



# Hereditaire spastische paraparese (HSP, ziekte van Strümpell)

## Wat HSP?

Hereditaire spastische paraparese (HSP), ook wel de ziekte van Strümpell, erfelijke spastische paraparese en vroeger erfelijke spastische spinaalparalyse genoemd, behoort tot een groep van zeldzame neurologische bewegingsstoornissen.

De ziekte veroorzaakt bij de pure vorm voornamelijk een langzaam toenemende stijfheid (spasticiteit) en zwakte in beide benen, met een afwijkend looppatroon. Ook gevoelsstoornissen, pijn, depressie, vermoeidheid, slaap-, balans-, blaas- en darmproblemen kunnen hierbij voorkomen.

Bij de gecompliceerde vorm kunnen ook coördinatiestoornissen, cognitieve stoornissen zoals geheugen- en leerproblemen, aandachtsstoornissen, problemen met articuleren, epilepsie, scherp zien, doofheid, huid en mogelijk dunner worden van de spieren in handen en voeten optreden.

HSP komt in Nederland bij ongeveer een op de tienduizend mensen voor. De eerste verschijnselen kunnen zich op elke leeftijd vanaf de kindertijd tot de volwassen leeftijd voordoen. De beginleeftijd en de ernst van de klachten variëren sterk tussen patiënten, soms zelfs in één familie.

De ziekte bekort de levensduur meestal niet maar kan wel leiden tot ernstige invaliditeit.

## Verschijnselen

HSP uit zich in een toenemende spasticiteit in beide benen, een verhoogde spierspanning met verhoogde spierreflexen die kan leiden tot verkorte spieren en een afwijkend looppatroon. Men kan gemakkelijk struikelen, niet of moeilijk sporten en ervaart krachtvermindering in de benen. Vaak nemen de klachten toe bij koud weer. Regelmatig is er ook sprake van pijnlijke kramp in de benen en rugpijn. Gevoelsstoornissen in de voeten en handen komen ook regelmatig voor, evenals blaasproblemen. Met het ouder worden verergeren de

verschijnselen langzaam waardoor soms uiteindelijk hulpmiddelen nodig zijn. De verschijnselen en het beloop zijn echter bij iedereen anders.

De verschijnselen van HSP komen sterk overeen met die van *primaire laterale sclerose* maar PLS is niet erfelijk, begint op latere leeftijd en is wat sneller progressief.

## Oorzaak

HSP wordt veroorzaakt door het verminderd functioneren van de afdalende zenuwbaan in het ruggenmerg, de zogenoemde piramidebaan. Deze zenuwbaan stuurt de spieren van armen en benen aan. Doordat de piramidebaan niet goed functioneert, worden de spieren stijf. Dit noemen we spasticiteit.

Ook de opstijgende zenuwbanen voor het voelen van aanraking en het waarnemen van bewegingen kunnen aangedaan zijn.

HSP is een erfelijke aandoening die vooral *autosomaal dominant* wordt overgedragen. Dit wil zeggen dat elk kind van een man of vrouw met HSP 50% kans heeft om deze ziekte ook te ontwikkelen.

De ziekte kan ook *autosomaal recessief* overgedragen worden, waarbij beide ouders drager zijn en een kind 25% kans heeft om de ziekte te krijgen. Ook andere overervingsvormen komen voor. Soms doet HSP zich spontaan voor.

Er zijn bijna honderd genen bekend die HSP kunnen veroorzaken. Bij zo'n 40% van de mensen met HSP is het precieze gen nog niet bekend.

## Diagnose

Als meer personen in de familie dezelfde klachten en verschijnselen hebben, kan de diagnose vrij gemakkelijk worden gesteld. Om de diagnose te stellen, kunnen diverse neurologische onderzoeken worden gedaan:

- *bloedonderzoek* om andere aandoeningen uit te sluiten;
- *een MRI-scan*. Hiermee worden zeer gedetailleerde foto's gemaakt van hersenen en ruggenmerg, vooral om andere neurologische aandoeningen van het ruggenmerg uit te sluiten;
- *klinisch genetisch onderzoek*, om te zoeken naar het afwijkende gen;
- het doormeten van de lange zenuwbanen in armen en benen met *een elektromyogram* (EMG) om te kijken of deze ook aangedaan zijn.

In sommige gevallen kan een *gangbeeldanalyse* nog aanvullende bewijskracht opleveren. Met dit onderzoek wordt inzicht verkregen in hoe spieren en gewrichten samenwerken bij het bewegen. Zo'n onderzoek vindt echter meestal plaats om de juiste behandeling voor de spasticiteit in de benen te bepalen.

## Behandeling

HSP is niet te genezen. De behandeling is vooral gericht op het verlichten van de symptomen. Er zijn medicijnen die de spasticiteit kunnen verminderen zoals baclofen of botulinetoxine-injecties. Deze medicijnen hebben bijwerkingen, de voor- en nadelen ervan moeten goed worden afgewogen.

Andere methoden om de gevolgen van de spasticiteit en stijfheid te remmen, zijn onder meer het rekken van spieren, het gebruik van spalken en het doen van balans- en loopoefeningen. U kunt bij de fysiotherapeut terecht voor het aanleren van oefeningen die u vervolgens zelf thuis kunt doen. Via

[www.spierziekten.nl/overzicht/hereditaire-spastische-paraparese/informeer-de-fysiotherapeut](http://www.spierziekten.nl/overzicht/hereditaire-spastische-paraparese/informeer-de-fysiotherapeut) kunt u de brochure voor de fysiotherapeut over HSP downloaden.

Als er door verlies van spierkracht problemen met het lopen ontstaan, kunnen hulpmiddelen worden gebruikt zoals steunzolen, orthopedisch schoeisel, enkelvoetbeugels, loopkrukken, rollator, rolstoel of andere aangepaste hulpmiddelen.

Bij ernstige spasticiteit bestaat de mogelijkheid van het plaatsen van een baclofenpomp, waarmee baclofen rechtstreeks in het ruggenmergvocht wordt gebracht (ITB). Soms kunnen via operaties verkorte spieren worden verlengd of instabiele enkel-voetgewrichten gestabiliseerd. Deze operaties worden uitgevoerd in het Loop Expertise Centrum (LEC) in Nijmegen. Ook kan men hier terecht voor ITB.

Kinderen tot achttien jaar komen soms in aanmerking voor een SDR-operatie (selectieve dorsale rhizotomie) in het Amsterdam UMC, locatie Vumc. Bij deze operatie

worden bepaalde zenuwen in de rug doorgesneden om de spasticiteit in de benen te verminderen.

Bij incontinentieproblemen kunnen medicijnen worden voorgeschreven om de spasticiteit van de blaas te verminderen. Bij ernstige incontinentie worden soms ook botulinetoxine-injecties gegeven.

Mensen met HSP kunnen terecht bij een multidisciplinair team van een revalidatiecentrum. De expertisecentra zijn het Radboudumc, Nijmegen en het UMCG, Groningen.

*Deze tekst is gecontroleerd door dr. B.P.C. van de Warrenburg, neuroloog, prof. dr. A.C.H. Geurts, hoogleraar revalidatiegeneeskunde en prof. dr. M.A.A.P. Willemsen, kinderneuroloog.* Ko48-0819

## Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een vereniging van en voor mensen met een neuromusculaire aandoening.

Spierziekten Nederland:

- geeft voorlichting over ziektebeelden;
- geeft brochures en een magazine uit;
- organiseert lezingen, webinars, workshops en gespreksgroepen en jaarlijks een congres;
- brengt mensen met elkaar in contact.

Spierziekten Nederland werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

Tientallen toponderzoekers zijn als adviseur verbonden aan de vereniging.

## Meer informatie

Op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl) vindt u meer informatie, ook over academische ziekenhuizen en revalidatiecentra.

In de webwinkel van Spierziekten Nederland zijn veel publicaties beschikbaar. Veel uitgaven voor hulpverleners zijn gratis te downloaden via de site.

## U staat er niet alleen voor

Voor informatie, steun en advies kunt u terecht bij Spierziekten Nederland. Er zijn jaarlijks bijna honderd informatieve bijeenkomsten door het hele land. Elk jaar is er een Spierziektecongres voor leden.

Spierziekten Nederland behartigt de belangen van mensen met een spierziekte, collectief en individueel. Kijk op [www.spierziekten.nl/aanmelden](http://www.spierziekten.nl/aanmelden) of bel 035 548 04 80.

### Hebt u vragen over spierziekten?

Kijk op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl); word lid van Spierziekten Nederland.

Foldernummer K048