



**NEMA**  
VLAAMSE VERENIGING NEUROMUSCULAIRE AANDOENINGEN

## Verantwoordelijken diagnose en werkgroepen

Omdat er talrijke neuromusculaire aandoeningen bestaan en de symptomen sterk van elkaar kunnen verschillen, werd er besloten om via diagnosegroepen een onderverdeling te maken. Zo kunnen lotgenoten gemakkelijk contacten leggen met mensen met eenzelfde aandoening. Binnen Nema bestaan er 13 verschillende diagnosegroepen:

- ataxie van Friedreich, spinocerebellaire ataxie (SCA) en andere ataxieën
- spierdystrofie van Duchenne (DMD)
- spierdystrofie van Becker (BMD)
- bekkengordeldystrofie (LGMD)
- facioscapulohumerale dystrofie (FSHD)
- metabole en congenitale myopathieën en spierdystrofieën
- ziekte van Pompe
- polyneuropathieën en Guillain-Barré syndroom (GBS)
- spinale musculaire atrofie (SMA)
- ziekte van Steinert
- Strümpell-Lorrain (HSP)
- Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP)
- Charcot Marie Tooth (CMT)
  
- oudergroep
- ouders overleden kind (helaas heeft deze groep momenteel geen vrijwilliger/verantwoordelijke, indien u met de hulp van onze projectmedewerkers en/of Nadine van het secretariaat een handje zou kunnen helpen dan horen wij dit graag via [secretariaat@nema.be](mailto:secretariaat@nema.be))

---

### Korte beschrijving diagnose

**Ataxieën** (ataxie van Friedreich, spinocerebellaire ataxie (SCA) en andere ataxieën)  
Dirk en Odette Cornil - Tombeur - tel: 014 31 92 42 - [ataxieen@nema.be](mailto:ataxieen@nema.be)

De ataxieën vormen een groep van diverse aandoeningen, met sterk uiteenlopende symptomen, maar met een gemeenschappelijk kenmerk: coördinatie- en evenwichtsstoornissen. Ataxieën kunnen veroorzaakt worden door niet-genetische en genetische factoren.

Ataxie van Friedreich begint vaak met vage klachten. Mensen worden onhandig, ze hebben moeilijkheden met het lopen, het schrijven wordt steeds moeilijker, ... Omdat deze klachten zo vaag zijn zal een persoon niet zo snel doorverwezen worden naar een (kinder)neuroloog. Als dit toch het geval is dan kan het ook nog wel even duren voor de diagnose duidelijk is want er zijn meer spierziekten met vergelijkbare verschijnselen.

### **Duchenne spierdystrofie** (spierdystrofie van Duchenne (DMD))

Carina Verdonck - tel: 03 235 74 20 - ✉ [duchenne@nema.be](mailto:duchenne@nema.be)

Kinderen met Duchenne gaan vaak pas laat lopen, meestal pas na achttien maanden. Omdat de beenspieren niet goed functioneren, hebben ze moeite met opstaan vanuit hurkzit of vanaf de grond. Ze duwen hun lichaam omhoog door zich met de handen op de bovenbenen af te zetten. Later blijkt al snel een motorische achterstand. Hardlopen en traplopen gaan moeizaam. Opvallend is ook dat ze vaak met de buik naar voren en een holle rug staan en lopen. Zij lopen waggelend en hebben meestal, door het op de tenen lopen, spitsvoeten. De kuiten voelen hard aan en zijn dikker dan normaal.

De spieren van vooral bovenbenen en later ook bovenarmen zijn zwak, het uithoudingsvermogen is beperkt. In de loop der jaren neemt de spierkracht af; de meeste kinderen hebben tussen hun achtste en twaalfde jaar een rolstoel nodig. Vanaf deze leeftijd ontstaan vaak contracturen (afwijkingen in de stand van de gewrichten). De gewrichten, eerst in de benen maar later ook in ellebogen en schouders, kunnen niet meer goed bewegen. De rug kan vergroeiën (scoliose). Een deel van de kinderen met Duchenne spierdystrofie heeft ook een achterstand in de geestelijke ontwikkeling.

Uiteindelijk worden de ademhalingsspieren en de hartspier aangetast. Rond het twintigste levensjaar kunnen patiënten vaak niet meer zonder ondersteuning ademen.

Hoewel de ziekte wordt overgedragen op jongens, kunnen 20% van de vrouwen die draagsters zijn ook in lichte mate klachten hebben, zoals spierkramp na inspanning.

### **Becker spierdystrofie** (spierdystrofie van Becker (BMD))

Jan en Marie-José Janssens - Mariën - tel: 014 21 94 33 - ✉ [becker@nema.be](mailto:becker@nema.be)

Becker spierdystrofie is een erfelijke aandoening die spierzwakte en een gering uithoudingsvermogen veroorzaakt. De aandoening kan zich tussen de peuterleeftijd en het dertigste levensjaar op verschillende manieren openbaren: spierkrampen na inspanning, sterke spierzwakte en hartritmestoornissen. In de loop van de jaren verergert de spierzwakte. Becker spierdystrofie treft in principe mannen. De aandoening lijkt op de spierdystrofie van Duchenne maar verloopt minder ernstig.

Vrouwelijke draagsters van het gen kunnen ook symptomen hebben zoals spierkrampen en spierzwakte (bij ongeveer 20% van de draagsters). Daarnaast treedt in ongeveer 15% aantasting van het hart op, draagsters dienen dan ook regelmatige controle van het hart te krijgen. BMD kan bij algehele anesthesie maligne hyperthermie geven, een levensbedreigende aandoening. Patiënten met BMD moeten dit bij alle operaties vermelden aan de arts.

### **Bekkengordel (spier)dystrofie** (limb girdle muscular dystrophy of LGMD)

Nancy Verwaest - tel: 014 71 67 36 - ✉ [bekkengordel@nema.be](mailto:bekkengordel@nema.be)

Bekkengordel spierdystrofie is een aandoening in de spieren waardoor vooral de spieren van schouders, bovenarmen, heupen en bovenbenen niet of onvoldoende functioneren.

Bekkengordeldystrofie kan op elke leeftijd ontstaan. De eerste verschijnselen doen zich meestal voor tussen het eerste en dertigste levensjaar, soms ook nog op middelbare leeftijd. Eén van de eerste kenmerken is een waggelende gang, veroorzaakt door zwakte van heup- en beenspieren. De spierzwakte neemt meestal langzaam in ernst toe, maar er zijn individueel grote verschillen waarneembaar afhankelijk van het type bekkengordeldystrofie. Er zijn indicaties dat de spierzwakte sneller toeneemt wanneer de ziekte op kinderleeftijd begint.

### **FSHD** (facioscapulohumerale dystrofie (FSHD))

Veerle Ternier - gsm: 0495 43 15 56 - ✉ [fshd@nema.be](mailto:fshd@nema.be)

Facioscapulohumerale dystrofie (FSHD, ziekte van Landouzy Dejerine) is een erfelijke spierziekte die in het begin vooral tot uiting komt in de spieren van gezicht (facies), schouderblad (scapulo) en bovenarm (humerus).

De volgorde waarin de verschijnselen zich voordoen, verschilt per persoon. Doorgaans begint de ziekte in de gezichtsspieren: de ogen sluiten zich niet goed en de spieren om de mond verslappen. Wat later neemt meestal de spierkracht in schouders en bovenarmen af. Vaak neemt de ziekte vervolgens

langzaam in ernst toe, maar ook dit is per persoon verschillend. Kenmerkend is het verdwijnen van gelaatsuitdrukkingen omdat de gezichtsspieren sterk verzwakt zijn.

De gevolgen van FSHD variëren van zeer mild (nauwelijks merkbaar) tot vrij ernstig, waardoor men op den duur aangewezen kan zijn op het gebruik van een rolstoel.

### **MetenCon** (metabole en congenitale myopathieën en spierdystrofieën)

Nadine Albergs - tel: 011 72 31 87 - ✉ [secretariaat@nema.be](mailto:secretariaat@nema.be)

Metencon is de verzamelnaam voor 2 groepen aandoeningen met een grote variatie aan symptomen. Gemeenschappelijk kenmerk is dat het om stofwisselingsziekten gaat die de spieren aantasten (metabool), dan wel dat er van bij de geboorte reeds symptomen kunnen zijn (congenitaal). Samengevoegd geeft dat Met&Con.

De groep omvat mitochondriale veroorzaakte spierziekten en stapelingsziekten, congenitale myopathieën (o.a.. nemaline en myotubulaire myopathieën), en congenitale spierdystrofieën (CMD's). De ziekte van Pompe (een stapelingsziekte) hoort eigenlijk ook tot deze groep maar gezien het aantal leden heeft deze aandoening een aparte diagnosegroep (zie hieronder).

### **Ziekte van Pompe**

Gerda Marchand - tel: 050 36 20 60 - ✉ [pompe@nema.be](mailto:pompe@nema.be)

De ziekte van Pompe is een zeldzame erfelijke progressieve ziekte. De ziekte kan worden doorgegeven aan kinderen als beide ouders het defecte gen hebben.

Mensen met deze ziekte hebben niet genoeg van een enzym dat zure alpha-glucosidase (GAA) of zure maltase wordt genoemd. Dit enzym is nodig om glycogeen af te breken. Glycogeen is een soort suiker die in spiercellen wordt opgeslagen om, indien nodig, weer omgezet te kunnen worden in energie. Als er teveel glycogeen in de spiercellen wordt opgeslagen, geraken de cellen beschadigd en kunnen de spieren niet goed functioneren. Omdat het enzym zich in een deel van de cel bevindt dat het lysosoom heet, wordt de ziekte van Pompe ook wel een lysosomale stapelingsziekte genoemd. Omdat het materiaal dat wordt opgeslagen glycogeen heet, wordt de ziekte van Pompe ook een glycogeen stapelingsziekte genoemd. En omdat het ook de spieren kapot maakt, wordt het ook een spierziekte genoemd. De ziekte van Pompe behoort dus tot meerdere categorieën ziekten. De symptomen van de ziekte van Pompe kunnen van baby tot volwassene op elke leeftijd ontstaan en daarom krijgen mensen afhankelijk van de symptomen de diagnose infantiele (baby uitingsvorm) of late uitingsvorm (variërend van zeer jonge tot oude patiënten) van de ziekte van Pompe.

De ziekte van Pompe is uniek omdat enkel voor deze ziekte voorlopig een behandeling bestaat die de ziekte grotendeels kan stabiliseren (niet genezen). Patiënten worden hierbij behandeld met een enzym vervangende therapie (Myozyme).

### **Polyneuropathieën** (polyneuropathieën, multifocale motore neuropathie (MMN), dunne-vezelneuropathie (DVN), chronische inflammatoire demyeliniserende polyneuropathie (CIDP) en Guillain-Barré syndroom (GBS))

Filip Rabaut en Stephanie Bataillie

tel: 0474 63 41 60 - ✉ [polyneuropathie@nema.be](mailto:polyneuropathie@nema.be)

Een neuropathie is een aandoening van de zenuwen van armen en benen, de 'bedrading'. Polyneuropathie betekent dat op meerdere plaatsen in het lichaam de zenuwen zijn aangedaan. Spieren en gevoel functioneren dan niet meer naar behoren.

Bij een polyneuropathie is er een stoornis met name bij de uiteinden van de zenuwen en zijn óf alleen de sensorische (gevoels)zenuwen, óf alleen de motorische (bewegings)zenuwen, óf beide aangedaan. De sensorische zenuwen koppelen gevoelsinformatie terug naar het centrale zenuwstelsel, waardoor wij kunnen voelen. De motorische zenuwen geven signalen door aan de spieren waardoor wij ons kunnen bewegen. De klachten die ontstaan door een polyneuropathie kunnen dus zowel sensorisch als motorisch zijn. Klachten van het sensorisch systeem bij polyneuropathie zijn: voos gevoel, prikkelingen, tintelingen, veranderd gevoel, pijn, evenwichtsstoornissen. Klachten van het motorisch systeem zijn: kramp, dunner worden van spieren en zwakte.

## Spinale musculaire atrofie (SMA)

Katleen Hermans (adolescenten en volwassenen)  
tel: 052 20 34 97 - ✉ smavolwassenen@nema.be  
Katleen Van Bel (jongeren)  
tel: 03 252 45 78 - ✉ smajongeren@nema.be

Spinale musculaire atrofie (SMA) is de verzamelnaam voor een groep neuromusculaire aandoeningen die leiden tot het niet of onvoldoende functioneren van spieren. De meeste neuromusculaire aandoeningen zijn, evenals SMA, betrekkelijk zeldzaam. De aandoeningen die SMA genoemd worden, hebben met elkaar gemeen dat er iets mis is met de motorische zenuwcellen in het ruggenmerg die uitlopers hebben naar de spieren (de zgn. motorische voorhoorncellen). Een aantal van deze cellen functioneert niet waardoor er geen of gebrekkige signalen aan de spieren worden doorgegeven, met als gevolg verlamming en dunner worden van spieren.

## Ziekte van Steinert

Emma Cambré - tel: 03 449 73 87 - ✉ steinert@nema.be

Myotone Dystrofie type 1 (MD type 1), oftewel de Ziekte van Steinert, is een zeldzame, erfelijke spierziekte. Er bestaat ook een milder type 2. Myotone dystrofie type 1 - en type 2 - komt voor bij ongeveer 1 op 8.000 personen (maar het is niet precies bekend welk deel van deze mensen myotone dystrofie type 2 heeft). Opvallend bij de ziekte van Steinert is dat deze per generatie toeneemt in ernst en dat men steeds op jongere leeftijd klachten krijgt.

Enkele kenmerkende verschijnselen voor MD type 1 zijn:

- het vertraagd ontspannen van spieren (myotonie, het moeilijk terug kunnen openen van een gesloten hand);
- een langzaam toenemende spierzwakte (dystrofie);
- klachten aan de alveesklier en de ogen;
- futloosheid;
- een verhoogde behoefte aan slaap;
- leer- en gedragsproblemen bij kinderen.

## Strümpell-Lorrain (Hereditaire spastische paraparese, HSP)

✉ strumpell@nema.be  
Astrid Samyn - tel: 051 21 14 89  
Nadine Albergs - tel: 011 72 31 87

Hereditaire spastische paraparese (HSP) – ook wel de ziekte van Strümpell - is een erfelijke (zenuw) aandoening van het ruggenmerg, die de spieren van het onderlichaam beïnvloedt. De oorzaak is een verandering in het erfelijk materiaal.

Bij HSP werken bepaalde stukken van de zenuwen in de ruggengraat steeds minder goed. Deze zenuwen geven normaal boodschappen door aan het onderlichaam. Doordat het boodschappen doorgeven minder goed lukt, worden de spieren in de benen langzaam stijver. Ook kunnen de benen spastisch worden (Spastisch betekent dat je beenspieren ongecontroleerd samentrekken ). Ook de opstijgende zenuwbanen voor het voelen van bijvoorbeeld warmte, kou en pijn, zijn aangetast, wat kan leiden tot beperkte gevoelsstoornissen.

## Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP)

✉ fop@nema.be  
Anne Moons - tel: 0497 65 69 96  
Christine Van Meerbeeck - tel: 0478 24 90 15

De afkorting FOP staat voor Fibrodysplasia Ossificans Progressiva, vrij vertaald bindweefsel, dat progressief wordt omgezet in bot. FOP is een zeldzame genetische aandoening waarin bot wordt gevormd in spieren, pezen, gewrichtsbanden en ander bindweefsel.

Kinderen met FOP komen vrijwel zonder zichtbare afwijkingen ter wereld. Alleen misvormde grote tenen zijn een indicatie van hun toekomstig lot. De grote teen is dan net iets kleiner dan de andere

tenen en vaak zijn de twee kootjes in de grote teen met elkaar vergroeid zodat deze niet buigzaam is. Gedurende de eerste of tweede periode van hun kindertijd krijgen ze bindweefsel gezwollen in hun nek, schouders en rug, waarin zich bot ontwikkelt -een proces dat "heterotopic ossification" heet. Daarna volgen de andere ledematen.

Deze stoornis verandert de spieren langzaam in normaal uitzijnde botten. Bijkomende trauma's (vallen, stoten, injecties in de spieren en dergelijke) verhogen de kans op ontsteking in de spieren, waardoor spontaan botvorming kan ontstaan. Iedere poging om extra bot te verwijderen resulteert in nog meer toenemende botvorming. Er kunnen bij mensen met deze aandoening aanzienlijke verschillen in progressie zijn. Bij de een verloopt het proces snel en bij de andere langzaam.

**Charcot-Marie-Tooth (CMT)** of hereditaire motorische en sensorische neuropathie (HMSN)

✉ cmt@nema.be

Alexander Leysen - tel: 02 532 04 87

Miranda Janssen - tel: 089 75 43 65

Charcot-Marie-Tooth of CMT ook HMSN genoemd is een verzamelnaam voor een aantal erfelijke ziekten waarbij de zenuwen zijn aangetast. HMSN staat voor: Hereditaire (= erfelijke) aandoening van de zenuwen (= neuropathie) die signalen doorgeven van de (gevoels)zintuigen naar de hersenen (sensorisch) en van de hersenen naar de spieren (motorisch).

De mate waarin en de ernst van de aandoening kunnen variëren van persoon tot persoon. Ook de leeftijd waarop de ziekte zich voordoet, varieert.

De eerste verschijnselen treden altijd op aan ledematen die het verst van de ruggengraat afliggen: tenen, voeten en onderbenen. De spierkracht neemt hier als eerste af. Het lopen kost meer moeite, men struikelt vaker en enkels verzwikken gemakkelijk. Kinderen kunnen niet goed huppelen, springen, op hun hurken zitten en hardlopen. Kenmerkend is een hanentred met hoog opgetrokken knieën en wapperende voeten. Het is ook moeilijk om het evenwicht te bewaren als men stilstaat.

## Oudergroep

Katleen Van Bel - tel: 03 252 45 78 - ✉ oudergroep@nema.be

**Meer informatie rond bepaalde aandoeningen  
kan je terugvinden via [www.nema.be](http://www.nema.be)  
Neuromusculaire aandoeningen  
Lijst NMA'S**

**NEMA** VLAAMSE VERENIGING NEUROMUSCULAIR

Zoek door deze site:  Zoeken [Lid worden](#) [Contacteer ons](#)

[Home](#) » [Neuromusculaire aandoeningen](#) » [Lijst NMA's](#)

### Lijst NMA's

Lijst van de meeste neuromusculaire aandoeningen, alfabetisch gerangschikt volgens benamingen die in gebruik zijn. Sommige aandoeningen hebben meer dan één benaming.

- [Adrenoleukodystrofie](#)
- [Adrenomyeloneuropathie](#)
- [Amyotrofische lateraal sclerose \(ALS\)](#)
- [Arthrogryposis multiplex congenita \(AMC\)](#)
- [Ataxia Telangiectasia](#)
- [Ataxie van Friedreich \(AvF\)](#)

---

- [Becker spierdystrofie \(BMD\)](#)
- [Bekken gordeldystrofie \(LGMD\)](#)
- [Bethlem-myopathie](#)
- [Bulbaire spinale musculaire atrofie \(o.a. de ziekte van Kennedy\)](#)
- [Bulbospinale neuronopathie \(ziekte van Kennedy\)](#)

---

- [Calpainopathieën \(= bepaalde vormen van bekkengordeldystrofie\)](#)

**Aansluitend**  
» [Wat zijn NMRC's ?](#)

**Iedereen kan helpen!**

- Nema FORUM**
- Artikels**
- Nema - Wie zijn wij? ▶
- Nema - Wat doen wij? ▶
- Neuromusculaire aandoeningen ▶
- Medische publicaties
- Lidmaatschap 2015
- Agenda, nieuws en varia ▶
- Het (duo)legaat nader bekeken...
- NMRC's ▶