

Informatie over Oculofaryngeale spierdystrofie (OPMD)

Wat is Oculofaryngeale spierdystrofie?

Oculofaryngeale spierdystrofie (OPMD = ocular pharyngeal muscular dystrophy) is een zeldzame, erfelijke spierziekte, waarbij de klachten meestal ontstaan na de leeftijd van 45 jaar.

Door afbraak van spiercellen neemt de spierkracht langzaam af. Met name de spieren van de ogen (oculo) en de keel (farynx) zijn aangetast. Doordat de spieren in de oogleden niet goed functioneren gaan de bovenste oogleden hangen. Als de oogleden voor de pupil hangen, geeft dit problemen met het zien. Door de problemen met de spieren in de keel wordt het slikken moeilijker. In het begin hebben patiënten moeite met het doorslikken van vast voedsel als taai vlees, broodkorsten en harde groenten. Later wordt ook het doorslikken van vloeistof moeilijker. Mensen verslikken zich en hoesten hierdoor vaker. Door de problemen met de keelspieren gaat het spreken ook minder goed, als ook de tongspieren minder goed werken wordt duidelijk spreken extra moeilijk.

Naast klachten van de ogen en de keel kunnen ook andere spieren zijn aangedaan, bijvoorbeeld spieren in de heupen of bovenbenen. Traplopen en later ook gewoon lopen gaan dan moeizamer. Bij OPMD nemen de klachten in de loop van de tijd langzaam toe. De ernst van de ziekte kan variëren. Ook binnen een familie kan de ernst van de klachten sterk verschillen. De levensverwachting van personen met OPMD is normaal. Mensen met OPMD kunnen wel veel beperkingen van hun aandoening ervaren.

De aandoening is niet te genezen, wel kan ondersteuning worden geboden met logopedie en fysiotherapie.

Wat is de oorzaak?

OPMD wordt veroorzaakt door een afwijking in het PABPN1-gen. Deze afwijking bestaat uit een toename in het aantal herhalingen van de DNA-code "CGN" op een bepaalde plek in het gen. Normaal herhaalt de code "CGN" zich tien keer. Wanneer het aantal herhalingen hoger is dan 10, zal dit leiden tot OPMD.

Hoe erft OPMD over?

OPMD erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat een persoon deze aandoening krijgt wanneer hij of zij één gen heeft met een afwijking en één zonder. Zowel mannen als vrouwen kunnen de erfelijke aanleg voor OPMD hebben en doorgeven. Ieder kind van een ouder met OPMD heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze erfelijke aanleg te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

10% van de personen met OPMD heeft twee afwijkende kopieën van het PABPN1-gen. De aanleg is dan doorgegeven door zowel vader als moeder. Kinderen van iemand met deze 'dubbele' aanleg, zullen de aanleg voor OPMD altijd erven.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen en ook broers en zussen van personen met OPMD hebben 50% kans om de aanleg voor de ziekte bij zich te dragen. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven> .

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende website(s):

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/oculofaryngeale-spierdystrofie-opmd> en

<https://www.spierziekten.nl/overzicht/oculofaryngeale-spierdystrofie/> .

14 maart 2022.