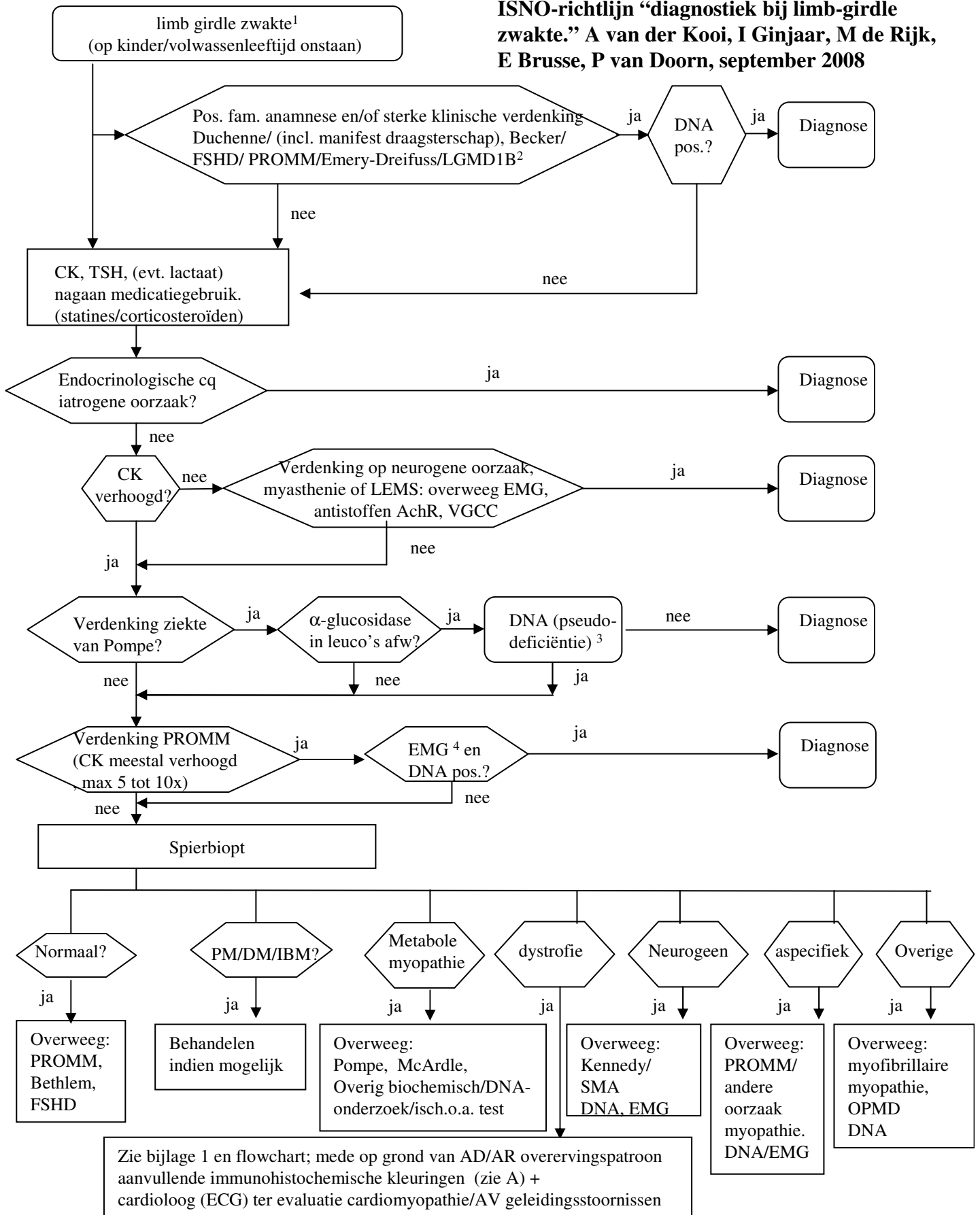


ISNO-richtlijn “diagnostiek bij limb-girdle zwakte.” A van der Kooi, I Ginjaar, M de Rijk, E Brusse, P van Doorn, september 2008



1. Zwakte aan de schoudergordel kan in eerste instantie ontbreken.

2. Gedegen kennis van de genoemde ziekten is een vereiste; bij familiair voorkomende aandoening is DNA bevestiging i.p. niet geïndiceerd bij andere patiënten uit dezelfde familie die van dezelfde ziekte verdacht worden (testen op dragerschap is andere indicatie!). I.v.m. diagnostische snelheid kan men bij DMD kiezen om te beginnen met spierbipt (altijd gevolgd door DNA).

3. DNA mutaties worden in 95% gevonden, DNA m.n. ter uitsluiting polymorfisme met pseudo-deficiëntie

4. Voor aantonen myotonie; myotonie ontbreekt bij 25% zowel klinisch als bij EMG-onderzoek