

Locatie: Hoofddorp, Nederland

Titel: Het ontwikkelen van een zorgrichtlijn voor Patiënten met Becker Spierdystrofie (BMD)

Workshopnummer: 290

Datum: 21-23 november 2025

Organisatoren: Prof. Michela Guglieri (Universiteit van Newcastle), Dr. Erik Niks (Leids Universitair Medisch Centrum), Prof. Elena Pegoraro (Universiteit van Padova), Prof. Ros Quinlivan (University College London).

Onderzoekers in een vroege fase van hun carrière: Dr. Pietro Riguzzi (Newcastle University en University of Padova) en Dr. Nienke Van de Velde (Leids Universitair Medisch Centrum).

Vertalingen van dit rapport:

- Duits door Josef Finsterer
- Frans door Karim Whabi
- Deens door Mads Stemmerik
- Italiaans door Pietro Riguzzi en Ilaria Zito
- Nederlands door Nienke van de Velde
- Spaans door Nuria Muelas Gomez

Deelnemers:

Prof. Michela Guglieri (Verenigd Koninkrijk), Dr. Erik Niks (Nederland), Prof. Elena Pegoraro (Italië), Prof. Ros Quinlivan (Verenigd Koninkrijk), Dr. Adnan Manzur (Verenigd Koninkrijk), Dr. Chloe Geagan (Verenigd Koninkrijk), Dr. Ilaria Zito (Italië), Dr. John Bourke (Verenigd Koninkrijk), Dr. Josef Finsterer (Oostenrijk), Dr. Karim Wahbi (Frankrijk), Prof. Edoardo Malfatti (Frankrijk), Mr. Keith Robson (Verenigd Koninkrijk), Mr. Lasse Blichfeldt Haastrup (Denemarken), Prof. Liesbeth De Waele (België), Dr. Lindsay Alfano (Verenigde Staten), Prof. Luca Bello (Italië), Dr. Mads Peter Godtfelt Stemmerik (Denemarken), Dr. Nuria Muelas Gomez (Spanje), Dr. Philippe Collin (Nederland), Dr. Anna Mayhew (VK), Dr. Talia Eilon (Verenigd Koninkrijk), Dr. Pietro Riguzzi (Verenigd Koninkrijk), Dr. Nienke van de Velde (Nederland).

Samenvatting:

De ENMC-workshop over zorg voor patiënten met Becker spierdystrofie (BMD) vond plaats van 21 tot 23 november 2025 en bracht klinici, onderzoekers, belangenorganisaties en patiënten uit heel Europa en de Verenigde Staten samen. Het doel van de bijeenkomst was om de huidige klinische praktijk met betrekking tot de diagnose en zorg van patiënten met BMD te evalueren, tekortkomingen in kennis identificeren, en prioriteiten voor internationale klinische zorg vast te stellen.

Er zijn vragenlijsten voor patiënten en zorgverleners bekeken die speciaal ontwikkeld waren voor de workshop. Reeds gepubliceerde Italiaanse en Franse richtlijnen zijn herzien.

Belangrijke punten waren de vertragingen in het stellen van de diagnose, waarbij veel patiënten meer dan twee jaar moesten wachten voordat ze de diagnose BMD middels genetische diagnostiek kregen. Patiënten met (bijna) normale spierkracht lijken vooral een late of gemiste diagnose te krijgen in landen waar creatinekinase (CK)-testen (een bloedtest) niet routinematig worden uitgevoerd. Deelnemers van de workshop bespraken manieren om de diagnostische trajecten te verbeteren. Hoewel de gebruikte onderzoeken over het algemeen geschikt zijn, is de volgorde waarin ze worden uitgevoerd niet altijd het meest efficiënt en kan dit bijdragen aan vertragingen. CK-testen blijft de eerste diagnostische stap, gevolgd door genetisch onderzoek. In uitzonderlijke gevallen kunnen enkele onderzoeken niet voldoende zijn, en kan een meer omvattende aanpak nodig zijn, waarbij genetisch onderzoek, spierbiopsie, en een zorgvuldige evaluatie van de klinische presentatie en progressie in de loop van de tijd, nodig zijn om de diagnose te definiëren.

De behoefte aan een multidisciplinaire aanpak werd benadrukt, waarin zorgprofessionals uit verschillende disciplines samenwerken zoals neuromusculaire specialisten, fysiotherapeuten, hartspecialisten, genetici en psychologen. Soms zal de betrokkenheid van meer specialisten nodig kunnen zijn.

Spier MRI is veelbelovend als een marker voor ziekteprogressie in onderzoekstudies en kan veranderingen aantonen over 1-2 jaar tijd, maar de implementatie vereist verdere ontwikkeling en standaardisatie.

Er is nog steeds een gebrek aan bewijs voor het opstellen van zorgstandaarden voor verschillende belangrijke gebieden, waaronder pijnmanagement en het gebruik van steroïden, zowel bij patiënten met spierzwakte als bij patiënten die ernstige pijn en krampen ervaren.

Het in beweging blijven en sporten werd over het algemeen als veilig en voordelig beschouwd, maar programma's moeten worden ontworpen met input van specialisten. De betrokkenheid van het hart blijft een belangrijk aspect in de zorg voor BMD. Experts bespraken het belang van vroege hartscans, waaronder echografie of MRI, en vroege start van behandeling met medicijnen. Het blijft echter een uitdaging om te bepalen wat het optimale moment is om te starten met beeldvormend onderzoek van het hart en behandeling, evenals de geschikte follow-upfrequentie, vooral bij jongere en minder aangedane patiënten.

Verminderde longfunctie komt zelden voor bij BMD, maar vereist nog steeds regelmatige monitoring op belangrijke momenten, vooral bij patiënten die niet meer kunnen lopen of zelfstandig bewegen.

Ook werd botgezondheid besproken, met name het belang van het regelmatig controleren en aanvullen van vitamine D.

De risico's van anesthesie werden uitvoerig besproken, aangezien er voorzorgsmaatregelen en zorgvuldige selectie van anesthesiemiddelen nodig zijn wanneer patiënten met BMD onder algehele anesthesie gaan. Er is meer educatie nodig voor patiënten, families en zorgprofessionals over dit aspect van de zorg.

Ook werd er gesproken over de geestelijke gezondheid bij BMD. Aandoeningen zoals autisme, ADHD, leerproblemen en angst, worden steeds vaker herkend op alle leeftijden. Beoordelingen van de hersenfunctie en toegang tot psychologische ondersteuning zijn belangrijke, en momenteel grotendeels onbeantwoorde behoeften. Wanneer psychiatrische medicatie nodig is, moeten de gebruikelijke behandelingsrichtlijnen worden gevolgd. Extra ondersteuning van het multidisciplinaire team kan nodig zijn, bijvoorbeeld overleg met de hartspecialist.

Gedurende de workshop kwamen de deelnemers overeen dat er meer internationale samenwerkingen, verbeterde dataverzameling, meer educatiestrategieën om het bewustzijn bij patiënten en zorgprofessionals te vergroten. Ook het opstellen van internationale zorgstandaarden is belangrijk. Hiermee zullen patiënten sneller de diagnose krijgen, gepaste monitoring, goede genetische counseling en de nodige levenslange ondersteuning. De grote variabiliteit van BMD vereist een geïndividualiseerde aanpak in de meeste gevallen, met verdere aanpassingen voor zowel volwassenen als kinderen.

Een volledig wetenschappelijk rapport van de bijeenkomst wordt gepubliceerd in Neuromuscular Disorders.