

EEN GEZINSHANDLEIDING VOOR MYOTUBULAIRE MYOPATHIE

 Joshua Frase
FOUNDATION™



EEN GEZINSHANDLEIDING VOOR MYOTUBULAIRE MYOPATHIE



INHOUD

	Over MTM.....	4
	Overzicht ademhaling.....	12
	Apparatuur voor thuis.....	20
	Voeding en gastro-intestinale zorg	28
	Orthopedische zorg.....	30
	Mobiliteit	32
	Andere kwesties en overwegingen	34
	Medicatie	38
	Uw kind thuis verzorgen	40
	Verzekering en Medicaid	46
	Onderzoek, behandeling en registers	47
	In ere houden en gedenken	48
	Bronnen en links	50
	Woordenlijst medische terminologie	54
	Duurzame medische apparatuur (DME)	64
	Vervoer, autozitjes, wandelwagens en meer.....	68
	Medewerkers	78

DISCLAIMER: De in dit boekje gepubliceerde en beschikbaar gemaakte informatie en het advies zijn niet bedoeld als vervanging van de diensten van een arts. Dit boekje is geschreven en bewerkt door een aantal deskundigen met ervaring in MTM. Voorgesteld wordt dat ouders dit boekje gebruiken als referentie en het delen met de arts van hun kind. Elke actie van uw kant als reactie op de in dit boekje gegeven informatie is uw eigen keuze.



EEN STARTPUNT VOOR DEGENEN DIE NIEUW ZIJN IN DE MTM- GEMEENSCHAP.

Welkom bij een van de krachtigste gemeenschapondersteuningsgroepen van een zeldzame ziekte! De ouders en gezinnen van kinderen met MTM verenigen zich om elkaar te helpen en werken samen om de behandelingen voor deze ziekte te vinden. We nodigen u en uw gezin uit om zich bij ons aan te sluiten, op welke manier ook, en kijken ernaar uit u te leren kennen. De diagnose myotubulaire myopathie (MTM, of X-gebonden myotubulaire myopathie, XLMTM) kan eng en overweldigend zijn. We hopen dat u iets heeft aan het feit dat anderen hebben ervaren waar u doorheen gaat en we delen onze gemeenschappelijke kennis graag met u om u door de eerste stappen van deze reis heen te helpen. De volgende pagina's bevatten onmisbare informatie om u te begeleiden vanaf de geboorte van uw kind tot aan het thuis zorgen voor uw kind en verder...



HOE GEBRUIKT U DIT MTM-WELKOMSTPAKKET

Van de neonatale intensive care tot de eerste maanden thuis.

Het doel van deze handleiding is basisinformatie geven aan nieuwe gezinnen en de pas gediagnosticeerden in contact helpen brengen met beschikbare hulpbronnen. De handleiding werd in 2013 opgesteld en in 2020 bijgewerkt door de Joshua Frase Foundation Educational Advisory Board, die bestaat uit geïnformeerde ouders waarvan het gezin met deze ziekte leeft. Dit document werd ook beoordeeld door de Joshua Frase Foundation Scientific Advisory Board. We hebben dit welkomstpakket gemaakt om nieuwe gezinnen te ondersteunen bij het hanteren van de grote hoeveelheid medische informatie die ze aan het begin van deze reis krijgen. We begrijpen dat er voor mensen met MTM sprake is van veel verschillende maten van ernst van de ziekte. Mogelijk zijn niet alle onderwerpen op uw situatie van toepassing. Dit document kan ook nuttig zijn voor gezinnen met ernstige vormen van centronucleaire myopathie (CNM) of andere soortgelijke neuromusculaire ziekten.

Helaas zult u te maken krijgen met artsen die nog nooit hebben gehoord van MTM of die, als ze er al van gehoord hebben, alleen beschikken over niet actuele en weinig bemoedigende informatie. We willen duidelijk zijn, dit is niet de fout van uw arts, want de weesziekte MTM is een zeldzame spierziekte waar maar weinig mensen van hebben gehoord en veel artsen zien mogelijk in hun hele loopbaan geen enkel geval. We verzoeken u dringend om deze handleiding te delen met zorgverleners, gezinsleden, schoolmedewerkers en/of andere zorgverleners. Uw arts kan u mogelijk helpen door een aantal zaken waar het in deze handleiding over gaat uit te leggen als u vragen heeft.

Bovendien werd in 2012 een artikel gepubliceerd in het Journal of Child Neurology dat het resultaat was van samenwerking tussen verscheidene artsen en een algemeen overzicht geeft van de zorgstandaard voor aangeboren myopathieën, waaronder myotubulaire myopathie. Dit artikel, het [Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Myopathies](#), zou u moeten delen met uw medisch team. De website van de Joshua Frase Foundation bevat links naar dit artikel en andere bronnen die nuttig kunnen zijn voor uw medisch team. Deze zijn te vinden onder het hoofdstuk "[Voor artsen](#)". De zorgstandaard is een technisch document betreffende de medische behandeling voor een reeks aangeboren myopathieën. Ons document is bedoeld om een kort overzicht te geven dat specifiek is gericht op de behandeling van MTM in een gemakkelijk te begrijpen opzet.



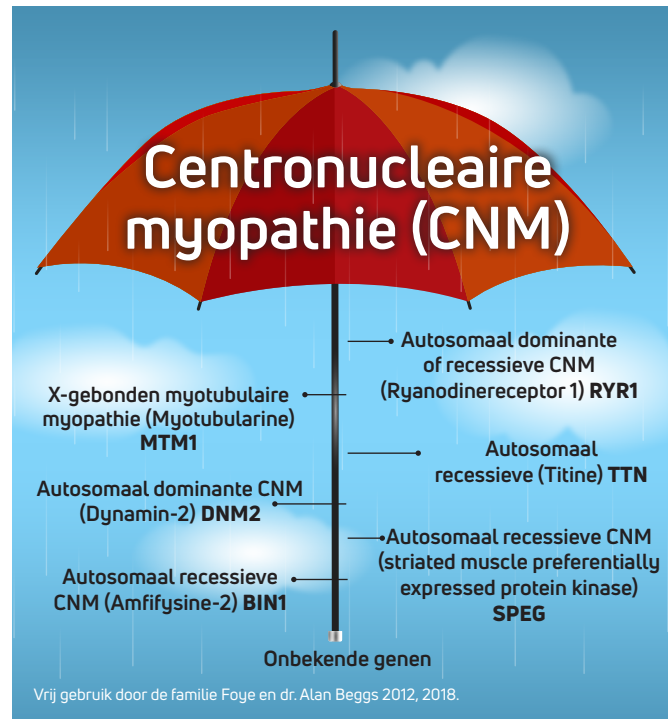
HOE BENT U HIER TERECHTGEKOMEN.

Als u dit leest heeft u waarschijnlijk een kind dat “slap” werd geboren. Uw arts heeft u mogelijk verteld dat uw kind wellicht myopathie heeft en u heeft het internet doorzocht op informatie over myopathie. Het is mogelijk dat uw kind een spierbiopsie heeft ondergaan en u is verteld dat uw kind centronucleaire myopathie of myotubulaire myopathie heeft. Ten slotte heeft uw kind mogelijk een genetische test ondergaan om een diagnose van myotubulaire myopathie te bevestigen. Als u onder een van deze categorieën valt, is deze handleiding mogelijk een hulpmiddel voor u en uw arts.

Centronucleaire myopathie versus myotubulaire myopathie

De term centronucleaire myopathie is een brede term die verscheidene verschillende specifieke myopathiën omvat die er op een bepaald punt hetzelfde uitzien als onder een microscoop naar de spiercellen wordt gekeken. Deze overkoepelende term toont de verschillende aandoeningen die vallen onder centronucleaire myopathie.

Er zijn meer kinderen met MTM dan met elk van de andere myopathiën onder de overkoepelende term CNM en op een gegeven moment werden de termen MTM en CNM voor hetzelfde gebruikt. Tegenwoordig wordt de term myotubulaire myopathie soms ten onrechte gebruikt als een brede term voor CNM, terwijl een genetische test de enige manier is waarop iemand officieel kan worden gediagnosticeerd met myotubulaire myopathie. Een spierbiopsie kan de diagnose centronucleaire myopathie opleveren, maar een genetische test is nodig om het specifieke subtype te bepalen. Als geen genetische test heeft plaatsgevonden, wordt u aangeraden genetische bevestiging te verkrijgen. Dit is belangrijk omdat uw kind mogelijk een van de andere centronucleaire myopathiën heeft zoals getoond in het overkoepelend schema, of toch een andere spierziekte heeft zoals congenitale myotone dystrofie. Een genetische test is ook belangrijk omdat dit vaak nodig is om te kunnen meedoen aan klinisch onderzoek.



De bevestiging van MTM vindt plaats via een genetische test

Om genetische bevestiging te krijgen van MTM, wordt een klein bloedmonster verstuurd naar een gespecialiseerd laboratorium voor genetische tests. De universiteit van Chicago heeft de norm vastgesteld voor testen op CNM/MTM. [Download het formulier hier](#). Voor andere vergelijkbare testlaboratoria wereldwijd [klikt u hier](#). Als u geen genetische bevestiging heeft verkregen, moet het voor uw arts mogelijk zijn bloed te laten afnemen en te versturen naar het laboratorium van de universiteit van Chicago voor onderzoek. Hoewel de meeste ziektekostenverzekeringen en door de overheid gefinancierde zorgprogramma's voor deze test betalen, zijn er andere programma's beschikbaar die mogelijk voor deze test betalen als u het testen niet kunt regelen via de ziektekostenverzekeraar. **Bewaar, als u eenmaal genetische bevestiging heeft verkregen, uw originele documenten net zo goed als u uw paspoort zou bewaren.** U **MOET** het genetisch verslag absoluut laten zien aan onderzoekers als u ervoor kiest om mee te doen aan klinisch onderzoek voor nieuwe geneesmiddelen en behandelingen.



WAT IS MTM?

Myotubulaire myopathie (XLMTM of MTM) is een zeldzame genetische aandoening. Deze specifieke aandoening heeft invloed op de kracht van de skeletspieren en vaak ook op de longen en het middenrif. De ernst van de ziekte verschilt van geval tot geval, maar de ziekte is meestal levensbedreigend. MTM wordt het vaakst gezien bij de geboorte en het kind dat met deze aandoening wordt geboren is vaak “slap” of in wetenschappelijke termen gezegd, vertoont tekenen van hypotonie (“lage spiertonus”). Uw baby is mogelijk buitengewoon zwak. Meestal hebben deze baby’s ook moeite met zuigen, slikken en uit zichzelf ademen omdat bij al deze basistaken spieren worden gebruikt. In het algemeen tast MTM de hersenontwikkeling en intelligentie niet aan en ook is er geen direct effect op de hartfunctie omdat het hart een ander soort spier is.

Ondanks de uitdagingen van MTM zijn er wereldwijd veel mensen die met de ziekte leven en zich goed ontwikkelen, dankzij verbeteringen in medische technologie en medische zorg. Er is een aantal zeer interessante onderzoeksprogramma’s gaande die zeer veel hoop geven voor het verbeteren van de spierkracht bij MTM in de toekomst.

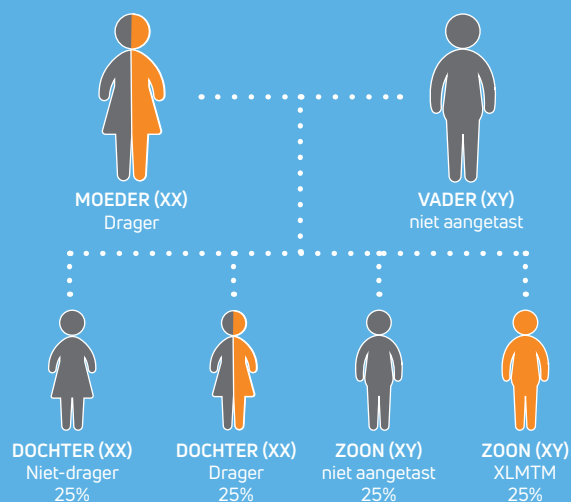


Genetische aspecten en diagnose

MTM is een genetische ziekte, wat betekent dat de persoon met MTM geboren wordt met de ziekte in zijn/haar genen, ongeveer net zoals iemand wordt geboren met een specifieke haarkleur of lichaamstype. Vaak wordt een verandering (of mutatie) in dit gen doorgegeven van de moeder ([X-gebonden](#) overzicht in genetica), hoewel de moeder de ziekte meestal niet op dezelfde manier krijgt als een jongen het krijgt als gevolg van de verschillen in chromosomen tussen mannen en vrouwen. Chromosomen zijn de verpakkingen van genen. Het grootste verschil tussen mannen en vrouwen zijn de geslachtschromosomen, X en Y. Mannen hebben één X-en één Y-chromosoom, terwijl vrouwen 2 X-chromosomen hebben. Het gen voor MTM is te vinden op het X-chromosoom. Omdat mannen slechts één X-chromosoom hebben, vertonen ze symptomen van MTM, terwijl vrouwen twee X-chromosomen hebben, wat verklaart waarom zij mogelijk lichtere of helemaal geen symptomen hebben. Meestal weet de moeder pas dat zij een verandering in het gen draagt als een kind met de ziekte wordt geboren, hoewel de ziekte bij een steeds groter aantal meisjes en vrouwen wordt vastgesteld. Soms wordt een jongen geboren met MTM als gevolg van een spontane verandering in het gen, wat betekent dat de moeder geen draagster is (de-novo-mutatie). Dit gebeurt in ongeveer 10% van de gevallen. Inzicht in de genetische aspecten van MTM kan om verschillende redenen belangrijk zijn en u wordt aangeraden contact op te nemen met een goede genetische counselor (zoals het [Beggs Laboratory](#) of het [Jim Dowling's laboratory](#), (zie ook onderstaande referenties) om het verkrijgen van genetische bevestiging te bespreken.

XLMTM is een X-gebonden aandoening, veroorzaakt door een verandering in het *MTM1*-gen op het X-chromosoom.

- Vrouwen hebben twee X-chromosomen en mannen hebben één X en één Y
- Vrouwen met een genetische verandering in het *MTM1*-gen zijn gezond en zijn bekend als **dragers**
- Mannen die een genetische verandering in het *MTM1*-gen waarvan hun moeder drager is erven, hebben XLMTM





Pleitbezorger worden voor uw kind en opbouwen van uw zorgteam

Degene die hoofdverantwoordelijk zal zijn voor de zorg voor uw kind bent u, als ouder, zelf. Omdat MTM zo zelden voorkomt, hebben veel artsen en ziekenhuizen weinig tot geen ervaring met het diagnosticeren van en de zorg voor iemand met MTM en de eerste artsen die u tegenkomt (bijvoorbeeld in de neonatale intensive care unit) weten mogelijk niet wat de beste manier is om uw kind te behandelen. Het is uiteindelijk uw verantwoordelijkheid om ervoor te zorgen dat u beschikt over een geweldig team van artsen en therapeuten. Wees niet bang om second opinions te vragen en nieuwe artsen te zoeken als u niet tevreden bent met de zorg die u ontvangt. Pleit voor wat u volgens ons nodig heeft, zoals gedetailleerd wordt besproken in de volgende hoofdstukken. U moet in uw team hebben: longarts, neuromusculair specialist, maagdarmarts, kinderorthoped/orthopedisch chirurg, fysiotherapeut, bezigheidstherapeut, spraaktherapeut, revalidatiespecialist en hopelijk een zeer goede huisarts die kan helpen bij het coördineren van de zorg van al deze specialisten. Als een arts voor palliatieve eerstelijnszorg voor speciale ziekten beschikbaar is, kan hij/zij een grote rol spelen bij het helpen managen van alle informatie die van specialisten binnenkomt.

Een goede bron voor aanbevelingen van artsen wordt gevormd door andere ouders. Zij hebben onschatbare ervaring en advies met betrekking tot de zorg voor kinderen met MTM. Vaak gebruikte facebookgroepen ["MTM/CNM Family Support & Discussion"](#) en ["CNM/MTM Families United"](#) zijn ontmoetingsplaatsen voor ouders van kinderen met MTM. De leden beantwoorden vragen en helpen u zoveel ze kunnen. Het is ook een plaats waar u bent omringd door mensen die "het snappen" en dat is een bron van onschatbare waarde. Daarnaast was er elke twee jaar een familieconferentie waar gezinnen bij elkaar kwamen en luisterden naar professionals, en andere families ontmoette die getroffen zijn door CNM/MTM, hier in de Verenigde Staten en in Europa.

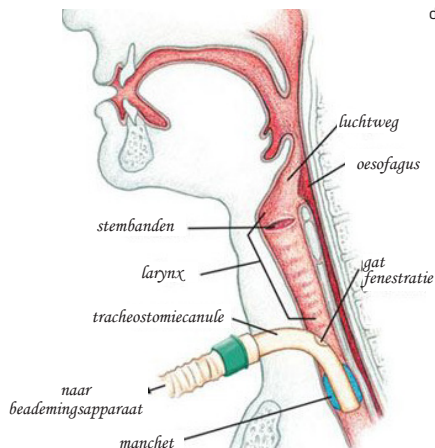


OVERZICHT ADEMHALING

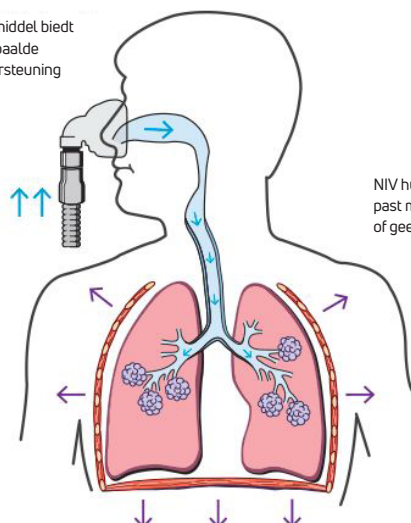
Alle kinderen met MTM hebben verzwakte spieren waardoor ademen moeilijk en/of onmogelijk is. Er zijn veel spieren die ons helpen ademen. Het middenrif is een grote spier aan de onderzijde van de longen; als deze door zwakte niet goed beweegt, heeft dat enorme invloed op ons vermogen om te ademen. Met een verzwakt middenrif en andere verzwakte spieren wordt het vermogen om te ademen verminderd (hypoventilatie) en kan de normale gasuitwisseling van zuurstof en kooldioxide niet plaatsvinden. Als sprake is van een niet toereikende gasuitwisseling, heeft dat een afname in zuurstof (hypoxemie) en opbouw van kooldioxide (hypercarbie) tot gevolg. Als dit niet wordt behandeld ontstaat een noodsituatie en zonder onmiddellijke interventie zal de patiënt overlijden. Daarom moeten kinderen met MTM uitstekende ademhalingsondersteuning hebben. Andere ademhalingszorgkwesties zijn uw kind helpen met het omgaan met orale secreties en ondersteuning bij het hoesten. Deze worden hieronder in een apart hoofdstuk uitgelegd, maar ze zijn zeer belangrijk bij het onderhouden van een goede ademhalingszorg.

ONDER CONTROLE HOUDEN VAN DE ADEMHALING VAN UW KIND IS PRIORITEIT NUMMER ÉÉN VOOR DE MEESTE KINDEREN MET MTM

Invasieve ondersteuning



NIV hulpmiddel biedt vooraf bepaalde drukondersteuning

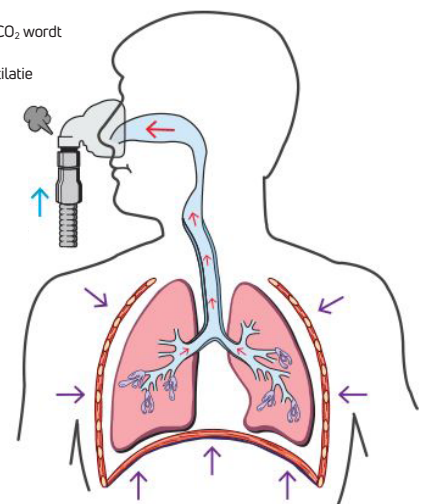


Als u inademt...

Niet-invasieve ondersteuning

Uitgeademde CO₂ wordt verwijderd via de maskerventilatie

NIV hulpmiddel past minder of geen druk toe



Als u uitademt...

De juiste arts / longarts vinden

Aan het begin heeft u waarschijnlijk contact met een longarts die zich gaat bezighouden met het onder controle houden van de ademhalingsbehoeften van uw kind. Een longarts is een internist die drie jaar extra heeft gestudeerd om zich te specialiseren in longziekten zoals astma of cystische fibrose. Het is belangrijk om te begrijpen dat MTM geen longziekte is en niet op die manier moet worden behandeld. Zoals hierboven beschreven veroorzaken verzwakte spieren echter levensbedreigende problemen en het hebben van een longarts die met deze materie bekend is, is absoluut noodzakelijk. Een aantal van deze behandelingen is dezelfde als die bij een longziekte, maar een aantal behandelingen verschilt daar sterk van.

Behandelingsmogelijkheden voor ademhalingsproblemen

Ongeveer 90% van de kinderen met MTM vereist ademhalingsondersteuning bij de geboorte en de meerderheid van deze kinderen moet aan een beademingsapparaat worden geplaatst omdat ze niet op adequate wijze kunnen ademen. De beademingsbuis (tube) die dan wordt gebruikt kan niet erg lang geplaatst blijven, want dit veroorzaakt complicaties. Het doel van het ziekenhuisteam zal zijn om te proberen de tube te verwijderen, in de hoop dat uw kind zelfstandig kan ademen. Dit zal de hoeveelheid ondersteuning verminderen die het beademingsapparaat levert, zodat kan worden gekeken hoe goed een kind het doet. De meeste kinderen met MTM kunnen dit niet als gevolg van ernstige zwakte, en het ziekenhuisteam zal met u spreken over het uitvoeren van een tracheostomie. Tussen de 60 en 80% van de jongens met MTM maakt uiteindelijk gebruik van een tracheostomie voor ondersteuning. Degenen bij wie geen tracheostomie is vereist hebben vaak een andere vorm van mechanische ondersteuning nodig, zoals een BiPAP of een negatieve-drukbeademingsapparaat.

We schatten dat 15-30% van de kinderen met MTM worden behandeld met niet-invasieve beademing en dat dit aantal door verbeteringen in de ademhalingszorg mogelijk hoger zal worden. We zullen deze opties hier verkennen.

RECENSUS

In 2018 werd een onderzoek natuurlijk beloop met de naam **RECENSUS** gepubliceerd. Het doel van **RECENSUS** was het definiëren van de ziektelast en de medische behoeften van kinderen met MTM.

RECENSUS verzamelde en analyseerde gegevens betreffende zaken zoals ademhalingsondersteuning, frequenties van ziekenhuisopnamen en operaties en andere complicaties bij 112 MCM-patiënten verdeeld over zes verschillende klinische centra. Door de samenwerking van de wetenschappers en de gezinnen die deelnamen, slaagden wij erin om een duidelijker beeld te krijgen van de manier waarop MTM zich manifesteert en wordt behandeld in de loop van de tijd en binnen onze patiëntenpopulatie.

Deze kennis kan gezinnen helpen om zich te informeren over het typerende ziekteproces en de manifestatie van de ziekte, om hun zorgbeslissingen beter geïnformeerd te kunnen nemen. We stellen voor dat u een kopie van **RECENSUS** naar de arts van uw kind stuurt om vooraf te bestuderen. Op die manier kunt u een kopie meenemen naar een afspraak en de bevindingen ervan en de implicaties voor het individuele zorgplan van uw kind bespreken.

Het RECENSUS-onderzoek is een zeer goed voorbeeld van de manier waarop deelname aan een wetenschappelijk onderzoek naar natuurlijk beloop kan helpen bij het aansturen van inzicht in de ziekte voor onderzoekers en voor onze gemeenschap. Een groter, bijgewerkt RECENSUS-onderzoek werd vrijgegeven in 2019. Voor het bestuderen van de resultaten [klijkt u hier](#).



112
MTM-PATIËNTEN

+



6
KLINISCHE CENTRA

+



100%
SAMENWERKING VAN FAMILIES
EN WETENSCHAPPERS

Zie de link onder *het hoofdstuk Onderzoeksbehandelingen en registers* voor het lezen van **RECENSUS**.

RECENSUS 2019 is een internationaal retrospectief onderzoek naar de mortaliteit en de ademhalingsondersteuning bij patiënten met XLMTM. Dit is een zeer goed voorbeeld van de manier waarop deelname aan een retrospectieve analyse kan helpen bij het verbeteren van het inzicht in de ziekte voor onderzoekers en onze gemeenschap. U kunt het artikel [hier bekijken](#).

Tracheostomie en beademingsapparaten

De meeste kinderen met MTM hebben zodanig zwakke spieren dat langdurige beademing via een ademhalingsapparaat het enige antwoord is op overleving. Voor dat doel moet een tracheostomie worden uitgevoerd. Een tracheostomie is een gaatje (ostomie) in de hals en een tweede gaatje in de trachea (luchtpijp) waarin een tracheacanule wordt geplaatst. Een beademingsapparaat kan dan worden aangesloten op de buitenzijde van de tracheacanule en de instellingen bootsen de ademhalingshandeling voor uw kind na.

De tracheacanule geeft ook toegang voor het verwijderen van secreties. Het nemen van een beslissing om de arts een tracheostomie te laten uitvoeren is vaak moeilijk. Het is belangrijk te begrijpen dat veel kinderen het goed doen als zij adequate ademhalingsondersteuning krijgen, omdat zij niet langer zo hard hoeven te werken om gewoon te ademen. Hun energie kan worden gebruikt om bijvoorbeeld te spelen en tijd door te brengen met dierbaren. Het is belangrijk om de gehele draagwijdte te begrijpen van hoe het leven eruit zal zien voor u en uw kind. Voorbereid zijn en een idee hebben van wat u kunt verwachten zal helpen bij de aanpassingen die uw gezin zal moeten maken.

VOORDELEN VAN EEN TRACHEOSTOMIE	NADELEN VAN EEN TRACHEOSTOMIE
Uw kind kan 24-uurs levensondersteunende ademhalingsondersteuning krijgen	Het vereist recent aangeleerde vaardigheden en de zorg is gecompliceerder
Hij/zij heeft dan waarschijnlijk meer energie, omdat hij/zij niet meer zo hard hoeft te werken om adem te halen	Er moet altijd een op de juiste wijze getrainde zorgverlener bij uw kind zijn
Directe toegang tot de luchtwegen voor uitzuigen en voor het toedienen van vernevelingsmedicatie	Sommigen hebben problemen met spraak en slikken
Geen obstructie van het gelaat	Hoesten om de kleinere luchtwegen te openen is moeilijk
	Er bestaat een risico op infectie op de plaats van de tracheacanule (stoma)

Zodra uw kind zijn tracheostomie heeft gehad (indien nodig), zal het ziekenhuisteam een beademingsapparaat aansluiten en instellingen toepassen die specifiek zijn voor de behoeften van uw kind. Zij zullen u instructie geven over het beademingsapparaat, hoe u de tracheacanule van uw kind moet verzorgen, hoe u de tracheacanule moet verwisselen, wat u moet doen in een noodgeval en alle andere zorg die nodig is. Een goede maatschappelijk werker in uw team kan ook erg behulpzaam bij het plannen van het ontslag van uw kind naar huis. U zult zich vermoedelijk overweldigd voelen, maar vertrouwt u erop dat u in staat zult zijn om te leren en een expert te worden in de zorg voor uw kind. De beademingsapparaten die in het ziekenhuis worden gebruikt zijn tamelijk groot maar thuisbeademingsapparaten zijn betrekkelijk draagbaar, waardoor kinderen naar school kunnen, kunnen reizen en een complete reeks ervaringen kunnen opdoen. Het zal extra planning en voorbereiding vragen, maar naar verloop van tijd zult u zien dat een interessant leven kan worden geleid.

Niet-invasieve ondersteuning

Zoals eerder genoemd is er een kleine groep MTM-kinderen die niet zoveel ademhalingsondersteuning nodig hebben. Zij zijn niet alleen in staat om zelfstandig te ademen, maar enkelen kunnen uiteindelijk rechtop zitten en leren lopen. Maar ook in deze groep zijn er verschillende niveaus van behoefte aan ondersteuning. Daarom is het waardevol om een team professionals te hebben die uw kind goed kunnen evalueren gebaseerd op zijn/haar mogelijkheden en doelen. Het is binnen deze groep normaal dat tijdens elk type ziekte het vermogen om zonder ondersteuning te ademen ernstig in gevaar kan worden gebracht. In staat zijn om de toegenomen behoefte aan ondersteuning te onderkennen en de interventies te kunnen bieden is heel belangrijk.

De meest gebruikelijke vorm van ondersteuning is BiPAP (BiLevel Positive Airway Pressure). CPAP of continue positieve luchtdruk (Continuous Positive Airway Pressure) moet niet worden gebruikt bij patiënten met een neuromusculaire ziekte als MTM. BiPAP werkt door het leveren van luchtwegondersteuning via een masker dat over de neus zit of over neus en mond. Bij jonge kinderen wordt een masker dat de neus en mond bedekt echter vaak niet aanbevolen. Het masker wordt verbonden met een BiPAP-apparaat of een klein draagbaar beademingsapparaat. De instellingen worden bepaald door de arts van uw kind en moeten minimaal jaarlijks worden geëvalueerd. Bij ziekte van uw kind kan uw arts een tijdelijke instellingswijziging in overweging nemen als uw kind problemen heeft met ademen. Vaak gebruiken kinderen met een mildere vorm van MTM de BiPAP tijdens de slaap en bij ziekte om hypoventilatie te voorkomen. Voor sommige kinderen is het nodig dat zij de BiPAP langere perioden overdag gebruiken. Nogmaals, omdat sommige van onze kinderen sterker zijn dan anderen, zal een professional in staat zijn om u te begeleiden.

Een andere vorm van non-invasieve ondersteuning is via een negatieve-drukbeademingsapparaat (NPV, negative pressure ventilator). Dit werkt als de oude ijzeren long waarin mensen werden geplaatst toen polio een enorme epidemie was. Net als dat het beademingsapparaat kleiner en draagbaarder is geworden, geldt dat voor de NPV. Er is een kuras of schaal die over de borst en romp van de patiënt past en die verbonden wordt met een beademingsapparaat die lucht in en uit de longen forceert door het gebruik van negatieve druk. Als uw kind inademt, voelt het apparaat dit en expandeert de longen meer en vermindert zo de werkbelasting van de spieren van uw kind. Het imiteert de manier waarop we van nature ademen wat door gebruik van negatieve druk is.

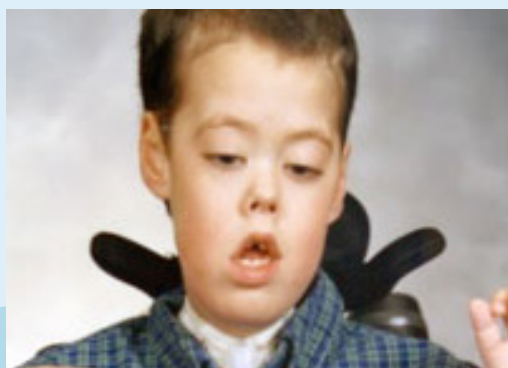
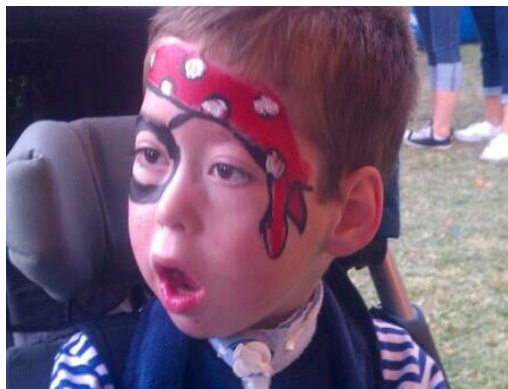
Het kennen en in overweging nemen van alle opties gebaseerd op de mogelijkheden van uw kind zal u en uw team van deskundigen helpen een zorgplan te ontwikkelen dat goed is voor uw kind en uw gezin.

Hoewel het leveren van de soort ademhalingsondersteuning kan verschillen, is er andere medische apparatuur die bijna alle MTM-kinderen gebruiken. U heeft misschien de termen “pulmonale hygiëne” of “longtoilet” gehoord, wat in wezen verwijst naar het gezond en functionerend houden van de longen. Alle apparaten die hier worden opgenoemd zijn nodig. Zij helpen uw kind gezond te houden en zorg te bieden bij ziekte. Zij zijn cruciaal bij de voortdurende dagelijkse verzorging van uw kind. Ondanks dat u ze nu misschien niet gebruikt, kan er een moment komen dat dat wel nodig is en het is belangrijk om ze dan al in huis te hebben.

VOORDELEN VAN BIPAP EN/OF NPV	NADELEN VAN BIPAP EN/OF NPV
Geen operatie nodig	Huidirritatie door het masker of het kuras
Vermogen om te spreken en te slikken blijft intact	Het masker verstoort communicatie en interacties
Gebruik alleen indien nodig	Mogelijk opzetten van de maag
Middenrifspier blijft werken	Masker/kuras wordt door een jong kind mogelijk niet verdragen

OVERZICHT ADEMHALING

The Joshua Frase Foundation







THUIS-APPARATUUR

Beademingsapparaten

De huidige beademingsapparaten zijn erg geavanceerd en betrekkelijk draagbaar waardoor onze kinderen, met wat extra planning en voorbereiding, naar school kunnen, kunnen reizen en een uitgebreide reeks ervaringen kunnen opdoen.

Enkele van de negatieve effecten van de tracheostomie/het beademingsapparaat zijn de afhankelijkheid van de machine en een verminderd spraakvermogen. Hoewel sommige kinderen leren spreken, kunnen anderen dat misschien niet. Een spraaktherapeut kan uw kind helpen bij het leren spreken met een tracheacanule. Dit betekent meestal het gebruik van een spreekklep op de tracheacanule waardoor lucht van het beademingsapparaat in de patiënt komt, maar de lucht met kracht langs de tracheacanule perst en via de stembanden de neus of mond uit. Sommige mensen met MTM communiceren ook met gebarentaal of ondersteunende communicatieapparaten.



Respironics Trilogy

BiPAP (BiLevel Positive Airway Pressure)-ondersteuning

BiPAP is een term bedacht door een bedrijf dat het eerste een apparaat ontwikkelde voor dit type therapie. Het apparaat en de mogelijkheden ervan verschillen enorm van de welbekende CPAP-apparaten, in die zin dat het apparaat de druk aanpast naar een lagere instelling wanneer de patiënt uitademt. Dit maakt een natuurlijkere en gemakkelijker uitademing mogelijk. Er zijn nu nieuwere apparaten die nog geavanceerder zijn en de ademhaling helpen ondersteunen zonder dat een tracheostomie nodig is. Een populair apparaat dat voor veel patiënten met verzwakte spieren wordt gebruikt is een Trilogy-beademingsapparaat. Het is in wezen een zeer geavanceerd "BiPAP"-apparaat. Er zijn twee primaire instellingen die de arts van uw kind zal instellen gebaseerd op de behoeften van uw kind. Deze zijn bekend als de inspiratoire positieve luchtdruk of IPAP en de expiratoire positieve luchtdruk of EPAP. De EPAP-instelling zal lager zijn dan de IPAP-instelling, waardoor uw kind tegen minder luchtdruk kan uitademen. De geavanceerdere apparaten, zoals de Trilogy, hebben een AVAPS (Average Volume Assured Pressure Support)-instelling. Het apparaat zal zich automatisch aanpassen aan veranderingen om een adequaat tidal volume (ademvolume) te behouden. Het tidal volume (ademvolume) wordt gedefinieerd als de hoeveelheid lucht die met een enkele ademhaling in- of uitgeademd wordt. Dit kan nuttig zijn wanneer de behoeften van uw kind zouden kunnen veranderen, zoals tijdens een ziekte van de luchtwegen.

CPAP

Continue positieve luchtwegdruk (CPAP) is een behandeling die continue luchtdruk gebruikt om het achterste deel van de keel open te houden. De behandeling is alleen ontwikkeld voor mensen met slaapapneu. Het is geen behandeling voor hypoventilatie als gevolg van zwakke ademhalingspijpen. Het moet **nooit worden toegepast** als een manier van ondersteuning voor patiënten met neuromusculaire ziekte en moeite met ademen.

Afzuigapparaat

Dit is een cruciaal apparaat dat u waarschijnlijk altijd bij u heeft. Het afzuigapparaat is in wezen een zuiger om slijm uit luchtwegen en speeksel uit mond en neus te verwijderen. Spierzwakte door MTM tast het slikken aan en daarom wordt het afzuigapparaat ook gebruikt om speeksel en slijm dat zich in de mond, neus en longen ophoopt te verwijderen. De opeenhoping van speeksel en slijm kan een broedplaats worden voor infecties en kan slijmpropen doen ontstaan. Een slijmprop is een dikkere afscheiding die het kind niet kan ophoesten door de spierzwakte.



DeVilbiss 7305

Slijmpropen kunnen fataal zijn omdat zij de luchtweg kunnen blokkeren en verhinderen dat er luchtuitwisseling in en uit de longen plaatsvindt. Het proces van het vrijhouden van de luchtwegen van slijm wordt "pulmonale hygiëne" genoemd. Naast het afzuigapparaat kan een pulsoximeter, vernevelaar, bevochtiger voor vochtgehalte, afzuigslangen en fysiotherapie voor de longen u helpen de dagelijkse pulmonale hygiëne van uw kind te bewaken en onderhouden.



BELANGRIJKE OPMERKING: Als u het ziekenhuis verlaat zonder de volgende apparatuur, vraag dan wat daarvan de reden is en vraag vervolgens uw arts om u een voorschrift te geven voor de apparaten die op de volgende pagina's worden genoemd.

Pulsoximeter

Algemeen gebruikte namen zijn pulsoximeter of saturatiemeter. Dit apparaat is een absolute noodzaak voor alle kinderen met MTM. Het bewaakt het zuurstofgehalte of de zuurstofsaturatie in het bloed. Het detecteert ook de hartslag. Het geeft een alarm af wanneer de zuurstofgehaltenes van uw kind omlaag gaan en als de waargenomen hartslag onder of boven normaal is. Verifieer bij uw arts om de juiste O₂ (zuurstof)-parameters voor uw woongebied te weten te komen.



Masimo Rad-8 pulsoximeter

Afhankelijk van de hoogte van het gebied waar u woont zal het alarm worden ingesteld om af te gaan als een bepaalde gevaarzzone wordt bereikt. Als het lage-zuurstofalarm afgaat is dit een noodsituatie. U leert om de verschillende dingen te controleren, zoals een mogelijke ontkoppeling van de beademingsondersteuning, een verstopte tracheacanule, of de lage waarde kan het begin zijn van een luchtweginfectie. Het dagelijks continu bewaken van de zuurstofgehaltenes van uw kind is noodzakelijk. De normale hartslag van uw kind in rust weten, kan u ook helpen om te signaleren wanneer er problemen dreigen.

Vernevelaar

Een vernevelaar is een apparaat dat ervoor zorgt dat bepaalde vloeibare geneesmiddelen worden verdampt en in de longen geïnhaleerd. Veel van onze kinderen krijgen geneesmiddelen als Albuterol, Pulmicort®, Pulmozyme®, DuoNeb® en FloVent® als deel van een dagelijkse therapie voor luchtwegonderhoud. Deze geneesmiddelen kunnen invloed uitoefenen op het verminderen van ontstekingen in de luchtwegen of het verdunnen van de longsecreties. De geneesmiddelen worden meestal in de ochtend gegeven en opnieuw in de avond. Aanvullende behandelingen worden gewoonlijk aanbevolen als het kind een verkoudheid ontwikkelt of een ander ademhalingsprobleem. Men is van mening dat het overlevingspercentage van MTM-patiënten wordt verbeterd door intensief luchtwegonderhoud. Verifieer bij uw arts of een intensief luchtwegonderhoudsprogramma het overlevingspercentage voor uw kind zal verbeteren.

Fysiotherapie van de thorax

Fysiotherapie van de thorax (CPT) wordt gebruikt om secreties los te maken. Een percussievest wordt vaak gebruikt als de primaire therapie. Er zijn veel verschillende termen en verschillende merknamen voor een percussievest, maar elk van deze gevallen gebruikt een apparaat lucht om snel in een vest in te blazen en vervolgens het vest leeg te laten lopen. Het resultaat is dat het vest zorgt voor schudden van de borstholte van het kind. Dezelfde therapie kan met de handen worden uitgevoerd met percussiecupps. De ouder klopt herhaaldelijk met de percussiecupps op de borst van het kind. Fysiotherapie van de thorax kan worden voltooid met gebruik van het percussievest of de cups. Het vest (of wikkeldoek voor hele kleine kinderen), behandelt echter verschillende kleine gebieden in één keer, en verder zorgt het ervoor dat de ouder de handen vrij heeft om afzuigen en andere taken uit te voeren. Veel ouders geloven dat fysiotherapie van de thorax cruciaal is voor het behoud van de gezondheid en het voorkomen van potentieel fatale slijmproppen en longontstekingen. Noch fysiotherapie van de thorax, noch een percussievest kunnen echter de enige manier zijn voor het vrijmaken van de luchtweg bij een patiënt met neuromusculaire zwakte en slecht hoesten, omdat zij alleen slijm losmaken en het gemakkelijker maken om slijm te verwijderen door hoesten.

Intrapulmonale percussieventilatie (IPV)

Een ander hulpmiddel dat kan worden gebruikt om secreties losser te maken voorafgaand aan verwijdering met het hoesthulpmiddel is een IPV. Afhankelijk van het kind zou het gemakkelijker secreties in beweging kunnen brengen vergeleken met het CPT-vest. Sommige kinderen reageren beter op een IPV en sommige op vest-therapie, zowel wat betreft verdraagbaarheid als werkzaamheid. Gebruik uw tijd in het ziekenhuis om beide te proberen en kijk welke het beste werkt voor uw kind. Dit apparaat werkt door het geven van snelle maar kleine explosies lucht direct in de luchtweg via een adapter voor het beamingscircuit of een gezichtsmasker.

Dit zorgt ervoor dat de luchtwegen openen en de secreties van de longbekleding loskomen zodat zij gemakkelijker kunnen worden verwijderd. Medicatie kan worden verneveld met het apparaat terwijl het ook helpt bij het losser maken van de secreties. Onderzoek heeft aangetoond dat afhankelijk van de opstelling, niet zoveel van de medicatie aan de patiënt wordt afgegeven door gebruik te maken van het apparaat, dus houd dat in gedachte als u de volgorde van uw behandelingen kiest. Een zoutoplossing kan ook worden gebruikt terwijl het apparaat bezig is. Sommige ziekenhuizen verwijzen naar de IPV als de "Metaneb". Dit is een versie van de IPV gemaakt door Hill-Rom. Het is niet aanpasbaar voor de thuisomgeving, maar lijkt in zijn werking sterk op het apparaat dat u mee naar huis krijgt.

CoughAssist (hoesthulp):

De CoughAssist, ook bekend als insufflator-exsufflator, helpt ook om het slijm omhoog en naar buiten te bewegen en is de enige effectieve manier om een hoest bij een patiënt met neuromusculaire zwakte te vervangen. Daarom is het een essentieel onderdeel van de dagelijkse ademhalingszorg van uw kind als uw kind in orde is en zeer belangrijk als uw kind ziek is.

De CoughAssist is een apparaat dat de hoest imiteert. Het apparaat wordt verbonden aan de tracheacanule van uw kind als hij/zij invasief wordt beademd of het kan gebruikt worden met een masker bij kinderen die geen tracheostomie hebben. Eerst wordt lucht in de longen gebracht om ze te vullen en daarna wordt de lucht uitgezogen. De zuigactie imiteert de krachtige druk van een hoest in een poging om secreties uit de kleine luchtwegen van de longen te verplaatsen. Door de spierzwakte hebben MTM-kinderen geen krachtige hoest. In feite kunnen er veel helemaal niet hoesten. De CoughAssist kan in combinatie met de andere hierboven beschreven behandelingen worden gebruikt, maar is vaak effectief als het enige hulpmiddel voor het vrijmaken van de luchtweg.

Het is belangrijk om eraan te denken dat uw kind vaak CoughAssist-behandelingen nodig heeft als hij/zij ziek is, net zo vaak als u moet hoesten wanneer u ziek bent. Dit kan betekenen dat iedere 1-2 uur de CoughAssist moet worden gebruikt wanneer uw kind ziek is, en zo nodig vaker. Dit is erg belangrijk als uw kind in het ziekenhuis is; hij/zij heeft een recept nodig voor de CoughAssist waarop is aangegeven hoe vaak en met welke drukken de behandeling kan worden gegeven. Uw kind moet een 'naar behoefte' of 'PRN'-recept voor de CoughAssist hebben, zodat hij/zij deze zo vaak kan gebruiken als nodig is.

In sommige gevallen kan behandeling met een vernevelaar met albuterol of zoutoplossing worden gebruikt om slijm vrij te maken, gevolgd door het percussievest en dan de CoughAssist. De CoughAssist is het laatste onderdeel dat helpt om de luchtwegen en longen vrij te maken van secreties die door de twee eerste behandelingen zijn losgemaakt.

Als uw kind geen CoughAssist heeft, zou u de longarts moeten vragen of uw kind profijt zou kunnen hebben van een dergelijk apparaat. Uw verzekeraar zou kunnen proberen u uw CoughAssist-apparaat of uw slijmmobilisatiehulpmiddel (CoughAssist/IPV) te weigeren en er maar één vergoeden. Help uw arts eraan te denken dat bij myopathiën de patiënt niet alleen hulp nodig heeft bij het mobiliseren van secreties, maar ook bij de verwijdering van secretie (hoest). Dit helpt hem/haar bij het schrijven van de brief van medische noodzaak. Veel onderzoeken ondersteunen het CoughAssist-apparaat als de zorgstandaard voor myopathiepatiënten.



Philips Respironics T70
CoughAssist



ALARMSTORING EN -MOEHEID 101

Alarmmoeheid is gevaarlijk, zelfs in ziekenhuizen, waar sterfgevallen en letsel ten gevolge van dit fenomeen daadwerkelijk plaatsvinden.

Wat is alarmmoeheid?

Als uw alarmeringen steeds afgaan om niet dringende redenen en u er niet meer op reageert. Zij verliezen op deze manier hun kracht om u te alarmeren voor een noodsituatie wanneer deze zich voordoet.

Wat is een alarmstoring?

Van een alarmstoring is sprake als een onderdeel van de apparatuur te traag of helemaal niet alarmeert in een noodsituatie. Er zijn verschillende redenen waarom dit kan gebeuren. [Zie dit document op de JFF-website voor meer informatie.](#) Denk eraan dat alarmeringen alleen nuttig zijn als zij voor uw kind juist zijn ingesteld en deze zijn aangesloten en op de juiste wijze van stroom worden voorzien. Werk samen met uw longteam om de apparatuur aan uw kind aan te passen en verzeker u ervan dat u extra hulpmiddelen heeft in geval van storingen van het apparaat.



Als ouders van beademingsapparaatafhankelijke kinderen is het begrijpen van de factoren die bijdragen aan alarmstoring en alarmmoeheid uitermate belangrijk om onnodig hypoxisch letsel en verlies van levenskansen te voorkomen. Iedere seconde telt bij het aanpakken van acute ademhalingsvoorvallen; zoals we in het veld zeggen, “tijd is weefsel”.

Belangrijke opmerking wat betreft ademhalingsapparatuur

Alle essentiële ademhalingsapparatuur die hierboven is besproken heeft elektrische stroom nodig om te functioneren. Het is belangrijk om een reserveapparaat te vragen voor al deze apparaten, indien mogelijk (met name voor het afzuigapparaat en het beademingsapparaat), een reserveaccu indien beschikbaar en/of adapters of snoeren die gebruikt kunnen worden tijdens reizen in voertuigen. Deze reservestroombronnen zijn van nut als u begint met zich in de buurt buiten te wagen en zijn ook cruciaal in gevallen van stroomuitval en apparatuurstoringen. Veel gezinnen zullen ook investeren in reservegeneratoren voor hun huis en u kunt met het ziekenpersoneel bespreken of de overheid hulp biedt voor deze omstandigheden. Ook wordt aanbevolen dat u contact opneemt met uw energieleverancier en hen laat weten dat u een kind heeft dat vertrouwd op “levensondersteunende apparatuur”, wat hen in staat zal stellen om het herstellen van stroom naar uw huis prioriteit te geven in het geval van een wijdverbreide stroomuitval. Een andere stap kan zijn om uw lokale ambulancedienst te informeren om hen te laten weten dat u een kind heeft met een beademingsapparaat. Dit helpt hen om degene die mogelijk in de toekomst een beroep op hen zou kunnen doen, te leren kennen.

Zuurstof

Meestal zal adequaat luchtwegonderhoud en beademingsapparaatondersteuning de persoon met MTM in staat stellen om net als iedereen 'kamerlucht' in te ademen. Maar soms hebben zij extra zuurstof nodig (kamerlucht bevat 21% zuurstof), die kan worden geleverd door een cilinder met perslucht, een kleiner systeem met vloeibare zuurstof of een elektronische zuurstofconcentrator. De zuurstof kan continu gegeven worden door het beademingsapparaat in wisselende hoeveelheden of kan toegediend worden via een neuscanule of gezichtsmasker, wat van toepassing is. Aanvullende zuurstof moet nooit worden gegeven zonder eerst te vragen waarom het nodig is en te proberen de oorzaak te behandelen. De meest voorkomende oorzaak is een slijmprop in de longen, en de behandeling zou in dat geval het gebruik van de CoughAssis moeten zijn om het slijm te verwijderen.



Zuurstoftanks

Een recept van de arts is vereist voor zuurstof en net als andere medicatie moet de zuurstof worden gebruikt volgens de instructies. Uw arts kan u instrueren om de zuurstof regelmatig te gebruiken of "PRN" (naar behoefte), om de zuurstofsaturatie van uw kind binnen een bepaald bereik te houden. Het is belangrijk om te begrijpen dat een toegenomen behoefte aan zuurstof meestal wijst op ademhalingsproblemen die aangepakt moeten worden - bijvoorbeeld een CoughAssis-behandeling en afzuigen van een slijmprop of het behandelen van een longontsteking. Geef geen zuurstof of verhoog deze niet zonder ook te proberen het onderliggende probleem aan te pakken en vraag advies aan uw arts als uw kind zuurstof nodig heeft. Zuurstof kan vaak inefficiënte CO₂ (koolzuurgas)-gehaltes in het bloed opbouwen en de prikkel om te ademen verlagen. [De meest voorkomende fouten bij ademhalingszorg](#)

Reanimatiebeademingsballon ('ambuballon')

Een ambuballon (een vorm van een aangepast handmatig reanimatieapparaat) is een draagbaar hulpmiddel dat wordt gebruikt om handmatig inademen met lucht te blazen in de longen van patiënten die zelf niet meer goed ademen. Voor de meeste MTM-patiënten is dit een onmisbaar hulpmiddel dat u altijd bij u moet hebben. Door in deze zichzelf opblazende zak te knijpen, geeft deze volledige ademhalingen via de neus en mond of via de tracheacanule. Vaak geeft u ademhalingen van de ambuballon als u routinematig afzuigt of als bij uw kind een vollere of diepere ademhaling nodig is. Het is ook belangrijk om de ambuballon met u mee te nemen als uw kind een beademingsapparaat gebruikt in het geval van storing van het apparaat. De ambuballon wordt gebruikt om de noodzakelijke ademhalingen te geven, terwijl backup-hulp arriveert. Als uw kind zuurstof nodig heeft, kan een ambuballon gemakkelijk aan een zuurstofbron worden aangesloten. In een noodgeval kan een ambuballon worden gebruikt om diepe ademhalingen te krijgen.



Ambuballon



VOEDING EN MAAG-DARMZORG

Voeding

De meeste van deze kinderen hebben niet de spiertonus die nodig is voor het tot zich nemen van voeding via de mond. Zij krijgen de voeding die zij nodig hebben in vloeibare vorm via een voedingssonde. Het kost energie om voedsel te kauwen en door te slikken, waardoor uw kind vermoeid raakt voordat hij/zij genoeg voedsel kan eten om voldoende gevoed te zijn. Daarnaast zou uw kind, als hij/zij aanzienlijke problemen heeft met ademen, moeite kunnen hebben met het veilig coördineren van ademen en slikken. Uw arts zou een speciaal middel kunnen voorschrijven of u kunt besluiten thuis zelf een middel te maken, met gebruikmaking van een speciale blender zoals een Vitamix. Een Vitamix is een krachtige blender die voedsel vloeibaar maakt zodat het door een dunne sonde kan gaan. Onze gemeenschap heeft altijd veel succes met de Vitamix, maar we weten dat er andere vergelijkbare blenders op de markt zijn. Het nemen van de beslissing om het voedsel van uw kind zelf te maken vereist planning en een consult bij een diëtist om te zorgen voor voldoende voedingsstoffen- en calorieëninname.

Als u ervoor kiest sondevoeding te gebruiken, zou u de volgende vragen aan de arts van uw kind moeten stellen om te bepalen welke samenstelling het beste is voor opname en absorptie.

- 1 – Hoe belangrijk is op eiwit gebaseerde sondevoeding?
- 2 – Is er sondevoeding die beter is voor de leverfunctie?
- 3 – Is het minder aannemelijk dat op aminozuur gebaseerde sondevoeding de leverenzymen verhoogt?

Obstipatie

Obstipatie, problematische darmbewegingen of het hebben van 3 of minder keer ontlasting per week treft 50% van de kinderen in de MTM-gemeenschap en kan heel onaangenaam zijn. Spierzwakte, afgenomen activiteit, dieet en medicatie kunnen bijdragen aan obstipatie en tragere beweging van de ontlasting door de darm. Ontlasting die traag door de darm beweegt kan hard en droog worden en moeilijk door de darm passeren, wat ervoor kan zorgen dat de buik opzwelt. Goede zorg kan dit probleem helpen verlichten.

Dagelijkse routine, toilettraining, dieet, goede hydratatie, natuurlijke middelen en medicatie zoals ontlastingsverzachters, laxemiddelen, pruimensap, zetpillen en klysma's kunnen helpen. Raadpleeg uw arts om de meeste geschikte darmroutine voor uw kind te kiezen.

NG-sonde/G-tube

Een NG-sonde is een afkorting voor een nasogastrische sonde (neus-maagsonde), een soepele voedingssonde die door de neus naar omlaag gaat tot in de maag. Deze sonde wordt gewoonlijk gedurende korte tijd gebruikt.

Een G-tube (gastronomietube) is een klein operatief geplaatst hulpmiddel, gewoonlijk een "button" genoemd, dat direct de maag binnengaat en een blijvendere oplossing dan de NG-sonde is. Deze wordt gebruikt om vloeibare voeding rechtstreeks in de maag te brengen zonder dat de persoon hoeft te slikken.



G-Button

Slikken vereist dat veel spieren op een gecoördineerde wijze samenwerken, waaronder de epiglottis, een "luikje" dat op het juiste moment de luchtweg afsluit, waardoor voedsel niet in de longen komt. Sommige kinderen leren hun eigen speeksel in te slikken en uiteindelijk wat voedsel of vloeistoffen, maar het kan tijd kosten. In het ziekenhuis moet een test worden gedaan met een röntgenfoto om te bekijken hoe het slikken van uw kind functioneert voordat voedsel of vloeistoffen worden aangeboden. De test wordt gewoonlijk een slikonderzoek genoemd. Bijna alle MTM-kinderen hebben een G-tube nodig. De G-tube en begeleidend voedingsapparaat zijn gemakkelijk te gebruiken en stellen kinderen in staat te groeien terwijl de dreiging van voedsel dat in de longen komt wordt beperkt.

Nissen fundoplicatie

In de meest algemene termen gezegd, verstevigt deze chirurgische ingreep het bovenste gedeelte van de maag om reflux en braken te voorkomen. Braken kan irritatie van de slokdarm veroorzaken, maar er is ook een risico op aspireren. Aspireren gebeurt wanneer slijm, braaksel of vloeistof in de luchtwegen worden ingeademd. De spieren die reflux beperken zijn bij MTM-kinderen ook zwak. Kinderen die significant braken en/of met reflux, hebben mogelijk een Nissen nodig. In veel gevallen wordt een Nissen uitgevoerd tegelijkertijd met de plaatsing van een G-tube. Soms kan medicatie nodig zijn om de reflux onder controle te helpen houden, met of zonder een Nissen. Uw maagdarmspecialist zal helpen bepalen welke medicaties en operaties het nuttigst zijn.



ORTHOPEDISCHE ZORG

De meeste kinderen met MTM kunnen niet lopen (niet-ambulant) en moeten een rolstoel gebruiken. Deze kinderen zijn ook niet-gewichtdragend (NWB) waardoor hun botten dunner en zwakker kunnen zijn dan die van andere kinderen van hun leeftijd. Hoe eerder u uw kind kunt onderwerpen aan oefeningen en fysiotherapie/bezigheidstherapie, des te meer u de kans op het maximaliseren van zijn/haar fysieke mogelijkheden en botsterkte kan verhogen. Werken aan oefeningen voor het bereik van bewegingen kan het stijver worden van spieren en pezen door beperkte bewegingen voorkomen. Uw maatschappelijk werker van het ziekenhuis heeft informatie over vroege-interventieprogramma's in uw regio en zal u in contact brengen met fysio- en bezigheidstherapeuten die kunnen helpen bij de fysieke ontwikkeling van uw kind.

Bij de geboorte hebben sommige MTM-kinderen klompvoeten, waarbij de voet bij de enkel naar binnen draait ten gevolge van te zwakke spiersterkte. Een orthopedisch specialist zal u wellicht begeleiden bij de verschillende behandelmogelijkheden waaronder gipsen, bracen en een operatie waarbij de pees wordt losgemaakt. Vaak zullen kinderen EVO's dragen (enkel-voetorthesen) om hun voeten in lijn te brengen. Het dragen van EVO's is een pijnloze manier om groeiende voeten in lijn te houden.



Enkel-voetorthesen

Het is normaal voor kinderen met MTM dat ze erg lang zijn voor hun leeftijd. In veel gevallen komt de lengte van de kinderen boven de 90% van alle kinderen uit. Omdat uw kind groeit, heeft u ook een orthopedisch specialist nodig om de spinale problemen in de gaten te houden, zoals scoliose (zijdelings krommen van de wervelkolom). Scoliose komt vrij vaak voor onder MTM-kinderen, omdat hun spiergroei hun botgroei niet bij kan houden en het moeilijk kan zijn om een goede houding te behouden. Sommige kinderen dragen een TLSO (thoracaal-lumbaal-ondersteuningsorthese, ook bekend als "bodyjacket"), wat eruitziet als een hard vest dat het rompgebied ondersteunt. Botdichtheidstests kunnen worden uitgevoerd om te kunnen volgen hoe botdichtheid eruitziet na groeispurts. Vroege interventie en het hebben van een goede orthopedisch specialist in uw team kunnen ervoor zorgen dat dit proces soepel verloopt. Omdat uw kind groeit, kan de scoliose een probleem worden voor het zich comfortabel voelen en ademen. Chirurgie om de kromming te corrigeren zou overwogen kunnen worden. Het is een ingrijpende procedure, maar kan verlichting bieden.



TLSO-brace

Een ander algemeen orthopedisch probleem dat veel voorkomt bij MTM-kinderen is heupluxatie. Dit is het geval wanneer de kop van het dijbeen gedeeltelijk verschuift uit de holte en wordt deels veroorzaakt door de hypermobiliteit van het gewricht en deels door de afwezigheid van belastbaarheid. Het werken met uw therapieteam om een staander te verkrijgen om uw kind te helpen bij oefeningen in het dragen van het gewicht om gewrichtsstabiliteit te behouden kan helpen bij het probleem, evenals het geven van geschikte input in de botten om verdere zwakte en totale ontwrichting of fractuur te voorkomen. De staander verzekert uw kind in een rechtopstaande positie bij toenemende uitdagende lichaamshoeken terwijl de knieën, heupen en borst worden vastgemaakt, en de staander heeft een hoofdsteun. Een hulpmiddel voor gesimuleerd kruipen, 'creepster crawler' genoemd, gebruikt een soortgelijk concept voor het dragen van gewicht in knieën en armen.

Denk erom dat het verkrijgen van gespecialiseerde apparatuur via de verzekering 6 maanden of langer kan duren, dus wacht niet te lang om ermee te beginnen. Wees u bewust van uw andere opties zoals de MDA, die apparatuur uitleent aan gezinnen als zij die beschikbaar hebben, en ook andere gezinnen via ondersteuningsgroepen op Facebook die mogelijk apparatuur hebben die zij niet meer gebruiken. Ga voor dit doel naar [JFF's Equipment Sharing Program](#).



MOBILITEIT

Zoals eerder aangegeven, zijn de meeste kinderen niet-ambulant en hebben een rolstoel nodig. De kinderen doen het vaak goed in een elektrische rolstoel die wordt bediend via een joystick of ander apparaat. Deze biedt zelfstandige mobiliteit aan kinderen die dit anders niet kunnen doen in hun ontwikkeling in de vroege kindertijd. In veel gevallen kunnen kinderen op jongere leeftijd omgaan met speelgoed dat de mobiliteit ondersteund of profijt biedt terwijl het ook een hulpmiddel is voor de spierontwikkeling.

Begin na 6-9 maanden met het aanvragen van de eerste rolstoel voor uw kind. Veel kinderen zullen starten met een rolstoel van het wandelwagentype. Vergoeding van een rolstoel via verzekering, overheidshulp of andere verzekeraars kan een lang proces zijn en vele maanden duren.



MOBILITEIT

The Joshua Frase Foundation





ANDERE KWESTIES EN OVERWEGINGEN

MTM is een zeldzame ziekte en ondanks grote vorderingen in onderzoek gedurende de afgelopen jaren is nog veel onbekend over MTM. Omdat spierzwakte duidelijk het belangrijkste probleem is waar iedereen met MTM mee te maken heeft, zijn er enkele andere problemen die worden ervaren door sommigen in onze gemeenschap. Deze aandoeningen zijn niet universeel, maar zouden op de een of andere manier gerelateerd kunnen zijn aan MTM, genetisch of als “bijeffecten” van de algehele aandoening.

Leverproblemen

Helaas hebben we een paar leden van onze gemeenschap verloren als gevolg van ernstige/ plotselinge leverbloeding. De technische term is peliosis hepatis (“peliosis (purpura) van de lever”). Het is niet duidelijk of en hoe dit kan worden gelinkt aan het MTM1-gen dat voornamelijk spieren treft, maar er is nog veel niet bekend over deze ziekte. Peliosis hepatis manifesteert zich als met bloed gevulde cysten in het leverweefsel die kunnen scheuren en hevige interne bloedingen veroorzaken. Er zijn een paar gevalsbeschrijvingen (enkele gepubliceerd en enkele alleen gedeeld in onze gemeenschap) die teruggaan tot de jaren '90, hoewel ze niet echt veel onderzocht zijn in termen van wat te doen wat betreft detectie, preventie en behandeling. Het is een wat zeldzame complicatie bij een al zeldzame ziekte. Beeldvormende onderzoeken zoals MRI, CT-scan en echo kunnen uitgevoerd worden om te zoeken naar tekenen van peliosis en periodiek screenen kan door u of uw arts worden overwogen. Er is echter geen goed bewijs dat screening met een echo of routine leverfunctiebloedonderzoek leverpeliosis kan detecteren vóór de levensbedreigende bloeding. Als een kind met MTM onverklaarbare koorts en buikpijn ervaart, is het belangrijk om peliosis als oorzaak in overweging te nemen, en op dat moment zou beeldvorming (echo/CT/MRI) geschikt zijn voor detectie.

Andere leverproblemen hebben zich voorgedaan bij sommige kinderen met MTM, zoals verhoogde leverenzymen, hoge galzuur- of galzoutwaarden en galstenen op basis van calcium. De specialist van uw kind zou een leverbiopsie kunnen voorstellen. Deze procedure is niet zonder grote risico's en moet alleen worden overwogen om te bekijken welke therapie toegevoegd of veranderd kan worden als resultaat van wat kan worden vastgesteld uit de biopsie. Er zijn MTM-kinderen overleden als gevolg van ongecontroleerde bloeding tijdens leverbiopsieën. Het is belangrijk op te merken dat hoewel laboratoriumtesten aangeven dat de bloedingstijden normaal zijn, sommige kinderen langdurig bloeden ondanks normale laboratoriumtestresultaten. Soms kan abnormale leverfunctie worden veroorzaakt door medicatie en vaak verdwijnen leverproblemen vanzelf. In sommige gevallen is medicatie nodig om een oplossing te vinden voor een abnormale leverfunctie.

Epileptische aanvallen

Sommige kinderen met MTM hebben ook epileptische aanvallen doorgemaakt, hoewel de prevalentie zeldzaam is (4% in één onderzoek). Epileptische aanvallen worden gedefinieerd als een excessieve golf van elektrische activiteit in de hersenen. Zij kunnen focaal zijn (in één gebied van de hersenen), multifocaal (in veel gebieden van de hersenen), of gegeneraliseerd (door de gehele hersenen heen). Enkele aanvalstypen zijn aanvallen met absences, partiële aanvallen en tonisch-clonische aanvallen. De oorzaak van de aanvallen bij deze kinderen wordt niet goed begrepen, hoewel ze soms het gevolg kunnen zijn van langdurig zuurstoftekort, koorts of ernstige infecties. Ongecontroleerde aanvallen kunnen leiden tot substantieel hersenletsel en zelfs overlijden.

Aanvallen kunnen soms moeilijk vastgesteld of gemakkelijk gemist worden. Tijdens een absence kan het kind bijvoorbeeld wezenloos staren of een soort “wegdromen” en niet responsief zijn. Dit type kan gemakkelijk gemist worden omdat kinderen met MTM vaak niet kunnen spreken en zwak zijn en soms langere tussenpozen hebben bij het knipperen van de ogen. Absences duren meestal enkele seconden tot enkele minuten. Tonisch-clonische aanvallen zijn soms duidelijker als het lichaam stijf wordt en schokt. Dit type kan enkele minuten tot veel langer duren. Aanvallen kunnen zich verschillend voordoen, van het absence-wezenloos-staren-type, naar een kleine stuip trekking of een repeterende beweging in een ledemaat of het gezicht, tot een meer significant tonisch-clonisch schokkend-lichaam-type.

Enkele kinderen hebben een “aura” voorafgaand aan de aanval zelf, die kan bestaan uit het gevoel dat er een aanval komt, verstijven, een vreemde geur of vreemde smaak. Na een epileptische aanval (postictale fase), kunnen kinderen verward zijn, slaperig zijn, hoofdpijn hebben, niet reageren, of een poosje ontdaan zijn. U kunt een hoge of lage hartslag zien, een afname in de zuurstofgehalten van het kind, zweterige huid, en/of wegdraaien van de ogen. Als u denkt dat uw kind een aanval heeft, moet u de naam van het kind roepen en proberen vast te stellen of hij/zij tijdens de aanval reageert.

Een EEG (elektro-encefalogram) kan het potentiële risico op epileptische aanvallen vaststellen, en zal zelden een aanval zelf vastleggen. Als zodanig zal een EEG slechts actuele hersenactiviteit laten zien; het laat niet zien of eerdere aanvallen hebben plaatsgevonden. Een EEG is dus heel nuttig voor het begrijpen van het risico op aanvallen en voor het helpen bepalen van medicatie voor de aanvallen, als dit nodig is. In enkele gevallen kan een verlengd (tot 24 uur of langer) EEG behulpzaam zijn bij het vastleggen van een opname van een aanval terwijl deze optreedt en dit kan uw neuroloog helpen om vast te stellen of de “aanvallen” die uw kind ervaart echt epileptische aanvallen zijn of in plaats daarvan een ander soort bewegingen of gedragingen. Er is veel variabiliteit in aanvallen. Als u denkt dat uw kind aanvallen heeft, bespreek dit dan met uw gezondheidszorgverlener.

Niet ingedaalde testikels

Niet ingedaalde testikels komen veel voor bij MTM en hoewel ze niet direct schadelijk zijn, kunnen niet ingedaalde testikels het risico op zaadbalkanker later in het leven verhogen. Veel ouders hebben ervoor gekozen de testikels omlaag te laten brengen door chirurgische interventie.

Droge ogen

Kinderen met CNM/MTM hebben de neiging minder vaak en minder volledig te knipperen. Dit kan leiden tot droge ogen, tranen van de ogen en gevoeligheid voor fel licht. Het is mogelijk dat uw kind zijn/haar ogen niet volledig sluit tijdens de slaap, wat ook leidt tot droogheid. Tekenen zijn onder meer roodheid en tranen. Op de lange termijn kan hoornvliesloslating plaatsvinden en littekenvorming op het oppervlak van de ogen.

Verscheidene interventies hebben anderen geholpen om de ogen te beschermen. Oogdruppels gedurende de dag regelmatig aanbrengen en bij de drogist verkrijgbare (zonder doktersrecept) zalf kunnen helpen.. Zalven en druppels zonder conserveringsmiddelen worden aanbevolen. Er zijn brilletjes voor de nacht waarvan is gebleken dat ze goed beschermen en zorgen dat de ogen continu vochtig blijven. Er is een operatie die kan helpen maar ook risico's met zich meebrengt, omdat een hechting wordt geplaatst om de oogleden dichter bij elkaar te houden.

Het brilletje helpt erg goed dankzij de vochtafdichting en het dichthouden van de ogen. Hier volgt een link naar een pagina met als voorbeeld een oogzalf die in het algemeen bij een plaatselijke apotheek kan worden gekocht: <http://www.refreshbrand.com/Products/refresh-lacrilube>

Oorinfecties

Opeenhoping van vocht achter het trommelvlies kan ontstaan ten gevolge van het niet slikken en kan worden gelinkt aan het chronisch gebruik van een beademingsapparaat. Dit vocht kan pijnlijk zijn en geïnfecteerd raken en heeft behandeling met antibiotica nodig. Sommige kinderen krijgen kleine oorbuisjes (ook myringotomiebuisjes genoemd) in hun trommelvlies geplaatst om overtollige vloeistof te laten ontsnappen, wat oorinfecties helpt voorkomen.

Botproblemen

In de loop van de tijd ontwikkelen botten die niet onderworpen zijn aan gewichtdragende lichaamsbeweging niet dezelfde sterkte en dikte als bij actieve kinderen. Dit kan betekenen dat botten vatbaarder worden voor fracturen. De arts van uw kind kan u verwijzen naar een specialist om dit te volgen. In het algemeen kan suppletie van calcium en vitamine D helpen om een goede botdichtheid en algehele botgezondheid te behouden en dit zou moeten worden overwogen bij alle personen met MTM. Het is ook belangrijk om indien mogelijk de blootstelling aan de zon te optimaliseren, want dit is de beste bron van vitamine D voor het lichaam. Sommige gezinnen hebben een behandeling met bisfosfonaten geprobeerd om te helpen bij het sterker maken van de botten.

Andere complicaties

Er zijn andere complicaties die zijn gedocumenteerd en/of zelf gemeld en binnen de gemeenschap gedeeld. Deze complicaties (die bij minder dan 10% van personen met MTM zijn gemeld, en vaak veel minder dan dat) zijn onder meer: nierstenen, galstenen, sferocytose (een verandering in de vorm van de rode bloedcellen), pylorusstenose (een vernauwing van de kringspier tussen maag en dunne darm), vitamine K-responsieve bloedingsneiging, afwijkend hartritme, vertraagde geslachtsrijpheid met laag testosteron, tandheelkundige problemen als gevolg van een kleinere mond of een hoge gehemelteboog, hydrocefalus (een opeenhoping van vloeistof in de hersenen), HIE (hypoxisch-ischemische encefalopathie, hersenschade veroorzaakt door zuurstoftekort) zichtproblemen, gehoorverlies, laag aantal bloedplaatjes, vergrote milt, bloedingsproblemen, tragere informatieverwerking en lager energieniveau. Als kinderen met neuromusculaire aandoeningen anesthesie krijgen, hebben zij een licht verhoogd risico op complicaties die verband houden met het gebruik van de anesthesie. Over het algemeen wordt anesthesie goed verdragen, maar het is belangrijk dat de medische professionals die erbij betrokken zijn zich bewust zijn van deze risico's. Neuromusculaire spierverslappende middelen (zoals succinylcholine) moeten worden vermeden. Hier tegenover staat dat personen met MTM GEEN risico lopen op het ontwikkelen van maligne hyperthermie (MH).



OPMERKING: al deze complicaties komen ZELDEN voor bij een zeer zelden voorkomende aandoening. Mogelijk krijgt uw kind geen van de 'andere complicaties'. We willen echter dat u volledig op de hoogte bent mocht dit toch aan de orde zijn.



MEDICATIE DIE VAAK GEBRUIKT WORDT BIJ KINDEREN MET MTM

Uw kind kan medicatie van de een of andere soort voorgeschreven krijgen. Elk kind is uniek en heeft zijn/haar eigen lijst van medicaties die hem/haar zijn voorgeschreven.

Hieronder volgt een overzicht van enkele gebruikte medicaties:

ALBUTEROL-IPRATROPIUMBROMIDE EN ALBUTEROLSULFAAT (DUONEB®) - worden gebruikt voor de preventie en behandeling van piepende ademhaling en kortademigheid veroorzaakt door ademhalingsproblemen.

OOGDRUPPELS/OOGZALF - helpt de ogen vochtig houden en helpt bij roodheid, jeuk en waterige ogen.

FLUTICASONPROPIONAAT (FLOVENT®) - Inhalatiesteroïden, ook corticosteroïden genoemd, verminderen ontstekingen in de longen. Deze worden gebruikt voor het behandelen van astma en andere luchtwegaandoeningen. Inhalatiesteroïden verminderen de ontsteking in de longen, wat de ademhaling vergemakkelijkt. Soms verminderen ze ook de productie van slijm.

PAMIDRONAAT - wordt gebruikt voor het behandelen van hoge bloedcalciumgehaltes en bepaalde botproblemen (botmetastasen/-laesies). Het wordt ook gebruikt om een bepaald soort botziekte te behandelen (ziekte van Paget) die afwijkende en zwakke botten doen ontstaan.

FENOBARBITAL - wordt algemeen gebruikt om epileptische aanvallen bij jonge kinderen te behandelen; kan intraveneus worden toegediend, geïnjecteerd worden in de spier of via de mond worden ingenomen.

PREDNISON - Prednison biedt verlichting bij ontstoken gebieden in het lichaam. Prednison is een corticosteroïd (een op cortison gelijkend geneesmiddel of steroïde). Het werkt op het immuunsysteem en helpt zwelling, roodheid, jeuk en allergische reacties verlichten.

PREVACID® - wordt gebruikt om maag- en darmulcera te behandelen en te voorkomen.

PULMICORT® - wordt gebruikt om symptomen veroorzaakt door astma (piepende ademhaling en kortademigheid) onder controle te houden en te voorkomen. Het werkt direct in de longen om het ademen gemakkelijker te maken door de irritatie en zwelling in de luchtwegen te verminderen.

PULMOZYME - wordt gebruikt om de ademhaling te verbeteren en het risico op longinfecties te verlagen. Het wordt samen met andere behandelingen gebruikt (bijv. thoraxfysiotherapie, andere medicatie, voedingssupplementen). Het werkt in de luchtwegen door de taaiheid/dikte van het slijm te verminderen, zodat het gemakkelijker uit de longen kan worden verwijderd.

SINGULAIR® - een medicatie die algemeen wordt gebruikt om astma-aanvallen en allergische symptomen te voorkomen.

TRIAMCINOLON - Triamcinolonacetonidezalf, (merknamen: Cinolar, Kenalog, Triderm) is een huidzalf die plaatselijk wordt aangebracht. De zalf wordt gebruikt voor de behandeling van ontstekingen of irritaties veroorzaakt door aandoeningen als allergische reacties, eczeem en psoriasis.

URSODIOL - wordt gebruikt om het ontstaan van bepaalde soorten galstenen te voorkomen.

VITAMINEN EN MINERALEN - zoals vitamine D; worden beschouwd als essentiële voedingsstoffen omdat zij gezamenlijk in het lichaam honderden functies uitvoeren. Zij helpen botten versterken, wonden helen en het immuunsysteem versterken. Zij zetten ook voedsel om in energie en herstellen celschade.

ZOLOFT® - een antidepressivum dat vooral wordt gebruikt om ernstige depressieve stoornissen te behandelen.

ZYRTEC® - wordt gebruikt om verkoudheid en allergische symptomen zoals niezen, jeuk, waterige ogen en een loopneus te behandelen.



UW KIND THUIS VERZORGEN

Elke ouder moet niet vergeten dat MTM/CNM-kinderen in de eerste plaats gewoon kinderen zijn! Zij hebben alle hoop en dromen, doorzettingsvermogen, vastbeslotenheid, liefde en zorg dat ieder kind heeft dat in deze wereld wordt geboren. Deze MTM-kinderen zijn intelligent, liefhebbend en gewoon grappig!

Zij houden van spelletjes spelen, origami, modelbouwen, sport kijken, go-karts rijden, vliegen met bestuurbare vliegtuigjes, wandelen in het bos, spelen in het zwembad, sporten, chillen met vrienden en zelfs helpen in en om het huis en de tuin! MTM-kinderen groeien goed en houden van het leven als ze veel van dezelfde kansen krijgen als elk ander kind!

In het licht hiervan zult u in dit hoofdstuk tips vinden hoe (en wanneer) u systemen in beweging moet zetten om u te helpen uw kind de best mogelijke zorg te geven.



Duurzame medische apparatuur (DME)

De medische apparatuur die standaard is voor MTM-gezinnen wordt gewoonlijk geleverd door een bedrijf voor duurzame medische apparatuur (DME). De beste tijd om uw lijst met benodigdheden samen te stellen is als u nog in het ziekenhuis bent bij het team van medische professionals die de behoeften van uw kind kennen. Het is ook de gemakkelijkste tijd om dingen goedgekeurd te krijgen bij uw zorgverzekeraar, want zij willen dolgraag uw kind uit het ziekenhuis ontslaan naar de thuiszorg waar de zorgkosten lager zijn. Vraag om alle artikelen waarvan uw team denkt dat u die nodig zult hebben en vraag ook om reserveartikelen. Soms is de standaardgoedkeuring die uw zorgverzekeraar biedt lager dan wat uw kind nodig heeft, omdat de standaarden niet altijd geschreven zijn met aandoeningen als MTM in gedachten. Het kan zijn dat uw arts een Letter of Medical Necessity moet schrijven en/of een Letter of Overutilization als begeleidende brief bij het voorschrift en uitleggen dat dekking gerechtvaardigd is voor uw kind.



Verpleegkundige zorg

Sommige zorgverzekeraars en veel nationale hulpprogramma's bieden verpleegkundige zorg aan huis. leg uit. Sommige landen geven alleen verpleegkundige zorg aan huis voor patiënten die een beademingsapparaat gebruiken. De maatschappelijk werker van het ziekenhuis zou in staat moeten zijn om de verpleegkundige zorg met u te bespreken en te helpen bij het kiezen van een uitzendbureau voor verpleegkundigen. De [Joshua Frase Foundation](#) kan ook helpen door u in contact te brengen met andere gezinnen in uw regio, zodat u meer te weten kunt komen over uw opties wat betreft verpleegkundige zorg.



Vroege interventie therapieën (Early Intervention, EI) voor kinderen

Vroege interventie (EI) is een programma dat therapieën biedt aan kinderen met een ontwikkelingsachterstand. Vroege-interventiediensten worden in de VS gemandateerd door de Individuals with Disabilities Education Act. MTM-kinderen komen gewoonlijk in aanmerking voor vroege interventie therapieën tot de leeftijd van drie jaar, op welke punt de school wordt verzocht therapieën over te nemen. Hun vroege interventie therapieën zijn onder meer: fysiotherapie, bezigheidstherapie en logopedie. Andere hulp die via vroege interventie wordt geboden, omvat mogelijk ook ondersteunende technologie en voedingsdiensten. Afhankelijk van het land worden veel van deze therapieën aan huis geboden. Deze diensten werken mogelijk met een gezinsbijdrage, afhankelijk van het land en het inkomen van het gezin.



Zorgen voor de zorgverlener

De ervaring van het hebben van een kind met specifieke behoeften is angstaanjagend en u en uw partner kunnen zich soms overweldigd voelen. Weet dat dat normaal is en dat steun vragen van anderen zoals familie, vrienden, anderen in de gemeenschap en professionele begeleiders vaak helpt. Niemand is ooit echt alleen. Een gezinstherapeut kan soms helpen bij gezinnen die de veranderingen moeten doormaken die samenhangen met een kind met speciale behoeften. Denk eraan dat als u lichamelijk en emotioneel gezond bent, u een betere zorgverlener kunt zijn voor uw kind.







VERZEKERING EN MEDICAID

De medische kosten voor personen met MTM zijn buitengewoon hoog. Vaak dekken de primaire verzekeringsplannen niet alle medische diensten die nodig zijn en de meeste zijn niet inclusief de dekking voor zorg van particuliere verpleegkundigen die de meeste kinderen met MTM nodig hebben. Het is erg belangrijk om te onderzoeken voor welke overheidsprogramma's uw kind in aanmerking komt, waaronder SSI (Supplemental Security Income) en/of Medicaid waiver-programma's. Elke staat heeft een Medicaid waiver-programma voor kinderen die afhankelijk zijn van medische technologie om thuis te kunnen wonen. In veel staten komen kinderen met MTM in aanmerking voor dit Medicaid-programma, dat niet meetelt voor een gezinsinkomen maar alleen wordt toegekend op basis van de medische behoeften van uw kind. Het is belangrijk om uw elektriciteitsmaatschappij te laten weten dat uw kind van elektriciteit afhankelijk is.

Hoewel de opzet van deze afstandsverklaring speciaal geïntroduceerd is voor kinderen als die van ons, hebben sommige staten uitsluitingsclausules, wachtlijsten of beperkte middelen. Het is belangrijk om onmiddellijk met het ziekenhuispersoneel/de maatschappelijk werker te bespreken voor welk Medicaid waiver-programma uw kind in aanmerking zou kunnen komen om te zorgen voor de best mogelijke vergoeding. [Hoe u socialezekerheidsuitkeringen in verband met arbeidsongeschiktheid kunt aanvragen bij myotubulaire myopathie.](#)

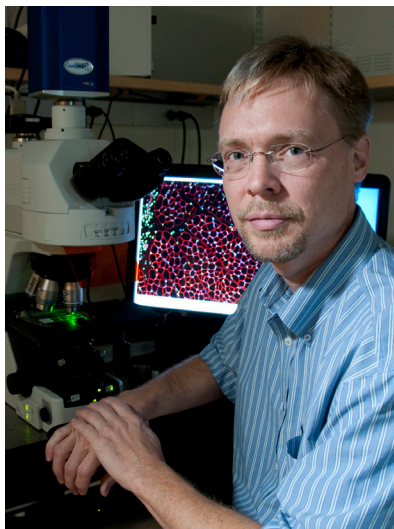




ONDERZOEK, BEHANDELINGEN EN REGISTERS

Participatie vanuit onze gemeenschap is van het grootste belang om mogelijk succes van deze therapieën die worden onderzocht te verzekeren. Het onderzoek is zo ver gevorderd dankzij gezinnen als die van u die bereid waren om de gezins- en medische informatie met deze wetenschappers te delen. Om alle onderzoeksinitiatieven voor onze gemeenschap te bekijken en om betrokken te raken gaat u naar de [Get Involved](#)-pagina op de website van JFF. Een ander ook heel belangrijk initiatief is de [International Family Registry for Centronuclear and Myotubular Myopathies](#). Het doel van dit register is om een onderzoeker-patiëntrelatie te ontwikkelen om onderzoekers in staat te stellen CNM/MTM beter te begrijpen en proefpersonen op te sporen voor klinische onderzoeken. Als u of een familielid getroffen bent/is door CNM/MTM, [kunt u zich hier registreren](#) het kost 10 minuten van uw tijd. Er zijn twee andere registers die door onze gemeenschap worden gebruikt, [CMDIR](#) en [The Myotubular and Centronuclear Myopathy Patient Registry](#). U kunt alle drie registers vinden op de website van de [Joshua Frase Foundation](#). Veel van de proefpersonen die tot nu toe zijn betrokken bij de preklinische onderzoeken voor onze gemeenschap, zoals [RECENSUS](#), hebben gebruikgemaakt van precies deze registers.

Er zijn twee biotechnologiebedrijven die dichterbij komen voor wat betreft de eerste behandelingen voor MTM. Audentes Therapeutics en Dynacure werken aan twee verschillende potentiële behandelingen die veelbelovend zijn gebleken in het laboratorium en preklinische gegevens. Beide bedrijven zijn klinische onderzoeken (proeven op mensen) begonnen en zij zijn erg geïnteresseerd in het leggen van contact met de CNM/MTM-gemeenschap en het maken van een verschil voor onze kinderen. Bekijk hun websites op: www.audentestx.com en www.dynacure.fr.





IN ERE HOUDEN EN GEDENKEN

Met het gebruik van medische technologie en geavanceerde ademhalingsondersteuning neemt het aantal personen dat leeft en het goed doet met MTM toe en het aantal overtreft de laatste over deze ziekte gepubliceerde gegevens. Een wrede realiteit is dat MTM teveel levens neemt, op een te jonge leeftijd. Terwijl we ongelofelijk hoopvol zijn over onze toekomst, is het triest dat er gezinnen zijn die het onvoorstelbare verlies van een kind onder ogen moeten zien terwijl hij/zij zo dapper tegen de ziekte vecht. Onze gemeenschap is er voor u, om u bij dit verlies te steunen en om uw dierbare in ere te houden en te gedenken. U staat er niet alleen voor. Degenen in onze gemeenschap die een kind hebben verloren aan MTM vinden troost in het contact met onze gemeenschap en geven ons de eer om te helpen de nalatenschap van hun kind een sterk en een gewaardeerd onderdeel van onze MTM-familie te houden. We bieden twee manieren om te gedenken...". Er zijn veel meer dan twee manieren, dus zeggen we "Er zijn manieren om onze dierbare kinderen die eerder dan ons zijn gegaan te gedenken; als u hiervoor kiest, zouden we graag overleden dierbaren die getroffen werden door CNM/MTM gedenken op de in memoriam-pagina van joshuafrase.org. We zouden u ook willen aanmoedigen hun informatie te registreren op de International Family Registry for Centronuclear and Myotubular Myopathies (wereldwijde kaart); hun informatie is net zo van doorslaggevende betekenis als van de kinderen die nog bij ons zijn. Om uw dierbare die overleden is op de in memoriam-pagina te gedenken, stuurt u de foto van uw kind samen met de geboortedatum en de datum van zijn/haar overlijden naar info@joshuafrase.org.



Alison, Paul, Isabella en Joshua Frase



BRONNEN EN LINKS

Joshua Frase Foundation

Om te beginnen zou u de Joshua Frase Foundation website kunnen bezoeken op www.joshuafrase.org.

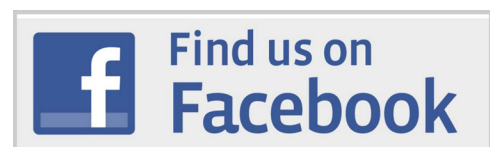
De JFF is de primaire locatie voor alle CNM/MTM-zaken. De JFF financiert al ruim twee decennia onderzoek en heeft meer dan 50% van het onderzoeksgeld wereldwijd gefinancierd voor preklinisch onderzoek naar gentherapie.

Verschillende van onze gezinnen delen hun tocht van doorzettingsvermogen en hoop onder [family stories](#). De website heeft heel veel materiaal dat u nuttig zult vinden. De facebookpagina van de Joshua Frase Foundation is [Joshua Frase Foundation supporting Centronuclear and Myotubular Myopathy](#). Het is een publieke pagina voor updates van onderzoeksinitiatieven en activiteiten in onze gemeenschap.



Facebook-ondersteuningsgroepen

Er is ook een geweldig actieve en ondersteunende gemeenschap op facebook. Hier zijn links naar enkele van de meest actieve besloten groepen: [CNM/MTM Families United](#) en [MTM/CNM \(Myotubular/Centronuclear Myopathy\) Family Support & Discussion](#). Op dit forum kunnen ouders vragen stellen, CNM/MTM-onderwerpen bespreken en aanmoediging vinden van onze wereldwijde gemeenschap.



Waar een wil is, is een remedie

De familie van William Whiston richtte Will Cure op, www.will-cure.org om financiering bij elkaar te krijgen om medisch onderzoek naar MTM te ondersteunen. Hun inspanningen blijven wetenschappers en projecten financieren die werken aan nieuwe therapieën voor MTM-kinderen.



Het MTM-CNM familiecongres

Er is een tweejarig MTM-CNM-familiecongres www.mtm-cnm.com dat in de Verenigde Staten wordt gehouden. Dit is een evenement dat wordt georganiseerd door een team van gezinnen dat een prachtige gelegenheid biedt om persoonlijk contact te leggen met andere gezinnen en vooraanstaande onderzoekers. De congreswebsite en facebookgroep zijn geweldig voor zowel hulpbronnen als netwerken voor gezinnen.

www.facebook.com/groups/mtmcmfamilyconference



Myotubular Trust

Anne Lennox en Wendy Hughes, twee ouders van kinderen die getroffen zijn door myotubulaire myopathie hebben de Myotubular Trust opgezet www.myotubulartrust.com in februari 2006. Zij werden al snel een vooraanstaande bron van financiering en een vooraanstaande bron van informatie. De Trust is gevestigd in het VK en ondersteunt wereldwijde inspanningen, met een focus op Europees onderzoek.



ZNM - Zusammen Stark E.V.

Dit is de vereniging voor myotubulaire en andere centronucleaire myopathieën in Duitsland. Een stem geven aan gezinnen, informatie delen over CNM en het meest recente onderzoek, en netwerken met andere organisaties. Opgericht op 5 juni 2015.

<https://www.facebook.com/znmstark/>



Artsen/genetici om contact mee op te nemen

De website van de Joshua Frase Foundation biedt een overzicht van klinici die uitblinken in het bieden van zorg aan kinderen met MTM.

www.joshuafrase.org/resources/clinicians-to-contact.php



Shriners Hospitals

Shriners Hospitals kan een geweldige hulpbron zijn voor gezinnen met MTM. Men moet een aanvraag indienen die te vinden is op de website van Shriners.

www.shrinershospitalsforchildren.org



Shriners Hospitals
for Children®

Muscular Dystrophy Association (MDA)-klinieken

De MDA, www.mda.org onderhoudt een netwerk van 200 gespecialiseerde klinieken in de gehele Verenigde Staten en in Puerto Rico. De meeste MDA-klinieken zijn gevestigd in universiteitsziekenhuizen en veel directeurs van MDA-klinieken zijn hoogleraar aan de universitaire medische faculteit en praktiserend arts. MDA-klinieken maken gebruik van een multidisciplinaire teamopzet, wat betekent dat men goed geïnformeerde gezondheidszorgspecialisten van een reeks disciplines allemaal op één locatie kan bezoeken.



MedicAlert Foundation

Denk erover om een medische alarmidentificatie te gebruiken. Ze worden vaak gedragen als armband of als ketting en kunnen in een noodsituatie eerste hulpverleners attent maken op kritieke medische problemen. www.medicalert.org



Aanvullende ondersteuningsgroepen voor onze gezinnen wereldwijd.

Ga naar de website JoshuaFrase.org om aanvullende stichtingen, hulpbronnen en ondersteuning te vinden in uw land.





WOORDENLIJST VAN MEDISCHE TERMEN

ADEMHALINGSFALEN: Een aandoening waarbij de ademhalingsfunctie onvoldoende is om te kunnen voldoen aan de behoeften van het lichaam.

ADEMHALINGSSNELHEID: Het aantal ademhalingen per minuut. Een volwassene ademt over het algemeen 12-20 keer per minuut. Kinderen ademen sneller dan volwassenen (hoewel de snelheid leeftijdsafhankelijk is).

ADEMHALINGSTHERAPEUT: Een gezondheidzorgverlener die mensen behandelt die ademhalings- of hartlongproblemen hebben.

ALVEOLI: Kleine luchtblaasjes in de longen die het weefsel een honingraatachtig uiterlijk geven en het oppervlaktegebied uitbreiden voor de uitwisseling van zuurstof en koolzuurgas.

ARITMIE: Een verandering in het ritme van de hartslag.

ARTHROGRYPOSE: Een aandoening die tot gevolg heeft dat een baby wordt geboren met meerdere contracturen. Dit kan een vroeg symptoom zijn van CMD maar kan verward worden met andere oorzaken van contracturen die bij de geboorte worden gezien.

ASPIRATIE: Als iets (voedsel, vloeistof, slijm, enz.) naar de longen gaat in plaats van naar de maag of uit de mond of neus komt. Als een stof in de longen wordt geaspireerd, kan dat leiden tot een longinfectie (zoals longontsteking).

ATELECTASE: Een aandoening waarbij alveoli in de longen zijn samengeklapt of zich niet openen voor lucht. Een deel van of de gehele long(en) die zijn samengeklapt of atelectase hebben ontwikkeld, neemt niet deel aan de gasuitwisseling, met als risico het ontstaan van infectie, wat kan bijdragen aan lage zuurstofgehalten. Dit kan worden veroorzaakt door een blokkade van de luchtwegen of door druk op de luchtwegen van buiten de longen.

BEADEMING: De uitwisseling van lucht tussen de longen en de omgeving, bestaande uit inademing en uitademing.

BEADEMINGSAPPARAAT: Een apparaat voor het kunstmatig beademen of het ondersteunen van de beademing.

BI-PAP: Ook bekend als Bilevel Positive Airway Pressure, is een relatief klein, stil apparaat dat non-invasieve beademing biedt door het creëren van luchtdruk en een luchtstroom die overeenstemt met uw eigen ademhaling. Bi-PAP heeft twee niveaus van luchtwegdruk: een hoge druk als de persoon inademt en een lage druk als de persoon uitademt. Een Bi-PAP-apparaat kan geprogrammeerd worden om te draaien wanneer de persoon ademt, of het apparaat kan ingesteld worden op een vast ingestelde cyclus.

BLOEDGASSEN: Een test om de concentraties zuurstof (O₂) en koolzuurgas (CO₂) in het bloed te bepalen, samen met de pH en het bicarbonaatgehalte van het bloed. De test is een goede indicator van adequate beademing.

CONTINUE POSITIEVE LUCHTWEGDRUK (CPAP): Eén van de meest algemeen gebruikte vormen van non-invasieve beademing. CPAP verhoogt de luchtdruk in de longen gedurende de gehele tijd dat iemand het apparaat gebruikt. Dit helpt mensen bij wie de luchtwegen soms te nauw zijn (zoals bij obstructieve slaapapneu), maar CPAP wordt NIET aanbevolen voor personen met ademhalingsproblemen ten gevolge van spierzwakte.

CONTRACTUUR: Een krapte in de spieren of pezen rond een gewricht, waardoor het gewricht niet volledig kan bewegen. Bij een contractuur in de knie bijvoorbeeld, kan de knie niet meer volledig worden gestrekt of gebogen.

DIAGNOSE: De specifieke naam van een medische aandoening.

DYSMOTILITEIT: Als verteerd voedsel niet met de juiste snelheid door de maag en de darmen beweegt. Verteerd voedsel beweegt door ons lichaam wanneer de spieren in onze darmen met een golfbeweging het voedsel voortduwen. Soms is de golfbeweging te traag en dat kan obstipatie veroorzaken. Bij een te snelle beweging kan diarree ontstaan.

ELEKTRO-ENCEFALOGRAM (EEG): Een test van de hersenactiviteit die kijkt naar de oorzaak van epileptische aanvallen door de plaatsing van elektroden (monitoren) op het hoofd. De hersenen communiceren met ons lichaam door berichten te sturen (signalen) van de ene zenuw naar een andere, terwijl ze een regelmatig patroon produceren dat we verwachten te zien als de hersenen normaal functioneren. Als op het EEG een onregelmatig patroon wordt gezien, kan bij de betreffende persoon sprake zijn van een risico op epileptische aanvallen, maar het EEG vertelt ons niet waarom die persoon risico loopt. Om een analogie te gebruiken: zenuwen zijn als telefoondraden die huizen verbinden. Het EEG monitort de activiteit die op de telefoondraden plaatsvindt maar kan niet luisteren naar de mensen die met elkaar in gesprek zijn.

EPILEPTISCHE AANVAL: Een excessieve golf van elektrische activiteit in de hersenen. Deze golf kan in slechts een deel van de hersenen blijven (absence of gedeeltelijke epileptische aanval) of door de gehele hersenen gaan (tonisch-clonische epileptische aanval). Een epileptische aanval kan er op verschillende manieren uitzien, afhankelijk van de plaats in de hersenen waar de epileptische aanval zijn oorsprong vindt. Sommige mensen kunnen een epileptische aanval hebben waarbij hun hele lichaam verstrakt, alleen een arm of been krampachtig beweegt of een epileptische aanval die er uit ziet alsof hij/zij staart. Als u zich zorgen maakt over mogelijke epileptische activiteit bij uw kind, bespreekt u dit dan met de zorgverlener van uw kind.

FIBEROPTISCHE ENDOSCOPISCHE EVALUATIE (OF ENDOSCOPIE):

Een procedure die gebruikmaakt van een dunne, lange buis en licht om in iemands lichaam te kijken. Endoscopie kan bijvoorbeeld gebruikt worden om in de darmen (colonoscopie) of in de longen (bronchoscopie) te kijken.

GASTRO-OESOFAGEALE REFLUXZIEKTE (GERD):

Als maagzuur terugstroomt uit de maag en naar omhoog de oesofagus (slok darm, de buis die de keel met de maag verbindt) ingaat.

GASTROSTOMIETUBE (G-TUBE):

Een type voedingssonde dat chirurgisch via de huid rechtstreeks in de maag wordt ingebracht. Enkele specifieke typen G-tubes zijn PEG-tubes, Mic-Key-buttons en Bard-buttons.

GASUITWISSELING: Het lichaamsproces waarbij zuurstof (O₂) wordt verplaatst van de lucht naar lichaamsweefsels, voor gebruik door de cellen, en koolzuurgas (CO₂) wordt verplaatst van de weefsels naar de lucht. Gasuitwisseling vindt plaats in de longen en de bloedbaan.

GEFORCEERDE VITALE CAPACITEIT (FVC):

De maximum hoeveelheid lucht die iemand kan uitblazen na de grootst mogelijke inademing. De FVC kan helpen bepalen of er een probleem is met de longfunctie, zoals ademhalingspijnzakke, of als er een infectie aanwezig is.

GENETISCHE MUTATIE: Een verandering in iemands genen die iets verandert in zijn of haar lichaam of in hoe het functioneert. Genen zijn blauwdrukken of instructies voor hoe alles in ons lichaam is gemaakt. We erven genen van onze biologische ouders. Van onze genen kan worden gezegd dat ze de letters vormen die samen een verbinding maken om zinnen te produceren in een instructiehandboek. Met gebruikmaking van dezelfde analogie: een mutatie, dat wil zeggen een verkeerde verandering in de genen, is als een spellingsfout of als een zin of hoofdstuk dat ontbreekt in een instructiehandboek. Iedereen heeft enkele veranderingen in zijn/haar genen, net als elk boek enkele spellingsfouten bevat. De meeste van deze mutaties veroorzaken geen grote problemen, maar sommige genetische mutaties kunnen problemen of ziekten veroorzaken. Stelt u zich bijvoorbeeld voor dat u een dressoir heeft gekocht en dit thuis in elkaar moet zetten. Er zijn enkele spellingsfouten in de gebruiksaanwijzing, maar u kunt ze negeren omdat u erachter kunt komen wat u moet doen. Maar als er woorden ontbreken in een zin of een hoofdstuk ontbreekt in de gebruiksaanwijzing is het mogelijk dat u niet weet dat u schroeven nodig heeft om alle delen van het dressoir bij elkaar te houden. Of u zou zonder het te weten de laden in de doos laten en het dressoir veranderen in een kast met legplanken.

GINGIVAHYPERPLASIE: Een zwelling van het weefsel dat het tandvlees rond de tanden in de mond vormt. Het is vaak een neveneffect bij patiënten die hun mond niet kunnen sluiten (vanwege hypotonie of spierzwakte) of bij patiënten die behandeld worden met fenytoïne, een geneesmiddel dat wordt gebruikt om epileptische aanvallen onder controle te houden.

GONIOMETRIE: de meting van een gewrichtshoek, of hoe sterk een gewricht kan buigen of strekken.

HANDMATIGE REANIMATIEBALLON

'AMBU': Een ambuballon (een vorm van aangepast handmatig reanimatieapparaat) is een draagbaar hulpmiddel dat wordt gebruikt om handmatig ademteugen in de longen van patiënten te blazen die zelf niet meer goed ademen, door middel van een gezichtsmasker of een aansluiting op een tracheostomie

HOESTKRACHTMETING (PEAK COUGH

FLOW): Een meting van hoe krachtig iemand kan hoesten; dit helpt bij het bepalen van de longfunctie en het vermogen van de persoon om secreties te verwijderen (dat wil zeggen slijm uit de longen te krijgen).

HOLTERMONITOR: Een apparaat dat op een patiënt wordt aangebracht en dat ervoor zorgt dat een elektrocardiogram wordt gemaakt over een langere tijdsperiode, gewoonlijk 2 of 3 dagen. Het apparaat registreert de elektrische activiteit van het hart en wordt samen met een patiëntendagboek gebruikt

om tijden van de dag of symptomen die een verandering weergeven in de geregistreerde elektrische activiteit te identificeren. Zodra de Holtermonitor bij de patiënt is geplaatst, kan hij/zij meestal naar huis gaan en hoeft hij/zij niet in de praktijk of het ziekenhuis te blijven. De hartspeer verschilt van een skeletspier en wordt meestal niet direct getroffen door MTM.

HYPOPLASIE: Inadequate of deficiënte cellen die onderontwikkeling of onvolledige ontwikkeling van een orgaan veroorzaken. Onderontwikkeling van een lichaamsdeel. Midfaciale hypoplasie is bijvoorbeeld een afvlakking van het gebied rond de neus die verband kan houden met het gebruik van een gezichtsmasker.

HYPOTONIE: Tonus is een term die de mate van spanning beschrijft of de passieve weerstand tegen beweging in een spier. Hypotonie verwijst naar een lage tonus (sommigen zeggen 'floppy', slap) en het lichaamsdeel beweegt gemakkelijker dan het zou moeten. Hoge tonus wordt hypertonie genoemd of spasticiteit. Het gewricht is dan stijf. Tonus is een andere maatstaf dan kracht (een hypotonisch kind kan residu- of zelfs normale kracht in de spieren hebben), maar het is vaak moeilijk om bij zuigelingen het verschil tussen tonus en kracht te weten te komen.

INSUFFLATIE-EXSUFFLATIE-APPARAAT:

Een apparaat dat wordt gebruikt om een goede longfunctie te stimuleren door hoesten te simuleren; de longen worden volledig met lucht gevuld (zoals bij het nemen van een diepe ademteug) en daarna wordt de lucht kort uit de longen gezogen (zoals bij krachtig hoesten). Gewoonlijk worden deze apparaten ingesteld op een bepaald aantal keer hoesten bij elk gebruik. Deze apparaten worden ook wel hoestapparaten genoemd of staan bekend onder de merknaam CoughAssist. Enkele kinderen hebben gezegd dat het wat tijd kost om te wennen aan het gebruik van deze apparaten, maar zodra dat gebeurd is, voelen zij zich na gebruik veel beter.

INTRAPULMONALE

PERCUSSIEVENTILATIE (IPV): Een type thoraxfysiotherapiewaarbij een apparaat (machine) heel snel vibreert op de thorax om secreties te helpen mobiliseren (slijm uit de longen te krijgen). Er zijn veel verschillende soorten IPV-apparaten; sommige kunnen met de hand worden bediend, een ander is een vest dat door de patiënt wordt gedragen.

JEJUNOSTOMIETUBE (J-TUBE): Een soort voedingssonde die operatief wordt ingebracht via de huid en rechtstreeks in het laagste deel van de maag, een gebied dat het jejunum wordt genoemd. Dit type sonde verlaagt het risico op reflux.

LUCHTWEG: De doorgang waardoor lucht naar de longen beweegt.

MAGNETISCHE

RESONANTIEBEELDVORMING (MRI): Een gedetailleerde foto van de structuur van een lichaamsdeel. Een MRI geeft veel meer details (dat wil zeggen, heeft een hogere resolutie) dan een CT-scan of röntgenfoto; bovendien gebruikt een MRI geen enkel type straling. Een MRI is nuttig als naar zacht weefsel wordt gekeken zoals hersen- en spierweefsel, maar is geen ideaal gereedschap om naar botten te kijken. Om een analogie te gebruiken: een MRI van de hersenen is als kijken naar een 'satellietbeeld' op Google Maps. Het kan ons vertellen waar de huizen, straten en parken zijn en hoe deze er uitzien of als er een tornado langs is gekomen en veel structurele schade heeft veroorzaakt. Maar met een MRI (de foto van de stad) kunnen we geen individuele hersencellen zien (mensen in de huizen), noch de functie van de hersenen bepalen (ons vertellen of de mensen op tijd naar hun werk gaan of of er op een dag veel verkeer is). Een MRI kan ons alleen de structuur laten zien.

MALIGNIE HYPERTHERMIE:

Een allergische reactie op sommige soorten anesthesie (medicatie die wordt gegeven om mensen te laten slapen tijdens een ingreep). Dit kan een levensbedreigende reactie zijn die ervoor zorgt dat het lichaam te warm wordt. Zoals bij alle allergieën hebben slechts enkele mensen dit probleem, maar bepaalde genetische mutaties kunnen het risico op maligne hyperthermie verhogen. Bekijk deze anesthesie-richtlijn voor beademingszorg voor diegenen die worden voorbereid voor een operatie; deel dit ook met uw arts. NB: mensen met MTM1-mutaties lopen GEEN risico op maligne hyperthermie. Personen met CNM veroorzaakt door de RYR1-mutatie lopen echter wel een potentieel risico op het ontwikkelen van maligne hyperthermie.

MULTIDISCIPLINAIRE ZORG: Als gezondheidszorgverleners met verschillende gebieden van deskundigheid als team samenwerken—bijvoorbeeld als een neuroloog, longarts, fysiotherapeut en diëtist samenwerken om de gezondheid van één patiënt te verbeteren.

MULTISYSTEMISCH: Als verschillende lichaamsdelen zijn betrokken bij een ziekte of aandoening of als zij samen gemonitord of onderzocht worden door een gezondheidszorgverlener.

MYOMETRIE: De officiële naam voor het meten van spierkracht met gebruikmaking van een speciaal apparaat dat de hoeveelheid kracht meet die wordt uitgeoefend door een bepaalde spier of groep spieren.

NEUSMAAGSONDE (NG-TUBE): Een soort tijdelijke voedingssonde die ingebracht wordt via de neus en eindigt in de maag.

NIET GOED GEDIJEN (HET NIET GOED DOEN): Een term die wordt gebruikt voor het beschrijven van zuigelingen of jonge kinderen die niet groeien of bij wie het gewicht niet volgens verwachting toeneemt. Het wordt meestal in verband gebracht met het niet opnemen van voldoende voedsel om aan de caloriebehoeften van het kind tegemoet te komen of geen voedingsstoffen uit voedsel op kunnen nemen.

NISSEN FUNDOPLICATIE: Een “knoop” die chirurgisch wordt vastgehecht in het bovenste deel van de maag om ernstige gastro-oesofageale refluxziekte (GERD) te helpen voorkomen.

NON-INVASIEVE BEADEMING: Een manier om mensen te helpen die niet zelf kunnen ademen of niet goed ademen. Dit type beademings- (ademhalings-)ondersteuning wordt gegeven via non-invasieve methoden, zoals via een masker in plaats van een invasieve methode zoals een tracheaanule, en kan worden gebruikt op specifieke tijden, zoals alleen gedurende de nacht of alleen tijdens ziekte. Non-invasieve beademing heeft vaak de voorkeur boven invasieve beademing. Positieve luchtdruk (PAP) is een voorbeeld van een non-invasieve beademingstechniek.

ORTHESE: Een kunstmatig of mechanisch hulpmiddel, zoals een brace, om de beweging van een lichaamsdeel te ondersteunen of erbij te helpen. Voorbeelden van orthesen zijn onder meer EVO's, wat staat voor enkel-voetorthese. Een EVO is een uit één stuk bestaande spalk van hard plastic die is gemodelleerd tegen de achterkant van het onderbeen en onder de voet, meestal bevestigd met klittenband, en die kan worden gedragen over een sok en in een schoen. De EVO geeft steun aan kinderen met lage tonus en kan hen helpen bij het bereiken en behouden van het vermogen om rond te wandelen.

OXIMETRIE: Meting van het zuurstofgehalte van het bloed.

PALLIATIEVE ZORG: Een type multidisciplinaire zorg voor mensen met ernstige medische aandoeningen. Palliatieve zorg verschilt van zorg in de laatste levensfase of zorg in een hospice. Het doel van palliatieve zorg is het verbeteren van de kwaliteit van leven van de patiënt en het gezin door het verminderen van de symptomen van de ziekte. Vroege betrokkenheid van een palliatief zorgteam is vaak heel erg nuttig om de weg te wijzen in de complexe uitdagingen waarmee men te maken krijgt bij de zorg voor mensen met MTM.

PELIOSIS HEPATIS: een niet veel voorkomende vasculaire aandoening, gekenmerkt door willekeurig verdeelde, met bloed gevulde holtes overal in de lever. De grootte van de holtes varieert tussen een paar millimeter en 3 cm in diameter.

PLEITBEZORGER: Werken als teamlid met de gezondheidszorgaanbieders van uw kind om het beste voor uw kind te doen. Dit kan soms gaan om het voor uzelf opkomen als u zich niet prettig voelt met een situatie of zorgplan, een second opinion zoeken of een pleitbezorger bepalen binnen het gezondheidszorgteam van uw kind.

POLYSOMNOGRAFIE (SLAAPONDERZOEK): Een opname van de vele veranderingen in iemands lichaam die gedurende de slaap plaatsvinden. Tijdens het onderzoek worden van een slapende patiënt long-, hart- en hersenfunctie, samen met oogbewegingen en spierbewegingen vastgelegd, met gebruikmaking van verschillende tests. Het is nuttig voor het begrijpen van de oorzaak van moeheid overdag.

POSITIEVE LUCHTWEGDRUK (PAP):

Een type non-invasieve beademing die oorspronkelijk werd ontwikkeld voor mensen met slaapapneu maar ook wordt gebruikt voor mensen met neuromusculaire aandoeningen. Er zijn twee soorten PAP: Continue positieve luchtwegdruk (CPAP) en continue positieve luchtwegdruk op twee niveaus (Bilevel Positive Airway Pressure, Bi-PAP). Zodra de luchtweg open is, kan iemand met dit type apparaat normaal ademen.

PROGNOSE: Hoe men verwacht dat een ziekte zal veranderen in de loop van de tijd en wat die veranderingen betekenen voor de gezondheid en het leven van uw kind.

PROGRESSIE: Het proces van een ziekte of de route die een ziekte neemt in de loop van de tijd.

PSYCHOMETRISCHE TESTS: De naam van een groep tests die leren, cognitie, gedrag, stemming en persoonlijkheidstrekken beoordelen. Dit type test kan ook een psycho-educatieve evaluatie worden genoemd. De specifieke tests die worden uitgevoerd zijn niet voor elk kind hetzelfde. Zij kunnen verschillen vanwege de leeftijd van het kind of specifieke zorgen die beoordeeld moeten worden.

PULMONAAL: Alles wat van invloed is op, plaatsvindt in of verband houdt met de longen.

PULMONALE FUNCTIETESTS

(LONGFUNCTIETESTS, PFTS): Een groep tests die meten hoe goed de longen functioneren om lucht in te ademen en uit te ademen en hoe goed de longen zuurstof voortbewegen in de bloedbaan.

PULMONALE RESERVE: De maximale toename in minuutventilatie die je kunt aanhouden zonder dat je ademhalingsspieren uitgeput raken.

PULMONOLOOG (LONGARTS): Medisch specialist die longziekten diagnosticeert en behandelt.

SAMENGESTELDE MOTORISCHE

VAARDIGHEDEN: Een manier om een aantal verschillende motorische vaardigheden te meten, zoals schrijven en eten, en deze metingen bij elkaar te brengen om te zien hoe verschillende aspecten van iemands motorische vaardigheden het globaal doen.

SCOLIOSE: Een abnormale zijwaartse bocht in de wervelkolom waardoor deze de vorm heeft van een "C" of een "S". Dit type bocht is anders dan een bocht in de onderrug (het lumbale gebied) waardoor de maag uitsteekt (lumbale lordose) of een bocht in de bovenrug (het thoraxgebied) die sommige mensen een "bochel" noemen (thoracale kyfose). Als zowel kyfose als scoliose aanwezig is, wordt dit kyfoscoliose genoemd.

SLAAPAPNEU: Abnormale pauzes in de ademhaling tijdens de slaap. Het is normaal dat de respiratoire (ademhalings-) snelheid afneemt als iemand slaapt; maar soms is die afname te sterk. Als iemand lange pauzes heeft tussen de ademhalingen kan zich in de bloedsomloop kooldioxide ontwikkelen. Als dit gebeurt, is het mogelijk dat er onvoldoende zuurstof in de hersenen komt (hypoventilatie). Slaapapneu is stressvol voor het lichaam. Als iemand onbehandelde chronische (langetermijn) hypoventilatie heeft, kan dit leiden tot hartfalen of andere multisystemische problemen.

SPIROMETRIE: Bij spirometrie, de vaakst uitgevoerde longfunctietest, wordt de hoeveelheid lucht gemeten die de longen binnenkomt en verlaat.

STACKING-ADEMHALINGSTECHNIEKEN:

Een soort ademhalingstherapie. De patiënt gebruikt een speciale zak voorzien van een terugslagklep en een mondstuk om een aantal malen in te ademen zonder uit te ademen, waardoor de longen uitzetten verder dan hij/zij kan bereiken met één enkele inademing. Dit rekt de longen op en opent verstopte luchtwegen.

SUBLUXATIE: Als een bot gedeeltelijk uit een gewricht komt maar er geen volledige dislocatie is. Bij CMD treedt subluxatie van de heupen regelmatig op.

TIDAL VOLUME: De hoeveelheid lucht die we met elke ademhaling inademen.

TORTICOLLIS: Een type nekcontractuur waarbij de nek is gedraaid, waardoor het hoofd scheef komt te staan en het oor dicht naar de schouder komt. Als een kind torticollis heeft, kan hij/zij zijn/haar hoofd niet helemaal van de ene naar de andere kant draaien.

TRACH: Afkorting voor "tracheostomie".

TRACHEA: Ook bekend als de "luchtpijp". Deze uit kraakbeen en membraan bestaande buis loopt omlaag vanuit de larynx en vertakt zich in de linker- en rechterhoofdbronchiën.

TRACHEOSTOMIE: Een tracheostomie is een chirurgische opening in de luchtpijp (tracheacanule), gemaakt via een chirurgische incisie onder de adamsappel (onder de stembanden). Er wordt een canule geplaatst in de opening en er gaat lucht in en uit de canule in plaats van via de neus en de mond. Voor sommige mensen is een tracheostomie voor korte tijd nodig. Voor anderen is deze langdurig of permanent.

TRACHEOSTOMIESTOMA: De opening in de hals waar de tracheacanule wordt ingebracht. Ook bekend als "tracheostoma".

TRACHEACANULE: Een gebogen canule die past in het tracheostomiestoma. Bestaat uit een buitencanule en een opstaande rand waarmee de tracheostomie rond de hals met bandjes op zijn plaats wordt gehouden. Sommige tracheacanules hebben ook een binnencanule en/of een cuff. Er zijn veel stijlen en maten beschikbaar van een scala van fabrikanten.

TRACHEOTOMIE: Een chirurgische ingreep waarbij een opening wordt gemaakt voor een kunstmatige luchtweg om iemands ademhalingsvermogen te behouden.

UITZUGEN: Het proces van het verwijderen van secretie uit de luchtweg/tracheacanule door het toepassen van suctie via een katheter.

ULNALENGTE: De lengte van het onderste deel van de arm, van de pols tot de elleboog, die kan worden gebruikt voor het berekenen van de lengte als iemand niet rechtop kan staan.

VIDEOFLUOROSCOPIE: Een type röntgenopname waarbij een video wordt gemaakt terwijl iemand voedsel of drank doorslikt om te testen op aspiratie. Deze test wordt ook een gemodificeerd bariumslikonderzoek genoemd.





DUURZAME MEDISCHE APPARATUUR/DME

COUGHASSIST: De CoughAssist levert non-invasieve ademhalingstherapie die op een veilige manier secreties uit de luchtwegen verwijderd. De CoughAssist levert positieve druk aan de luchtweg en schakelt vervolgens abrupt over op negatieve druk om slijm kwijt te raken. Deze positieve naar negatieve druk simuleert het hoesten, om secreties uit de longen en de luchtwegen te verwijderen. CoughAssist-apparaten worden gebruikt voor het verminderen van de incidentie van infecties van de luchtwegen. Het Philips Respironics CoughAssist-apparaat is licht van gewicht en relatief draagbaar.



Philips Respironics T70 CoughAssist



Philips Respironics CA300 CoughAssist

CPT: Ook bekend als borstpercussiebehandeling (Chest Percussion Treatment) kan handmatig of mechanisch plaatsvinden. Typisch voor de mechanische methode is dat het hierbij gaat om borstwandoscillatie met hoge frequentie waarbij gebruik wordt gemaakt van een opblaasbaar vest dat op een machine is aangesloten. Het apparaat voert mechanisch fysiotherapie van de borst uit door met een hoge frequentie te trillen. Het vest laat de borst trillen om slijm kwijt te raken en te verdunnen. Dit wordt vaak, hoewel niet altijd, gebruikt in combinatie met de CoughAssist. Het vest gefabriceerd door Hill-Rom is één van de typen mechanische CPT. Er zijn verschillende vestmaten en zelfs eenvoudige doeken om om de borst te wikkelen voor de kleintjes.



Hill-Rom vest

VOEDINGSPOMPEN: Voor degenen die via een sonde worden gevoed, zijn er twee hoofdtypen voedingspompen waarvan onze gemeenschap vaak gebruik maakt, de Kangaroo-pomp en de Infinity-pomp. Deze werken over het algemeen niet zo goed voor met een blender klaargemaakt voedsel (thuis in een blender gemaakt voedsel, geen sondevoeding), maar ze worden vaak gebruikt voor het toedienen van sondevoeding. Beide worden geleverd met een rugzak voor de voedingspomp en de bijbehorende benodigdheden.



Kangaroo-pomp



Infinity-pomp

BEVOCHTIGERS: Fisher & Paykel biedt een groot aantal verschillende modellen bevochtigers, evenals verschillende typen kamers. Er zijn twee primaire typen kamers. Een kamer die handmatig wordt gevuld tot een vullijn, over het algemeen door een verzorger. De andere wordt over het algemeen gebruikt met een zak met steriel water (deze zijn meestal verkrijgbaar in een 1 liter- en 2 liter-formaat), soortgelijk aan wat u ziet in een ziekenhuis.



Fisher Paykel 850 systeem

VERNEVELAARS helpen bij het toedienen van ademhalingsbehandelingen. Deze kunnen variëren van een eenvoudige zoutoplossing om de luchtweg vochtig te houden tot albuterol of zelfs zwaardere behandelingen om patiënten weer gezond te krijgen. De Aeroneb-vernevelaars zijn vernevelaars die ziekenhuizen zijn gaan gebruiken en die onlangs beschikbaar kwamen voor een aantal gezinnen via hun DME-bedrijf. Niet alle DME's kunnen ze leveren, maar met een brief van medische noodzaak is het soms mogelijk om er een te krijgen. Ze zijn geluidloos (ultrasoon), verdelen het geneesmiddel in kleinere deeltjes waardoor deze dieper in de longen kunnen doordringen en dienen behandelingen over het algemeen veel sneller toe dan traditionele vernevelaars. Het grootste nadeel is dat de levensduur van de batterij niet echt goed is. Er zijn talloze merken en modellen van de Acorn-stijl vernevelaar. Ze kunnen er eenvoudig uitzien of ze kunnen een vorm hebben die leuk is voor kinderen (zoals een zeehond, enz.). Ze worden altijd geleverd met het standaard gelaatsmasker en er moet ook een kit zijn voor gebruik met een beademingsapparaat. De maskers zijn ook te koop in leuke diervormen om de kleintjes meer op hun gemak te stellen met hun behandeling.



Aeroneb Pro Nebulizer



Kindvriendelijke vernevelaarkit

PULSOXIMETERS bewaken zowel de zuurstofgehalten in het bloed als de hartfrequentie. Deze kunnen fulltime worden gebruikt (met de sonde over het algemeen aan de teen) of er kan een draagbaar apparaatje worden gebruikt dat periodiek wordt gebruikt op de vingertop. Masimo is een bekend merk pulsoximeter geleverd door DME-bedrijven waarbij een sonde wordt gebruikt die compatibel is met die in de meeste ziekenhuizen. Een draagbare pulsoximeter aan de vingertop kan onderweg worden gebruikt, voor periodieke controles.



Masimo Rad-8 pulsoximeter



Draagbare pulsoximeter

UITZUIGAPPARATUUR: de DeVilbiss is een vaak gebruikt uitzuigapparaat dat in onze gemeenschap wordt gebruikt, hoewel het niet het enige is dat beschikbaar is. Het model VacuAide behoort tot de stillere modellen die beschikbaar zijn, maar er zijn geen geruisloze modellen.



DeVilbiss QSU



DeVilbiss 7305

BEADEMINGSAPPARATEN: Er worden in de MTM-gemeenschap twee primaire beademingsapparaten gebruikt – de Trilogy en de LTV. Uw longarts kan u helpen beslissen welk beademingsapparaat geschikt is voor uw kind. De Trilogy van Philips Respironics behoort tot de twee meest gebruikte beademingsapparaten door jongens met MTM. Het apparaat wordt geleverd met een schoudertas en kan op een rolstoel of een wandelwagen worden bevestigd. Het LTV beademingsapparaat is het andere door jongens met MTM meest gebruikte beademingsapparaat. Deze is voorzien van een etui en is daardoor gemakkelijk aan rolstoelen te bevestigen. Als toegevoegde bonus werken de batterijen in de Trilogy beademingsapparaten ook in de CoughAssist-apparaten (beide gemaakt door Philips Respironics). Met de zich constant verder ontwikkelende technologie komen er nieuwe beademingsapparaten op de markt die hier mogelijk niet worden getoond.



Trilogy 100*



LTV® 1150



VERVOER, AUTOZITJES, WANDELWAGENS EN MEER



Cosco Dreamride autobedje voor baby's
Autobedjes voor baby's kunnen een goed alternatief zijn voor baby's die op de neonatale intensive care unit liggen en niet door de autozitzettest komen, waardoor ze niet naar huis kunnen.



Het Britax B-Agile/B-Safe autozitje kan verder achterover worden gezet dan de meeste autozitjes en maakt deel uit van een groter wandelwagensysteem. Kan verder achterover worden gezet dan de meeste autozitjes.



Chicco NextFit, een convertibel autozitje met bewezen SuperCinch LATCH-functionaliteit en een LockSure-veiligheidsriembevestigingssysteem, gemakkelijk verstelbaar. Ook voorzien van een afritsbaar kussen dat in de wasmachine kan worden gewassen en een ademende 3D AirMesh rugleuning.



Carrot 3 boosterzitje. Carrot maakt een uitgebreid assortiment producten voor speciale behoeften. Dit is hun boosterzitje.



Elite Tandem wandelwagen. De Tandem wandelwagens bieden extra ruimte voor apparatuur, zowel in het tweede zitje als daaronder.



Stokke Xplory. De Stokke wandelwagen was een favoriet bij verscheidene ouders. De baby ligt hoger, met het gezicht naar de ouders.



Zippie Voyage. De Zippie Voyage is verkrijgbaar via een bedrijf voor medische producten en wordt mogelijk gedeeltelijk vergoed door de verzekeraar. Deze wandelwagen is bestemd voor kinderen met speciale behoeften en wordt geplaatst op de onderzijde van een Baby Jogger wandelwagen.



Special Tomato Jogger wandelwagen. Jogger wandelwagen die bedoeld is om te worden gecombineerd met het Special Tomato Soft-Touch Sitter stoeltje.



Kid Kart Xpress

Het stoeltje kan in de vooruit- of de achteruitstand worden geplaatst.



Snuggin Go. Dit positioneringshulpmiddel helpt jongere kinderen op jonge leeftijd met ondersteuning van hoofd en romp. Ideaal voor standaard autozitjes en voor thuis zitten (veerkrachtige stoelen, enz.)



Tumble Form stoel en onderzijde. Tumble Form kinderstoel met wig voor vloerzitje (over het algemeen afzonderlijk verkocht). Ze vervaardigen ook een dienblad die goed past bij deze combinatie, waardoor onze kinderen zittend kunnen spelen.



Special Tomato Soft-Touch® stoeltje. Speciale Tomato stoeltjes kunnen op dezelfde wijze worden gebruikt als het Tumble Form stoeltje. Sommige merken werken beter dan andere.



GoTo Seat van Firefly/Leckey.

Biedt rompondersteuning en lichte hoofdondersteuning. Kan worden gebruikt met het optionele vloerzitje-accessoire (maakt achterover zitten mogelijk). Kan worden gebruikt bij dagelijkse activiteiten waarbij een specifiek stoeltje wordt gebruikt.



EasyStand Bantam. Een staander voor twee gebruiksmogelijkheden en activiteitenstoel. De stoel scharniert van een zittende in een staande positie en kan in elke tussenliggende stand worden vastgezet. Ideaal voor kinderen met beencontracturen die daardoor hun been niet geheel kunnen strekken. De staander kost net zo veel als andere staanders en combineert twee logge hulpmiddelen in één.



Leckey Squiggles zitsysteem. Leckey is geschikt voor kinderen van 1-5 jaar, als mobiel stoeltje voor thuis of op school. Biedt houdingsondersteuning voor kinderen met speciale behoeften.



Staander van Rifton. De Rifton staander helpt bij het strekken van de kernspieren en verbetert het gewicht dragen, het gewicht verschuiven en de rompcontrole.



Rehatec Lasse staander. Variabele positionering door multifunctionele instelling van hoogte, diepte en hellingshoek, zorgt voor veilige achteroverliggende houding en interactief, ondersteund verticaal staan. Voor onze vrienden in Duitsland



DexBaby wiegwig. Wiegwigen zijn goed om te hebben voor het verhogen van het hoofdeinde van hun bed of voor algemene positionering gedurende de dag. Stoffen afdekking ook verkrijgbaar.



Tumble Form wig. Wiggen worden vaak gebruikt bij fysiotherapie als wordt gewerkt aan hoofdcontrole en speeltijd.



Tumble Form positioneringsrollen. Vaak gebruikt voor fysiotherapie en krachtontwikkeling.



Mobility scooter van Tumble Form. Maakt het kinderen mogelijk om te werken aan mobiliteit en kracht van het bovenlichaam.



Scoot Mobility Rider. Scooter waarmee kinderen met een hogere mate van romp- en hoofdondersteuning meer bewegingsvrijheid hebben



Summer Infant Deluxe Superseat 3-in-1 Booster, activiteit- en vloerstoeltje. Nog een optioneel zitje en speelzitje voor degenen die meer hoofdondersteuning hebben.



Fisher Price Sit Me Up vloerstoeltje kikker. Voor degenen die iets meer hoofdcontrole hebben, kan dit een speelomgeving bieden met weinig ondersteuning.



Hensinger hoofdsteen. Zachte schuimwikkels voor onder de nek en onder de kin. Ideaal voor voeden, vervoer en zittende activiteiten waarbij aanvullende ondersteuning van het hoofd nodig is. Werkt met tracheostomieën en beademingsapparatuur.



HeadPod hoofdsteensysteem. De HeadPod biedt vrijheid om het hoofd te draaien terwijl ondersteuning wordt geboden. Kan worden bevestigd aan staframes en rolstoelen.



Abdominal Binder. Een elastische buikband die de romp kan helpen ondersteunen tijdens het zitten als er mogelijk geen gordels aanwezig zijn.



Primo Eurobath. Het kan lang duren voordat badstoeltjes door verzekeringsbedrijven worden goedgekeurd. Dit product is door veel ouders met succes gebruikt.



Splashy draagbaar badzitje. Draagbaar badzitje voor peuters en kinderen. Heeft aan de onderzijde zuignappen om het zitje op zijn plaats te houden en een gordelsysteem om te voorkomen dat kinderen wegglijden.



Wenzelite Otter badstoeltje. Instelbaar tot geheel plat, verhoogde voetjes, banden voor het vastzetten en wiggen voor het in positie houden van het hoofd.



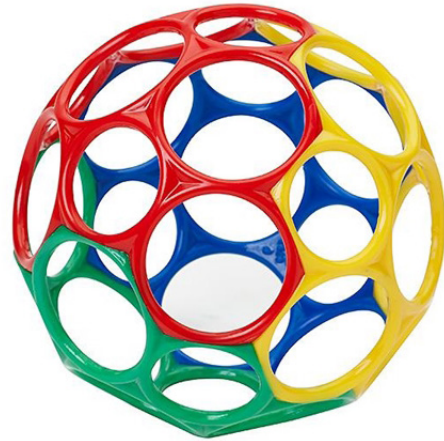
Sleep Safe bed. Een bed dat groot genoeg is voor een tiener, met zijkanten die kunnen worden verwijderd voor slangen en snoeren. Kan scharnierend zijn.



HARD kinderledikant. Vaak gebruikt in ziekenhuizen, op eBay te koop. Heeft moeilijk te vinden opklapbare zijden en het hoofdeinde kan omhoog.



Babymoon Pod. Kussen dat ruimte biedt voor het oor bij zijligging of het achterhoofd verhoogt bij rugligging om doorliggen te voorkomen.



Oball. De Oball-serie geeft veel grijpmogelijkheden aan kinderen die het mogelijk lastig vinden om speelgoed vast te pakken.



Z-Vibe, een vibrerende motorisch-sensorische tool voor in de mond met verwisselbare tipbevestigingen, helpt bij het opbouwen van mondtonus en verbetert een scala van spraak-, voedings- en sensorische vaardigheden.



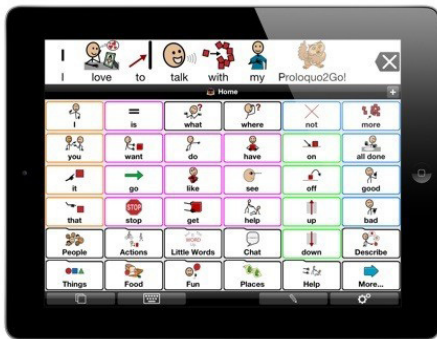
Baby Signing Time. Video's in gebarentaal die kunnen helpen bij het kinderen (en ouders) leren van basis gebarentaal.



Lange buigrietjes. Extra lange buigrietjes kunnen handig zijn voor kinderen die via de mond kunnen drinken, maar snel moe worden van het vasthouden van een beker.



Tobii Dynavox, een oogtracing- en oogcontrolehulpmiddel dat het mogelijk maakt voor computers om precies te weten waar de gebruiker naar kijkt. Als oogtracing en oogcontrole worden gecombineerd met spraakgenererende hulpmiddelen worden communicatiemogelijkheden mogelijk gemaakt voor mensen met speciale behoeften.



Proloquo2Go is een communicatiehulpmiddel dat een groot aantal natuurlijk klinkende tekst-naar-spraak-stemmen, 3 complete op onderzoek gebaseerde vocabulaires, meer dan 10.000 up-to-date symbolen, krachtige automatische vervoegingen, ondersteuning voor meerdere gebruikers, gebruikersvriendelijkheid en het vermogen om vocabulaires geheel op maat te maken biedt.

MEDEWERKERS / AUTEURS UIT DE MEDISCHE GEMEENSCHAP

De Joshua Frase Foundation wil de volgende mensen graag bedanken voor hun tijd en inspanningen bij de productie van dit document:

James Dowling MD, PhD

Staff Physician of Neurology en Senior Scientist of Genetics & Genome Biology bij het Toronto Hospital for Sick Children (SickKids), Toronto
Associate Professor, Paediatrics and Molecular Genetics, University of Toronto

Kimberly Amburgey MSc, CGC

Genetic Counselor en
instructeur bij de Division of Neurology van het Toronto Hospital for Sick Children (SickKids), Toronto

Alan Beggs, Ph.D in Human Genetics

Directeur van het Manton Center for Orphan Disease Research bij het Boston Children's Hospital
Professor of Pediatrics bij Harvard Medical School

David P. Roye, Jr., MD

St. Giles Professor of Pediatric Orthopedic Surgery, Columbia University Medical Center
Attending Physician, NewYork-Presbyterian Hospital
Director, Pediatric Orthopedic Surgery, Morgan Stanley Children's Hospital

Hank Mayer, MD

Attending Pulmonologist en Director of the Pulmonary Function Laboratory bij het Children's Hospital of Philadelphia

Barbara Smith, PT, PhD.

Research Assistant Professor
University of Florida Department of Physical Therapy

Patrick M. Foye, M.D.

Rutgers, Department of Physical Medicine & Rehabilitation
Co-Director, Musculoskeletal Medicine

Joshua Frase Educational Advisory Board Members:

Michelle Anderson, Patrick Bowers, Carol Bowers, Sarah Foye, Betsy Grant, Scott Grant, Donna Lawton, Patricia Ocampo, Angelica Townshend, Robin McDermott, Daniel McDermott, Paul Frase en Alison Rockett-Frase

Additional Community Contributors:

(uit het 1e gepubliceerde document in 2013)

Mark Ward, Erin Ward, Shannon Mashinchi, Marie Wood





www.joshuafrase.org

