

Informatie voor de
huisarts over

Hereditaire Motorische en Sensorische Neuropathie



VSOP



nhg
nederlands huisartsen
genootschap



Geacht lid van Spierziekten Nederland,

Hierbij ontvangt u een informatiepakket voor uw huisarts. U kunt deze informatie aan de assistente van uw huisarts geven en een afspraak met uw huisarts maken voor ongeveer een week daarna. Uw huisarts kan dan de informatie doornemen voordat u op gesprek komt. Wanneer u uw situatie al hebt besproken met uw huisarts, is dit natuurlijk niet nodig. De huisartsenbrochure en begeleidende brief zijn bedoeld voor de situatie waarin de diagnose kort geleden is gesteld.

Normaal gesproken hebben huisartsen een begeleidende en in veel gevallen een coördinerende rol bij chronische ziekten. Maar omdat spierziekten zeldzaam zijn, weet de huisarts hier in het algemeen weinig over. In het informatiepakket staat beknopt beschreven wat de huisarts over uw spierziekte en de behandeling ervan moet weten.

De huisartsenbrochure is gemaakt door Spierziekten Nederland samen met het Nederlands Huisartsen Genootschap en gecontroleerd door vooraanstaande specialisten. Hij is geschreven voor de huisarts. Natuurlijk staat het u vrij om de brochure door te lezen. De gegevens in de brochure worden kort, zakelijk en in medisch vakjargon weergegeven. Het kan zijn dat onderdelen van de brochure confronterend overkomen.

De huisarts speelt vaak een belangrijke rol in de zorgverlening aan mensen met een spierziekte en hun naasten. In de regel wordt de betrokkenheid van de huisarts groter naarmate u de aandoening langer hebt. Bedenk welke rol uw huisarts kan hebben in uw zorg.

- Hoe is uw relatie met uw huisarts nu? Zijn er in het verleden zaken voorgevallen die de relatie met uw huisarts verstoord hebben? Praat hier dan over met elkaar. Het valt voor een huisarts soms ook moeilijk om goede keuzes te maken bij zeldzame ziekten.
- Wat verwacht u van uw huisarts? Wat organiseert u zelf en wat verwacht u dat uw huisarts regelt? Kan uw huisarts een coördinerende rol vervullen?

Deze brochure kan uw huisarts helpen u beter te begeleiden, maar maakt uw huisarts geen specialist in spierziekten. Daarvoor ziet hij/zij te weinig mensen met uw aandoening. Met complexe vragen zult u altijd een beroep moeten blijven doen op een in spierziekten gespecialiseerde revalidatiearts. Spierziekten Nederland raadt u aan regelmatig op controle te gaan bij een revalidatiearts. Namen van deze artsen kunt u bij de Spierziekten Nederland opvragen.

Wij hopen dat uw huisarts de nodige steun heeft aan dit informatiepakket.

Met vriendelijke groet,

Drs. M.F.Th. Timmen
Directeur Spierziekten Nederland

Datum: zie poststempel

Geachte huisarts,

Hierbij ontvangt u informatiemateriaal over een neuromusculaire aandoening. Spierziekten Nederland heeft in samenwerking met het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG) en de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) dit materiaal specifiek voor huisartsen ontwikkeld.

Het betreft een zeldzame aandoening. Deze brochure biedt praktische aanknopingspunten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van de patiënt en zijn gezinsleden. Als u deze brochure ontvangt, hebt u waarschijnlijk een patiënt met een dergelijke aandoening in uw praktijk.

In verband met de complexiteit van de aandoening vergt de behandeling van een neuromusculaire ziekte een goed gecoördineerde en multidisciplinaire aanpak. Iedereen is erbij gebaat als over en weer (huisarts-patiënt-specialist) duidelijk is welk aandeel van u gewenst en mogelijk is.

In de regel neemt de betrokkenheid van de huisarts bij de patiënt toe naarmate de ziekte voortschrijdt. Het heeft de voorkeur dat de coördinatie zo lang mogelijk in handen blijft van een gespecialiseerde behandelaar. Op de website www.spierziekten.nl/zorgwijzer zijn de adressen van gespecialiseerde behandelcentra te vinden. U kunt op www.spierziekten.nl meer gedetailleerde informatie over de zeldzame aandoening van uw patiënt nalezen of via de webwinkel bestellen; veel informatie is gratis digitaal binnen te halen.

De brochure die u hierbij ontvangt, is digitaal binnen te halen via www.nhg.org, www.vsop.nl en www.spierziekten.nl. De brochure wordt periodiek geactualiseerd. Via de genoemde websites is steeds de meest recente versie van de brochure beschikbaar.

Wij hopen u hiermee bij het arts-patiëntcontact van dienst te zijn geweest.

Met vriendelijke groet,



Dr. I.J.M. Smeele, kaderarts
Hoofd NHG-afdeling Implementatie

Algemene aandachtspunten bij de begeleiding van patiënten met zeldzame ziekten

Afhankelijk van het ziektebeeld kunnen bepaalde aandachtspunten in het overzicht *niet of minder* van toepassing zijn. Verschillende van de hieronder genoemde aandachtspunten zijn vanzelfsprekend, maar voor de volledigheid opgenomen. Het overzicht is voortgekomen uit meningsvormend onderzoek naar de taakopvatting van huisartsen op het gebied van neuromusculaire ziekten* en geschikt gemaakt voor zeldzame ziekten in het algemeen.

Na het stellen van de diagnose

- De patiënt op korte termijn actief benaderen zodra de specialistische diagnose bekend is.
- Zo nodig navragen hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt en/of de ouders is ervaren; nagaan of iets in die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie negatief beïnvloed heeft.
- Toetsen in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben.
- Navragen welke afspraken met de patiënt en/of de ouders gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreken met de patiënt en/of de ouders wat van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.

Gedurende de ziekte

- Afspreken met betrokken behandelaars wie hoofdbehandelaar is en het beloop van de ziekte bewaakt.
- Beleid afspreken en blijven afstemmen met hoofdbehandelaar (en overige specialisten).
- Eerste aanspreekpunt zijn voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Zelf behandelen/begeleiden/verwijzen bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Kennis hebben van de effecten van de ziekte op gewone aandoeningen zoals longontsteking, blaasontsteking, griep(vaccinatie).
- Bewust zijn van extra ziektegebonden risico's en de patiënt en de betrokkenen daarop attenderen.
- Doorverwijzen naar de juiste hulpverleners bij complicaties.
- Alert zijn op fysieke of emotionele uitputting van de naaste omgeving bij (zwaarder wordende) mantelzorgtaken.
- Signaleren van en anticiperen op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van diagnose en ziekte.
- Ondersteunen bij praktische en psychosociale hulpvragen (aanpassingen, voorzieningen).
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsen post) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte met zich mee brengt.
- Anticiperen op vragen rondom het levenseinde.

Rondom het levenseinde

- Bewust zijn van en de patiënt en de betrokkenen attenderen op extra ziektegebonden risico's in deze fase.
- Wensen rond levenseinde tijdig bespreken en alert zijn op mogelijke (latere) veranderingen hierin.
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte in deze fase met zich meebrengt.
- Beleid afspreken voor crisissituaties.
- Zo nodig inschakelen van thuiszorg.
- Anticiperen op een eventuele opname in een ziekenhuis, verpleeghuis of hospice, mochten de omstandigheden in de overlijdensfase dit noodzakelijk maken.
- Verlenen van palliatieve zorg/stervensbegeleiding.
- Verlenen van nazorg aan nabestaanden.

* Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk' 2006 E.C. Eijssens.

Hereditaire Motorische en Sensorische Neuropathie

Hereditaire Motorische en Sensorische Neuropathie (HMSN), ook wel de ziekte van Charcot-Marie-Tooth (CMT) genoemd, is een erfelijke polyneuropathie die wordt gekenmerkt door spierzwakte en gevoelsstoornissen, vooral distaal. Internationaal gebruikt men sinds de komst van het genetisch onderzoek met name de term CMT.

De ziekte wordt verdeeld in verschillende typen. Deze classificatie is complex en wordt hier in grote lijnen behandeld*. Afhankelijk van het type ligt de primaire stoornis in het axon (HMSN type 2) of in het myeline dat het axon omgeeft (HMSN type 1).

Ten gevolge van de spierzwakte treden vaak vormafwijkingen op aan de voeten en minder frequent aan de handen. Dit leidt tot achteruitgang in het functioneren en toenemende beperkingen in het dagelijkse leven.

Er bestaat geen causale therapie. Nadat een neuroloog de diagnose heeft gesteld, wordt de behandeling meestal gecoördineerd door een revalidatiearts, die zo nodig een multidisciplinair revalidatieteam met o.a. fysiotherapie, ergotherapie inschakelt.

De rol van de huisarts kan bestaan uit signalering dat inschakeling van de neuroloog of revalidatiearts gewenst is, wanneer de patiënt niet meer onder regelmatige controle van de neuroloog is.

** Wanneer in deze brochure HMSN zonder typering wordt genoemd, worden hiermee alle HMSN- en CMT-typen bedoeld.*

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- **Prevalentie HMSN** De prevalentie van HMSN wordt geschat op 15/100.000 inwoners. HMSN 1 komt het meest voor (10/100.000 inwoners). Voor HMSN type 2 is de prevalentie 2,5/100.000 inwoners. De andere types zijn veel zeldzamer.
- **Leeftijd** Afhankelijk van het type beginnen de symptomen op jonge leeftijd of juist op latere leeftijd (zie Varianten).
- **Geslachtsverdeling** De geslachtsverdeling is o.a. afhankelijk van het erfelijkheidspatroon.

Erfelijkheid en etiologie

- **Erfelijkheid** HMSN kan autosomaal-dominant, autosomaal-recessief en X-gebonden overerven (zie Varianten). De autosomaal-dominante vormen komen in Nederland het meest frequent voor. Spontane mutaties zijn vrij zeldzaam.
- Er zijn al verschillende gendefecten bekend; de lijst is echter nog niet volledig. Voor HMSN 1 is de meest voorkomende mutatie een duplicatie van het perifere myeline eiwit gen PMP-22 op chromosoom 17 (CMT1A)6. Bij HMSN 2 is slechts in een minderheid van de gevallen een specifieke diagnose op genetisch niveau mogelijk.
- **Etiologie** Door de genmutatie ontstaan afwijkingen van het axon of is de myelinisatie van het axon gestoord. Dit leidt tot spierzwakte en sensorische stoornissen.

Varianten

- **Classificatiesysteem** Er worden momenteel acht verschillende HMSN-/CMT-varianten onderscheiden. Elke variant kan onderverdeeld worden naar genetische typering.

Door nieuwe wetenschappelijke bevindingen is het classificatiesysteem continu aan veranderingen onderhevig. De indeling geschiedt op basis van pathologie, klinische verschijnselen en overerving:

- **HMSN 1** (ook CMT1 genoemd) is primair een stoornis in de myelinisatie. Bij dit type is op het EMG een sterke verlaging van de geleidingssnelheid ($<38\text{m/s}$) te zien. De eerste symptomen openbaren zich meestal vóór de 20-jarige leeftijd, soms al voor de leeftijd van 10 jaar. HMSN 1 erft autosomaal-dominant over.
- Bij **HMSN 2** (ook CMT2 genoemd) ligt de stoornis primair in de axonen; de geleidingssnelheid is dan ook nauwelijks vertraagd. De beginleeftijd is iets hoger dan bij HMSN 1 en in sommige gevallen doen de eerste symptomen zich pas voor na het vijftigste levensjaar. HMSN 2 kan naast autosomaal-dominant ook autosomaal-recessief overerven.
- Er komt een *variant voor met X-gebonden overerving*, waarbij de verschijnselen over het algemeen vergelijkbaar zijn met de symptomen van HMSN 1 en HMSN 2. De stoornis is een mengvorm van demyelinisatie en een stoornis in de axonen. Bij mannen is de stoornis vaker demyeliniserend (passend bij HMSN 1), bij vrouwen vaker axonaal (meer passend bij HMSN 2). De verschijnselen bij vrouwen zijn vaak minder ernstig.
- **HMSN 3** is ook wel bekend als het syndroom van Déjerine-Sottas. Hierbij zijn er zeer lage geleidingssnelheden ($<10\text{-}12\text{ m/s}$). Dit type is ernstiger dan HMSN 1 en HMSN 2 vanwege een vroeg ziekte debuut, meestal al voor het derde jaar. Vaak is sprake van een vertraagde motorische

ontwikkeling. Ongeveer tweederde van de patiënten raakt op volwassen leeftijd rolstoelgebonden. Dit type erft autosomaal-dominant of autosomaal-recessief over.

- Bij *CMT4* (een HMSN naamgeving ontbreekt bij deze variant) ligt de stoornis primair in het myeline. De verschijnselen beginnen meestal tussen het vijfde en tiende levensjaar en zijn ernstiger dan bij HMSN 1 en 2, maar meestal iets minder erg dan bij het Déjerine-Sottas (HMSN 3) fenotype. *CMT4* erft uitsluitend autosomaal-recessief over.
- Er bestaan drie zeldzamere HMSN-types die naast de gemeenschappelijke symptomen extra kenmerken kennen. Kenmerkend voor *HMSN 5* is spasticiteit. Bij *HMSN 6* is de oogzenuw aangedaan, waardoor het gezichtsvermogen is verminderd. *HMSN 7* heeft als kenmerk een onregelmatige pigmentverdeling in het netvlies (retinitis pigmentosa), met als gevolg nachtblindheid. Deze drie types zijn qua ernst vergelijkbaar met HMSN 1 en HMSN 2.
- De ziekte van Refsum was eerder bekend als HMSN 4, maar wordt tegenwoordig gezien als een aparte ziekte en wordt daarom niet in deze brochure beschreven.
- **Overige erfelijke neuropathieën** De diagnose HMSN valt onder de groep erfelijke neuropathieën. Hiertoe behoren ook de hereditaire neuralgische amyotrofie (HNA), de erfelijke drukneuropathie (HNPP) en hereditaire motorische neuropathie (HMN), ook wel distale spinale spieratrofie (DSMA) genoemd. Het beeld van HMN lijkt sterk op HMSN 1 en HMSN 2, echter zonder de sensibele verschijnselen. HMN kent soms een meer uitgesproken handspierzwakte. De symptomatologie en het beleid van HNPP en HNA wijken zodanig af dat deze hier niet besproken worden.

Beloop

- **Beloop** HMSN heeft afhankelijk van het type een langzaam (HMSN 1, HMSN 2, X-gebonden) tot matig (HMSN 3, CMT 4)

progressief beloop. De klinische variabiliteit is zeer groot, ook binnen families. Het varieert van nauwelijks klachten (10%) tot een sterk progressief beeld, uiteindelijk leidend tot rolstoelgebondenheid (10%, bij meer ernstige vormen soms frequenter).

- In het begin van de ziekte is de spierzwakte duidelijker dan de gevoelsstoornis. De spierzwakte betreft vooral de intrinsieke voetspieren. Later in het beloop ontstaan vormafwijkingen, mogelijk in combinatie met een verkorting van de achillespezen. Daarna breidt de spierzwakte uit naar meer proximaal gelegen (onderbeen)spieren. De klachten hiervan verergeren in de loop van de tijd. Afwijkingen in de handen treden meestal pas later op. De gevoelsstoornissen kunnen leiden tot periodes met een doof of koud gevoel in de handen en vooral in de voeten. Bij verdere ziekteprogressie kan in een aantal gevallen ook spierzwakte in de bovenbenen optreden.
- **Prognose** Er is geen verminderde levensverwachting.

Diagnose

- Omdat veel klachten van HMSN geleidelijk ontstaan en in het begin nog nauwelijks beperkend zijn, duurt het vaak lang voordat de diagnose gesteld wordt.
- De (kinder)neuroloog stelt de diagnose op basis van het klinische beeld (beloop, familieanamnese, lichamelijk onderzoek). De diagnose wordt ondersteund door aanvullend onderzoek, o.a.: Elektromyografisch onderzoek (EMG).
- Bij stoornissen in de myelinisatie worden in het EMG sterk verlaagde geleidingssnelheden gevonden: HMSN 1 ($<38\text{ m/s}$), HMSN 3 ($<10\text{--}12\text{ m/s}$) en CMT4. HMSN 2 (primaire stoornis van axonen) laat iets verlaagde tot normale geleidingssnelheden zien (zie Varianten).
- DNA-onderzoek naar een oorzakelijke mutatie is mogelijk, maar een mutatie is in lang niet alle gevallen aantoonbaar (zie Erfelijkheidsvoorlichting).

SYMPTOMEN

- **Algemeen** De symptomen komen meestal *symmetrisch* voor.

Spieren

- **Spierzwakte** Zwakte in de spieren van voeten, onderbenen en handen staat op de voorgrond. Dit uit zich bij kinderen in moeite met huppelen en (hard)lopen en bij volwassenen in snel struikelen en enkels verzwikken en/of een klapvoet. Later kan dit tot uitgebreidere voet- en handproblemen leiden. Bij uitbreiding naar de proximale spieren ontstaan toenemende loopproblemen en soms kan dit uiteindelijk tot rolstoelgebondenheid leiden.
- **Atrofie** Door verlies van zenuwvezels naar de distale spieren zullen deze atrofiëren. De onderbenen kunnen zeer dun worden (zogenaamde “ooievaarsbenen”).

In de handen is er vaak sprake van atrofie van de duimmuis en van de intrinsieke musculatuur.

Distale gevoelsstoornis

- **Verminderde tast- en pijnzinn** Aanvankelijk zijn er weinig problemen met het gevoel. De tast- en pijnzinn worden echter langzaam minder, wat kan leiden tot onopgemerkte wondjes en soms tot ulceraties.
- **Overige sensorische symptomen** De gevoelsstoornis kan bijdragen aan een verminderde handvaardigheid en balansproblemen. Verder zijn koude handen en voeten een veel genoemd fenomeen onder HMSN-patiënten. Dit betreft zowel koudesensaties als daadwerkelijk koude ledematen.

Orthopedische problemen

- **Vormafwijkingen** Doordat bepaalde spiergroepen eerder uitvallen of verzwakken dan andere spieren kunnen vormafwijkingen van voeten en handen ontstaan.
- **Voetproblemen** Meest kenmerkende voetafwijkingen zijn de hamertenen die samen met een holvoet, maar ook met een platvoet kunnen optreden. De holvoet uit zich in het begin als een hoge wreef. Men noemt het vaak omdat het problemen geeft bij het kopen van schoenen. Door de voetproblemen krijgen patiënten moeite met staan gedurende langere periodes. Bij het lopen ontwikkelen ze vaak een zogenaamde hanentred.
- **Handproblemen** De klauwhand is kenmerkend, maar komt niet frequent voor. Tezamen met het krachtsverlies en de gevoelsstoornissen leidt dit tot een beperkte handfunctie.
- **Andere gewrichtsproblemen** Door de afwijkende voetstand kan overbelasting van de knieën en heupen ontstaan.
- **Scoliose** Bij HMSN 3 en CMT 4 kan een kyfoscoliose voorkomen. Bij de andere types is dit zeldzaam en indien aanwezig vaak minder ernstig.
- **Heupdysplasie** Bij HMSN-patiënten komt niet-congenitale heupdysplasie frequenter voor dan onder de gehele bevolking. De beginleeftijd is variabel; echter bij de ernstigere vormen ontstaan de heupproblemen eerder. Ook zijn mensen met HMSN 1 en meisjes/vrouwen vaker aangedaan. Het is onbekend waardoor dit komt.

Andere symptomen

- **Vermoeidheid** Uit een vragenlijstonderzoek onder HMSN 1-patiënten met een bepaalde DNA-afwijking (subcategorie HMSN 1A) bleek dat velen (ernstig) vermoeid zijn. Mogelijk geldt dit ook voor HMSN-patiënten in het algemeen. Het lijkt erop dat deze vermoeidheid niet enkel het gevolg is van spierzwakte. Verminderde motivatie, minder fysieke activiteit en lagere algemene gezondheidsperceptie kunnen gevolgen zijn van de vermoeidheid.
- **Pijn** De pijn kan neuropathisch zijn, maar kan ook ontstaan door (voet)vormafwijkingen (vooral in combinatie met slecht passend schoeisel), hyperkeratose (eelt),

krampen en verlies aan spierweefsel. Dit kan weer leiden tot een verkeerde lichaamshouding, verzwikte enkels en overbelaste knieën en heupen welke ook pijn kunnen geven. Daarnaast kan bij overbelasting spierpijn optreden.

- **Gehoorverlies** Bij sommige mutaties kan naast het HMSN-beeld ook gehoorverlies of doofheid optreden. Dit komt niet vaak voor.
- **Autonome zenuwstelsel** Zelden is er sprake van een stoornis in het autonome zenuwstelsel, die zich vooral kenmerkt door orthostatische hypotensie.
- **Nachtelijke ademhalingsproblemen** Wanneer in zeer zeldzame gevallen ook de spieren in het middenrif zijn aangedaan, kunnen 's nachts ademhalingsproblemen (hypoventilatie) ontstaan. Nachtelijke hypoventilatie kan leiden tot hypercapnie (abnormaal hoog CO₂-gehalte van het bloed) met symptomen als ochtendhoofdpijn, sufheid, concentratieverlies, slaperigheid overdag, verminderde eetlust en gewichtsverlies.
- **Visusstoornissen** Deze kunnen voorkomen door nervus opticus-neuropathie en classificeren voor HMSN 6. Sinds kort is duidelijk dat deze voor kunnen komen bij CMT 2A met MFN 2 mutaties. Nachtblindheid door retinitis pigmentosa kan voorkomen en classificeert voor HMSN 7.
- **Spasticiteit** Dit komt voor bij HMSN 5.

Psychosociale problematiek

- **Acceptatie** Patiënten lopen in de maatschappij vaak tegen onbegrip aan omdat er uiterlijk niet zo veel aan de hand lijkt, maar patiënten wel duidelijke beperkingen ervaren. Een afwijkend looppatroon en afwijkende schoenen kunnen aanleiding geven tot pesten bij kinderen. Volwassenen vinden de stap naar orthopedisch schoeisel, een wandelstok, rollator of rolstoel vaak erg moeilijk.
- **Arbeid en studeren** Patiënten zullen de studie- en beroepskeuze moeten afstemmen op hun beperkte spierkracht en beperkte energie. Van de werkgever en school wordt via verschillende wetten wel verwacht dat zij voor de nodige aanpassingen zorgen.

Algemeen

- **Symptomatische behandeling** Er bestaat geen genezende therapie. De symptomatische behandeling is er vooral op gericht de klachten en langetermijngevolgen waar mogelijk te beperken, en de patiënt in staat te stellen zo goed mogelijk te functioneren.
- **Zorgtraject** Het traject kan per patiënt verschillen maar in principe is de patiënt door de huisarts in eerste instantie naar de (kinder-)neuroloog verwezen. Nadat de diagnose is gesteld, verwijst deze specialist vervolgens meestal door naar de revalidatiearts. De revalidatiearts, bij voorkeur gespecialiseerd in neuromusculaire aandoeningen, wordt meestal de belangrijkste behandelaar. In de gespecialiseerde centra kan de revalidatiearts gebruik maken van een revalidatieteam met ervaring op dit gebied (zie Consultatie en verwijzing).
Jaarlijkse controle bij de revalidatiearts en soms ook bij de neuroloog is gebruikelijk.
- **Revalidatieteam** Begeleiding door een revalidatieteam is aangewezen bij uitgebreidere of complexere problematiek. Een revalidatieteam is een samenwerkingsverband van een revalidatiearts met een fysiotherapeut, een ergotherapeut, een orthopedisch schoenmaker, een orthopedisch instrumentmaker en eventueel een psycholoog en een maatschappelijk werker.

Spieren

- **Voetproblemen** De (conservatieve) behandeling van onder andere hamertenen, hol- of platvoeten en verkorte achillespezen gebeurt met orthesen of individueel aangemeten schoeisel. Het effect van deze aanpassingen ligt vooral in de verbetering van lopen en staan en vermindering van drukplekken.
- **Handproblemen** Behandeling met orthesen kan voor frequent voorkomende klachten als verminderde knijpkracht en een vermindering van de duimbewegingen, maar ook voor minder vaak voorkomende klachten als een klauwstand noodzakelijk zijn. Een ergotherapeut kan advies geven wanneer de klachten leiden tot problemen met ADL-taken.
- **Orthopedische chirurgie** Wanneer de voet- en/of handproblemen ernstiger worden, kan de revalidatiearts verwijzen naar de orthopedisch chirurg, bijvoorbeeld wanneer de voetvorm dusdanig is dat er geen adequaat schoeisel meer kan worden gemaakt. Operaties kunnen bestaan uit transposities van peesaanhechtingen in handen en voeten. In de voeten kan dit gecombineerd worden met een achillespeesverlenging of osteotomie. De effecten op korte termijn zijn veelal positief. Patiënten met voetklachten ervaren een verbetering van het lopen en staan en ze kunnen vaak weer pijnvrij lopen.

Ook wordt het gemakkelijker om schoenen te kopen of te laten maken. Naar de effecten op langere termijn is nog geen onderzoek gedaan.

- **Scoliose** De behandeling van een kyfoscoliose is o.a. afhankelijk van de ernst; het beleid van de orthopedisch chirurg wordt daarom individueel bepaald.
- **Heupdysplasie** Bij een ernstige heupdysplasie is een ingreep door de orthopedisch chirurg de aanbevolen behandeling.
- **Groeiperiodes** Tijdens een groeispuurt kunnen contracturen en scoliose toenemen. Het is belangrijk de patiënt frequent te controleren op deze symptomen; een taak die de revalidatiearts op zich neemt. Ook is fysiotherapie in deze periode vaak geïndiceerd.
- **Fysiotherapie** De revalidatiearts kan verwijzen naar een fysiotherapeut voor kortdurende behandeling met een duidelijke doelstelling. Indicaties kunnen zijn: contractuur bestrijdende maatregelen bij kinderen, conditieverbetering, spierkrachttraining, functionaliteitstraining en training met nieuwe orthopedische hulpmiddelen.
- **Ergotherapie** Deze therapeut geeft advies over ergonomische hulpmiddelen en woonaanpassingen. Functionaliteitstraining om met de beperkingen en/of deze hulpmiddelen om te gaan is vaak geïndiceerd.
- **Hulpmiddelen** Orthopedische hulpmiddelen en schoenen kunnen worden gemaakt door de orthopedisch instrumentmaker respectievelijk de orthopedisch schoenmaker. Dit gebeurt na verwijzing door de revalidatiearts.

Andere symptomen

- **Vermoeidheid** Door toename van de belastbaarheid en vermindering van de belasting wordt geprobeerd te komen tot een nieuw functioneel evenwicht. Bij voorkeur wordt eerst geprobeerd de belastbaarheid te vergroten met fysiotherapeutische oefenprogramma's en orthesen. Patiënteneducatie (bijvoorbeeld adviezen over het spreiden van activiteiten over de dag, het nemen van rust en het gebruik van hulpmiddelen) kan een rol spelen bij de vermindering van de belasting.
- **Nachtelijke ademhalingsproblemen** Nachtelijke (neuskap)beademing kan bij klachten ten gevolge van hypoventilatie/hypercapnie geïndiceerd zijn. De neuroloog of revalidatiearts verwijst hiervoor naar een Centrum voor Thuisbeademing.

Psychosociale problematiek

- **Arbeid en studeren** De revalidatiearts kan adviseren wanneer op school of werk voor de nodige aanpassingen moet worden gezorgd.

ERFELIJKHEIDSVOORLICHTING, ZWANGERSCHAP EN BEVALLING

- **Familieonderzoek** De erfelijkheidsaspecten van de ziekte worden door de neuroloog of klinisch geneticus met de patiënt besproken. Het is daarbij aan te bevelen de patiënt aan zijn eerstegraads familieleden te laten doorgeven dat zij en hun kinderen een verhoogde kans hebben op HMSN. Deze kans is afhankelijk van het type overerving. Wanneer in de familie nog geen specifieke mutatie bekend is, kan DNA-onderzoek leiden tot een specifieke diagnose. Hiervoor is verwijzing naar een klinisch genetisch centrum aan te raden (zie bijlage adressen of www.vsn.nl/hulpverleners). Wanneer geen mutatie wordt gevonden mag HMSN niet worden uitgesloten omdat nog niet alle mutaties bekend zijn. Indien in de familie de oorzakelijke mutatie reeds bekend is, kan DNA-diagnostiek achterwege gelaten worden bij duidelijke verschijnselen. Als er twijfel is en de patiënt meerderjarig is, kan DNA-onderzoek uitkomst bieden.
- **Kinderwens** Indien gewenst kunnen patiënten met een kindwens, van wie de genmutatie bekend is, prenataal onderzoek laten uitvoeren bij een klinisch genetisch centrum (zie bijlage adressen of www.vsn.nl/hulpverleners).
- **Anticonceptie** Er gelden geen bijzondere maatregelen.
- **Risico's bij zwangerschap en bevalling** Over het algemeen geeft de zwangerschap weinig problemen. Er is in het algemeen geen reden om een zwangerschap af te raden, maar er is weinig literatuur over. Soms kunnen tijdens de zwangerschap de klachten verergeren, waarbij herstel na de bevalling niet altijd optreedt of niet volledig is. Wanneer ook de proximale spieren zijn aangedaan, kunnen de zwangerschap en ook de bevalling erg belastend zijn. Uit onderzoek blijkt dat HMSN-patiënten een twee keer hoger risico hebben op nabloedingen en dat een keizersnede twee keer zo vaak wordt verricht. Het is raadzaam om met neuroloog, revalidatiearts en verloskundige af te stemmen of verwijzing naar de gynaecoloog geïndiceerd is. Op grond van bovengenoemde verhoogde risico's lijkt (poli)klinisch bevallen de voorkeur te hebben boven een thuisbevalling. Over het onderwerp is informatie voor de patiënt beschikbaar (zie Consultatie en verwijzing; achtergrondinformatie).
- **Borstvoeding** Er gelden geen bijzondere maatregelen.
- **Medicijngebruik bij andere aandoeningen** Medicatie met als bijwerking "(kans op) polyneuropathie" moet bij voorkeur niet voorgeschreven worden. Bekende voorbeelden zijn: nitrofurantoin (o.a. bij urineweginfecties) en amiodaron (bij hartritmestoornissen).
- **Drukneuropathieën** De symptomen van het carpaal-tunnelsyndroom en van de drukneuropathieën van de nervus ulnaris en de nervus peroneus communis kunnen erg lijken op de HMSN-gerelateerde gevoelsstoornissen en krachtverlies. Klachten als pijn en tintelingen of plotseling toegenomen spierzwakte kunnen aanleiding geven tot verdenking op een drukneuropathie. Aanvullende diagnostiek en behandeling kunnen dan nodig zijn.
- **Psychosociale problematiek** De huisarts let op signalen die kunnen wijzen op psychosociale problematiek van de patiënt, o.a. acceptatieproblemen. Soms zijn er ook consequenties voor schoolkeuze, schoolbezoek, het werk en het sociale leven (zie Symptomen). De patiënt zal niet altijd een beroep doen op mensen in zijn/haar omgeving. Desalniettemin kunnen de gevolgen van de ziekte ook een belasting zijn voor de naasten van de patiënt. De huisarts kan op deze psychosociale problemen inspelen door actief te vragen naar de beleving en gevolgen van de ziekte. Ook een maatschappelijk werker kan bij psychosociale problematiek ondersteunen. Zo nodig kan de huisarts overleggen met de revalidatiearts of een psycholoog. Ouders kunnen begeleid worden door een orthopedagoog. De huisarts kan patiënten wijzen op de mogelijkheid van lidmaatschap van de Vereniging Spierziekten Nederland voor informatie en lotgenoten-contact (zie Consultatie en verwijzing).
- **Griepvaccinatie** De noodzakelijkheid van een griepvaccinatie dient op basis van de individuele situatie te worden bepaald.
- **Medisch paspoort** Aan patiënten met HMSN kan worden geadviseerd medische informatie bij zich te dragen.
- **Patiëntenvereniging** Patiënten kunnen voor o.a. informatie, lotgenotencontact en belangenbehartiging bij de Vereniging Spierziekten Nederland (VSN) terecht (zie Consultatie en verwijzing).
- **Verzekeringen** Het onderdeel VraagWelder van kenniscentrum Welder kan worden ingeschakeld voor advies over werk, uitkeringen en verzekeringen (zie Consultatie en verwijzing).
- **Voorzieningen en aanpassingen** Voorzieningen en aanpassingen kunnen nodig zijn afhankelijk van de beperkingen. De huisarts kan de patiënt wijzen op mogelijke vergoedingen, zoals de Tegemoetkoming Onderhoudskosten thuiswonende Gehandicapte kinderen (TOG) en het persoonsgebonden budget (PGB) en verwijzen naar instanties, o.a.: MEE en Welder (zie Consultatie en verwijzing).

AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

- **Anesthesie** Het is van belang dat de anesthesist bij een eventuele operatie op de hoogte is van het feit dat de patiënt HMSN heeft. Ook wanneer er nauwelijks of geen klachten zijn, of wanneer er enkel een familiegeschiedenis van HMSN bekend is. Wanneer de anesthesist de medicatie afstemt op de individuele situatie van de HMSN-patiënt, zijn de risico's zeer klein.

CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **Diagnostiek** Neuromusculaire diagnostische centra*. Deze diagnostische centra beschikken over actuele kennis op het gebied van neuromusculaire ziekten. Men kan hier terecht voor het stellen van een diagnose of voor een eventuele second opinion.
- **Erfelijkheid** Klinisch genetische centra*
- **Behandeling en begeleiding** Revalidatie-instellingen die ervaring hebben met neuromusculaire aandoeningen. Zo nodig kunnen patiënten worden doorverwezen naar centra die beschikken over een multidisciplinair revalidatieteam dat aangestuurd wordt door een – in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde – revalidatiearts. Men heeft veel kennis van en ervaring met de behandeling en begeleiding van mensen met een neuromusculaire ziekte*.
- **Patiëntenvereniging** Bij de Vereniging Spierziekten Nederland (VSN) is veel kennis over neuromusculaire ziekten beschikbaar. De VSN biedt informatie (voor zowel patiënten als hulpverleners) en lotgenotencontact. Ook kan de VSN advies geven over het zorgtraject en kent ze de in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde (para)medici in Nederland. Voor meer informatie: zie www.vsn.nl.
- **MEE** MEE geeft informatie, advies en/of praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke, lichamelijke handicap of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen. Landelijk informatienummer 0900 999 8888 (lokaal tarief) of website: www.mee.nl.
- **Welder** Welder -voorheen Breed Platform Verzekerden en Werk- geeft als landelijk onafhankelijk kenniscentrum informatie over werk, uitkeringen en verzekeringen in relatie tot gezondheid en handicap. Het onderdeel VraagWelder is bereikbaar via telefoon: 0900 480 0300 (30 cent/minuut) of website: www.weldergroep.nl.

* Zie Adreslijst. Actuele adresgegevens zijn beschikbaar via www.vsn.nl/hulpverleners.

• Achtergrondinformatie

- Algemene website van de patiëntenvereniging met informatie over spierziekten en links naar buitenlandse sites: www.vsn.nl.
Een (recente) versie van deze brochure en andere brochures zijn te downloaden van de website, o.a.:
- Myonet. Hereditaire motorische en sensorische neuropathie. Lindeman E. 1998. VSN (uitgavenummer MYO.007).
- Richtlijn voor de revalidatiegeneeskundige behandeling van mensen met hereditaire motorische en sensorische neuropathie. Drentje B (e.a). 1998. VSN (uitgavenummer Roo2).
- Brochure "Erfelijke polyneuropathieën, Diagnose en behandeling, CMT/HMSN, HNA, HNPP, HMN". Van Tilburg HAM. 2008. VSN (uitgavenummer Doog).
- Brochure "Erfelijke polyneuropathieën, Omgaan met de ziekte, CMT/HMSN, HNA, HNPP, HMN". Van Tilburg HAM. 2008. VSN (uitgavenummer Dooga).
- Brochure "Moeder worden als je een spierziekte hebt. Zwangerschap en bevalling bij vrouwen met een spierziekte". Jedeloo S (e.a). 2007. VSN (uitgavenummer Po37). *Een brochure voor vrouwen met een spierziekte en hun partners over (voor, tijdens en na) zwangerschap bij diverse spierziekten. Met ervaringsverhalen en relevante verwijzadressen.*
- Website met informatie over CMT, o.a.: Charcot-Marie-Tooth; A practical guide. Isitt J. CMT United Kingdom. 2006: www.cmt.org.uk.
- Website van het samenwerkingsverband tussen de in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde medisch specialisten en de gespecialiseerde onderzoekscentra met o.a. informatie over de ziektebeelden van de verschillende varianten HMSN: www.isno.nl.
- Algemene website met informatie over erfelijkheid en genetica: www.erfelijkheid.nl.
- Kinderwebsite met informatie over erfelijkheid en genetica: www.ikhebdat.nl.
Kinderen met HMSN vertellen over hun ziekte: kenmerken, behandeling en erfelijkheid.

Literatuurlijst

1. Bienfait H. HMSN/CMT type 2. 2003; <http://www.isno.nl/sorteer/ziekten.php>.
2. Bienfait H. Dejerine Sottas syndrome. 2003; <http://www.isno.nl/sorteer/ziekten.php>.
3. Chan G, Bowen JR, Kumar SJ. Evaluation and treatment of hip dysplasia in Charcot-Marie-Tooth Disease. *Orthop Clin N Am* 2006; 37:203-9.
4. Doorn PA. Epidemiologie van polyneuropathie in Nederland. In: Richtlijn Polyneuropathie. NVKNF en NVN. 2005.
5. Drentje B, Groot de IJM, Horemans AMC et al. Richtlijn voor de revalidatiegeneeskundige behandeling van mensen met hereditaire motorische en sensorische neuropathie. VSN (uitgavenummer Roo2). Baarn. 1998.
6. Gabreëls-Festen A. Dejerine-Sottas syndrome grown to maturity: overview of genetic and morphological heterogeneity and follow-up of 25 patients. *J Anat* 2002; 200:341-56.
7. Hardie R, Harding AE, Hirsch N, Gelder C, Macrae AD, Thomas PK. Diaphragmatic weakness in hereditary motor and sensory neuropathy. *Neurol Neurosurg Psychiatry* 1990; 53(4):348-50.
8. Hoff JM, Gilhus NE, Daltveit AK. Pregnancies and deliveries in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurology* 2005; 64:459-62.
9. Jedeloo S. Moeder worden als je een spierziekte hebt. VSN (uitgavenummer P037). Baarn. 1998.
10. Kalkman JS, Schillings ML, Werf van der SAP, Padberg GW, Zwartz MJ, Engelen van BGM, Bleijenberg G. Experienced fatigue in facioscapulohumeral dystrophy, myotonic dystrophy, and HMSN-I. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2005; 76:1406-9.
11. Lindeman E, Leffers P, Spaans F, Drukker J, Reulen J, Kerckhoffs M, Koke A. Strength training in patients with myotonic dystrophy and hereditary motor and sensory neuropathy: a randomized clinical trial. *Arch Phys Med Rehabil* 1995; 76(7):612-20.
12. Lindeman E, Spaans F, Reulen J, Leffers P, Drukker J. Progressive resistance training in neuromuscular patients. Effects on force and surface EMG. *J Electromyogr Kinesiol* 1999; 9(6):379-84.
13. Lukassen H (red.). Hoofdstuk 2.9 Erfelijke polyneuropathieën. In: *Handboek Spierziekten*. 3e druk. VSN/ Uitgeverij de Kern. Baarn. 2002. ISBN 90 325 0878 4.
14. Neuromuscular Disease Center, Washington University: www.neuro.wustl.edu/neuromuscular/.
15. Passage E, Noreel JC, Noack-Fraissignes P, Sanguedolce V, Pizant J, Thirion X, Robaglia-Schlupp A, Pellissier J, Fontés M. Ascorbic acid treatment corrects the phenotype of a mouse model of Charcot-Marie-Tooth disease. *Nature Medicine* 2004; 10(4):396-401.
16. Poortman YS, Meijer M (red.). Erfelijkheid en ziekten. Uitgeverij De Fontein. Baarn. 1997. ISBN 90 261 1339 0.
17. Reilly MM, Jonghe de P, Pareyson D. 136th ENMC International Workshop: Charcot-Marie-Tooth Disease Type 1A (CMT1A) 8-10 April 2005, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscular Disorders* 2006; 16:396-402.
18. Visser de M, Verhamme C. HMSN/CMT type I. 2004; <http://www.isno.nl/sorteer/ziekten.php>.
19. Weimer LH, Podwall D. Medication-induced exacerbation of neuropathy in Charcot Marie Tooth disease. *J Neurol Sci* 2006; 242(1-2):47-54.

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Vereniging Spierziekten Nederland, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties en het Nederlands Huisartsen Genootschap. Deze brochure maakt deel uit van een reeks. De beschikbare informatiebrochures voor de huisarts over zeldzame aandoeningen zijn te downloaden via www.nhg.org en www.vsop.nl. Mocht u een brochure willen bestellen, dan kunt u hierover contact opnemen met de betreffende patiëntenvereniging.

Vereniging Spierziekten Nederland (VSN)

De VSN is een organisatie van en voor mensen met een neuromusculaire ziekte. De Vereniging Spierziekten Nederland komt op voor mensen met een neuromusculaire ziekte. Het gaat de VSN om een betere kwaliteit van de zorg, effectief wetenschappelijk onderzoek, onderling contact en goede voorlichting en informatie, ook voor artsen en professionele hulpverleners. De VSN werkt nauw samen met medisch specialisten, maatschappelijk werkers, onderzoekers, fysiotherapeuten, thuiszorg-instellingen en huisartsen. Er bestaat een hechte band met de academische centra en gespecialiseerde revalidatiecentra. Zo kunnen bepaalde knelpunten in de verzorging en ondersteuning van leden snel worden gesignaleerd en opgelost. Ook speelt de VSN een belangrijke rol in het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek.

Vereniging Spierziekten Nederland

Lt. Gen. van Heutszlaan 6

3743 JN BAARN

Telefoon: 035 548 04 80

Fax: 035 548 04 99

E-mail: vsn@vsn.nl

www.vsn.nl

www.spierziekten.nl

Spierziekten Informatielijn 0900 548 04 80 (bereikbaar op werkdagen van 9.00 tot 12.30 uur, € 0,15 p/m)

De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer 60 patiëntenorganisaties – voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter – samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door o.a. stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken.

Deze huisartsenbrochure maakt deel uit van een serie brochures over zeldzame aandoeningen die mede onder verantwoordelijkheid van de VSOP zijn gerealiseerd.

VSOP

Koninginnelaan 23

3762 DA SOEST

Telefoon: 035 603 40 40

Fax: 035 602 74 40

E-mail: vsop@vsop.nl

www.vsop.nl

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap bestaat sinds 1956 en is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Belangrijkste doelstelling van het NHG is de bevordering en ondersteuning van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Met het kwaliteitsbeleid, waarvan de standaardenontwikkeling, de deskundigheidsbevordering en de bevordering van een goede praktijkvoering de hoofdbestanddelen zijn, levert het NHG een belangrijke bijdrage aan de professionalisering van de beroepsgroep.

Nederlands Huisartsen Genootschap

Postbus 3231

3502 GE UTRECHT

Telefoon: 030 282 35 00

Fax: 030 282 35 01

E-mail: info@nhg.org

www.nhg.org

Redactie

Mevrouw dr. H.M.E. Bienfait, auteur, neuroloog/medisch adviseur Werkgroep Erfelijke Polyneuropathieën VSN

Mevrouw drs. S.A. Hendriks, jeugdarts KNMG n.p./VSOP

Mevrouw dr. A.M.C. Horemans, hoofd Kwaliteit van zorg VSN

Drs. P. Jansen, huisarts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Implementatie, Sectie Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG

Drs. H.W. van Uden, hoofd Communicatie VSN

Mevrouw drs. E.M. de Wit, beleidsmedewerker Kwaliteit van

zorg VSN

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, 2011

