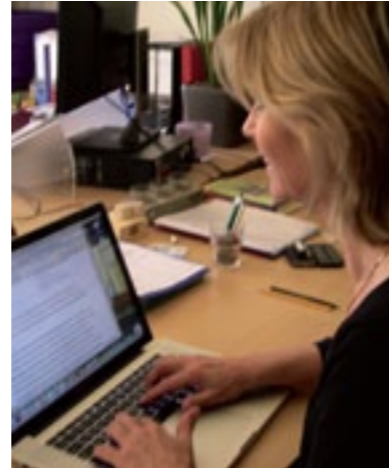


Interactieve website

Vanaf juni 2010 kunnen patiënten en ouders van het Spiere voor Spiere Kindercentrum gebruik maken van het 'neuroportaal'. Dit is een persoonlijk webportaal, dat de mogelijkheid biedt een deel van de behandeling via internet te volgen.

Ouders en kind kunnen bij vragen rechtstreeks met de behandelaar communiceren. Een voordeel voor ouders is dat zij niet afhankelijk zijn van de beschikbaarheid van de behandelaar. Zij kunnen op het moment dat het hun schikt via het portaal hun vragen stellen.



Spiere voor Spiere
Kindercentrum/ UMC Utrecht

Huispost KA 01.019.01
Postbus 85090
3508 AB UTRECHT
Tel: 06 277 44 304
Fax: 088 75 553 59



Universitair Medisch Centrum
Utrecht

Nieuwsbrief

Het SPIEREN VOOR SPIEREN Kindercentrum:
diagnose en behandeling van kinderen met een spierziekte



Universitair Medisch Centrum
Utrecht



> 'De medewerkers van het Spiere voor Spiere Kindercentrum'.

Diagnose

Het Spiere voor Spiere Kindercentrum bestaat sinds 1 april 2008. Een belangrijk doel van het Kindercentrum is snelle diagnostiek bij het vermoeden op een spierziekte. Wij werken daarom met een multidisciplinair team, en bundelen consulten en aanvullend onderzoek op 1 dag, zodat aan het eind van de dag een diagnostisch plan kan worden besproken met de ouders en hun kind.

Behandeling

Kinderen met een spierziekte die wonen in de regio Utrecht kunnen voor controle en behandeling een op de ziekte toegesneden multidisciplinair spreekuur bezoeken. Controle door de kinderrevalidatiearts, kinderarts en neuroloog, zo nodig aangevuld door cardioloog en orthopeed, vindt plaats op dezelfde middag. Oudere kinderen (vanaf 18 jaar) worden op het "transitiespreekuur" overgedragen aan neuroloog en revalidatiearts voor volwassenen.

Onderzoek

In het Spiere voor Spiere Kindercentrum wordt onderzoek gedaan naar spinale spieratrofie (SMA). In samenwerking met de afdeling stofwisselingsziekten vindt onderzoek plaats naar de metabole myopathie die het gevolg is van een tekort van het VLCAD enzym.

Verwijzingen

U kunt patiënten naar ons verwijzen via kindnmz@umcutrecht.nl of contact opnemen met mw. A. Verhoef, verpleegkundig specialist. Tel 06 2774 43 04, Fax 088 75 553 59.

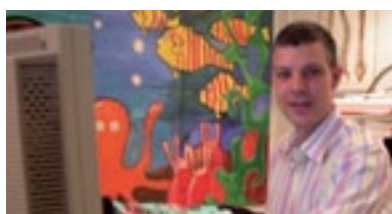
Diagnose in dag-behandeling

Kinderen en ouders hebben een kamer tot hun beschikking.

Patiënten worden op één dag onderzocht door een multidisciplinair team van specialisten. Het team

bestaat uit een neuroloog gespecialiseerd in neuromusculaire ziekten, een kinder-neuroloog/ kinderarts, een kinderfysiotherapeut, een kinderrevalidatiearts en een verpleegkundig specialist.

Hulpsonderzoek, zoals echo onderzoek van de spieren en elektromyografie (EMG), wordt op dezelfde dag gepland. Aan het eind van de dag worden de uitslagen met de ouders en het kind besproken. Als nog geen diagnose kan worden gesteld, wordt er uitgelegd aan welke spierziekte(n) wordt gedacht en welk aanvullend onderzoek moet worden verricht.



Transitiesprekuur

Jongeren vanaf 18 jaar komen in aanmerking voor het transitiesprekuur.

Het transitiesprekuur heeft als doel om de zorg voor bijna volwassen jongeren met een spierziekte op efficiënte wijze over te dragen aan de toekomstige zorgverleners (revalidatiearts en neuroloog). Bij de transitiesprekuren is naast het Spieren voor Spieren team ook de revalidatiearts voor volwassenen aanwezig.

Multidisciplinair spreekuur

Kinderen bij wie een spierziekte is vastgesteld bezoeken het multidisciplinair spreekuur voor de jaarlijkse controle.

Het kernteam bestaat uit de verpleegkundig specialist, kinderrevalidatiearts, neuromusculair neuroloog en kinderarts. Afhankelijk van de diagnose en het beloop van de spierziekte worden er op dezelfde middag afspraken gemaakt bij andere specialisten zoals de orthoped, de cardioloog, of de verpleegkundig specialist van het Centrum voor Thuisbeademing. Indien nodig wordt ook de zelfde middag hulpsonderzoek afgesproken, zoals een foto van de wervelkolom, een echo of van het hart, ECG of bloedonderzoek. Het multidisciplinair spreekuur biedt ouders en kinderen tevens de mogelijkheid elkaar te ontmoeten en ervaringen te delen.

Onderzoek: Proximale spinale spieratrofie (SMA)

In 2010 is gestart met een landelijk onderzoek naar spinale spieratrofie. Het doel van dit onderzoek is om meer te begrijpen van de grote verschillen in ernst bij patiënten met SMA.

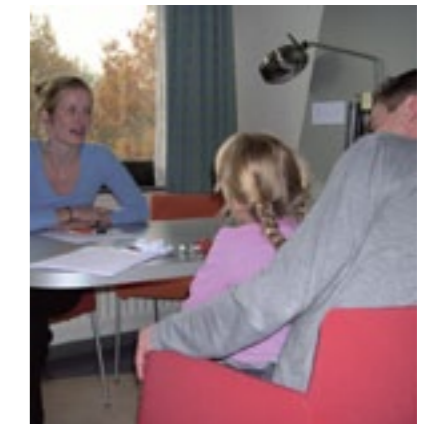
Wij hopen dat dit onderzoek uiteindelijk aanknopingspunten biedt voor behandeling van SMA. De totale duur van dit onderzoek is 3 jaar. Voor meer informatie kunt u contact opnemen met de onderzoekers: www.smaonderzoek.nl

Onderzoek naar werkzaamheid van olesoxime.

Er zijn geen geneesmiddelen voor SMA. Dit jaar is gestart met het Europese placebo-gecontroleerde onderzoek naar de werkzaamheid van het

middel olesoxime. Het Spieren voor Spieren Kindercentrum doet mee aan dit onderzoek, waarin het effect van het experimentele middel olesoxime zal worden onderzocht. Patiënten met SMA typen 2 and 3 in de leeftijd van 3-25 jaar die niet (langer) in staat zijn te lopen, kunnen aan dit onderzoek mee doen. Het onderzoek wordt georganiseerd en gecoördineerd door de 'Association Française contre les Myopathies (AFM)' en het bedrijf TROPHOS.

www.smaonderzoek.nl
www.trophos.com



Onderzoek Metabole myopathie (VLCADD)

Defecten in de functie van het enzym 'very long chain acyl-coA dehydrogenase' (VLCADD) verhinderen het gebruik van vetzuren als energiebron voor spieren en veroorzaken inspannings intolerantie en spierzwakte.

Er is weinig bekend over de symptomen en het beloop van dit ziektebeeld, of over de effectiviteit van als therapie gebruikte dieetmaatregelen. Sinds 2006 worden kinderen direct na de geboorte gescreend op VLCADD. Om inzicht te krijgen in de gevolgen van dit ziektebeeld zullen alle patiënten met VLCADD die bekend zijn in Nederland worden gezien in het Spieren voor

Spieren Kindercentrum of op de polikliniek Neuromusculaire ziekten van het AZU. Het onderzoek is een initiatief van mw. dr. G. Visser kinderarts en specialist op het gebied van metabole ziekten in het WKZ. Doel van het onderzoek is inzicht te krijgen in klachten en het beloop van het ziektebeeld, en in de effecten van dieetmaatregelen.

<http://vetzuuroxidatie.nl/index.php>

