

Ophieuw je diagnose laten stellen: **WANNEER LOONT DAT?**

Door steeds geavanceerder genetisch onderzoek kan de oorzaak van een spierziekte veel beter worden vastgesteld dan pakweg twintig jaar geleden. Nicol Voermans, neuromusculair neuroloog bij het Radboudumc, ziet in haar spreekkamer geregeld patiënten die een andere aandoening blijken te hebben dan zij al die jaren dachten.



Nicol Voermans

HOE KAN HET DAT IEMAND OPEENS EEN ANDERE AANDOENING HEEFT?

‘Diagnoses zijn steeds specifieker geworden. Eind negentiende eeuw werden spierziekten genoemd naar de arts die ze voor het eerst beschreef, zoals Duchenne. In een latere periode kregen spierziekten de naam van de plek in het lichaam die het meest was aangetast. Limb-girdle spierdystrofie (LGMD) is daar een voorbeeld van. Pas vanaf de jaren zestig van de vorige eeuw konden na afname van een spierbiopt afwijkingen in de spiercel worden opgespoord. De ziekte werd vervolgens naar die afwijking vernoemd, zoals nemaline myopathie. Vanaf de jaren negentig konden we genetische afwijkingen opsporen. We kwamen er toen bijvoorbeeld achter dat de ziekte van Bethlem behoort tot de groep van collageen-6-myopathieën. Dus een patiënt kreeg vanaf dat moment een preciezer diagnose met

'HAD IK DIT WEL WILLEN WETEN?'

Halverwege de jaren negentig kreeg Ben Sponselee (70) de eerste klachten: prikkelingen in zijn voeten, een gevoel van kou in zijn benen en een beklemmend gevoel in de enkels. De klachten werden erger, maar de neuroloog kon lange tijd geen diagnose stellen. Dat gebeurde pas in 2011: CIAP (oorzaak onbekend).

In 2020 hoorde zijn jongere broer de diagnose axonale neuropathie. Bens neuroloog stelde een erfelijkheidsonderzoek voor. 'Omdat onze klachten op elkaar leken', vertelt hij. 'En mijn zus zei ook weleens wat over ongemakken. Mijn broer en ik bleken uiteindelijk twee genafwijkingen te hebben die

passen bij erfelijke axonale neuropathie en erfelijke dunnevezelneuropathie. Mogelijk hebben we dus twee erfelijke aandoeningen.'

In maart 2021 hoorde Ben definitief dat hij HMSN-2 heeft. 'Het eerste wat ik dacht was: maar ik heb kinderen en kleinkinderen! Had ik dit wel willen weten? Je schrikt ervan. We bespraken het met onze naaste familie. Mijn zus heeft ook een DNA-onderzoek gedaan, maar de uitslag is er nog niet. Als zij het ook heeft, moeten we misschien de hele familie inlichten. Maar hier zijn we nog aan niet toe.'

'Een van mijn twee zoons heeft ook verschijnselen. Hij wil zich niet laten onderzoeken, omdat



hij geen etiket wil en er toch niets aan de ziekte te doen is. Ik begrijp dat. Ik weet nu wat ik heb, maar word ik daar nou vrolijk van? Nou nee. Als vader en opa wil je dit niet hebben, en dat is zwak uitgedrukt. Aan de andere kant kunnen ze er misschien in de verre toekomst wél iets aan doen. Dan is het goed dat je weet wat je hebt. Het is voor mij dus geen eenduidig verhaal.'

een andere naam. Het ingewikkelde is dat de oude classificaties ook nog worden gebruikt. Uit genetisch onderzoek kan daarnaast blijken dat iemand een bepaalde aandoening juist niét heeft. Klachten kunnen dan voortkomen uit medicijngebruik of een andere aandoening.'

WAT HEEFT IEMAND AAN EEN HERNIEUWDE DIAGNOSE? DE ZIEKTELAST VERANDERT TOCH NIET?

'Iemand kan er zéker iets aan hebben. Met een betere diagnose kun je het ziektebeloop beter voorspellen: bijvoorbeeld of patiënten met die aandoening bij het ouder worden hun loopfunctie behouden. Dat willen veel mensen graag weten. Ook kunnen we beter voorspellen of iemand in de toekomst hartspierproblemen krijgt. Bij bepaalde genetische oorzaken komen die wel voor en bij andere niet. Als je na

herdiagnosticering een andere aandoening blijkt te hebben, is misschien een behandeling met nieuwe medicijnen of technieken mogelijk. Je neuroloog kan je hiervan op de hoogte brengen.'

KUN JE EEN VOORBEELD GEVEN?

'Kort geleden zag ik een man die als baby aanvallen had van spierzwakte. Zijn diagnose was spierdystrofie van het middenrif. Hij liep halverwege de twintig op het werk tegen allerlei problemen aan door spierzwakte en een verminderde conditie. Na genetisch onderzoek bleek hij een congenitaal myastheen syndroom te hebben – en dáár zijn behandelmogelijkheden voor. Hij kan inmiddels vrijwel alles weer en weet daarnaast hoe hij kan voorkomen dat hij de ziekte doorgeeft. Dat is een ander voordeel: een precieze diagnose geeft je ook informatie over erfelijkheid en dan kun je keuzes maken.'



'EEN DUIDELIJKE DIAGNOSE GEEFT RUST'

Suzanne van Almenkerk (49) ging pas lopen rond haar tweede jaar. 'Na onderzoek bleek een gedeelte van mijn heupkom te ontbreken. Ik kreeg een operatie. In het revalidatietraject werd duidelijk dat er meer aan de hand was en uit een spierbiopt kwam naar voren dat ik SMA 3 had.'

Ze hoorde als twintiger bij een klinisch-genetisch onderzoek (van haar zus die wilde weten of ze drager is van SMA) dat er bij haarzelf géén gendefect was gevonden dat wees op SMA. Ze ging niet verder met onderzoeken en koos er – eenmaal getrouwd – voor om andere door de spierziekte geen kinderen te willen.

Toen ze in 2020 wilde meedoen aan onderzoek naar het medi-

cijn Spinraza werd duidelijk dat Suzanne helemaal geen SMA heeft. 'De SMN-deletie is bij mij niet aangetroffen. Ik was flink teleurgesteld omdat ik hoopte dat Spinraza verdere achteruitgang zou vertragen of stoppen. Maar al snel bedacht ik dat het niets verandert. Ik ken mijn lijf, ik weet hoe het functioneert. En ik heb altijd de zorg gehad die ik nodig had.'

Ze heeft uitgezocht welke aandoening ze nu echt heeft. 'Ik kreeg een onderzoek. Uiteindelijk bleek ik een subtype van de ziekte van Bethlem te hebben, officieel: collageen-VI-gerelateerde spierdystrofie, intermediaire-Bethlem fenotype. Er hoort dezelfde lijst met beperkingen bij en dezelfde manier van achteruitgaan. Ook heb ik geen andere prognose gekregen.'



Toch zou ze anderen met een onduidelijke diagnose aanraden om zich opnieuw te laten onderzoeken: 'Ik ben blij dat ik nu een duidelijke diagnose heb, het geeft rust. Als ik over de ziekte van Bethlem lees, gaat het precies over mij. Alsof ik ineens in een heldere spiegel kijk. Artsen en wetenschappers weten ook dat ik deze diagnose heb, voor als er zicht is op een behandeling in de toekomst. Ondertussen kan ik me weer richten op het gewone leven.'

VOOR WIE IS HET GOED OM HERDIAGNOSTICERING TE OVERWEGEN?

'Ik zeg altijd: als je de afgelopen tien jaar niet bij een neuroloog bent geweest óf je hebt geen genetische bevestiging van je spierziekte, dan kan het lonen om terug te komen. Het is overigens niet zo dat we bij iederéén een genetische oorzaak vinden.'

ERVAREN PATIËNTEN WEL EENS NEGATIEVE GEVOLGEN VAN EEN NIEUWE DIAGNOSE?

'Soms blijken mensen een erfelijke aandoening te hebben in plaats van een niet-erfelijke. Of andersom. Dat kan tot allerlei emoties leiden. Het is, denk ik,

belangrijk dat mensen beseffen dat er geen fout is gemaakt, maar dat we meer inzicht hebben en er nieuwe technieken zijn. Het belangrijkste is dat een juiste diagnose de beste start is van een behandeling.' ■

Door Carolien Noordhuizen

De kosten voor een nieuwe diagnosestelling worden gedeclareerd bij je zorgverzekeraar. Dit kan gevolgen hebben voor je eigen risico.