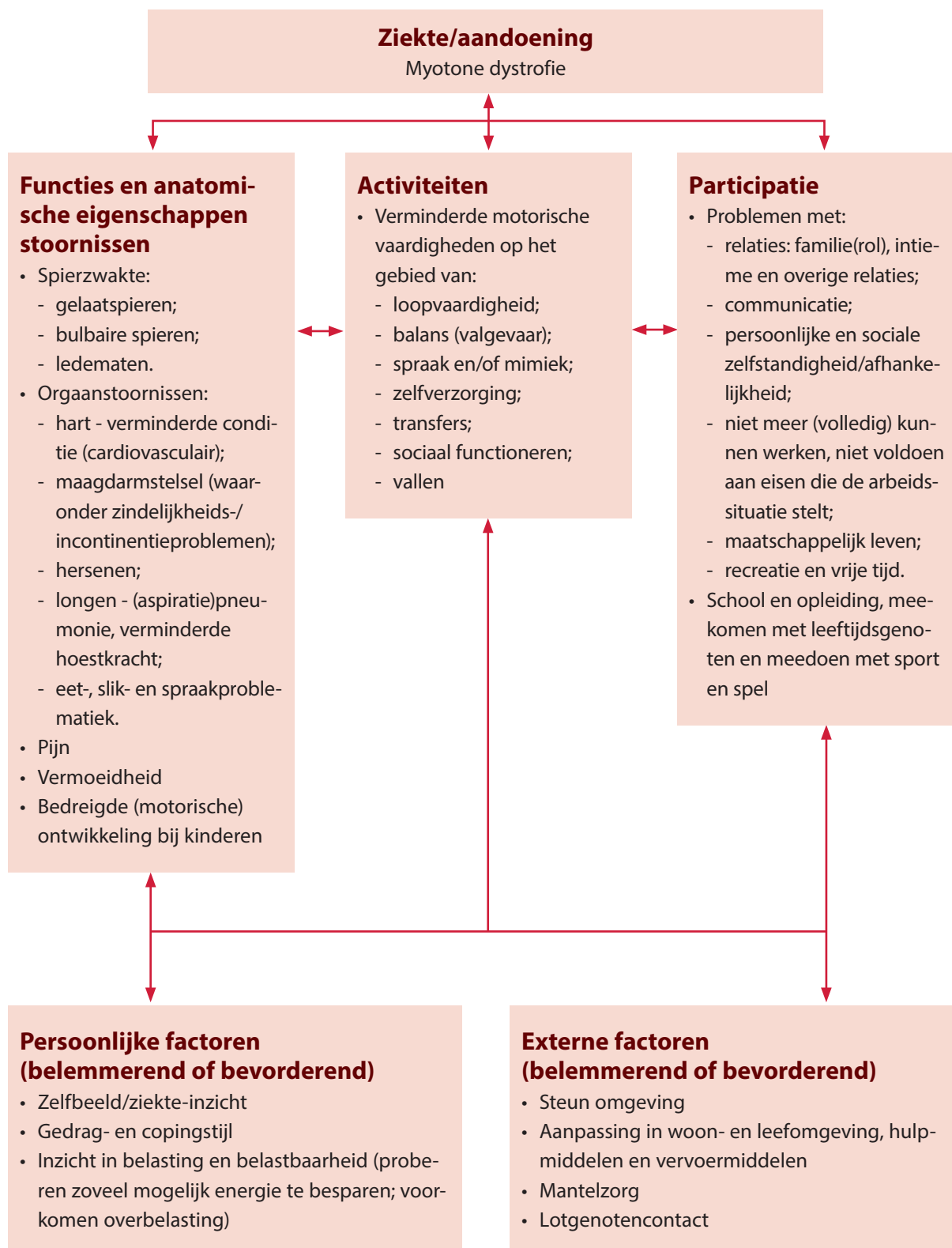
Veelvoorkomende gevolgen MD 1	Ervaar ik als een probleem	Ervaart mijn omgeving als een probleem
Spieren en bewegen		
Vaak struikelen of vallen	ja / nee	ja / nee
Problemen met zelfstandig verplaatsen	ja / nee	ja / nee
Onduidelijk spreken	ja / nee	ja / nee
Moeite met kauwen en/of slikken	ja / nee	ja / nee
Vaak verslikken in speeksel of voedsel	ja / nee	ja / nee
Spierzwakte	ja / nee	ja / nee
Myotonie (spierstijfheid)	ja / nee	ja / nee
Pijn	ja / nee	ja / nee
Het hart		
Hartkloppingen	ja / nee	ja / nee
Duizeligheid	ja / nee	ja / nee
Ademhalen		
Terugkerende longontstekingen	ja / nee	ja / nee
Vaak en zwaar moeten ademen	ja / nee	ja / nee
Weinig conditie en uithoudingsvermogen	ja / nee	ja / nee
Weinig hoestkracht	ja / nee	ja / nee
Slapen en slaperigheid		
Vermoeidheid	ja / nee	ja / nee
Slaperig overdag	ja / nee	ja / nee
Grote behoefte aan slaap (slaapzucht)	ja / nee	ja / nee
Onrustig slapen	ja / nee	ja / nee
Eng of intens dromen	ja / nee	ja / nee
Hoofdpijn bij het ontwaken	ja / nee	ja / nee

Verzorging en voorzieningen		
Zelfverzorging (tanden poetsen, wassen, aan- en uitkleden)	ja / nee	ja / nee
Verzorging of hulp in huis	ja / nee	ja / nee
Gebruik van hulpmiddelen	ja / nee	ja / nee
Communicatie en sociale contacten		
Sociale contacten (aangaan van nieuwe contacten of het onderhouden ervan)	ja / nee	ja / nee
Onbegrip voor of acceptatie van ziekte van omgeving	ja / nee	ja / nee
Dagbesteding		
Werk (vinden van werk, behouden van werk, zwaarte van het werk, passend werk)	ja / nee	ja / nee
School of studie	ja / nee	ja / nee
Deelname aan sport/hobby's	ja / nee	ja / nee

** Dit is een aangepaste versie van de Checklist jaarlijkse controle van Spierziekten Nederland, toegespitst op fysiotherapeuten en kinderrfysiotherapeuten. Eerdere versies gericht op (revalidatie)behandeling in de bredere zin, zijn beschikbaar via o.a. brochures voor de coördinator van de zorg en de patiënt, zie het onderdeel Handige links in hoofdstuk 5, Coördinatie van zorg.*

Bijlage 3: ICF-model

Onderstaand figuur biedt een overzicht van de gezondheidsproblemen die vaak samengaan met MD 1 en de factoren die deze problemen kunnen beïnvloeden. De informatie is vormgegeven volgens het International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF-) model, vastgesteld door de WHO (2001).



Literatuur

1. Brehm, MA, Nollet, F (2014). Beenorthesen bij neuromusculaire aandoeningen (eerste druk). Springer Media B.V
2. Bröcking, BC (2016). Sturen zonder schuren. De rollen van cliënt, zorgverlener en overheid in de jeugdzorg (eerste druk). Wolf Productions.
3. De Groot IJM et al. (2011) 184th ENMC international workshop: Pain and fatigue in neuromuscular disorders, Neuromuscul Disord. 23(12), 1028–1032.
4. Fysiotherapeutische dossiervoering [richtlijn] (2016), Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF).
5. Gezondheidsraad (2017). Beweegrichtlijnen 2017. Den Haag. Publicatienr. 2017/08.
6. Informatie voor de huisarts over myotone dystrofie type 1 (2018), Spierziekten Nederland, Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG) en Vereniging Samenwerkende Ouder- en –Patiëntorganisaties (VSOP)
7. Kierkegaard M. et al. (2011) Feasibility and effects of a physical exercise programme in adults with myotonic dystrophy type 1: a randomized controlled pilot study. J Rehabi Med. 43(8), 695–702.
8. Lindeman, E et al. (1995) Strength training in patients with myotonic dystrophy and hereditary motor and sensory neuropathy: a randomized clinical trial. Arch Phys Med Rehabil. 76(7), 612–20.
9. Lukassen, H (2012). Handboek Spierziekten (derde geheel herziene druk), Vereniging Spierziekten Nederland en Uitgeverij De Kern.
10. Multidisciplinaire Richtlijn Behandeling en Begeleiding van volwassenen met Myotone Dystrofie type I (DM1) (2012), Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN).
11. Okkersen, K et al. (2018) Cognitive behavioural therapy with optional graded exercise therapy in patients with severe fatigue with myotonic dystrophy type 1: a multicentre, single-blind, randomised trial. Lancet Neurol. 17(8):671–680.
12. Pandya et al. Role of physical therapy in the assessment and management of individuals with myotonic dystrophy. Myotonic dystrophy foundation, Toolkit, <https://www.myotonic.org/living-dm/rehabilitation>
13. Ten Broek-Pastoor, J. et al. (2012) Fysiotherapie bij ALS. ALS Centrum Nederland.
14. Voet, N, et al. (2014). Both aerobic exercise training and cognitive behavior therapy reduce chronic fatigue in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy: an RCT. Neurology 83(21), 1914–22.
15. Veldnorm chronische beademing bij kinderen, versie 1.0 (2015), Vereniging Samenwerkingsverband Chronische Ademhalingsondersteuning.
16. Voermans, NC et al. (2019). Scapular dyskinesis in myotonic dystrophy type 1: clinical characteristics and genetic investigations. J Neurol. 266(12):2987–2996.
17. Voet, NB et al. (2013) Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. Cochrane Database Syst Rev. (7),CD003907
18. Zorgstandaard Myotone dystrofie type 1 (2015), Spierziekten Nederland en Vereniging Samenwerkende Ouder- en –Patiëntorganisaties (VSOP)

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen Spierziekten Nederland, het Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF) en de Nederlandse Vereniging voor Kinderfysiotherapie (NVFK) en maakt deel uit van een serie informatieve brochures voor fysiotherapeuten. De brochures zijn ontwikkeld aan de hand van interviews met zowel fysiotherapeuten als ervaringsdeskundigen over welke informatie zij belangrijk en nodig achten voor de eerstelijnsfysiotherapeut om een patiënt met een zeldzame spierziekte goed te kunnen behandelen. De inhoud is samengesteld door Spierziekten Nederland aan de hand van wetenschappelijke literatuur en beschikbare medische richtlijnen, aangevuld met adviezen van eerste- en tweedelijnsfysiotherapeuten, gespecialiseerde medisch specialisten van het betrokken expertisecentrum en medewerkers van het KNGF en/of NVFK. De uitgaven zijn te downloaden en/of te bestellen via www.spierziekten.nl.

Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een vereniging voor, maar vooral ook van mensen met een neuromusculaire aandoening (spierziekte). Spierziekten Nederland komt op voor mensen met een spierziekte. Het gaat om een betere kwaliteit van de zorg, effectief wetenschappelijk onderzoek, onderling contact en goede voorlichting en informatie, ook voor artsen en andere professionele hulpverleners. Spierziekten Nederland werkt nauw samen met medisch specialisten, fysiotherapeuten, ergotherapeuten en onderzoekers. Er bestaat een hechte band met de universitaire medische centra en gespecialiseerde revalidatiecentra. Zo kunnen knelpunten in de zorg snel worden gesignaleerd en opgelost. Ook speelt Spierziekten Nederland een belangrijke rol in het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek.

Lt.gen. Van Heutszlaan 6
3743 JN Baarn
035 548 04 80
mail@spierziekten.nl
www.spierziekten.nl

Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF)

Het KNGF is de overkoepelende vereniging voor fysiotherapeuten en zorgt voor het continu optimaal houden van de kwaliteit én een goede positie van fysiotherapie. Dit doet het KNGF met oog voor fysiotherapeuten en patiënten.

Stadsring 159b
3817 BA Amersfoort
033 467 29 00
ledenvoorlichting@kngf.nl
www.kngf.nl
www.defysiotherapeut.com

Redactie

J.E. Blaakmeer, MSc, medewerker Communicatie;
C. van Esch, MSc, medewerker Kwaliteit van zorg;
dr. A.M.C. Horemans, hoofd Kwaliteit van zorg;
S. el Markhous, MSc, medewerker Kwaliteit van zorg.

Deze uitgave is tot stand gekomen dankzij de bijdragen en adviezen van:

A. Comuth, kinderfysiotherapeut Adelante Zorggroep;
de heer M.C.M. van Doormaal, MSc, medewerker kwaliteit, Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie; prof. dr. B.G.M. van Engelen, neuroloog Radboudumc; prof. dr. C.G. Faber, neuroloog Maastricht UMC+; dr. J.T. Groothuis, revalidatiearts Radboudumc; drs. S.L.S. Houwen-van Opstal, kinderrevalidatiearts Amalia Kinderziekenhuis Radboudumc; J. IJspeert, MSc, fysiotherapeut Radboudumc; prof. dr. M.W.G. Nijhuis-van der Sanden, kinderfysiotherapeut en bestuurslid kwaliteit Nederlandse Vereniging voor Kinderfysiotherapie; K.D. Pelger, fysiotherapeut Atlent Kinderexpertisecentrum; F. de Ruiter-ten Doeschate, fysiotherapeut Roessingh Centrum voor revalidatie; dr. N.C. Voermans, neuroloog Radboudumc; dr. N.B.M. Voet, revalidatiearts Klimmendaal en Radboudumc, M. Widdershoven, fysiotherapeut Adelante Zorggroep; M. Wynants, fysiotherapeut Adelante Zorggroep.

Financiering

Deze brochure is tot stand gekomen dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Baarn, 2020

MYOTONE DYSTROFIE EXPERTISECENTRUM



SPIERZIEKTEN NEDERLAND

Lt.gen. Van Heutszlaan 6
3743 JN Baarn
(035) 548 04 80
www.spierziekten.nl
mail@spierziekten.nl

Bestelnummer: F005