

Informatiebrief voor ouders van minderjarige patiënten met DMD en BMD

Protocol van het onderzoek: niet-invasief onderzoek van spieren bij Duchenne en Becker Spierdystrofie

Protocol study: Quantitative MR Imaging of skeletal muscle in Duchenne and Becker muscular dystrophy

Beste familie Stavormius,

We willen vragen of uw zoon mee wil doen aan wetenschappelijk onderzoek naar de ziekte van Duchenne en de ziekte van Becker. In deze brief vindt u informatie over het onderzoek. Het is belangrijk dat u deze informatie goed leest voordat u zegt of uw kind wel of niet mee wil doen.

De onderzoeksgroep

In het Leids Universitair Medisch Centrum houdt een onderzoeksgroep zich bezig met wetenschappelijk onderzoek naar spierziekten. De ziekte van Duchenne en de ziekte van Becker hebben onze speciale belangstelling. Bij het onderzoeksproject waar deze brief over gaat zijn onderzoekers betrokken van de afdelingen radiologie en neurologie.

Wat is de achtergrond van het onderzoek?

In de spieren van patiënten met de ziekte van Duchenne en de ziekte van Becker is er een probleem met het dystrofine eiwit. Bij Duchenne wordt dit niet gemaakt en bij de ziekte van Becker wordt het maar gedeeltelijk gemaakt. Het dystrofine eiwit is nodig om stevigheid in de spiercellen te behouden. Als het eiwit ontbreekt of niet goed werkt raken spiercellen beschadigd en gaan kapot. Uiteindelijk ontstaat hierdoor spierzwakte.

Hoewel de ziektebeelden op elkaar lijken is het verloop van de ziekte erg verschillend. Er zijn twee belangrijke redenen om een beter begrip te krijgen over waarom we deze verschillen zien. Ten eerste om patiënten met Becker een betere prognose voor hun ziekteverloop te kunnen geven. Ten tweede om mogelijke behandelingen die ontwikkeld worden voor zowel Duchenne als Becker goed te kunnen vervolgen. Er wordt momenteel veel onderzoek gedaan om een bruikbare therapie te vinden voor jongens met Duchenne. Een veelbelovende therapievorm is de exonskip-methode. Het dystrofine wat de jongens met Duchenne maken als gevolg van deze therapie lijkt op het eiwit wat mannen met de ziekte van Becker maken. De spieren van een jongen met de ziekte van Duchenne zullen dus waarschijnlijk gaan lijken op de spieren van een patient met de ziekte van Becker.

Er zijn verschillende manieren om veranderingen in de spieren bij Duchenne en Becker patiënten te meten. Tegenwoordig wordt vaak gebruik gemaakt van beeldvorming, zoals MRI. Hiermee kan je kijken naar veranderingen in de verschillende spieren zoals ontsteking, vervetting en de richting waarin spierbanen lopen. Deze veranderingen kunnen we dan vergelijken met de kracht van de spieren. MRI onderzoek is vrij gemakkelijk te herhalen na een aantal jaren en minder belastend dan een stukje uit de spier wegnemen (spier biopt). Mogelijk kan deze techniek in de toekomst ook worden gebruikt om veranderingen in de spieren te meten na behandeling, die misschien in de dagelijkse praktijk nog niet zichtbaar zijn. Aan dit onderzoek zullen deelnemen: jongens met Duchenne spierdystrofie, jongens met Becker spierdystrofie, volwassen mannen met Becker en kinderen en volwassenen zonder spierziekte.