

Volwassenen met Duchenne spierdystrofie

ENMC workshop 23-25 mei 2014

Imelda JM de Groot, revalidatiearts

JeJes Rahbek en Kate Bushby

Korte samenvatting

- 25-50 % van de Duchenne populaties over de wereld is tegenwoordig volwassen
- Merendeel is steroid naief
- Meer vragen dan antwoorden over volwassenen met Duchenne spierdystrofie

Gemiddelde leeftijd overleving

- Gemiddelde leeftijd van overlijden 60's: 14,4 jaar
- Gemiddelde leeftijd van overlijden 2002: 25,3 jaar
Eagle et al, 2002: **The impact of nocturnal ventilation**
- Gemiddelde leeftijd van overlijden 2007: 30 years
- Kans tot overleving to 30 jaar: 85%
Eagle et al 2007: **additive effect of spinal surgery**
- Gemiddelde leeftijd van overlijden : 35 years
Kohler et al 2009: **estimated survival**
- Prednison effect: vertraging van progressie
Manzur et al 2008

Starten met corticosteroiden?

- Onduidelijk wat de effecten zijn om te starten met corticosteroiden op latere leeftijd
 - Oorspronkelijke studies USA: ook 15 jarigen geïnccludeerd
 - Voordelen bekend van jongere populaties op hart -en longfunctie
 - Hoe te meten wat effect is?
 - Welke dosis?
 - Is er een andere invloed op botten in volwassen leeftijd dan op jongere leeftijd?
 - Wat is de interactie met testosteron?



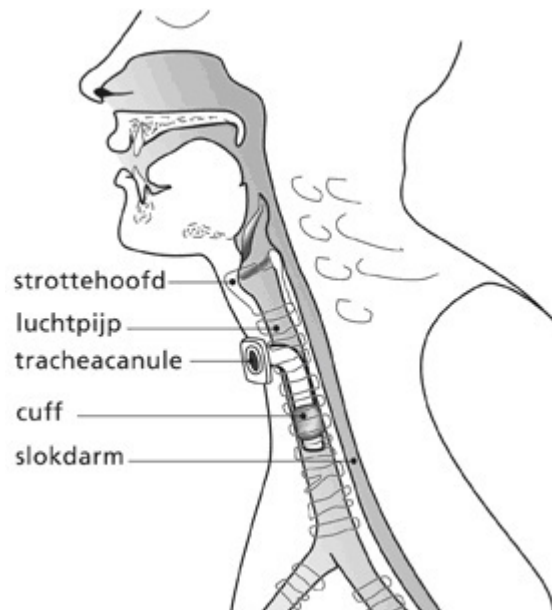
Wat is bekend over symptomen die op volwassen leeftijd voorkomen?

- Longen
- Hart
- Voedingsproblemen
- Maag-darmproblemen
- Nierproblemen
- Pijn en vermoeidheid?



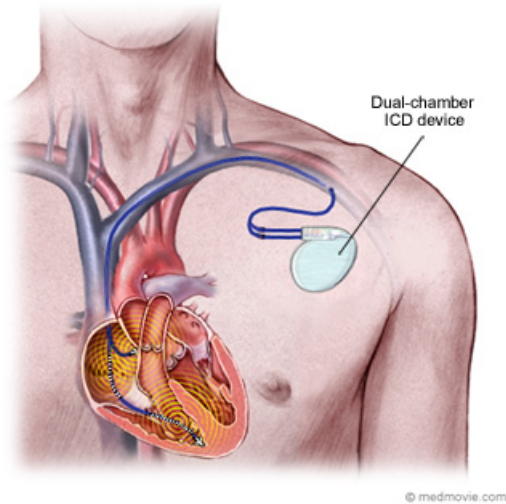
Type beademing

- Te weinig voorlichting over de verschillende mogelijkheden: invasief of non-invasief of combinatie



hart

- Steroiden hebben een remmende werking op het hart
- Ace-remmers en beta-blokkers zijn allebei effectief
- Implanteerbare anti-fibrillatoren???
- Registratie doen van wanneer ICD toegepast

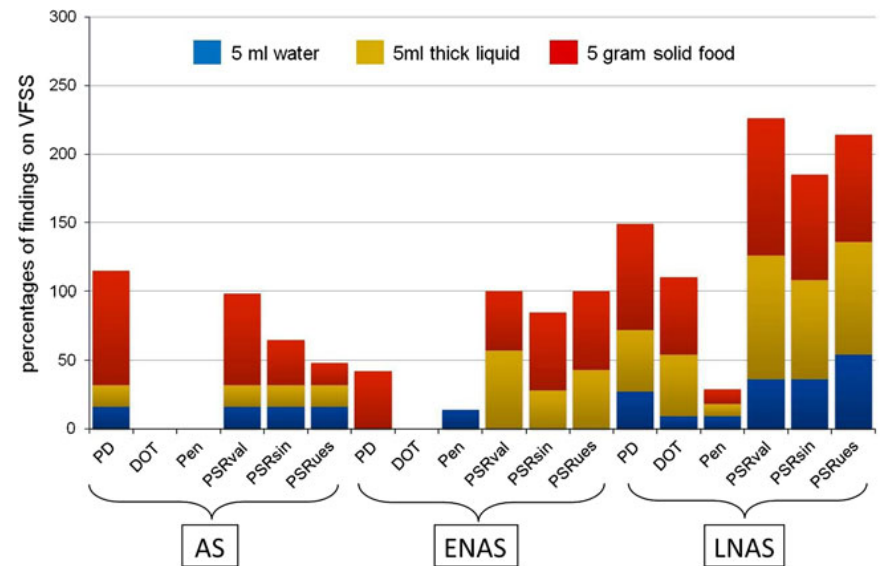


Voedingsproblemen

- Toenemende problemen met sluiten van kaken door zwakte van kauwspieren
- Toenemende problemen met kauwen en bewegen van voedsel in mond door zwakte van kauw- en mondspieren
- Toenemende problemen met slikken door zwakte van tong en mondbodemspieren



- Aanpassingen van voedingssamenstelling



Lenie van den Engel-Hoek

Maag darm problemen

- Bekend is obstipatie
- Anecdotische rapportages van opgeblazen maag/darmen (beademing?), bloeding, zweer, vergroting van maag/darmen
- Nog onvoldoende van bekend

Nier-plasproblemen

- Plasproblemen als moeite met ophouden, urge, nadruppelen, vaak plassen lijken niet toe te nemen met leeftijd
- Nierfunctie problemen anecdotisch geme;d



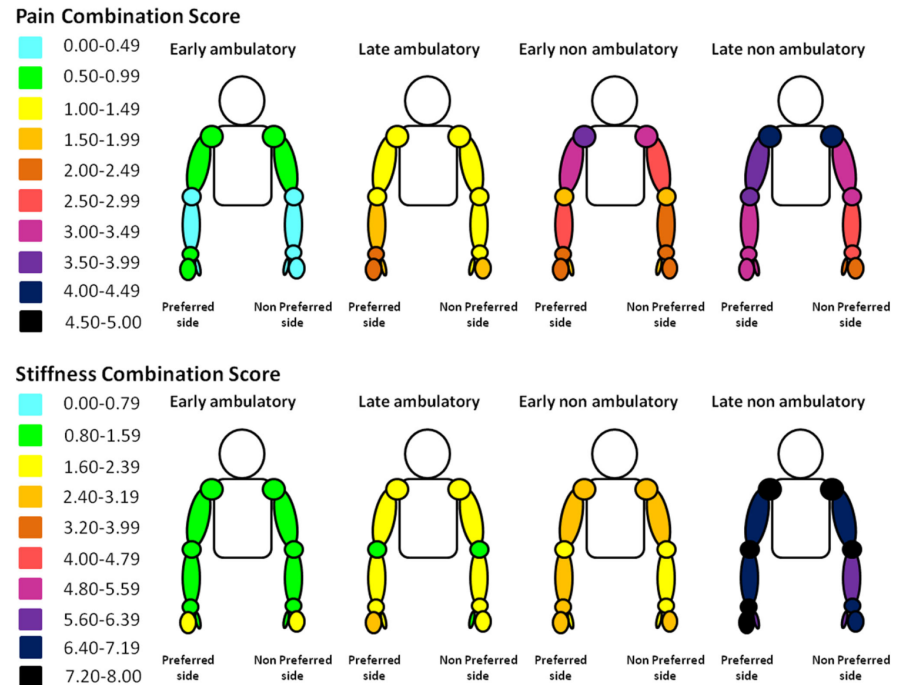
- Weinig nog van bekend

- **Urineweg klachten**
- 170/199 (85%) patienten melden 1 of meer klachten
- 42% of patienten (range 18–76%) ervaren de symptomen als een probleem
- In 49/170 (29%) patienten ervaren hierdoor verminderde kwaliteit van leven

Evaline van Wijk

Pijn en vermoeidheid

- Vermoeidheid bij volwassenen is niet echt iets over bekend: probleem is dat beademingsinstellingen hierin een rol spelen
- Pijn: toenemend bij ouder worden



Mariska Janssen

Sociale aspecten

- Toenemend isolement
- Behoeftte aan vriendschap en liefde
- Maatschappij niet aangepast
- Grote verschillen tussen landen en in landen

- Facebook DMD Pathfinders (UK)

Citaten Peter

- *Lack time all the time as an adult DMD*
- *Social welfare standards determine way of living*
- *Be social and enjoying your own company, but also to get out of the door*
- *stay active yourself to go out and talk to persons*
- *Prerequisites for a good life:*
 - *invasive respiratory equipment*
 - *personal assistance 24x7*
 - *custimezed electrical wheel chair*
 - *pc, smarthphone*
 - *sex toys*
 - *aids and devices, customized minibus, customized apartment*

Citaten Jon

- *As a person: Use of non-invasive ventilation for 23 hours/day, by own choice. Live independent, 8 personal assistants, self-directed help
PhD in Government, documentary film-maker, consultancy officer for centre of independent living.*
- *You have to fight the system to get the care you need*
- *Limited information and advice on managing key challenges like start of ventilation, tracheostomy or non-invasive*
- *Need of integrated care and more streamlined provision; comprehensive advice on adult care, advocacy and better supporting evidence; be collaborative with adults with DMD*

Volwassen zorg

- Onvoldoende geregeld
- Onvoldoende kennis bij “volwassen dokters”
- Nog onvoldoende onderzoek naar symptomen en verbeterpunten



“To do list” samengesteld