

Vereniging Spierziekten Nederland

[< Home](#) [< Spierziekten](#) [< Meer over spierziekten](#)

Meer over spierziekten

limb-girdle spierdystrofie

Wat is limb-girdle spierdystrofie?

Limb-girdle spierdystrofie (limb-girdle muscular dystrophy, LGMD) is een aandoening in de spieren waardoor deze niet of onvoldoende functioneren. Het gaat met name om de spieren van schouders, bovenarmen, heupen en bovenbenen. Over het algemeen is een geleidelijke achteruitgang in kracht te verwachten. Men weet men nog niet hoe vaak dit ziektebeeld voorkomt.

Erfelijkheid

Limb-girdle dystrofie is erfelijk. De ziekte kan op verschillende manieren overerven. Er is een vorm waarbij de ziekte van ouder op kind wordt doorgegeven: als een van beide ouders is aangedaan, heeft ieder kind een kans van 50% om de ziekte ook te hebben (autosomaal dominante overerving). Er is ook een vorm waarbij een kind alleen de ziekte krijgt als beide ouders 'drager' zijn van de ziekte (autosomaal recessieve overerving). In dat geval hebben de ouders zelf geen ziekteverschijnselen, maar kunnen ze de ziekte wel overdragen op hun kinderen. De ziekte kan ook ontstaan als beide ouders gezond zijn en ook geen drager zijn van de ziekte. Een verandering in het genetisch materiaal van de betreffende persoon (een mutatie) blijkt dan de oorzaak van de ziekte te zijn. Deze persoon kan de ziekte vervolgens doorgeven aan het nageslacht.

Diverse typen

Hoewel limb-girdle dystrofie soms sterk lijkt op andere spierdystrofieën, met name de spierdystrofie van Duchenne en Becker, is door DNA-onderzoek vastgesteld dat er sprake is van een apart ziektebeeld. Bovendien is uit dit onderzoek gebleken dat er verscheidene typen limb-girdle dystrofie bestaan, aangezien op een aantal chromosomen DNA-veranderingen zijn vastgesteld.

Inmiddels is van tenminste veertien genen vastgesteld, dat defecten in deze genen kunnen leiden tot limb-girdle dystrofie. De meeste van deze genen zorgen voor de productie van bepaalde eiwitten in de spiercelwand, die de spiercel beschermen tegen beschadiging tijdens spieractiviteit. Het is mogelijk dat, als enkele van deze eiwitten er niet of in onvoldoende mate zijn, de spiercelwand niet goed functioneert. Hierdoor kan de spiercel eerder beschadigd raken, wat achteruitgang in spierkracht tot gevolg heeft.

Verschijnselen

Limb-girdle spierdystrofie kan op elke leeftijd ontstaan, echter vooral op oudere leeftijd. Men merkt meestal dat er iets aan de hand is als men door zwakte van heup- en beenspieren een waggelende gang krijgt. Kinderen hebben vaak moeite met hollen en vallen veel. Uit een stoel opstaan of traplopen kan lastig zijn. Door zwakte in de schouders kan het moeilijk zijn om de haren te kammen, iets van een hoge plank te pakken of zwaar te tillen. Vermoeidheid kan een grote rol spelen. De spierzwakte neemt doorgaans langzaam in ernst toe, maar per individu zijn er grote verschillen. Dit lijkt samen te hangen met het type limb-girdle spierdystrofie. Bij sommige typen kan men binnen enkele jaren niet meer lopen en raakt men aangewezen op allerlei hulpmiddelen. Bij andere typen is de progressie juist erg langzaam en zijn de verschijnselen mild te noemen. Er zijn aanwijzingen dat de spierzwakte sneller toeneemt als de ziekte op kinderleeftijd begint. Bij sommige mensen kan ook de hartspier verzwakt raken, wat in het begin niet wordt opgemerkt. Uiteindelijk kan het leiden tot kortademigheid en ernstige vermoeidheid.

Het stellen van de diagnose

Om de diagnose te kunnen stellen zal er op de eerste plaats een lichamelijk onderzoek plaatsvinden. Daarnaast zal altijd aanvullend onderzoek plaatsvinden:

- bepaling van het enzym creatinekinase (CK) in het bloed. Een verhoogde hoeveelheid geeft een aanwijzing voor de ziekte;
- elektromyografisch onderzoek: het meten van de elektrische activiteit in de spier. Naarmate er meer spiervezels aangedaan zijn, is deze activiteit lager;
- microscopisch onderzoek van een stukje spierweefsel dat bij volwassenen onder lokale verdoving en bij kinderen onder algehele, kortdurende, narcose wordt uitgenomen door een chirurg (biopsie). Het biopt wordt onderzocht op afwijkingen in bouw en structuur van de spiercellen;
- DNA-onderzoek. Naar verwachting zullen er op niet al te lange termijn tests beschikbaar zijn voor een aantal typen limb-girdle spierdystrofie.

Behandeling

Een echte behandeling kan nog niet worden toegepast, want het is niet mogelijk om de spieren weer goed te laten functioneren. Wel kan er het nodige gedaan worden aan het leren omgaan met de gevolgen van de ziekte. Een regelmatige controle door de cardioloog is gezien de kans op hartproblemen aan te raden. Deze problemen

zoek deze site
internet

sitemap: lettergrootte:

 [A](#) - [A](#) - [A](#)

Momenteel online:

33 bezoekers

- [FAQ LGD](#)
- [Artikelen over LGD](#)
- [Publicaties over LGD](#)
- [Nieuws over LGD](#)
- [Onderzoek over LGD](#)
- [Overzicht spierziekten](#)
- [FAQ](#)
- [Alternatief](#)
- [Anesthesie](#)
- [Beademing](#)
- [Pijn](#)
- [Scoliose](#)
- [Voeding](#)
- [Gespecialiseerde centra](#)



doen zich minder vaak voor dan bij andere spierdystrofieën, maar spelen wel degelijk een rol. Voorts is een regelmatige controle van de ademhalingsfunctie gezien de mogelijke achteruitgang van de ademhalingspiers aan te bevelen. Ook kan men veel baat hebben bij de advisering en begeleiding door een revalidatiearts en diverse andere behandelaars, zoals de fysiotherapeut.
Voor erfelijkheidsadvies, bijvoorbeeld in verband met een kinderwens, kan men terecht bij een klinisch genetisch centrum.

Voor het laatst gecontroleerd: november 2001

Web Powered by Phoundry

VSN - Lt. gen. van Heutszlaan 6 - 3743 JN Baarn tel: 035-5480480
Spierziekten Infolijn: 0900-5480480 - E-mail: vsn@vsn.nl - Postbank 1422400

[disclaimer - colofon](#)