



HSP congres 1 oktober 2022, Zoetermeer

Auteur: Redactie diagnosewerkgroep ALS/PSMA/PLS/HSP



Voor het eerst sinds enkele coronajaren vond er weer een HSP congres op locatie plaats. Dit keer was dat in congrescentrum Dekker in Zoetermeer. Om half elf heette Hermien Rimmelink alle gasten en sprekers welkom.

Update medische ontwikkelingen

De eerste spreker, Dr. Bart van de Warrenburg, neuroloog van het Radboudumc Expertise Centrum voor Zeldzame en Erfelijke Bewegingsstoornissen te Nijmegen, was helaas verhinderd. Wel was er een opname van zijn presentatie én gestelde vragen. Voor de nieuwe leden die aanwezig waren had hij een aantal dia's met uitleg over HSP. Er zijn het afgelopen jaar diverse medische artikelen (225) verschenen over HSP. Meestal over nieuwe gevonden types (nu al bijna 90), families met een bepaalde type SPG, en het in kaart brengen van een grote groep HSP'ers. Ook is er steeds meer onderzoek naar het begrijpen van de mechanismen bij één type HSP. Hierdoor krijgt men steeds meer inzicht in wat er mis kan gaan in de biologische mechanismen in de hersenen, ruggenmerg en de zenuwbanen. Maar bij de vele types van HSP spelen verschillende mechanismen een rol. Deze inzichten zijn heel belangrijk voor de toekomstige ontwikkelingen van therapie. Helaas is daar nog beperkt onderzoek naar gedaan.



Er zijn op dit moment slechts twee geregistreerde behandelstudies bij HSP: één als experiment met elektrische stimulatie van het ruggenmerg, en één voor een medicijn bij SPG5. Van de Warrenburg besprak in zijn opname kort een aantal relevante of belangrijke studies. Volgens een bepaalde meetmethode zouden er in Nederland ongeveer 600 mensen zijn met de meest voorkomende vormen van SPG: 4, 11, 7 en 15.

Daarnaast vertelde hij dat er onderzoek wordt gedaan naar de oorzaken waarom eenzelfde HSP-type bij verschillende mensen in één familie toch heel verschillend kan zijn qua symptomen en beloop. Door deze studie blijkt dat een op zichzelf onschuldige verandering in een heel ander gen, SARS2, de beginleeftijd bij SPG4 beïnvloedt. Het is het eerste duidelijke bewijs dat een andere erfelijke factor een stukje van de verschillen tussen mensen met HSP verklaren kan.

Maar hoe kun je de veranderingen bij HSP op een betrouwbare manier meten in behandelingsexperimenten? Omdat HSP een langzaam progressieve aandoening is, is het lastig dit te onderzoeken met de testjes in de behandelkamer. Er zijn andere maten nodig om de

ernst, ziekte en het beloop te meten; we noemen dit biomarkers. Hiervoor worden MRI-scans, stoffen in het bloed en metingen met bewegingssensoren gebruikt.

Bij een bloedonderzoek bleken er bij mensen met SPG4 verschillen te zijn in het stofje neurofilament light (NFL), dat vrijkomt als er zenuwcellen in de hersenen doodgaan. Het niveau hiervan lag gemiddeld bij mensen met HSP een stuk hoger dan bij mensen die geen HSP hebben, maar de verschillen bleven wel hetzelfde over de tijd. Misschien dat dit stofje gebruikt kan worden om de effecten van nieuwe behandelingen te meten.

De PRE SPG4 studie wordt in Duitsland gedaan onder 70 HSP'ers, zowel mét als zonder symptomen. In een laboratorium werden uitgebreide beweeganalyses gedaan. Dat ging met infraroodsensoren en camera's die deze sensoren registreren. Hierbij werden duidelijk afwijkende beweegpatronen gezien. Hoe ernstiger de spasticiteit was, hoe erger ook de afwijkende beweegpatronen. Maar zelfs bij dragers van SPG4 zonder spasticiteit zagen ze al afwijkende beweegpatronen.

Er wordt gezocht naar sensoren om dit beter – gebruiksvriendelijker – toe te passen en vast te leggen. Zo wordt er in de Europese Prospax-studie onderzoek gedaan naar SPG7. Met behulp van een smartphone en smartwatch kijken ze of metingen in de thuissituatie iets zeggen over de mate van ernst en het verloop van de ziekte SPG7. Hopelijk is hier volgend jaar meer over te vertellen.

Vanuit het publiek kwamen de volgende, vooraf gestelde vragen en kwesties aan de orde:

- Is SPG17 zeldzaam? Ja. Het komt voor als pure HSP, maar ook in combinatie met polyneuropathie in armen en benen of alleen als polyneuropathie.
- Is er een relatie tussen HSP en artrose? Nee, er is geen directe relatie. Misschien is er wel een indirecte, namelijk door een andere belasting van het bewegingsapparaat.
- Vijf procent van alle mensen met een erfelijke ziekte heeft waarschijnlijk een tweede erfelijke ziekte.
- In Canada is een fundraisingactie (C\$3 miljoen) geweest voor een jongetje van 4 jaar met SPG50. Er wordt nu een behandeling ontwikkeld om als het ware het missende gen via een rugpen prik in het hersenvocht te brengen. Het blijft spannend en afwachten hoe dit gaat verlopen.

MOVE-HSP onderzoek



Lotte van de Venis, MSc, fysiotherapeut, promovenda in het Radboudumc, heeft een onderzoek (MOVE-HSP) gedaan naar loopvaardigheid bij HSP'ers. Hieraan namen 36 mensen deel met pure HSP. Dit werd gedaan met twee vergelijkbare groepen HSP'ers. De ene groep begon met looptraining op een speciale loopband, de C-mill. Daarbij moesten verschillende oefeningen worden gedaan – bijv. door bepaalde vlakken (obstakels) niet te raken, precies te stappen binnen de vlakken, reageren op snelheidsveranderingen – om het lopen en de balans te trainen. De andere groep moest vijf weken wachten.

In die periode werden metingen gedaan bij beide groepen. De conclusie was dat de loopvaardigheid van alle deelnemers verbeterde, maar dat deze bij de C-mill groep niet méér verbeterde dan bij de wachtlijst groep. Dat was een verrassende conclusie. Er wordt nog gecheckt of de coronacrisis invloed heeft gehad op het onderzoek.

Uit de metingen kwam naar voren dat de meeste HSP'ers 90 procent van de dag 'rusten', 8 procent wandelen en 2 procent actief zijn.

De vragenlijst omtrent de impact van de Covid-19 maatregelen op de fysieke activiteit liet zien dat die veel gevolgen hebben gehad op de spierstijfheid, loopproblemen en pijn.

Algemene conclusie is dan ook dat het heel belangrijk is dat we actief blijven. Op de site van Spierziekten Nederland is meer informatie te vinden over fysiotherapie. Er is een folder voor de fysiotherapeut, waarin informatie staat over HSP en symptomen. Daarin staan ook adviezen over behandelmogelijkheden. Zie:

https://www.spierziekten.nl/fileadmin/user_upload/VSN/documenten/Hulpverlenersinformatie/Fysiotherapiebrochures/F017-Fysiotherapie-bij-HSPenPLS-metbrieven.pdf

Publieksvragen werden beantwoord door professor dr. A.C.H. Geurts, hoogleraar revalidatiegeneeskunde in het Radboudumc:

- *Wat is het advies omtrent het gebruik van pijnstillers?*
Gebruik bij voorkeur tijdelijk eenvoudige pijnstillers (paracetamol, ontstekingsremmers/NSAID's), en overleg dat met huisarts of fysiotherapeut. Voor polyneuropathie, waarbij vaak een branderig gevoel in de benen aanwezig is, kan gabapentine of pregabaline worden gebruikt. Deze middelen i.t.t. eenvoudige pijnstillers moeten gedurende langere tijd worden gebruikt.
- *Helpt Magnesium tegen spierkrampen?*
Daar is nog geen bewijs voor.
- *Wat vindt u van het Lidocaïne-infuus?*
Gevaarlijk, niet doen.
- *Ik heb zoveel last van rugklachten.*
Dat komt veel voor. Deels komt dit door de houding van mensen met HSP. Men loopt niet rechtop, maar enigszins voorovergebogen. Soms kunnen rekoefeningen van de spieren verlichting geven. Dit geldt ook voor aanpassing van het schoeisel bij neiging tot spitsvoeten. Het belangrijkste advies is: Zorg dat je je houding en activiteiten voldoende afwisselt.
- *Heeft iemand met HSP méér risico op artrose?*
Er zijn geen aanwijzingen in de literatuur of in de klinische praktijk dat dit het geval is.
- *Ik heb moeite met het heffen van mijn voeten en deze kantelen ook.*
Een EVO (enkelvoet orthese of spalk) zou hierbij kunnen helpen. Ook orthopedische schoenen kunnen helpen. Deze laatste worden gebruikt als alternatief voor een EVO bij voetvormafwijkingen (b.v. holvoeten).
- *Mijn schoenen slijten zo snel. Hoe komt dat?*
Dat is een frequent probleem bij HSP. Overleg dit met je orthopedisch schoenmaker. Deze is verantwoordelijk voor kwaliteit en reparatie.
- *Wat wordt geadviseerd om lang mobiel te blijven?*
Blijf bewegen, doe daarbij vooral dingen die je leuk vindt! Heb je balansproblemen, gebruik dan een rollator om actief te blijven i.p.v. je activiteiten te verminderen. Bij ernstige chronische vermoeidheidsklachten is het zaak om het lopen in therapeutische zin zo goed mogelijk te onderhouden, maar daarnaast in functionele zin ook de rolstoel te gebruiken.

Online monitoren van spasticiteit bij HSP

Hans Kerstens, docent fysiotherapie bij de HAN University of Applied Sciences, sprak over zijn promotieonderzoek (Radboudumc) naar de haalbaarheid van het online monitoren van spasticiteit bij mensen met HSP en mensen met een beroerte. Zijn proefschrift is bijna klaar, vertelde hij, een mooi moment om de resultaten te delen.



Het kennen van de wensen en eisen van patiënten en zorgverleners rondom spasticiteit is volgens Kerstens fundamenteel bij het verbeteren van de zorg. De stem van patiënten staat daarbij voorop. Door middel van interviews en vragenlijsten is geïnventariseerd wat patiënten belangrijk vinden. Deze gesprekken geven een veel breder inzicht over de klachten en problemen bij spasticiteit. Want, zegt Kerstens, spasticiteitsbehandeling moet maatwerk zijn.

Kerstens heeft zijn bevindingen verwerkt in de Physitrack app. Met deze e-health app, die inmiddels wereldwijd wordt gebruikt, kunnen patiënten ook op afstand begeleid worden door hun zorgverlener – variërend van arts tot fysiotherapeut. Andersom krijgt de zorgverlener meer inzicht in zijn patiënt, omdat deze dagelijks gegevens kan invoeren over, bijvoorbeeld, zijn fysieke toestand.

Na aanleiding van zijn onderzoek heeft Kerstens de app zo aangepast dat je er de volgende zaken kunt registreren:

- Stijfheid
- Krampen
- Pijn in rust
- Pijn tijdens beweging
- Vermoeidheid
- Vermoeidheid na bewegen
- Tevredenheid met lopen sinds vorige meting
- Valgeschiedenis

Het uiteindelijke doel van de monitoring app is dat de patiënt grip krijgt op en inzicht in de spasticiteit zodat de behandeling verbetert. De patiënt kan zo zijn eigen data managen en verleent lees- en schrijfrechten aan de betrokken zorgprofessionals.

Gebruik van de app gaf aan dat ook niet-motorische problemen (zoals vermoeidheid) belangrijk zijn. Het kan dus helpen om in een vroeger stadium van de behandeling meerdere disciplines in te schakelen. Daarnaast bleek dat er meer aandacht moet komen voor informatievoorziening aan patiënten, mantelzorgers en zorgverleners. Met het prototype van de app zijn kleine pilotstudies gedaan, waarna de app op enkele punten is aangepast. Dankzij de interviews is men tevens meer gaan nadenken over hoe de spasticiteitsbehandeling aangepast kan worden. Zo zouden artsen zich meer moeten richten op wat patiënten zelf belangrijk vinden.

Bij het testen van de app in het onderzoek werden de volgende vragen gesteld:

- Willen patiënten de app een half jaar gebruiken?
- Hoe tevreden zijn zij?
- Ondersteunt de app de behandeling van spasticiteit?
- Krijgen mensen meer grip op hun spasticiteit?
- Wat kan er aan de app worden verbeterd?

Ondersteunt de app de behandeling van spasticiteit?

- Vooral bij de start van botuline injecties
- De app geeft inzicht in het beloop en fluctuaties van spasticiteit
- De app heeft wisselende invloed op gezamenlijke besluitvorming
- Video's met huiswerk oefeningen in de app zijn handig

Hoe zou de app verbeterd kunnen worden?

- Persoonlijke doelen i.p.v. vooraf ingestelde items
- Integratie van de app met het elektronisch patiëntendossier
- Betere grafieken
- Artsen willen ook gegevens kunnen toevoegen
- Persoonlijke instructie voor gebruik van de app
- Dagelijkse herinnering aan patiënt om de app te gebruiken

De betekenis van het proefschrift voor de behandeling van spasticiteit is het volgende:

- Naast medische invalshoeken zoals spierstijfheid en spierkrampen, moet ook het patiëntperspectief zoals bijv. vermoeidheid gemonitord worden
- De behandeldoelen zijn gericht op de individuele patiënt
- Gezamenlijke besluitvorming vraagt om méér informatie
- Afstemmen op individuele (digitale) monitor wensen en mogelijkheden is nodig
- Monitoring van spasticiteit is mogelijk, maar moet nog verbeterd worden voor brede toepasbaarheid

Tijdens de voordracht van Hans werd kort gesproken over de moeizame ontwikkeling van een EPD, een elektronisch patiëntendossier. Er zijn momenteel twee grote leveranciers, EPIC (USA) en ChipSoft (Nederland). Ook is er een PGO in ontwikkeling, een patiënt gezondheidsomgeving, die bedoeld is voor de patiënten zelf. Dat bij elkaar maakt het geheel onoverzichtelijk. Spierziekten Nederland is betrokken bij deze situatie.

Meer weten over de Physitrack app en het onderzoek van Hans Kerstens? Bekijk de aparte bijlage in deze nieuwsbrief waarin Kerstens zelf meer uitleg geeft.