

Informatie voor de
huisarts over

Hereditaire spastische paraparese (HSP) en primaire laterale sclerose (PLS)



VSOP



SPIERZIEKTEN
NEDERLAND



nederlands huisartsen
genootschap

Algemene aandachtspunten

Uit een enquête onder huisartsen van mensen met zeldzame spierziekten komen aandachtspunten naar voren die ook gelden voor de huisartsenzorg bij mensen met een zeldzame aandoening als HSP en PLS.^{8,18}

- Benader de patiënt op korte termijn actief, zodra de diagnose bekend is.
- Vraag zo nodig na hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt is ervaren. Ga vervolgens na hoe die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie heeft beïnvloed.
- Vraag na in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben. Herhaal deze vraag gedurende de ziekte om na te gaan of, en hoe, het lukt om te kunnen omgaan met veranderingen, vooral wanneer er sprake is van achteruitgang.
- Vraag na welke afspraken met de patiënt gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreek de verwachtingen die de patiënt heeft van de huisarts. Hoe loopt de communicatie en wat kan de huisarts de patiënt bieden? Stel zo nodig verwachtingen bij.
- Vraag actief na bij de patiënt wie de hoofdbehandelaar is in het ziekenhuis of revalidatiecentrum of ziektespecifieke expertisecentrum.¹⁸
- Pas, indien het hoofdbehandelaarschap is overgedragen, de contactgegevens aan. Vraag naar eventuele veranderingen in de afspraken over de taakverdeling.
- Vraag of een regievoerend arts is aangesteld. Bij sommige zeldzame aandoeningen heeft de patiënt een regievoerend arts die de coördinatie en het inhoudelijk overzicht heeft en proactief optreedt. Voor volwassenen kan het een van de verschillende specialisten zijn. Soms is de hoofdbehandelaar ook regievoerend arts, maar niet altijd.¹⁸
- Spreek het beleid af (en blijf dit afstemmen) met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts (en overige behandelend artsen); maak bij voorkeur gebruik van de HASP-richtlijn.
- Geef aan dat u het eerste aanspreekpunt bent voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg ervoor dat de dienstdoende huisartsen (onder andere de huisartsenpost) via het beschikbare dossier bekend kan zijn met de patiënt en vooral met de speciale kenmerken en omstandigheden (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).
- Behandel/begeleid/verwijs bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts. Indien de relatie tussen de klachten en de aandoening onduidelijk is, neem dan contact op met hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg dat u kennis heeft van de effecten van de aandoening op andere klachten of behandelingen (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)). Overleg bij twijfel met de behandelend of regievoerend arts.
- Let op de extra ziektegebonden risico's en attendeer de patiënt daarop (zie [Beleid HSP en PLS](#) en [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).
- Verwijs naar de juiste hulpverleners bij complicaties, bij voorkeur na afstemming met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.

Hereditaire spastische paraparese (HSP) en primaire laterale sclerose (PLS)

Hereditaire spastische paraparese (HSP) en primaire laterale sclerose (PLS) zijn zeldzame spastische paraparesen, waarbij er sprake is van degeneratie van de piramidebanen. De belangrijkste symptomen zijn progressieve spasticiteit en spierzwakte, met een afwijkend looppatroon en balansproblemen tot gevolg. Bij een deel van de patiënten gaat PLS over in amyotrofe laterale sclerose (ALS), meestal binnen vier jaar. PLS is zelden erfelijk. HSP is erfelijk en kan op verschillende manieren overerven.

Er bestaat (nog) geen therapie die HSP of PLS geneest of vertraagt. De behandeling is daarom gericht op het optimaliseren van de kwaliteit van leven: voorkómen van complicaties, bestrijden van symptomen, behoud van mobiliteit en conditie en maatregelen om energie en belasting in evenwicht te houden. De huisarts of de revalidatiearts heeft hierbij een coördinerende rol.

Hereditaire spastische paraparese (HSP)

ENKELE FEITEN HSP

Vóórkomen

- **Prevalentie** De prevalentie van hereditaire spastische paraparese (HSP) in Europa wordt geschat op 3-10 per 100.000 mensen. In Nederland wordt deze geschat op 9 per 100.000 inwoners, wat betekent dat ongeveer 1.700 Nederlanders HSP hebben. Waarschijnlijk zijn deze getallen een onderschatting omdat de diagnose niet altijd gesteld wordt bij mensen met milde klachten. In een gemiddelde huisartsenpraktijk ziet de huisarts gedurende een dertigjarige loopbaan ten hoogste één patiënt met HSP. Door het erfelijke karakter van HSP zijn er per praktijk soms meerdere patiënten uit één familie.
- **Leeftijd** De symptomen kunnen op iedere leeftijd ontstaan. Zowel tussen als binnen families is er een grote variatie in de beginleeftijd.
- **Geslacht** Bij de autosomale en mitochondriale overervingswijzen zijn zowel jongens als meisjes aangedaan. Bij X-gebonden HSP vertonen alleen mannen symptomen en zijn vrouwen asymptomatische draagsters.
- **Etniciteit** HSP komt overal ter wereld voor, hoewel de prevalentie per populatie verschilt. Autosomaal recessieve vormen van HSP komen vaker voor in landen waar consanguïne huwelijken veel voorkomen (Middellandse Zeelanden, Midden-Oosten).

Erfelijkheid

- HSP is een genetisch zeer heterogene groep ziektebeelden. Op dit moment zijn al meer dan zeventig genen bekend die betrokken zijn bij het ontstaan van HSP. Deze worden

SPG genoemd ('Spastic Paraplegia Genes') en genummerd in volgorde van hun ontdekking (*SPG1*, *SPG2*, enzovoort). DNA-onderzoek naar een oorzakelijke mutatie is mogelijk, maar bij een deel van de HSP-families wordt (nog) geen mutatie gevonden.

- Ongeveer 70% van alle HSP erft autosomaal dominant over. Autosomaal recessieve overerving is zeldzamer; vaak gaat het hierbij om gecompliceerde vormen van HSP. X-gebonden recessieve overerving en mitochondriale overerving zijn zeer zeldzaam.

Etiologie

Bij HSP is er sprake van een degeneratie van de langste laterale piramidebanen (afkomstig van de motorische hersenschors) die toeneemt van cervicaal naar caudaal. Hierdoor ontstaan spasticiteit en krachtverlies. Door bijkomende degeneratie van de laterale spinocerebellaire banen en achterstrengen (tractus gracilis) kunnen tevens sensibele stoornissen optreden. Bij sommige complexe vormen van HSP kunnen ook andere delen van het centrale of perifere zenuwstelsel aangetast worden, evenals gehoororgaan en ogen.

Synoniemen

- Ziekte / syndroom van Strümpell
- Strümpell-Lorrain syndroom

Enkele vormen van HSP hebben een eigen naam. Zo wordt SPG31 ook wel 'syndroom van Silver' genoemd.

Diagnose

- **Algemeen** De (kinder)neuroloog stelt de diagnose HSP op basis van de anamnese, familieanamnese en neurologisch lichamelijk onderzoek. Aanvullend onderzoek (neurofysiologisch onderzoek zoals elektromyografie [EMG], gangbeeldanalyse, MRI van hersenen en ruggenmerg, bloedonderzoek, genetisch onderzoek) kan de diagnose HSP ondersteunen en andere oorzaken voor de symptomen uitsluiten.
- **Varianten** HSP wordt ingedeeld in twee groepen op basis van de aanwezige symptomen: ongecompliceerd (puur) of gecompliceerd (zie *Symptomen HSP*).

Differentiaaldiagnose

De lijst van mogelijke oorzaken van spasticiteit aan de benen is lang, zodat de neuroloog een uitgebreide differentiaaldiagnose heeft. Als de patiënt alleen klachten aan de benen heeft en de symptomen op volwassen leeftijd zijn ontstaan, is het onderscheid tussen HSP en PLS soms moeilijk te maken. In dat geval maakt een positieve familieanamnese de diagnose HSP veel waarschijnlijker. Genetisch onderzoek kan uitkomst bieden wanneer er sprake blijkt te zijn van een *de novo* HSP of een autosomaal

recessieve vorm van HSP. De afwezigheid van een mutatie sluit HSP echter niet volledig uit. In andere gevallen kan HSP alleen van PLS worden onderscheiden door het beloop van de klachten in de tijd te volgen.

Voorbeelden van andere oorzaken van spasticiteit aan de benen zijn onder andere cervicale myelumcompressie, multipale sclerose en een vitamine B₁₂-deficiëntie.

Beloop

Het beloop is zeer onvoorspelbaar, zelfs binnen één familie of SPG-type. Een begin op zeer jonge leeftijd wil niet altijd zeggen dat het verdere beloop ook agressiever is. Bij klachten die op volwassen leeftijd ontstaan, is er vaak sprake van een langzaam progressief beeld. Veel patiënten hebben op den duur loophulpmiddelen nodig. Ongeveer 10-15% wordt uiteindelijk rolstoelafhankelijk.

Prognose

De levensverwachting van patiënten met pure HSP is normaal. Bij patiënten met complexe HSP is de prognose afhankelijk van de bijkomende verschijnselen en is de levensverwachting soms verkort.

SYMPTOMEN HSP

Symptomen van het bewegingsapparaat

- **Symptomen aan de benen** HSP kenmerkt zich door piramidale verschijnselen als hyperreflexie, hypertonie en spierzwakte. De spasticiteit en de secundaire gevolgen daarvan (bijvoorbeeld myogene contracturen) zijn vaak ernstiger en meer invaliderend dan de spierzwakte. Door vertraging van de spieractiviteit in de benen, pijnlijke kramp en/of krachtverlies lopen patiënten moeilijk, struikelen en vallen ze makkelijk en kunnen ze niet of moeilijk sporten. Op den duur kunnen contracturen ontstaan. Kinderen gaan verlaat lopen. Vaak nemen de klachten toe bij koud weer.
- **Symptomen aan de armen** Patiënten met pure HSP hebben hooguit lichte vaardigheidsstoornissen, een milde tremor en/of hyperreflexie. Bij complexe vormen hebben patiënten soms ataxie, dystonie of parkinsonistische verschijnselen aan de armen.
- **Rugklachten** ontstaan als gevolg van het veranderde looppatroon, spasticiteit van de rugspieren en/of een veranderde stand van de wervelkolom.
- **Sensibiliteitsstoornissen** Een deel van de patiënten heeft een verminderde gevoeligheid voor aanraking, temperatuur en pijn door een bijkomende polyneuropathie.

Overige symptomen

- **Blaas- en darmproblemen** Veel patiënten hebben een verhoogde mictiedrang of soms (urge-)incontinentie.

Ook darmproblemen (bijvoorbeeld obstipatie) lijken vaker voor te komen, maar de literatuur hierover is zeer schaars.

- **Vermoeidheid** komt veel voor bij HSP, onder meer door slaapproblemen en omdat bewegen veel (mentale en fysieke) energie kost.
- **Depressie** Een derde van de HSP-patiënten ervaart depressieve klachten.
- **Seksuele problemen** HSP kan invloed hebben op seksualiteit doordat stijfheid en spasmen het orgasme kunnen remmen of juist intensiveren of omdat een orgasme de stijfheid en spasmen in de benen verergert. Bepaalde houdingen kunnen moeilijk zijn. Langdurig gebruik van baclofen kan anorgasmie veroorzaken. Ook andere medicatie, vermoeidheid en depressie kunnen het seksueel functioneren negatief beïnvloeden.
- **Slaapproblemen** ontstaan door de spasticiteit. Patiënten worden makkelijk wakker door krampen of omdat het moeite kost om van houding te veranderen.

Symptomen bij gecompliceerde HSP

Bij gecompliceerde HSP kunnen daarnaast de volgende symptomen optreden:

- **ataxie**;
- **amyotrofie**: afname van de spiermassa;
- **extrapiramidale verschijnselen** als hyper- of hypokinesie en rigiditeit;
- **perifere neuropathie**;
- **epilepsie**;

- **cognitieve stoornissen**, mentale retardatie en/of dementie;
- **oogproblemen**: oogbewegingsstoornissen, nervus-opticusatrofie, retinitis pigmentosa, cataract;

- **doofheid**;
- **ichthyosis**: droge, schilferende huid op voornamelijk de hals, romp en binnenzijde van de ellebogen.

Primaire laterale sclerose (PLS)

ENKELE FEITEN PLS

Vóórkomen

- **Prevalentie** De prevalentie van primaire laterale sclerose (PLS) is 1-2 per 100.000 mensen. Waarschijnlijk is dit een onderschatting omdat de diagnose niet altijd gesteld wordt bij mensen met milde klachten. In een gemiddelde huisartsenpraktijk ziet de huisarts gedurende een dertigjarige loopbaan ten hoogste één patiënt met PLS.
- **Leeftijd** PLS begint meestal op de leeftijd tussen 35 en 65 jaar (range: 18-76 jaar).
- **Geslacht** PLS komt even vaak voor bij mannen als bij vrouwen.
- **Etniciteit** PLS komt overal ter wereld voor, hoewel de prevalentie per populatie verschilt.

Erfelijkheid

PLS is zelden erfelijk.

Etiologie

Bij PLS is er sprake van axonale degeneratie van het centraal motorische neuron (piramidebanen). De etiologie is nog niet opgehelderd, maar waarschijnlijk is het een complexe ziekte waarbij een verhoogde aanleg door meerdere genetische risicofactoren samen met nog onbekende leefstijl- en omgevingsfactoren een rol spelen. PLS wordt beschouwd als een variant in het ALS-spectrum. Daarom zijn wetenschappelijke onderzoeken naar ALS ook relevant voor mensen met PLS.

Diagnose

- **Diagnostiek** De neuroloog stelt de diagnose PLS op basis van de anamnese, familieanamnese en neurologisch lichamelijk onderzoek. Aanvullend onderzoek (neurofysiologisch onderzoek zoals elektromyografie [EMG], gangbeeldanalyse, MRI van hersenen en ruggenmerg, bloedonderzoek, genetisch onderzoek) kan de diagnose PLS ondersteunen en andere oorzaken voor de symptomen uitsluiten.
- **ALS** Bij een klein deel van de patiënten met een klinisch beeld van PLS gaat het ziektebeeld over in ALS. Wanneer dit het geval is, gebeurt dat bij 80% binnen vier jaar na het optreden van de eerste symptomen.

Differentiaaldiagnose

- **Onderscheid met HSP en ALS** Het onderscheid tussen PLS, ALS en HSP is soms moeilijk te maken. Als PLS aan de benen begint, is klinisch onderscheid met HSP niet mogelijk, zeker bij een negatieve familieanamnese. Het kan lang duren voordat de juiste diagnose wordt gesteld omdat artsen de patiënt in de tijd moeten volgen om het onderscheid tussen PLS en HSP te kunnen maken.
- **Overige aandoeningen** Bij PLS bestaat een grote overlap met andere aandoeningen, zodat de neuroloog een uitgebreide differentiaaldiagnose overweegt. Voorbeelden zijn cervicale myelumcompressie, chronisch progressieve multipale sclerose en infecties als een Lyme-borrelieose.

Beloop

- PLS is meestal langzaam progressief, met periodes van verslechtering en periodes waarin de symptomen stabiel lijken.
- In de beginfase is het ziektebeeld niet altijd even duidelijk. Bij een deel van de patiënten wordt daardoor aanvankelijk een andere diagnose gesteld, bijvoorbeeld ALS, MS of een andere neuromusculaire aandoening. Ook is niet altijd met voldoende zekerheid uit te sluiten dat het gaat om een vorm van HSP omdat DNA-onderzoek nog niet bij alle vormen van HSP mogelijk is. De diagnose 'PLS' wordt gemiddeld vier tot zeven jaar na start van de symptomen gesteld.
- Bij meer dan de helft van de patiënten beginnen de klachten aan de benen, bij het overige deel met klachten aan de armen of met spraakproblemen. Ongeveer een derde van de PLS-patiënten krijgt mictieproblemen.
- Uitbreiding naar andere lichaamsdelen en de snelheid en mate van achteruitgang verschillen per persoon. Patiënten kunnen uiteindelijk ernstige problemen in het dagelijks functioneren krijgen.
- PLS kan overgaan in ALS. Aangezien dit meestal in de eerste vier jaar gebeurt, kunnen artsen de diagnose PLS formeel pas vier jaar na start van de symptomen stellen.

Prognose

De levensverwachting van patiënten met PLS is normaal, tenzij de ziekte overgaat in ALS.

Symptomen van het bewegingsapparaat

- **Symptomen aan de benen** PLS kenmerkt zich door een langzaam progressieve spinobulbaire spasticiteit, met een spastisch looppatroon en symptomen die lijken op die van HSP (piramidale verschijnselen: hyperreflexie, hypertonie en spierzwakte). De spasticiteit is ernstiger en meer invaliderend dan de spierzwakte. Door pijnlijke kramp en krachtverlies lopen patiënten moeilijk, struikelen en vallen ze makkelijk en kunnen ze niet of moeilijk sporten. Op den duur kunnen contracturen ontstaan. Vaak nemen de klachten toe bij koud weer.
- **Symptomen aan de armen** Ook aan de armen komt spasticiteit voor, wat leidt tot onhandigheid, coördinatiestoornissen en functieverlies. Problemen aan de armen komen voor als uitbreiding van de symptomen of als eerste symptoom.

Overige symptomen

- **Mictieklachten** Veel patiënten hebben een verhoogde mictiedrang met urge-incontinentie.
- **Bulbaire parese** Spasticiteit en zwakte van de aangezichts- en keelmusculatuur ontstaan door uitval van de motorische hersenzenuwen naar de hersenstam (bulbus). Hierdoor krijgt de patiënt last van een dysarthrische spraak en later ook slikstoornissen

en overmatige speekselvloed. Ook pseudobulbaire verschijnselen als dwangmatige lach- of huilbuien of dwang-gapen kunnen optreden. Deze symptomen kunnen sociaal hinderlijk zijn. Ook kunnen ze leiden tot aspiratiepneumonieën en gewichtsverlies. Bij 10% van de PLS-patiënten begint de ziekte met symptomen in de bulbaire regio.

- **Cognitieve stoornissen** Subklinische frontotemporale problemen zijn beschreven bij PLS. Een klinische frontotemporale dementie (FTD) treedt op bij ongeveer 5% van de PLS-patiënten.
- **Vermoeidheid** komt veel voor bij PLS, onder meer door slaapproblemen en omdat het bewegen meer energie kost.
- **Seksuele problemen** PLS kan invloed hebben op seksualiteit doordat stijfheid en spasmen het orgasme kunnen remmen of juist intensiveren of omdat een orgasme de stijfheid en spasmen in de benen verergert. Bepaalde houdingen kunnen moeilijk zijn vanwege de fysieke beperkingen. Langdurig gebruik van baclofen kan anorgasmie veroorzaken. Ook andere medicatie, vermoeidheid en depressie kunnen het seksueel functioneren negatief beïnvloeden.
- **Slaapproblemen** ontstaan door de spasticiteit. Patiënten worden makkelijk wakker door krampen of omdat het moeite kost om van houding te veranderen.

In dit hoofdstuk worden de medische aspecten van het beleid voor mensen met HSP of PLS besproken. In het hoofdstuk *Aandachtspunten voor de huisarts* komen meer algemene en psychosociale aspecten aan bod.

Algemeen

- **Behandeldoelen** HSP en PLS zijn (nog) niet causaal te behandelen. De behandeling is vooral gericht op symptoombestrijding, het voorkomen van complicaties, behoud van mobiliteit en conditie en het waarborgen van een goede energiebalans en kwaliteit van leven.
- **Multidisciplinaire behandeling** Meestal is de revalidatiearts (bij voorkeur gespecialiseerd in spasticiteit en/of neuromusculaire aandoeningen) de belangrijkste behandelaar. Hij coördineert de zorg en verwijst de patiënt zo nodig naar andere specialisten. Hij kan het ziektebeloop vervolgen en een behandeling instellen om het vaardigheidsverlies zoveel mogelijk te voorkomen en zelfredzaamheid te behouden. De meeste patiënten komen regelmatig (1-2 keer per jaar) bij de revalidatiearts voor behandeling en/of controle.

Zo nodig schakelt de revalidatiearts een revalidatieteam in met ervaring op dit gebied (zie *Consultatie en verwijzing*). Een revalidatiearts werkt daarin samen met onder andere een fysiotherapeut, ergotherapeut, maatschappelijk werker, psycholoog, bewegingsagoog en/of consulent arbeid. Eveneens kan hij een orthopedisch instrumentmaker en/of schoenmaker inschakelen. Bij incontinentieklachten kan de patiënt een uroloog en/of bekkenbodetherapeut bezoeken. Voor erfelijkheidsadvies kan de (huis)arts patiënten met HSP naar de klinisch geneticus verwijzen. Bij complexe problematiek kunnen artsen advies inwinnen of de patiënt verwijzen naar een expertisecentrum voor HSP of PLS (zie *Consultatie en verwijzing*).

- **Rol van de huisarts** De huisarts biedt de patiënt de algemene huisartsgeneeskundige zorg. Indien de huisarts de klachten van de patiënt als passend bij HSP/PLS classificeert, kan hij de patiënt voor diagnostiek verwijzen naar een bij voorkeur in HSP/PLS gespecialiseerde neuroloog in een expertisecentrum of UMC (zie *Consultatie en verwijzing*). De huisarts of neuroloog kan een patiënt die vragen heeft over het omgaan met de gevolgen van de aandoening naar de revalidatiearts verwijzen. Daarnaast heeft de huisarts aandacht voor het zorgproces en de psychosociale aspecten. Wanneer de coördinerende rol niet bij de revalidatiearts ligt, kan de huisarts deze rol op zich nemen.
- **Rol van de naasten** Uit onderzoek is gebleken dat het belangrijk is dat de naasten van de patiënt actief betrokken zijn bij de behandeling en begeleiding, zowel op de korte als de lange termijn. De (revalidatie)arts bespreekt met hen, afhankelijk van de individuele situatie, hoe zij kunnen

bijdragen aan de behandeling en begeleiding van de patiënt.

- **Voorzieningen en aanpassingen** Patiënten kunnen voorzieningen en aanpassingen nodig hebben, afhankelijk van de beperkingen. Een revalidatiearts of -team met kennis van spierziekten kan de (ouders van de) patiënt hierover adviseren en wijzen op mogelijke vergoedingen en instanties, onder andere de gemeente en MEE (zie *Consultatie en verwijzing*).
- **ALS** Bij een klein deel van de PLS-patiënten gaat de aandoening over in ALS. Bij vermoeden hiervan verwijst de (huis)arts de patiënt naar het ALS Centrum Nederland (UMC Utrecht en AMC) of een neuroloog in een UMC.

Beleid bij symptomen en klachten

- **Spasticiteit**
 - *Algemeen* De (huis)arts adviseert basismaatregelen (bewegen, houding, warmte, voldoende drinken, cafeïne en alcohol vermijden) om spasmen te verminderen. De huisarts verwijst naar andere zorgverleners (bijvoorbeeld fysiotherapeut, revalidatiearts) voor andere methoden om de spasticiteit en stijfheid te verminderen zoals medicatie, orthesen, het oprekken van spieren onder begeleiding van de fysiotherapeut en operaties.
 - *Orale medicatie* Het spasmolyticum van eerste keus is baclofen (oraal). Zowel de huisarts als de revalidatiearts kan dit middel voorschrijven. Baclofen geeft, afhankelijk van de dosering, regelmatig bijwerkingen, waaronder slaperigheid en misselijkheid. Gebruik voor de nacht leidt zelden tot bijwerkingen. Alternatieven zijn tizanidine, diazepam, dantroleen en tolperison. Vanwege de centrale bijwerkingen (vermoeidheid, slaperigheid en concentratieproblemen) is de revalidatiearts of huisarts terughoudend met het voorschrijven van deze middelen.
 - *Botulinetoxine* Intramusculaire botulinetoxine-injecties kunnen, evenals fenolisatie van perifere zenuwen, lokale spasmen verminderen. Het is sterk van de individuele situatie afhankelijk of botulinetoxine-injecties zinvol kunnen zijn. Het stellen van de behandelindicatie en het uitvoeren van de behandeling moeten worden gedaan door een ervaren arts, bijvoorbeeld een revalidatiearts of neuroloog van het expertisecentrum, UMC of spierziekterevalidatieteam (zie *Consultatie en verwijzing*). Botulinetoxine bij HSP/PLS vermindert spierspanning, geeft een toename van de passieve en actieve beweeglijkheid, evenals een betere positie van been en voet en een toename van de loopsnelheid/motorische vaardigheid. Het effect van botulinetoxine is tijdelijk, de behandeling moet dus regelmatig (gemiddeld elke 3-4 maanden) herhaald worden. Om het optimale effect van botulinetoxine-injecties te kunnen bereiken, moet het gebruik ervan deel uitmaken van

een uitgebreider behandelprogramma met nadruk op actieve en passieve rekoefeningen (zelfmanagement), begeleid door een deskundig fysiotherapeut. Voor een groot deel vindt deze begeleiding vanuit de eerste lijn plaats. Informatie over fysiotherapie bij HSP/PLS is te lezen in de brochure 'Fysiotherapie bij hereditaire spastische paraparese en primaire laterale sclerose' van Spierziekten Nederland en het KNGF (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

- **Uitlokkende factoren** Omdat spasmen kunnen worden uitgelokt door onder andere pijn en ontstekingen, zijn NSAID's soms nuttig om indirect de spasmen te verminderen. Anderzijds dient pijn door spasmen primair te worden behandeld met spasmolytica. Ook obstipatie of blaasinfecties kunnen spasmen uitlokken, waardoor adequate behandeling van de onderliggende oorzaken essentieel is voor optimaal functioneren.
- **Baclofenpomp** Als bovenstaande behandelingen onvoldoende effect hebben, kan de patiënt een baclofenpomp proberen. Het effect van (continu toegediend) intrathecaal baclofen op spasticiteit en looppatroon bij HSP en PLS is nog niet onomstotelijk bewezen. Om voor een baclofenpomp in aanmerking te komen, moet de patiënt functioneel hinderlijke klachten en/of pijnlijke spasmen hebben. Andere medicamenteuze behandelingen moeten onvoldoende effect hebben of te veel bijwerkingen geven. Ook moeten er geen contra-indicaties zijn om een definitieve pomp in te brengen tijdens een (kleine) operatie. Het gehele traject rond het plaatsen van de pomp en de begeleiding van deze behandeling is ingrijpend en belastend voor de patiënt. Omdat het ziektebeeld progressief is, kan het effect van de pomp aanvankelijk goed zijn en later, door verdere uitval van spierkracht, minder lijken. Behandeling met een baclofenpomp vindt plaats in een daartoe gespecialiseerd centrum. Een gespecialiseerd revalidatieteam stelt de indicatie voor een baclofenpomp.
- **Niet-effectieve medicatie** Gabapentine en methylfenidaat verbeteren spasticiteit en het looppatroon niet. Riluzol, dat gebruikt wordt door ALS-patiënten, heeft bij PLS waarschijnlijk geen effect.
- **Bewegingsstoornissen**
 - **Fysiotherapie** Bij HSP en PLS is fysiotherapie meestal een belangrijk onderdeel van de behandeling. De huisarts of revalidatiearts verwijst patiënten bij voorkeur naar een fysiotherapeut bij de patiënt in de buurt (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Zoals in de brochure over HSP/PLS voor fysiotherapeuten van Spierziekten Nederland en het KNGF wordt beschreven, zijn de belangrijkste doelen van fysiotherapie het voorkómen van spierverslapping, het verbeteren en behoud van mobiliteit en conditie, valpreventie, het voorkómen van angst om te bewegen en het trainen met hulpmiddelen. Wanneer de nadruk ligt op rekken, balansoefeningen en valpreventie is zelfmanagement in combinatie

met laagfrequente fysiotherapie (maximaal 1x/week) aangewezen. Voor fysiofitness, waarbij de nadruk op kracht- en conditietraining ligt, is een hogere frequentie gebruikelijk.

- **Sporten** Afhankelijk van de mogelijkheden van de patiënt kan regelmatig sporten (bijvoorbeeld fietsen of zwemmen) zinvol zijn om spierkracht, bewegingsbereik en conditie te behouden. Aerobe training (conditietraining) blijkt zowel veilig als effectief te zijn bij verschillende neuromusculaire aandoeningen. Bij training gaat het niet alleen om inspanning leveren maar juist ook om het herstel na deze inspanning en het gedoseerd leveren van inspanning. Conditietraining verhoogt de kwaliteit van leven. Voor het behoud van balans/evenwicht is functioneel trainen geschikt zoals yoga of tai chi.
- **Hulpmiddelen** Als de patiënt problemen krijgt met het lopen, kan hij diverse hulpmiddelen gebruiken zoals steunzolen, orthopedisch schoeisel, ortheses, krukken, een rollator, rolstoel en/of scootmobiel. Ook een hoog-laagbed kan handig zijn. Het is belangrijk dat de patiënt goed geïnformeerd wordt over de voor- en nadelen van hulpmiddelen. Zo kan het gebruik van een scootmobiel de patiënt juist inactief maken. Een revalidatiearts en/of ergotherapeut verbonden aan een revalidatiecentrum met kennis van spierziekten kan hierbij adviseren.
- **Pes equinovarus** Bij pes equinovarus kan de patiënt door een ervaren revalidatiearts en orthopedisch chirurg worden geïnformeerd over de mogelijkheid van enkel-voetchirurgie (bijvoorbeeld tenotomie van de achillespezen).
- **Valpreventie** Mensen met HSP/PLS vallen makkelijk. De huisarts vraagt expliciet naar de valincidentie van de patiënt. Aandacht voor valpreventie is belangrijk. Revalidatie-instellingen en thuiszorgorganisaties in de buurt bieden vaak trainingen valpreventie aan (bijvoorbeeld de 'valpoli' van het revalidatiecentrum of van het ziekenhuis). Daarnaast kunnen aanpassingen in huis en hulpmiddelen die ondersteunen bij de mobiliteit uitkomst bieden. De ergotherapeut kan hierbij adviseren. Ook fysiotherapie kan de kans op vallen verminderen. Vaak kan een loophulpmiddel een bijdrage leveren aan de valpreventie.
- **Mictiedrang** Bij hinderlijke mictiedrang en/of urine-incontinentie is, anders dan beschreven in de [NHG-Standaard Incontinentie voor urine bij vrouwen](#) en de [NHG-Standaard Mictieklachten bij mannen](#), medicamenteuze behandeling aangewezen. Oxybutinine is het middel van eerste keus. Andere medicatie (anticholinergica, antimuscarinica of intravesicale botulinetoxine-injecties) en neurostimulatie van de blaas kan de spasticiteit van de blaas verminderen. Bij HSP en PLS is hier nog weinig ervaring mee. Ook zijn er aanwijzingen dat intrathecaal baclofen een gunstige invloed op de urgeklachten kan hebben. De (huis)arts

verwijst de patiënt hiervoor naar een uroloog met ervaring met spierziekten of een expertisecentrum (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

De huisarts of revalidatiearts bespreekt de optie om incontinentiematerialen te gebruiken (zie [NHG-Standaard Incontinentie voor urine bij vrouwen](#)).

Ook bekkenbodemtherapie kan uitkomst bieden.

De (huis)arts stemt dit af met de revalidatiearts en kan de patiënt verwijzen naar een bekkenbodemtherapeut.

Sommige in spierziekten gespecialiseerde revalidatiecentra hebben een bekkenbodemtherapeut in dienst (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

- **Spraakstoornissen** Patiënten kunnen baat hebben bij logopedie om spraakstoornissen te verminderen. Ook kan een logopedist de patiënt adviseren en ondersteunen bij het gebruik van alternatieve communicatiemiddelen (bijvoorbeeld spraakversterkers, spraakcomputers, letter- of plaatjeskaarten). Logopedisten zijn bij voorkeur verbonden aan een revalidatieteam met kennis van spierziekten (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Slikproblemen** Logopedie kan mensen helpen slikproblemen te compenseren. Een diëtist kan advies geven over aangepaste voeding. Logopedisten en diëtisten zijn bij voorkeur verbonden aan een revalidatieteam met kennis van spierziekten (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Het risico op een aspiratiepneumonie is verhoogd. Maximale adequate behandeling van slikproblemen is daarom geïndiceerd.
- **Overmatige speekselvloed** Patiënten kunnen baat hebben bij logopedie om klachten van overmatige speekselvloed te verminderen. De huisarts of revalidatiearts verwijst hen bij voorkeur naar een logopedist die is verbonden aan een revalidatieteam met kennis van spierziekten (zie [Consultatie en verwijzing](#)). De (huis)arts kan lokale of systemische anticholinergica voorschrijven om speekselvloed te verminderen. Deze middelen hebben echter veel bijwerkingen waaronder een droge mond, cognitieve problemen, obstipatie, wazig zien en urineretentie. Ook antidepressiva (amitriptyline) kunnen de speekselvloed verminderen. De patiënt kan injecties met botulinetoxine in de speekselklieren proberen. Het voordeel van deze behandeling is de afwezigheid van centrale bijwerkingen. Een nadeel is dat slikproblemen kunnen optreden, waardoor sondevoeding nodig kan zijn. Artsen hebben nog weinig ervaring met deze behandeling bij HSP- en PLS-patiënten, maar wel bij andere spierziekten zoals ALS. De behandeling vindt plaats bij een revalidatiearts of neuroloog, bij voorkeur verbonden aan een expertisecentrum. Tevens kan bestraling van de speekselklieren overmatige speekselvloed verminderen. Hiervoor verwijst de behandelend arts de patiënt naar de radiotherapeut.
- **Dwangmatig lachen en/of huilen** De (huis)arts legt de patiënt uit dat het dwangmatig lachen/huilen niet wordt veroorzaakt door een stemmingsstoornis maar

door de neurologische aandoening. De huisarts kan antidepressiva (amitriptyline, citalopram en fluvoxamine) voorschrijven. Deze middelen zijn bij veel patiënten effectief. Dextromethorfan en kinidine zijn als combinatie een bewezen effectief middel voor het behandelen van pseudobulbaire klachten maar in Nederland niet verkrijgbaar. De losse componenten van dit middel zijn door de apotheek te maken. Instructies hiervoor staan op de site van het [ALS-Centrum Nederland](#). Bijwerkingen zijn onder andere slaperigheid, droge mond, duizeligheid en misselijkheid.

- **Pijn** De huisarts behandelt pijn conform de [NHG-Standaard Pijn](#). De huisarts of revalidatiearts verwijst de patiënt indien nodig naar het expertisecentrum of een pijnpoli (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Medicatie** Het is belangrijk om medicatie die neuropathie kan veroorzaken zoveel mogelijk te vermijden.
- **Vaccinaties** De huisarts adviseert patiënten zich jaarlijks te laten vaccineren tegen griep.
- **Depressie** De huisarts behandelt depressie conform de [NHG-Standaard Depressie](#).

ERFELIJKHEIDSVOORLICHTING EN ZWANGERSCHAP

Erfelijkheidsvoorlichting

- **HSP** DNA-onderzoek naar een oorzakelijke mutatie van HSP is mogelijk, maar bij een deel van de HSP-families is (nog) geen mutatie aantoonbaar. Erfelijkheidsvoorlichting bij HSP kan daarom lastig zijn, vooral bij de zeldzamere vormen en bij patiënten bij wie (nog) geen mutatie gevonden wordt. De (huis)arts kan de patiënt of (aanstaande) ouders voor erfelijkheidsvoorlichting en -advies verwijzen naar een klinisch geneticus of een expertisecentrum voor HSP (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **PLS** is zelden erfelijk.

Kinderwens

Patiënten met HSP kunnen bij een kinderwens een specifieke vraag hebben naar mogelijke handelingsopties om de aandoening bij een kind vast te stellen en/of te voorkómen. Ook na het stellen van de diagnose HSP bij een kind kunnen de ouders, als het gezin nog niet compleet is, deze vraag hebben. De (huis)arts kan hen verwijzen naar een klinisch geneticus voor een voorlichtings-/adviesgesprek (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Indien de oorzakelijke mutatie bekend is, bestaat er voor ouders die een verhoogd risico hebben op een (volgend) kind met HSP de mogelijkheid om preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD) of prenatale diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie) te verrichten. Als de aanstaande ouders een kind met HSP verwachten, staan zij voor de beslissing de zwangerschap wel of niet af te breken.

Ouders kunnen hierbij hulp krijgen van klinisch genetici en gynaecologen die verbonden zijn aan een centrum voor prenatale diagnostiek.

Zwangerschap en lactatie

In de meeste gevallen wordt, als de vrouw HSP of PLS heeft, perinatale zorg en controle door een gynaecoloog en bevalling in het ziekenhuis geadviseerd. Meestal verergeren de symptomen niet tijdens de zwangerschap, tenzij de aanstaande moeder minder medicatie gebruikt of hiermee stopt. Er gelden geen bijzondere maatregelen voor borstvoeding bij vrouwen met HSP of PLS. Het is wel belangrijk dat wordt gecontroleerd of de medicijnen die de patiënte gebruikt niet schadelijk zijn voor de baby. Zo nodig past de behandelend arts de medicatie aan.

Anticonceptie

Vrouwen met HSP of PLS kunnen reguliere anticonceptiva gebruiken.

AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

In dit hoofdstuk komen de meer algemene en psychosociale aspecten van de begeleiding en behandeling van HSP- en PLS-patiënten aan bod. Het medische beleid staat beschreven in het hoofdstuk *Beleid HSP en PLS*.

- **Psychosociale begeleiding** De patiënt kan hulp nodig hebben bij het accepteren van beperkingen en achteruitgang, gebruik van hulpmiddelen of bij het omgaan met de pijn. Een afwijkend looppatroon, spraakstoornissen, afwijkende schoenen en loophulpmiddelen kunnen aanleiding geven tot pesterijen en schaamte. Zowel kinderen als volwassenen vinden de stap naar orthopedisch schoeisel, een wandelstok, rollator of rolstoel vaak erg moeilijk. Voor PLS-patiënten kan de onzekerheid over eventuele ziekteprogressie naar ALS heel moeilijk zijn. Een psycholoog of maatschappelijk werker

kan deze begeleiding geven. Zij zijn bij voorkeur verbonden aan een revalidatiecentrum voor spierziekten met ervaring met deze specifieke problematiek (zie *Consultatie en verwijzing*).

- **Belasting omgeving** Let op signalen die kunnen wijzen op een te grote lichamelijke en/of psychische belasting bij mantelzorgers en vraag hier actief naar. Verwijs zo nodig naar maatschappelijk werk en/of mantelzorgondersteuning.
- **Seksualiteit** Seksuele problemen zijn voor de patiënt en diens partner soms moeilijk bespreekbaar. De vertrouwensband met de huisarts kan ruimte bieden om het paar actief naar deze problematiek te vragen. Het bespreekbaar maken van wensen en grenzen kan voldoende hulp zijn. Bespreek zo nodig praktische oplossingen en/of verwijs naar hulpverlening conform de *NHG-Standaard Seksuele klachten*. Ook kan in overleg met de revalidatiearts het (medicamenteuze) beleid worden aangepast.
- **Werk en studie** Patiënten zullen soms hun studie- en beroepskeuze af moeten stemmen op hun mogelijkheden en de te verwachten beperkingen. De huisarts of revalidatiearts kan de consulent arbeid of bedrijfsarts inschakelen wanneer aanpassingen op het werk nodig zijn.
- **Rijvaardigheid** HSP en PLS (en eventuele medicatie) kunnen invloed hebben op de rijvaardigheid. Patiënten kunnen terecht bij het CBR voor beoordeling en zo nodig een medische keuring (zie *Consultatie en verwijzing*). Bij motorische problematiek kunnen, na beoordeling door een rijinstructeur van het CBR, eventueel aanpassingen worden gerealiseerd, zoals een handbediende rem en gaspedaal. De patiënt kan hierover informatie inwinnen bij diverse bedrijven, gespecialiseerd in autoaanpassingen, of bij een rijsschool. Vaak is een proefrit in een aangepaste auto mogelijk.
- **Patiëntenorganisatie** Patiënten en hun naasten kunnen voor onder andere informatie, lotgenotencontact en belangenbehartiging terecht bij Spierziekten Nederland (zie *Consultatie en verwijzing*).

CONSULTATIE EN VERWIJZING

Diagnostiek, behandeling en begeleiding

- **Zorgwijzer** Via de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland kunnen zorgverleners met ervaring met HSP, PLS en andere spierziekten gevonden worden (www.spierziekten.nl/zorgwijzer).

• **Expertisecentra**

- **Radboudumc (HSP)** Het centrum voor erfelijke bewegingsstoornissen van het Radboudumc in Nijmegen is een erkend expertisecentrum.

Contact:

Reinier Postlaan 4

6525 GC NIJMEGEN

Tel: 024 361 66 00

Voor diagnostiek:

E-mail: administratie.neuro@radboudumc.nl

www.radboudumc.nl/neurologie

Voor revalidatiegeneeskundige begeleiding:

E-mail: secretariaatpatientenzorg.reval@radboudumc.nl

www.radboudumc.nl/revalidatie

- **UMC Utrecht (PLS en ALS)** ALS-Centrum Nederland, onderdeel van de polikliniek neuromusculaire ziekten van het UMC Utrecht is een erkend expertisecentrum.

Contact:

Polikliniek neuromusculaire ziekten

Heidelberglaan 100

3584 CX UTRECHT

Tel: 088 755 15 46

E-mail: polinmz@umcutrecht.nl

Voor diagnostiek:

www.umcutrecht.nl/nl/ziekenhuis/afdelingen/hersencentrum/poliklinieken-en-verpleegafdelingen/poliklinieken/neuromusculaire-ziekten

Voor revalidatiegeneeskundige begeleiding:

www.umcutrecht.nl/nl/Ziekenhuis/Afdelingen/Hersencentrum/Ziektebeelden,-onderzoeken-en-behandelingen/Behandelingen/Revalidatie-bij-spierziekten

Voor wetenschappelijk onderzoek:

www.als-centrum.nl

- **Revalidatie** Diverse revalidatie-instellingen beschikken over spierziekterevalidatieteams met veel kennis van en ervaring met de behandeling en begeleiding van patiënten met spasticiteit en neuromusculaire aandoeningen zoals HSP en PLS. Deze multidisciplinaire revalidatieteams (met onder andere een fysio- en ergotherapeut, logopedist, diëtist en psychosociaal medewerker) worden aangestuurd door een in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde revalidatiearts. Actuele adresgegevens zijn beschikbaar via de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland (www.spierziekten.nl/zorgwijzer).

- **Erfelijkheidsadvies** Een klinisch geneticus kan genetische diagnostiek aanvragen en erfelijkheidsadvies geven. Adressen van klinisch genetische centra zijn te vinden via www.vkgn.org.
- **Pre-implantatiegenetische diagnostiek** Intake en laboratoriumonderzoek voor PGD vinden plaats in het Universitair Medisch Centrum Maastricht. De ivf-behandeling kan worden verricht in Maastricht, Groningen en Utrecht. Zie www.pgdnederland.nl.
- **Patiëntenorganisatie** Bij Spierziekten Nederland is veel kennis over HSP, PLS en diverse andere neuromusculaire ziekten beschikbaar. Spierziekten Nederland biedt informatie (zowel voor patiënten als hulpverleners) en lotgenotencontact. Ook kan de patiëntenorganisatie advies geven over het zorgtraject en kent ze de in neuromusculaire ziekte(n) gespecialiseerde (para)medici in Nederland (www.spierziekten.nl). Voor jongeren biedt Spierziekten Nederland aparte websites: www.jackies.nl (voor jongvolwassenen met een spierziekte) en www.moov.nl (een digitaal ontmoetingspunt voor jongeren).
- **MEE** geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke handicap, lichamelijke handicap of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders en hun kinderen, maar ook voor volwassenen (www.mee.nl).
- **CBR** Patiënten kunnen bij het CBR terecht voor beoordeling van de rijvaardigheid en zo nodig een medische keuring. Zie www.cbr.nl.
- **Informatie over erfelijkheid:**
 - www.erfelijkheid.nl/ziektes/hereditaire-spastische-paraparese-hsp
 - www.zichtopzeldzaam.nl
 - www.orpha.net
 - www.thuisarts.nl

Achtergrondinformatie

- Brochure 'Fysiotherapie bij hereditaire spastische paraparese en primaire laterale sclerose' van Spierziekten Nederland en Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie, 2017, in ontwikkeling (<https://www.spierziekten.nl/overzicht/hereditaire-spastische-paraparese/>).

NHG-Standaarden:

- M42 Mictieklachten bij mannen
- M44 Depressie
- M46 Incontinentie voor urine bij vrouwen
- M87 Seksuele klachten
- M106 Pijn

Patiëntenvoorlichting bij deze NHG-Standaarden: www.thuisarts.nl.

Literatuurlijst

1. Anderson A, Tulchin-Francis K, Smith L, Delgado M. Gait outcomes and energy efficiency in patients with hereditary spastic paraplegia. *Develop Med Child Neurol* 2015;57(S5):70–71.
2. Andrews J, Paganoni S, Braastad C, Cudkowicz M, Atassi N. Disease burden in upper motor neuron syndromes: a survey of patient perspectives. *J Clin Neuromuscul Dis* 2014;16:104–105.
3. De Bot S, Scheffer H, Schelhaas H, Knoers N, Willemsen M, van den Warrenburg B, et al. Hereditaire spastische paraparesen: stand van zaken en leidraad voor genetisch onderzoek. *Tijdschr Neurol Neurochir* 2009;110:215–228.
4. Brugman F, Wokke J. Primary lateral sclerosis. *Orphanet Encyclopedia*, 2004.
5. Bruyn R, Frants R. Van gen naar ziekte; spastine en hereditaire spastische paraparese. *Ned Tijdschr Geneesk* 2004;148:179–181.
6. Fink J. Hereditary spastic paraplegia: clinico-pathologic features and emerging molecular mechanisms. *Acta Neuropathol* 2013;126:307–328.
7. Floeter M, Mills R. Progression in primary lateral sclerosis: a prospective analysis. *Amyotroph Lateral Scler* 2009;10:339–46.
8. Hendriks S. Generieke zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg. 2014. www.zorgstandaarden.net/nl/wat-is-een-zeldzame-aandoening/generieke-zorgthemas.
9. Kuipers-Upmeijer J, de Jager A, Hew J, Snoek J, van Weerden T. Primary lateral sclerosis: clinical, neurophysiological, and magnetic resonance findings. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2001;71:615–620.
10. Nonnekens J. Proefschrift: Balance and gait in neurodegenerative disease: what startle tells us about motor control. 2015.
11. Peters T, Floeter M. Usage of support services in primary lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler* 2009;10:185–187.
12. Royal College of Physicians, British Society of Rehabilitation Medicine, Chartered Society of Physiotherapy, Association of Chartered Physiotherapists Interested in Neurology. Spasticity in adults: management using botulinum toxin. National guidelines. London: RCP, 2009.
13. Ruano L, Melo C, Carolina Silva M, Coutinho P. The global epidemiology of hereditary ataxia and spastic paraplegia: a systematic review of prevalence studies. *Neuroepidemiol* 2014;42:174–183.
14. Spierziekten Nederland. Folder Ko48: Hereditaire spastische paraparese.
15. Spierziekten Nederland. Folder Ko49: (Primaire) laterale sclerose.
16. Spierziekten Nederland. Brochure Do17: 'HSP en PLS – Diagnose en behandeling'.
17. Spierziekten Nederland. Brochure Do17A: 'HSP en PLS – Omgaan met de ziekte'.
18. Tesson C, Koht J, Stevanin G. Delving into the complexity of hereditary spastic paraplegias: how unexpected phenotypes and inheritance modes are revolutionizing their nosology. *Hum Genet* 2015;134:511–538.
19. Vajda I. Visiedocument Concentratie en organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen. 2015. www.zorgstandaarden.net/zza/media/upload/pages/file/Visiedocument/Visiedocument-Concentratie-en-Organisatie-mei-2015.pdf.

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen Spierziekten Nederland, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Deze brochure maakt deel uit van een reeks huisartsenbrochures die te downloaden/raadplegen is via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en de VSOP-websites www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl/documenten.

Spierziekten Nederland

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

Spierziekten Nederland

Lt.gen. van Heutszlaan 6
3743 JN BAARN
Telefoon: 035 548 04 80
E-mail: mail@spierziekten.nl
www.spierziekten.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer zeventig patiënten-organisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door onder andere stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken.

VSOP

Koninginnelaan 23
3762 DA SOEST
Telefoon: 035 603 40 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Het NHG heeft als doel het bevorderen van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Door vertaling van wetenschap naar huisartsenpraktijk draagt het NHG bij aan professionalisering van de beroepsgroep. Kernactiviteiten van het NHG zijn het ontwikkelen van NHG-Standaarden en andere richtlijnen, scholing en het ontwikkelen van producten om de huisarts te ondersteunen in zijn praktijk, zoals patiëntenvoorlichting.

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Postbus 3231
3502 GE UTRECHT
Telefoon: 030 282 35 00
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

Redactie

Mevrouw dr. N. Dekker, arts-auteur VSOP
Mevrouw drs. M. Griffioen, arts-auteur VSOP
Mevrouw drs. L. te Hennepe, wetenschappelijk medewerker Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG
Mevrouw dr. A. Horemans, hoofd Kwaliteit van zorg Spierziekten Nederland
Mevrouw drs. I. Roelofs, projectmedewerker VSOP
Mevrouw drs. I. Vos, medewerker Kwaliteit van zorg Spierziekten Nederland
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdelingen Richtlijnontwikkeling & Wetenschap en Implementatie NHG
Mevrouw drs. M. van der Wurff, medewerker Communicatie Spierziekten Nederland

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:

dr. B. van de Warrenburg, neuroloog Radboudumc te Nijmegen
prof. dr. S. Geurts, revalidatiearts Radboudumc te Nijmegen
dr. E. Kruitwagen, revalidatiearts UMC Utrecht te Utrecht
prof. dr. L. van de Berg, neuroloog UMC Utrecht te Utrecht
prof. dr. C. de Die-Smulders, klinisch geneticus, MUMC+ te Maastricht.

Namens de werkgroep ALS, HSP, PLS en PSMA van Spierziekten Nederland gaven mevrouw H. Rummelink en de heer T. van Eerden commentaar vanuit het patiëntenperspectief.

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport / Fonds PGO.

Soest, maart 2017

