

PERSBERICHT

MYOTONE DYSTROFIE: SLUIPMOORDENAAR DIE GENERATIES LANG ONGEMERKT ZIJN GANG GAAT

Meer aandacht voor meest voorkomende erfelijke spierziekte

Op vrijdag 5 juni wordt neuroloog Karin Faber officieel geïnstalleerd als hoogleraar Neuromusculaire Aandoeningen aan de Universiteit Maastricht. Prof. dr. Faber is werkzaam op het gebied van de vooralsnog ongeneeslijke spierziekte myotone dystrofie (MD) in het Maastricht UMC. Zo'n 2000 mensen hebben deze slopende, erfelijke ziekte. Helaas weet niet iedereen dat hij of zij MD heeft, waardoor patiënten onnodig lijden en overlijden. En waardoor de ziekte zich binnen een familie steeds verder verspreiden kan. Eén van de kenmerken van MD is dat het een anticiperende ziekte is; met elke generatie openbaren de symptomen zich eerder en nemen ze in heftigheid toe.

Een levensgevaarlijke familieziekte

Die symptomen variëren van staar en lichte spierzwakte tot hartritmestoornissen, concentratieproblemen en algehele spierzwakte die niet alleen lopen maar ook ademen en slikken onmogelijk maakt. Daardoor kunnen mensen hun symptomen minder goed vergelijken met die van gezins- en familieleden. Dat MD een hele familie treft wordt vaak pas laat ontdekt, bijvoorbeeld als een kind heel jong komt te overlijden. "Dan pas beseft men dat de tante die eerder plotseling overleed aan een hartaanval en grootvader die niet meer wakker werd uit een narcose ook aan MD leden", zegt Karin Faber. "Helaas is de ziekte niet bij iedereen bekend, dat komt mede doordat MD ook de hersenen beïnvloedt. Patiënten hebben daardoor de neiging om hun eigen klachten te bagatelliseren en niet gauw om hulp te vragen. Dat is ook de reden dat er niet zoveel bekend is over het ziekteverloop van deze spierziekte. We willen graag meer inzicht krijgen over het verloop zodat we ook de effectiviteit van nieuwe behandelingen beter kunnen beoordelen."

Meer aandacht dankzij hoogleraarschap

Het **Prinses Beatrix Spierfonds** dat zich inzet voor alle spierziektepatiënten in Nederland is dan ook blij met de benoeming van prof. dr. Karin Faber. Ze heeft al eerder, met door het fonds gefinancierd onderzoek, grote vooruitgang geboekt op het gebied van zorg voor MD-patiënten. Maastricht UMC is dan ook een van de internationale expertisecentra voor **myotone dystrofie**. Met de benoeming van Faber op vrijdag 5 juni bekrachtigt het UMC deze positie, en maakt het op stapel staande vervolgonderzoek nog kansrijker, verwacht het fonds.

Inzicht in het ziekteverloop voorkomt voortijdig overlijden

Op dit moment is MD niet te genezen. De behandeling bestaat voornamelijk uit het voorkomen van complicaties zoals bijvoorbeeld bij slikproblemen of bij het ondergaan van een narcose. Eerder onderzoek heeft wel al een mogelijk medicijn opgeleverd dat nu doorontwikkeld wordt. Daarnaast wil Faber met steun van het Prinses Beatrix Spierfonds een landelijke patiëntenregistratie gaan opzetten dat noodzakelijk is om een eventuele behandeling te kunnen testen en daarnaast om onderzoek naar het ziekteverloop van MD te kunnen doen. Dat meer inzicht niet alleen het onderzoek naar een medicijn helpt, maar ook in de tussentijd levens redt, weet Faber uit ervaring. "In een eerder, kleinschaliger onderzoek bleken hartproblemen een veelvoorkomende doodsoorzaak bij MD-patiënten. Door de bij ons bekende patiënten hierop te screenen en zo nodig een inwendige defibrillator te implanteren, kunnen we voorkomen dat mensen onnodig overlijden. Met dit soort inzichten is nog veel meer winst te behalen, verwacht ik."

<https://www.prinsesbeatrixspierfonds.nl/spierziekten/myotone-dystrofie/>

Noot voor de redactie:

Voor meer informatie over dit persbericht, hoge resolutie beeldmateriaal, interviewaanvragen met diverse woordvoerders of het bijwonen van de officiële benoeming van dr. Faber, kunt u contact opnemen met de PR adviseur van Prinses Beatrix Spierfonds, Olivia M.C. Smulders via olivia@omcworks.nl of via 06-29344552

Over Prinses Beatrix Spierfonds

Het Prinses Beatrix Spierfonds zet zich in voor mensen met een spierziekte in Nederland. Dat zijn ruim 200.00 mensen. Het doel is om alle spierziekten de wereld uit te krijgen door middel van wetenschappelijk onderzoek. Het fonds financiert en stimuleert onderzoek naar genezing en, omdat dit vaak een lange weg is, ook naar verbetering van de kwaliteit van leven van patiënten nu. Dit is mogelijk dankzij donaties en de inzet van vrijwilligers.