

Wat houdt de zorg voor een kind met een neuromusculaire aandoening en beademing thuis in?

M.J. van Tol-de Jager, P.J. Titarsolej

Samenvatting

De zorg voor een kind met een neuromusculaire aandoening en beademing thuis heeft veel gevolgen voor de ouders en het gezin. Het kind moet kunnen participeren thuis en op school ondanks de volledige afhankelijkheid van zorg. In dit artikel worden aan de hand van het ICF-model de verschillende vaardigheden, activiteiten en omgevingsfactoren die nodig zijn voor participatie beschreven vanuit kinderrevalidatiegeneeskundig perspectief. Er wordt ingegaan op de inhoud van de zorg thuis, en wie daarbij betrokken zijn. In de casus worden hier voorbeelden van gegeven.

Inleiding

Een groot deel van de kinderen met een neuromusculaire aandoening die starten met thuisbeademing, wordt daartoe opgenomen op een intensieve care afdeling, zeker als het invasieve beademing betreft. Pas wanneer het kind naar huis gaat, realiseren de ouders zich echt wat de impact is van de zorg voor het beademde kind op het leven van het gezin. Dan wordt hen pas echt duidelijk hoe de verdere toekomst eruit gaat zien voor hun kind en wat voor gevolgen dit heeft voor hun persoonlijke situatie ten aanzien van werk, tijdsbesteding en draagkracht.

Na ontslag uit het ziekenhuis wordt een belangrijk deel van de begeleiding van ouders en kind door de kinderrevalidatiearts gedaan. De kin-

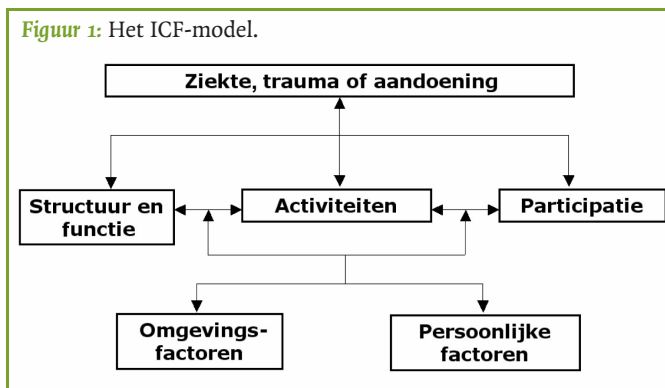
derrevalidatiearts houdt zich met zijn team bezig met de gevolgen van ziekte en gaat uit van het ICF-model (International Classification of Functioning, Disability and Health, tabel 1). De revalidatie richt zich op alle activiteiten van het dagelijks leven, zoals sociaal-emotionele vaardigheden, bewegingsvaardigheden, armen en handen gebruiken, persoonlijke verzorging, communicatie, cognitieve en leervaardigheden en dagbesteding. Ook richt het revalidatieteam zich op de maatschappelijke participatie, dat wil zeggen dat het kind weer moet kunnen functioneren binnen het gezin en school. De revalidatiearts probeert met de revalidatieteamleden te werken aan alle activiteiten die nodig zijn om participatie in de maatschappij mogelijk te maken.

In dit artikel worden de verschillende problemen beschreven die het kind en de ouders kunnen tegenkomen bij de verschillende activiteiten. Aan de hand van een drietal casus zal een en ander vanuit de praktijk toegelicht worden.

Sociaal-emotionele vaardigheden

Een kind dat naar huis komt met beademing heeft vaak een lange periode doorgebracht in een ziekenhuis. Vaak zijn daar veel ziekteperiodes en artsenbezoeken aan voorafgegaan. Dit kan leiden tot angst en het niet alleen durven zijn. De ouders zijn veel op bezoek geweest en hebben al hun aandacht gericht op het kind. Ook is er vaak sprake van 'verwennen'. Daarom is het voor zowel ouders als kind omschakelen als het kind weer thuis is. De ouders zijn door alle intensieve verzorgingshandelingen geheel gericht op het kind, dat al gauw doorheeft dat het daarmee extra aandacht krijgt. Het kind kan door de motorische beperkingen niet goed alleen spelen en heeft ook daarbij hulp van volwassenen nodig. Tijdens de opname op de intensieve care afdeling was het kind alleen omringd

Figuur 1: Het ICF-model.



door volwassenen. Het is daarom van groot belang dat een jong kind zo snel mogelijk in contact komt met andere kinderen op een peuter-groep, kinderdagverblijf of mytyschool.

Het is voor ouders moeilijk om eisen te stellen ten aanzien van het gedrag. Het is bijvoorbeeld niet mogelijk om een kind even op de gang zetten bij negatief gedrag, omdat continu toezicht nodig is.

In de puberteit zijn er vaak opnieuw opvoedkundige problemen. De puber met beademing is afhankelijk van zorg en toezicht en zal dus zijn grenzen niet goed kunnen verkennen. Het is moeilijk om je los te maken van je ouders als je tegelijkertijd totaal afhankelijk van ze bent. Daarom is het in die fase belangrijk dat niet alleen de ouders voor de puber zorgen, maar ook anderen, zoals een verpleegkundige via een persoonsgebonden budget, of een klassenassistent op school. Af en toe uit logeren of naar een vakantiecamp kan daarbij helpen.

Bewegingsvaardigheden

Een kind dat beademing nodig heeft ten gevolge van een neuromusculaire aandoening, is vrijwel altijd gebonden aan een elektrische rolstoel. Een enkele keer heeft een kind meer motorische mogelijkheden, maar de actieradius is over het algemeen erg beperkt. De rolstoel waar het kind in zit moet geschikt zijn om een beademingsapparaat op te monteren. Bovendien moet de benodigde hulpapparatuur zoals het uitzuigapparaat worden meegenomen. Bij spinale musculaire atrofie en spierdystrofie van Duchenne komt vaak een scoliose voor. Daarom moet het kind in de elektrische rolstoel zo goed mogelijk gesteund zitten met een middenbladbesturing om de symmetrie te bevorderen. De fysiotherapeut is meestal wekelijks betrokken om de motorische restmogelijkheden zo veel mogelijk te benutten en om maatregelen te nemen ter bestrijding van contracturen.

Armen en handen gebruiken

Over het algemeen is de arm- en handfunctie bij kinderen met spinale musculaire atrofie en spierdystrofie van Duchenne erg beperkt, proximaal meer dan distaal. Zij kunnen veelal de armen niet meer heffen van het werkblad. De handfunctie blijft langere tijd goed. Dit heeft tot gevolg dat zij op het werkblad van hun rolstoel voorwerpen kunnen verplaatsen en hantieren en dat zij bijvoorbeeld het toetsenbord van hun computer kunnen bedienen. Iets zelf naar

de mond brengen wordt moeilijker en zij hebben dan ook meestal hulp nodig bij het eten en de verdere zelfverzorging. Bij een goede handfunctie kan een jong kind zelf aan de beademingsslang en de canule trekken, hetgeen gevaarlijke situaties kan opleveren. Dit kan misbruikt worden om extra aandacht te vragen.

Persoonlijke verzorging

Kinderen met beademing zijn veelal volledig afhankelijk van de zorg van derden. Omdat beademing in elk geval 's nachts gegeven wordt, is de belasting voor ouders dan extra zwaar. Oudere broers en zussen spelen vaak ook een rol bij de verzorging van hun broertje of zusje. Dit kan veel spanningen in het gezin opleveren.

Uit ervaring is gebleken dat opname op een kinderafdeling van een revalidatiecentrum nodig kan zijn om ouders, mantelzorgers en professionals te trainen in het omgaan met de beademing en om de noodzakelijke voorzieningen te realiseren. De woning moet voldoende aangepast zijn. Voor de verzorging in de slaapkamer is een hoog/laagbed nodig en voor het wassen een aangepaste badkamer met een douchestoel of douchebrancard. Soms is aanpassing van het ouderlijk huis niet mogelijk, wat betekent dat het gezin moet verhuizen. Naast een geschikte woning moeten er andere voorzieningen aanwezig zijn, zoals een extra beademingsapparaat als er meer dan 18 uur per dag beademing nodig is. De ene machine staat dan in een vaste opstelling bij het bed, terwijl de andere overdag wordt gebruikt. Bij gebruik van een elektrische rolstoel kan de beademingsmachine op de rolstoel bevestigd worden. Voor de stroom kan gebruikgemaakt worden van de accu op de rolstoel. Op een duwrolstoel of wandelwagen moet een losse accu gemonteerd worden.

Voor hulp thuis kunnen de ouders een persoonsgebonden budget (PGB) aanvragen. Dit wordt geïndiceerd via het Centraal Indicatieorgaan Zorg (CIZ) in het kader van de Algemene Wet Bijzondere Ziektekosten. Deze aanvraagprocedure kan veel tijd in beslag nemen en opname in het ziekenhuis of revalidatiecentrum onnodig verlengen. Er zijn per regio (kinder)verpleegkundige thuishulporganisaties die de benodigde zorg in natura kunnen leveren. Het organiseren en de financiële afhandeling van alle benodigde hulp via een PGB kost veel tijd en energie van de ouders. Een maatschappelijk werkende kan daarbij helpen.

Om de ouders en het gezin de gelegenheid te

geven af en toe op adem te komen, zouden er meer logeermogelijkheden moeten zijn. Dit kan ook nodig zijn als een van de ouders ziek wordt. Nu is dit slechts zeer beperkt mogelijk in een hospice of mytylinternaat.

Communicatie

Spreeken met een tracheacanule is na wat oefening veelal weer mogelijk. Er wordt dan gekozen voor een lekbeademing, dat wil zeggen dat de lucht langs de canule de stembanden kan bereiken bij de uitademing. Bij continue beademing houdt dit in dat de kinderen op het ritme van de beademingsmachine tijdens de inademing spreken. Bij jonge kinderen die nog niet konden spreken voordat zij de tracheostoma kregen, is het stemgeven vertraagd, maar ook zij kunnen uiteindelijk wat woordjes zeggen en klanken maken. Vaak zijn deze kinderen zeer expressief met ogen, gebaren en gelaatsuitdrukking.

Als kinderen niet kunnen spreken, worden alternatieve communicatiehulpmiddelen ingezet, zoals een kaart met pictogrammen of letters, of als de handfunctie en het ontwikkelingsniveau dat toelaten een communicatieapparaat met een toetsenbord, soms uitgerust met een computerstem.

Cognitieve en leervaardigheden

De keuze van onderwijs is afhankelijk van het cognitieve niveau, van wat ouders willen en van wat de school kan. Het is van belang dat op tijd de leermogelijkheden van een kind in kaart gebracht worden om advies te kunnen geven bij de schoolkeuze. De kinderen zijn afhankelijk van cluster III-onderwijs, omdat daar gespecialiseerde verpleegkundigen en geautoriseerde klassenassistenten ervaring hebben met beademing. Niet alle scholen met cluster III-onderwijs kunnen echter de zorg voor beademde kinderen bieden.

Kinderen moeten daarom soms over grote afstanden vervoerd worden. Schoolvervoer moet dan ook goed geregeld zijn. Chauffeurs van taxibusjes willen soms wel de noodzakelijke handelingen als uitzuigen uitvoeren, maar krijgen daarvoor geen toestemming van hun werkgever. Geautoriseerde mantelzorgers of verpleegkundigen kunnen de taak van ouders overnemen bij het vervoer, maar dat vereist veel PGB-uren die de ouders liever thuis inzetten. Daarom zorgen ouders vaak zelf voor het vervoer van hun kind, wat erg tijdrovend is.

Dagbesteding

Het is voor kinderen en jongeren belangrijk om ondanks de afhankelijkheid bij verzorging toch in contact te komen met andere kinderen. Op jonge leeftijd kan dit door plaatsing in een therapeutische peutergroep binnen een revalidatiecentrum of op een gespecialiseerd kinderdagverblijf. De meeste contacten ontstaan op de mytylschool. Buiten school is rolstoelhockey een goede mogelijkheid. Veelal zijn de ouders daarbij aanwezig voor de verzorging.

Omgevingsfactoren: hoe ervaren de ouders de zorg?

In het ziekenhuis was de keuze om wel of niet tot beademing over te gaan over het algemeen zeer moeilijk, waarbij ethische en religieuze aspecten een rol kunnen spelen. Ouders kunnen de consequenties van die keuze nooit helemaal overzien, ondanks goede informatie van artsen en verpleegkundigen.

In de nacht heeft het kind vaak meermalen hulp nodig voor uitzuigen, alarmering van het beademingsapparaat en om het kind in een andere houding te leggen. De stress die optreedt bij het wisselen van de canule, het uitzuigen en het handelen als het kind benauwd is, tellen zwaar bij deze gebroken nachten. Daarnaast zorgen de frequente controles in ziekenhuis en revalidatiecentrum, de contacten met de gemeenteburgemeester in het kader van de Wet maatschappelijke ondersteuning (Wmo) over de benodigde voorzieningen en aanpassingen, de rolstoelverancier, de thuishulpverpleegkundigen, het indicatiebureau van het CIZ en vele anderen bijna voor een dagtaak voor de ouders. Het voortzetten van werk van beide ouders is daarbij erg zwaar en mede afhankelijk van werkgever, financiële draagkracht, afstand tot het werk en de grootte van het gezin.

De tijd die de verzorging van het kind in beslag neemt en de tijd die de ouders nodig hebben voor ontspanning en eigen ontplooiing moeten in balans zijn. Het gaat om het evenwicht tussen draaglast en draagkracht. De kwaliteit van leven is hierbij steeds in het geding en wordt verschillend ervaren door het kind, de ouders en de gezinsleden en kan in de loop van de tijd veranderen bij progressie van de ziekte.

Het is niet verwonderlijk dat de ouders de zorg regelmatig boven het hoofd groeit, zodat er veel hulp thuis nodig is. Aandacht voor de ouders blijft daarom noodzakelijk, ook als het kind al geruime tijd thuis is.

Discussie

De impact van de zorg voor het beademde kind op ouders en gezin is groot en wordt aan de hand van drie casus geïllustreerd.

In het ziekenhuis heeft er instructie plaatsgevonden ten aanzien van de handelingen die nodig zijn bij beademing. De overgang van het ziekenhuis naar de thuissituatie is vaak niet mogelijk zonder de tussenstap van een opname in een revalidatiecentrum.

Als het kind eenmaal thuis is, worden de volgende knelpunten ervaren:

- adequate verpleegkundige hulp thuis is lastig te organiseren;
- er is een te beperkte logeermogelijkheid voor deze kinderen;
- mytylscholen hebben onvoldoende geautoriseerde verpleegkundigen en klassenassistenten om deze kinderen adequaat te kunnen verzorgen;
- er is onvoldoende mogelijkheid om deze kinderen veilig te vervoeren van en naar school.

Behandeling en begeleiding vanuit een kinder-revalidatieteam blijft van essentieel belang om het kind zo optimaal mogelijk te laten participeren in de maatschappij. De intensiteit daarvan kan wisselen, afhankelijk van groei en progressie van het ziektebeeld.

Casus A

Patiënt A is een meisje dat werd geboren na een ongecompliceerde zwangerschap. Er waren geen problemen, tot op de leeftijd van 6 maanden ging opvallen dat zij zich motorisch niet goed ontwikkelde. Zij ging niet omrollen, kon de benen moei-

lijk van de onderlaag optillen en had een verminderde hoofdbalans. DNA-onderzoek liet een deletie in het SMN-gen zien waardoor de diagnose spinale musculaire atrofie werd bevestigd.^{1,2} Revalidatiebegeleiding werd gericht op hulpmiddelen ten aanzien van het goed kunnen zitten en spelen. Zij was regelmatig verkouden en had wat moeite met hoesten, maar de luchtweginfecties verdwenen spontaan of na een kuur antibiotica. Op de leeftijd van 15 maanden werd zij acuut opgenomen op de intensive care vanwege een respiratoire insufficiëntie waarvoor gedurende veertien dagen beademing noodzakelijk was. De tubatie verliep zonder problemen.

Opname wegens een luchtweginfectie volgde op de leeftijd van 24 maanden maar intuberen was niet noodzakelijk. Er waren voedingsproblemen ontstaan, zij verslikte zich snel en ondanks gemalen of dikvloeibare voeding lukte het niet voldoende calorieën binnen te krijgen en viel ze af in gewicht. Er werd een PEG-katheter geplaatst op de leeftijd van 26 maanden. Zij was inmiddels geheel gebonden aan haar rolstoel met zit-orthese en volledig afhankelijk van hulp door derden. Bij twee luchtweginfecties op de leeftijd van 2 jaar en 3 maanden en 2 jaar en 8 maanden volgde opname in het ziekenhuis, maar zij herstelde zonder beademing. De ouders wisten dat zij respiratoir insufficiënt zou kunnen worden en kozen in overleg met de kinderarts voor maximale behandeling.

Op de leeftijd van 3 jaar en 6 maanden raakte zij bij een luchtweginfectie respiratoir insufficiënt, zodat met beademing is gestart. Het afwennen van de beademing was niet mogelijk. Uiteindelijk werd zij met hulp van het Centrum voor Thuisbeademing ingesteld op chronische beademing via een tracheostoma. Na 2,5 maand is zij naar huis gegaan met zorg door de ouders en verpleegkundige hulp via een persoonsgebonden budget. Op de leeftijd van 5 jaar en 3 maanden werd er een stabiliserende operatie van de scoliose verricht volgens Luque, die ongecompliceerd is verlopen. Op de leeftijd van 5,5 jaar zit zij drie ochtenden per week op de mytylschool. Verder uitbreiden van de tijd op school is nog niet mogelijk vanwege vermoeidheid. Zij gaat af en toe naar een hospice zodat haar ouders eens een weekend weg kunnen. Er is in totaal 33 uur zorg, een combinatie van zorg in natura en persoonsgebonden budget. Dit houdt in dat er twee nachten en twee dagen verpleegkundige hulp is en ook af en toe in het weekend. De ouders hebben allebei een parttimebaan. Zij

Figuur 2: Het meisje uit casus A.



is enig kind. Ze kan zich met een elektrische rolstoel over korte afstanden zelfstandig verplaatsen en is verder volledig afhankelijk van hulp door derden. Ze spreekt op leeftijdsniveau.

Casus B

Patiënt B is een jongen die na 39 weken geboren werd met een apgarscore van 5 na tien minuten. Hij werd met masker en ballon beademd en opgenomen op de intensive care van de neonatologieafdeling. Aanvankelijk werd hij geëntubeerd maar hij kon na één week gedetubeerd worden. Hij bleef wel afhankelijk van CPAP via een flowsnor, aanvankelijk alleen 's nachts. Slikken lukte niet, zodat hij vanaf de geboorte sondevoeding nodig had en hij na twee maanden een PEG-katheter kreeg. Vanwege algehele hypotonie werd neurologisch onderzoek verricht en via een spierbiopt werd vastgesteld dat het hier ging om een X-linked myotubulaire myopathie.^{3,4} Op de leeftijd van 3 maanden werd hij naar huis ontslagen met CPAP. De ouders kregen instructie over het hanteren van een ballon, maskerbeademing en extra zuurstof. Er was ook een saturatiemeter thuis.

Toen hij 4,5 maand oud was, werd hij tijdens een luchtweginfectie respiratoir insufficiënt en opnieuw via de EHBO opgenomen. Na uitvoerig overleg en volgens de uitdrukkelijke wens van de ouders kreeg hij op de leeftijd van bijna 5 maanden een tracheostoma, waarna hij werd ingesteld op thuisbeademingsapparatuur. Daarna

werd hij drie maanden opgenomen op de kinderafdeling van een revalidatiecentrum om de overgang van het ziekenhuis naar huis mogelijk te maken. Hier leerden de ouders uitzuigen, wisselen van de canule en alle handelingen die nodig waren om hem thuis te verzorgen. Op de leeftijd van 10 maanden kon hij naar huis.

Sinds die tijd is hij nog driemaal een korte periode opgenomen geweest op de intensive care van het ziekenhuis in verband met luchtweginfecties. Vanaf de leeftijd van 1 jaar en 7 maanden is hij niet meer opgenomen geweest. Inmiddels is hij 2 jaar en 10 maanden. Hij is gebonden aan een zitorthese en wandelwagen. Met een trippelstoeltje kan hij zich zelfstandig verplaatsen. Hij kan met de handen speelgoed pakken en manipuleren. Hij kan zich van de rug naar de zij draaien en korte tijd zelfstandig zitten. Hij begint redelijk wat klanken te maken en kan een klein aantal simpele woordjes zeggen. Inmiddels gaat hij twee dagen naar een verpleegkundig kinderdagverblijf en twee ochtenden naar een therapeutische peutergroep in een revalidatiecentrum. Moeder werkt weer. Er is vier nachten en 3,5 dag verpleegkundige zorg via een persoonsgebonden budget.

Casus C

Patiënt C werd direct na de geboorte na een ongestoorde zwangerschap één dag in de couveuse en 22 dagen op de kinderafdeling geobserveerd in verband met ernstige hypotonie en ademhalingsproblemen. Hierna werd hij naar huis ontslagen. In het eerste levensjaar vond regelmatig controle bij de kinderarts plaats. Na uitgebreid onderzoek werd de diagnose congenitale myopathie gesteld.

Op de leeftijd van 1,5 jaar werd hij opgenomen op de intensive care voor kinderen met een respiratoire insufficiëntie bij een RSV-pneumonie. In verband met persisterende respiratoire insufficiëntie werd een tracheostoma aangelegd en werd hij 24 uur beademd. Tevens werd in verband met onvoldoende orale intake een PEG geplaatst.

Na een opname van vier maanden op de intensive care werd hij op een leeftijd van 1,9 jaar overgeplaatst naar de afdeling voor Ademhalingsondersteuning van Revalidatiecentrum Groot Klimmendaal te Arnhem voor finetuning van zijn beademing, waarna overplaatsing volgde naar de speciale kinderafdeling voor kinderen met beademing in hetzelfde revalidatiecentrum met als doelstelling thuisplaatsing. Bij

Figuur 3: De jongen uit casus B.



Figuur 4: De patiënt uit casus C.



overplaatsing was frequent uitzuigen noodzakelijk (15-20x per dag) en zelf ademen niet mogelijk. Ouders voelden zich in deze fase zeker nog niet in staat hem veilig thuis te verzorgen. Ontslag naar huis vond met veel vertraging plaats, omdat de bestaande woning niet geschikt was voor het verblijf van een kind met permanente beademing. Bovendien beviel moeder na dien van twee gezonde zoontjes, zodat een grotere woning noodzakelijk was. Een geschikte woning werd pas vier jaar later aangeboden. Een tijdelijke opvang voor beademde jonge kinderen buiten het revalidatiecentrum werd gezocht, maar niet gevonden. De opnameduur in het revalidatiecentrum bedroeg zodoende vier jaar. In het laatste jaar van de opname volgde hij onderwijs op een cluster III-school met personeel geschoold in beademing. Tijdens de opname werd het vervoer van en naar school via het revalidatiecentrum geregeld, na ontslag moest het vervoer met een rolstoelbus door vader gerealiseerd worden. Persoonsgebonden budget hiervoor werd afgewezen.

Summary

There are considerable consequences for the whole family, when a child with a neuromuscular disorder requires home mechanical ventilation. This article describes the skills, activities and environmental factors that play a role in patient's participation in society according to the ICF model. It describes what it means to care for a ventilator-dependent child at home, and which disciplines and institutions are all involved. Three case histories of children requiring home mechanical ventilation illustrate daily practice.

Patiëntje is nu 8,5 jaar. Aanvankelijk was hij ernstig hypotoon en volledig rolstoelgebonden. Nu loopt hij beperkte afstanden en heeft een redelijke handfunctie. Hij maakt gemakkelijk contact met andere kinderen, heeft een positief zelfbeeld en handelt daarnaar. Hij kan nog steeds maar viermaal een halfuur van de beademing. Bronchiale toilet wordt zesmaal per dag verricht. Hij ontkoppelt zichzelf van de beademingsapparatuur om 'een partijtje te voetballen' met zijn vriendjes. Regelmatig moet hij gemaand worden om zich weer aan de beademing aan te sluiten. Oraal voeden is met behulp van de logopediste uitgebreid. Hij kan zelf brood eten. Hij kan zelf aangeven of hij moet worden uitgezogen. Hij heeft een cognitief niveau iets beneden het gemiddelde. Ouders vragen zich af hoe lang hij nog beademd moet worden. Gewaakt moet worden voor experimenteren in de thuissituatie. Begeleiding door een revalidatieteam en het Centrum voor Thuisbeademing blijft noodzakelijk gezien de kwetsbare medische situatie en veranderingen samenhangend met zijn ontwikkeling en de noodzakelijke voorzieningen.

Auteurs

Mw. M.J. van Tol-de Jager, kinderrevalidatiearts, Revalidatiecentrum De Hoogstraat en UMC Utrecht, Utrecht. Dhr. P.J. Titarsolej, kinderrevalidatiearts, Revalidatiecentrum Groot Klimmen-daal, Arnhem.

Correspondentieadres: Mw. M.J. van Tol-de Jager, Revalidatiecentrum De Hoogstraat, Utrecht. m.v.tol@dehoogstraat.nl.

Literatuur

- 1 Manzur AY, Muntoni F, Simonds A. Muscular dystrophy campaign sponsored workshop: recommendation for respiratory care of children with spinal muscular atrophy type II en III. *Neuromuscul Disord.* 2003;13:184-9.
- 2 Hardart MK, Burns JP, Truog RD. Respiratory support in spinal muscular atrophy type I; a survey of physician practice and attitudes. *Pediatrics.* 2002;110:1-5.
- 3 McEntagart M, Parsons G, Buj-Bello A, et al. Genotype-phenotype correlations in X-linked myotubular myopathy. *Neuromuscul Disord.* 2002;12:939-46.
- 4 Bertini E, Biancalana V, Bolino A, et al. 118th ENMC international workshop on advances in myotubular myopathy. *Neuromuscul Disord.* 2004;14:387-96.