

Wang CH, Bonnemann CG, Rutkowski A, et al. Consensus statement on standard of care for congenital muscular dystrophies. *Journal of Child Neurology* 2010; 25(12): 1559-81.

In deze publicatie worden consensus-aanbevelingen gedaan over de volgende zorggebieden: diagnose, neurologie, ademhaling, orthopedie/revalidatie, gastro-enterologie (maag-darmstelsel)/voeding/spraak/mondzorg, hart en palliatieve zorg. Alleen de beschrijving van voedingsaspecten wordt hier uitgewerkt.

Congenitale spierziekten omvat een groep van zeldzame aandoeningen, zoals merosine-deficiëntie (MDC1A en MDC1B), Fukutin (MDC1C), LARGE (MDC1D), Fukuyama, muscle-eye-brain disease, Walker-Warburg syndroom, Ullrich, Bethlem myopathie, Rigid spine en Lamin A/C dystrofie.

Het herkennen van voedingsproblematiek is essentieel voor goede zorg bij deze groep aandoeningen. Het meest bekend is ondervoeding en groeiachterstand bij kinderen. Gegevens over de energiebehoefte en groeicurves bij kinderen ontbreken. Een laag gewicht naar leeftijd-curve waarbij een kind slecht groeit vereist maatregelen. Slikproblematiek kan bestaan uit slechte coördinatie van de mond met als gevolg kwijlen, kauwproblemen door zwakke spieren en beperkte openingsmogelijkheden van de mond, aspiratie (het terechtkomen van voedsel in de luchtpijp) door slikmoeilijkheden, slechte zithouding en slechte hoofd- en nekbalans. De noodzaak van wijzigingen in de samenstelling van het voedsel en lange duur van de maaltijden kan leiden tot onvoldoende inname van calorieën. Daarnaast spelen ook andere factoren een rol zoals zijwaartse kromming van de rug, zwakke hoest, ademhalingsvermoeidheid, nachtelijke hypoventilatie, slechte eetlust, stress of plezier bij maaltijden, mogelijkheid zelf te eten en maag-darmstoornissen zoals reflux (het terugvloeien van de maaginhoud naar de slokdarm) en een vertraagde werking van de darmen waardoor obstipatie optreedt.

De nadruk ligt op veilige en adequate voedselinname, die regelmatig wordt gecontroleerd door de diëtist. Als symptomatische behandeling onvoldoende effect geeft, dient sondevoeding te worden overwogen. Voor de lange termijn is een voedingssonde via de buik naar de maag (PEG) of via de buik naar de dunne darm (PEJ) de behandelkeuze. De frequentie van de porties en het volume moet worden aangepast aan het risico van reflux, vertraagde darmwerking en de behoefte aan vocht en voedingsstoffen. Er is geen overeenstemming van de artsen over Nissen-fundoplicatie. Dit is een operatie waarbij gezorgd wordt dat reflux niet meer mogelijk is. Sommigen kiezen voor PEG met gelijktijdig Nissen-fundoplicatie, anderen alleen voor PEG of PEJ. Reflux en obstipatie kunnen worden behandeld met de gebruikelijke voedingsadviezen en eventueel met medicatie. Bij acute ziekte, voor en na een operatie kan door middel van een tijdelijke neusmaagsonde gewichtsverlies worden voorkomen. Dagelijkse mondzorg en tandartscontroles zijn van groot belang voor zowel kinderen als volwassenen.

Gezien de schaarse hoeveelheid literatuur is nader onderzoek nodig naar het natuurlijk verloop van de ziekte, optimale lengtegroei en gewicht, lichaamssamenstelling, optimale tijdstip van plaatsing van een PEG, indicatie voor gelijktijdige fundoplicatie, optimale voeding, extra gebruik van vitamines en mineralen en effecten van spiertraining rond de mond.