

## Samenvatting

### Duchenne vanaf de derde decade

Duchenne spierdystrofie is een progressieve spierziekte, die alleen voorkomt bij jongens en mannen. Vanaf de kindertijd is er sprake van verval van spierfunctie; in het natuurlijk beloop zijn lijdens aan Duchenne vanaf de leeftijd van ongeveer negen jaar rolstoelgebonden. Ook de armhandfunctie verslechtert, evenals de hart- en longfunctie. Onbehandeld is de gemiddelde levensverwachting 19 jaar. Met name door de mogelijkheden van thuisbeademing is de levensverwachting in de laatste decennia sterk toegenomen: tegenwoordig worden veel patiënten ouder dan 30 jaar. De thuisbeademing stopt het spierverval echter niet. Er is dus sprake van een nieuwe populatie van volwassenen met Duchenne spierdystrofie, die zonder uitzondering zeer ernstig beperkt zijn in hun functioneren.

In het onderzoek "Duchenne vanaf de derde decade. Aspecten van kwaliteit van leven en functioneren van volwassenen met Duchenne spierdystrofie" is in een groep van 80 Nederlandse volwassenen met Duchenne spierdystrofie onderzocht hoe zij hun eigen algemene en gezondheid-gerelateerde kwaliteit van leven inschatten en welke aspecten van functioneren gerelateerd zijn aan de ervaren kwaliteit van leven. 73% van de ondervraagden kwalificeerde zijn algemene kwaliteit van leven als goed of zeer goed. Ondanks de goede ervaren kwaliteit van leven was de maatschappelijke participatiegraad laag: Meer dan de helft van de deelnemers woonde nog in het ouderlijk huis; 87% had geen partner; 85% had geen betaald werk. Als grootste ervaren problemen werden aangegeven: gebrek aan intieme/seksuele relaties, afhankelijkheid van zorg, het ontbreken van arbeidsmogelijkheden, beperkingen in de mogelijkheden van vervoer en vrijetijdsbesteding. Diverse factoren bleken geassocieerd met een lagere algemene kwaliteit van leven: vermoeidheidsklachten (aanwezig in 40% van de deelnemers), passieve coping, verminderd vertrouwen in eigen kunnen, verminderde vitaliteit en slechtere psychische gezondheid. Dit zijn allen factoren die door adequate behandeling, vanaf de kindertijd, mogelijk positief beïnvloed kunnen worden.

In het onderzoek is onder meer ook de ervaren zorgbelasting van ouders onderzocht. Deze bleek substantieel maar tegelijkertijd werd zorgen als waardevol en belangrijk ervaren door ouders. Ouders zouden het meest geholpen zijn met adequate respijtzorg.

De bevinding dat de meeste volwassenen met Duchenne spierdystrofie een goede kwaliteit van leven ervaren is belangrijk omdat dit voor anderen, ook medici, niet vanzelfsprekend is en inschattingen van kwaliteit van leven een rol kunnen spelen bij keuzes om wel of niet over te gaan tot ingrijpende behandelingen als beademing of het plaatsen van een steunhart. Tevens kan het een hoopvoller perspectief geven aan gezinnen met een jong kind met Duchenne spierdystrofie.