



Psychologische aspecten van CMT/HMSN

Auteur: Marianne Hack, voorzitter diagnosewerkgroep erfelijke polyneuropathieën en klinisch neuropsycholoog

Aangezien er (nog) geen genezende behandeling is voor CMT/HMSN, is het adagium: ‘Je moet ermee zien te leven’. Dit bracht mij op het idee om eens te kijken in de wetenschappelijke literatuur naar wat bekend is over de gevolgen van CMT op psychisch gebied.

Mijn eerste constatering na het raadplegen van de Pubmed- en PsycInfo-databases is dat er maar weinig artikelen gaan over psychische factoren bij deze ziekte. De meeste wetenschappelijke artikelen gaan over het ontrafelen van het ziektemechanisme van een bepaald genetisch defect. Het betreft vaak dierstudies en fundamenteel onderzoek.

Kwaliteit van leven meten

De artikelen die ik heb kunnen vinden, gaan het meest over welbevinden. Er is een aantal vragenlijsten die aan mensen met CMT kunnen worden voorgelegd om de kwaliteit van leven te meten. De uitkomsten worden dan vergeleken met een groep controles zonder CMT. Soms gaat het om kwalitatieve onderzoeken (interviews met CMT-patiënten).

De meeste studies die ik vond, werden verricht in Europa; vooral de Italiaanse wetenschappers zijn actief in dit veld. De gouden standaard om kwaliteit van leven te onderzoeken is de SF-36 schaal. Deze schaal resulteert in een fysieke score en een mentale score. Globaal kan verwacht worden dat als de score op de fysieke schaal (lichamelijke disfuncties, pijn, vermoeidheid en progressie van de symptomen) hoog is, er meer problemen worden aangegeven op emotioneel gebied en meer problemen met sociale participatie. Daarnaast worden nog de EuroQol en de EQ-5D gebruikt om kwaliteit van leven te onderzoeken.

Diagnosebreed

In het algemeen rapporteren bijna alle studies een afgenomen kwaliteit van leven bij mensen met CMT, in vergelijking met gezonde controles. Dit wordt echter ook gevonden bij andere groepen mensen met een chronische aandoening (COPD, diabetes mellitus, reuma, epilepsie). Afname van de kwaliteit van leven is dus niet diagnosespecifiek, maar transdiagnostisch. Dat wil zeggen: het komt voor bij veel verschillende, chronische aandoeningen.

Kwaliteit van leven bij kinderen met CMT

Ook bij kinderen met CMT is de ervaren kwaliteit van leven onderzocht met een vragenlijstonderzoek (Burns, 2009). De onderzoeker heeft een groep kinderen met CMT1A onderzocht met de Child Health Questionnaire en vond een significant lagere score op 11 van de 12 domeinen (o.a. zelfwaardering, sociaal functioneren, pijn, mentale gezondheid) in vergelijking met gezonde controles. Het leven met een chronische aandoening die grote impact heeft op verschillende levensdomeinen leidt tot een afname van de kwaliteit van leven, als je op de onderzoeksuitkomsten afgaat.

CMT en psychische problemen

Een beperkt aantal onderzoeken heeft zich gericht op psychiatrische comorbiditeit bij mensen met CMT (het hebben van psychiatrische aandoeningen naast het hebben van CMT). In een reviewartikel (Cordeiro et al., 2014) vond ik bijvoorbeeld dat in twee studies geen verschil werd gevonden in het voorkomen van een depressieve stoornis tussen de CMT-groep en de groep gezonde controles. In één studie werd dat verschil wel gevonden: in de CMT-groep werden significant meer depressieve symptomen gerapporteerd. Het is moeilijk vergelijken. De samenstelling van de CMT-groep verschilt per onderzoek, net als de ernst van de aandoening en de gebruikte meetinstrumenten. Daarnaast zijn in elke depressievragenlijst lichamelijke items opgenomen en er wordt gevraagd naar vermoeidheid, geen zin hebben activiteiten te ondernemen en daardoor verminderd actief zijn. Is dit een teken

Wie zwak is moet sterk zijn...

Dit is de titel van een boek dat geschreven werd door Frans G.I. Jennekens (neuroloog) en Louis Kater (internist) en werd uitgegeven in 2004. In het boek worden gesprekken weergegeven met patiënten en familieleden van mensen met verschillende spierziekten. De titel van het boek refereert aan het feit dat de persoon met de spierziekte, hoewel zijn spieren steeds zwakker worden, in zijn hoofd sterk en weerbaar moet zijn. Het vergt moed, doorzettingsvermogen en inventiviteit, om met afnemende spierkracht toch ‘mee te doen’. In werk, door een opleiding te volgen, te blijven bewegen en iets te betekenen voor anderen.

van depressiviteit of is dit inherent aan (de lichamelijke beperkingen door) de ziekte CMT? Immers: veel mensen met CMT ervaren door hun ziekte vermoeidheidsklachten en kunnen daardoor minder actief zijn.

Ook angstklachten (gegeneraliseerde angst, fobieën, paniek) lijken vaker voor te komen bij mensen met CMT dan bij gezonde controles, maar de meeste onderzoeken maken gebruik van zelfrapportage-lijsten. Alleen de studie van Kalkman (2007) gebruikt het 'gouden standaard interview' voor het vaststellen van DSM-IV stoornissen (handboek voor de psychiater om psychiatrische stoornissen te kunnen classificeren). Kalkman geeft in zijn artikel aan dat er geen relatie bestaat tussen de psychiatrische symptomen en de vermoeidheid en spierkrachtmaten.

Slaapstoornissen

Tot slot wordt melding gemaakt van slaapstoornissen bij mensen met CMT. Deze komen significant vaker voor (worden vaker gerapporteerd in ieder geval) dan bij gezonde controles. Het gaat dan om OSAS (slaapapneu). Er bestaat een positief verband tussen de ernst van de OSAS en de neurologische beperkingen. Ook is er bij mensen met CMT vaker sprake van het 'restless legs syndrome' (rusteloze benen) in vergelijking met gezonde controles. Die aandoening geeft een afname van de slaapkwaliteit. Wat precies de oorzaak is en wat het gevolg, is onduidelijk volgens het artikel.

Impact op het leven

Tot zover de globale resultaten van vooral vragenlijstonderzoek, wat een vrij statische momentopname is van hoe mensen met CMT zich voelen en welke mentale klachten ze ervaren. In 2021 (Thomas et al., 2021) werden mensen met CMT in Frankrijk, Duitsland, Italië, Spanje, het Verenigd Koninkrijk en de USA gevraagd via de app CMT&Me regelmatig bij te houden wat de impact van de ziekte was op hun leven. De bedoeling van de onderzoekers was in ieder geval 1000 participanten te includeren en met intervallen van 12 maanden te rapporteren. Moeilijkheden met bewegen, vermoeidheid, pijn en een lagere algehele kwaliteit van leven droegen bij aan een hoge ziektelast, aldus de auteurs (Thomas et al., 2022).

Seksualiteit

In samenwerking met de Italiaanse CMT-associatie verscheen in 2007 een artikel (Vinci et al, 2007) over seksualiteit en CMT. Zowel lichamelijke als psychologische aspecten beïnvloeden de seksualiteit bij mensen met CMT volgens de auteurs. Onder de lichamelijke aspecten wordt genoemd: de afname van de sensibiliteit in het genitale gebied (het gevoel in de geslachtsorganen), maar ook moeilijkheden die fysieke beperkingen geven bij seksuele gemeenschap of het masturberen (handfunctieproblemen, krampen, pijn).

Volgens de auteurs zijn de psychologische factoren die seksualiteit beïnvloeden talrijk. Spieratrofie (afname van de hoeveelheid spierweefsel) is zichtbaar in bv. armen en benen, er kunnen voetafwijkingen zijn en afwijkingen van de rug of heup, orthesen en orthopedisch schoeisel kunnen nodig worden ... Vrouwen dragen volgens het artikel vaak geen jurken meer, mannen liever geen korte broeken. Er is sprake van een afwijkend looppatroon en soms van instabiliteit en ook een valneiging. Allemaal factoren die invloed hebben volgens de auteurs op het gevoel aantrekkelijk te kunnen zijn.

Oplossingen

Op basis van bovenstaande bevindingen uit wetenschappelijke onderzoeken komt het beeld naar voren dat het hebben van CMT kan leiden tot een lagere ervaren kwaliteit van leven en het frequenter voorkomen van psychische/psychiatrische klachten (dit geldt overigens voor meerdere chronische aandoeningen). Dit brengt ons tot de vraag wat kan helpen om met de ziekte om te gaan.

Actieve coping

Wanneer de ziekte ernstige vormen aanneemt, kan dit gevolgen hebben voor de sociale participatie: het kunnen meedoen aan ontspannende en leuke sociale activiteiten. Dit kan leiden tot een gevoel van eenzaamheid. In het algemeen kan gesteld worden dat een actieve copingstijl (to cope with = omgaan met) het meest helpend is: dus problemen actief aanpakken, sociale steun zoeken, gevoelens uiten en jezelf kunnen geruststellen. Een passieve copingstijl (activiteiten vermijden, je terugtrekken, somber zijn en piekeren, je gevoelens niet uiten en geen steun zoeken) 'helpt je verder in de put' (presentatie Nicole Franken, GZ-psycholoog, Tilburg neurorevalidatie, 2023, in te zien door de auteur).

Contact met lotgenoten

Naar lotgenotenbijeenkomsten gaan, die regelmatig georganiseerd worden door de regiogroepen van Spierziekten Nederland, kan heel helpend zijn. Je hebt het gevoel niet alleen te zijn. Anderen hebben soortgelijke problemen, je hoort hoe zij daarmee omgaan en komt op nieuwe ideeën. Soms helpt het alleen al dat anderen je begrijpen, omdat ze zelf ook 'in het schuitje zitten' of dat je je eigen verhaal kan doen.

Ervaringsverhalen in boeken kunnen een soortgelijke rol vervullen. Je herkent je in het verhaal, voelt je minder alleen en leert hoe anderen omgaan met tegenslagen. Recent verscheen het boek 'Mijn vriend Damocles' van Lottie van Starckenburg. In [Contact van maart 2024](#) stond op pagina 11 een aankondiging van dit boek en werd gezegd: 'Wie een (spier)ziekte heeft, weet hoe het is om te leven in onzekerheid. In dit boek beschrijft Lottie hoe zij overeind blijft en een goed, vervuld leven leidt'.

Er zijn ook veel zelfhulpboeken die je kunnen helpen met aanvaarden, accepteren en 'voluit leven' ondanks motorische beperkingen. Een noemenswaardig boek is 'Voluit leven' van Ernst Bohlmeijer en Monique Hulsbergen en heeft als ondertitel 'Mindfulness of de kunst van het aanvaarden'. In de inleiding een waarschuwing: 'Dit boek gaat je niet gelukkig maken'. Dat wil zeggen: het boek leert je niet hoe je een leven zonder teleurstelling, pijn, onzekerheid, angst of twijfels kunt leiden. Voluit leven laat je ervaren hoe je kunt leven met psychisch leed en hoe je je flexibiliteit kunt vergroten.

Professionele hulp

Wanneer bovengenoemde mogelijkheden niet voldoende steun geven en je serieuze psychische problemen ervaart zoals angst of somberheid, is het zaak om professionele hulp te zoeken via de huisarts. Die kan je doorverwijzen naar een psychiater of psycholoog. Belangrijk is om een goed opgeleide hulpverlener te zoeken (ingeschreven in het BIG-register als psychotherapeut, GZ-psycholoog of klinisch (neuro)psycholoog). Deze kan samen met jou inventariseren waar je tegenaan loopt, je karaktereigenschappen in kaart brengen, de copingstijl die je hanteert en de sociale omgeving waarin je verkeert. Een goede hulpverlener bespreekt altijd wat de bevindingen zijn na de intake (diagnose = wat is er aan de hand?) en het behandelplan. Er zijn diverse soorten therapieën die wel of niet passen bij jou en bij het probleem dat bij jou het meest op de voorgrond staat. Ondersteunend bij de psychologische behandeling kan medicatie worden overwogen (bv. een antidepressivum of medicatie om rustiger te worden of beter te slapen). Medicatie kan worden voorgeschreven door de huisarts, revalidatiearts of psychiater. Psychologen schrijven geen medicatie voor.

Bronnen

- Physical and Mental Aspects of Quality of Life in Patients With Charcot-Marie-Tooth Disease Type 1A, Invanovic et al., Frontiers in Neurology, 2022.
- Sexuality in Charcot-Marie-Tooth disease (Letters to the editor), Vinci et al., Europa Medico Physica, 2007.
- Psychosocial factors and well-being among adults with Charcot-Marie-Tooth disease: a cross-sectional study, Rule et al., Rehabilitation psychology, 2023.
- Quality of life in children with CMT type 1a, J. Burns et al., the Lancet Neurology, 2009.
- Patient-reported impact of Charcot-Marie-Tooth disease: protocol for real-world digital lifestyle study, Thomas et al., Neurodegenerative Disease Management, 2021.
- Patient-Reported Symptom Burden of Charcot-Marie-Tooth Disease Type 1A: Findings From an Observational Digital Lifestyle Study. Thomas et al., Journal of Clinical Neuromuscul Disease, 2022.
- Charcot-Marie-Tooth disease, psychiatric indicators and quality of life: a systematic review, Cordeiro et al., ASN Neuro, 2014.
- Management of Charcot-Marie-Tooth disease: improving long-term care with a multidisciplinary approach, McCorquodale et al., Journal of Multidisciplinary Healthcare, 2016.
- Psychiatric disorders appear equally in patients with myotonic dystrophy, facioscapulohumeral dystrophy, and hereditary motor and sensory neuropathy type I. Kalkman et al., Acta Neurologica Scandinavica, 2007.
- Voluit leven. Mindfulness of de kunst van het aanvaarden. Ernst Bohlmeijer en Monique Hulsbergen, 2009.
- Mijn vriend Damocles' Lottie van Starckenburg, 2023.