

# FAQ's over FSHD

## Veelgestelde vragen over FSHD

Vragen met korte en duidelijke antwoorden.



### WAT IS FSHD?

#### 1. Wat is FSHD?

Facioscapulohumerale dystrofie is een erfelijke spierziekte. Door een genetisch defect wordt het eiwit DUX4 aangemaakt dat de skeletspieren aantast. Dit veroorzaakt verlies van volume en kracht van de skeletspieren.

#### 2. Waarom de naam FSHD?

De ziekte werd voor het eerst beschreven in 1886 door twee Franse artsen (Landouzy en Dejerine). Bij de patiënten die zij zagen, begon de zwakte in de spieren van het aangezicht (facio), de schouders (scapulo) en de bovenarmen (humerale).

#### 3. Hoe vaak komt FSHD voor?

FSHD is een van de meest voorkomende erfelijke spierziekten ter wereld; in Nederland hebben ongeveer 2000 mensen FSHD. Wereldwijd 700.000.

#### 4. Hoeveel typen FSHD bestaan er?

Het grootste deel van de mensen met FSHD (ongeveer 90%) heeft FSHD type 1. Van de overige 10% heeft een grote groep FSHD type 2; voor een klein deel is er nog geen oorzaak gevonden.

#### 5. Wat is early onset FSHD?

Early onset FSHD is de ernstige kindervorm en verschilt van de klassieke (gewone) FSHD. Bij early FSHD zijn er naast spierzwakte ook 'extra-musculaire' verschijnselen (zoals bijvoorbeeld ontwikkelingsachterstand, epilepsie, gehoor- en visuele problemen).

#### 6. Hoe wordt FSHD veroorzaakt?

De oorzaak van FSHD type 1 is in bijna alle gevallen te vinden in het ontbreken van bepaalde stukjes DNA op het uiteinde van chromosoom 4 (genetische locatie: 4q35). Uit onderzoek in 2010 bleek dat mensen met FSHD type 1, door de verkorting van het chromosoom, een stabielere vorm van een bepaald eiwit (DUX4) produceren in hun spieren dat schadelijk is voor bepaalde spiercellen (skeletspieren). Hierdoor worden hun spiercellen afgebroken. Sommige spieren zijn hier meer gevoelig voor dan andere zodat FSHD over het algemeen een herkenbaar patroon vertoont.

Bij FSHD type 2 is er geen afwijking op chromosoom 4 maar op chromosoom 18. Dit leidt ook tot de productie van DUX4, alleen via een andere weg. Hoewel het genetisch defect anders is, zijn de verschijnselen hetzelfde.

#### 7. Hoe merk je dat je FSHD hebt en hoe merk je dat FSHD begint?

Als FSHD in de familie voorkomt, kun je het aan bepaalde symptomen vaak al herkennen voordat je echt last hebt. Ongeveer twee derde van de mensen met FSHD heeft last van de ziekte doordat hun spierkracht afneemt en ze minder goed kunnen bewegen. Ook heeft men vaak last van vermoeidheid en/of pijn.

#### 8. Op welke leeftijd beginnen de klachten?

De klachten ontstaan meestal tussen het tiende en het twintigste jaar, al kan de beginleeftijd verschillen van de kleuterleeftijd tot vijftig jaar. Wanneer de zwakte van de spieren van het gezicht al voor de leeftijd van 5 jaar ontstaat en/of de zwakte van de spieren van

de schouders voor de leeftijd van tien jaar en er geen extra-musculaire verschijnselen zijn, wordt gesproken van een vroege uiting van de klassieke vorm.

## 9. Welke klachten kun je krijgen?

De spieren in het aangezicht (ogen en mond), schouders en bovenarmen, buik, en benen kunnen aangedaan raken (de volgorde kan verschillend zijn). De buikspieren worden minder krachtig. Men struikelt vaker en loopt met een waggelgang. Opstaan uit een stoel wordt moeilijk en men krijgt moeite met traplopen. Ook krijgt men steeds meer last van krachtverlies in de bovenarmen. Pijn en vermoeidheid kunnen een grote rol spelen bij FSHD.

In het begin van de ziekte openbaart de ziekte zich vooral in aangezicht en schoudergordel. Daarnaast zijn de rechte buikspieren en voetheffers relatief vroeg aangedaan. Het is niet te zeggen wie ook klachten krijgt van bovenbeenspieren en bekkengordel. In 50% van de gevallen doet de bekkengordel niet mee. Jonge kinderen met FSHD hebben moeite om langdurig het lopen vol te houden.

## 10. Hoe en door wie wordt de diagnose gesteld?

Om de diagnose te kunnen stellen, wordt er in de eerste plaats een lichamelijk onderzoek gedaan door de neuroloog. Ook wordt gekeken naar het erfelijkheidspatroon binnen de familie. Daarnaast kan aanvullend onderzoek plaatsvinden zoals:

- bepaling van het enzym creatinekinase (ck) (een enzym dat vrijkomt bij schade aan de spieren) in het bloed;
- DNA-onderzoek (via bloedafname).

Onder speciale omstandigheden worden aanvullende onderzoeken gedaan:

- elektromyografisch onderzoek: het meten van de elektrische activiteit in de spier;
- microscopisch onderzoek van een stukje spierweefsel (biopsie);
- MRI-scan van de spieren;
- Echo van de spieren.

## ERFELIJKHEID

### 1. Is FSHD erfelijk?

FSHD type 1 is autosomaal dominant erfelijk, dat wil zeggen dat, als een van de ouders FSHD heeft, hun kind 50% kans heeft om ook FSHD te krijgen. Bij FSHD type 2 is de overerving complexer omdat het van twee genetische factoren afhangt die allebei onafhankelijk overerven.

### 2. Kan FSHD ook spontaan ontstaan?

Ja, dit noemt men een nieuwe mutatie.

### 3. Wat is mozaïcisme?

Als iemand de diagnose FSHD krijgt en het is een nieuwe mutatie (veranderingen in het erfelijk materiaal), kan deze persoon, of een van de ouders, 'mozaïek' zijn voor de mutatie. Dat wil zeggen dat bij de mozaïeke persoon de mutatie is ontstaan na de bevruchting tijdens een celdeling in de vroege embryonale fase. Alle cellen die uit die gemuteerde cel zijn ontstaan, bevatten dan die mutatie. De overige cellen hebben de mutatie niet. Of de ziekte zich openbaart, de ernst en het beloop hangen af van vele factoren waaronder het percentage cellen met de mutatie. Afhankelijk van wanneer en in welke cel is de kans op overerving, van nihil tot maximaal 50%.

### 4. Als ik geen symptomen heb, kan ik dan wel de erfelijke mutatie hebben?

Ja, ook zonder klachten is de kans voor FSHD type 1 50% dat je de aanleg erft en overdraagt als je de mutatie van een van je ouders hebt geërfd. In FSHD type 2 is dit meer complex omdat het van twee genetische factoren afhangt die allebei onafhankelijk overerven.

### 5. Hoe zal de ziekte bij mijn kinderen verlopen?

Het verloop van de ziekte is per individu en zelfs binnen families zeer verschillend en daarom niet te voorspellen.

## 6. Kan ik voorkomen dat ik een kind krijg met FSHD?

Het is mogelijk om prenataal onderzoek te verrichten. Dit onderzoek is nu nog alleen mogelijk bij FSHD type 1.

## 7. Is pre-implantatiediagnostiek een mogelijkheid bij FSHD?

In Nederland is een PGT (pre-implantatie genetische test) ofwel embryoselectie alleen mogelijk voor mensen met FSHD type 1. Voorwaarde is dat FSHD type 1 voorkomt bij tenminste twee familieleden (de adviesvrager en een van zijn/haar kinderen of de adviesvrager en een van zijn/haar ouders). Het advies blijft om bij een zwangerschap na PGT alsnog een vlokcentest of vruchtwaterpunctie te doen om te testen op FSHD type 1. Voor FSHD type 2 is er nog geen geschikte test beschikbaar.

Meer informatie vind je op de website van het PGT-centrum van het Maastricht UMC+:

[www.pgtnederland.nl](http://www.pgtnederland.nl).

## 8. Komt FSHD net zo vaak voor bij mannen als bij vrouwen?

Ja.

## BEHANDELING

### 1. Is spierkrachttraining zinvol?

Spierkrachttraining is niet bezwaarlijk maar niet te zwaar of extreem, maar levert weinig winst op. Conditietraining is wel zinvol. Het kan leiden tot vermindering van klachten als moeheid. [Folder fysio bij FSHD](#).

### 2. Horen pijnklachten bij FSHD?

Pijnklachten komen vaak voor als gevolg van overbelasting van de verzwakte spieren. Om het spierkrachtverlies aan die spieren te compenseren, worden andere spieren intensiever gebruikt en kunnen ook deze overbelast raken.

### 3. Is er een verband tussen FSHD en hoofdpijn?

Bij zwakte van de ademhalingspijnen kan er bij FSHD ochtendhoofdpijn ontstaan door

verminderde zuurstofopname. Ook kan door spierzwakte in de schoudergordel en nekregio spanningshoofdpijn ontstaan.

### 4. Is pijnverlichting mogelijk met voedings-supplementen of met homeopathische middelen, of is er een andere behandeling?

Er zijn geen voedings-supplementen of homeopathische middelen die de pijn bestrijden. Er is geen specifieke medicamenteuze pijntherapie bekend anders dan standaard pijnstillers die je ook bij de drogist kunt kopen of via huisartsvoorschrift.

### 5. Is operatief ingrijpen zinvol?

Soms wordt operatief ingegrepen bij aangezichtsspieren. Er is te weinig over bekend om hier een uitspraak over te doen.

Er zijn diverse methoden om een schouderblad vast te zetten. Daardoor kan men de arm beter heffen (maar vaak niet belast) en is er een cosmetisch effect. Er is weinig bekend over het effect op langere termijn. Daarom is operatieve schouderbladstabilisatie nog geen gangbare behandelmethodede in Nederland. Bij vragen hierover kunt u terecht bij het FSHD-expertise-centrum.

### 6. Is narcose risicovol?

De meeste mensen met FSHD lopen geen extra risico bij narcose. Bij ernstige vergroeiing van de wervelkolom en bij bestaande longproblemen kunnen er wel risico's zijn. Het is verstandig om voor de operatie met de anesthesist te overleggen. Spierziekten Nederland heeft hiervoor een [SOS kaart](#).

### 7. Is een buikwandcorrectie mogelijk bij FSHD? Is een korset zinvol?

Buikwandcorrectie is zinloos omdat buikspieren verzwakt zijn en niet 'strak' getrokken kunnen worden. Een lumbaalkorset kan in individuele gevallen uitkomst bieden om langer te kunnen staan en lopen. Een korset kan echter ook belemmerend werken bij activiteiten die meer beweging van de romp vergen.

## 8. Mag ik mijn ogen laten laseren?

Mensen met FSHD hebben vaak droge ogen en dat is bij lasering een risicofactor. Alleen in overleg met een oogarts kan eventueel overgaan worden tot lasering.

## 9. Zijn er naast droge ogen nog andere oogklachten?

Soms ontstaat er een geringe afwijking in de vaatjes van het netvlies. Dat leidt over het algemeen niet tot klachten. Bij de ernstige kindervorm van FSHD is een controle bij de oogarts nodig.

## 10. Spelen veranderingen in de hormoonhuishouding zoals bij puberteit en overgang een rol in de progressie van FSHD?

Nee, daarover is niets bekend. Wel is het zo dat bij mannen over het algemeen het ziektebeloop iets ernstiger is. Alle vrouwen in de overgang verliezen spierkracht. Daardoor lijkt het of de ziekte in die periode versnelt, echter sommige vrouwen geven juist een vermindering van de achteruitgang aan.

Bij pubers bestaat de kans om tijdens de groei-spurt een scoliose te ontwikkelen. Ook krijgen pubers meer acceptatieproblemen waarvoor aandacht in de zorg nodig is!

## 11. Horen problemen met de ademhaling bij FSHD?

De longfunctie van mensen met FSHD blijft doorgaans goed. Bij mensen die een ernstige vorm van FSHD hebben, ernstige (kypho-) scoliose (verkromming van de rug) en volledig rolstoelafhankelijk zijn, kan deze wel aanzienlijk verminderd raken waardoor airstacken of (nachtelijke) ademhalingsondersteuning nodig is. Dit geldt ook en vooral als er bijkomende longziekten meespelen. Geadviseerd wordt om in ieder geval de longfunctie te controleren bij volledig rolstoelgebonden patiënten.

## 12. Wat is airstacken?

Airstacken is een techniek waarbij lucht via een masker of een mondstukje in de longen wordt geblazen. Het voornaamste doel van deze

techniek is het verbeteren van de hoestkracht. (Meer info op: [www.vsca.nl/thuisbeademing.php?id=32](http://www.vsca.nl/thuisbeademing.php?id=32)).

## 13. Kan FSHD spontaan overgaan?

Nee.

## 14. Horen klachten van het gehoor bij FSHD?

Bij de helft van de kinderen met FSHD kunnen klachten van het gehoor (hoge tonen horen ze slecht) voorkomen.

## 15. Is er een verband tussen FSHD en slechte darmwerking/stoelgang?

Nee. Door minder lichamelijke activiteit kan wel obstipatie ontstaan.

## 16. Is er verband tussen FSHD en koude benen/voeten?

Ja, minder lichaamsbeweging en minder spiermassa geven minder warmteproductie.

## 17. Is er een verband tussen slaapapneu en FSHD?

*(Slaapapneu is een korte onderbreking van de ademhaling tijdens de slaap)*

Hier is beperkt onderzoek naar gedaan en het lijkt of het bij FSHD vaker voorkomt. Als u klachten heeft zoals slecht slapen, vermoeidheid of overmatige slaperigheid overdag, hoofdpijn bij het ontwaken en niet fit zijn, dan is het goed om dit met uw behandeld arts te bespreken.

## LEVEN MET FSHD

### 1. Hoe ziet de toekomst eruit met FSHD?

De mate waarin klachten optreden of hinder ondervonden wordt, verschilt nogal binnen de groep mensen met FSHD. Het verlies aan spierkracht en de gevolgen daarvan staan op de voorgrond. Daarnaast zijn pijn en vermoeidheid klachten die een grote rol kunnen spelen in het functioneren.

## 2. Op welke leeftijd beginnen de klachten meestal?

Hoewel niet iedereen klachten krijgt, beginnen de klachten meestal tussen het tiende en het twintigste jaar, al kan de beginleeftijd variëren van de kleuterleeftijd tot vijftig jaar of ouder.

## 3. Moet ik melden bij de verzekering dat FSHD in de familie voorkomt?

Dit soort vragen moeten naar eer en geweten worden ingevuld. Datzelfde geldt voor de vragen bij het CBR.

## 4. Hoe vind ik de beste zorg?

Er kan het nodige gedaan worden aan het leren omgaan met de gevolgen van de ziekte. Advies en begeleiding door een (in FSHD gespecialiseerde) neuroloog, revalidatiearts, fysiotherapeut, ergotherapeut, diëtist, logopedist en eventueel psychosociale hulpverleners als maatschappelijk werker, psycholoog of orthopedagoog, is aan te bevelen.

Het [FSHD expertisecentrum](#) is gevestigd in het Radboudumc (klinisch) en het Leids Universitair Medisch Centrum (genetisch). Gegevens staan in de Zorgwijzer: [www.spierziekten.nl/zorgwijzer](http://www.spierziekten.nl/zorgwijzer).

## 5. Beïnvloedt FSHD de levensverwachting?

In principe niet.

## 6. Kom ik in een rolstoel terecht?

De gevolgen van FSHD variëren van zeer mild (nauwelijks merkbaar) tot vrij ernstig. Gemiddeld genomen gebruikt circa 20% van de mensen met FSHD na het vijftigste levensjaar een rolstoel. Bij de kindervorm is dit anders.

## 7. Mag je donor worden als je FSHD hebt?

Ja, dat mag.

Zie [www.transplantatiestichting.nl](http://www.transplantatiestichting.nl).

## MEDICIJNONTWIKKELING

## 1. Is er al een medicijn tegen FSHD wat de ziekte vertraagt, stopt of geneest?

Nee.

## 2. Op welke termijn verwacht men een mogelijk medicijn?

Dat is niet te zeggen. Er wordt veel onderzoek gedaan en er zijn wel enkele kandidaat-medicijnen in de test-/onderzoeksfase. Het ontwikkelen van een kandidaatmedicijn totdat het voor iedereen beschikbaar is, kan tien tot vijftien jaar duren.

## 3. Wat is een medicijntrial?

Een medicijntrial is een onderzoek waarbij de veiligheid en/of werkzaamheid van een medicijn of behandeling wordt onderzocht in gezonde vrijwilligers en/of patiënten. Er zijn verschillende fases waarbij in de eerste fase vooral naar veiligheid wordt gekeken en de tweede en derde fase naar de werkzaamheid. In de vroege studies gaat het om een klein aantal deelnemers en in de latere fases om grotere groepen. Vaak worden deze trials in meerdere centra in (binnen- en buitenland) tegelijk uitgevoerd.

## 4. Hoe kan ik me aanmelden voor toekomstige medicijntrials in Nederland?

Wanneer er een medicijntrial gestart wordt, komt er een oproep voor deelname. Deze oproep kan gedeeld worden via de FSHD-registratie, de behandelaar en Spierziekten Nederland. Door je aan te melden bij de [FSHD-registratie](#) word je op de hoogte gehouden en ben je beter vindbaar voor deelname aan trials.

## 5. Wat is de FSHD-registratie?

Dit is een samenwerkingsverband tussen het FSHD expertisecentrum (LUMC en Radboudumc), de FSHD stichting en Spierziekten Nederland. Door je te registreren word je vindbaar voor deelname aan wetenschappelijk onderzoek. [www.fshdregistratie.nl](http://www.fshdregistratie.nl).

## 6. Wie mogen er meedoen met zo'n trial?

Voor elke trial worden er inclusie- en exclusiecriteria vastgesteld. Dat zijn de eisen waar je aan moet voldoen om deel te kunnen nemen. Deze criteria kunnen bijvoorbeeld zijn: bevestigde (genetische) diagnose, leeftijd, Body Mass Index (gewicht), stadium ziekte, type FSHD.

## 7. Wat is trialfitness?

Trialfitness of trialreadiness betekent dat je in goede conditie bent om deel te kunnen nemen aan trials. Het hebben van bijvoorbeeld overgewicht, medicijngebruik of andere aandoeningen kan een reden zijn om niet deel te mogen nemen aan een trial.

## 8. Waar vind ik meer informatie over meedoen aan medicijnonderzoek?

Op de website van Spierziekten Nederland kun je een webcast over dit onderwerp terugkijken:

[Spierziekten Nederland: Webcast.](#)

## 9. Wordt een nieuw medicijn vergoed uit het basispakket van de zorgverzekering?

Medicijnen tegen zeldzame ziekten zijn vaak heel duur. Wanneer een medicijn goedgekeurd wordt door het Europees geneesmiddelen-agentschap (EMA) moet de vergoeding per

land geregeld worden. In Nederland betekent dit vaak een lang en ingewikkeld traject. Spierziekten Nederland is hierbij betrokken en zet zich in om medicijnen zo snel en breed mogelijk vergoed en beschikbaar te krijgen.

## 10. Kun je zeggen dat als bepaalde groepen uitgesloten zijn van deelname aan trials dat zij dus ook bij goedkeuring van een eventueel medicijn hiervoor niet in aanmerking komen?

Na goedkeuring door de EMA komt een duur medicijn in Nederland in de sluisprocedure terecht. Hierbij wordt gekeken naar de (kosten) effectiviteit van een medicijn op basis van de uitkomsten van de trials. Vergoeding is alleen mogelijk voor de patiëntengroep waar bewijs voor is. Dit kan betekenen dat een nieuw medicijn niet vergoed gaat worden voor alle patiënten maar alleen voor die groep patiënten waarvoor het bewijs is geleverd.

### MEER INFORMATIE

Voor uitgebreide informatie over FSHD kunt u terecht op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl).

Spierziekten Nederland is de patiëntenvereniging voor mensen met een spierziekte.

De FSHD Stichting werft fondsen en financiert onderzoek naar FSHD.

Het FSHD expertisecentrum is gevestigd in het Radboudumc Nijmegen (klinisch) en het LUMC Leiden (genetisch en klinisch).

Het advies is jaarlijks een bezoek te brengen aan het expertisecentrum en u te laten registreren in de FSHD-registratie.

Gezien door deze medisch adviseurs ter goedkeuring:

- dr. N. Voermans, neuroloog, Radboudumc Nijmegen
- dr. C.E. Erasmus, kinderneuroloog, Radboudumc Nijmegen – Amalia kinderziekenhuis
- prof. dr. B.G.M. van Engelen, neuroloog, Radboudumc Nijmegen
- dr. J.T. Groothuis, revalidatiearts, Radboudumc Nijmegen
- prof. dr.ir. S.M. van der Maarel, humaan geneticus en hoofd afdeling Humane Genetica, Leids Universitair Medisch Centrum



Leids Universitair  
Medisch Centrum

Radboudumc

**Bedankt:** Vincent van Zandvoord van Buro Vormvast ([burovormvast.nl](http://burovormvast.nl)) voor de lay-out en drukbaar maken. Tevens dank aan de FSHD Stichting die de realisatie van dit drukwerk mogelijk maakte. Opgesteld door de diagnosewerkgroep FSHD, Spierziekten Nederland.



De FSHD Stichting is gerangschikt als ANBI.  
Oms RSIN nummer is 806000466.