

Myotone dystrofie

Myotone dystrofie is een erfelijke spierziekte die even vaak voorkomt bij mannen als bij vrouwen. Kinderen van wie een van de ouders de ziekte heeft, hebben een risico van vijftig procent om de aandoening te erven. Kenmerkende verschijnselen zijn het vertraagd ontspannen van spieren en een langzaam toenemende spierzwakte. Behalve de spieren kan ook een aantal organen klachten geven. Bovendien kan er sprake zijn van futloosheid en een verhoogde behoefte aan slaap. Bij kinderen kan myotone dystrofie leiden tot leer- en gedragsproblemen. Genezing is niet mogelijk. Wel kan geprobeerd worden de gevolgen van de ziekte draaglijk te maken en complicaties te voorkomen. Er zijn vier typen myotone dystrofie, die verschillen in de leeftijd waarop de ziekte zichtbaar wordt en in de aard van de verschijnselen. In onderstaande tabel zijn de hoofdkenmerken van de vier typen van myotone dystrofie gegeven.

type	vroege symptomen	late symptomen
1 mild (zichtbaar na 50ste jaar)	staar vertraagde ontspanning van spieren na aanspannen	lichte spierzwakte
2 klassiek (ontwikkelt zich tussen 14-50 jaar)	vertraagde ontspanning van spieren na aanspannen spierzwakte	ernstige spierzwakte staar lusteloosheid orgaanstoornissen
3 kindervorm (ontwikkelt zich tussen 1-14 jaar)	leerproblemen spraakproblemen darmklachten	als bij het klassieke type
4 aangeboren (bij de geboorte al zichtbaar)	verlaagde spierspanning ademhalingsproblemen slikproblemen klompvoeten	als bij het klassieke type

- 2p **24** – Erft myotone dystrofie X-chromosomaal over? Leg je antwoord uit.
 – Is het gen dat myotone dystrofie veroorzaakt dominant of recessief? Leg je antwoord uit.

Een vrouw is voor de tweede keer zwanger. Haar eerste kind, een zoon, is gezond, hoewel zijn ontwikkeling wat traag verloopt. Hij is nu 6 jaar oud en kan in het gewone basisonderwijs niet meekomen; sinds kort volgt hij speciaal onderwijs. Uit de tweede zwangerschap wordt een dochter geboren. De eerste testresultaten op de gezondheid zijn in orde maar de baby haalt niet goed adem en komt in de couveuse terecht. Ook het drinken gaat moeizaam en het meisje krijgt gedurende drie weken kunstmatige voeding. De kinderarts constateert dat zij slap is en dat zij myotone dystrofie heeft. Beide ouders lijken op het eerste gezicht geen klachten van deze aandoening te hebben. Toch blijkt de vrouw bij onderzoek een expressieloos gelaat te hebben en een zwakte van de handspieren. Door een verminderde kracht in de kuitspieren is zij ook niet in staat om op de hakken te lopen. Als je haar een stevige hand geeft kan ze moeilijk loslaten.

Er wordt vastgesteld dat de vrouw myotone dystrofie heeft.

- 2p **25** Aan welk type myotone dystrofie zal zij naar alle waarschijnlijkheid lijden?
- A het milde type
 - B het klassieke type
 - C de kindervorm
 - D het aangeboren type

Ook bij de zoon wordt de diagnose myotone dystrofie gesteld. In dit gezin hebben nu drie van de vier gezinsleden deze ziekte.

Het is verstandig de broers en zussen van deze vrouw op de hoogte te brengen van deze erfelijke aandoening.

- 1p **26** Geef een biomedisch argument waarom het verstandig is om de broers en zussen van de vrouw in te lichten over haar ziekte.