

De noodzaak tot bemoeizorg

Multidisciplinaire richtlijn behandeling en begeleiding van volwassenen met Myotone Dystrofie type 1

J.J.M. Cluitmans, W.G.M. Janssen

Myotone dystrofie type 1 (DM1) of de ziekte van Steinert is de meest voorkomende erfelijke spierziekte op volwassen leeftijd. DM1 is een aandoening, waarbij naast de spieren (myotonie en spierdystrofie) ook vele andere organen en orgaansystemen betrokken kunnen raken, zoals het hart, de tractus digestivus, de zintuigen en het brein. Ten gevolge van de diversiteit van de symptomatologie zijn vaak vele (orgaan-) specialisten betrokken.

De betrokkenheid van het brein heeft bij een belangrijk deel van de patiënten invloed op het karakter en gedrag. Mensen met een myotone dystrofie laten vaak weinig initiatief zien en kunnen ongeïnteresseerd en weinig wijskrachtig overkomen. De somatische en gedragsmatige complexiteit maakt dat de begeleiding van deze patiëntengroep complex is. Omdat eigen regie van de patiënt en omgeving vaak niet te verwachten is, zal initiatief en sturing frequent van de hulpverlener moeten komen: 'bemoeizorg' is nodig.

Deze multidisciplinaire richtlijn is tot stand gekomen op initiatief van de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN). Er is daarbij ondersteuning geweest vanuit de Orde van Medisch Specialist en werd gefinancierd vanuit de Kwaliteitsgelden Medisch Specialist (SKMS).

De richtlijn is gemaakt door een werkgroep van gemandateerde leden van de wetenschappelijke verenigingen van klinisch genetici, neurologen, revalidatieartsen, cardiologen, mdi-artsen, anesthesiologen, longartsen en een vertegenwoordiging van Spierziekten Nederland.

Namens de VRA waren dr. W.G.M. Janssen en drs. J.J.M. Cluitmans lid van de werkgroep.

In de commentaarfase is de werkgroep Neuromusculaire Aandoening van de VRA betrokken, evenals de Commissie Kwaliteit van de VRA.

Bij de ontwikkeling van de richtlijn is gebruik gemaakt van de AGREE II methodiek zoals door de Raad Wetenschap, Opleidingen en Kwaliteit geadviseerd. Na een knelpuntenanalyse is via een literatuurstudie gezocht naar evidence voor de te geven adviezen. De richtlijn is door alle betrokken specialismen geacordeerd. VKGN is 'houder' van deze richtlijn. Ze is geldig tot 2017.

AFBAKENING VAN DE RICHTLIJN

De richtlijn betreft volwassen patiënten met alle verschijningsvormen van Myotone Dystrofie type 1 (congenitale type, kindertype, volwassenen type en milde type), dus ook patiënten waarbij de ziekte op kinderleeftijd al gediagnosticeerd is.

De richtlijn is vooral van toepassing op patiënten die al ziekteverschijnselen hebben. Personen waarbij op basis van hun DNA-uitslag verwacht mag worden dat zij op volwassen leeftijd niet of nauwelijks klachten hebben, vallen hier dus (grotendeels) buiten. Een kinderwens, erfelijkheidsvoorlichting, genetisch onderzoek en familieonderzoek bij DM1 komen slechts zijdelings aan bod. Deze onderwerpen kunnen worden opgenomen in een aparte richtlijn.

BEOOGDE GEBRUIKERS VAN DE RICHTLIJN

Deze richtlijn is geschreven voor de leden van de beroepsgroepen die aan de ontwikkeling van de richtlijn hebben bijgedragen, en voor overige zorgverleners die betrokken zijn bij de zorg voor DM1 patiënten. Juist vanwege de veelheid aan verschijnselen, complicaties en betrokken specialisten zal de huisarts het overzicht (mede) moeten bewaken.

Inmiddels is een patiëntenversie van de richtlijn ontwikkeld door Spierziekten Nederland. Een behandelkader is in ontwikkeling.

ZIEKTEBEELD

Myotone Dystrofie type 1 is een autosomaal dominant erfelijke aandoening: de kans op doorgeven van de

Tabel 1. De vier vormen van MD1, de beginleeftijd, en de belangrijkste vroege en latere symptomen.

| Vorm van MD1 | Beginleeftijd | Vroege symptomen | Latere symptomen |
|---------------------------------|-------------------------------|--|---|
| Milde vorm | Na vijftigste jaar | Staar | Myotonie Lichte spierzwakte |
| Volwassen vorm (klassieke type) | Tussen twaalf en vijftig jaar | Myotonie Spierzwakte Maag- en darmklachten | Ernstige spierzwakte, staar, traagheid, weinig initiatief, slaperigheid, orgaanstoornissen |
| Kindervorm | Tussen één en twaalf jaar | Leer- en gedragsproblemen Sprakproblemen Maag- en darmklachten | Myotonie Spierzwakte Symptomen als bij de volwassen vorm |
| Congenitale vorm | Vóór de geboorte (foetus) | Spierslapte Ademhalings- slik- en spraakproblemen Klompvoetjes Verstandelijke beperking | Myotonie Spierzwakte Symptomen als bij de volwassen vorm |

aandoening aan kinderen door een drager is dus 50 procent.

De frequentie van voorkomen in Nederland is 50 á 100 per 1.000.000 inwoners, waarbij er in Zuid Nederland een duidelijk hogere prevalentie is.

De onderliggende oorzaak van DM1 is een afwijking in het chromosoom 19, waar een verlenging in de DNA keten bestaat met vele tientallen tot duizenden CTG tripletten. Bij celdeling neemt het aantal van deze tripletten toe, wat een deel van de progressie in de loop van het leven verklaart. Tevens verklaart dit het verschijnsel anticipatie: in elke volgende generatie zijn er meer CTG repeats wat zich vertaalt in een ernstiger vorm. De aandoening heeft consequenties voor vele orgaansystemen en kan sterk variëren van patiënt tot patiënt en is afhankelijk van de ziekteduur. In de loop van het leven nemen de problemen zowel fysiek als mentaal toe. Karakter- en gedragsveranderingen kunnen optreden. Deze kunnen veel problemen voor patiënt en zeker ook voor zijn omgeving geven. Er worden verschillende typen DM1 onderscheiden op basis van de beginleeftijd en kernsymptomen. In tabel 1 wordt deze indeling beschreven. De levensverwachting is voor de volwassen vorm en de ernstiger vormen duidelijk beperkt, met name door de cardiale en respiratoire problematiek. In tabel 2 worden de aangedane orgaansystemen en de daarbij passende symptomen aangegeven.

COÖRDINATIE VAN ZORG

De aard van de complexe problematiek bepaalt de inhoud en de organisatie van de zorg voor patiënten en families met DM1. De zorg voor DM1 patiënten is vooral gericht op het tijdig opsporen van complicaties teneinde morbiditeit en mortaliteit te reduceren en de kwaliteit van leven van de patiënt en diens familie zo goed mogelijk te houden.

De huidige zorg voor patiënten met DM1 is vaak sterk versnipperd; er zijn diverse medische specialismen betrokken. Dit draagt ertoe bij dat in veel gevallen de

Tabel 2. Orgaansystemen die bij DM1 zijn aangedaan en primaire symptomatologie.

| Orgaansystemen | Symptomen |
|------------------------|--|
| Hart en vaatstelsel | Geleidingsstoornissen Ritmestoornissen Cardiomyopathie |
| Longen | Aspiratie (verslikken) Onvoldoende ophoesten Longontsteking Ademhalingszwakte Slaapgerelateerde ademhalingsstoornissen |
| Maag en darm problemen | Zuurbranden Postprandiale klachten Buikpijn Obstipatie Diarree Fecale incontinentie Galstenen Verhoogd gamma-GT |
| Huid | Vroege kaalheid Pilomatrixoma (goedaardige tumoren) |
| Kaak gebit en keel | Nauw hoog gehemelte Afwijking van gebitocclusie Spraak- en slikstoornissen |
| Zintuigen | Cataract |
| Centraal zenuwstelsel | Apathie Initiatiefarmoede Slaapzucht Onvoldoende aandrijving van de ademhaling Verstandelijke beperking |
| Urogenitaal | Testisatrofie Complicaties bij zwangerschap en bevalling |

controle en follow-up niet systematisch geschiedt. De patiënt zelf zal zich vaak aan regelmatige controles onttrekken en is geneigd tot onderrapportage. Van de patiënt zelf kan dus maar beperkt coördinatie en regie gevraagd worden. De actie en het initiatief zullen vaak bij de zorgprofessional moeten liggen: bemoeizorg is aangewezen. De behandeling en begeleiding van patiënten met

DM1 omhelst naast bewaking van de medische aspecten, een gestructureerd aanbod van begeleiding van de patiënt en zijn/haar familieleden met aandacht voor de maatschappelijke gevolgen van de ziekte.

ADVIEZEN

Op basis van de gesignaleerde problematiek, de ervaring van de werkgroepleden en zoveel mogelijk op basis van de literatuur heeft de werkgroep een groot aantal adviezen gegeven. Centraal staat het advies dat één persoon (de coördinator) de zorg rondom de DM1 patiënt dient te coördineren en actief moet bewaken. Deze coördinator zal adequate kennis van en ervaring met de verschillende aspecten van DM1 moeten hebben en verbindt zich aan het realiseren van deze coördinatie. Hij dient affiniteit te hebben met deze doelgroep.

De coördinator moet een arts zijn, bij voorkeur een revalidatiearts of neuroloog. Deze kan zich laten bijstaan door bijvoorbeeld een verpleegkundig specialist (nurse practitioner) of physician assistent. De coördinerend medisch specialist zal vaak een revalidatiearts of neuroloog zijn, die zich heeft gespecialiseerd in neuromusculaire aandoeningen. Buiten het bereik van de universitaire expertisecentra zal deze coördinator vaak een revalidatiearts zijn die lid is van de werkgroep neuromusculaire aandoeningen van de Vereniging van Revalidatie Artsen (VRA). Deze weet ook welke gespecialiseerde teamleden in de regio beschikbaar zijn voor deze doelgroep.

De coördinator is het eerste aanspreekpunt voor de DM1 patiënt, treedt signalerend op en initieert verdere diagnostiek en verwijst op indicatie naar andere zorgverleners. Hij zorgt voor de afstemming tussen, en samenwerking met de diverse bij DM1 betrokken orgaanspecialisten. Bij voorkeur beschikken deze andere orgaanspecialisten ook over specifieke expertise op het gebied van DM1 en hebben zij een attitude die rekening houdt met het gebrek aan initiatief en het soms als gemakzuchtig overkomende gedrag van sommige DM1 patiënten. De werkgroep adviseert een minimaal jaarlijkse controle door de coördinator. Bij deze jaarlijkse controle wordt in een gestructureerde anamnese en onderzoek minimaal gekeken naar spierproblemen, cardiale problemen, respiratoire problemen, maag/darm klachten, visus, vermoeidheid en stemming. Het functioneren in relatie, gezin, werk en tijdsbesteding dient ook aan bod te komen. De heteroanamnese is daarbij ook belangrijk. In een gedetailleerd addendum van de richtlijn wordt hiervoor een helder handvat gegeven. Jaarlijks zal de coördinator een ECG en longfunctie onderzoek laten doen (de spirometrie)

De richtlijn geeft ook criteria voor doorverwijzing naar neuroloog, revalidatiearts, cardioloog, longarts, mdi-arts, oogarts, klinisch geneticus, kno-arts of naar een gespecialiseerd revalidatieadviesteam voor spierziekten.

In aparte hoofdstukken worden adviezen gegeven en onderbouwd voor de neurologische, cardiologische, respiratoire, gastro-intestinale en perioperatieve zorg. Voor de inhoud hiervan willen we verwijzen naar de richtlijn.

SAMENVATTING EN KLINISCHE BOODSCHAP

In de recente Richtlijn Myotone Dystrofie type 1 wordt dringend geadviseerd voor deze complexe multisysteemaandoening op patiëntniveau een coördinator aan te stellen. Deze moet de patiënt jaarlijks zien en desnoods actief benaderen voor controle. Zowel somatische, psychische als sociale factoren dienen bij die controle aan bod te komen. De coördinator verwijst zo nodig naar gespecialiseerde andere behandelaars. Redenen hiervoor zijn de veelheid en complexiteit van de somatische aandachtsvelden, de psychische kenmerken van de patiënt (o.a. neiging tot dissimuleren, initiatief armoede) en de belasting die de omgeving van de patiënten door hun gedrag ervaart.

De coördinator zal een in deze aandoening gespecialiseerd revalidatiearts of neuroloog moeten zijn met affiniteit tot de doelgroep.

De coördinator en andere behandelaars moeten zich realiseren dat dus 'bemoeizorg' nodig is. Dit beleid staat haaks tegenover een maatschappij waar steeds meer de neiging ontstaat de patiënt te wijzen op de 'eigen verantwoordelijkheid'.

NADERE INFORMATIE

- Referenties zijn te vinden in de richtlijn, die te downloaden is via www.kwaliteitskoepel.nl.
- Op www.spierziekten.nl is de patiëntenversie van de richtlijn te vinden: Myotone Dystrofie type 1: je staat er niet alleen voor. Ook zijn hier namen en werkplekken van gespecialiseerde revalidatieartsen en teams te vinden.
- De DM1-expertisecentra in Nederland zijn te vinden via: Maastricht: MUMC+: www.myotonedystrofie.org of Nijmegen: Radboud UMC: www.radboudumc.nl/Zorg/Ziektebeelden/Pages/MyotoneDystrofie1.aspx

Correspondentie

Joep Cluitmans
j.cluitmans@atriummc.nl
 Wim Janssen
w.janssen@erasmusmc.nl