

NMA IN DE KIJKER

Wim Schaerlaecken ...

Life is a rollercoaster!

Wim houdt ervan om op de computer bezig te zijn: hij maakt graag kaartjes voor geboortes en huwelijken, stelt adreskaartjes op, maakt websites en ga zo maar door. Zijn eigen webstek is een goed onderhouden site (www.wimschaerlaecken.be). Hij woont bij zijn ouders in Willebroek en heeft geen broers of zussen. Maar zoals elke 25-jarige zou hij alleen willen gaan wonen. Voor een persoon met een fysieke handicap is dit echter niet vanzelfsprekend.

Toen Wim zeven was, kreeg hij het moeilijk met trappen lopen en viel hij regelmatig. Zijn ouders beslisten naar een orthopedist te gaan. Die dacht dat Wim een kleine achterstand had, maar verwees hem uit voorzorg toch door naar een neuroloog, die hem op zijn beurt doorstuurde naar het Universitair Ziekenhuis in Antwerpen. Professor Martin stelde na een biopsie vast dat er een spierziekte in het spel was.

Eerst werd aan Duchenne gedacht. Dat werd daarna afgezwakt tot Becker en nog daarna kwam de diagnose bekkengordeldystrofie. Dit type spierdystrofie lijkt soms dus sterk op andere spierdystrofieën; DNA-onderzoek maakt echter duidelijk dat het om een apart ziektebeeld gaat. Bovendien bestaan er diverse types bekkengordeldystrofie, aangezien op een aantal chromosomen DNA-veranderingen vastgesteld zijn. Het vaststellen van het specifieke type is niet evident. Na achttien jaar weet Wim nog steeds niet welk type bekkengordel hij precies heeft. Een stabilisatietherapie is nog niet voorhanden en genezing nog een heel verre toekomstdroom.

Bekken-gordeldystrofie – ook wel limb-girdle spierdystrofie genaamd – is een aandoening in de spieren van schouders, bovenarmen, heupen en bovenbenen waardoor deze niet of onvoldoende functioneren. Wim kan niet meer stappen en heeft last van zwakte in zijn armen.

Het leven gaat met ups en downs en met een handicap heb je soms meer downs. Maak er echter het beste van en onthoud: na regen komt beslist zonneschijn!

In vorige NM's kon u in dit dossier reeds uitgebreid lezen over diverse andere neuromusculaire aandoeningen, waaronder nemaline myopathie en Duchenne spierdystrofie. In deze NM wordt bekkengordeldystrofie nader toegelicht.



Stilletjes aan werd hij minder mobiel en sinds acht jaar zit Wim constant in een rolstoel. "Binnenshuis gebruik ik een manuele rolwagen en om te gaan werken of om op uitstap te gaan, gebruik ik een elektronische rolwagen. Thuis beschikken we over een wagen met liftstelsel."

School- en carrièremogelijkheden

"Mijn lagere school heb ik doorlopen op een dorps-schooltje in Willebroek. Eens de keuze voor een studierichting in het secundair gemaakt diende te worden, raadde de verantwoordelijke van het toenmalige PMS-centrum (nu Centrum voor LeerlingenBegeleiding) mijn ouders aan dat ik best op internaat zou gaan naar een volledig aangepaste school in Gentbrugge om schoenmaker te worden, een voorstel dat mijn ouders niet in dank aanvaardden. Gelukkig waren mijn ouders zelf al op zoek gegaan naar een secundaire school in de

regio. Het secundair volgde ik in het Sint-Godelieve-Instituut te Kapelle-op-den-Bos, een gewone school waar een lift aanwezig was, zodat ik gemakkelijk naar alle lokalen kon. Daar verdiepte ik me eerst twee jaar in de richting Handel, maar door de talrijke buitenschoolse zaken zoals kinesitherapie ben ik overgestapt naar de richting Kantoor. Daarna besliste ik een specialisatiejaar te doorlopen, zodat ik nu een A2-diploma heb. Ik diende een stageaanvraag in bij Akapella vzw – een woonzorgcentrum voor ouderen. Mijn aanvraag werd goedgekeurd en voordat ik afgestudeerd was, wist ik dat ik er in oktober datzelfde jaar mocht beginnen als administratief bediende.”

Plezier en werk, beide met de collega's

Wim is voor 60% tewerkgesteld en werkt op maandag, woensdag en vrijdag. Hij houdt zich vooral bezig met het uitwerken van uurroosters, werkschema's, tabellen en dergelijke meer op de computer. Hij helpt ook bij de boekhouding en dankzij een headset kan Wim ook gemakkelijk de telefoon beantwoorden. Op regelmatige basis krijgt Wim er nieuwe taken bij.

“Tweemaal per jaar organiseer ik een uitstap met de collega's. In het verleden gingen we bijvoorbeeld bowlen, paintballen, naar een pretpark of eten in een themarestaurant. Deze uitstappen zijn voor mij geen probleem, want een partner van een van mijn collega's is vaste chauffeur. Hij rijdt dan met onze aangepaste wagen. Heb ik hulp nodig, dan hoef ik het maar te vragen. Soms kan ik niet meedoen met een activiteit omdat de activiteit zelf niet of nauwelijks aangepast is voor personen met een handicap. Maar zolang het terrein toegankelijk is, ga ik mee omdat ik dan onder jonge mensen ben. In januari ga ik met de collega's naar het concert 'Natalia meets En Vogue ft Shaggy' in het Sportpaleis.”

VTM-cruise

In NM61 vond u een verslagje van de cruise waarmee Wim in juli 2004 meegevaren is. Nog steeds denkt hij met plezier aan die reis terug. “In juli 2004 ben ik samen met een tante en een ex-collega – beiden zijn verpleegkundigen – mee geweest met een VTM-cruise op de Baltische Zee. Het schip, de Costa Atlantica, is perfect aangepast voor rolstoelgebruikers. De steden die we bezochten waren niet zo rolstoelvriendelijk, maar

dit drukte mijn plezier niet. Het was een fantastische en heel goed georganiseerde reis. Mocht de gelegenheid zich voordoen zou ik graag nog eens meegaan. Voorlopig zit dit er echter niet in omdat de prijs van de vluchten onbetaalbaar geworden is. Ik ben immers verplicht in business class te zitten, omdat deze stoelen het dichtst bij de ingang zijn.”

Sterk zijn

Dat het niet altijd gemakkelijk is om met een handicap naar buiten te treden, ervaart Wim vaak. Hij laat zich echter niet doen, wat resulteerde in zijn sterke karakter.

“Ik heb mijn eigen willetje. En als ik iets wil, dan ga ik er ook voor. Vanzelfsprekend heb ik ook af en toe een baaldag, maar door een spelletje te spelen op de computer of te gaan werken, gaat zo'n dag snel voorbij.”

“Wat mij wel soms tegensteekt, is de hele papierwinkel die je steeds opnieuw moet invullen. Zo moest ik vorig jaar een tiental bladzijden invullen voor een herziening van mijn invaliditeit (omdat de FOD Sociale Zaken de invaliditeit zes jaar geleden niet goed heeft uitgerekend). De uitleg die we krijgen is dat ik te veel verdien, dan werk je als persoon met een handicap en word je gestraft.”

“Ik probeer zoveel mogelijk met collega's en een heel goed bevriend koppel op stap te gaan en ervan te genieten. Met het oudste – vijfjarig – dochtertje van dat koppel heb ik steeds gegarandeerd een leuke tijd. Zij stelt regelmatig vragen aan haar ouders over mij, hoe ik dit of dat doe. Zo wil ze ook telkens wanneer we weggaan mij helpen vastleggen in de auto. Met hen ga ik in maart naar 'Disney on ice'. Mocht 95% van de bevolking tijd willen doorbrengen met personen met beperkingen, dan zou het veel aangenamer zijn in deze maatschappij waarbij het grootste deel van de mensen enkel aan zichzelf denkt.”

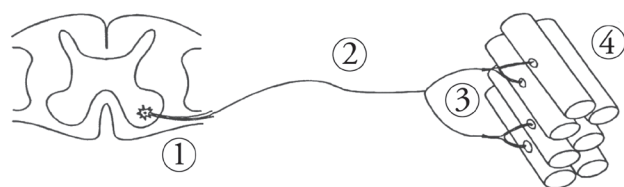
Verleg je grenzen

Onlangs schreef Wim zich in voor een tv-programma met als werktitel 'Verleg je grens'. Tijdens dit programma gaan tien personen met een fysieke handicap op trektocht door Nicaragua, samen met Marc Herremans. Rond de jaarwisseling weet Wim of hij al dan niet mee mag. Duimen maar!

... met bekkengordeldystrofie

Een vrolijke levensgenieter ondanks beperkingen

Bij neuromusculaire aandoeningen in het algemeen functioneren spieren niet of onvoldoende omdat er iets fout gaat in het ruggenmerg (1), de zenuwen (2), de overgang van de zenuw naar de spier (3) of de spieren zelf (4). Aan de hand van de plaats van het defect worden er dan ook vier groepen onderscheiden.



Bij bekkengordeldystrofie gaat er iets fout in de spieren zelf. Bekkengordeldystrofie is eerder een verzamelnaam voor verschillende typen van de aandoening, waarbij spieren – vooral die ter hoogte van de heupen en de schouders – een toenemende zwakte vertonen. Door verder onderzoek werden de laatste jaren steeds meer types bekkengordeldystrofie ontdekt. De onderlinge verschillen liggen in de aard van de overerving, de plaats van het genetisch defect en het ontbrekende of falende eiwit. In de tabel is een schematisch overzicht terug te vinden. De kenmerken als gevolg van deze verschillen kunnen van belang zijn bij de behandeling. Een vraag die hierbij gesteld kan worden is of er bijvoorbeeld al dan niet een kans op hartfalen bij komt kijken. Bovendien kan het verschil in overerving een rol spelen bij kinderwens of voor de familie van de persoon met bekkengordeldystrofie. Daardoor is het wellicht wenselijk verder genetisch onderzoek te overwegen voor personen bij wie deze aandoening een tijdje geleden vastgesteld werd.

De naam bekkengordeldystrofie werd voor het eerst gebruikt door de artsen Walton en Nattrass in 1954. Zij gebruikten deze term om de aandoening van schouder- en bekkengordelzwakte te onderscheiden van andere spierydstrofieën zoals Duchenne en Becker. In de jaren zeventig en tachtig van de vorige eeuw werd het bestaan van

bekkengordeldystrofie ontkend, doordat heel veel andere aandoeningen werden ontdekt die ook zwakte van de schouder- en bekkengordel-spieren gaven. In 1991 werd duidelijk dat het wel degelijk om een bepaald type aandoening ging. Ondertussen werden er reeds verschillende vormen gevonden.

Een andere benaming voor bekkengordeldystrofie is limb-girdle spierdystrofie. De meest voorkomende afkorting is LGMD en staat voor limb-girdle muscular dystrophy.

Type	Plaats	Gen	Eiwit	Begin
Autosomaal dominante overerving				
LGMD 1A	5q31	TTID	myotiline	18 tot 35 jaar
LGMD 1B	1q11-q21.2	LMNA	lamine A/C	voor 20 jaar
LGMD 1C	3p25	CAV3	caveoline-3	rond 5 jaar
LGMD 1D	6q23	onbekend	onbekend	jonger dan 25 jaar
LGMD 1E	7q	onbekend	onbekend	9 tot 49 jaar
LGMD 1F	7q31.1-q32.2	onbekend	onbekend	1 tot 58 jaar
LGMD 1G	4q21	onbekend	onbekend	30 tot 47 jaar
Autosomaal recessieve overerving				
LGMD 2A	15q15.1-q21.1	CAPN3	calpain-3	2 tot 40 jaar
LGMD 2B	2p13.3-p13.1	DYSF	dysferline	17 tot 23 jaar
LGMD 2C	13q12	SGCG	y-sarcoglycaan	3 tot 15 jaar
LGMD 2D	17q12-q21.3	SGCA	a-sarcoglycaan	3 tot 15 jaar
LGMD 2E	4q12	SGCB	b-sarcoglycaan	3 tot 15 jaar
LGMD 2F	5q33	SGCD	d-sarcoglycaan	3 tot 15 jaar
LGMD 2G	17q12	TCAP	telethonine	9 tot 15 jaar
LGMD 2H	9q31-q34.1	TRIM32	E3-ubiquitine ligase	1 tot 9 jaar
LGMD 2I	19q13.3	FKRP	aan fukutine verwant eiwit	1,5 tot 27 jaar
LGMD 2J	2q24.3	TTN	titine	5 tot 25 jaar
LGMD 2K	9q34.1	POMT1	onbekend	1 tot 3 jaar
LGMD 2L	11p13-p12	onbekend	onbekend	11 tot 50 jaar
LGMD 2L2	9q31	FCMD	fukutine	jonger dan 6 maanden

Naar schatting hebben één à twee mensen per honderdduizend bekkengordeldystrofie. Dat komt neer op honderd tot tweehonderd personen in België, in principe net zoveel mannen als vrouwen.

Verschijnselen

Bekkengordeldystrofie kan op elke leeftijd ontstaan. De eerste verschijnselen doen zich meestal voor tussen het eerste en dertigste levensjaar, soms ook nog op middelbare leeftijd. Eén van de eerste kenmerken is een waggelende gang, veroorzaakt door zwakte van heup- en beenspieren. De spierzwakte neemt meestal langzaam in ernst toe, maar – afhankelijk van het type bekkengordeldystrofie – zijn er individueel grote verschillen waarneembaar. Er zijn indicaties dat de spierzwakte sneller toeneemt wanneer de ziekte op kinderleeftijd begint.

Kinderen vinden het vaak moeilijk om te hollen en vallen dikwijls. Traplopen of uit een stoel opstaan kan lastig zijn. Zwakte in de schouders kan het moeilijk maken om de haren te kammen, iets zwaars te tillen of iets van een hoge plank te nemen.

Soms kan ook de hartspier verzwakt raken. Of er kan een abnormale transmissie plaatsvinden van signalen die de hartslag reguleren (ritmestoornis of geleidingsafwijkingen). Het hart trekt dan minder goed samen. Het is aan te raden de hartfunctie regelmatig te laten controleren. Door regelmatige controle is de hartstoornis vaak al gekend voordat de eerste klachten optreden. Met leefstijladviezen en medicijnen kan de verdere verzwakking van de hartspeer vertraagd worden.

Ook de ademhalingscapaciteit wordt best in de gaten gehouden. Wanneer de inademing niet meer voldoende is, neemt de luchtverversing in de longen af. Dit zal eerder 's nachts dan overdag optreden omdat de ventilatie in liggende houding en tijdens de slaap altijd minder is dan in wakkere toestand. Door goede controle kunnen ademhalingsproblemen tijdig opgespoord worden. Naast spierzwakte kunnen er contracturen optreden. Contracturen zijn vergroeiingen van ledematen ten gevolge van verkorting van spieren. De ledematen komen daardoor in een afwijkende stand. De vergroeiing zelf is niet pijnlijk, wel kan er pijn ontstaan door scheefstand. Vermoeidheid kan alomtegenwoordig zijn.

Waarschijnlijk is de oorzaak hiervoor te zoeken in het feit dat er te veel energie gebruikt wordt. Het is dan ook belangrijk om dit zoveel mogelijk te voorkomen door een balans te vinden tussen in- en ontspanning.

De functies van spijsvertering, darmen en blaas blijven onaangetast. Ook de seksuele organen blijven normaal. Het verstandelijke vermogen en de zintuigen blijven eveneens intact.

Sommige personen reageren slecht op verdooving. Het is belangrijk hiermee rekening te houden wanneer een operatie gepland is.

Tot op heden is het niet mogelijk het individuele verloop van bekkengordeldystrofie te voorspellen.

Diagnose

Het bepalen van de diagnose gebeurt op basis van een aantal verschillende onderzoeken. De arts luistert naar de klachten, stelt vragen en voert een lichamenlijk onderzoek uit. Bij het lichamenlijk onderzoek wordt de spierkracht gemeten en gezocht naar contracturen. Ook de reflexen worden getest. Anamnese en lichamenlijk onderzoek kunnen al een vermoeden geven van het aanwezig zijn van een neuromusculaire aandoening.

Andere onderzoeken worden uitgevoerd om zekerheid te geven.

Bij bloedonderzoek worden enkele buisjes bloed afgenomen. De belangrijkste bevinding is de waarde van het enzym creatinekinase (CK) in het bloed. CK is een afvalstof van de spieren. Een verhoogde hoeveelheid is een indicatie voor bijvoorbeeld bekkengordeldystrofie. Maar omdat deze aandoening niet bij iedereen tot een verhoging van de CK-waarde leidt, kan er bij een normale waarde toch sprake zijn van bekkengordeldystrofie. Aan de hand van elektromyografisch onderzoek (EMG) wordt bepaald of de oorzaak van de klachten in de spieren of in de zenuwen ligt. Kleine naaldjes die in de spieren gebracht worden, meten de geleidingssnelheid van de zenuwen en de elektrische activiteit in de spier. Hoe meer spiervezels aangedaan zijn, hoe lager de spieractiviteit. Meestal kan ook dit onderzoek niet aangeven om welke spierziekte het gaat; wel kan het een zenuwaandoening uitsluiten. Een EMG is meestal niet echt aangenaam, maar ook niet te pijnlijk.

Een Computer Tomografiescan (CT-scan) en een Magnetic Resonance Imaging scan (MRI-scan)

kunnen dwarsdoorsneden van het lichaam laten zien, zodat een beeld gevormd kan worden van de verschillende weefsels waaruit het lichaam is opgebouwd. De vorm en de grootte van het spierweefsel zijn eveneens te zien. Dit geeft aan welke spieren al dan niet verzwakt zijn. Deze scans kunnen aangeven wat de beste locatie is voor een spierbiopsie.

Een biopt wordt genomen om afwijkingen in bouw en structuur van de spiercellen te kunnen onderzoeken. Vaak geeft een spierbiopt de meeste garantie om een precieze diagnose te kunnen stellen. Daarnaast kan met speciale technieken bekeken worden of bepaalde eiwitten in onvoldoende hoeveelheden aanwezig of afwezig zijn. Het ontbreken van een eiwit geeft aan om welk type bekkengordeldystrofie het gaat. Dit onderzoeken is echter niet eenvoudig en vaak duurt het enkele maanden vooraleer de uitslag bekend is.

Ook het DNA-onderzoek kan uitsluitsel bieden, soms eveneens over het type bekkengordeldystrofie. Toch bestaan er nog vele types waarvan niet geweten is welk gen verantwoordelijk is voor het ontstaan ervan. Is het type wel te bepalen, dan kan het mogelijk zijn om een erfelijkheidsonderzoek of een prenataal onderzoek te laten uitvoeren. Centra voor Menselijke Erfelijkheid kunnen hier meer informatie over verstrekken.

Overervingspatroon

Bekkingordeldystrofie is een erfelijke aandoening die zowel autosomaal recessief als autosomaal dominant overgeërfd wordt.

In zeldzame gevallen kan bekkengordeldystrofie ook ontstaan wanneer beide ouders gezond zijn (ze zijn ook geen drager). De oorzaak is dan te vinden in een verandering in het genetisch materiaal van de persoon in kwestie. Deze persoon kan dan wel de aandoening doorgeven aan het nageslacht. Is één van beide ouders aangedaan, dan heeft ieder kind een kans van 50% om de ziekte te hebben (autosomaal dominant). Wordt de aandoening autosomaal recessief overgeërfd, dan krijgt een kind de aandoening enkel wanneer beide ouders drager zijn. De ouders hebben dan zelf geen verschijnselen, maar ze kunnen de aandoening wel overdragen. Ieder kind heeft een kans van 25% op de aandoening, 50% kans om gezond en drager te worden en 25% kans om gezond en geen drager te worden. Bij de groep die autosomaal recessief overgeërfd

wordt, blijkt er een sterke variatie te zijn inzake de leeftijd waarop de eerste verschijnselen optreden en de verdeling en toename van de spierzwakte. 75% tot 90% van bekkengordeldystrofie wordt op deze manier overgeërfd.

Meer informatie vindt u in het luik 'Erfelijkheid'.

Zwangerschap

Tijdens de zwangerschap kan de conditie van vrouwen met bekkengordeldystrofie verslechteren. Herstel van de conditie na de zwangerschap treedt niet altijd op. Het is raadzaam van tevoren met de gynaecoloog te overleggen over de bevalling als dat via de gebruikelijke weg niet mogelijk of minder gewenst lijkt.

Het erfelijkheidsrisico is mogelijk ook een factor bij de beslissing om al dan niet zwanger te worden. Meer informatie vindt u in het luik 'Erfelijkheid'.

Behandeling

Het is nog steeds niet mogelijk de spieren weer goed te laten functioneren. Er zijn geen medicijnen, operaties of behandelingen die de oorzaak aanpakken of de klachten helemaal wegnemen. Wel kan er geleerd worden hoe om te gaan met de gevolgen van de aandoening. De behandeling is er dan ook op gericht de klachten te verlichten en de gevolgen van de aandoening te beperken. Vaak is het door de spierzwakte lastig om voldoende te blijven bewegen. Beweging is echter nodig om de gewrichten zo soepel mogelijk en de spieren zo sterk mogelijk te houden. Het is dus heel belangrijk een balans te vinden tussen te licht en te zwaar trainen.

Personen met bekkengordeldystrofie kunnen gebaat zijn bij advisering en begeleiding door een revalidatiearts en verschillende andere behandelaren, zoals een kinesist. Door kinesitherapie kan een grotere beweeglijkheid in de gewrichten bekomen worden en contracturen kunnen tegengegaan worden. Vanzelfsprekend dient een behandeling gericht te zijn op de persoon zelf. Sommige oefeningen kunnen immers meer kwaad dan goed doen. Een regelmatige controle door de cardioloog is aan te raden. Verder is een regelmatige controle van de ademhalingsfunctie aan te bevelen. Nachtelijke beademing kan een oplossing bieden wanneer er veel klachten zijn ten gevolge van de zwakte van de ademhalingspijpen.

Hulpmiddelen, zoals een stok of een grijper met een

lange arm kunnen het dagelijkse leven vereenvoudigen. Wanneer zwakte in de bekkengordel- en de bovenbeenspieren te sterk wordt, kan een elektrische rolstoel of scooter handig zijn. Op die manier kan de zelfstandigheid terug een heel stuk groter worden. Vaak wordt zo ook de vermoeidheid minder. U kunt zich laten begeleiden door een neuromusculair referentiecentrum (NMRC). Een NMRC garandeert personen met een neuromusculaire aandoening immers kwaliteit in de zorg op het vlak van diagnose, behandeling en begeleiding, en dit door een team van deskundigen uit alle vereiste disciplines. Het gaat om een zorgprogramma voor het leven.

Wetenschappelijk onderzoek

De laatste jaren is er een enorm grote vooruitgang geboekt. Voor ongeveer de helft van de nu bekende typen is DNA-onderzoek mogelijk.

Inmiddels is van tenminste negentien genen – zeven zijn autosomaal dominant en twaalf autosomaal recessief – vastgesteld dat defecten in deze genen kunnen leiden tot bekkengordeldystrofie. De meeste van deze genen zorgen voor de productie van specifieke eiwitten in de spiercelwand, die de

spiercel beschermen tegen beschadiging tijdens spieractiviteit. Functioneert de spiercelwand niet goed, dan kan het zijn dat enkele van deze eiwitten niet of in onvoldoende mate aanwezig zijn. Hierdoor kan de spiercel beschadigd raken, wat achteruitgang in spierkracht tot gevolg heeft. Gentherapie wordt dan ook getest als mogelijke behandelingswijze. Hierbij worden de genen van een virus verwijderd en vervangen door gezonde menselijke genen. Daarna worden ze geïnjecteerd in het lichaam van een persoon met bekkengordeldystrofie. De buitenste laag van het virus wordt gebruikt als drager om gezond genetisch materiaal aan cellen te leveren. Het virus zelf is niet meer besmettelijk. De meeste genen van het virus worden vervangen door menselijk DNA, ervoor zorgend dat het virus zich niet kan verspreiden en schade kan berokkenen.

Research en kennis evolueren heel snel.

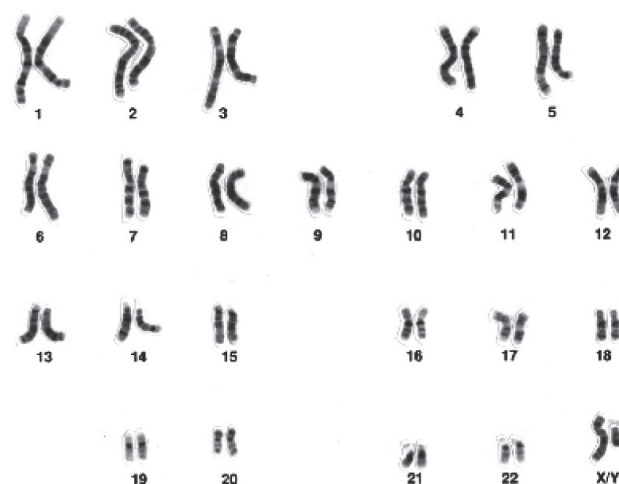
Waarschijnlijk kan hetgeen u nu net gelezen hebt ondertussen verder gepreciseerd worden. Een kant-en-klare behandeling of genezing is nog niet voor morgen. De wetenschap blijft echter verder zoeken naar mogelijke behandelingswijzen.

Erfelijkheid bij bekkengordeldystrofie

De oorzaak van erfelijke aandoeningen is te vinden in de bouwstenen van het menselijk lichaam, het DNA, en meerbepaald in de genen, kleine stukjes DNA waarin het 'recept' voor een eiwit opgeslagen ligt. Bij bekkengordeldystrofie is één van de vele genen defect waardoor een bepaald eiwit niet goed wordt aangemaakt. Bij ieder type LGMD ligt dat defect op een ander gen en wordt dus ook een ander eiwit niet of onvoldoende aangemaakt.

Genen zijn dus dragers van erfelijke informatie. Ze liggen in een vaste volgorde op de chromosomen, die de verpakking vormen van het erfelijk materiaal. Zoals je op de tekening kan zien, bestaan er 23 paar chromosomen, gevormd door één chromosoom van moeders kant en één van vaders kant. De paren 1 tot 22 bestaan elk uit twee chromosomen die min of meer dezelfde erfelijke informatie bevatten. Deze paren worden autosomen genoemd. Een voordeel van deze 'dubbele' informatie bij autosomen is dat sommige genetische fouten gecompenseerd

kunnen worden. Ontbreekt bijvoorbeeld op het ene chromosoom het gen dat informatie verstrekt over de bouw van een spier, dan kan dat soms gecompenseerd worden met het gen op het andere chromosoom.



23 paar chromosomen van de man

Chromosomenpaar 23 bevat eveneens twee chromosomen, maar de erfelijke informatie is verschillend. Dit paar bepaalt of iemand een jongen (XY) of een meisje (XX) wordt. De chromosomen in dit paar worden geslachtschromosomen genoemd. Het erfelijkheidspatruon bepaalt hoe een bepaalde erfelijke neuromusculaire aandoening in de familie overerft. Er bestaan drie verschillende erfelijkheidspatronen:

- autosomaal recessieve overerving,
- autosomaal dominante overerving,
- geslachtsgebonden recessieve overerving.

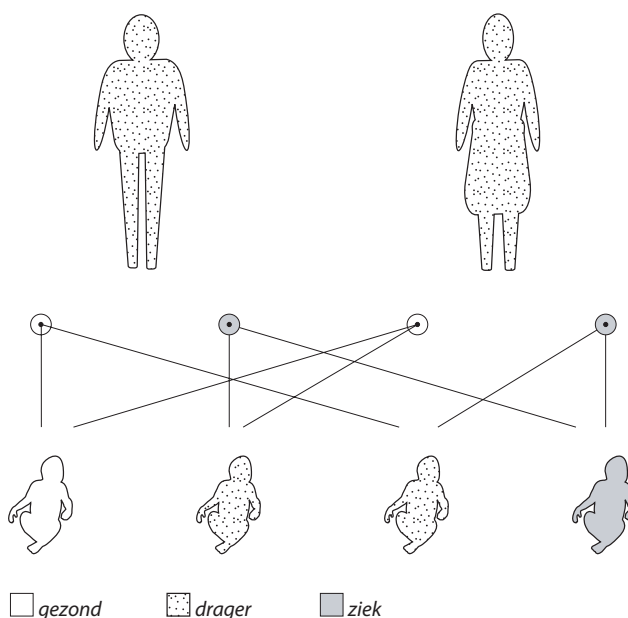
Wanneer op één van de chromosomen binnen een chromosomenpaar een erfelijke aanleg voor een bepaalde ziekte aanwezig is en die ziekte komt ook effectief tot uiting, dan spreken we van dominante (overheersende) erfelijkheid. Komt de aandoening niet tot uiting, dan gebruiken we de term recessieve (verborgen) erfelijkheid.

Bekkengordeldystrofie kan zowel autosomaal recessief als autosomaal dominant overgeërfd worden. De erfelijke aanleg ligt sowieso niet binnen het 23ste chromosomenpaar. Waar de aanleg dan wel ligt, is afhankelijk van het type bekkengordeldystrofie.

Autosomaal recessieve overerving

De meest voorkomende situatie bij autosomaal recessieve overerving is die waarbij beide ouders gezond zijn, maar wel allebei drager van de erfelijke aanleg op één van de twee chromosomen van een chromosomenpaar. Beide ouders hebben naast die erfelijke aanleg ook een normale erfelijke aanleg. Omdat de normale aanleg op één van de twee chromosomen van een paar voldoende is voor een normale werking vertonen ouders geen symptomen. De aandoening wordt alleen zichtbaar wanneer het defect op de genen van beide chromosomen aanwezig is.

Wanneer deze ouders (allebei drager) kinderen krijgen, dan heeft elk kind een kans van 1 op 4 om van beide ouders het chromosoom met de erfelijke aanleg te erven en ziek te worden. Elk kind heeft verder een kans van 1 op 2 om gezond, maar drager te zijn en een kans van 1 op 4 om gezond en geen drager te zijn. Het kan zijn dat 2 of 3 kinderen na elkaar deze ziekte krijgen of dat geen enkel kind van deze ouders de ziekte krijgt.



Schema autosomaal recessieve overerving wanneer beide ouders drager zijn

Wanneer iemand met de aandoening kinderen krijgt met een gezonde partner (en deze persoon is geen drager), dan zullen in het algemeen alle kinderen gezond zijn, maar wel drager. Is de partner van een persoon met een aandoening gezond maar wel drager, dan is de kans dat de kinderen ziek worden 1 op 2.

De kans dat kinderen van iemand met een autosomaal recessieve aandoening ziek worden, is dus afhankelijk van het feit of de partner al dan niet drager is. De kans om drager te zijn, ligt bij elke aandoening anders en hangt ook af van familierelaties van de partner en zijn/haar afkomst. Hieruit volgt dat het heel moeilijk is om algemene uitspraken te doen. De autosomaal recessieve vormen van de gordeldystrofieën zijn zeldzame aandoeningen. Een gezonde partner die geen familie is (geen neef-nichtsituatie) heeft maar weinig kans om toevallig drager te zijn. De kans op dragerschap is immers meestal kleiner dan 1%. In een aantal gevallen is onderzoek naar dragerschap mogelijk, maar niet altijd.

Autosomaal dominante overerving

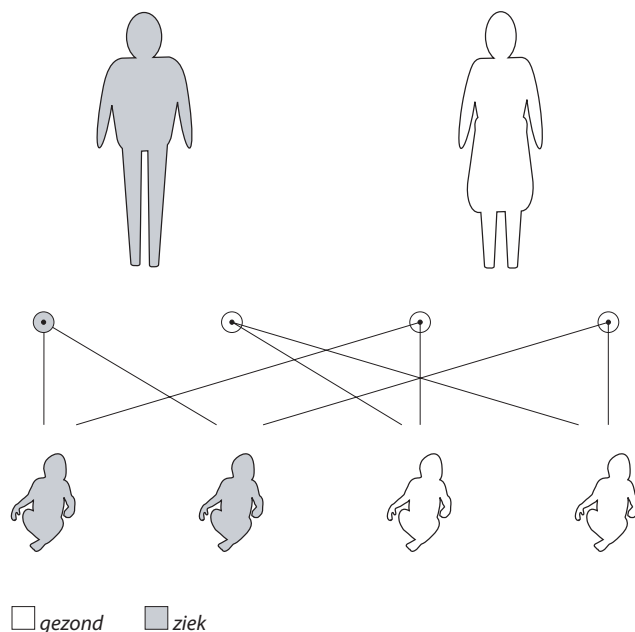
Bij dominante erfelijkheid is het mogelijk dat een aandoening in meerdere generaties in een familie voorkomt. Zowel mannen als vrouwen worden in gelijke mate getroffen. Er moet echter ooit 1 persoon geweest zijn die de eerste met de ziekte was. Dit kan, omdat er bij de voortplanting een verandering kan optreden in de erfelijke

aanleg. Kinderen van een ouder met de aandoening hebben 1 kans op 2 om de aandoening te krijgen.

Het kan eveneens zijn dat de erfelijke aanleg met de ziekte wel reeds bij één van de ouders aanwezig was, maar niet tot uiting gekomen is of in zo een kleine mate dat je er alleen bij nauwkeurig onderzoek iets van kunt merken. Dominante aandoeningen staan immers bekend om hun grote variatie in ernst en symptomen. Er is sowieso DNA-onderzoek nodig om uit te maken wie er in een familie kans heeft op het overerven of doorgeven van de erfelijke aanleg met ziekte en wie niet.

Wanneer binnen een bepaald chromosomenpaar de erfelijke aanleg met de aandoening aanwezig is, dan komt bekkengordeldystrofie sowieso tot uiting (het defecte gen is dominant), ook als de normale erfelijke aanleg aanwezig is. Het defecte gen zorgt er immers voor dat een bepaald eiwit niet gemaakt kan worden. Personen met deze aandoening hebben meestal een partner die enkel de normale erfelijke aanleg heeft. Daardoor hebben hun kinderen nog 1 kans op 2 om de defecte erfelijke aanleg over te erven en bekkengordeldystrofie te hebben.

Bij alle autosomaal dominante aandoeningen gaat de overerving van generatie op generatie. In alle generaties komen dus mensen met de aandoening voor, tenzij er uiteraard niemand in een generatie nog in staat is voor nageslacht te zorgen, zodat de stamboom stopt.



Schema autosomaal dominante overerving wanneer één van de ouders bekkengordeldystrofie heeft

Bronnen

- mailing met Wim Schaerlaecken, oktober-november 2007
- mailing met prof.dr. Eric Legius, november 2007
- mailing met dr. Soudon, november 2007
- mailing met dr. Philip Van Damme, november 2007
- Bushby K.M.D., Limb girdle muscular dystrophy, www.muscular-dystrophy.org, 2005
- de Visser M. e.a., Neuromusculaire ziekten, Elsevier/Bunge, Maarssen, 1999
- Gordon E., Pegoraro E. & Hoffman E.P., Limb girdle Muscular Dystrophy Overview, www.geneclinics.org, 2007
- Lukassen H. (red), Handboek Spierziekten, Vereniging Spierziekten Nederland en Uitgeverij De Kern, Baarn, 2002
- Schorrewegen S. (vert), Bekkengordeldystrofie, Nema vzw, Melle, 1999
- Saghal V. & Reger S., Limb-Girdle Muscular Dystrophy, www.emedicine.com, 2006
- Bekkengordeldystrofie, Nema vzw, uit: NM72 p.48, Melle, 2007
- Limb-girdle spierdystrofie – Diagnose en behandeling, Vereniging Spierziekten Nederland, Baarn, 2007
- Facts about limb-girdle muscular dystrophies, Muscular Dystrophy Association, www.mdausa.org/publications/fa-lgmd-forms.html, 2007
- Limb-girdle muscular dystrophy syndromes, Neuromuscular, www.neuro.wustl.edu, 2007
- Limb-Girdle muscular dystrophy, Muscular Dystrophy Canada, www.muscle.ca, 2001
- Limb girdle spierdystrofie, Vereniging Spierziekten Nederland, Baarn, 2001