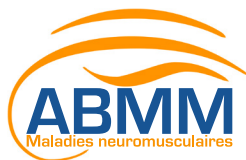


EMMA & TUUR

in het Neuromusculair Referentiecentrum



Cliniques universitaires
SAINT-LUC
UCL BRUXELLES



**INSTITUT
DES MALADIES RARES**
Cliniques universitaires SAINT-LUC | UCL Bruxelles

PRESENTATIE



Tuur is vijf jaar.

Hij woont in een huis op het platteland met zijn grote zus Elsa en met zijn ouders. Hij is dol op voetbal en op zijn hond Jango en zijn kat Bagheera.



Emma is negen en woont met haar mama in een appartement in de stad.

Ze houdt van zwemmen en van babbelen met haar vriendinnen.

EMMA & TUUR

in het Neuromusculair Referentiecentrum

De bedoeling van «Emma en Tuur in het Neuromusculair Referentiecentrum» is de kinderen te informeren over hun aandoening en de communicatie tussen professionelen, kinderen en hun ouders te vergemakkelijken

Dit boekje begint met illustraties van de afspraken van Tuur en Emma met de verschillende dokters en paramedici van het team van het Neuromusculair Referentiecentrum.

Het bevat vervolgens een korte uitleg over het functioneren van de spieren en de zenuwen, over neuromusculaire aandoeningen en over het genetisch aspect ervan.

Het boekje bevat algemene uitleg, gezien de diversiteit van neuromusculaire aandoeningen.

Voor meer specifieke informatie over de aandoening van uw kind, kan u zich wenden tot de kinderneuroloog of een andere persoon van het team van het Referentiecentrum.

Dit boekje is bestemd voor kinderen vanaf 2-3 jaar tot ongeveer 10 jaar.

U kan het boekje steeds meebrengen wanneer U op consultatie komt.

Dit project werd gefinancierd dankzij de belgische «Téléthon» (georganiseerd door het ABMM, Belgische Vereniging Neuromusculaire Aandoeningen).

Het team
van het Neuromusculair
Referentiecentrum

VEEL
LEESPLEZIER



Vandaag,

gaan **Tuur** en **Emma**
naar het Neuromusculair Centrum
voor een **multidisciplinaire check-up***.



** Aantal afspraken bij verschillende artsen en paramedici (bijvoorbeeld, verpleegster, kinesist, diëtiste, ...)
in functie van de noden en symptomen van de patient.*



Tuur en zijn ouders beslissen om met de wagen te gaan.

Emma en haar mama nemen de trein.



Bij hun aankomst in het Neuromusculair Referentiecentrum worden **Emma, Tuur** en hun ouders onthaald door **de secretaressen**.



De verpleegster vult samen met **Emma** een formulier in met vragen over haar dagelijkse activiteiten:

Is de activiteit gemakkelijk, moeilijk of onmogelijk?



Ondertussen ontmoeten **Tuur** en zijn ouders **de ergotherapeut**.

De ergotherapeut stelt voor een tweede trapleuning te installeren bij hen thuis zodat **Tuur** makkelijker de trap op en af zou kunnen.





Tuur vertelt dat hij trager schrijft dan de kinderen van zijn klas en dat de juffrouw hem meer tijd geeft om zijn taken af te werken.



Vervolgens ontmoeten **Emma** en haar mama de **kinderneuroloog**.

Een neuroloog is een dokter van de hersenen, het ruggenmerg, de zenuwen en van spierziekten.

Ze onderzoekt **Emma** en beantwoordt haar vragen en de vragen van haar mama.



Tuur en zijn ouders hebben een afspraak bij **de geneticus**.

De geneticus is gespecialiseerd in de studie van de erfelijke oorzaak van ziektes.

Hij legt hen uit dat er een ziekte kan ontstaan in de spieren en/of de zenuwen wanneer er een fout (mutatie) in bepaalde genen optreedt.

Deze informatie kan nuttig zijn voor **Tuur**, maar ook voor zijn familie en voor de toekomstige kinderen in zijn familie.

** zie p.35 tot p.38*





Tuur vervolgt zijn afspraken met een raadpleging bij **de pneumoloog**, de dokter die de ademhaling onderzoekt.

Om te meten of zijn spieren sterk genoeg zijn om lucht in en uit te ademen, doet **Tuur** een **longfunctieproef**.

De bedoeling is in een toestel te blazen en een ballon zo hoog mogelijk te doen stijgen!

Om af te ronden vraagt **de pneumoloog** aan **Tuur** of hij de vorige winter ziek geweest is.

Ze stelt een inenting tegen de griep voor.

Het is al middag!

Tuur en zijn ouders beslissen 's middags op restaurant te gaan.
Emma en haar mama gaan met hen mee.
Emma heeft haar tablet met spelletjes meegebracht en ze toont haar nieuw avonturenspel aan **Tuur**.



LE LUCULLUS



In het begin van de namiddag heeft **Tuur** een afspraak bij de **diëtiste**, de specialiste in voeding.



De diëtiste weegt **Tuur** en vraagt hem
wat hij meestal eet tijdens
de maaltijden en tussendoor.



Emma gaat naar de **cardioloog**, de arts die gespecialiseerd is in het hart.

Hij begint de consultatie met een **elektrocardiogram (ECG)**.

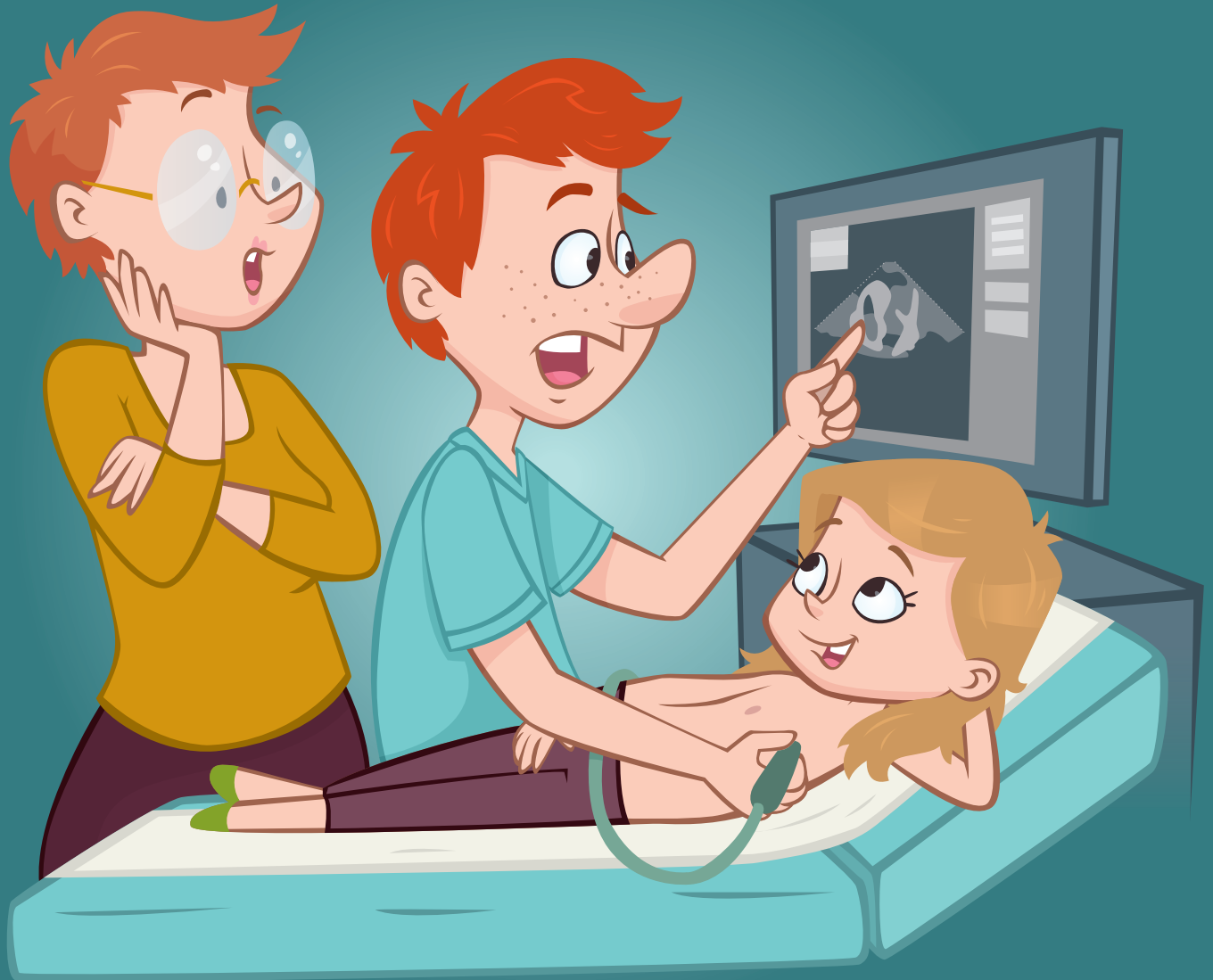
Om het ECG uit te voeren, plaatst een technicus kleine zelfklevende elektrodes op de borstkas van **Emma**. Hij vraagt haar enkel seconden rustig te blijven.

Via dit onderzoek kan de arts onder andere het hartritme analyseren.

Vervolgens luistert de cardioloog naar het hart van **Emma** met de **stethoscoop** en meet hij haar **bloeddruk**.

De cardioloog vervolgt de consultatie met een **echografie**. Hij strijkt gel uit op de borst van **Emma**. Ze lacht want de gel is koud en kietelt een beetje.

Om af te sluiten, bespreekt de arts de resultaten van de verschillende onderzoeken met **Emma** en haar mama.»



Tuur gaat vervolgens naar **de orthopedist**.
Hij is een soort timmerman van het menselijk lichaam.

De orthopedist onderzoekt de soepelheid van de gewrichten en vraagt een radiografie om zijn wervelkolom (beenderen van de rug) te kunnen observeren.





De kinesist gaat met **Tuur** in de gang om te kijken hoe hij stapt. Vervolgens, vraagt ze hem een paar oefeningen uit te voeren op een turnmat.

De dokter gespecialiseerd in fysische geneeskunde onderzoekt de kracht en de soepelheid van de spieren. Ze bekijkt ook de bewegingsmogelijkheden van de armen en benen.

De dokter onderzoekt de voeten van **Tuur** en vraagt hem of de nachtbeugels nog groot genoeg zijn. Hij legt uit dat **Tuur** drie keer per week met kinesitherapie moet doorgaan.





Om haar afspraken af te sluiten ontmoet **Emma** de sociale werkster.

Ze vertelt haar hoe het op school verloopt en welke hobby's ze heeft.

Terwijl de sociale werkster informatie geeft aan haar mama en documenten met haar invult, tekent **Emma** een beetje.







Tuur rondt zijn dag af met een afspraak bij **de psychologe**.

Hij vertelt dat hij vaak ruzie maakt met zijn zus en dat hij soms verdrietig is omdat hij op de speelplaats niet met alle spelletjes mee kan doen.

De psychologe moedigt **Tuur** aan uit te leggen hoe hij zich op die momenten voelt. Ze denken samen na over wat Tuur zou kunnen doen om zich beter te voelen.





Emma, Tuur en hun ouders nemen afscheid voor ze terug naar huis keren.







Wat nu ?

Wil je meer te weten komen ?

Als je nieuwsgierig bent en als je je vragen stelt over je ziekte, lees dan verder met **Tuur**.

Om te begrijpen wat een neuromusculaire aandoening is, leert **Tuur** je eerst een aantal dingen over het menselijk lichaam.



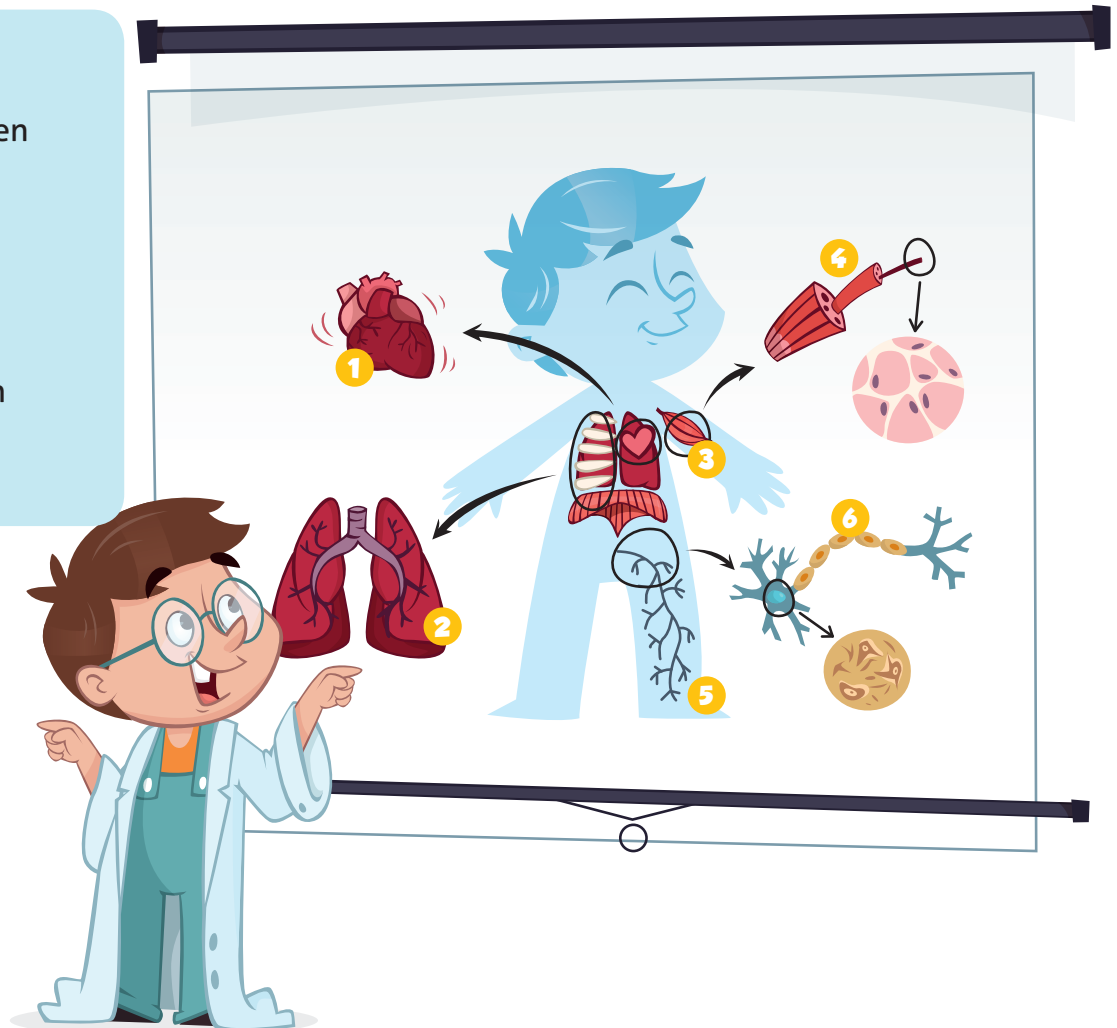


EEN NEUROMUSCULAIRE ZIEKTE BETER BEGRIJPEN

HET MENSELIJK LICHAAM BESTAAT UIT VELE ORGANEN

BIJVOORBEELD:

- 1 het hart
- 2 de longen
 - de tong, de ogen
- 3 de spieren
- 4 spiervezels
of spiercellen
- 5 de zenuwen
- 6 zenuwvezels
of zenuwcellen

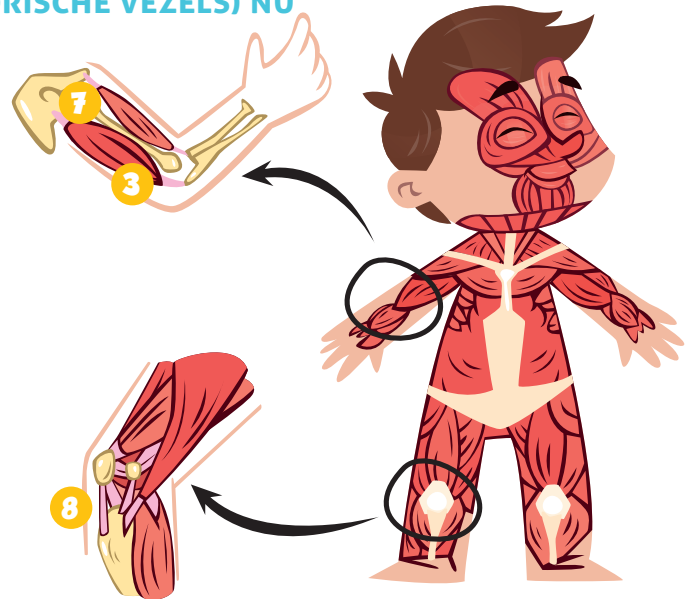


HOE FUNCTIONEREN DE SPIEREN EN DE ZENUWEN (SAMENGESTELD DOOR SENSIBELE EN MOTORISCHE VEZELS) NU PRECIES EN WAARVOOR DIENEN ZE?

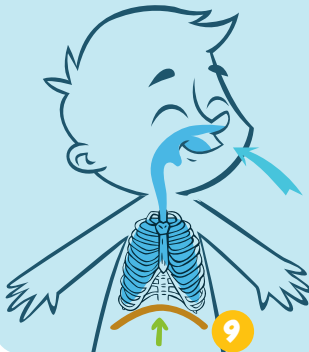
De pezen **8** verbinden de spieren **3** aan de beenderen **7** van het skelet.

Wanneer de spieren zich aanspannen of ontspannen, veroorzaken ze via de pezen de bewegingen van het skelet.

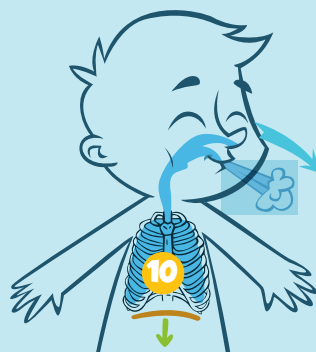
Het zijn dus de spieren die ervoor zorgen dat we kunnen lopen, dragen, springen, schrijven, praten, ... en ademen.



HET INADEMEN



HET UITADEMEN



HOE WERKT DE ADEMHALING?

We ademen lucht in en uit dankzij het opspannen en het ontspannen van het middenrif **9** en de spieren die zich tussen de ribben bevinden **10**. Door deze spierbewegingen worden de longen kleiner en groter en wordt de lucht uitgestoten of ingezogen.



DE ZENUWEN 5 VERBINDEN DE VERSCHILLENDE LICHAAMSELEN MET HET RUGGENMERG EN DE HERSENEN 11

Om te bewegen hebben de spieren 3 bevelen nodig van de hersenen.

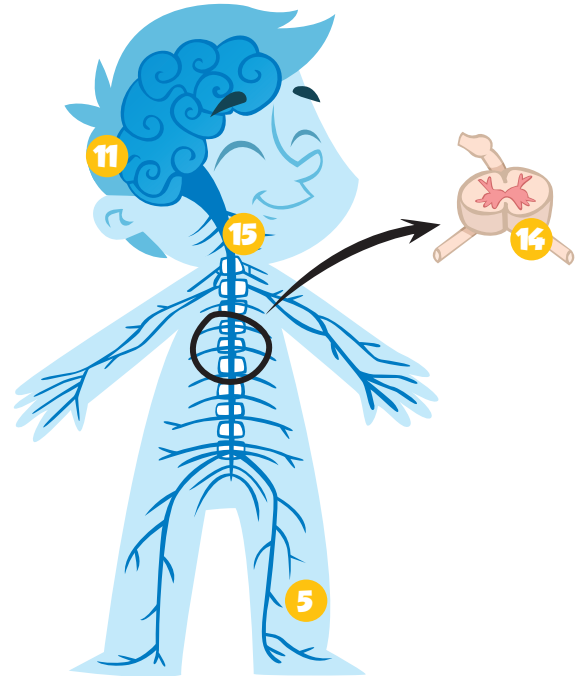
De spieren reageren op deze bevelen van de hersenen via een activatie van het motoneuron 12 dat de oorsprong is van de motorische zenuwvezel 13.

Het motor neuron bevindt zich in het ruggenmerg 14 dat in de ruggengraat 15 zit.

De motorische zenuwvezels vervoeren de informatie verder van het motor neuron naar de spieren.

De plek waar de motorische zenuwvezel de spier raakt wordt neuromusculaire junctie 16 genoemd.

Op deze plek geeft de motorische vezel een scheikundige stof (neurotransmitter-acetylcholine) vrij die het bevel geeft aan de spier om zich op te spannen.



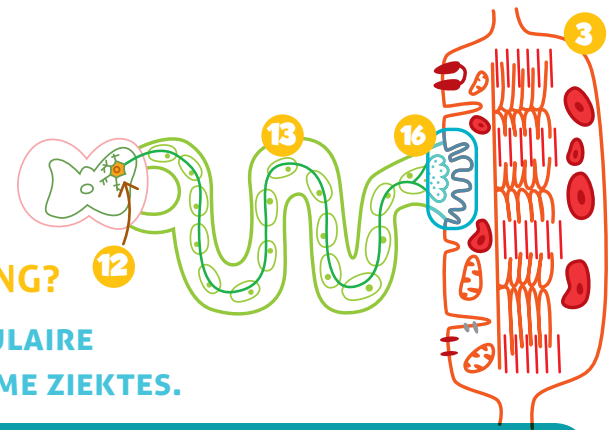
OM BESLISSINGEN TE NEMEN EN ZO BEVELEN TE KUNNEN GEVEN AAN DE SPIEREN HEBBEN DE HERSENEN INFORMATIE NODIG OVER WAT ER RONDOM ONS GEBEURT EN WAT ER ZICH BINNEN ONS LICHAAM AFSPEELT.

De informatie over wat er rondom ons plaatsvindt wordt door onze zintuigen (*ogen, oren, neus, tong* en *huid*) verzameld.



De informatie over wat er zich binnen in ons lichaam afspeelt wordt ontvangen en verwerkt via de proprioceptie. Zo bijvoorbeeld weten de hersenen in welke stand onze spieren en gewrichten zich bevinden en welke bewegingen we maken.

Het zijn de *sensibele zenuwvezels* die de informatie van de zintuigen en van de proprioceptie naar de hersenen doorsturen.



WAT IS EEN NEUROMUSCULAIRE AANDOENING?

ER BESTAAN VEEL VERSCHILLENDE NEUROMUSCULAIRE AANDOENINGEN EN HET ZIJN ALLEMAAL ZELDZAME ZIEKTES.

Wanneer de **spieren** ³ aangetast zijn, spreken de dokters van een spierziekte of myopathie. Dat is een ziekte waardoor de spieren zwakker worden.

EEN AANTAL VOORBEELDEN :

- Duchenne spierdystrofie
- Becker spierdystrofie
- Myotone dystrofie van Steinert
- Bekkengordelspierdystrofie
- Congenitale myopathiën (central core, centro-nucleaire)

Wanneer de **zenuwen** ¹³ (sensibele of motorische) aangetast zijn, spreken de dokters van een neuropathie: dat geeft een motorische (krachtsverlies) en/of sensorische (gevoelsuitval) aandoening.

Dat kan bijvoorbeeld het gevoel geven dat de voeten slapen; er kan evenwichtsverlies ontstaan; soms wordt het moeilijk om te lopen, ...

EEN AANTAL VOORBEELDEN:

- De ziekte van Charcot-Marie-Tooth (CMT)
- Inflammatoire neuropathie (Guillain-Barré syndroom)

Myasthenia is de meest voorkomende aandoening wanneer de **neuromusculaire junctie** ¹⁶ aangetast is.

De motorische zenuw vervoert het bevel van de hersenen naar de spieren maar de informatie wordt niet volledig doorgegeven aan de neuromusculaire junctie (motorische eindplaat). De spieren krijgen dus niet de gepaste bevelen, bewegen niet genoeg en worden zwakker. Als je deze aandoening hebt ben je snel moe als je een inspanning doet.

BIJVOORBEELD:

- Auto-immune myasthenia (myasthenia gravis)
- Congenitale of aangeboren myasthenia

Indien de **motor neuronen** aangetast zijn, spreken de dokters van een **motor neuron aandoening** ¹².

Het motor neuron is de oorsprong van de motorische zenuw. Bij deze aandoening treedt er atrofie (volume vermindering van de spieren) en zwakte van de spieren op.

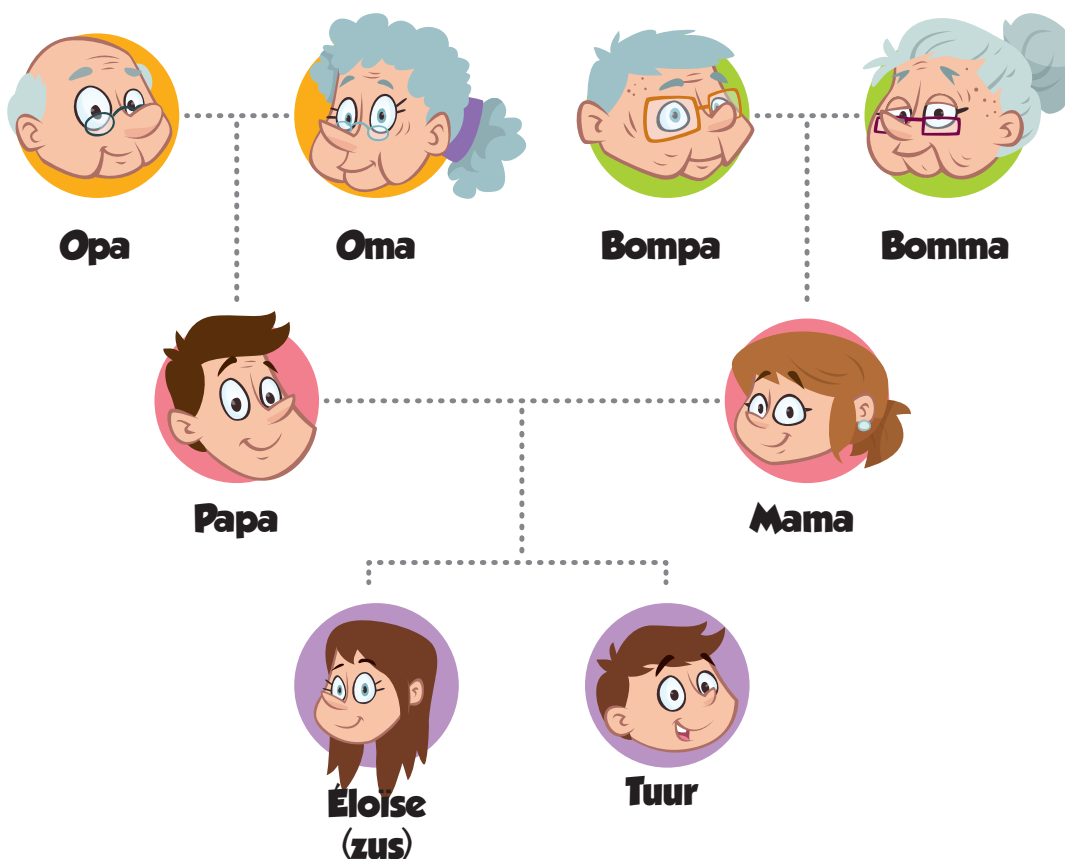
BIJVOORBEELD: spinale spieratrofie

« DE MEESTE NEUROMUSCULAIRE AANDOENINGEN ZIJN ERFELIJK ! »

Genetica is de wetenschap die de **genen** en de overerving van fysieke en fysiologische kenmerken van de ene generatie op de andere bestudeert.

BIJVOORBEELD:

Tuur heeft bruine ogen zoals zijn ouders en zijn zus heeft blauwe ogen zoals haar oma en haar bomma.



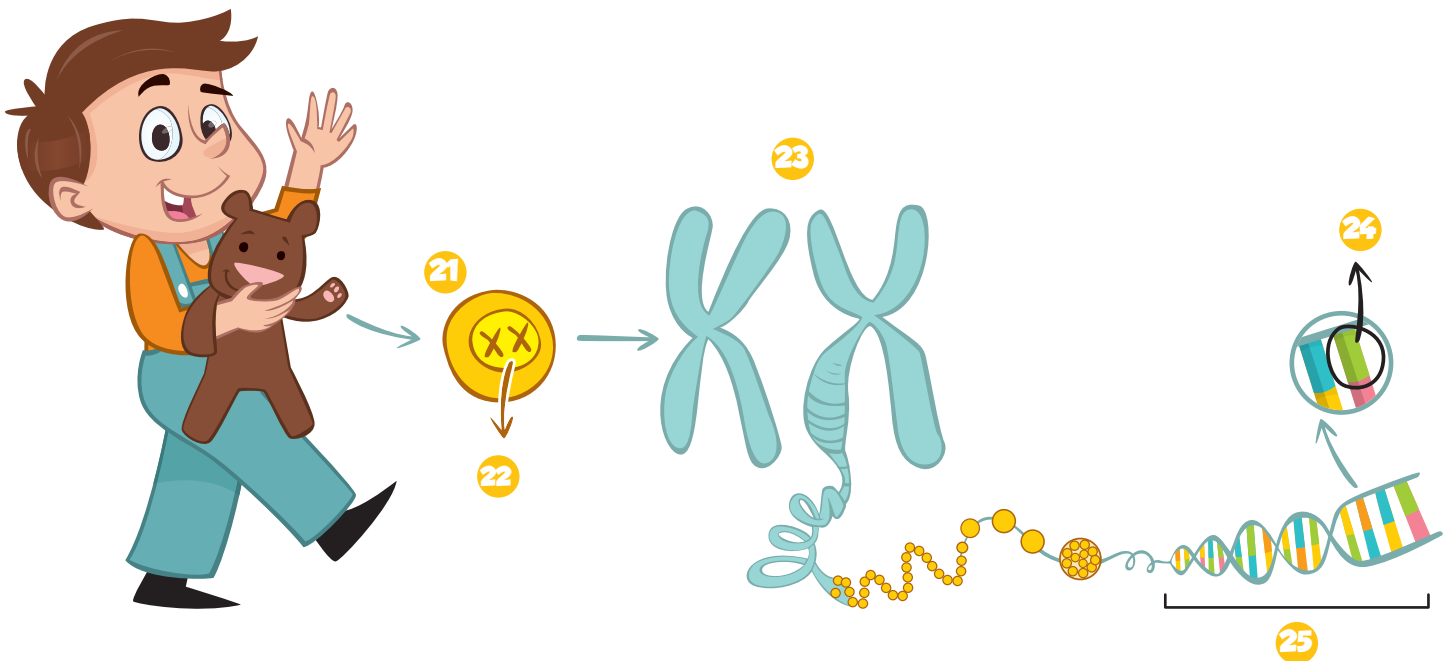
WAAR VINDT MEN DE GENEN?

Ons lichaam bestaat uit organen die op hun beurt uit cellen bestaan.

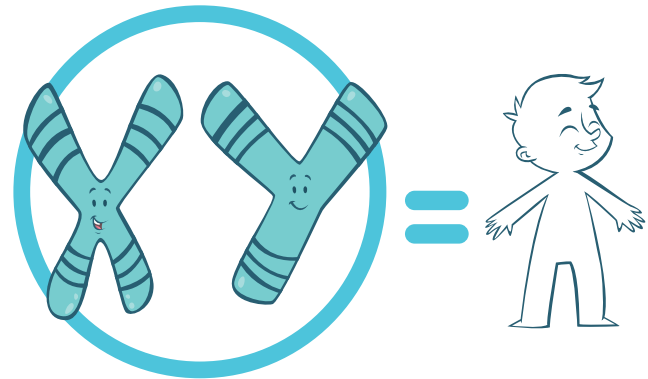
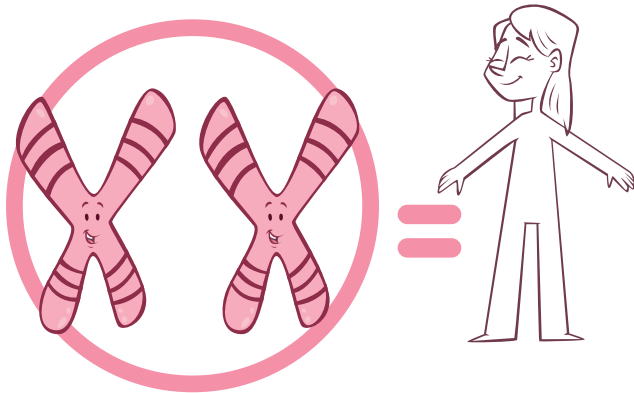
Elke cel ²¹ bevat een kern en in die kern ²² bevinden zich de chromosomen ²³.
De chromosomen bestaan uit DNA.

Elk gekleurd stukje in de lange sjaal van DNA, is een nucleinezuur ²⁴.

Een min of meer groot aantal paren nucleotiden vormen samen een gen ²⁵.



IN ELKE KERN BEVINDEN ZICH 46 CHROMOSOMEN WAARVAN TWEE DE GESLACHTSCHROMOSOMEN GENOEMD WORDEN.



Deze geslachtshormonen bevatten veel informatie onder andere of je een jongen (XY) of een meisje (XX) bent.

De 44 andere chromosomen bestaan telkens uit twee exemplaren (22 paren).

Een kind krijgt 23 chromosomen van zijn papa en 23 chromosomen van zijn mama.

Het erft dus de helft van zijn genen van de papa en de helft van de mama.

Dit is wat men erfelijkheid noemt.

Elk gen bevat specifieke informatie.

De gecombineerde informatie van verschillende genen is nodig voor de ontwikkeling en het functioneren van elk orgaan.

Wanneer één of meerdere genen een mutatie vertonen kan er zich een ziekte ontwikkelen.



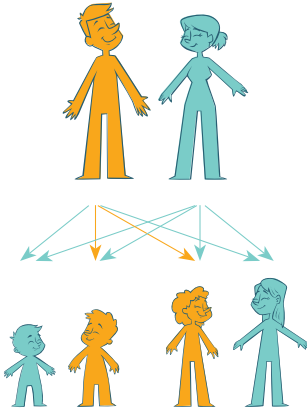
LEGENDE:

 : GEZOND

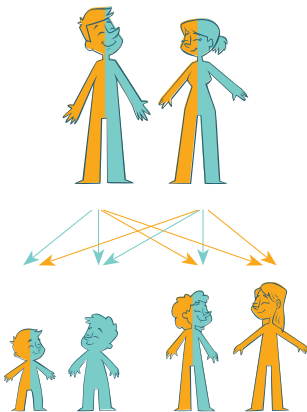
 : ZIEK

 : GEZONDE DRAGER

HOE KAN EEN ZIEKTE DOORGEGEVEN WORDEN?

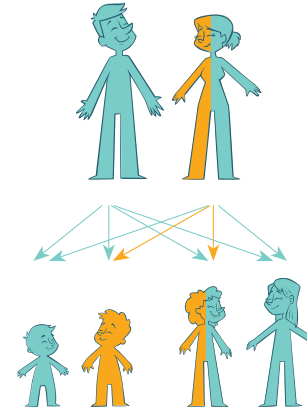


via een gemuteerd gen van één van de ouders (**dominante aandoening**),

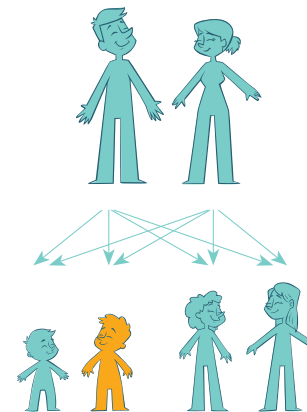


via een gemuteerd gen van beide ouders (**recessieve aandoening**)

Beide ouders hebben een gemuteerd gen op één van beide chromosomen. Ze zijn drager maar niet ziek. Wanneer beide ouders het gemuteerd gen doorgeven aan één van hun kinderen ontwikkelt de ziekte zich bij het kind.



via een gemuteerd gen van de mama dat zich op het geslachtschromosoom bevindt (**X-gebonden aandoening**).



soms gaat het om een **nieuwe mutatie** die de ouders niet hebben.

**ALS JE VRAGEN HEBT,
AARZEL DAN NIET JE OUDERS
OF IEMAND VAN HET
NEUROMUSCULAIR CENTRUM
OM UITLEG TE VRAGEN.**

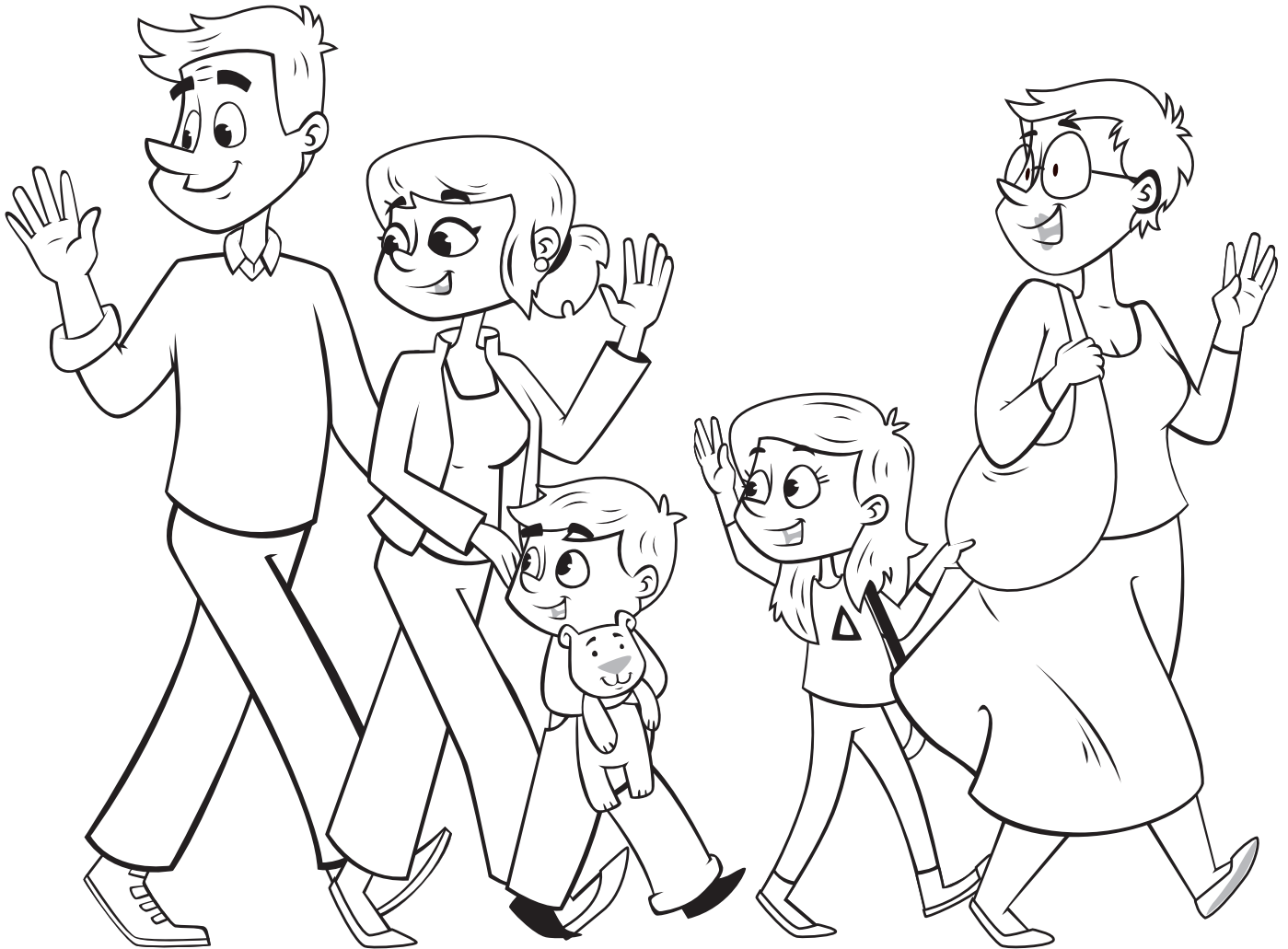




SPEEL MET
TOUR & EMMA

SPELLETJES

1. OM TE KLEUREN



2. OM TE KLEUREN





SPEEL MET
TUUR & EMMA

3. SPEL VAN DE VERBORGEN VOORWERPEN

KAN JE DE 7 VERBORGEN VOORWERPEN TERUGVINDEN IN DEZE TEKENING?

een potloodhouder - een poes - een appel - een stethoscoop - een chronometer - chromosomen
een fles water



4. 7 VERSCHILLENSPEL:

Zoek de 7 verschillen : de appel, de halsketting, de kleur van de oorbel, de kleur van de balpen, de theekop, de theekop, de theekop, het snoepje, het handvat van de roll-up





BOEKEN EN SITES

ENKELE SUGGESTIES

VOOR KINDEREN:

VOOR KINDEREN VAN 2 TOT 6 JAAR

Ik ben ik

M. Lobbe

UITG. DE VIER WINDSTREKEN, 2013

Gewoon-daarom

Rebecca Elliot

UITG. C. DE VRIES-BROUWERS, 2012

Anders is leuk

Francine Oomen

UITG. RUBINSTEIN BV, 2013

M'n zusje is gehendiekept

Marie-José Schelvis

UITG. BENTELIN PRODUCTIES, 2012

Geheimen uit het grote bos

Colijn Ali en Janneke Bannink

UITG. FREE MUSKETIERS, 2011

Anders is niet minder goed

J. Rawlinson & L.Chapman

UITG. C. DE VRIES-BROUWERS, 2007

Slompie: Een Spin met Vijf poten

Gerard van Midden en Mirjami Rissanen

UITG. SGO HOEVELAKEN, 2001

Elmer

David Mc Kee

UITG. KALEIDOSCOPE

Floortje gaat naar de dokter

Aline De Petigny

UITG. HEMMA, 2001

Ik heb een handicap

Jen Green

UITG. KWINTESENS, 2000

VOOR KINDEREN VAN 7 TOT 10 JAAR

De heks van de Toffeestraat

Monique van der Zanden
UITG. ZWIJSEN UITGEVERIJ, 2013

Saar wil winnen (Ministicks)

Vivian den Hollander
UITG. VAN HOLKEMA & WARENDORF, 2013

De wisseltante

Hilda Algra
UITG. JUFFROUW EMMENS, 2011

Bo en Jesse: twee vliegen in één klap

Ineke Platel
UITG. DE EEKHOORN, 2007

Voorleesverhaaltjes in kinderkring

A. Van Eck
UITG. MIJN EIGEN BRUNA BOEK, 2006

Ieke en de brieventovenaar

C. Van Roosmalen
UITG. CLAVIS BVBA

Mikko, mijn stoere broer

Hijltje Vink
UITG. DE BANIER, 2003
SPREEKBEURT. 2009
TE BESTELLEN OP WWW.BOSK.NL

Dit ben ik, Amy

Marijke Nieuwenhuis, 2013
TE BESTELLEN OP WWW.IKBENAMY.NL

Vliegfeest

A. Gort
UITG. BOSK (VERENIGING VAN MOTORISCH
GEHANDICAPTEN EN HUN OUDERS), 2007

VOOR DE JEUGD VAN 10 JAAR EN MEER

Buitenbeen

Dirk bracke
UITG. ABIMO, 2012. ISBN 978-90-5932-878-5

De kunstrijder

Jan Terlouw
LEMNISCAAT, 2009. ISBN 9060697103

Papa, wat is een handicap ?

Pierre Mertens
UITG. VRIJDAG, 2009. ISBN 978-94-6001-043-9

De cocon

Guy Didelez
UITG. ABIMO, 2001

De dag dat de schoolpoort te smal was

Gil Vander Heyden
UITG. AVERBODE (VLAAMS FILMPJE) 2000

Maffe Meiden. (stripverhaal)

Mirjam Mous
UITG. UNIEBOEK/HET SPECTRUM, 2013





▶▶ **VOOR DE OUDERS:**

Buitengewoon : het opvoedproces van een kind met een handicap.

Steenberghe-Blokpoel

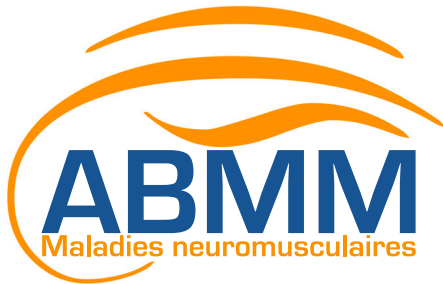
UITG. ACCO, 2011. ISBN 978-90-3348-390-5

Kinderen en adolescenten : problemen en risicosituaties 4 : ziekten en handicap

Hans Grietens & co

UITG. BOHN STAFLEU VAN LOGHUM, HOUTEN

NUTTIGE ADRESSEN



ABMM - Association Belge contre les Maladies Neuromusculaires (ABMM)

Rue Achille Chavée, 52/02

7100 LA LOUVIERE

Tel.: 064/450.524

GSM: 0495/439.800

E-mail: info@abmm.be

WWW.ABMM.BE

Vlaamse vereniging Neuromusculaire Aandoeningen. WWW.NEMA.BE

Association française contre les myopathies (AFM). WWW.AFM-FRANCE.FR

VAPH, Vlaams Agentschap voor Personen met een Handicap. WWW.VAPH.BE

Vereniging voor mensen die betrokken zijn bij Charcot-Marie-Tooth.

WWW.CMT-VLAANDEREN.BE

Vlaamse Liga voor Ataxie van Friedreich.
WWW.VLAF.BE

Federale Overheidsdienst Sociale zekerheid voor personen met een handicap Voor alle informatie over rechten van personen met een handicap kan U het Contact Centrum bereiken via het telefoonnummer 02/507.87.99 of via mail:

HANDIF@MINSOC.FED.BE

De site [HTTP://HANDICAP.FGOV.BE/](http://HANDICAP.FGOV.BE/)

WWW.ORPHA.NET : informatie over zeldzame ziekten

WWW.IKHEBDAT.NL : website voor kinderen met informatie over ziektes, aandoeningen en erfelijkheid





NEUROMUSCULAIR REFERENTIECENTRUM

Het **Neuromusculair Referentiecentrum** (NMRC) is een centrum dat multidisciplinaire hulpverlening biedt aan alle personen (kinderen en volwassenen) met een neuromusculaire aandoening.

MISSIES:

- een correcte diagnose stellen,
- een passende behandeling bieden,
- de begeleiding optimaliseren,
- de patient, zijn familie en zijn zorgploeg raad geven en bijstaan indien nodig.

BELANGRIJKSTE DOELSTELLINGEN:

- streven naar een betere levenskwaliteit voor de patient,
- de progressie van de aandoening vertragen,
- complicaties vermijden en bestrijden,
- de prognose verbeteren.



**VOOR MEER INFORMATIE KAN U
TERECHT OP DE SITE :**



CONTACTINFORMATIE VAN HET SECRETARIAAT

TELEFOONNUMMER VAN HET SECRETARIAAT :

.....

E-MAIL ADRES VAN HET SECRETARIAAT :

.....





BIJLAGEN
DANK U!



DANKWOORD

*We danken alle medewerkers
van het Neuromusculair Referentiecentrum
van de Universitair Ziekenhuizen Saint-Luc
alsook Prof. Dr. P. Van den Bergh voor hun raad,
hun steun en hun tijd.*

*We danken Rudy Lechantre en Alice Bertrand
voor hun geduld en hun creativiteit.*

*We willen ook een speciaal dankwoord richten aan de ABMM,
Belgische Vereniging tegen Neuromusculaire Aandoeningen,
voor hun medewerking en hun financiële steun.*



EMMA & TUUR

in het Neuromusculair Referentiecentrum

DE BEDOELING VAN «EMMA & TUUR IN HET NEUROMUSCULAIR REFERENTIECENTRUM» IS DE COMMUNICATIE TUSSEN HET KIND, ZIJN OUDERS EN HET TEAM VAN HET NEUROMUSCULAIR REFERENTIECENTRUM TE VERGEMAKKELIJKEN.

INHOUD:

Illustratie van de afspraken van Tuur en Emma met de verschillende dokters en paramedici van het team van het Neuromusculair Referentiecentrum.

Algemene uitleg over het functioneren van de spieren en de zenuwen, over neuromusculaire aandoeningen en over het genetisch aspect ervan.

Spelletjes en nuttige informatie (boeken, sites, organisaties).

Het is aangeraden dit boekje een eerste maal door te nemen met iemand van het team van het Neuromusculair Referentiecentrum.

U kan het boekje steeds meebrengen wanneer U op consultatie komt.



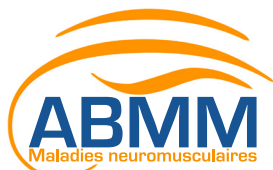
ONTWERP EN REDACTIE: S. Cornet en F. Chanteux

SUPERVISOR: Prof. Dr. Peter Van den Bergh

ILLUSTRATIE: Alice Bertrand www.aliceb.be

LAY-OUT: Alice Bertrand en Rudy Lechantre

REALISATIE: Cliniques universitaires Saint-Luc



Cliniques universitaires
SAINT-LUC
UCL BRUXELLES