



“Standards of care” voor Duchenne spierdystrofie (DMD) Bondige aanbevelingen van TREAT-NMD

Inleiding

Dit document is een bondige TREAT-NMD samenvatting met aanbevelingen voor “Standards of care” (SOC) (zorgnormen) voor de diagnose en behandeling van Duchenne spierdystrofie (DMD).

Een eerste ontwerp, dat waar mogelijk op reeds beschikbare en gepubliceerde richtlijnen was gebaseerd (zie Belangrijkste referenties), werd herzien na besprekingen door groepen deskundigen voor elk van de volgende gebieden: Diagnose, Neurologie, GI (gastro-intestinaal), Voeding, Respiratoire zorg, Cardiale zorg, Orthopedie, Psychosociaal, Revalidatie en Tandzorg.

Deze bondige SOC-aanbevelingen voor DMD zijn bedoeld om bestaande kennis op dit gebied snel te verspreiden, in afwachting van de meer gedetailleerde aanbevelingen die momenteel door het “US Center for Disease Control” (CDC) in samenwerking met TREAT-NMD worden opgesteld. De huidige richtlijnen moeten worden beschouwd als een deskundig advies en zijn niet gebaseerd op systematische overzichtsprocessen, hoewel een “evidence-based” benadering het werk heeft geleid. De haalbaarheid om de aanbevelingen te volgen zal tussen verschillende landen en gebieden aanzienlijk variëren. Nochtans kunnen ze in gebieden waar het momenteel nog niet mogelijk is om de richtlijnen te volgen, toch al dienst doen als na te streven doelstellingen.

Het huidig document, de CDC-aanbevelingen en de belangrijkste verwijzingen met betrekking tot de SOC voor DMD worden in de SOC-secties van de TREAT-NMD-website (www.treat-nmd.eu/soc) gepubliceerd.

DMD-diagnose

- **Klinisch onderzoek:** moet inhouden dat het kind geobserveerd wordt terwijl het probeert te rennen, springen, trappen beklimmen en opstaan van de vloer. Symptomen die zich algemeen voordoen zijn o.a. abnormale gang met frequent vallen, moeilijkheden bij het opstaan van de vloer, op de tenen stappen en pseudo-hypertrofie van de kuitspieren. Uit het onderzoek kan blijken dat er verminderde of geen peesreflexen zijn, en over het algemeen is er een positief Gowers-teken, d.w.z. dat het nodig is om de armen te gebruiken om van liggende naar staande positie te komen door de handen op de dijen naar boven te bewegen. Veel tekens van proximale spierzwakte zullen veel gemakkelijker in de gang dan in de consultatieruimte ontdekt worden.
- **Serum creatine kinase (CK):** de enorme verhoging van het CK (minstens 10-20x meer dan normaal en vaak nog veel hoger) is niet-specifiek maar wel altijd aanwezig. Als een hoog CK-niveau wordt vastgesteld, dient onmiddellijk naar een specialist doorverwezen te worden voor de bevestiging van de diagnose. De clinicus dient het verband te kennen met een niet-hepatische AST- en ALT-verhoging bij DMD. Een onverwachte stijging van deze enzymen moet het vermoeden wekken van een hoog CK.
- **Genetische testen** dienen te worden uitgevoerd. Een deletie van het dystrofine-gen wordt in ongeveer 70% van de gevallen gevonden, een duplicatie in ongeveer 6% en in de

andere gevallen zal er een puntmutatie zijn. Onmiddellijk beschikbare genetische testen voor DMD zijn niet altijd exhaustief en een negatief resultaat bij een aanvankelijke test sluit de aandoening niet uit. Het is heel belangrijk om op de hoogte te zijn van de testen die door een bepaald laboratorium worden aangeboden, én van hun beperkingen – verdere input door een specialist kan noodzakelijk zijn. Een laboratoriumdiagnose moet in meer dan 95% van de gevallen mogelijk zijn.

- **Spierbiopsie:** algemene tekenen van spierdystrofie zullen te zien zijn, met inbegrip van spiervezelnecrose, spiervezelregeneratie en verhoogde hoeveelheden bindweefsel en vet. De dystrofine-analyse van een spierbiopt is altijd abnormaal en bevestigt de diagnose, samen met de genetische test. Na de dystrofine-analyse moet een moleculair-genetische test volgen om een genetisch advies te kunnen aanbieden aan de andere familieleden.
- Een integraal deel van het diagnostisch proces is het bepalen van het dragerschap van de moeder door een moleculair-genetische test. Zelfs als de aandoening het resultaat is van een nieuwe mutatie, is er gemiddeld 10% kans op herhaling door germinaal mosaïcisme. Als vastgesteld werd dat de moeder draagster is van de mutatie, dient ook het dragerschap van zusters en tantes (van moeders kant) op geslachtsrijpe leeftijd bepaald te worden.
- **Steun:** rond de tijd van de diagnosestelling is het nuttig om contact te voorzien met iemand van het neuromusculair centrum en is het goed om details te verstrekken omtrent ouder/patiëntenverenigingen.

Neurologie

Het gebruik van corticosteroiden bij DMD:

- **Timing:** de ervaring leert dat de beste resultaten bereikt worden door het gebruik van medicatie vóór de fysieke prestaties van het kind een plateaufase bereiken of kort erna (zoals vastgesteld door opeenvolgende functietesten); deze fase wordt gewoonlijk gezien rond de leeftijd van 4-6 jaar. Het effect kan minder goed zijn als het gebruik van steroïden wordt uitgesteld tot wanneer stappen bijna onmogelijk wordt.
- **Dosering:** de meest voorkomende dagelijkse dosis is 0,75mg/kg/dag prednisone/prednisolone en 0,9mg/kg/dag deflazacort. Waarschijnlijk zijn beide even efficiënt, maar de nevenwerkingen verschillen lichtjes. Bij deflazacort kan er minder gewichtstoename zijn, maar er is een hogere kans op asymptomatisch cataract. Om de nevenwerkingen van steroïden te verminderen worden andere doseringen voorgesteld, zoals een dosis om de andere dag, dagelijks een lagere dosis of een dosering met tussenpozen (bv. 10 dagen wel/10 dagen niet; grote dosis in het weekend). Let op: geen enkel van deze schema's is uitgetest ten opzichte van het dagelijks doseringsschema, zodat hun relatieve doeltreffendheid op lange termijn niet gekend is.
- **Testen vooraleer met steroïden te beginnen:** de immuniteit tegen windpokken (en bij hoog risico bevolkingsgroepen, tuberculose) dient te worden verzekerd vooraleer steroïden worden gestart. Boostervaccinaties moeten up-to-date zijn en er moet overwogen worden om de 6-jaarlijkse herhaling indien nodig vroeger te geven.
- **Doeltreffendheid wordt gecontroleerd door testen van spierfunctie en -kracht** (bv. gechronometreerde functietesten, de "Hammersmith motor ability score", de MRC

spierkrachtscore, FVC (“forced vital capacity”) en hoe ouders en kind het nut van de behandeling inschatten.

- Nevenwerkingen: de controle en de preventie van de voorspelbare nevenwerkingen van steroïdengebruik gaan samen (<http://enmc.org/workshop?id=21&mid=88>). Belangrijke nevenwerkingen waarmee rekening dient te worden gehouden zijn gedragswijzigingen, groeistop, overmatige gewichtstoename, osteoporose, verminderde glucosetolerantie, immuniteits-/bijnieronderdrukking, dyspepsie (slechte spijsvertering)/maagzweer, cataract en huidveranderingen. Daarom is het belangrijk om te controleren: gewicht, lengte, bloeddruk, urinestrip (glucose), cushingoïde eigenschappen, stemming/gedrag/persoonlijkheid/spijsverteringsstoornissen, huidveranderingen, rode ogenreflex, botbreuken en recidiverende infecties.
- Veel nevenwerkingen kunnen worden aangepakt zonder de dosis te verminderen of de behandeling stop te zetten. De controle van de gewichtstoename dient samen te gaan met voedingsadvies en -ondersteuning vóór met steroïden gestart wordt, gedragswijzigingen dienen te worden begeleid door psychologische inbreng en advies over gedragsmanagement, advies over gezonde botten dient te worden voorzien naast de controle op het aantal fracturen. Een bijkomende behandeling met niet-steroidale anti-inflammatoire middelen dient te worden vermeden. Buikpijn/maagzweren kunnen worden behandeld met antacida (zuurbindende middelen).
- Dosisvermindering kan ondanks de bovengenoemde preventieve maatregelen noodzakelijk zijn omwille van gedragsveranderingen waarbij het leven in het gezin of op school verstoord wordt, een gewichtstoename van 25% of 3 centiel vermeerdering vanaf de baseline, groeistop of huidafwijkingen zoals acne, striae (huidstriaen) of hirsutisme (overdadige haargroei op het lichaam) die voor het kind of de familie onaanvaardbaar zijn, nuchtere bloedglucose > 110 mg/dl (> 6,1 mmol/l) of een bloedglucose 2 uur na de maaltijd > 140 mg/dl (7,8 mmol/l), ongewoon meer infecties/ongewoon organisme, aanhoudende GI-symptomen (buikpijn, zure oprispingen, GI-bloedingen) ondanks behandeling met antacida.
- Stoppen met corticosteroïden: bij ernstige nevenwerkingen moet het gebruik stopgezet worden. Gevallen waarbij dat noodzakelijk is, zijn bijvoorbeeld ernstige gedragsveranderingen waarbij het leven in het gezin of op school verstoord wordt, gewichtstoename/groeistop of huidafwijkingen die voor het kind of de familie onaanvaardbaar zijn ondanks de vermindering van de dosis, diabetes mellitus met nuchtere bloedglucose > 126 mg/dl (7,0 mmol/l) of een bloedglucose 2 uur na de maaltijd > 200 mg/dl (> 11,1 mmol/l), of bevestigde hypertensie (systolische bloeddruk verhoogd met 15-30mm Hg boven het 97^e centiel of diastolische bloeddruk verhoogd met 10-30mm Hg boven het 97^e centiel volgens lengte), ongewoon meer infecties/ongewoon organisme bij verminderde dosis corticosteroïden, of GI-symptomen die bij behandeling met antacida of bij verminderde dosis corticosteroïden nog niet voldoende onder controle zijn.
- Afbouwen: indien besloten wordt om te stoppen met corticosteroïde medicatie, mag dit niet ineens gebeuren. Er wordt voorgesteld om de dosis geleidelijk aan te verminderen, in de eerste week 1/2 van de gewone dosis, in de tweede week 1/4 van de dosis, in de derde week 1/8 van de dosis en daarna volledig stoppen.

- Hoe lang de behandeling met steroïden voortzetten: verdere inname nadat stappen onmogelijk is geworden komt in sommige centra algemeen voor omwille van het mogelijke beschermende effect op de ruggengraat, ademhalings- en hartfunctie. Er is, totnogtoe, geen bewijs van enig heilzaam effect van het starten met steroïden nadat stappen onmogelijk is geworden bij patiënten die voordien nooit steroïden genomen hadden, maar sommige patiënten kunnen een verbeteren qua spierfunctie en FVC (“forced vital capacity”).
- Hulpmiddelen voor patiënteninformatie zijn beschikbaar bij het Europees Neuromusculair Centrum (ENMC) (www.enmc.org/workshop/?id=21&mid=88) en via de nationale patiëntenorganisaties.

Gastro-intestinaal - Voeding

- Vanaf jonge leeftijd dient er voldoende voedingsadvies te worden gegeven, in het bijzonder over gezonde voedingsgewoontes die de ganse familie ten goede komen, met specifieke nadruk op gewichtscontrole, voldoende calcium- en vitamine D-inname en gecontroleerd zoutgebruik. Rond het begin van de corticosteroidenbehandeling dient een bijzonder belang gehecht te worden aan eetlustcontrole.
- Jongens zonder voedingsproblemen dienen 1-2 keer per jaar te worden gewogen. Als er ongerustheid ontstaat rond over- of ondergewicht dienen de jongens vaker te worden gewogen. Ook in situaties waarbij gewichtsveranderingen verwacht kunnen worden, moet het gewicht in het oog gehouden worden (bv. verlies van vermogen tot stappen, vóór een belangrijke chirurgische ingreep).
- Het ideale gewicht van een kind wordt bepaald door zijn lengte en wordt beïnvloed door het verlies van “lean body mass” (vetvrije lichaamsgewicht). Door het gewicht en de lengte van het kind op een grafiek met centielen bij te houden, krijg je een idee wanneer het gewicht te hoog wordt. De “Body Mass Index” (BMI) – lichaamsgewicht gedeeld door het kwadraat van de lengte (kg/m, centiel aangepast aan leeftijd en geslacht) – is een betrouwbaarder meting voor obesitas en kan ook op een grafiek worden bijgehouden. Klinisch inzicht waarbij rekening wordt gehouden met alle punten zoals emotionele, psychosociale en familiale aspecten, zal het voedingsadvies beïnvloeden.
- Om een te grote gewichtstoename te voorkomen, dient een voedingsdeskundige betrokken te worden vanaf de diagnose, bij het begin van de behandeling met steroïden en bij het verlies van het vermogen tot stappen. Een voedingsdeskundige dient ook betrokken te worden als er een neiging is tot ondergewicht.
- Als er overgewicht ontstaat, is het verkieslijk te mikken op een gewichtsverlies van maandelijks 0,5kg, of een gewichtsstabilisatie ingeval een normalisatie op lange termijn wordt verkozen.
- Problemen met ondervoeding duiken waarschijnlijk op nadat de jongere een rolwagen begint te gebruiken (ongeveer bij 12-13 jaar) en kunnen van veel factoren afhangen. De eerste stap is om de opname van voedsel te evalueren en het bestaande dieet indien nodig te optimaliseren met energie en proteïnes. De volgende stap bij een ernstigere ondervoeding, is sondevoeding geven tijdens de nacht.

- De voedingsstatus dient steeds gecontroleerd te worden vóór een grote ingreep en ondervoeding in het bijzonder moet aangepakt worden vóór de operatie. Vooral patiënten met overgewicht kunnen tijdens de slaap last hebben van ademhalingsdysfunctie. Vóór een ingreep kan bij hen een bijkomende slaapevaluatie van de zuurstofsaturatie nodig zijn.
- Als het dieet niet voldoende voorziet in calcium en vitamine D – vooral bij jongens die met steroïden behandeld worden – dan dienen die afzonderlijk bijgegeven te worden om de aanbevolen hoeveelheid calcium (4-8 jaar: 800mg/dag; 9-18 jaar: 1300mg/dag) en vitamine D (400 IU) te bereiken.
- In latere stadia van de aandoening kunnen zich slikproblemen voordoen. Als dat leidt tot aspiratie en/of ondervoeding, is het aangewezen om voeding via een sonde of percutane endoscopische gastrostomie (PEG) te overwegen.

Respiratoire zorg

- Respiratoir toezicht: opeenvolgende metingen van “forced vital capacity” (FVC: absolute waarden en zoals voorspeld voor lengte, spanwijdte van de armen of ellepijplengte) is een gemakkelijke manier om de ontwikkeling in de zwakte van de ademhalingspijpen bij te houden. Zodra klinische signalen van nachtelijke hypoventilatie verschijnen of de FVC daalt tot 1,25 l of < 40% van de voorspelde waarde, kan door opeenvolgende nachtelijke oxymetrie-metingen de ontwikkeling van nachtelijke respiratoire insufficiëntie worden herkend. Dit kan gemakkelijk thuis gebeuren door kleine draagbare machines te gebruiken. Ook dient bij elke ziekenhuisopname naar symptomen te worden gezocht.
- Toezicht op hoesteffectiviteit: opeenvolgende metingen van de hoestkracht (“peak cough flow” – PCF) maken de controle van hoesteffectiviteit mogelijk. Methodes om de hoest te versterken – zoals ondersteund hoesten, technieken om het volume te herstellen en een “cough assist” machine (hoestondersteuningsapparaat) – dienen te worden overwogen bij niet-ambulante jongens wanneer hun PCF lager is dan 270 l/min, en moeten zeker gestart worden vóór de PCF onder de 160 l/min daalt.
- Preventie van borstinfecties: eens de FVC van een patiënt begint te dalen, worden de jongens gevoelig aan borstinfecties en moeten vaccinaties voor griep, kinkhoest en pneumokokken worden aangeboden.
- Behandeling van borstinfecties: wanneer hoesten ineffectief is, dienen antibiotica onmiddellijk te worden gegeven. Borstfysiotherapie zoals posturale drainage en ondersteund hoesten dienen te worden aangeleerd wanneer het hoesten ineffectief is en moet mogelijks worden aangevuld met een “cough assist” machine of andere technieken om het volume te herstellen zoals glossopharyngeaal ademen.
- Behandeling van nachtelijke hypoventilatie: vraag bij elk consult naar de symptomen van nachtelijke hypoventilatie. Symptomatische nachtelijke hypoventilatie is een indicatie om te kiezen voor nachtelijke niet-invasieve ventilatie (NIV). NIV dient ook overwogen te worden wanneer de nachtelijke oxycapnografie/polysomnografie een lage SaO₂ of hoge pCO₂ vertoont.

- Er dient overwogen te worden om de ventilatie ook overdag te geven als de patiënt overdag verhoogde pCO₂- of verlaagde SaO₂-waarden vertoont. Meer comfort voor de patiënt wordt bereikt door intermitterende ventilatie met positieve druk met gebruik van een mondstuk.
- Een gestructureerde opleiding van de gebruiker en bedieners van de ventilator en een regelmatige follow-up dienen een integraal deel uit te maken van de behandeling, en er dient toezicht te zijn op complicaties bij NIV, bv. luchtlekken, maagdistentie (uitrekking van de maag), droogte van het slijmvlies, vervorming van de aangezichtsbeenderen.
- Anesthetische technieken moeten er speciaal op gericht zijn om een intra- en postoperatieve respiratoire en cardiovasculaire depressie te minimaliseren en vereisen mogelijks invasieve registratie en intensieve zorg. Depolariserende spierontspanners dienen te worden vermeden wegens het risico op hyperkaliëmie.

Cardiale zorg

- Toezicht: hartonderzoek (echocardiogram en ECG) is aangewezen bij de diagnose, daarna om de 2 jaar tot het kind 10 jaar is, en dan jaarlijks of vaker als er afwijkingen worden ontdekt. Hartonderzoek dient te worden gedaan vóór een algemene anesthesie, onafhankelijk van de leeftijd van het kind. Een MRI van het hart kan nuttig zijn bij patiënten met een beperkt echocardiografisch akoestisch venster.
- Afwijkingen van hartritme dienen onmiddellijk te worden onderzocht en behandeld. Periodieke holterregistratie dient te worden overwogen bij patiënten met een aangetoonde hartdysfunctie.
- Preventie: er dient met ACE-remmers te worden gestart bij de subklinische verslechtering van de hartfunctie die door een echocardiografie werd ontdekt. Eén studie op lange termijn wijst erop dat zelfs een nog vroegere start met ACE-remmers een latere verslechtering voorkomt. Een vroege preventieve behandeling met ACE-remmers in een preklinisch stadium vanaf 5-10-jarige leeftijd wordt daarom door verschillende centra aanbevolen, hoewel hierover nog steeds geen algemene consensus bestaat.
- Behandeling is afhankelijk van het type en stadium van de cardiomyopathie. Gedilateerde cardiomyopathie is de meest voorkomende vorm. ACE-remmers en bètablokkers beide tegelijkertijd, of ACE-remmers eerst en indien nodig gevolgd door bètablokkers, dienen te worden gegeven wanneer er zich progressieve afwijkingen voordoen, met toevoeging van diuretica en andere medicijnen bij het begin van een hartfalen. Bij patiënten met een ernstige hartdysfunctie dient een antistollingstherapie (behandeling met stoffen die de bloedstolling vertragen) te worden overwogen om systemische trombo-embolische complicaties te verhinderen.
- Aritmogeen stadium: ventriculaire aritmie komt voor in het late stadium van dystrofische cardiomyopathie. Periodieke holterregistratie dient daarom te worden overwogen voor patiënten met een aangetoonde hartdysfunctie. Geïsoleerde vroegtijdige ventriculaire extrasystolen vereisen geen behandeling, maar het is belangrijk om de status van het hart zorgvuldig te controleren. Indien een belangrijke ventriculaire aritmie optreedt, wordt een langdurige behandeling met amiodarone (400 tot 1000 mg/dag) voorgesteld, met zorgvuldige controle van de schildklierfunctie.

- Draggers dienen elke vijf jaar een hartonderzoek (echocardiogram en ECG) te ondergaan, of vaker als er afwijkingen worden gevonden.

Orthopedie

- Spalken: bij ambulante kinderen dient 's nachts gespalkt te worden als er een verlies van dorsiflexie is aan de enkel, wanneer er verlies is van de graad van dorsiflexie en alvorens de voet nog enkel plantigrade kan gezet worden. Enkel-voetortheses voor overdag worden niet aanbevolen vóór het verlies van de gang.
- Bij niet-ambulante kinderen worden enkel-voetortheses voor het zitten aanbevolen daar pijnlijke contracturen zich zullen ontwikkelen die ook de houding negatief beïnvloeden. Sommige kinderen zullen tenotomies (chirurgisch behandelen van een pees) nodig hebben, maar enkel-voetortheses blijven ook na chirurgie nog aangewezen.
- Knie-enkel-voetortheses kunnen overwogen worden om de ontwikkeling van contracturen te vertragen en langer te kunnen stappen. Sta-frames of "swivel" stappers kunnen de ontwikkeling van contracturen vertragen bij niet-ambulante kinderen.
- Misvorming van de ruggengraat bij DMD begint in de vroege tienerjaren indien nog niet op lange termijn met corticosteroiden werd behandeld. Een fusie-chirurgie kan worden geadviseerd zodra er een duidelijke progressie is en de Cobb-hoek groter wordt dan 25-30 graden.

Psychosociaal

- Aan elk gezin dient bij de diagnose een huisbezoek te worden aangeboden om de emotionele en praktische problemen die de diagnose met zich meebrengt te helpen aanvaarden. Bijvoorbeeld, gevoelens van verlies, schuld, woede, spreken met het kind met de aandoening en zijn broers en/of zussen over de ziekte. Kwesties over toegankelijkheid van de woning, school, vrije tijdsbesteding en barrières naar onafhankelijkheid.
- Sociale (informatie, verdediging en advies) en psychosociale steun dient te worden aangeboden wanneer de noden veranderen en er zich een crisis voordoet. Bijvoorbeeld, overwegen om nog kinderen te krijgen, verhuizen/de woning aanpassen, het vermogen tot stappen verliezen, operatie, hart- en ademhalingsproblemen, aanvangen met universiteit/werk, overlijden.
- Psychologische steun dient te worden aangeboden aan kinderen met de aandoening en hun gezin wanneer zich emotionele/gedragsproblemen voordoen.
- Leermoeilijkheden/aandoeningen in het autismespectrum dienen vroeg te worden geïdentificeerd en ouders en opvoeders dienen aanbevelingen te krijgen over hoe met deze moeilijkheden om te gaan.

Revalidatie

- De jaarlijkse neurologische, respiratoire en cardiologische controles dienen ideaal gezien via een gecentraliseerde DMD-revalidatiedienst te worden gecoördineerd.
- Van bij de diagnose moeten de jongens een- tot tweemaal per jaar worden onderzocht door therapeuten (kinesi- en ergotherapeuten) met speciale ervaring op het gebied van neuromusculaire aandoeningen. De tijd tussen de consults hangt af van de leeftijd van de jongen, de progressie van de aandoening en zijn functionele vaardigheden.
- Het doel van de consults is om een plan voor interventies voor het kind op te stellen om zijn fysieke, sociale en intellectuele mogelijkheden te optimaliseren. Het plan dient te garanderen dat professionelen en ouders op de gebeurtenissen anticiperen en van te voren voorbereid zijn op het volgende stadium van de aandoening. Onderzoeken van de fysieke vaardigheden, die op vaste tijdstippen worden herhaald, zijn nodig om de snelheid van de progressie van de aandoening te bepalen.
- Belangrijke doelstellingen van de kinesi- en ergotherapeut zijn het aanmoedigen om actief te blijven en het functioneren bevorderen. Dit omvat interventies om complicaties uit te stellen of te verminderen die te wijten zijn aan spierkrachtvermindering, en om richtlijnen te geven betreffende activiteiten, mogelijkheden, aanpassingen en hulpmiddelen, waardoor de jongens/mannen een actief sociaal leven kunnen leiden samen met familie en vrienden.
- Een jaarlijks huisbezoek/consult door een multidisciplinair team van een speciale DMD-revalidatiedienst wordt aanbevolen om het gezin en het lokaal team van kinesitherapeuten, ergotherapeuten, sociaal werker en leerkracht te ondersteunen.
- Oefeningen met weerstand mogen niet worden voorgeschreven aangezien er geen bewijs is dat die nuttig zijn. Er is zelfs ongerustheid over dat ze spierschade kunnen versnellen. Gematigd actieve oefeningen, vooral in het hydrotherapeutisch zwembad, zijn aanbevolen. Kinderen die steroïden nemen, kunnen bijkomende motorische vaardigheden als fietsen ontwikkelen, wat onafhankelijk spelen en interactie met andere kinderen aanmoedigt.
- Rolstoelen dienen te worden voorzien om de mobiliteit en onafhankelijkheid te verbeteren. Elektronische rolstoelen met hoog-laaglift/kantellift met ondersteunende zitting dienen vroeg te worden voorzien om posturale contracturen en een slechte zithouding te vermijden.
- Jaarlijkse, gecentraliseerde cursussen voor jongeren en volwassenen met DMD en hun gezin worden aanbevolen, georganiseerd door patiëntenverenigingen in samenwerking met de neuromusculaire centra.

Tandzorg

- Jongens met DMD dienen een tandarts te bezoeken met veel ervaring en gedetailleerde kennis van de aandoening, bij voorkeur in een gecentraliseerd of gespecialiseerd ziekenhuis. De opdracht van de tandarts dient te zijn om te streven naar een behandeling van hoge kwaliteit en gezonde tanden en mondholte. Hij dient te fungeren als hulp voor het gezin en voor de eigen tandarts in de thuisgemeente. Deze tandarts dient de specifieke verschillen in tand- en skeletontwikkeling bij jongens met DMD te kennen en samen te werken met een goed geïnformeerde en ervaren orthodontist.
- Mond- en tandzorg moet gebaseerd zijn op preventieve maatregelen met de bedoeling om een goede mond- en tandhygiëne te handhaven.

Individueel aangepaste en technische hulpmiddelen voor mondhygiëne zijn van bijzonder belang wanneer de spierkracht van de handen, armen en nek van de patiënt begint te verminderen.

Belangrijkste referenties

Bushby K, Muntoni F, Urtizberea A, Hughes R, Griggs R. Report on the 124th ENMC International Workshop. Treatment of Duchenne muscular dystrophy; defining the gold standards of management in the use of corticosteroids. 2-4 April 2004, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscular Disorders* 2004; 4:526-34

Bushby K, Bourke J, Bullock R, Eagle M, Gibson M, and Quinby J. The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. *Current Paediatrics* 2005; 15:292-300

Cardiovascular Health Supervision for Individuals Affected by Duchenne or Becker muscular dystrophy. Section on Cardiology and Cardiac Surgery. *Pediatrics* 2005; 116:1569-1573.

Quinlivan R, Roper H, Davie M, Shaw NJ, McDonagh J, Bushby K. Report of a Muscular Dystrophy Campaign funded workshop Birmingham, UK, January 16th 2004. Osteoporosis in Duchenne muscular dystrophy; its prevalence, treatment and prevention. *Neuromuscular Disorders* 2005; 15:72-79

Duboc D, Meune C, Pierre B, et al. Perindopril preventive treatment on mortality in Duchenne muscular dystrophy: 10 years follow-up. *American Heart Journal* 2007; 154:596-602.

American Thoracic Society consensus conference (Finder JD, chair). Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy. *Am J Crit Care Med* 2004; 170:456-465.