

Handreiking voor logopedische interventie

bij kinderen met een congenitale myopathie,
Duchenne spierdystrofie, myotone dystrofie
type 1 en spinale musculaire atrofie type 2

April 2021

Initiatiefnemers:

Radboudumc



Subsidiegevers onderzoek:



Sponsors vormgeving:



Onderzoeksgroep

- Mw. M. Kooi-van Es, MA, logopedist en onderzoeker, Klimmendaal, Arnhem, Radboud Institute of Health Science, Nijmegen, m.kooi@klimmendaal.nl
- Dr. Lenie van den Engel-Hoek, logopedist, universitair docent, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc, Nijmegen
- Dr. Nicole Voet, revalidatiearts, Klimmendaal, Arnhem en Radboudumc, Nijmegen
- Dr. Corrie Erasmus, kinderneuroloog-neuromyoloog, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc, Nijmegen
- Prof. Dr. Philip van der Wees, hoogleraar Allied Health Sciences, Radboudumc, Nijmegen

Leeswijzer

De handreiking bestaat uit verschillende delen. Het algemene deel beschrijft de aanleiding, het doel, de doelgroep, de terminologie en de methodiek. In de verantwoording wordt beschreven hoe de handreiking tot stand is gekomen. In het generieke deel en de delen over de vier specifieke neuromusculaire aandoeningen worden ziektebeeld, een samenvatting van de literatuur, overwegingen van de expertgroep en de aanbevelingen voor logopedische interventie gegeven. De aanbevelingen zijn niet bij elke aandoening even specifiek. Dit heeft te maken met de verschillende ervaringen en consensus per aandoening. Vanwege de leesbaarheid kan waar "hij" staat ook "zij" gelezen worden, en wordt ouders/verzorgers bedoeld waar ouders staat. Daar waar de term patiënt wordt gebruikt, mag afhankelijk van de context gelezen worden: patiënt, bewoner, zorgvrager, cliënt(-systeem).

Inhoud

<i>Onderzoeksgroep</i>	3
<i>Leeswijzer</i>	3
1. Algemeen	6
1.1 <i>Aanleiding</i>	6
1.2 <i>Doel</i>	6
1.3 <i>Doelgroep</i>	6
1.4 <i>Terminologie</i>	7
1.5 <i>Methodiek</i>	7
2. Verantwoording	8
2.1 <i>Inbreng stakeholders</i>	8
2.2 <i>Stakeholders</i>	8
2.3 <i>Werkwijze</i>	8
2.4 <i>Financiering</i>	9
3. Neuromusculaire aandoeningen	10
3.1 <i>Achtergrond</i>	10
3.2 <i>Generieke uitgangspunten en gezamenlijke overwegingen</i>	10
4. Congenitale Myopathie	12
4.1 <i>Achtergrondinformatie</i>	12
4.2 <i>Dysfagie: evidentie en overwegingen</i>	12
4.3 <i>Dysfagie: aanbevelingen</i>	13
4.4 <i>Dysartrie: evidentie en overwegingen</i>	15
4.5 <i>Dysartrie: aanbevelingen</i>	16
4.6 <i>Speekselverlies: evidentie en overwegingen</i>	16
4.7 <i>Speekselverlies: aanbevelingen</i>	17
4.8 <i>Problemen met mondhygiëne: evidentie en overwegingen</i>	18
4.9 <i>Problemen met mondhygiëne: aanbevelingen</i>	19
5. Duchenne spierdystrofie	20
5.1 <i>Achtergrondinformatie</i>	20
5.2 <i>Dysfagie: evidentie en overwegingen</i>	20
5.3 <i>Dysfagie: aanbevelingen</i>	21
5.4 <i>Dysartrie: evidentie en overwegingen</i>	25
5.5 <i>Dysartrie: aanbevelingen</i>	25
5.6 <i>Problemen met mondhygiëne: evidentie en overwegingen</i>	26
5.7 <i>Problemen met mondhygiëne: aanbevelingen</i>	26

6. Myotone dystrofie type 1	27
6.1 <i>Achtergrondinformatie</i>	27
6.2 <i>Dysfagie: evidentie en overwegingen</i>	27
6.3 <i>Dysfagie: aanbevelingen</i>	27
6.4 <i>Dysartrie: evidentie en overwegingen</i>	29
6.5 <i>Dysartrie: aanbevelingen</i>	29
6.6 <i>Speekselverlies: evidentie en overwegingen</i>	31
6.7 <i>Speekselverlies: aanbevelingen</i>	31
6.8 <i>Problemen met mondhygiëne: evidentie en overwegingen</i>	32
6.9 <i>Problemen met mondhygiëne: aanbevelingen</i>	32
7. Spinale musculaire atrofie type 2	33
7.1 <i>Achtergrond</i>	33
7.2 <i>Dysfagie: evidentie en overwegingen</i>	33
7.3 <i>Dysfagie: aanbevelingen</i>	34
7.4 <i>Dysartrie: evidentie en overwegingen</i>	36
7.5 <i>Dysartrie: aanbevelingen</i>	37
7.6 <i>Problemen met mondhygiëne: evidentie en overwegingen</i>	38
7.7 <i>Problemen met mondhygiëne: aanbevelingen</i>	38
Literatuur	39
Bijlage 1. Experts	43
Bijlage 2. Afkortingen	44

1. Algemeen

1.1 Aanleiding

Bij kinderen met een neuromusculaire aandoening (NMA), in de volksmond ook wel spierziekte genoemd, komen problemen met kauwen, slikken, spreken, speekselcontrole en mondhygiëne veelvuldig voor.¹ Afhankelijk van de spierziekten zijn er verschillende problemen waarvan de behandeling op maat belangrijk is. Naast directe therapie (oefentherapie) wordt er veel indirecte therapie (uitleg, adviezen en aanpassingen) gegeven. Momenteel is er weinig evidentie voor deze interventies², terwijl er een sterke behoefte is aan meer informatie over de behandeling van deze problemen. Ouders van kinderen met een spierziekte geven aan vaak behoefte te hebben aan adviezen over wat geoefend, wat gecompenseerd en wat aangepast kan worden. Om onderbouwde adviezen te geven rond kauwen, slikken, spreken, speekselcontrole en mondhygiëne is goede diagnostiek en kennis van afwijkende mechanismen in deze functies nodig. Voor het verbeteren van de zorg is het klinisch redeneren belangrijk om tot een goed behandelplan te komen. Een overzicht van de mogelijke adviezen en oefeningen voor de logopedische behandeling van kinderen met een spierziekte zou de kwaliteit van de zorg voor deze kinderen kunnen verhogen. Zo'n overzicht was tot nu toe niet beschikbaar.

1.2 Doel

Het doel van deze handreiking is om een overzicht van logopedische interventies bij kinderen met een congenitale myopathie, Duchenne spierdystrofie, myotone dystrofie type 1 en spinale musculaire atrofie type 2 op basis van consensus te ontwikkelen. Deze spierziekten komen het meest voor binnen het spectrum van spierziekten bij kinderen. Binnen revalidatiecentra en ziekenhuizen is rondom deze aandoeningen de meeste ervaring opgedaan door logopedisten. Logopedisten kunnen dit overzicht gebruiken in hun klinisch redeneren om tot een interventieplan te komen. Tevens biedt het inzicht aan andere zorgprofessionals en ouders.

1.3 Doelgroep

De groep logopedisten die werkt met kinderen met een neuromusculaire aandoening is de primaire doelgroep van deze handreiking. Daarnaast kan de handreiking informatief zijn voor andere betrokken zorgprofessionals en ouders. De logopedische interventie bij deze kinderen vraagt om specifieke competenties. Bij veel kinderen met een spierziekte is een gespecialiseerd team van een (academisch) ziekenhuis en/of revalidatiecentrum betrokken. Gezien de zeldzaamheid van de meeste spierziekten, is het hebben van achtergrondkennis en ervaring met het behandelen van een kind met een spierziekte voor logopedisten, werkzaam in een andere setting, niet vanzelfsprekend. Voor ouders is het belangrijk dat de logopedist voldoende expertise heeft en weet wat hij doet, of kennis vergaart bij een zorgverlener met deze specifieke kennis. Het is belangrijk dat de betrokken logopedist zijn grenzen kent en initiatief neemt tot intercollegiaal overleg of zo nodig tot doorverwijzing.

1.4 Terminologie

1.4.1 *Dysfagie*

Eetproblemen kunnen vanaf het accepteren van voeding en vloeistoffen in de mond tot aan de binnenkomst in de maag ontstaan. Dit is een brede term waar onder andere voedselweigerig, storend gedrag tijdens het eten, rigide voedingsvoorkeuren, suboptimale groei en zelfstandigheid tijdens het eten onder kunnen vallen.^{3,4} Slikproblemen zijn problemen bij het transporteren van voeding en vloeistoffen van de mond naar de maag in één of meer fases van het slikken.^{3,5} Om verschillende redenen zijn eet- en slikproblemen bij kinderen anders en complexer (en daardoor lastiger van elkaar te onderscheiden) dan bij volwassenen. Ten eerste maken kinderen door hun groei complexe anatomische veranderingen door van mond- en keelholte. Daarnaast verandert de fysiologie waardoor de slikinzet van volledig reflexmatig naar deels willekeurig gaat verlopen. Ook speelt het omgaan met steeds andere voedingssubstanties en het zelfstandig leren eten een rol. Kinderen moeten zich steeds opnieuw aanpassen aan deze veranderende factoren.⁶⁻⁹ Binnen deze handreiking wordt daarom de overkoepelende term dysfagie aangehouden als het gaat om eet- en slikproblemen.

1.4.2 *Dysartrie*

Een dysartrie is een neuromusculaire spraakstoornis die veroorzaakt wordt door aandoeningen van het perifere en/of centrale zenuwstelsel, waardoor de tonus, kracht en coördinatie van (een deel van) de spieren die worden gebruikt voor spraak is aangedaan. In verschillende deelaspecten van spraak, namelijk ademhaling, fonatie, articulatie, nasale resonantie en/of prosodie, treden problemen op.^{10, 11}

1.4.3 *Speekselverlies*

De problemen met speekselcontrole waar we het in deze handreiking over hebben, gaan over overmatig speekselverlies na het vierde jaar. Als het speeksel over de lippen naar de kin loopt spreken we van anterior speekselverlies. Als er sprake is van inadequate slik en het speeksel richting de keel loopt, spreken we van posterior speekselverlies.^{6, 12}

1.4.4 *Mondhygiëne*

De dagelijkse verzorging van het gebit en de mond met hulpmiddelen zoals een tandenborstel en tandpasta noemen we mondhygiëne.

1.5 Methodiek

Vanwege zeer beperkt beschikbare evidentie was het niet mogelijk een regulier richtlijntraject te doorlopen, waarbij alle evidentie en aanbevelingen gewogen en gegradeerd zijn met behulp van de GRADE methodiek (Grading of Recommendations Assessment, Development and Evaluation).¹³ Om deze reden is voor het ontwikkelen van deze handreiking een Delphi-consensusonderzoek uitgevoerd, waarbij consensus over het aanbevelen van interventies door expert opinion werd verkregen. De Delphi methodiek is een wereldwijd gebruikte stapsgewijze methode voor het samenstellen van groepsconsensus vanuit individuele opinies over een bepaald onderwerp.¹⁴⁻¹⁶

2. Verantwoording

2.1 Inbreng stakeholders

De concepthandreiking is voorgelegd aan een aantal stakeholders om het perspectief van patiënten, hun ouders en andere zorgdisciplines mee te nemen. Het verkregen commentaar werd verwerkt in de definitieve handreiking.

2.2 Stakeholders

- Nederlandse Vereniging voor Logopedie en Foniatrie (NVLF), werkgroep vakinhoud
- Spierziekten Nederland (werkgroep congenitale en metabole spierziekten)
- Duchenne Parent Project
- Mw. A.M.B. van der Heul, MSc, logopedist en onderzoeker SMA, UMC Utrecht
- Mw. A. de Baaij-Daalmeyer, diëtist, Radboudumc
- Mw. M.H. van Westen- de Boer, ergotherapeut, Roessingh, centrum voor revalidatie, Enschede
- Mw. S. van de Kamp, kinderfysiotherapeut, Klimmendaal, Arnhem
- Drs. M.J. Poelma, kinderrevalidatiearts, Sint Maartenskliniek, Nijmegen

2.3 Werkwijze

Om tot consensus van experts over interventies te komen is een Delphi-procedure met Rand/UCLA-modificaties gebruikt.¹⁷ In een aantal stappen, waaronder twee rondes met vragenlijsten en een consensusbijeenkomst, heeft een panel van experts een aantal interventie-opties voorgesteld bij een aantal casussen. Vervolgens hebben zij de mate van geschiktheid van deze interventies gescoord, gebaseerd op evidentie in de literatuur en hun ervaring als professional met de doelgroep. Specifiekere informatie over de werkwijze is te vinden in een wetenschappelijk artikel dat in voorbereiding is.

2.3.1 Praktische uitvoering

Inventariserende vragenlijst (stap 1)

Een groep logopedisten met ervaring in het behandelen van kinderen met een spierziekte (experts) hebben open, brede, inventariserende vragen beantwoord over werkwijze, adviezen en oefeningen op het gebied van dysfagie, dysartrie, speekselverlies en problemen met mondhygiëne bij 29 casussen. Deze casussen bestonden uit de meest voorkomende symptomen en waren gecategoriseerd in de vier typen spierziekten: Duchenne spierdystrofie, congenitale myopathie, myotone dystrofie type 1 en spinale musculaire atrofie type 2. Voor deze aandoeningen werd gekozen omdat ze (binnen het spectrum van spierziekten bij kinderen) het meest voorkomen en omdat bij deze kinderen de meeste ervaring is opgedaan door logopedisten binnen revalidatiecentra en ziekenhuizen.

Literatuuronderzoek en tweede vragenlijst (stap 2)

Na analyse van de antwoorden uit deze eerste vragenlijst en een exploratief review van literatuur over interventies, werden de gevonden interventies gelinkt aan de casussen. In een tweede vragenlijstronde kregen de experts alle gesuggereerde interventies uit stap 1 en de gelinkte literatuur te zien. Vervolgens werd hen gevraagd om de mate van geschiktheid te scoren op elk van de genoemde interventies op een 9-punts Likertschaal.

Consensusbijeenkomst (stap 3)

Tijdens een consensusbijeenkomst werd door het panel van experts bij iedere casus feedback verstrekt over de resultaten uit stap 2. De interventies waarover consensus bestond, werden geverifieerd door middel van handopsteking. De interventies zonder consensus werden in semi-gestructureerde groepsdiscussies besproken en herzien. Om de mate van geschiktheid van de aangepaste interventies te beoordelen werd vervolgens aan de experts gevraagd deze op een Likert-schaal van 9 punten te beoordelen. Bij een geschiktheidsscore van een 7 of hoger voor meer dan 75% van het panel werd overeenstemming verondersteld en werd de interventie opgenomen in de handreiking.

Uiteindelijke handreiking (stap 4)

Onder redactie van Mieke Kooi-van Es heeft de onderzoeksgroep de data verwerkt tot de uiteindelijke handreiking. In deze stap zijn eerst de data gerangschikt naar spierziekte en daarbinnen per categorie (dysfagie, dysartrie, speekselverlies en problemen met mondhygiëne). Vervolgens is per spierziekte een algemene beschrijving toegevoegd (Achtergrond), is de gevonden literatuur beschreven en zijn de overwegingen uit de consensusbespreking beschreven (evidentie en overwegingen). Ook is de gevonden literatuur zo mogelijk gekoppeld aan de aanbevelingen. Daarnaast is een inleiding en verantwoording geschreven. Conceptversies van de handreiking zijn door middel van commentaarrondes en besprekingen in de onderzoeksgroep aangepast. De conceptversie is als laatste becommentarieerd door de deelnemende experts. Hun commentaar is verwerkt in een laatste concepthandreiking. Deze concepthandreiking is vervolgens ter commentaar aangeboden aan de stakeholders, wiens commentaar is meegenomen in de definitieve handreiking.

2.4 Financiering

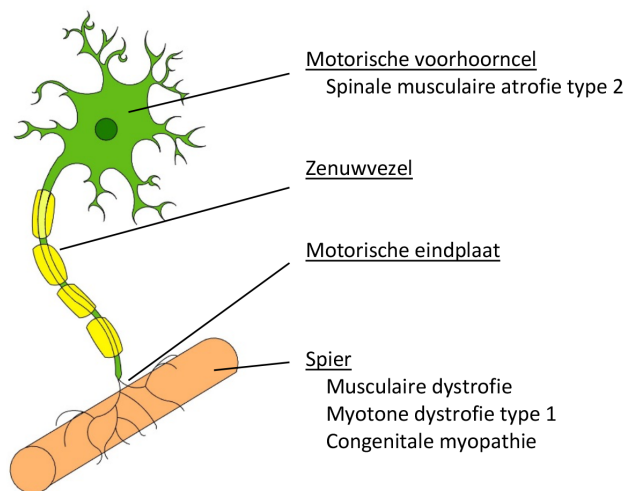
Dit onderzoek en product is tot stand gekomen met financiële steun van het Johanna KinderFonds, Stichting Janivo, het Damsté-Terpstra Fonds en de Christina Bader Stichting. Daarnaast hebben een aantal sponsors bijgedragen aan de lay-out: Ipsen NV, Hanssen Footcare, Proreva en Livit. De financiers hadden geen invloed op de totstandkoming van de handreiking.

3. Neuromusculaire aandoeningen

3.1 Achtergrond

Er zijn rond de 600 verschillende spierziekten, waarbij spierzwakte op de voorgrond staat. Een deel hiervan treedt op in de kinderleeftijd. Diagnostiek vindt in Nederland meestal plaats door een (kinder) neuroloog. Na klinisch onderzoek wordt bij verdenken van een spierziekte vervolgonderzoek gedaan. Dit kan erfelijkheids-, bloed- (CK-gehalte) en/of KNF-onderzoek (EMG/zenuwecho), beeldvorming (spierecho/MRI-scan) of een biopt van spier of zenuw zijn.

De verschillende typen aandoeningen worden onderverdeeld op basis van de plaats waar het probleem zich voordoet: aandoeningen van de motore voorhoorn cel, de zenuw, de motorische eindplaat (neuromusculaire overgang), of de spier zelf (zie Figuur 1). Er zijn congenitale vormen en hereditaire vormen, langzaam progressieve vormen en snel progressieve vormen.



Figuur 1. Indeling NMA naar anatomie (afbeelding: Tom Slegers)

3.2 Generieke uitgangspunten en gezamenlijke overwegingen

Omdat behandeling van kinderen met een spierziekte een multidisciplinaire aanpak vereist, zullen naast een logopedist meestal ook een (revalidatie)arts, physician assistent en/of verpleegkundig specialist en ergotherapeut, diëtist en kinderfysiotherapeut of andere (para)medici betrokken zijn. Een van de medische professionals coördineert daarbij de zorg.

Het besluiten welke interventie nodig is, doen paramedici met behulp van klinisch redeneren. Op basis van de hulpvraag en anamnestiche gegevens worden observaties en onderzoek uitgevoerd. Aan de hand van deze gegevens en de mogelijkheden van het kind en ouders wordt onderbouwd welke interventie het meest passend is. Logopedische interventie kan bestaan uit uitleg en advies, behandeling (trainen), het adviseren van hulpmiddelen en aanpassingen, inzetten van andere disciplines, doorverwijzen en controle. In tabel 1 staat een toelichting op deze soorten interventies.

Tabel 1. Toelichting soorten interventies

INTERVENTIE	TOELICHTING
Uitleg/advies	<p>Dit betreft:</p> <ul style="list-style-type: none"> - het geven van informatie en uitleg aan ouder, kind en omgeving over de normale ontwikkeling en de (mogelijke) problemen in relatie tot de spierziekte bij het kind rond eten, slikken en spreken - het geven van adviezen ten aanzien van eten, slikken en spreken (compensatoir of thuis trainen)
Trainen/behandelen	<p>Dit betreft:</p> <ul style="list-style-type: none"> - trainen/behandelen/onderzoekend behandelen tijdens directe logopedie - multidisciplinaire behandeling (zoals betrekken ergotherapie om de beste zithouding te bepalen of het starten van een traject rondom aanvragen van een ondersteund communicatie hulpmiddel) <p>Omdat behandel- en trainingsfrequenties van meer factoren afhankelijk zijn dan van de klacht of een symptoom, worden hierover geen aanbevelingen gedaan. We gaan ervan uit dat er altijd uitleg en advies wordt gegeven over de gekozen training of behandeling en dat er altijd overdracht naar huis (of woonplek) plaatsvindt.</p>
Hulpmiddelen/aanpassingen	<p>Dit betreft hulpmiddelen zoals een slab, aangepast bestek en/of stoel, voedingsaanpassingen, ondersteunde communicatiehulpmiddelen (OC-hulpmiddel).</p> <p>Voedingsaanpassingen betreffen het gebruik van verdikkingsmiddel, aangepaste consistenties en/of drinkvoeding.</p> <p>Met OC-hulpmiddelen worden non-tech, low-tech en high-tech hulpmiddelen bedoeld (http://www.isaac-nf.nl/ondersteundecomunicatie).</p> <p>De inzet van hulpmiddelen en aanpassingen staat onder UITLEG/ADVIES.</p> <p>Therapiebehoeftes, zoals een kurk voor het rekken van de mondopening, vallen niet onder hulpmiddelen.</p> <p>Hulpmiddelen kunnen door logopedisten worden verstrekt, vaak wordt dit in combinatie met ergotherapie opgepakt.</p>
Doorverwijzen	<p>Dit betreft het verwijzen naar of het in consult vragen van bijvoorbeeld ergotherapie, kinderfysiotherapie, diëtiëk, tandarts of voor een instrumenteel slikonderzoek (zoals een slikvideo) binnen of buiten het eigen behandelteam, de instelling of de praktijk</p>
Controle	<p>Uitgangspunt is dat elk kind elke 12 maanden door een NMA-team wordt gescreend of op controle komt. De bij dit kopje beschreven controles, zijn controles naast deze standaardcontrole, gericht op de actuele problemen en interventies.</p>

4. Congenitale Myopathie

4.1 Achtergrondinformatie

Congenitale myopathie (CM) is de overkoepelende naam voor een groep zeldzame spierziekten waarbij er door een erfelijke fout een afwijking is in de aanleg van de spier. De ziekte ontstaat vaak bij jonge kinderen, soms zijn de spieren vanaf de geboorte al zwak (floppy infant syndrome). Deze baby's hebben een ernstig vertraagde motore ontwikkeling. De diagnose CM kan ook op latere kinderleeftijd gesteld worden. De kinderen gaan dan later lopen en hebben moeite met rennen, traplopen en sporten. De ziekte verloopt niet bij elk kind gelijk; sommige kinderen gaan achteruit, terwijl andere kinderen stabiel blijven. Door de hypotonie is het gezicht dikwijls smal, is het palatum smal en hoog en kan er sprake zijn van een tentmondje. Daarnaast kan er bij nachtelijke beademing met een neuskap een afwijkende kaakstand ontstaan (onderbeet).^{18, 19} Er kunnen ook hart- en/of ademhalingsproblemen of juist voedingsproblemen zijn. Afhankelijk van het type CM kan een scoliose ontstaan. Voorbeelden van CM zijn nemaline myopathie, central core myopathie, congenitale fiber type disproportie myopathie en myosine opslag myopathie.^{20, 21} Bij kinderen met een CM komt dysfagie vaak voor (60%).¹ Bij 30% van de kinderen komt een dysartrie voor.¹

4.2 Dysfagie: evidentie en overwegingen

Langere maaltijden kunnen belastend zijn voor het kind en het gezin. Ze worden veroorzaakt door zwakte van kauw- en slikspieren en kunnen leiden tot ontoereikende voedingsintake en gewichtsverlies. Voeding via een sonde wordt aanbevolen als het kind niet zijn dagelijkse hoeveelheden voeding oraal binnenkrijgt. Elke 3 maanden wegen/meten en jaarlijks een diëtist betrekken wordt aanbevolen.²¹

Door spierzwakte in het orofaryngeale gebied hebben sommige kinderen meerdere slikken nodig om een hap weg te slikken, met name met gepureerd en vast voedsel. Dit wordt veroorzaakt door zwakte van de tong en de tongbasis. Dit zorgt vervolgens voor verminderde retractie van de tongbasis en verminderde contracties van de submentale en faryngeale spiergroepen.^{22, 23} Vaste/dik vloeibare voeding zorgt eerder voor residu (in de keel) na de slik dan dun vloeibaar. Hierdoor kan het risico op aspiratie en longontsteking ontstaan. Zowel vanuit de consensusgroep als vanuit wetenschappelijk onderzoek wordt aangegeven dat het verdikken van voeding niet altijd geschikt is bij kinderen met CM, terwijl dit wel een veel gebruikt advies is bij andere doelgroepen, bijvoorbeeld kinderen met een cerebrale parese.²² Aanbevolen wordt om de slikmogelijkheden te monitoren en de geschikte consistenties goed te onderzoeken.²⁴ Als er signalen zijn voor mogelijk risicovol slikken wordt een slikvideo aanbevolen. Afwezigheid van hoesten tijdens observatie van het eten en drinken geeft onvoldoende info. Er kan sprake zijn van stille aspiratie doordat residu makkelijk in de luchtwegen kan lekken.²² Met name hypofaryngeaal residu na de slik wordt geassocieerd met longontstekingen.⁹ Flexibele Endoscopische Evaluatie van het Slikken (FEES) kan bij oudere kinderen geïndiceerd zijn, maar is niet overal mogelijk of 'standard care'.²¹ Bij ernstige, terugkerende aspiratie kan sondevoeding geadviseerd worden.^{25, 26}

Er is consensus over dat er bij kinderen met congenitale myopathie weinig specifieke vaardigheden kunnen worden getraind. De interventie bestaat vooral uit uitleg, advies, hulpmiddelen en doorverwijzen. Wel kan een logopedist besluiten om kortdurend de adviezen te proberen in de therapiesituatie, zoals bekijken welke consistentie of welke hapgrootte het beste gaat.

Als er sprake is van onderste luchtweginfecties, zonder duidelijke logopedische oorzaak, zal er medisch moeten worden gekeken naar de oorzaken, voordat logopedische interventie start.

4.3 Dysfagie: aanbevelingen

Tabel 2. Overzicht van mogelijke logopedische interventies gericht op dysfagie bij congenitale myopathie

CONGENITALE MYOPATHIE - DYSFAGIE	
Anatomische eigenschappen, functies, activiteiten en participatie: mogelijke problemen	Er kan sprake zijn van moeite om hand naar mond te brengen en er kunnen problemen zijn met handhaven van houding. Er kan sprake zijn van zwakke orale spieren ²⁷ , waardoor abnormale orale structuren (abnormale gebitsstand, bijv. malocclusie, open beet), waardoor het verwerken van vaste voeding moeilijk kan zijn, er slikproblemen kunnen optreden en er mogelijk sprake is van residu in de farynx. ^{22, 28} Dit kan leiden tot een lange maaltijdduur ²¹ , gewichtsverlies ^{21, 27} , regelmatig ziek zijn en terugkerende onderste luchtweginfecties. ^{21, 27, 29}
Indicaties voor interventie	<ul style="list-style-type: none">- kauwproblemen- verhoogde kans op verslikken- verdenking op stille aspiratie- lange maaltijdduur- gewichtsverlies- (onverklaarbare) onderste luchtweginfecties

CONGENITALE MYOPATHIE - DYSFAGIE

	Oraal (verwerken en kauwen)	Faryngeaal (slikken)
Uitleg/advies	<p>UITLEG</p> <p>Het informeren van de patiënt en zijn ouders en advies geven ten aanzien van:</p> <ul style="list-style-type: none"> - normale eet- en drinkprocessen - mogelijke eet- en drinkproblemen bij kinderen met CM - mogelijke gevolgen en risico's - de invloed van houding - de mogelijke interventies <p>HOUDINGSADVIEZEN</p> <ul style="list-style-type: none"> - interdisciplinair adviezen geven <p>AANPASSINGEN (voor makkelijker kauwen en transport)</p> <ul style="list-style-type: none"> - consistentie zachter, gladder, smeuijger²⁴ - dik of dun vloeibaar²⁴ - aanpassen hapgrootte - water drinken tijdens en na het eten - energierijke voeding of aanvullende drinkvoeding - maaltijd duur niet langer dan 30 min - meerdere kleinere porties per dag 	<p>UITLEG</p> <p>Het informeren van de patiënt en zijn ouders en uitleg en advies geven ten aanzien van:</p> <ul style="list-style-type: none"> - normale eet- en drinkprocessen - mogelijke eet- en drinkproblemen bij kinderen met CM - mogelijke gevolgen en risico's - de invloed van houding - de mogelijke interventies <p>HOUDINGSADVIEZEN</p> <ul style="list-style-type: none"> - interdisciplinair adviezen geven <p>AANPASSINGEN (makkelijker slikken)</p> <ul style="list-style-type: none"> - consistentie zachter, gladder, smeuijger²⁴ - dik of dun vloeibaar²⁴ - water drinken tijdens en na het eten - altijd zittend eten en drinken
Trainen/behandelen	- onderzoekend behandelen: aanpassingen uitvoeren en evalueren	
Hulpmiddelen/aanpassingen	- voedingsaanpassingen	
Doorverwijzen	<ul style="list-style-type: none"> - diëtist²¹ (standaard jaarlijks; bij signalen van gewichtsverlies of eenzijdige voeding) 	<ul style="list-style-type: none"> - slikvideo (bij verdenking op onveilige slik)^{21, 26, 28, 30} - diëtist²¹ (standaard jaarlijks; bij signalen van gewichtsverlies)
Controle	<ul style="list-style-type: none"> - evalueren adviezen en monitoren problemen - na 3 maanden 	<ul style="list-style-type: none"> - na eventuele slikvideo, voor evaluatie van de bevindingen/adviezen - evalueren adviezen en monitoren problemen²⁴ - na 1 maand

4.4 Dysartrie: evidentie en overwegingen

De enige gevonden bronnen waarin wordt gesproken over behandeling van spraakproblemen bij kinderen met een CM zijn de Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Myopathies uit 2012 (Wang et al) en een artikel van Bagnall et. Al uit 2006.^{21, 26} Volgens beiden worden problemen met spraak veroorzaakt door de zwakte van de oraal motorische spieren (slechte lipsluiting), een zwakke stem, moeite met ademcontrole en abnormale orale structuren (malocclusie, open beet, vervormingen gezicht). Hierdoor kunnen bijvoorbeeld bilabiale klanken moeilijk gemaakt worden en worden compensaties, zoals tong-lip of tong-tand articulaties gebruikt. Soms is een tracheostoma ook een negatieve factor.²⁶ Zowel in het statement van Wang 2012 als door het panel van experts wordt aangegeven dat logopedische behandeling geïndiceerd is als de spraakproblemen veroorzaakt in de communicatie. Spraaktherapie door strategieën aan te bieden ter verbetering van de verstaanbaarheid, zoals articulatietraining, ademtraining en ondersteunde communicatie zijn manieren die zowel volgens de literatuur als volgens het panel van experts ingezet kunnen worden. Echter deze zijn niet altijd succesvol. In het panel van experts werd opgemerkt dat als men articulatie gaat trainen, dit in functionele uitingen getraind moet worden. Bij nemaline myopathie is bekend dat articulatietraining of spierkrachttraining van de lippen of palatum geen verbetering in spierkracht of reikwijdte van de spieren geeft, gezien de onderliggende neuromusculaire zwakte.²⁶ Zowel Wang et al. als de experts geven aan dat ondersteunde communicatie (OC) nodig kan zijn, daarbij denkend aan gebaren, spraakversterkers of spraakcomputers. Bij ernstige nasaliteit kan een spraakprothese overwogen worden. Faryngoplastiek is in sommige gevallen effectief gebleken wat betreft articulatie, maar hier was binnen de consensusgroep geen ervaring mee.^{21, 26} Een spraakversterker is niet geïndiceerd als er sprake is van ernstige dysartrie waarbij de spraak erg vervormd is.²⁶

4.5 Dysartrie: aanbevelingen

Tabel 3. Overzicht van mogelijke logopedische interventies gericht op dysartrie bij congenitale myopathie

CONGENITALE MYOPATHIE- DYSARTRIE	
Anatomische eigenschappen, functies, activiteiten en participatie: mogelijke problemen	Zwakke orale spieren ²⁷ , waardoor abnormale orale structuren, abnormale gebitsstand (malocclusie, open beet), moeite met lipsluiting (tentmondje), beperkte faciale expressie, beperkte ademcontrole, een zwakke stem, hypernasale spraak, moeite met articuleren en nasale spraak kunnen optreden (dysartrie). ^{21, 26}
Indicaties voor interventie	<ul style="list-style-type: none"> - zich onvoldoende kunnen uiten - zich onvoldoende verstaanbaar maken
Uitleg/advies	<p>Het informeren van de patiënt en zijn ouders en advies geven ten aanzien van:</p> <ul style="list-style-type: none"> - de relatie tussen de spierziekte en de moeite met zich uiten - communicatieadviezen aan omgeving - OC mogelijkheden bespreken, introduceren en traject starten²¹
Trainen/behandelen	<ul style="list-style-type: none"> - adem/stemkoppeling en articulatie trainen^{21, 30} in korte, functionele uitingen/ woorden - OC training (gebaren/picto's/andere OC-middelen)^{21, 26, 30}
Hulpmiddelen/aanpassingen	<ul style="list-style-type: none"> - OC hulpmiddel²¹
Doorverwijzen	
Controle	<ul style="list-style-type: none"> - evalueren adviezen - evalueren/aanpassen OC - na 3 maanden

4.6 Speekselverlies: evidentie en overwegingen

Overmatig speekselverlies (of drooling) kan een kenmerkend probleem voor kinderen met CM zijn. Dit komt vaak door bulbair en faciale zwakte, resulterend in moeite met lipsluiting en het slikken van speeksel.^{21, 26} Vooral klachten over verslikken in speeksel is een reden om te starten met interventie volgens de consensusdeelnemers. Verschillende behandelmogelijkheden, zoals oefeningen voor lipsterkte, zijn gesuggereerd in de literatuur, maar daarover is zowel in de literatuur als vanuit de expertgroep geen consensus. Botox en operaties aan speekselklieren worden afgeraden, hoewel kan in een individuele casus overwogen worden. Medicatie kan effectief zijn, maar kan negatieve effecten hebben zoals moeilijker slijm ophoesten en constipatie. Daarom is men erg voorzichtig met het gebruik hiervan.²¹ Het panel van experts is van mening dat een team, gespecialiseerd in behandeling van overmatig speekselverlies (een zogenaamd droolingteam) ondersteunend kan zijn in het meedenken over mogelijke interventies.

4.7 Speekselverlies: aanbevelingen

Tabel 4. Overzicht van mogelijke logopedische interventies gericht op speekselverlies bij congenitale myopathie

CONGENITALE MYOPATHIE- SPEEKSELVERLIES	
Anatomische eigenschappen, functies, activiteiten en participatie: mogelijke problemen	Speekselverlies door bulbaire en faciale zwakte, waardoor er moeite is met sluiten van de lippen en het slikken van speeksel. ^{21, 26} Speekselverlies door atrofie van de tong, waarbij soms wel de lippen gesloten kunnen worden en er wel geslikt wordt, maar waarbij onvoldoende geslurpt wordt door weinig kracht in de tong.
Indicaties voor interventie	<ul style="list-style-type: none"> - de kans op verslikken in speeksel (posterior drooling) - recidiverende onderste luchtweginfecties
Uitleg/advies	<p>Het informeren van de patiënt en zijn ouders en advies geven ten aanzien van:</p> <ul style="list-style-type: none"> - anterior en posterior drooling - de relatie tussen speekselverlies en open mond - het risico op aspiratie - de invloed van voeding op speeksel - de relatie met ziek zijn - bespreken mogelijkheden voor vermindering van speekselverlies - multidisciplinair advies over houding (zithouding, hoofdhouding) - zo regelmatig mogelijk laten slikken - stimuleren lipsluiting/lipactiviteit
Trainen/behandelen	<ul style="list-style-type: none"> - onderzoekend behandelen (beïnvloedbaarheid) - bewustwording van speekselverlies oefenen - bewust slikken oefenen
Hulpmiddelen/aanpassingen	<ul style="list-style-type: none"> - een polsbandje of doekje voor afvegen speeksel - een slab of sjaal - een reminder
Doorverwijzen	<ul style="list-style-type: none"> - droolingteam met de vraag of er mogelijk een behandeling is voor het speekselverlies
Controle	<ul style="list-style-type: none"> - evalueren adviezen en monitoren problemen - na 6 maanden

4.8 Problemen met mondhygiëne: evidentie en overwegingen

In de consensus statement van Wang et al (2012) wordt het verwijzen naar een kindertandarts vanaf 1 jaar aanbevolen. Daarnaast adviseren zij om 2x per dag te poetsen vanaf de eerste tandjes.

Desensitiserende technieken kunnen worden aangeleerd aan ouders als het poetsen niet geaccepteerd wordt. Eventueel kunnen aanpassingen gedaan worden om zelfstandig te kunnen poetsen in overleg met een ergotherapeut of een tandarts.²¹ Vanaf een leeftijd van 6-8 jaar kan een kind worden doorverwezen naar een orthodontist om eventuele malocclusie en een afwijkende kaakstand (bijvoorbeeld door een hoog gehemelte) te beoordelen. Bij de behandeling door een tandarts of orthodontist moet echter de ernst en progressie van de spieraandoening worden meegenomen.²¹ Wang (2012) schrijft hierover: "uitgebreide orthodontische behandeling bij kinderen met zwakke faciale spieren is niet aanbevolen gezien de grote kans op terugval". Chirurgische ingrepen van ernstige malocclusie worden afgeraden in verband met het hoge risico op complicaties van de intubatie en anesthesie.²¹

Tijdens de consensusbijeenkomst kwam naar voren dat mondhygiëne belangrijk is voor de luchtwegen en algehele gezondheid, wat interventie door een logopedist rechtvaardigt. De logopedist kan hierbij uitleg en advies geven en eventueel onderzoekend behandelen. Zijn de problemen fors of niet beïnvloedbaar, dan is doorverwijzen naar bijzondere tandheelkunde aanbevolen.

4.9 Problemen met mondhygiëne: aanbevelingen

Tabel 5. Overzicht van mogelijke logopedische interventies gericht op problemen met mondhygiëne bij congenitale myopathie

CONGENITALE MYOPATHIE – PROBLEMEN MET MONDHYGIËNE	
Anatomische eigenschappen, functies, activiteiten en participatie: mogelijke problemen	Faciale deformaties, malocclusie (open beet), hoge gehemelte, kaakcontracturen, slechte orale hygiëne, overgevoeligheid in het mondgebied, niet accepteren van tandenpoetsen. ²¹
Indicaties voor interventie	- problemen met tandenpoetsen
Uitleg/advies	Het informeren van de patiënt en zijn ouders en advies geven ten aanzien van: <ul style="list-style-type: none">- de relatie tussen de spierziekte en de mondhygiëne- de gevolgen van een slechte mondhygiëne- het overzichtelijk en voorspelbaar maken van het tandenpoetsen (in stappen, bijvoorbeeld met behulp van picto's)- elektrisch poetsen
Trainen/behandelen	<ul style="list-style-type: none">- onderzoekend behandelen: probleemanalyse (wat is de oorzaak van het probleem) en zoeken naar goede aanpak/uitproberen adviezen. Daarna overdracht/advies voor thuis.- in bijzijn van ouders het kind tandenpoetsen waarbij tips over houding, volgorde (eerst de minst gevoelige plekken) of soort tandenborstel of tandpasta gegeven kunnen worden
Hulpmiddelen/aanpassingen	<ul style="list-style-type: none">- ander soort tandenborstel adviseren (bijvoorbeeld kleiner, elektrisch)- gaasje of swabs gebruiken- picto's
Doorverwijzen	- bijzondere tandheelkunde (beoordelen gebit)
Controle	<ul style="list-style-type: none">- evalueren adviezen en monitoren problemen- na 3 maanden

5. Duchenne spierdystrofie

5.1 Achtergrondinformatie

Duchenne spierdystrofie (meestal afgekort als DMD, Duchenne Muscular Dystrophy) is een progressieve ziekte waarbij de spieren steeds zwakker worden. Bij DMD raken de spiercellen toenemend beschadigd door afwezigheid van het eiwit dystrofine in de spiercelwand. Dystrofine kan dan niet aangemaakt worden door een erfelijke fout op het X-chromosoom, waardoor met name jongens zijn aangedaan. Dystrofine zorgt voor stevigheid en veerkracht van de spiercel, maar speelt ook een rol in de hersenen, wat verklaart dat jongens ook leerproblemen kunnen hebben.³¹ De beschadigde spiercellen worden toenemend vervangen door vet en bindweefsel, en sterven af. De diagnose wordt vaak rond het 5^e jaar gesteld, al treden de eerste symptomen al op in het eerste levensjaar. Het ziekteverloop van Duchenne is opgedeeld in verschillende fasen, zie Bushby et al (2010) voor een overzicht.³² Tussen hun achtste en twaalfde jaar verliezen jongens het vermogen te lopen en gaan steeds verder achteruit.^{20, 33, 34} Ook de hartspier raakt beschadigd en uiteindelijk worden bijna alle jongens beademd. De prevalentie van dysfagie en dysartrie is respectievelijk 36% en 10%.¹ De orale spieren zijn aangedaan en worden slechter naarmate deze patiënten ouder worden.³⁵ Speekselverlies komt bij DMD niet tot nauwelijks voor. Er is geen literatuur over de prevalentie en behandeling van speekselverlies bij DMD. Het is voorstelbaar dat in combinatie met andere problemen, zoals een anatomische afwijkingen in de neus/mondholte of ernstig verstandelijke beperking wel sprake kan zijn van speekselverlies.

5.2 Dysfagie: evidentie en overwegingen

Kauwproblemen kunnen ontstaan door verminderde bijtkracht en verminderd contact tussen de kiezen (o.a. door vergrote tong) en kunnen zorgen voor verminderde fragmentatie (vooral bij bijten van hard en plakkerig voedsel). Door verminderde beweeglijkheid van de vergrote tong wordt voedsel ook moeilijker door de mond verplaatst. De grotere voedselbrokken kunnen leiden tot complicaties als stikken of verslikken door residu na de slik.^{36, 37} Kauwproblemen bij jongens met DMD worden gezien vanaf een leeftijd van ongeveer 8 jaar.²⁸ Veel jongens passen de voeding aan om het makkelijker te kunnen kauwen: zacht voedsel, hard of taai voedsel in kleine stukjes, saus toevoegen en/of naslikken met water.^{38, 39} In een studie van Van Bruggen wordt beschreven dat kauwtraining met behulp van kauwgom kauwen (4 weken, 3x per dag) de efficiëntie van het kauwen verbetert en om het kauwen stabiel te houden (NB! Niet om kracht te trainen). Het is aan te raden om in de ambulante en laat ambulante fase van jongens met DMD in een lage intensiteit te starten met kauwtraining.^{36, 40}

Als eten blijft hangen in de keel (faryngeaal residu van vaste voeding) wordt dit vaak veroorzaakt door slechte fragmentatie in combinatie met zwakke faryngeale schoning. Dit verhoogt de kans op verstikking. Uitleg hierover en advies over voedingsaanpassingen om makkelijker te slikken, het drinken van water tijdens en na de maaltijd om de keel te schonen en het belang van rechtop blijven zitten na de maaltijd kunnen helpen.³⁸ Bij opstapelend residu en penetratie van voeding tot boven de stemplooien is het advies om vaste voeding te vermijden en alleen vloeibare voeding te gebruiken.⁴¹

Aangepaste consistenties kunnen resulteren in lagere intake van benodigde nutriënten, zoals ijzer en vezels.⁴² Daarom zijn regelmatige evaluaties door een diëtist belangrijk.³⁶ De Nederlandse richtlijn Duchenne beveelt halfjaarlijks monitoren van het gewicht en jaarlijkse controles bij een diëtist aan. (REF) Bij matige tot ernstige dysfagie kan voeding via een sonde worden overwogen. Dit gebeurt als interventies om orale calorische intake te verbeteren bij ondervoeding en onderhouden van adequate hydratatie onvoldoende werken. Sondevoeding kan leiden tot stabilisatie of (in veel gevallen) verbetering van voedingstoestand in ondervoede jongens met DMD.³⁴

In het algemeen wordt bij malocclusies orthodontische behandeling aangeboden, in combinatie met oefeningen om de tong in de mond te houden en om neusademing te bevorderen (oromyofunctionele therapie (OMFT)). Er zijn echter onvoldoende studies over het effect van deze interventies bij jongens met Duchenne. Men zou deze behandelopties zorgvuldig moeten overwegen, omdat de malocclusies worden veroorzaakt door de aangedane kauwspieren en hypertrofie van de tong. De kans op relaps is hierbij groot doordat de oorzaak niet te behandelen is. Een beperkte mondopening ontstaat soms en kan een belemmering zijn voor intake, mondhygiëne en tandverzorging. Het is belangrijk om maatregelen te nemen om deze verandering tegen te gaan door te trainen.⁴⁰

Gastro-oesofageale reflux komt vooral voor in de niet-ambulante fases. In combinatie met slikproblemen is er kans op aspiratie. Risicofactoren voor reflux bij jongens met DMD zijn: oesofageale dysmotiliteit, vertraagde maaglediging, medicatiegebruik (corticosteroïde) en scoliose. Als behandeling kunnen zuurremmers of protonpomprenners worden gegeven door een arts (MDL-arts), maar deze geven soms wel bijwerkingen. Dieetaanpassingen kunnen ook helpen: frequentere kleine maaltijden en minder vet eten.⁴³

Vaak wordt bij slikproblemen in het algemeen het verdikken van vloeistoffen aanbevolen. Bij jongens met DMD is het door de zwakte juist makkelijker om dun vloeibare voeding te slikken dan dik vloeibaar of vaste voeding.³⁷

5.3 Dysfagie: aanbevelingen

Tabel 6. Overzicht van mogelijke logopedische interventies gericht op dysfagie bij Duchenne spierdystrofie

DUCHENNE SPIERDYSTROFIE - DYSPHAGIE	
Achtergrond	
Anatomische eigenschappen, functies, activiteiten en participatie: mogelijke problemen	<p>De problemen met betrekking tot eten, drinken en slikken zijn progressief van aard. Eerste kenmerken kunnen zijn: moeite met kauwen en slikken van vast voedsel, gevoel dat eten blijft hangen in de keel en lange maaltijd duur.⁴⁴</p> <p>Er kan sprake zijn van moeite om hand naar mond te brengen, problemen met handhaven houding, zwakke orofaciale spieren³⁸, open mond^{38, 45}, laagliggende, brede tong^{36, 37, 45}, tongpers⁴⁵, verminderde kaakopening^{35, 38-40}, verminderde bijtkracht³⁵, zwakke kauwspieren^{35, 39}, minder kracht bij het afbijten/kauwen van hard voedsel^{36, 37}, moeite bolusvorming en transport, verminderde fragmentatie van voedsel^{36, 37, 40}, meerdere keren slikken op 1 bolus (met name bij vaste voeding), gevoel dat eten blijft hangen in de keel/residu³⁶⁻³⁸, meer residu bij vaste voeding^{37, 38}, hoesten tijdens de maaltijd, zwakke hoestkracht⁴¹, verslikken, gevoel van stikken^{36, 37}, refluxklachten.</p> <p>Bovenstaande aspecten kunnen problemen opleveren op het sociale vlak en kwaliteit van leven³⁹, hulp nodig hebben bij het eten (met name 's avonds)³⁸, zijwaarts scheef zakken bij arm heffen, malocclusies gebit^{35, 38, 39, 45}, te weinig orale intake³⁸, dalend BMI (Body Mass Index)³⁸, vermindering eetlust, gewichtsverlies, ondervoeding, dehydratie, verhoogd risico op penetratie en aspiratie^{9, 38} longontsteking door aspiratie</p>

DUCHENNE SPIERDYSTROFIE - DYSFAGIE

<p>Indicaties voor interventie</p>	<ul style="list-style-type: none"> - moeite met het eten naar de mond brengen - houdingsproblemen tijdens eten/drinken - maaltijd duurt langer dan 30 min. - verminderde eetlust en eetplezier (door de energie die het kost) - verminderde kaakopening - kauwproblemen - het blijven hangen van voeding in de keel - kuchen of hoesten bij het eten en drinken - verhoogde kans verslikken/verstikken - moeite met ophoesten - longontsteking - reflux - dalend BMI <p>DOELEN</p> <ul style="list-style-type: none"> - veilig eten en drinken - energie besparen (voldoende energie houden voor andere activiteiten) - maaltijdduur verkorten³⁸ - voldoende intake 	
	<p>Oraal (verwerken en kauwen)</p>	<p>Faryngeaal (slikken)</p>
<p>Uitleg/advies</p>	<p>UITLEG</p> <p>Het informeren van de patiënt en zijn ouders en uitleg en advies geven ten aanzien van:</p> <ul style="list-style-type: none"> - normale eet- en drinkprocessen - mogelijke eet- en drinkproblemen bij jongens met Duchenne - beperkingen in bijtkracht, kauwen, slikken, - beperkingen en omgaan met zelfstandigheid - mogelijke gevolgen en risico's - de invloed van houding - het belang van voldoende voedings- en vochtintake met zo min mogelijk verlies van energie en kracht - het belang van blijven kauwen - het belang van het in beweging blijven houden van de orale musculatuur - het bespreken van drinkvoeding en/ of (gedeeltelijke) sondevoeding^{34, 44} - mogelijke interventies 	<p>UITLEG</p> <p>Het informeren van de patiënt en zijn ouders en uitleg en advies geven ten aanzien van:</p> <ul style="list-style-type: none"> - normale eet- en drinkprocessen - mogelijke eet- en drinkproblemen bij jongens met Duchenne - mogelijke gevolgen en risico's - risico's van verslikken en stikken. Informatie geven over wat te doen bij verslikken en stikken³⁸ - de werking of verminderde werking van de spieren bij het slikken - het bespreken drinkvoeding of (gedeeltelijke) sondevoeding^{34, 44} - de invloed van houding - mogelijke interventies

DUCHENNE SPIERDYSTROFIE - DYSFAGIE

<p>Uitleg/advies</p>	<p>(HOUDINGS)ADVIEZEN</p> <ul style="list-style-type: none"> - interdisciplinair adviezen geven - ter verbetering kaakopening - in combi met arondersteuning of zitvoorziening (in verband met vermoeidheid en zelfstandigheid) - frequent kauwgom laten kauwen⁴⁰ <p>AANPASSINGEN (makkelijker kauwen en transport)</p> <ul style="list-style-type: none"> - consistentie zachter, gladder, smeuijger (kost minder energie, makkelijker verhogen intake)³⁸ - dik of dun vloeibaar - water drinken tijdens en na het eten, om transport te vergemakkelijken en om mond en keel schoon te spoelen^{37, 38} - maximale maaltijdduur: 30 minuten³⁸, anders consistentie verder aanpassen, meer pauzes geven, calorierijkere voeding geven (ter voorkoming van ondervoeding en om energie te sparen) - aanpassen brood: smeuijger maken (bijvoorbeeld smeuijg beleggen) of korsten eraf. - voedingsconsistentie aanpassen zoals makkelijker kauwbaar of (verrijkt) dik- of dun vloeibaar (gehele of gedeeltelijke maaltijd) - kleinere stukjes aanbieden voor meer controle tijdens kauwen.³⁶ - rustige eetsituatie - kauwadviezen: bewust goed kauwen voor betere bolusvorming - zorgen voor voldoende pauzes tussen de maaltijden zodat er energie is voor de volgende maaltijd - tijdsdruk verminderen - bestekadvies: klein bestek in verband met kleine kaakopening en verminderde kracht handen/armen - rietje verlengen of beker op verhoging 	<p>HOUDINGSADVIEZEN</p> <ul style="list-style-type: none"> - interdisciplinair adviezen geven <p>AANPASSINGEN (makkelijker slikken)</p> <ul style="list-style-type: none"> - consistentie zachter, gladder, smeuijger³⁸ - minder kans op verslikken en residu³⁸ - minder kracht nodig voor kauwen en slikken - zorgt voor makkelijker transport en slikken³⁸ - dik of dun vloeibaar - harde en taaie consistenties vermijden, in verband met risico op verslikken^{36, 37, 41} - water drinken tijdens en na het eten, om transport te vergemakkelijken en om mond en keel schoon te spoelen^{37, 38} - kleinere happen of stukjes voor meer controle tijdens slikken <ul style="list-style-type: none"> - adviezen voor het hoesten geven (in combi met kinderfysiotherapie) - bespreken dat ouders aan de bel trekken bij vaker verslikken
-----------------------------	--	--

DUCHENNE SPIERDYSTROFIE - DYSFAGIE

Trainen/behandelen	<ul style="list-style-type: none"> - onderzoekend behandelen: aanpassingen uitvoeren en evalueren - samen met de ergotherapeut kijken naar de zitvoorziening in verband met verbeteren uitgangshouding/ zithouding - trainen met kauwgom kauwen⁴⁰ - oefenen met armondersteuning bij eten - kaakopening rekken 	<ul style="list-style-type: none"> - onderzoekend behandelen: aanpassingen uitvoeren en evalueren - oefenen met zo goed mogelijk kauwen, verzamelen en zo krachtig mogelijk slikken van kleinere hapjes, - trainen van bewust slikken
Hulpmiddelen/aanpassingen	<ul style="list-style-type: none"> - voedingsaanpassingen - aanpassen stoel (beter gesteund zitten) zodat het handhaven van de houding zo min mogelijk energie kost en de gewonnen energie aan het eten besteed kan worden. - armondersteuning (met ergotherapeut samen) - bekerstandaard/verlengd rietje en/of bordverhoger - aangepast bestek (bijvoorbeeld klein of licht bestek)³⁸ 	<ul style="list-style-type: none"> - voedingsaanpassingen
Doorverwijzen	<ul style="list-style-type: none"> - diëtist: overleg over voedingsintake, over- en ondergewicht, voedingsschema en adviezen^{34, 36, 44} - terugkoppeling naar revalidatiearts over de situatie (als BMI dalend is en het eten lastig blijft, ondanks de aanpassingen) 	<ul style="list-style-type: none"> - vooral doorverwijzen als de problemen blijven bestaan ondanks de gegeven adviezen - diëtist: voedingstoestand beoordelen^{34, 36, 44} - onderzoeken of hoestkracht gestimuleerd kan worden (samen met kinderfysiotherapeut), vooral omgeving trainen hoe ze dat kunnen stimuleren - slikvideo (bij verdenking op onveilige slik) - NMA-team academisch ziekenhuis - maag-darm-leverarts (refluxmedicatie)
Controle	<ul style="list-style-type: none"> - eetobservatie na een maand om te kijken of adviezen helpend zijn. - evalueren adviezen en monitoren problemen - na 3 maanden 	<ul style="list-style-type: none"> - eetobservatie na een maand om te kijken of adviezen helpend zijn. - evalueren adviezen en monitoren problemen - na 1 maand

5.4 Dysartrie: evidentie en overwegingen

Oefeningen voor de spieren die betrokken zijn bij spreken zijn noodzakelijk voor zowel jonge jongens met DMD die moeilijkheden hebben op dit gebied als bij oudere jongens waarbij de orale spierkracht verslechtert en/of verstaanbaarheid vermindert (Duchenne.nl). Voor oudere jongens zijn compenserende strategieën, spraakoefeningen, en spraakversterkers nodig als het moeilijker wordt om hen te begrijpen. (Duchenne.nl).

Vanuit het consensusonderzoek is er vooral overeenstemming over het inzetten van logopedie om te beoordelen of er (kortdurend) verbetering van de verstaanbaarheid mogelijk is. Dit kunnen jongens leren inzetten gedurende momenten op de dag dat verstaanbaarheid belangrijk is. Als dit niet mogelijk is, zijn non-verbale communicatie, compenserende technieken en eventueel OC-hulpmiddelen geïndiceerd.

5.5 Dysartrie: aanbevelingen

Tabel 7. Overzicht van mogelijke logopedische interventies gericht op dysartrie bij Duchenne spierdystrofie

DUCHENNE SPIERDYSTROFIE - DYSARTRIE	
Anatomische eigenschappen, functies, activiteiten en participatie: mogelijke problemen	Lipsluitingsproblemen, mondademhaling, macroglossia ^{35, 45} Zachte stem (weinig volume), nasale stem ⁴³
Indicaties voor interventie	- beperkingen in de verstaanbaarheid
Uitleg/advies	Het informeren van de patiënt en zijn ouders en uitleg en advies geven ten aanzien van: - de oorzaak, aard en ernst van de verstaanbaarheidsproblemen - het zo goed mogelijk verdelen van de energie door de dag heen, rust nemen bij vermoeidheid - het instrueren van de omgeving om bij vermoeidheid minder druk op de communicatie te leggen - acceptatie non-verbale communicatie - stimulatie van inzet OC-hulpmiddel als deze aanwezig is
Trainen/behandelen	- dysartrie behandeling (stem en articulatie) en dit leren toepassen op specifieke momenten - efficiënt communiceren trainen (korte zinnen, op tijd adempauzes inlassen, alle klanken uitspreken, langzaam spreken (niet op kracht of op luidheid focussen)
Hulpmiddelen/aanpassingen	- OC hulpmiddel (spraakcomputer of spraakapp)
Doorverwijzen	
Controle	- evalueren adviezen en monitoren problemen - na 3 maanden

5.6 Problemen met mondhygiëne: evidentie en overwegingen

Bij een aantal kinderen met DMD is sprake van een beperkte mondopening, waardoor eten, mondhygiëne en tandverzorging lastig kan zijn. Naast het monitoren hiervan en het geven van uitleg hierover aan ouders/verzorgers is het belangrijk om maatregelen te nemen om deze ontwikkeling tegen te gaan. Er bestaat tot op heden echter geen trainingsprogramma hiervoor.

In de literatuur wordt een link gelegd tussen slechte mondhygiëne, voedingstoestand en aspiratie pneumonie bij ouderen.⁴⁶ Bij DMD is hier niets over geschreven, maar is de relatie voorstelbaar.

Tijdens de consensusbijeenkomst werden vooral compenserende interventies als bruikbaar gezien.

5.7 Problemen met mondhygiëne: aanbevelingen

Tabel 8. Overzicht van mogelijke logopedische interventies gericht op problemen met mondhygiëne bij Duchenne spierdystrofie

DUCHENNE SPIERDYSTROFIE – PROBLEMEN MET MONDHYGIËNE	
Anatomische eigenschappen, functies, activiteiten en participatie: mogelijke problemen	Beperkte mondopening, moeite met in de mond brengen van een tandenborstel waardoor er niet goed gepoetst kan worden. De grote tong maakt poetsen (met name linguaal en soms ook occusaal) moeilijk. Daarnaast is de natuurlijke reiniging door tong, wangen en het kauwen beperkt. De molaren van de onderkaak staan vaak naar buccaal getipt wat ook weer extra plaque-retentie buccaal geeft.
Indicaties voor interventie	- problemen met mondhygiëne
Uitleg/advies	Het informeren van de patiënt en zijn ouders en uitleg en advies geven ten aanzien van: <ul style="list-style-type: none">- het belang van goede gebitsverzorging- de relatie tussen kaakopening, mondhygiëne en de aandoening- het schoonhouden van het gebit- het gebruik van een kleine (peuter-) of elektrische tandenborstel- drinken na de maaltijd om mond schoon te spoelen- volgorde tandenpoetsen (zoals: moeilijke plekken of achterin de mond als eerste)- adviezen kaakrekken
Trainen/behandelen	- oefenen tandenpoetsen samen met ergotherapeut
Hulpmiddelen/aanpassingen	- armondersteuner
Doorverwijzen	- Centrum Bijzondere Tandheelkunde
Controle	- evalueren adviezen en monitoren problemen - na 3 maanden

6. Myotone dystrofie type 1

6.1 Achtergrondinformatie

Myotone dystrofie type 1 (MD1) is een dominant erfelijke spierziekte. Er worden 4 vormen onderscheiden die ingedeeld worden naar het debuut van optreden van de klachten (congenitale, kinder-, klassieke en laat volwassenvorm). Naast spierzwakte kan er bij volwassenen ook sprake zijn van andere kenmerken, zoals cataract op jonge leeftijd, frontal balding en/of hormonale problemen, hartritmestoornissen of hypoventilatieproblemen. De progressie van de ziekte is meestal langzaam en wordt gekenmerkt door toenemende ziekteverschijnselen (anticipatie) per jongere generatie in een familie. Bij zowel kinderen als volwassenen kunnen cognitieve beperkingen optreden. Hierdoor kan er sprake zijn van een beperkt ziekte inzicht, waardoor onder andere ziektekenmerken niet herkend worden en er sprake kan zijn van een beperkte therapietrouw.⁴⁷ Bij de congenitale en kindervorm staan de ontwikkelingsproblemen op de voorgrond. De ziekte wordt gekenmerkt door optreden van myotonie vanaf de puberteit en door zwakte in de distale spieren van armen en benen, de nek, tong en gezicht.⁴⁸ De prevalentie van dysfagie en dysartrie is respectievelijk 64% en 64% in de juveniele vorm. Bij kinderen met de congenitale vorm zijn erg hypotoon en treden dysfagie en dysartrie in alle gevallen op.¹

6.2 Dysfagie: evidentie en overwegingen

Klachten bij MD1 kunnen erg divers zijn. Met behulp van klinisch redeneren zal bepaald moeten worden wat er gedaan kan worden, er zijn veel mogelijke interventies waarover consensus is. Vanwege beperkt ziekte-inzicht kan het zijn dat adviezen voor zelfmanagement van kauwen en slikken niet zo effectief zijn als verwacht. Ercolin et al. (2013) en Umemoto et al. (2012) geven aan dat het belangrijk is om zeer heldere voedingsadviezen en houdingsadviezen te geven die aspiratie en verstikking voorkomen.^{49, 50}

Oefenen van lipsterkte met een oral screen (16 minuten, 5 dagen per week) gaf verbetering van lipkracht en uithoudingsvermogen bij kinderen met MD1 in een onderzoek van Sjogreen et al. (2010). Maar van verbeterde lipkracht alleen kan niet worden verwacht dat het effect heeft op eet- en drinkproblemen bij deze doelgroep.⁵¹ Het panel van experts was het hiermee eens. Er zijn geen gerichte oefeningen of trainingen die aan te bevelen zijn. Het is aan te bevelen geen geïsoleerde oraal-motorische oefeningen te doen, maar om zo functioneel mogelijk te trainen.

6.3 Dysfagie: aanbevelingen

Tabel 9. Overzicht van mogelijke logopedische interventies gericht op dysfagie bij myotone dystrofie type 1

MYOTONE DYSTROFIE TYPE 1 - DYSFAGIE	
Anatomische eigenschappen, functies, activiteiten en participatie: mogelijke problemen	Er kan sprake zijn van een tentmondje ten gevolge van faciale zwakte ⁵² en van zwakke orale spieren ⁵³ . Hierdoor kan er sprake zijn van het uit de mond lopen van vloeibaar en vast voedsel ⁵² , proppen en eten en drinken lang in de mond houden. Er kan sprake zijn van zwak kauwen ⁵³ , moeite met oraal transport van dun vloeibaar en vaste voeding ⁵³ , lang duren van het slikken ⁵³ , moeite met slikken van vaste voeding, residu, het gevoel dat eten blijft steken in de keel ⁵³ , kuchen en verslikken bij het drinken van dun vloeibaar ⁵³ en een borrelige ademhaling bij stemgeving.
Indicaties voor interventie	<ul style="list-style-type: none">- borrelige ademhaling bij stemgeving (als teken van risico op verslikken)- verhoogde kans op verslikken (residu en kuchen/verslikken)- aspiratiepneumonie

MYOTONE DYSTROFIE TYPE 1 - DYSFAGIE

	Oraal (verwerken en kauwen)	Faryngeaal (slikken)
Uitleg/advies	<p>UITLEG</p> <p>Het informeren van de patiënt en zijn ouders en uitleg en advies geven ten aanzien van:</p> <ul style="list-style-type: none"> - normale eet- en drinkprocessen - mogelijke eet- en drinkproblemen - de invloed van houding - de invloed van de tongkracht in relatie tot moeite met verwerken van eten en de tijdsduur (uitleg kan bewustwording bevorderen en bijdragen tot begrip voor het kind)⁴⁹ - mogelijke interventies <p>HOUDINGSADVIEZEN</p> <ul style="list-style-type: none"> - houdingsadvies: stabiel, goed gesteund en rechtop <p>AANPASSINGEN (makkelijker kauwen en transport)</p> <ul style="list-style-type: none"> - consistentie aanpassen: zachter, gladder, smeuijger - eten in kleine stukjes aanbieden, kleine happen aanbieden of laten nemen - adviezen geven om proppen te verminderen: eerst een hap doorslikken voordat een volgende genomen wordt/voeding in kleine happen aanbieden/bord met indeling in vakken - stukjes vast voedsel tussen de kiezen aanbieden - bewuster en krachtiger slikken - zowel links als rechts kauwen - water drinken tijdens en na het eten - gewicht goed monitoren om op tijd te kunnen reageren als voedingstoestand verslechtert - rekening houden met vermoeidheid, verminderde belastbaarheid 	<p>UITLEG</p> <p>Het informeren van de patiënt en zijn ouders en uitleg en advies geven ten aanzien van:</p> <ul style="list-style-type: none"> - houding, slikken, eten en drinken - de invloed van de tongkracht in relatie tot moeite met verwerken van eten en de tijdsduur (uitleg kan bewustwording bevorderen en bijdragen tot begrip voor het kind)⁴⁹ - mogelijke interventies <p>HOUDINGSADVIEZEN</p> <ul style="list-style-type: none"> - houdingsadvies: stabiel, goed gesteund en rechtop, om zo optimaal mogelijk voeding te kunnen doorslikken, flexie van hoofd vermijden (minder kans op verslikken en minder speekselverlies) <p>AANPASSINGEN (makkelijker slikken)</p> <ul style="list-style-type: none"> - consistentie aanpassen: zachter, gladder, smeuijger - dun-vloeibaar indikken om meer controle te krijgen over de slok - tijd laten nemen voor eten en drinken - naslikken - water drinken tijdens en na het eten - laten slikken met kin iets op de borst om kracht bij te zetten - kleinere happen vaste voeding laten eten - rekening houden met vermoeidheid, verminderde belastbaarheid - alert zijn op onderste luchtweginfecties - bespreken van sondevoeding als mogelijkheid
Trainen/behandelen	<ul style="list-style-type: none"> - onderzoekend behandelen: aanpassingen uitvoeren en evalueren 	<ul style="list-style-type: none"> - onderzoekend behandelen: aanpassingen uitvoeren en evalueren - trainen bewustwording slik - bekijken of de temperatuur van de voeding effect heeft op het slikken

MYOTONE DYSTROFIE TYPE 1 - DYSFAGIE		
Hulpmiddelen/ aanpassingen	<ul style="list-style-type: none"> - voedingsaanpassingen - aanpassingen stoel en tafel ter verbetering van zithouding aan tafel - andere beker of rietje in verband met beter doseren van dun vloeibaar 	<ul style="list-style-type: none"> - voedingsaanpassingen
Doorverwijzen	<ul style="list-style-type: none"> - diëtist - droolingteam: kan het speekselverlies nog verbeterd worden? 	<ul style="list-style-type: none"> - droolingteam: kan het speekselverlies nog verbeterd worden? - slikvideo (bij verdenking op onveilige slik) - NMA-team van een academisch ziekenhuis
Controle	<ul style="list-style-type: none"> - evalueren adviezen en monitoren problemen - na 3 maanden 	<ul style="list-style-type: none"> - evalueren adviezen en monitoren problemen - na 1 maand

6.4 Dysartrie: evidentie en overwegingen

De orale spierzwakte is de grootste veroorzaker van dysartrie bij kinderen met MD1.⁵⁴ Er zijn geen interventiestudies bekend over het effect van spraaktherapie.⁵⁵ Bij sommige kinderen met onverstaanbare spraak kan therapie op gebied van ondersteunde communicatie wel helpend zijn.

Verbeterde lipkracht (door oefenen van lipsterkte) kan niet worden verwacht dat het effect heeft op articulatie bij deze doelgroep (zie ook 6.2). Volgens Sjogreen kan het trainen met een oral screen worden gebruikt als aanvulling op spraaktherapie⁵¹, hierover werd geen consensus bereikt door het expertpanel.

6.5 Dysartrie: aanbevelingen

Tabel 10. Overzicht van mogelijke logopedische interventies gericht op dysartrie bij myotone dystrofie type 1

MYOTONE DYSTROFIE TYPE 1 - DYSARTRIE	
Anatomische eigenschappen, functies, activiteiten en participatie: mogelijke problemen	Tentmondje ^{52, 56} , moeite met tongheffing, dysartrie (moeite met bilabiale klanken (geen of vluchtige lipsluiting), klinkerverkleuringen, compenserende bewegingen van de tong, monotone spraak, hypernasaliteit, schorre stem, volume niet makkelijk te sturen, verminderde verstaanbaarheid), verergeren van de klachten bij vermoeidheid.
Indicaties voor interventie	- hinder van de verstaanbaarheidsproblemen

MYOTONE DYSTROFIE TYPE 1 - DYSARTRIE

Uitleg/advies	<p>Het informeren van de patiënt en zijn ouders en uitleg en advies geven ten aanzien van:</p> <ul style="list-style-type: none">- de relatie tussen spierzwakte en verstaanbaarheid- prognose- over hoe het kind het beste kan spreken in situaties waarin hij/zij meer vermoeid is.- plaats in de klas- aan de omgeving hoe men meer rekening kan houden met verminderde verstaanbaarheid- het geven van meer tijd in de interactie.- goede uitgangshouding (goed gesteund)- om een communicatieschrift bij te houden over activiteiten die het kind onderneemt, zodat de context bekend is voor school en thuis zodat het kind eerder begrepen wordt- mogelijkheden inzet OC-hulpmiddel bekijken
Trainen/behandelen	<ul style="list-style-type: none">- onderzoekend behandelen (beïnvloedbaarheid articulatie, verstaanbaarheid en/of aanpassen spreektempo)- oefenen met spreken in losse woorden, korte zinnen, met (adem)pauzes (gericht op kortdurend iets duidelijker spreken)- leren in welke situaties duidelijk spreken wel/niet belangrijk is- opstarten OC-traject als het kind bijna onverstaanbaar is- als er geoefend gaat worden: alleen functioneel- indirect door omgeving te instrueren (evt. COCP-traject; http://cocp.nl)
Hulpmiddelen/aanpassingen	<ul style="list-style-type: none">- OC-hulpmiddel bij forse verstaanbaarheidsproblemen
Doorverwijzen	<p>Afhankelijk van setting:</p> <ul style="list-style-type: none">- OC-team en/of- ergotherapeut en/of- orthopedagoog/psycholoog
Controle	<ul style="list-style-type: none">- evalueren adviezen en monitoren problemen- na 3 maanden

6.6 Speekselverlies: evidentie en overwegingen

Bij kinderen met myotone dystrofie type 1 (MD1) komt speekselverlies geregeld voor.⁵³ Instructies zijn vaak moeilijk op te volgen door kinderen met MD1 en sommigen kinderen reageren helemaal niet op instructie, wat het laten uitvoeren van adviezen bemoeilijkt.^{53, 50}

Lipkrachtverbetering helpt niet om speekselverlies te verminderen (zie ook 6.2).⁵¹ Dit komt overeen met de ervaringen van het panel van experts. Vooral uitleg en advies rondom houding en bewustwording worden ervaren als helpend. Mogelijk kan een droolingteam behandeling aanraden of gerichte adviezen geven ter verbetering van het speeksel slikken (<https://www.radboudumc.nl/patientenzorg/behandelingen/overmatig-speekselverlies>).

6.7 Speekselverlies: aanbevelingen

Tabel 11. Overzicht van mogelijke logopedische interventies gericht op speekselverlies bij myotone dystrofie type 1

MYOTONE DYSTROFIE TYPE 1 - SPEEKSELVERLIES	
Anatomische eigenschappen, functies, activiteiten en participatie: mogelijke problemen	Speekselverlies, borrelige ademhaling bij stemgeving
Indicaties voor interventie	- hinderlijk speekselverlies na het vierde levensjaar ¹²
Uitleg/advies	Het informeren van de patiënt en zijn ouders en advies geven ten aanzien van: - de relatie tussen houding, slikken en speekselcontrole - houdingsadvies: (flexie van het hoofd verergert het speekselverlies), stabiel, goed gesteund en rechtop
Trainen/behandelen	- adviezen uitproberen - trainen bewustwording slik - effect naslik
Hulpmiddelen/aanpassingen	
Doorverwijzen	- droolingteam: kan het speekselverlies nog verbeterd worden?
Controle	- evalueren adviezen en monitoren problemen - na 3 maanden

6.8 Problemen met mondhygiëne: evidentie en overwegingen

Engvall et al. (2009) geven aan dat veel kinderen met myotone dystrofie type 1 (MD1) een minder goede orale gezondheid hebben dan gezonde proefpersonen. Deze verslechtert nog in de loop van de tijd. Schoonhouden van het gebit is vooral moeilijk in het achterste deel, omdat kinderen met MD1 minder handkracht hebben. Dit vermindert de behendigheid tijdens het reinigen van de tanden. Daarnaast hebben kinderen en adolescenten met MD1 problemen met meewerken bij tandheelkundige behandelingen (door oa angst en vermoeidheid) en dit lijkt niet te verbeteren met de leeftijd. Het is belangrijk dat er profylactische zorg (tandplakverwijdering en fluoridebehandeling) wordt geboden vanaf jonge leeftijd.⁵⁷ Een perifere tandartspraktijk voor profylactische zorg met korte intervallen in samenwerking met een gespecialiseerde tandheelkundige voor specialistische zorg is volgens Engvall et al. aan te bevelen.⁵⁷ Het panel van experts heeft overeenstemming bereikt over het belang van met name uitleg en advies. Directe therapie is eventueel geïndiceerd om een multidisciplinaire taakanalyse uit te voeren (wat gaat goed onder welke omstandigheden) en om gezamenlijk instructies te geven.

6.9 Problemen met mondhygiëne: aanbevelingen

Tabel 12. Overzicht van mogelijke logopedische interventies gericht op problemen met mondhygiëne bij myotone dystrofie type 1

MYOTONE DYSTROFIE TYPE I – PROBLEMEN MET MONDHYGIËNE	
Anatomische eigenschappen, functies, activiteiten en participatie: mogelijke problemen	Moeite met tandenpoetsen door beperkte handkracht en behendigheid tijdens het poetsen, tandplak, cariës.
Indicaties voor interventie	
Uitleg/advies	Het informeren van de patiënt en zijn ouders en uitleg en advies geven ten aanzien van: <ul style="list-style-type: none"> - waarom het tandenpoetsen moeilijk gaat. - uitleg mondhygiëne, belang goed poetsen in relatie met algehele gezondheid - hulp van ouders bij het tanden poetsen - uitproberen of elektrisch poetsen wel goed gaat - napoetsen door ouders - het visualiseren van stappen van het tandenpoetsen
Trainen/behandelen	- samen met ergotherapeut het tandenpoetsen observeren en eventueel samen instructie geven
Hulpmiddelen/aanpassingen	- elektrische borstel of een aangepaste tandenborstel
Doorverwijzen	- speciale tandheelkunde (advies en behandeling i.v.m. gebitsverzorging en gaatjes) - mondhygiënist
Controle	- evalueren adviezen en monitoren problemen - na 6 maanden

7. Spinale musculaire atrofie type 2

7.1 Achtergrond

Spinale musculaire atrofie (SMA) is een groep autosomaal recessieve spieraandoeningen die veroorzaakt worden door degeneratie van de anterieure hoorncellen in het ruggenmerg. De ziekte uit zich vooral in axiale en symmetrische spierzwakte in bovenarmen en bovenbenen waarbij de benen vaak meer zijn aangedaan dan de armen. De eerste verschijnselen van SMA type 2 doen zich voor tussen de zes en achttien maanden. Kinderen leren nog wel zitten, maar bereiken niet zelfstandig staan of lopen.⁵⁸ De prevalentie van dysfagie en dysartrie is respectievelijk 47% en 11%. Deze kinderen hebben over het algemeen zwakke spieren en een afgenomen efficiëntie van de tongbewegingen, en vaak problemen met de hoofdhouding.⁵⁸ Speekselverlies komt niet tot nauwelijks voor bij kinderen met SMA type 2. Er is geen literatuur over de prevalentie en behandeling van speekselverlies bij SMA type 2. Het is voorstelbaar dat bij co-morbiditeit, zoals een anatomische afwijking van het KNO-gebied of ernstig verstandige beperking wel sprake kan zijn van speekselverlies.

7.2 Dysfagie: evidentie en overwegingen

Problemen met een beperkte kaakopening komen veel voor, ongeacht de ernst en type SMA.⁵⁹ In een onderzoek van Van Bruggen (2011) werd gezien dat ouders en kinderen zich vaak niet bewust zijn van de verminderde kaakopning en de mogelijke gevolgen hiervan. Er is weinig wetenschappelijk onderzoek gedaan naar de behandeling van een beperkte kaakopening. Er is slechts 1 studie bekend waarin 3 SMA patiënten betrokken waren. Met rekoefeningen werd het behoud van de maximale kaakopening of een verdere verslechtering nagestreefd. Het is belangrijk om vroegtijdig te starten met behandeling. Bij sommige kinderen komt een beperkte kaakopening al bij jonge leeftijd voor (7 jaar). Vroegtijdige detectie en starten met trainen bij nog adequate opening zou meer effect kunnen hebben dan late interventie.⁶⁰

Kaak-, kauw- en slikproblemen komen vaak voor in combinatie met elkaar en worden beschreven als bulbair problemen. Ook vermoeidheid tijdens het kauwen wordt vaak gezien, wat kan zorgen voor een beperkte orale intake.⁵⁹ Zachtere of halfvaste voeding kan helpen bij problemen bij het kauwen, bij het voorkomen van verslikken en om de duur van de maaltijden te verkorten.^{61,62} Aanpassingen in het zitten en eethulpmiddelen (zoals de Neater Eater, armondersteuning, aangepaste rietjes) kan bijdragen aan het zelfstandig eten. Dit kan ook de efficiëntie en veiligheid van het slikken bevorderen.⁶³ Er is geen ondersteunend bewijsmateriaal dat oraal motorische behandeling invloed heeft op veiligheid of efficiëntie van orale voeding.⁶¹ Een meer voorwaartse houding van het hoofd kan een breder bereik van voorwaartse beweging van het hyoid vergemakkelijken en daardoor het slikken vergemakkelijken.⁶⁴

Kinderen met SMA type 2 hebben vaak meerdere slikken nodig om een hap te verwerken. Er kan sprake zijn van residu in de valleculae en boven de bovenste oesofageale sfincter (zichtbaar gemaakt met een slikvideo).^{22,64} Bij een onderzoek met slikvideo's werd beschreven dat de problemen bij het eten van vaste voeding groter zijn dan bij vloeistoffen. Grote hoeveelheden residu na de slik verhogen het risico op aspiratie.⁹ Interventie zou moeten bestaan uit een aangepaste houding tijdens de maaltijd, voedingsaanpassingen (vermijden of verminderen van vaste voeding) en het advies om water te drinken na de maaltijd om het mondkeelgebied te schonen en daarmee eventuele aspiratiepneumonie te voorkomen.⁶⁴ Als er sprake is van kuchen/verslikken of andere signalen van faryngeale dysfagie, dan wordt een slikvideo aanbevolen.

De aanwezigheid van een longontsteking en zwakke hoest kan duiden op aspiratie, welke alle serieuze (mogelijk levensbedreigende) problemen zijn.³⁴ Ook reflux kan voorkomen. Vet voedsel vertraagt de maaglediging en verhoogt het risico op reflux.⁶¹ In een ander consensusonderzoek werd een standaard slikvideo-onderzoek afgeraden, maar wordt doorsturen voor een slikvideo in geval van onverklaarbare longontsteking aanbevolen.⁶¹ Ook hoestondersteuning (hoestmachine, hulp van verzorgers bij het hoesten en sputummobilisatie) is belangrijk bij deze patiënten.⁶¹

Problemen met eten kan invloed hebben op de voedingsintake en algehele voedingstoestand. Het is van belang dat er adviezen worden gegeven rondom voedingsaanpassingen. Een diëtist moet betrokken worden voor het bepalen van de calorische intake, de vochtintake en de voedingssamenstelling en regelmatige controles.⁶² Als inadequate orale intake gesignaleerd wordt is proactief aanvullende voeding geven geïndiceerd. Als het slikken (na interventie) niet veilig is of bij ondervoeding, wordt sondevoeding sterk aanbevolen.⁶² Het streven is om ieder kind op zijn eigen groeicurve te houden.

7.3 Dysfagie: aanbevelingen

Tabel 13. Overzicht van mogelijke logopedische interventies gericht op dysfagie bij spinale musculaire atrofie type 2

SMA 2 - DYSFAGIE	
<p>Anatomische eigenschappen, functies, activiteiten en participatie: mogelijke problemen</p>	<p>Er kan sprake zijn van moeite met brengen van voeding naar de mond⁵⁸, met name bij vermoeidheid, beperkte kaakopening^{59, 60, 65, 66}, malocclusie⁶⁶, retractive hoofd⁶⁰, beperkte bijtkracht⁶⁶, moeite afbijten grote dingen⁶⁰, moeite eten hard voedsel^{60, 66}, problemen met oraal transport en kauwen vaste voeding^{59, 65}, kauwen kost veel tijd, energie en is vermoeiend^{58, 59, 65, 66}, problemen met slikken⁶⁵, meerdere slikbewegingen nodig bij vast voedsel (door gereduceerde bewegingen en zwakheid van de tong)⁶⁴, gevoel dat eten blijft hangen, residu in de valleculae en boven bovenste slokdarm sfincter (niet bij dun vloeibaar)⁶⁴, verslikken^{58, 59}, zwak hoesten/kuchen⁶², regelmatig spugen, reflux^{62, 65}, pijnklachten bij gapen, tandenpoetsen⁶⁶.</p> <p>Door bovenstaande problemen kan de maaltijdduur lang zijn^{58, 65, 66}, is er een verhoogd risico op penetratie en aspiratie^{62, 64, 65} en longontstekingen^{58, 62, 65} (ook zonder verschijnselen van verslikken) en kunnen onvoldoende intake^{59, 62} en ondergewicht^{58, 65} voorkomen.</p>
<p>Indicaties voor interventie</p>	<ul style="list-style-type: none"> - kauwproblemen - vermoeidheid bij kauwen en slikken - zonder interventie kunnen de klachten toenemen⁶⁰ - (licht) beperkte kaakopening ⁶⁰ - (risico op) onvoldoende intake⁶² - risico op verslikken^{62, 64} - verminderde eetlust - problemen in de zelfstandigheid bij eten en drinken - verminderde hoestkracht - risico op longontstekingen⁶² - mogelijke reflux⁶²

SMA 2 - DYSFAGIE

	Oraal (verwerken en kauwen)	Faryngeaal (slikken)
Uitleg/advies	<p>UITLEG</p> <p>Het informeren van de patiënt en zijn ouders en uitleg en advies geven ten aanzien van:</p> <ul style="list-style-type: none"> - kaakopening: verergering als er niets aan gedaan wordt (use it or lose it), onderhouden zoals het nu is (dit advies geldt ook bij licht beperkte kaakopening zonder klachten)⁶⁰ - tandenpoetsen en mondhygiëne - houding in relatie tot slikproces en voeding - de mogelijke interventies <p>HOUDINGSADVIES</p> <ul style="list-style-type: none"> - algemene houdingsadviezen⁶⁴ <p>AANPASSINGEN (makkelijker kauwen en transport)</p> <ul style="list-style-type: none"> - aanpassing consistentie^{62, 64, 65} (zachtere voeding, dik vloeibaar, smeuiger maken) voor makkelijker kauwen en makkelijker oraal transport⁶¹ - taaie of harde voeding vermijden⁶⁴ - verrijkte drinkvoeding ter (gedeeltelijke) vervanging van de maaltijd⁶² - bespreken hoe volwaardige en voldoende intake bewerkstelligd kan worden^{62, 65} - aanpassen grootte van de hap⁶⁵ - kauwen blijven stimuleren - water drinken tijdens en na de maaltijd⁶⁴ - 3x per dag kaakopening oefenen gedurende 10 minuten (bijvoorbeeld voor of na het tanden poetsen) om kaakopening te behouden/- dagelijks de mond een aantal malen zo wijd mogelijk openen (eventueel eerst oefenen tijdens therapie en dan overdragen naar thuis)⁶⁰ - advies over arondersteuning en aangepast eet- en drinkgerei - als bovenstaande al gedaan wordt zonder voldoende effect: sondevoeding bespreken 	<p>UITLEG</p> <p>Het informeren van de patiënt en zijn ouders en uitleg en advies geven ten aanzien van:</p> <ul style="list-style-type: none"> - waarom het eten blijft hangen - wat er gebeurt bij het slikken - mogelijke gevolgen en risico's - de mogelijke interventies <p>HOUDINGSADVIES</p> <ul style="list-style-type: none"> - adviezen optimale uitgangshouding⁶⁴: stabiel, goed gesteund, rechtop, goede hoofdhouding (zoveel mogelijk in middenpositie, waarbij geen intrekking of uitsteken van de kin) <p>AANPASSINGEN (makkelijker slikken)</p> <ul style="list-style-type: none"> - consistentie aanpassen^{62, 64, 65} naar zachtere en gladdere voeding, dik en dun vloeibaar - kleinere happen⁶⁵ - water drinken tijdens en na de maaltijd⁶⁴ (om risico van penetratie en aspiratie verlagen en om slikken te vergemakkelijken) - op tijd mogelijkheid van verrijkte drinkvoeding of sondevoeding aanklaarten, belang goede voedingstoestand en veilige slik benadrukken^{62, 65} - adviezen ophoesten, samen met kinderfysiotherapeut

SMA 2 - DYSFAGIE		
Trainen/behandelen	<ul style="list-style-type: none"> - Onderzoekend behandelen: aanpassingen uitvoeren en evalueren - optimaliseren houding (evt. in combi met andere therapeuten) - uitproberen welk hulpmiddel het beste werkt - met ouders aanwezig - trainen om kaakopening te behouden (bijvoorbeeld met Therabite of kurk)⁶⁰ 	<ul style="list-style-type: none"> - Onderzoekend behandelen: aanpassingen uitvoeren en evalueren - bewust leren slikken, zo krachtig mogelijk - trainen slikken met juiste tongpositie, tijdens eten en drinken (functioneel trainen), zodat transport mogelijk beter verloopt
Hulpmiddelen/aanpassingen	<ul style="list-style-type: none"> - voedingsaanpassingen - zitvoorziening bekijken met ergotherapeut samen - armondersteuning⁶³ - aangepast eet- en drinkgerei (Neaty Eater, aangepaste beker, bord, bestek, rietje)⁶³ 	<ul style="list-style-type: none"> - voedingsaanpassingen
Doorverwijzen	<ul style="list-style-type: none"> - diëtist voor voedingsadvies^{62, 65} - ergotherapeut (arm- en handfunctie) - arts in verband met opstarten/doorverwijzen sondevoeding 	<ul style="list-style-type: none"> - diëtist voor voedingsadvies^{62, 65} - slikvideo (bij verdenking op onveilige slik)^{62, 65} - arts in verband met mogelijke reflux⁶⁵
Controle	<ul style="list-style-type: none"> - evalueren adviezen en monitoren problemen - na 3 maanden (bij risico op ondervoeding en/of verslikken) - na 1 maand (lange maaltijdduur, ondergewicht) 	<ul style="list-style-type: none"> - evalueren adviezen en monitoren problemen - na 3 maanden

7.4 Dysartrie: evidentie en overwegingen

Bepaalde verstaanbaarheid met effect op de dagelijkse communicatie wordt gezien bij deze kinderen. Er is geen literatuur beschikbaar over interventie hiervan. De aanbevelingen rondom spraak komen volledig voort uit de ervaringen van het panel van experts.

7.5 Dysartrie: aanbevelingen

Tabel 14. Overzicht van mogelijke logopedische interventies gericht op dysartrie bij spinale musculaire atrofie type 2

SMA 2 - DYSARTRIE	
Anatomische eigenschappen, functies, activiteiten en participatie: mogelijke problemen	Dysartrie (laag spreekvolume, verminderde verstaanbaarheid)
Indicaties voor interventie	- verminderde verstaanbaarheid
Uitleg/advies	Het informeren van de patiënt en zijn ouders en advies geven ten aanzien van: <ul style="list-style-type: none"> - de relatie tussen spierziekte en spraak - advies over plek in de klas, rustige omgeving - inzet partner strategieën (http://cocp.nl/?s=partnerstrategie) - inzet Totale Communicatie, zoals gebaren, signalen afspreken voor in drukke omgeving, leerkracht vaker kind laten benaderen om te vragen of het iets wil zeggen - inzet OC: zoals een stemversterker of spraakcomputer - houdingsadvies voor betere, zo optimaal mogelijke ademsteun.
Trainen/behandelen	- onderzoekend behandelen: lukt het om het stemvolume te verbeteren; lukt verbeteren van de buikademhaling en adem- stemkoppeling gedurende korte tijd? - oefenen met op tijd pauzes inlassen in de spraak of spreektempo verlagen - oefenen met hulpmiddel (versterker of spraakcomputer/app) - longfunctietraining bijvoorbeeld met behulp van de magic flute of de elektrische saxofoon of de groovtube (in samenwerking met andere disciplines, bijvoorbeeld fysio, muziektherapeut, ergotherapeut) (https://mybreathmymusic.com/magic-flute# https://www.groovtube.nl/)
Hulpmiddelen/aanpassingen	- OC-hulpmiddel (zoals spraakcomputer of stemversterker)
Doorverwijzen	
Controle	- evalueren adviezen en monitoren problemen - na 3 maanden

7.6 Problemen met mondhygiëne: evidentie en overwegingen

Problemen met de kaak komen veel voor, ongeacht de ernst en type SMA.⁵⁹ Bij sommige kinderen komt een beperkte kaakopening al op jonge leeftijd voor (7 jaar), dit kan problemen met de mondhygiëne veroorzaken. In het reeds aangehaalde onderzoek van Van Bruggen (2011) wordt gezien dat er weinig awareness is bij ouders en kinderen over de beperkte mondopening.⁶⁰ Het is belangrijk om vroegtijdig te starten met behandeling. Vroegtijdige detectie en starten met trainen bij een nog adequate kaakopening zou meer effect kunnen hebben dan late interventie.

7.7 Problemen met mondhygiëne: aanbevelingen

Tabel 15. Overzicht van mogelijke logopedische interventies gericht op problemen met mondhygiëne bij spinale musculaire atrofie type 2

SMA-2 – PROBLEMEN MET MONDHYGIËNE	
Anatomische eigenschappen, functies, activiteiten en participatie: mogelijke problemen	Beperking in de kaakopening (mild tot ernstig) waardoor mondverzorging lastig kan zijn.
Indicaties voor interventie	<ul style="list-style-type: none"> - zonder interventie zullen de klachten toenemen - ook bij lichte beperking niet afwachten.
Uitleg/advies	<p>Het informeren van de patiënt en zijn ouders en advies geven ten aanzien van:</p> <ul style="list-style-type: none"> - problemen bij het tandenpoetsen en de mondhygiëne door een kleine kaakopening - kleine kaakopening: verergering als er niets aan gedaan wordt (use it or lose it) - onderhouden wat nog lukt (dit advies geldt ook bij licht beperkte kaakopening zonder klachten) - 3x per dag kaakopening oefenen gedurende 10 minuten (bijvoorbeeld voor/na tanden poetsen) om kaakopening te behouden/dagelijks de mond een aantal malen zo breed mogelijk openen (eventueel eerst oefenen tijdens therapie en dan overdragen naar thuis) - tandenpoetsen met een tandenborstel met een kleine borstelkop - kleine elektrische tandenborstel
Trainen/behandelen	- onderzoekend behandelen: bij welke hoofdhouding en met welk hulpmiddel kan het poetsen verbeterd worden
Hulpmiddelen/aanpassingen	- tandenborstel met kleine borstelkop
Doorverwijzen	- speciale tandheeskunde (adviezen mondhygiëne)
Controle	<ul style="list-style-type: none"> - evalueren adviezen en monitoren problemen - na 6 maanden

Literatuur

1. Kooi-van Es, M., et al., *Dysphagia and Dysarthria in Children with Neuromuscular Diseases, a Prevalence Study*. Journal of Neuromuscular Diseases, 2020. **7**(3): p. 287-295.
2. Hill, M., T. Hughes, and C. Milford, *Treatment for swallowing difficulties (dysphagia) in chronic muscle disease*. Cochrane Database of Systematic Reviews, 2014(8): p. 4.
3. American Speech-Language-Hearing Association. *Guidelines for Speech-Language Pathologists Providing Swallowing and Feeding Services in Schools [Guidelines]*. 2007; Available from: www.asha.org/policy.
4. European society for swallowing disorders, *3rd congress. Paediatric dysphagia—Position statements [Position Statement]*. 2013.
5. Prasse, J.E. and G.E. Kikano, *An overview of pediatric dysphagia*. Clinical Pediatrics, 2009. **48**(3): p. 247-251.
6. Van den Engel-Hoek, L., et al., *Eet- en drinkproblemen bij jonge kinderen. Een leidraad voor logopedisten en andere hulpverleners in de gezondheidszorg*. 5 ed. 2018, Assen: Uitgeverij Koninklijke Van Gorcum.
7. Jansonius-Schultheiss, K., L. van Coppennolle, and E. Beyaert, *Afwijkende mondgewoonten. Inleiding, onderzoek en behandeling*. 1997, Leuven: Uitgeverij Acco.
8. Logeman, J.A., *Evaluation and treatment of swallowing disorders*. 1998, Austin: TX: Pro-Ed.
9. Weir, K., et al., *Clinical signs and symptoms of oropharyngeal aspiration and dysphagia in children*. European Respiratory Journal, 2009. **33**(3): p. 604-611.
10. Pennington, L., N. Miller, and S. Robson, *Speech therapy for children with dysarthria acquired before three years of age*. Cochrane Database of Systematic Reviews, 2009(4): p. 21.
11. Pennington, L., et al., *Intensive speech and language therapy for older children with cerebral palsy: a systems approach*. Developmental Medicine and Child Neurology, 2010. **52**(4): p. 337-344.
12. van Hulst, K., et al., *Development of the Drooling Infants and Preschoolers Scale (DRIPS) and reference charts for monitoring saliva control in children aged 0-4 years*. Infant Behavior & Development, 2018. **50**: p. 247-256.
13. Guyatt, G.H., et al., *GRADE: an emerging consensus on rating quality of evidence and strength of recommendations*. British Medical Journal, 2008. **336**(7650): p. 924-926.
14. Okoli, C. and S.D. Pawlowski, *The Delphi method as a research tool: an example, design considerations and applications*. Information & Management, 2004. **42**: p. 15-29.
15. van der Lee, L., A.M. Hill, and S. Patman, *Expert consensus for respiratory physiotherapy management of mechanically ventilated adults with community-acquired pneumonia: A Delphi study*. Journal of Evaluation in Clinical Practice, 2019. **25**(2): p. 230-243.
16. Junger, S., et al., *Guidance on Conducting and REporting DElphi Studies (CREDES) in palliative care: Recommendations based on a methodological systematic review*. Palliative Medicine, 2017. **31**(8): p. 684-706.

17. Fitch, K., et al., *The RAND/UCLA Appropriateness Method User's Manual*. 2001: RAND.
18. Bariani, R.C.B., et al., *The impact of positive airway pressure on midface growth: a literature review*. Brazilian Journal of Otorhinolaryngology, 2020. **86**(5): p. 647-653.
19. Simonds, A.K., et al., *Outcome of paediatric domiciliary mask ventilation in neuromuscular and skeletal disease*. European Respiratory Journal, 2000. **16**(3): p. 476-481.
20. Dubowitz, V., *Muscle Disorders in childhood*. 2 ed. 2000, London: W.B. Saunders Company Ltd.
21. Wang, C.H., et al., *Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Myopathies*. Journal of Child Neurology, 2012. **27**(3): p. 363-382.
22. van den Engel-Hoek, L., et al., *Children with central and peripheral neurologic disorders have distinguishable patterns of dysphagia on videofluoroscopic swallow study*. Journal of Child Neurology, 2014. **29**(5): p. 646-653.
23. Williams, R.B., et al., *Biomechanics, diagnosis, and treatment outcome in inflammatory myopathy presenting as oropharyngeal dysphagia*. Gut, 2003. **52**(4): p. 471-478.
24. van den Engel-Hoek, L., et al., *Neonatal Swallowing Assessment and Practical Recommendations for Oral Feeding in a Girl With a Severe Congenital Myopathy*. Journal of Child Neurology, 2011. **26**(8): p. 1041-1044.
25. Ryan, M.M., et al., *Nemaline myopathy: A clinical study of 143 cases*. Annals of Neurology, 2001. **50**(3): p. 312-320.
26. Bagnall, A.K., M.A. Al-Muhaizea, and A.Y. Manzur, *Feeding and speech difficulties in typical congenital Nemaline Myopathy*. Int J Speech Lang Pathol, 2006. **8**(1): p. 7-16.
27. Maggi, L., et al., *Congenital myopathies - Clinical features and frequency of individual subtypes diagnosed over a 5-year period in the United Kingdom*. Neuromuscular Disorders, 2013. **23**(3): p. 195-205.
28. van den Engel-Hoek, L., et al., *Feeding and swallowing disorders in pediatric neuromuscular diseases: an overview*. Journal of Neuromuscular Diseases, 2015. **2**(4): p. 357-369.
29. Tsabari, R., et al., *Congenital myopathy due to myosin heavy chain 2 mutation presenting as chronic aspiration pneumonia in infancy*. Neuromuscular Disorders, 2017. **27**(10): p. 947-950.
30. Bagnall, A., M.A. Al-Muhaizea, and A.Y. Manzur, *Feeding and speech difficulties in typical congenital nemaline myopathy*. Developmental Medicine and Child Neurology, 2006. **48**: p. 29-29.
31. Hendriksen, J.G.M., et al., *249th ENMC workshop: The role of brain dystrophin in muscular dystrophy: Implications for clinical care and translational research*. Neuromuscular Disorders, 2020.
32. Bushby, K., et al., *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management*. Lancet Neurology, 2010. **9**(1): p. 77-93.
33. Bushby, K., et al., *The diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy: Internationally generated care recommendations*. Neuromuscular Disorders, 2009. **19**(8-9): p. 640-641.
34. Birnkrant, D.J., K. Bushby, and C.M. Bann, *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management (vol 17, pg 251, 2018)*. Lancet Neurology, 2018. **17**(6): p. 495-495.

35. Botteron, S., et al., *Orofacial dysfunction in Duchenne muscular dystrophy*. Archives of Oral Biology, 2009. **54**(1): p. 26-31.
36. van den Engel-Hoek, L., et al., *Dystrophic changes in masticatory muscles related chewing problems and malocclusions in Duchenne muscular dystrophy*. Neuromuscular Disorders, 2016. **26**(6): p. 354-360.
37. van den Engel-Hoek, L., et al., *Oral muscles are progressively affected in Duchenne muscular dystrophy: implications for dysphagia treatment*. Journal of Neurology, 2013. **260**(5): p. 1295-1303.
38. Aloysius, A., et al., *Swallowing difficulties in Duchenne muscular dystrophy: Indications for feeding assessment and outcome of videofluoroscopic swallow studies*. european Journal of Paediatric Neurology, 2008. **12**(3): p. 239-245.
39. Archer, S.K., et al., *Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy assessed by validated questionnaire*. International journal of language & communication disorders/Royal College of Speech & Language Therapists, 2013. **48**(2): p. 240.
40. van Bruggen, H.W., et al., *Fighting Against Disuse of the Masticatory System in Duchenne Muscular Dystrophy: A Pilot Study Using Chewing Gum*. Journal of Child Neurology, 2015. **30**(12): p. 1625-1632.
41. Toussaint, M., et al., *Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy: practical recommendations to guide management*. Disability and Rehabilitation, 2016. **38**(20-21): p. 2052-2062.
42. van der Bilt, A., *Assessment of mastication with implications for oral rehabilitation: a review*. Journal of Oral Rehabilitation, 2011. **38**(10): p. 754-780.
43. Jaffe, K.M., et al., *Symptoms of upper gastrointestinal dysfunction in Duchenne Muscular-Dystrophy - Case-control study*. Archives of Physical Medicine and Rehabilitation, 1990. **71**(10): p. 742-744.
44. Brumbaugh, D., et al., *Nutritional and Gastrointestinal Management of the Patient With Duchenne Muscular Dystrophy*. Pediatrics, 2018. **142**: p. S53-S61.
45. Symons, A., G. Townsend, and T. Hughes, *Dental characteristics of patients with Duchenne muscular dystrophy*. Journal of Dentistry for Children, 2002. **69**(3): p. 277-283.
46. van der Maarel-Wierink, C.D., et al., *Oral health care and aspiration pneumonia in frail older people: a systematic literature review*. Gerodontology, 2013. **30**(1): p. 3-9.
47. Baldanzi, S., et al., *Disease awareness in myotonic dystrophy type 1: an observational cross-sectional study*. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2016. **11**: p. 11.
48. Kiliaridis, S. and C. Katsaros, *The effects of myotonic dystrophy and Duchenne muscular dystrophy on the orofacial muscles and dentofacial morphology*. Acta Odontologica Scandinavica, 1998. **56**(6): p. 369-374.
49. Ercolin, B., et al., *Oral Motor Movements and Swallowing in Patients with Myotonic Dystrophy Type 1*. Dysphagia, 2013. **28**(3): p. 446-454.
50. Umemoto, G., et al., *Dysphagia in Duchenne Muscular Dystrophy versus Myotonic Dystrophy Type I*. Muscle & Nerve, 2012. **46**(4): p. 490-495.
51. Sjogreen, L., et al., *The effect of lip strengthening exercises in children and adolescents with myotonic dystrophy type 1*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology, 2010. **74**(10): p. 1126-1134.

52. Echenne, B., et al., *Myotonic dystrophy type I in childhood Long-term evolution in patients surviving the neonatal period*. European Journal of Paediatric Neurology, 2008. **12**(3): p. 210-223.
53. Sjogreen, L., et al., *Orofacial dysfunction in children and adolescents with myotonic dystrophy*. Developmental Medicine and Child Neurology, 2007. **49**(1): p. 18-22.
54. Sjogreen, L., A. Martensson, and A.B. Ekstrom, *Speech characteristics in the congenital and childhood-onset forms of myotonic dystrophy type 1*. International Journal of Language & Communication Disorders, 2018. **53**(3): p. 576-583.
55. Sjogreen, L., A. Martensson, and A.B. Ekstrom, *Speech characteristics in the congenital and childhood-onset forms of myotonic dystrophy type 1*. International journal of language & communication disorders/Royal College of Speech & Language Therapists, 2018. **00**(0): p. 1-8.
56. Hageman, A.T.M., et al., *Congenital myotonic dystrophy; a report on thirteen cases and a review of the literature*. Journal of the Neurological Sciences, 1993. **115**: p. 95-101.
57. Engvall, M., et al., *Oral health status in a group of children and adolescents with myotonic dystrophy type 1 over a 4-year period*. International Journal of Paediatric Dentistry, 2009. **19**(6): p. 412-422.
58. Chen, Y.S., et al., *Prevalence and risk factors for feeding and swallowing difficulties in spinal muscular atrophy types II and III*. Journal of pediatrics, 2012. **160**(3): p. 447-451.
59. Van der Heul, A.M.B., et al., *Bulbar problems self-reported by children and adults with spinal muscular atrophy*. Journal of Neuromuscular Diseases, 2019. **6**: p. 361-368.
60. van Bruggen, H.W., et al., *Impaired mandibular function in Spinal Muscular Atrophy Type II: need for early recognition*. Journal of Child Neurology, 2011. **26**(11): p. 1392-1396.
61. Wang, C.H., et al., *Consensus statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy*. Journal of Child Neurology, 2007. **22**(8): p. 1027-1049.
62. Mercuri, E., et al., *Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care*. Neuromuscular Disorders, 2018. **28**(2): p. 103-115.
63. Willig, T.N., et al., *Swallowing problems in neuromuscular disorders*. Archives of Physical Medicine and Rehabilitation, 1994. **75**(11): p. 1175-1181.
64. van den Engel-Hoek, L., et al., *Dysphagia in spinal muscular atrophy type II: More than a bulbar problem?* neurology 2009. **73**(21): p. 1787-1791.
65. Messina, S., et al., *Feeding problems and malnutrition in spinal muscular atrophy type II*. Neuromuscular Disorders, 2008. **18**: p. 389-393.
66. Granger, M.W., et al., *Masticatory muscle function in patients with spinal muscular atrophy*. American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics, 1999. **115**(6): p. 697-702.

Bijlage 1. Experts

Logopedisten, werkplek ten tijde van het onderzoek

- Mw. Suzanne Franssen, Klimmendaal, Arnhem
- Mw. Marcia van den Hove, Klimmendaal, Arnhem
- Mw. Martina Quint, Libra Revalidatie en Audiologie, Eindhoven
- Mw. Marjolein van Oirschot, Libra revalidatie en audiologie locatie Leijpark, Eindhoven
- Mw. Wilma Faber, Revalidatie Friesland, Beetsterzwaag
- Mw. Yvonne Stel, Revalidatie Friesland, Beetsterzwaag
- Mw. Fleur Roosenboom, Tolbrug revalidatie, Den Bosch
- Mw. Priscilla Bevers, Tolbrug revalidatie, Den Bosch
- Mw. Ellen Hoogland, Treant Zorggroep, Emmen
- Mw. Marie Pruyn, Maartenskliniek, Nijmegen
- Mw. Els Overdiep, Bredacollege, Breda
- Mw. Marije Kraak, Heliomare, Wijk aan zee
- Mw. Anke Bulsink, Adelante, Venlo
- Mw. Marina Bil, Basalt revalidatie, Delft
- Mw. Richelle te Kempel, Roessingh, centrum voor revalidatie, Enschede
- Mw. Marijke Hijlkema, UMCG Centrum voor Revalidatie, locatie Beatrixoord kinderrevalidatie
- Mw. A.J.P. van Daal, Reade, Amsterdam
- Mw. Annette de Ruijter-Oosting, Vogellanden, Zwolle

Bijlage 2. Afkortingen

CM	Congenitale myopathie
DMD	Duchenne spierdystrofie
MD	Myotone dystrofie
MDL-arts	Maag-, darm- en leverarts
NMA	Neuromusculaire aandoening
OC	Ondersteunde communicatie
SMA	Spinale musculaire atrofie