

Onderzoeksagenda Erfelijke Polyneuropathieën

Inhoudsopgave

1.	INLEIDING	3
2.	CONTEXT	4
2.1	ONDERZOEKSWENSEN TEN AANZIEN VAN GENEZING (CURE)	4
2.2	ONDERZOEKSWENSEN TEN AANZIEN VAN ZORG (CARE)	4
BIJLAGE:	OVER DE DIAGNOSEWERKGROEP ERFELIJKE POLYNEUROPATHIEËN	7

1. Inleiding

Deze onderzoeksagenda is opgesteld onder regie van de diagnosewerkgroep Erfelijke Polyneuropathieën van Spierziekten Nederland, de patiëntenvereniging die de belangen van mensen met een spierziekte behartigt. Bij het opstellen van deze onderzoeksagenda is dankbaar gebruik gemaakt van de input van de betrokken medisch adviseurs en van mensen met CMT.

Binnen Spierziekten Nederland vertegenwoordigen de leden van de diagnosewerkgroep Erfelijke Polyneuropathieën mensen met de erfelijke polyneuropathieën CMT/HMSN en HNPP. De eerstgenoemde ziekte wordt zowel aangeduid met de term HMSN (hereditaire motorische sensorische neuropathie) als met de internationaal bekende term CMT, de ziekte van Charcot-Marie-Tooth. In dit document gebruiken we de term CMT. HNPP is de afkorting voor de ziekte erfelijke drukneuropathie.

De focus van deze onderzoeksagenda ligt vooralsnog bij de ziekte CMT. Later wordt bekeken of voor HNPP een zelfstandige lijst met onderzoeksprioriteiten kan worden samengesteld of dat HNPP een plek in deze agenda moet krijgen.

CMT is een progressieve spierziekte die wereldwijd naar schatting bij ongeveer 1 op de 2500 mensen voorkomt. Er zijn verschillende typen CMT, die qua ziektebeeld vaak overeenkomsten hebben, maar ook kunnen afwijken. Aangezien de ziekte erfelijk is, zijn er binnen een gezin/familie vaak meerdere personen aangedaan.

Op het moment van schrijven (maart 2025) is er nog geen wetenschappelijk bewezen behandeling beschikbaar die tot genezing of tot afremming van de progressie leidt (cure). Wel heeft onderzoek geleid tot behandelingen die het leven voor CMT patiënten draaglijker maken (care).

Dit document beoogt aan te geven welk onderzoek naar CMT vanuit patiëntenperspectief prioriteit heeft om op die manier houvast te bieden voor onderzoekers en voor instellingen die onderzoek financieren.

2. Context

De volgende factoren zijn randvoorwaardelijk voor succesvol en voor patiënten nuttig onderzoek naar cure en care:

- incorporatie van het patiëntenperspectief
- continuïteit door voldoende financieringsbronnen en voldoende gekwalificeerde menskracht.
- aansluiting bij bestaande nationale en internationale expertise. In dat kader is het nuttig als de onderzoekers aan kunnen sluiten bij:
 - ✓ een CMT-expertisecentrum met voldoende capaciteit en middelen dat een actieve en betrokken rol als spin in het web van het onderzoek naar CMT in Nederland vervult.
 - ✓ andere onderzoekers in het buitenland. Spierziekten Nederland is voor de spierziekte CMT lid van de Europese CMT Federatie (ECMTF). Eén van de leden van de diagnosewerkgroep Erfelijke Polyneuropathieën is secretaris van de ECMTF. Deze ECMTF is een non-profitorganisatie die is opgericht om alle CMT-belangengroepen in heel Europa te verenigen. Een van de doelstellingen van de ECMTF is het bevorderen van betere zorg voor CMT-patiënten en het financieren van CMT-gericht onderzoek.

De diagnosewerkgroep Erfelijke Polyneuropathieën heeft recentelijk meegewerkt aan het opzetten van een Nationale registratie van CMT (en HNPP) patiënten, onder andere ten behoeve van het verzamelen van kennis over het natuurlijk beloop van (de verschillende varianten van) CMT.

2.1 Onderzoekswensen ten aanzien van genezing (cure)

Voor wat onderzoek naar genezing (cure) betreft zien wij de volgende focuspunten:

- onderzoek naar hoe de fout in het DNA die de ziekte veroorzaakt kan worden hersteld
- onderzoek naar het vertragen / stopzetten / voorkómen van progressie
- onderzoek naar manieren om de schade die de ziekte in het lichaam heeft veroorzaakt terug te draaien.

De volgende typen onderzoeken zien wij bij uitstek als veelbelovend om bovengenoemde doelen te bereiken voor mensen met CMT:

- onderzoek naar gentherapie
- onderzoek naar RNA therapie
- onderzoek naar eiwitremmers
- onderzoek naar (stam)celtherapie.

2.2 Onderzoekswensen ten aanzien van zorg (care)

Algemene aandachtspunten voor onderzoek naar zorg ('care'):

- Diversiteit in de patiëntenpopulatie (met name verschillen in leeftijd – houd rekening met hoe de behoeften van ouderen verschillen van die van jongeren).
- Diversiteit in verschijningsvormen: houd rekening met de grote diversiteit in progressie en in klachten en effecten, tussen en binnen varianten van CMT.
- Omdat CMT langzaam progressief is en mensen er vaak tientallen jaren mee te maken hebben, is het belangrijk om onderzoek te doen naar langetermijneffecten van *care*.
- Er is behoefte aan praktijkgericht onderzoek dat waar mogelijk wordt omgezet in concrete adviezen aan mensen met CMT, zodat zij hier hun voordeel mee kunnen doen.

Onderzoeksthema's

De volgende thema's worden beschouwd als het meest relevant voor onderzoek naar care in volgorde van prioriteit, waarbij de hoogste prioriteit gegeven wordt aan het als eerste genoemde thema. Deze prioritering is gebaseerd op een enquête die Spierziekten Nederland in 2023 onder haar leden met CMT heeft gehouden; de thema's zijn vervolgens van betekenis voorzien via een focusgroep met vertegenwoordigers van diezelfde groep.

1. Bewegen: onderzoek naar effect van bewegen en training

Interesse in onderzoek naar de gezondheidsvoordelen van bewegen en trainen: hoe kunnen mensen met CMT beweging en training inzetten om degeneratie te stoppen, te remmen of te compenseren om zo min mogelijk last hebben van de klachten en beperkingen die die ziekte veroorzaakt?

Specifiek:

- Welke oefeningen (bewegen en training) verhelpen/voorkomen/verminderen welke klachten als gevolg van CMT (zoals moeilijk lopen, moeilijk evenwicht bewaren, verlies van kracht en gevoel in met name de uiteinden van ledematen) en hoe kunnen patiënten hiermee aan de slag?
- Wanneer is een spier nog trainbaar en wanneer niet meer? En: kunnen spieren die nog wél trainbaar zijn het krachtsverlies in andere spieren in potentie compenseren? Welke oefeningen zijn daarvoor optimaal?
- Hoe kan trainen en bewegen de grootste gezondheidsvoordelen opleveren voor mensen met CMT? Hoe vind je het evenwicht tussen te weinig en te veel trainen?
- Hoe kunnen mensen met CMT bewegen en trainen op een praktische en laagdrempelige manier integreren in het dagelijks leven, zodat men het volhoudt en soepel en in conditie blijft?

2. Vermoeidheid

Interesse in onderzoek naar het tegengaan van en omgaan met vermoeidheid na (relatief geringe) fysieke inspanning, zoals een wandeling, een tijd stilstaan of persoonlijke verzorging: wat valt aan deze vermoeidheid te doen, hoe kun je hier het beste rekening mee houden of mee omgaan? Welke behandeling is effectief om (fysieke) vermoeidheid bij mensen met CMT te verminderen?

Interesse in onderzoek naar hoe voorzieningen (zoals trainingen) minder vermoeiend beschikbaar kunnen komen voor mensen met CMT (bijvoorbeeld door voorzieningen digitaal of aan huis aan te bieden).

3. Aan het werk blijven

Interesse in onderzoek naar hoe hulpmiddelen om aan het werk te blijven (bijvoorbeeld spraaksoftware of een ergonomische muis) bruikbaar zijn binnen uiteenlopende organisaties.

Interesse in onderzoek naar hoe hulpmiddelen om aan het werk te blijven snel en gemakkelijk beschikbaar kunnen komen.

Interesse in onderzoek naar hoe werkgevers kunnen helpen om mensen met klachten vanwege CMT een goede start te laten maken of om hen voor het werk te behouden.

4. Arm-hand functie

Interesse in onderzoek naar hoe de fijne motoriek en het gevoel in handen en vingers kan worden verbeterd en hoe de (verminderde) kracht in handen en soms ook polsen en armen zo goed mogelijk kan worden benut.

Specifiek:

- Ontwikkelen van ergonomische hulpmiddelen specifiek voor CMT-klachten
- Onderzoek naar de meerwaarde en effectiviteit van handoperaties

- Onderzoek naar de mogelijkheden die de nieuwste technieken bieden voor een betere arm-hand functie (zoals een bionische hand of handschoen)
- Onderzoek naar de effecten van neuroplasticiteit: kun je je hersenen optimaal aan het werk zetten om je lichaam aan te sturen en daardoor het fysieke functioneren verbeteren? Zo ja, wat zijn dan de optimale technieken?

5. Mobiliteit

Interesse in praktijkgericht onderzoek naar betere hulpmiddelen, zoals lichtere en meer geavanceerde orthopedische schoenen en orthesen.

Tevens belangstelling voor onafhankelijk onderzoek naar aanmeetprocedures voor hulpmiddelen: standaardisering waar dat kan, *customizen* alleen waar nodig.

Interesse in onderzoek naar betere toegankelijkheid van publieke voorzieningen.

Overige relevante thema's voor onderzoek naar care, met een lagere prioriteit:

Persoonlijke verzorging

Interesse in onderzoek naar op CMT toegesneden hulpmiddelen die de persoonlijke verzorging vergemakkelijken en minder vermoeiend maken.

Ervoor zorgen dat contracturen (stijve gewrichten, vergroeiingen van gewrichten) niet ontstaan of verergeren

Interesse in onderzoek naar de meerwaarde van strekken, bewegen, masseren, soepel houden voor het voorkomen van contracturen. Wat kunnen mensen zelf doen, en wat kunnen fysiotherapeuten doen?

Alternatieve therapieën (bv: acupunctuur, supplementen, osteopathie)

Interesse in onderzoek naar de meerwaarde van alternatieve therapieën.

Voeding

Interesse in onderzoek naar de meerwaarde van bepaalde diëten, supplementen, gezond eten.

Deelname aan de maatschappij (participatie): onderwijs, werk, hobby, sport

Interesse in onderzoek naar ondersteuningsmogelijkheden voor het omgaan met fysieke beperkingen / verminderde energie als gevolg van CMT.

Interesse in onderzoek naar hoe het aanbod van laagdrempelige, toegankelijke voorzieningen kan worden vergroot, zodat mensen met CMT beter actief kunnen blijven en mee kunnen blijven doen.

Gehoörproblemen

Interesse in onderzoek naar een mogelijke link tussen CMT en slechthorendheid.

Bijlage: over de diagnosewerkgroep Erfelijke Polyneuropathieën

De diagnosewerkgroep erfelijke polyneuropathieën behartigt vanuit Spierziekten Nederland de belangen van mensen met erfelijke polyneuropathieën, houdt de betreffende leden van Spierziekten Nederland op de hoogte van relevante medische en maatschappelijke ontwikkelingen en brengt mensen met erfelijke polyneuropathieën en hun naasten met elkaar in contact. Aan de werkgroep, die uit zeven vrijwilligers bestaat, zijn twee medisch adviseurs verbonden: een neuroloog en een revalidatiearts, die beiden veel werkervaring hebben opgedaan met mensen met CMT. De werkgroep heeft een vast aanspreekpunt bij Spierziekten Nederland.

De werkgroep volgt relevante ontwikkelingen en onderzoeken en participeert hierin, onderhoudt contact met wetenschappers, speelt via de Europese CMT Federatie een rol bij het bevorderen van internationale samenwerking, zorgt voor relevante artikelen in de nieuwsbrieven van Spierziekten Nederland en voor actuele informatie op de website en in brochures, modereert discussies op het online Myocafé, beantwoordt vragen van leden en helpt met de organisatie van bijeenkomsten (zoals gespreksgroepen en het jaarlijkse Spierziektecongres).

De leden van de werkgroep Erfelijke Polyneuropathieën zijn:

- Marianne Hack, voorzitter
- Marloes Kleijn, secretaris
- Marco van der Linden, onderzoek (tevens lid van Europese CMT Federatie)
- Lieke van Emmerik, onderzoek en nieuwsbrief
- Dr. Hans Gremmen, onderzoek en nieuwsbrief
- Jan Bruggeman, aanspreekpunt HNPP
- Danique van der Linden, Myocafé

Medisch adviseurs:

- Dr. Fieke Koopman, Revalidatiearts, Amsterdam UMC, Amsterdam
- Dr. Camiel Verhamme, Neuroloog, CMT Expertisecentrum, Amsterdam UMC, Amsterdam