



Voor u uitgestippeld...

## Vroege kenmerken van Duchenne spierdystrofie in het ontwikkelingsonderzoek

Gelezen door Madelon Meijer-Hoogeveen en Suzanna van Dam

***In deze studie wordt voor het eerst beschreven dat er heel vroege signalen voor Duchenne spierdystrofie te herkennen zijn in het ontwikkelingsonderzoek van de jeugdgezondheidszorg. Al vanaf 2-3 maanden zijn achterstanden te signaleren in de motorische en niet-motorische ontwikkeling van jongens met Duchenne spierdystrofie ten opzichte van gezonde jongens. Vanaf 12 maanden worden de verschillen groter en klinisch relevant. Het achterblijven van de motorische ontwikkeling (kruipen, optrekken, stabiel zitten) op deze leeftijd zou reden moeten zijn voor verder onderzoek.***

### ◉ **STIP: wat lezen wij?**

Wij lezen het artikel *Early developmental milestones in Duchenne muscular dystrophy* van auteur Paula van Dommelen en haar TNO onderzoeksgroep in samenwerking met het LUMC. Duchenne spierdystrofie (Duchenne Muscular Dystrophy; DMD) is een erfelijke aandoening waarbij het eiwit dystrofine ontbreekt en spiercellen langzaam afbreken. Omdat de aandoening X-gebonden overerft wordt de langzaam progressieve spierzwakte alleen gezien bij jongens. De TNO onderzoeksgroep beschrijft in het onderzoek dat er verschillen zijn in vroege ontwikkelingsmijlpalen (1-48 maanden) tussen jongens met DMD en gezonde jongens.

Hoe gingen de onderzoekers te werk en wat vonden ze?

De onderzoekers hebben een **retrospectief cohort onderzoek** verricht bij een gezonde controlegroep (n=12.414) versus jongens met DMD (n=76). De gegevens van het ontwikkelingsonderzoek zijn verkregen uit de **kinddossiers** van de **jeugdgezondheidszorg** in de regio Den Haag in de periode 2011-2013. Ten tijde van het ontwikkelingsonderzoek was de diagnose DMD nog niet bekend.

Vanaf de periode van 12 maanden zijn er duidelijke signalen die kunnen wijzen op DMD. In de groep van jongens met DMD was er een groot percentage kinderen dat op de leeftijd van 12 maanden negatief scoorde op de items kruipen (40%), optrekken tot staan (69%) of stabiel zitten (37%). In de controlegroep was dit percentage significant lager (resp 7, 9 en 3%). Het achterblijven van de motorische ontwikkeling vanaf deze leeftijd zou dus reden moeten zijn voor verder onderzoek. In de vroege ontwikkeling (0-9 maanden) werden ook verschillen gezien tussen de groepen, maar deze verschillen waren in absolute aantallen erg klein en daardoor klinisch niet relevant.

Een beperking van de studie is het feit dat er van de 229 jongens met DMD uiteindelijk maar 87 toestemming hebben gegeven voor het onderzoek. Bij 10 is het niet gelukt om de gegevens van het ontwikkelingsonderzoek te achterhalen. Het is mogelijk dat er een selectiebias is, maar niet duidelijk wat het effect hiervan zou zijn.

Ook zou het kunnen zijn dat er jongens in de controlegroep zitten die ten tijde van het onderzoek nog niet de diagnose DMD hebben gekregen. Gezien de prevalentie van DMD (1:4000 jongens) en het beloop van de aandoening zou het gaan om een verwaarloosbaar klein aantal.

### ◉ **STIP: wat kan de JGZ hiermee volgens de Stippel-Brigade?**

Als professionals in de jeugdgezondheidszorg bekend zijn met signalen in het ontwikkelingsonderzoek die kunnen wijzen op Duchenne spierdystrofie, dan kan nu al vroegdiagnostiek bevorderd worden. Dit kan implicaties hebben voor de begeleiding van het kind waarbij de diagnose wordt gesteld, maar ook voor de eventuele (verdere) toekomstige kinderwens van de ouders.

Voor een goede implementatie van de bevindingen van deze studie in de praktijk moeten de gegevens van de vervolgstudie worden afgewacht (*zie: "ook nog wetenswaardig"*).

### ◉ **STIP: waarom dan?**

Duchenne spierdystrofie is een zeldzame genetische aandoening. In de klinische praktijk duurt het vaak lang voordat zeldzame aandoeningen ontdekt worden (5-30 jaar). Dat geeft veel onzekerheid bij ouders over wat zij kunnen verwachten ten aanzien van de ontwikkeling van hun kind en hoe zij hun kind het beste kunnen begeleiden. Vroege diagnostiek geeft zekerheid en rust omdat de juiste (para)medische hulp kan worden ingezet. Ook kan soms voorkomen worden dat er nog andere kinderen geboren worden met dezelfde aandoening, bijvoorbeeld omdat ouders afzien van verdere kinderwens of gebruik maken van prenatale of preïmplantatie genetische diagnostiek. De JGZ professional kan een bijdrage leveren aan het vroegsignaleren van zeldzame aandoeningen door alert te zijn op afwijkende signalen uit het van Wiechen onderzoek en laagdrempelig te verwijzen.

### ◉ **STIP: ook nog wetenswaardig...**

- Als vervolg op de huidige studie wordt in de loop van 2021 een publicatie verwacht van dezelfde onderzoeksgroep over implementatie van een risk assessment instrument in de praktijk.
- Meer informatie over Duchenne spierdystrofie is te vinden op de website van het Erfocentrum: <https://erfelijkheid.nl/ziektes/duchenne>.
- Op de NHG website zijn brochures te vinden over verschillende zeldzame aandoeningen <https://www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten> waaronder ook de brochure over Duchenne spierdystrofie. De informatie in deze brochures is ook nuttig voor de JGZ professional.

### ◉ **STIP: verantwoording**

**Titel:** Early developmental milestones in Duchenne muscular dystrophy  
**Auteurs:** Paula van Dommelen, Oisín van Dijk, Jeroen A. de Wilde, Paul H. Verkerk  
**DOI-code:** 10.1111/dmcn.14623  
**Tags:** #DuchenneMuscularDystrophy, #Ontwikkelingsmijlpalen, #Ontwikkelingsonderzoek, #Vroegdiagnostiek #Motoriek  
**Zie ook:** <https://erfelijkheid.nl/ziektes/duchenne> en [https://www.nhg.org/sites/default/files/content/nhg\\_org/uploads/duchenne.pdf](https://www.nhg.org/sites/default/files/content/nhg_org/uploads/duchenne.pdf)