

Het SPIEREN VOOR SPIEREN Kindercentrum: diagnose en behandeling van kinderen met een spierziekte



Het kernteam van het Spieren voor Spieren Kindercentrum bestaat uit: **Ludo van der Pol**, neuromusculair neuroloog, **Inge Cuppen**, kinderneuroloog/kinderarts, **Marja van Tol**, kinderrevalidatiearts, **Marjolein Verhoef**, kinderrevalidatiearts, **Marja Schoenmakers**, kinderfysiotherapeut, **Bart Bartels**, kinderfysiotherapeut, **Bernadette Higler**, secretaresse, **Astrid Verhoef**, verpleegkundig specialist.

Het Spieren voor Spieren Kindercentrum biedt al zeven jaar zorg aan kinderen met (verdenking op) een spierziekte. Het Spieren voor Spieren Kindercentrum heeft een topreferente (nationale) functie bij onderzoek en behandeling voor kinderen met deze aandoeningen.

Diagnostiek en multidisciplinaire behandeling

Het Spieren voor Spieren Kindercentrum werkt met het concept "diagnostiek op één dag". Op één dag zien de verschillende specialisten van het behandelteam een kind met verdenking op een spierziekte. Het aanvullend onderzoek vindt zoveel mogelijk op deze dag plaats. De dag wordt afgesloten met een gesprek waarin de diagnose of de noodzakelijke vervolgonderzoeken worden besproken. Het Spieren voor Spieren Kindercentrum biedt ook multidisciplinaire behandeling van spierziekten. Dit is van groot belang omdat genezing vaak niet mogelijk is en gespecialiseerde zorg complicaties van

een spierziekte kan voorkomen. Er zijn spreekuren voor kinderen met Duchenne spierdystrofie, spinale spieratrofie (SMA), congenitale myopathie, congenitale spierdystrofie, myotone dystrofie, hereditaire motorische sensorische neuropathie (HMSN) en andere zeldzame spierziekten. Het team werkt tijdens deze spreekuren samen met collega's van de afdelingen kindercardiologie, kindergeeneeskunde, kinderorthopedie en het Centrum voor Thuisbeademing.

Verwijzing

Kinderen met de volgende verwijzindicaties komen in aanmerking voor het Spieren voor Spieren Kindercentrum:

- Kinderen (0-18 jaar) met verdenking op een spierziekte, bijvoorbeeld hypotonie bij zuigelingen zonder duidelijke oorzaak, vertraagde motorische ontwikkeling, spierzwakte of gevoelsstoornissen op de kinderleeftijd, verminderde inspanningstolerantie.
- Second opinion bij verdenking op een spierziekte of bij vragen over prognose

en behandelingsmogelijkheden.

- Multidisciplinaire poliklinische controle.

Verwijzers bieden we de volgende diensten:

- Overleg: voorafgaand aan verwijzing kan telefonisch worden overlegd. Tijdens dit overleg bespreken we of de klachten passen bij een neuromusculaire aandoening en welk aanvullend onderzoek voor verwijzing kan worden aangevraagd.
- Laagdrempelig poliklinisch consult: wanneer de verwijzer niet alleen aan een spierziekte denkt, als oorzaak van de klachten, kunnen kinderen ook voor een algemeen oriënterend consult worden verwezen. De kinderarts/kinderneuroloog bepaalt tijdens dit consult of kinderen alsnog moeten worden aangemeld voor een diagnose-dag in het Spieren voor Spieren Kindercentrum of beter naar een ander specialisme kunnen worden verwezen.

Gespecialiseerd onderzoek naar spierziekten

Het Spieren voor Spieren Kindercentrum streeft continu naar verbetering van de diagnostische mogelijkheden bij kinderen met zeldzame spierziekten. Tijdens een diagnosedag maken wij vaak gebruik van bloedonderzoek, echo-onderzoek van de spieren en EMG-technieken. Indien nodig kunnen wij geprotocolleerd MRI onderzoek van de spieren, een single fiber EMG of een spierbiopt laten verrichten. Het single fibre EMG wordt uitgevoerd met behulp van verdovende zalf. Een single fibre EMG bij kinderen onder de zes jaar en een spierbiopt worden uitgevoerd onder algehele anesthesie.

>>

Genetisch onderzoek

De meeste spierziekten op de kinderleeftijd zijn erfelijk. Genetisch onderzoek is daarom heel belangrijk geworden in de diagnostiek van spierziekten. DNA onderzoek vindt plaats in verschillende Universitaire Medische Centra in Nederland. Het is arbeidsintensief onderzoek met een gemiddelde wachttijd 6-8 weken per test. In samenwerking met de afdeling klinische genetica in het UMCU is het aantal genetische tests dat in Nederland kan worden uitgevoerd uitgebreid. In 2013 ontwikkelden wij met de afdelingen klinische genetica en metabole ziekten in het WKZ een 'neuromusculaire chip'. Dit is een nieuwe techniek waarmee meer dan 200 genen in een keer worden onderzocht. Wij werken vanaf 2014 met deze technologie, hiermee is de wachttijd voor uitslagen van DNA onderzoek verkort. Vanaf januari 2015 is het ook mogelijk om in geselecteerde gevallen whole-exome-sequencing (WES) aan te vragen. De combinatie van deze moderne technieken vergroot de kans op een diagnose.

Deelnemen aan wetenschappelijk onderzoek

Het Spiëren voor Spiëren Kindercentrum startte in 2010 een landelijk onderzoek naar spinale spieratrofie (SMA) om

factoren die ernst en beloop van SMA beïnvloeden, te identificeren. Inmiddels zijn al 230 SMA patiënten geïncludeerd in het onderzoek. Ongeveer de helft van deze groep heeft de kinderleeftijd. Het onderzoek leverde al verscheidene nieuwe inzichten op. Het Prinses Beatrix Spierfonds en de Stichting Spiëren voor Spiëren hebben een nieuwe onderzoeks-subsidie toegekend aan het SMA Centrum. Het onderzoek, genaamd 'eet SMAkelijk', brengt het vóórkomen en de oorzaken van slikproblemen bij SMA-patiënten in kaart en wordt verricht in samenwerking met de afdeling logopedie in het Radboudumc (dr. L. Van den Engel-Hoek). Het onderzoek start medio 2015. Patiënten die deel willen nemen aan onderzoek, kunnen zich aanmelden via: www.smaonderzoek.nl. Op de website vindt u informatie over SMA en over lopende onderzoeken naar SMA in het UMCU. Neem voor vragen contact op via de website met het team van het SMA centrum. Het Spiëren voor Spiëren Kindercentrum ondersteunt wetenschappelijk onderzoek van anderen, zoals het onderzoek door collega's van de afdeling metabole ziekten in het WKZ en AMC naar spierziekten die worden veroorzaakt door tekorten aan enzymen in de vetzuuroxidatie (www.vetzuuroxidatie.nl).

Promotieonderzoek

24 maart promoveerde Eugene Diekman op het proefschrift 'Long-chain fatty oxidation disorders. Biochemical, pathophysiological and clinical aspects'. Promotoren zijn prof. dr. E.E.S. Nieuwenhuis en prof. dr. R.J.A. Wanders. Co-promotoren zijn dr. S.M. Houten en dr. G. Visser. Dr. Visser is de initiatiefnemer van het project en heeft het met Eugene tot een groot succes gemaakt. In zijn proefschrift beschrijft Eugene een groot aantal aspecten van ziekten waarbij de vetzuuroxidatie gestoord is. Dit laatste is van groot belang om spieren (en soms ook zenuwen) goed te laten functioneren. Eugene heeft een groot aantal kinderen en volwassenen met deze ziekte gezien in het Spiëren voor Spiëren Kindercentrum en de polikliniek NMZ.

10 juni promoveert Willemijn van Bruggen op een proefschrift genaamd "mandibular function in neuromuscular disorders", over de effecten van Duchenne spierdystrofie en SMA op de functie van kauwspieren. Willemijn is tandarts en werkt al langere tijd met het team van het SMA Centrum en het Spiëren voor Spiëren Kindercentrum.

Verwijzingen voor het Spiëren voor Spiëren Kindercentrum:

Dr. W.L. van der Pol / mw. A. Verhoef

Spiëren voor Spiëren Kindercentrum / UMC Utrecht

Huispostnr.: KA 01.019.0 Adres: Postbus 85090, 3508 AB Utrecht

Tel.: 06 277 44 304 Fax: 088 75 553 59 Email: kindnmz@umcutrecht.nl

Website: <http://www.hetwkz.nl/nl/Ziekenhuis/Afdelingen/Spiieren-voor-spiieren-kindercentrum>

Spiëren voor Spiëren Kindercentrum UMC Utrecht



Huispost KA 01.019.01
Postbus 85090
3508 AB UTRECHT
Tel: 06 277 44 304
Fax: 088 75 553 59



UMC Utrecht