

# NEDERLANDS TIJDSCHRIFT VOOR REVALIDATIE GENEESKUNDE



In dit nummer onder andere: > pagina 220 Zorgcompassie > pagina 221 TOP-artikelen Anne Visser-Meily, Sander Geurts, Frans Nollet > pagina 231 Project 'Kwalitatief goede ALS-Behandelteams' > pagina 233 Richtlijn HMSN > pagina 236 Richtlijn FSHD > pagina 240 Richtlijn SMA type 1 > pagina 243 Meer autonomie met robotica > pagina 248 How do you feel today, doctor? > pagina 260 Richtlijn cerebrale en/of spinale spasticiteit volwassenen

## In dit nummer

### > EDITORIAL

Zorgcompassie ..... 220

### FOCUS OP NEUROMUSCULAIRE AANDOENINGEN

#### > TOP-ARTIKEL

Samen Sterker: FACTS-2-NMD, het gezamenlijke onderzoeksprogramma naar revalidatie bij spierziekten ..... 221

#### > INTERVIEW

'Het regelwerk neemt enorme vormen aan' ..... 226

#### > ACTUEEL

Kauw- en slikproblemen bij kinderen met neuromusculaire aandoeningen... 229

'Kwalitatief goede ALS-behandelteams' ..... 231

Richtlijn hereditaire motorische en sensorische neuropathie (HMSN) ..... 233

Richtlijn voor facioscapulohumerale dystrofie (FSHD)..... 236

Richtlijn Spinale Musculaire Atrofie (SMA) type 1 ..... 240

Meer autonomie met robotica ..... 243

#### > PROEFSCHRIFT

Roll up your sleeves ..... 246

#### > ACTUEEL

How do you feel today, doctor? ..... 248

#### > ACTUEEL

Metabool syndroom en voeding: theoretische achtergronden en implicaties voor de praktijk ..... 251

#### > ACTUEEL

Prijzen op het DCRM 2018 ..... 255

Mattijs Alsem wint PhD Award Rehabilitation Medicine 2018 ..... 255

Ipsen Revalidatie Jaarprijs 2018 uitgereikt aan Iris van Wijk ..... 256

Livit Trofee voor Jorik Nonnekes ..... 257

Van Hoytema Trofee 2018 voor dr. Annemarijke Boonstra ..... 258

Prijzen 'Beste Presentatie' en 'Beste Poster' ..... 259

Richtlijn behandeling cerebrale en/of spinale spasticiteit bij volwassenen ... 260

#### > OPINIE

Uitdagingen bij de behandeling van spasticiteit binnen de verpleeghuissetting ..... 264

#### > SPOTLIGHT

TOMAX-procedure: nieuwe aanvulling in revalidatietraject dwarslaesiepatiënten? ..... 266

#### > BOEKRECENSIE

Pedorthic footwear: Assessment and treatment ..... 267

#### > KERNGROEP

Buitenlandstage in Leuven: gangbeeldanalyse bij cerebrale parese ..... 269

#### > WETENSCHAP

Promoties ..... 273

#### Afbeelding omslag

Fysiotherapie is voor veel mensen met een spierziekte van groot belang. Op de foto is een mevrouw met het Postpoliosyndroom aan het trainen met haar fysiotherapeut. Specifiek voor fysiotherapeuten zijn brochures ontwikkeld met trainingsadviezen en is een instructievideo gemaakt. Dit is ontwikkeld door Spierziekten Nederland samen met het KNGF en de in spierziekten gespecialiseerde revalidatieartsen en therapeuten. De informatie is te vinden op de sites van beide organisaties. Voor het Postpoliosyndroom kunt u de informatie vinden via de volgende link: <https://www.spierziekten.nl/overzicht/postpoliosyndroom/informeer-de-fysiotherapeut/>.

## COLOFON

Nederlands Tijdschrift voor Revalidatie-geneeskunde (NTR)  
Netherlands Journal of Rehabilitation  
Medicine

Het NTR is een mededelingen- en informatie-  
periodiek van de Nederlandse Vereniging van  
Revalidatieartsen (VRA).

#### Redactieraad

Dr. Mattijs Alsem  
Prof. dr. Coen van Bennekom  
Drs. Merel Bijleveld  
Dr. Hans Bussmann  
Drs. Hurnet Dekkers  
Hans Groen  
Dr. Janneke Haisma  
Drs. Ilse Halma  
Dr. Ron Meijer  
Prof. dr. Clemens Rommers  
Dr. Aline Vrieling

#### Hoofdredacteur

Dr. Casper van Koppenhagen  
Dr. Mattijs Alsem

#### Eindredacteur

Heidi Wals

#### Foto omslag

Bas Beentjes Fotografie

#### Redactieadres

Redactiesecretariaat t.a.v. Heidi Wals  
Nederlandse Vereniging voor  
Revalidatieartsen (VRA)  
Postbus 9696  
3506 GR Utrecht  
Tel: (030) 273 96 96  
E-mail: [ntr@revalidatiegeneeskunde.nl](mailto:ntr@revalidatiegeneeskunde.nl)

#### Uitgever, advertenties en abonnementen

dchg medische communicatie  
Brouwersvaart 112  
2013 RC Haarlem  
Tel. 06-50214501  
[www.dchg.nl](http://www.dchg.nl)  
E-mail: [info@dchg.nl](mailto:info@dchg.nl)

#### Opmaak

dchg medische communicatie, Haarlem

#### Abonnement

Standaard € 125,- per jaar  
Buitenland € 190,- per jaar  
Schriftelijke opzegging ten minste 4 weken  
voor het eind van de termijn. Het NTR  
verschijnt vijfmaal per jaar.

#### Inzending kopij

Per e-mail met attachments.

#### Accreditatie

Er worden accreditatiepunten toegekend  
voor een wetenschappelijke publicatie in  
NTR. Zie [www.revalidatiegeneeskunde.nl/nederlands-tijdschrift-voor-revalidatie-geneeskunde](http://www.revalidatiegeneeskunde.nl/nederlands-tijdschrift-voor-revalidatie-geneeskunde) voor meer info.

#### Richtlijnen voor auteurs

Deze richtlijnen zijn te downloaden op  
[www.revalidatiegeneeskunde.nl](http://www.revalidatiegeneeskunde.nl)

#### Versijning

Februari, april, juni, september en december

Niets uit deze uitgave mag worden overge-  
nomen zonder toestemming van de uitgever  
of de hoofdredacteur. De uitgever is niet aan-  
sprakelijk voor de inhoud van deze uitgave.

40e jaargang nummer 5

ISSN 2211-3665

## TOP artikelen van de hoogleraren Anne Visser-Meily, Sander Geurts en Frans Nollet

Wetenschappelijk onderzoek is een belangrijk onderdeel van de revalidatiegeneeskunde, en onderzoeksresultaten dragen bij aan het verbeteren van het revalidatiegeneeskundig handelen. Veel relevant en goed nationaal onderzoek blijft echter verborgen voor Nederlandse revalidatieartsen, omdat dit wordt gepubliceerd in diverse internationale tijdschriften. Met dit in het achterhoofd heeft de redactie van het Nederlands Tijdschrift voor Revalidatiegeneeskunde (NTR) de hoogleraren revalidatiegeneeskunde benaderd met het verzoek om een artikel dat om redenen van kwaliteit en/of relevantie als 'topper' wordt beschouwd om te zetten naar een Nederlandstalig artikel voor het NTR. Hierbij is specifieke aandacht gevraagd voor de klinische relevantie. In dit themanummer over neuromusculaire aandoeningen de TOP-artikelen van prof. dr. Anne Visser-Meily, prof. dr. Sander Geurts en prof. dr. Frans Nollet over het gezamenlijke onderzoeksprogramma FACTS-2-NMD.

# Samen Sterker: FACTS-2-NMD, het gezamenlijke onderzoeksprogramma naar revalidatie bij spierziekten

J.M.A. Visser-Meily, A.C.H. Geurts, A.M.C. Horemans, A.C. van Groenestijn, F.S. Koopman, N. Voet, E.L. Voorn, M. Bakker, M.A. Brehm, F. Nollet

Ernstige vermoeidheid komt veel voor bij mensen met spierziekten en beperkt het functioneren in het dagelijks leven. In 2017 werd het FACTS-2-NMD-onderzoek (acroniem voor *Fitness And Cognitive behavioral Therapies for Fatigue and ACTivities in NeuroMuscular Diseases*) afgesloten. Dit consortium begon met een werkconferentie van revalidatieartsen en neurologen ondersteund door Spierziekten Nederland in 2005 en werd in 2008 toegekend in het 2de revalidatieprogramma van ZonMw, waaraan het Prinses Beatrix Spierfonds een grote financiële bijdrage leverde. Het FACTS-2-NMD onderzoeksconsortium heeft geleid tot vijf proefschriften waaruit vijf artikelen zijn geselecteerd die de basis vormen van dit TOP artikel.

Meerdere Universitair Medische Centra (UMC's), ziekenhuizen en revalidatiecentra werkten in het FACTS-2-NMD consortium samen. Doel van het project was de werkzaamheid van aerobe fysieke training (AFT) en cognitieve gedragstherapie (CGT) te onderzoeken op het verminderen van vermoeidheid en het verbeteren van het dagelijkse functioneren en kwaliteit van leven (KvL) bij mensen met een spierziekten en te kijken naar onderliggende werkingsmechanismen. Ook werd uitvoerig aandacht besteed aan het patiënten- en behandelaren-perspectief.

Er werden drie gerandomiseerde gecontroleerd onderzoeken (RCT's) uitgevoerd bij fascioscapulohumerale dystrofie (FSHD), het postpoliosyndroom (PPS) en amyotrofische lateraal sclerose (ALS) waaraan in totaal 182 patiënten deelnamen. Tevens werd over de drie RCT's een kwalitatieve studie uitgevoerd naar de ervaringen en verwachtingen van patiënten en behandelaren.

- De FACTS-2-PPS studie, uitgevoerd in Amsterdam (afdeling Revalidatie, Amsterdam UMC locatie AMC); tevens projectleiding van FACTS-2NMD<sup>1</sup>.
- De FACTS-2-FSHD studie, uitgevoerd in Nijmegen (afdeling Revalidatie Radboudumc)<sup>2</sup>.
- De FACTS-2-ALS studie, uitgevoerd in Utrecht (afdeling Revalidatie UMC Utrecht)<sup>3</sup>.
- DE FACTS-2-Pespectives studie, uitgevoerd in Amsterdam (afdeling Metamedica, Faculteit Gedrags- en Bewegingswetenschappen, Vrije Universiteit Amsterdam)<sup>4</sup>.

In de drie interventiestudies<sup>1-3</sup>, werden de deelnemers door loting verdeeld in drie groepen: standaard zorg, standaard zorg +16 weken AFT en standaard zorg +16 weken CGT. De AFT bestond uit fietsen op een hometrainer, tweemaal per week thuis, en één wekelijkse training in een revalidatiecentrum.



Gedurende de interventieperiode werd de belasting geleidelijk opgevoerd. De hypothese was dat AFT de fysieke capaciteit (cardiorespiratoire fitheid, spierkracht en functionele capaciteit) vergroot. De CGT werd gegeven door een hierin getrainde psycholoog. De hypothese was dat CGT vermoeidheid vermindert en leidt tot meer fysieke activiteit door het veranderen van niet-helpende cognities gerelateerd aan vermoeidheid.

De uitkomstmaten werden bepaald direct vóór en ná de behandeling en op drie en zes maanden na de behandeling. De primaire uitkomstmaat in de FACTS-2-PPS en FACTS-2-FSHD studie was ervaren vermoeidheid na afloop van de behandeling gemeten met de sub-schaal 'Vermoeidheid' van de 'Checklist Individuele Spankracht'. In de FACTS-2-ALS studie waren de ziektespecifieke en generieke gezondheidsgerelateerde KvL, gemeten met respectievelijk de ALS assessment questionnaire (ALSAQ-40) en de *short-form survey* (SF-36) de primaire uitkomstmaten. Tussen de studies verschilden de secundaire uitkomstmaten, die de ICF-domeinen omvatten. In alle studies werd KvL gemeten met de SF-36. Wij bespreken de resultaten op de primaire uitkomstmaten, op activiteiten en kwaliteit van leven en op uitkomstmaten op stoornisniveau die relevant zijn vanwege de veronderstelde werkingsmechanismen van de interventies.

De kwalitatieve FACTS-2-Perspectives-studie bestond uit interviews en focusgroepen.

## RESULTATEN

### FSHD

De FACTS-2-FSHD studie<sup>2</sup> toonde positieve effecten aan van zowel de AFT als de CGT. De vermoeidheid bij de deelnemers nam fors af en men werd fysiek actiever. Deze gunstige effecten waren bij een meerderheid van de deelnemers nog aanwezig drie maanden nadat de trainingen waren gestopt. Meer dan 70% van de deelnemers bleef lichamelijk actief. Na CGT namen ook de ervaren en gemeten fysieke activiteiten en kwaliteit van leven toe.

Bij 31 deelnemers werden tevens voor en na afloop van de trainingsperiode MRI-metingen van de bovenbeenspieren verricht. Hieruit bleek dat de vervetting van de bovenbeenspieren door beide trainingen werd afgeremd. De beïnvloeding van epigenetische mechanismen, ontstekingsreacties, en de negatieve spiraal ten gevolge van fysieke inactiviteit zijn mogelijk belangrijke verklarende factoren voor de gevonden effecten.

### PPS

De FACTS-2-PPS studie<sup>1</sup> liet geen positief effect zien van AFT of CGT op vermoeidheid, dagelijkse activiteiten of kwaliteit van leven. Er werden geen effecten op

cardiorespiratoire fitheid, spierkracht of functionele capaciteit voor AFT gevonden. Ook voor CGT was er geen aanwijzing voor veranderingen in cognities of gedrag gerelateerd aan vermoeidheid vergeleken met de standaard zorg. De negatieve resultaten én het feit dat een groot scala aan andere behandelingen niet effectief blijkt te zijn bij PPS suggereren dat vermoeidheid bij deze groep zich moeilijk laat behandelen.

In de FACTS-2-PPS werd bij de deelnemers ook uitvoerig de aerobe inspanningscapaciteit onderzocht, waarbij de anaerobe drempel (AT) werd bepaald. Uit een procesevaluatie bleek dat de therapietrouw hoog was en de deelnemers het grootste gedeelte van de tijd voldoende intensief, namelijk rond hun anaerobe drempel trainden.<sup>5</sup> Omdat er desondanks geen verbetering optrad werd de hypothese geponeerd dat de gemeten spieren zich al sterk hebben aangepast door de relatief hoge belasting die het uitvoeren van dagelijkse activiteiten met zich meebrengt.

In tegenstelling tot de FSHD trial liet de PPS trial geen positieve effecten van CGT zien. De vermoeidheid-gerelateerde cognities bij mensen met PPS bleken niet te verschillen van die van mensen met FSHD. Ook verschilden de associaties van cognities en vermoeidheid niet tussen beide groepen. De ineffectiviteit van CGT bij PPS kan daarom niet toegeschreven worden aan unieke vermoeidheid-gere-

*Prof. dr. J.M.A. (Anne) Visser-Meily, hoogleraar revalidatiegeneeskunde, medisch afdelingshoofd, afdeling Revalidatie, Fysiotherapiewetenschap en Sport, UMC Utrecht en hoofd Kenniscentrum Revalidatiegeneeskunde Utrecht (samenwerking tussen UMC Utrecht en De Hoogstraat Revalidatie)*

*Prof. dr. A.C.H. (Sander) Geurts, hoogleraar revalidatiegeneeskunde, hoofd afdeling Revalidatie, Donders Institute for Brain, Cognition and Behaviour, Radboudumc, tevens Sint Maartenskliniek, Nijmegen*

*Dr. A.M.C. (Anja) Horemans, hoofd kwaliteit van zorg, Spierziekten Nederland, Baarn*

*Dr. A.C. (Annerieke) van Groenestijn, revalidatiearts, afdeling Revalidatie, Amsterdam UMC, locatie AMC, Amsterdam Movement Sciences Institute, Amsterdam*

*Dr. F.S. (Fieke) Koopman, revalidatiearts, afdeling Revalidatie, Amsterdam UMC, locatie AMC, Amsterdam Movement Sciences Institute, Amsterdam*

*Dr. N. (Nicole) Voet, revalidatiearts, revalidatiecentrum Klimmendaal, Arnhem, en afdeling Revalidatie, Radboudumc, Nijmegen*

*Dr. E.L. (Eric) Voorn, postdoc onderzoeker, afdeling Revalidatie, Amsterdam UMC, locatie AMC, Amsterdam Movement Sciences Institute, Amsterdam*

*Dr. M. (Minne) Bakker, postdoc onderzoeker, afdeling Metamedica, Amsterdam Public Health Institute, Amsterdam UMC, locatie VUmc*

*Dr. M.A. (Merel) Brehm, senioronderzoeker, afdeling Revalidatie, Amsterdam UMC, locatie AMC, Amsterdam Movement Sciences Institute, Amsterdam*

*Prof. dr. F. (Frans) Nollet, hoogleraar revalidatiegeneeskunde, hoofd afdeling Revalidatie, Amsterdam UMC, locatie AMC, directeur Amsterdam Movement Sciences Institute, Amsterdam*

lateerde cognities bij deze patiënten. Mogelijkerwijs zijn de cognities van patiënten met PPS moeilijker te veranderen door hun specifieke ziektegeschiedenis met beperkingen, doorgaans vanaf jonge leeftijd, en het lange bestaan van de vermoeidheidsklachten.

De FACTS-2-Perspectives-studie<sup>4</sup> liet zien dat niet alle deelnemers hun vermoeidheid als een groot probleem ervaren, waardoor er soms geen hulpvraag voor behandeling was of weinig intrinsieke motivatie voor behandeling van vermoeidheid.

### ALS

De FACTS-2-ALS<sup>3</sup> liet zien dat AFT niet leidde tot verbetering van kwaliteit van leven of het vertragen van de ziekteprogressie, gemeten aan spierkracht en longfunctie. Gebaseerd op het percentage van patiënten dat wilde deelnemen aan de training (67%) en in staat was om de training te volbrengen (41%), concludeerden wij dat AFT, in combinatie met de gebruikelijke zorg, niet haalbaar was voor de gehele groep ALS patiënten. AFT bleek echter wel veilig. Bij mensen met een relatief trage ziekteprogressie (gemeten met de ALSFRS-R), die bij aanvang konden lopen en een redelijke longfunctie hadden, werden wél aanwijzingen gevonden dat conditietraining kan leiden tot het behoud van longfunctie en gezondheidsgerelateerde KvL.

De CGT-studie werd vroegtijdig stopgezet, omdat de werving zeer traag verliep (15 patiënt-partnerkoppels in 42 maanden) en omdat er weinig behoefte was aan gezamenlijke patiënt-partner CGT-sessies. De resultaten suggereerden dat patiënten met ALS die psychische problemen ervaren samen met hun partners kunnen profiteren van gezamenlijke patiënt-partner CGT-sessies. Echter, door de methodologische beperkingen van de RCT kunnen geen harde conclusies worden getrokken over de effectiviteit van de CGT-behandeling op de KvL van ALS-patiënten en hun partners. Partners gaven, onverwacht, aan behoefte te hebben aan individuele psychologische ondersteuning.

## IMPLICATIES VOOR DE KLINISCHE PRAKTIJK

### FSHD

Er zijn helaas geen trainingsvoorschriften voor patiënten met FSHD voorhanden. Uit de studie en de ervaringen van de therapeuten is echter gebleken dat het werken met de Borg-schaal, de *Talk test* (waarbij nog gesproken moet kunnen worden tijdens de training) en de stelregel dat de activiteiten van het dagelijks leven niet nadelig beïnvloed mogen worden door de trainingen, bruikbaar zijn bij het begeleiden van neuromusculaire patiënten tijdens trainingen. De resultaten wijzen eerder op het belang van een

fysiek actieve leefstijl dan op het belang van sport. In de meest ideale situatie zal een interventie voor verbetering van chronische vermoeidheid niet meer nodig zijn. Wanneer direct na de diagnose een fysiek actieve leefstijl wordt geadviseerd, en beweging en training altijd tot de mogelijkheden behoren, zal een patiënt niet meer zo gemakkelijk gevangen raken in de negatieve spiraal ten gevolge van fysieke inactiviteit. Concluderend lijkt regelmatige fysieke activiteit essentieel voor een afname van chronische vermoeidheid bij patiënten met FSHD. De uitspraak 'ik ben te moe om fysiek actief te zijn' moet vanaf nu dan ook bij patiënten met FSHD veranderd worden in: 'ik ben moe, dus ik moet fysiek actiever worden'.

### PPS

Ondanks de negatieve resultaten van de studie, waren deelnemers enthousiast over de interventies. Mogelijk is een beperking van het studiedesign, waarin deelnemers werden geloot naar AFT of CGT, zonder eerst na te gaan of er sprake was van verminderde fysieke fitheid of niet-helpende cognities, mede debet aan de negatieve studie-uitkomst. Op basis van eerder onderzoek kan uitleg worden gegeven over het beloop van vermoeidheid en het feit dat er meerdere factoren gerelateerd zijn aan die vermoeidheid. De behandeling van vermoeidheid vraagt een individuele benadering waarbij rekening gehouden moet worden met de heterogeniteit van de doelgroep. Dit in ogenschouw nemende maakt dat de zorg voor mensen die lijden aan de gevolgen van polio zich moet centreren in expertisecentra, zodat hun kwaliteit van leven optimaal behouden blijft ondanks de achteruitgang in dagelijks functioneren waar ze vroeg of laat mee te maken zullen krijgen.

### ALS

Het beloop van de aerobe capaciteit bij patiënten met ALS kon niet succesvol worden gemonitord met het Åstrand-Ryhming testprotocol, ten gevolge van ALS-gerelateerde symptomen zoals vermoeidheid, spierzwakte en krampen. Daarom raden wij alternatieve maten, bijvoorbeeld accelerometers, aan om een indruk te krijgen van de fysieke fitheid tijdens het ziektebeloop van ALS. Ervaren participatiebeperkingen bij ALS patiënten kunnen mogelijk worden verminderd door ALS-zorg die de longcapaciteit, mobiliteit, vermoeidheid en het gevoel van hulpeloosheid positief beïnvloedt. AFT wordt niet aanbevolen als toevoeging op de standaard zorg voor patiënten met ALS in het algemeen. Bij ALS-patiënten met een relatief trage ziekteprogressie leidt AFT tot het behoud van longfunctie en ziekte-specifieke gezondheidsgerelateerde KvL. Mensen met ALS die willen deelnemen aan conditietraining kunnen in ieder geval gerustgesteld worden dat conditietraining veilig is en

## Reflectie op de TOP artikelen door hoogleraren Anne Visser-Meily, Sander Geurts, Frans Nollet

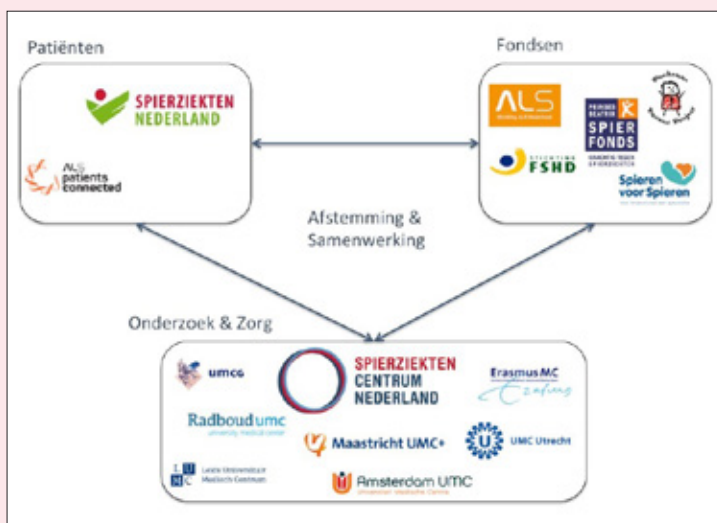
We wilden graag drie klinische studies gezamenlijk als TOP artikel aanbieden. Het gaat om studies die verschillende diagnosegroepen omvatten, maar met dezelfde doelstelling, namelijk vermoeidheid verminderen en begrijpen waarom interventies werken of niet. Vermoeidheid is een van de meest voorkomende klachten van mensen met een neuromusculaire aandoening.<sup>6</sup> In alle drie de interventiestudies worden relevante multidisciplinaire behandelingen getoetst. Daarbij wordt gekeken naar brede uitkomstmaten (van vermoeidheid en inspanning tot kwaliteit van leven). De studies vonden plaats in goede samenwerking met andere centra, met de patiëntenverenigingen, en met de neurologen in de UMC's. Alle drie de interventiestudies zijn gepubliceerd in high impact tijdschriften (Neurology, Neurorehabilitation and Neural Repair).<sup>1-3</sup> Ook vinden wij dat in deze TOP-artikelen de inspanningsfysiologische verdieping van fysieke training en het perspectief van patiënten en zorgverleners als wezenlijke onderdelen van het project niet mogen ontbreken.<sup>4-5</sup>

Aan de studies van FACTS-2-NMD, zoals in dit artikel beschreven werkten in totaal vijf promovendi, waarvan Annerieke van Groenestijn, Fieke Koopman en Nicole Voet hun promotieonderzoek combineerden met de opleiding tot revalidatiearts en Eric Voorn en Minne Bakker respectievelijk inspanningsfysiologisch onderzoek en onderzoek naar patiëntenparticipatie deden. De RCT's werden vanuit drie UMC's geleid en neurologen waren betrokken bij de studies. Patiënten werden in vele revalidatie-instellingen (UMC's, niet-academische ziekenhuizen en centra) geïncorporeerd. De samenwerking in het FACTS-2-NMD consortium is een goed voorbeeld van hoe het revalidatieonderzoek bij neuromusculaire

ziekten effectief georganiseerd kan worden. Het heeft geleid tot veel kennis en inzichten. En er is meer te behalen uit voortzetting en intensivering van revalidatiegeneeskundige onderzoekssamenwerking op dit gebied tussen de UMC's en met de gespecialiseerde revalidatiecentra.

Nederland kent een unieke historie van samenwerking tussen organisaties en academische neurologische centra op het gebied van spierziekten. In 1993 resulteerde dit in de oprichting van het Interuniversitair Steunpunt Neuromusculair Onderzoek (ISNO). In ISNO waren de spierziekten centra in de UMC's verenigd samen met het Prinses Beatrix Spierfonds en de patiëntenvereniging Spierziekten Nederland. Het doel was de bevordering van de samenwerking tussen neuromusculaire onderzoekers. In de jaren die volgden heeft ISNO zich ook ingezet voor de ontwikkeling van uniforme diagnostische criteria, landelijke registratie van gegevens over neuromusculaire ziekten, nascholing voor verschillende beroepsgroepen betrokken bij neuromusculaire ziekten, en onderlinge afspraken over onderzoek. Het ISNO werd vooral vormgegeven door neurologen en preklinische wetenschappers.

In 2017 is zijn de spierziekten centra samengegaan in Spierziekten Centrum Nederland ([www.spierziekten-centrum.nl](http://www.spierziekten-centrum.nl)). In dit nieuwe samenwerkingsverband van artsen en onderzoekers heeft de revalidatiegeneeskunde een belangrijke rol gekregen naast de neurologie. Het centrum zorgt ervoor dat de krachten gebundeld worden op het gebied van onderwijs, onderzoek en zorg. Deze nieuwe samenwerking biedt ook een platform waar zorgverleners terecht kunnen voor vragen.



Naast de partners van het nu voormalige ISNO kent Nederland meerdere sterke organisaties die zich inzetten voor een of meerdere neuromusculaire aandoening. Door afstemming en samenwerking met alle betrokken partijen worden onze krachten nog beter gebundeld wat een belangrijke stimulans betekent voor de toekomst van het revalidatieonderzoek naar spierziekten.

> *Samen sterker*  
(Business Plan Spierziekten  
Centrum Nederland, 2017)

niet zal leiden tot bijwerkingen of een snellere ziekteprogressie. Om de haalbaarheid en de effectiviteit van behandelinterventies te vergroten zou e-health in de ALS-zorg kunnen worden toegepast. Daarnaast dienen er behandelgroepen te worden vastgesteld die relatief homogeen zijn met betrekking tot ziekteprogressie, door gebruik te maken van ophanden zijnde predictiemodellen voor overleving.

Er is momenteel onvoldoende bewijs om een psychologische behandeling, bijvoorbeeld in de vorm van gezamenlijke CGT-sessies voor patiënten met ALS en hun partners, aan te bevelen als toevoeging op de standaard zorg. Duidelijk is dat toekomstige psychologische behandelingen en studies zich meer dienen te richten op de verschillen in behoeften tussen patiënten en partners.

### B-FIT Trainingswijzer

Het verdiepende onderzoek, in samenwerking met de afdeling Bewegingswetenschappen van de Vrije Universiteit naar het bepalen van de trainingsintensiteit met behulp van de AT<sup>5</sup> en de verschillen in gebruikte methodiek tussen de studies, heeft aanleiding gegeven tot de ontwikkeling van een trainingswijzer voor spierziekten. Deze werd in het implementatieproject van het FACT-2-NMD programma uitgewerkt. De B-FIT trainingswijzer is online beschikbaar (<https://www.amc.nl/web/specialismen/revalidatie/revalidatie/trainingswijzer-spierziekten.htm>).

### Quotes van mensen met een spierziekte die mee deden aan de trials

**ALS:** 'In het begin ben je meer lamgeslagen (...) en de training brengt je wel weer in beweging. Je kunt vaak meer dan dat je eigenlijk op zo'n moment denkt.'

**PPS:** 'Cognitieve gedragstherapie leerde mij los te komen van mijn oude manier van leven en handelen.'

**FSHD:** 'Overbelasten is niet goed, maar onderbelasten ook niet. Probeer je 'conditie' op peil te houden.'

### REFERENTIES

1. Koopman FS, Voorn EL, Beelen A, Bleijenberg G, Visser M de, Brehm MA, Nollet F. No Reduction of Severe Fatigue in Patients With Postpolio Syndrome by Exercise Therapy or Cognitive Behavioral Therapy: Results of an RCT. *Neurorehabil Neural Repair* 2016;30:402-10.
2. Voet N, Bleijenberg G, Hendriks J, Groot I de, Padberg G, Engelen B van, Geurts A. Both aerobic exercise and cognitive-behavioral therapy reduce chronic fatigue in FSHD: an RCT. *Neurology*, 2014;83:1914-22.
3. Groenestijn AC van, Schröder CD, Eijk R van, Veldink JH, Kruitwagen-van Reenen ET, Groothuis J, Grupstra HF, Tepper M, Vliet RO van, Visser-Meily JMA, Berg LH van. Aerobic exercise therapy in ambulatory patients with ALS: a randomized controlled trial. Under revision.
4. Bakker M, Schipper K, Koopman FS, Nollet F, Abma TA. Experiences and perspectives of patients with post-polio syndrome and therapists with exercise and cognitive behavioural therapy. *BMC Neurol* 2016;16:23.
5. Voorn EL, Koopman FS, Brehm MA, Beelen A, Haan A de, Gerrits KHL, Nollet F. Aerobic exercise training in post-polio syndrome: process evaluation of an RCT. *PLoS One* 2016;11:e0159280.
6. Nierse CJ, Abma TA, Horemans AM, Engelen BG van. Research priorities of patients with neuromuscular disease. *Disability and Rehabilitation*, 2013;35:405-12.

### Correspondentie

f.nollet@amc.uva.nl



## Interview met Hanneke Deenen

# 'Het regelwerk neemt enorme vormen aan'

A. Meester-Delver

Hanneke Deenen is 42 jaar en heeft spinale musculaire atrofie (SMA), type 3A. Na de basisschool volgde zij VWO onderwijs. Na een HBO studie bouwkunde en drie jaar werkervaring koos zij voor biomedische wetenschappen aan de Radboud Universiteit in Nijmegen. Momenteel doet zij promotieonderzoek naar de epidemiologie van spierziekten in Nederland en is ze betrokken bij de FSHD registratie, een registratie voor mensen met facioscapulohumerale spierdystrofie. Haar promotoren zijn prof. dr. André Verbeek en prof. dr. Baziel van Engelen.

Als er iemand is die uit eigen ervaring weet hoe onze participatiemaatschappij werkt is zij het wel. Reden voor de diagnosegebonden werkgroep neuromusculaire aandoeningen van de VRA (WNMA), die dit themanummer heeft voorbereid om haar te vragen mee te werken aan dit interview.

*Je hebt altijd op het regulier onderwijs gezeten. Hebben je ouders nooit overwogen om je aan te melden bij het speciaal onderwijs?*

'Toen mijn ouders voor die vraag stonden, gingen ze kijken op een mytylschool waar ze met een aantal kinderen aan de praat raakten. Toen ze hoorden hoe de gang van zaken was, waren ze er snel van overtuigd dat ze me naar het regulier onderwijs zouden laten gaan. Het werd de basisschool om de hoek. Ik heb het bij tijd en wijle niet gemakkelijk gehad op school als enige kind met ook toen al behoorlijke beperkingen. Op de kleuterschool liep ik nog, buiten met een rollator. Voor langere afstanden had ik een elektrische rolstoel. Ik hoor het de juf nog zeggen in het speelkwartier, als ik de afstand naar het schoolplein lopend moest afleggen van haar: 'Oefenen Hanneke, dat is goed voor je...'. Tegen de tijd dat ik ook op het schoolplein was gearriveerd was het speelkwartier vaak al bijna afgelopen. Thuis vertelde ik dit soort ervaringen niet, mijn ouders kwamen er jaren later pas achter.

Gelukkig staan er veel positieve ervaringen tegenover: ik ging gewoon mee met schoolzwemmen, er werd een extra badjuf ingezet. Zij maakte zelf een



© Fotograaf van Ongehinderd.nl

Hanneke Deenen.

'zwemdiploma' voor mij, want de gewone afstanden haalde ik niet. Ik kon na schooltijd gewoon gaan spelen bij mijn klasgenoten en zij bij mij. Gewoon mee op schoolreisje en schoolkamp. Ik 'liep' met de elektrische rolstoel gewoon de avondvierdaagse mee. Kortom, ik was buiten bepaalde zaken om een gewoon meisje op een gewone school.'

*Het was dus niet altijd even leuk! Maar toch doorgezet?*

'Ja, als het even kan gewoon doen. Ik heb een vriendin die SMA type IB heeft, die ging wel naar een mytylschool. Ze kon daar alleen mavo-onderwijs volgen, terwijl ze slim genoeg was voor meer. Volgens deed ze via omwegen toch havo en vwo, dit traject heeft haar heel wat jaren extra gekost. Dat is heel zuur als je een progressieve spierziekte hebt. Je zou moeten worden opgeleid naar je kunnen en daarbij zou speciaal onderwijs geen beperking mogen vormen.

Ik heb op het regulier onderwijs trouwens ook geleerd sociaal weerbaar en inventief te zijn. Een tip voor op de middelbare school: regel het zo dat je medeleerlin-



## &gt; INTERVIEW

gen gewoon je medeleerlingen zijn, je kunt zo nodig ook met je leraren regelen dat ze je boeken pakken, zeker als je alle benodigdheden voor één vak in een map bij elkaar stopt. Bij mij hielp de conciërge me in en uit mijn jas. Zo word je niet afhankelijk van je

ding, ZVW-Persoonlijke verzorging, ZVW-Verpleegkunde, UWV-Persoonlijk assistent op het werk. Het onderscheid tussen verschillende taken behorend bij deze budgetten is arbitrair en kunstmatig. De budgetten hebben drie verschillende beheervormen, met

*'Het zou volgens mij allemaal veel eenvoudiger kunnen met al die budgetten'*

medeleerlingen, een situatie die makkelijk uitgebuit kan worden en voor vervelende situaties kan zorgen. En houd een spreekbeurt over jouw situatie, dat is spannend om te doen, maar geeft wel veel meer begrip. Ik denk dat of je het wel of niet redt in het reguliere onderwijs ook afhangt van de welwillendheid van de docenten en de school. Vaak zien mensen beren op de weg die er niet zijn. Het helpt enorm als je mogelijke problemen benoemt en er ook werkbare oplossingen voor biedt of daarin meedenkt. Dat geldt niet alleen op school, maar later ook op vervolgopleidingen en vooral ook bij de zoektocht naar werk. Dus: regulier onderwijs als het even kan. Desnoods parttime. Het geeft je zoveel positieve energie als je de kans krijgt je mogelijkheden te benutten!'

*Hoe is het nu met je?*

'Best goed, hoewel ik eigenlijk fysiek gezien alleen nog zelf kan eten, drinken en tandenpoetsen. Verder ben ik volledig 24 uur per dag en 7 dagen per week afhankelijk van aanpassingen, hulpmiddelen en persoonlijke hulp. Ik woon zelfstandig, heb een volledig aangepaste auto en werk 22 uur per week verspreid over vier dagen bij het Radboudumc voor de FSHD registratie en aan de afronding van mijn promotieonderzoek. Ik zeil graag, dit doe ik elke week, ik zit in een koor en kampeer graag. Mijn sociale leven heeft wel steeds meer te lijden, omdat dat het eerste is waar ik door tijdsgebrek op beknipt. Voorlopig gaat het goed qua werk, maar ook dat staat door de enorme hoeveelheid regelwerk intussen onder druk. Zonder werk zou ik mijn bruikleenauto van het UWV waarschijnlijk kwijtraken en daarmee mijn mogelijkheid om zelf mijn eigen weg te gaan. Aan de ene kant ben ik dankbaar voor wat ik allemaal nog kan en wat er in dit land allemaal mogelijk is, dankzij allerlei regelingen, aan de andere kant zie ik de toekomst voor mijzelf toch wel somber in, met name omdat de hoeveelheid regelwerk alleen maar toeneemt.'

*Hoe ziet jouw ideale wereld eruit?*

'Voor wat betreft mijn beperking: minder regeldruk!!! Ik regel zelf mijn zorg. Dat betekent dat ik 5 budgetten beheer: WMO-huishoudelijke hulp, WMO-begelei-

elk eigen indienings- en uitbetaalwijze en -momenten, indicatie, indicatiesteller, toekenningsprocedure en toekenningsperiode. Ze hebben elk specifieke regels en uitzonderingen, waarvan de regels vrijwel continu in beweging zijn, zodat je op de hoogte moet blijven.... Het zou volgens mij allemaal veel eenvoudiger kunnen met al die budgetten.

En ik heb 24 uur per etmaal hulp op afroep nodig, maar dit is niet indiceerbaar en zodoende realiseer ik dat met 10,5 uur geïndiceerde uren. Dit vraagt veel creativiteit en veel vrijwillige inzet en maakt het werven van mensen niet eenvoudig.

Ik stuur een team aan van gemiddeld zo'n 30 mensen, die moet ik allemaal zelf werven, inroosteren, opleiden en coachen en al het administratiewerk voor doen. Veel studenten. Met natuurlijk verloop, vakanties enz. enz. De zorg zelf kost ongeveer 35 uur per week, mijn werk 22 uur, maar het regelwerk dat



*'Ik vind het heerlijk om elke week te zeilen.'*

daar voor nodig is kost minimaal 10 uur per week en vaak veel meer. Al met al dus minstens een 67-urige werkweek. Zonder ooit echt een dag vrij.'

'Wat ik ook heel erg vind is dat je tegenwoordig steeds minder informatie over hulpmiddelen van fabrikanten en importeurs kunt krijgen. Ze praten pas met je als ze uitgenodigd worden door bijvoorbeeld de gemeente. En dat terwijl mijn aanpassingen juist complexer worden. Ook de kennis van zaken bij ergotherapeuten loopt terug, zij hebben steeds

is mijn vraag complex. Meestal kunnen ze me niet helpen: ze beschikken niet over de specifieke kennis en vormen dan juist een extra obstakel omdat ik hen eerst moet overtuigen van noodzaak, nut en mogelijkheid. Tot mijn spijt overigens, het zou heel fijn zijn als iemand me zou kunnen helpen met het vinden van de juiste hulpmiddelen. Zelfs ervaren ergotherapeuten komen met oplossingen die niet passend zijn en dan moet ik toch weer zelf aan de slag. Af en toe word ik gedwongen om een ergotherapeutisch rapport te laten maken, alleen dan zoek ik er een op.

### *'De benodigde ondersteuning ontbreekt vaak, terwijl het dat verschil maakt tussen meedoen en onzichtbaar worden'*

minder inhoudelijke productkennis, terwijl dit juist van groot belang is. Regelingen worden steeds verder uitgekleed, ingewikkelder en vaak meer verknipt (een nieuwe omgevingsbesturing komt deels van de zorgverzekeraar en deels van de gemeente, bij een nieuwe elektrische rolstoel komt daar nog het UWV bij). Je moet door een brei van bureaucratie heen. De energie daarvoor kan ik steeds minder goed opbrengen. Dat in combinatie met mijn ziekte die progressief is maakt dat ik in een spagaat terechtkom. Mijn beperkingen nemen toe en de regelgeving wordt steeds minder patiëntgericht, het wordt 'op maat' genoemd, maar de uitvoerenden houden vaak strak vast aan allerlei (beleids-)regels. Dat maakt me soms best pessimistisch over de toekomst.

Ik wil niet overkomen als een zuurpruim, want dat ben ik absoluut niet, maar als je dan toch vraagt hoe mijn ideale wereld eruit zou zien, dan heb ik daar dus wel ideeën over!'

#### *Hoe ziet je revalidatiebehandeling eruit?*

'Toen de revalidatiearts die mij sinds mijn puberteit gezien heeft met pensioen ging, volgde een zoektocht naar een nieuwe revalidatiearts. Ik kwam steeds bij revalidatieartsen in opleiding, elke keer een andere, die ik dan vervolgens moest uitleggen wat ik had. Uiteraard moeten zij het ook leren, maar ik had niks aan hen. Ik ben nu bij een vaste, ervaren revalidatiearts. Hij zei: "Ik kan je alleen helpen als ik je ook kan leren kennen", dat vind ik heel terecht en dus probeer ik jaarlijks langs te gaan.'

'Ik heb al heel lang geen vaste ergotherapeut meer. Als ik ergens zelf niet uitkom en bij een ergo beland,

Dat komt er dan weer bij, op de regelwerk-berg. Het is voor mij een kwestie van het hoofd boven water houden en het volhouden. Ik wil werken en mijn vrije tijd op een bepaalde manier invullen, dat kan alleen als ik die regeltaken erbij neem.'

#### *Waar krijg je positieve energie van?*

'Van alle dingen die wel kunnen! Van leuke dingen met vrienden, van zeilen en andere hobby's, van een goede samenwerking met een aanpasser die wel out of the box kan denken. En van mijn werk: ik wil graag bijdragen aan het zichtbaar maken van de groep patiënten met NMA in Nederland. Deze mensen moeten vindbaar en in beeld zijn, zodat er nieuwe behandelmethoden ontwikkeld worden, maar ook dat - tot het zover is - het leven zo leefbaar mogelijk gemaakt wordt. Als daar een stapje in vooruit gezet wordt, hoe klein ook, dan geeft mij dat energie en voldoening.'

#### *Wat wil je bereiken met dit interview?*

Ik wil graag bereiken dat hulpverleners begrijpen wat de consequenties zijn van een aandoening als de mijne, ook buiten de ziekte-gerelateerde fysieke problemen. Ze weten het wel, in theorie, maar realiseren zich vaak niet dat met name het regelwerk echt enorme vormen aanneemt in onze situatie, waar heel veel tijd en energie voor nodig is. De ondersteuning die we nodig hebben ontbreekt vaak, of is niet passend, terwijl dat het verschil maakt tussen meedoen en onzichtbaar worden.'

Voor meer informatie over de FSHD registratie:  
[www.FSHDregistratie.nl](http://www.FSHDregistratie.nl)

# Kauw- en slikproblemen bij kinderen met neuromusculaire aandoeningen

L. van den Engel-Hoek, M.H.J.C. van Gerven, M.L.J. Lagarde

Eten wordt meestal geassocieerd met sociale activiteiten en speelt daardoor een belangrijke rol in het dagelijks leven. Kauw- en slikproblemen hebben veel invloed op onze gezondheid en welbevinden. Slikken wordt traditioneel verdeeld in de (voorbereidende) orale, de faryngeale en oesofageale fase. Bij kinderen en volwassenen met neuromusculaire aandoeningen (NMA) komen kauw- en slikproblemen, ook wel bekend als dysfagie, veel voor.

Het team logopedie (voor kinderen en volwassenen) van het Radboudumc, afdeling Revalidatie, is betrokken bij de zorg en voert wetenschappelijk onderzoek uit met betrekking tot *oral motor problems* (problemen met kauwen, slikken en spraak) bij patiënten met NMA. Het wetenschappelijk onderzoek heeft zich in de afgelopen jaren gericht op een betere signalering en diagnostiek en daarnaast op het ontwikkelen van adequate adviezen en behandeling.

## PREVALENTIE VAN DYSFAGIE

In een studie bij volwassenen met NMA bleek rond 50% van de patiënten dysfagie te hebben. In een onlangs uitgevoerde studie (publicatie in voorbereiding) in Nederland bij 300 kinderen met verschillende spierziektes werd ook een prevalentie van dysfagie van rond de 50% gevonden. Van deze groep kinderen met een dysfagie bleek 60% kauwproblemen te hebben. Dit moet dus een belangrijk aandachtspunt in de praktijk zijn.

## SIGNALERING EN DIAGNOSE

In de afgelopen jaren heeft een groep logopedisten, betrokken bij kinderen met NMA, zich gebogen over de ontwikkeling en hantering van een aantal diagnostische instrumenten. Er werd ondermeer een korte screening voor de revalidatiearts ontwikkeld (zie figuur 1). Deze lijst bleek voldoende sensitief om kinderen tijdig te verwijzen voor nader logopedisch onderzoek naar kauw- en slikproblemen. Omdat veel

NMA progressief zijn, is het jaarlijks herhalen van deze screening belangrijk. Ook zijn er verschillende kwantitatieve testen ontwikkeld, die binnen de logopedische screening goed gebruikt kunnen worden.

## VERSCHILLENDE ZIEKTEBEELDEN

Dysfagie, met kenmerken als kauwproblemen, kokhalzen en verslikken, komt voor bij zowel kinderen met NMA als bij kinderen met een cerebrale parese (CP). De onderliggende oorzaken verschillen echter sterk. De dysfagie bij kinderen met CP wordt vooral gekenmerkt door coördinatieproblemen waardoor het slikken van dun-vloeibare voeding tot aspiratie kan leiden. Bij kinderen met NMA is zwakte van de orofaciale en faryngeale spieren het belangrijkste kenmerk, waardoor kauwen van vast voedsel en het doorslikken van dik vloeibaar of vast voedsel een probleem kunnen vormen. Het gevoel dat eten in de keel blijft hangen is ook een veel gehoorde klacht.<sup>1</sup>

Uit verschillende studies blijkt dat de orofaciale spierzwakte niet in dezelfde mate en op dezelfde manier voorkomt bij de verschillende NMA. Bij kinderen en volwassenen met SMA 2-3 zijn een beperkte kaakopening, een compensatoire teruggetrokken hoofdhouding en zwakte van de tongspieren verantwoordelijk voor kauw- en slikproblemen, die gekenmerkt worden door residu in de farynx na de slik.

Bij jongens en mannen met Duchenne vinden er dystrofische veranderingen van de orofaciale spieren plaats, meestal beginnend in de fase waarin ze niet meer lopen. Uit onderzoek met spierechografie is bekend dat de kauwspieren als eerste mee gaan doen, zich uitend in kauwproblemen: moeite met hard en taai voedsel en de noodzaak om eten klein te snijden of een toenemende duur van de maaltijden.<sup>2</sup> De afwijkende kaakstand kan het kauwen verder bemoeilijken. In de fase daarna ontstaan ook dystrofische veranderingen van de mondbodemspieren, waardoor slikproblemen kunnen ontstaan: moeite met orofaryngeaal transport van vast voedsel en het gevoel dat eten in de keel blijft hangen. In een latere fase (vaak op volwassen leeftijd) kan er pseudohypertrofie van de tong ontstaan. Daardoor wordt transport van voeding door de mond bemoeilijkt.

Bij kinderen met myotone dystrofie type 1 (MD I, congenitale en kindervorm) staan spierzwakte,

Dr. L. (Lenie) van den Engel-Hoek, logopediewetenschapper afdeling Revalidatie, Logopedie-kinderen, Radboudumc Nijmegen

M.H.J.C. (Marjo) van Gerven, logopedist afdeling Revalidatie, Logopedie-kinderen, Radboudumc Nijmegen

M.L.J. (Marloes) Lagarde MSc., logopediewetenschapper afdeling Revalidatie, Logopedie-kinderen, Radboudumc Nijmegen

respiratoire problemen en kauw- en slikproblemen op de voorgrond. Bij kinderen met de congenitale vorm (ziekte van Steinert) zijn er direct na de geboorte problemen met drinken door te weinig kracht. Een open mond en afwijkende stand van de kaak zijn vaak al vroeg aanwezig en bemoeilijken het kauwen. In een studie met tien kinderen met MD I zagen we met behulp van spierechografie dat bij acht kinderen de kauwspieren dun waren en een veranderde structuur hadden.<sup>3</sup> Bij deze kinderen moest het eten aangepast worden, omdat ze moeite hadden met kauwen en lang over een voeding deden.

De groepen kinderen met een congenitale myopathie of een mitochondriële aandoening laten veel variatie zien, waarbij de problemen sterk kunnen verschillen: van geen problemen tot een zeer ernstige dysfagie, waarvoor sondevoeding noodzakelijk is. Sterke vermoeibaarheid, zeker bij kauwen, is een bekend probleem bij kinderen met een mitochondriële aandoening.

#### THERAPIEMOGELIJKHEDEN

De behandeling van de kauw- en slikproblemen kent meerdere aspecten. Ten eerste is een goede voedings-toestand van belang. Daarvoor is samenwerking met de arts en een diëtist essentieel. Het samen zoeken naar geschikte voeding ('wat is er nodig, wat kan gegeten worden?') is een belangrijk uitgangspunt. Het vinden van een goede uitgangshouding (samen met de fysiotherapeut en ergotherapeut) en het behandelen van de vaak voorkomende afwijkende kaakstand (met een gespecialiseerde tandarts) benadrukken de noodzakelijke interdisciplinaire samenwerking. De logopedische behandeling zal zich vervolgens richten op compensatie en/of training. Omdat de dysfagie gezien wordt in de verschillende fases van het slikken en omdat de onderliggende oorzaken van de problemen verschillen per ziektebeeld, zijn patiëntgerichte (op maat), ziekte-specifieke adviezen van belang. Soms is het nodig om de consistentie van de voeding, de grootte van de bolussen of de hoeveelheid eten waarop gekauwd moet worden, aan te passen. Ook kan (aanvullende) sondevoeding een optie zijn. Het trainen van vaardigheden, zeker bij kinderen in de ontwikkeling, is een belangrijk onderdeel van de therapie. Drinken uit de fles, eventueel met een aangepaste speen, eten van de lepel en drinken uit een beker of rietje wordt dan geoefend en ouders krijgen adviezen over houding en manier van aanbieden. Voor kauwen is een stappenplan beschikbaar, dat ingezet kan worden als kauwen nog geleerd moet worden. Ook is bekend dat een laag-intensieve training, zoals kauwgom kauwen, de efficiëntie van het kauwen kan verbeteren. Dit *No Use is Disuse* principe werd in twee pilots onderzocht: jongens met Duchenne spierdystrofie en volwassenen met een mitochondriële aandoening. De uitkomsten

> *Figuur 1. Vragen screening door revalidatiearts dysfagie/dysartrie (onderdeel Logopedisch Instrument Neuromusculaire Aandoeningen - kinderen, LINMA-K). Bij 1 ja wordt geadviseerd om een logopedisch onderzoek uit te voeren.*

|   |        |
|---|--------|
| Komen longontstekingen/luchtweginfecties voor?                          | ja/nee |
| Is er sprake van verslikken/hoesten tijdens eten of drinken?            | ja/nee |
| Bestaat het gevoel dat eten blijft hangen in de keel?                   | ja/nee |
| Duren de maaltijden langer dan 30 minuten?                              | ja/nee |
| Wordt de voeding aangepast om het eten gemakkelijker te laten verlopen? | ja/nee |
| Zijn er problemen met het gebit (kaakopening, verzorging, stand)?       | ja/nee |
| Is er sprake van speekselverlies?                                       | ja/nee |
| Zijn er problemen met de verstaanbaarheid?                              | ja/nee |
| Vermindert de verstaanbaarheid gedurende de dag?                        | ja/nee |

laten zien dat deze kauwtraining een goede training is met positief effect op het kauwen.<sup>4,5</sup>

#### TAKE HOME MESSAGE

Kauw- en slikproblemen komen veel voor bij zowel volwassenen als kinderen met neuromusculaire aandoeningen. Tijdige signalering door de revalidatiearts en een gedegen logopedisch onderzoek moeten leiden tot adviezen op maat (voor ouders of de patiënt zelf) en training van de vaardigheden kauwen en slikken.

#### REFERENTIES

1. Engel-Hoek L van den, Groot IJM de, Swart BJM de, Erasmus CE. Feeding and Swallowing Disorders in Pediatric Neuromuscular Diseases: An Overview. *Journal of Neuromuscular Diseases* 2015;2:9.
2. Engel-Hoek L van den, Lagarde MLJ, Groot IJM de, Erasmus CE. Specification of dysphagia with oral muscle ultrasound in pediatric myotonic dystrophy type 1 Oral presentation European Society for Swallowing Disorders. Barcelona: 2017.
3. Engel-Hoek L van den, Groot IJM de, Sie LT, et al. Dystrophic changes in masticatory muscles related chewing problems and malocclusions in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* 2016;26:354-60.
4. Bruggen HW van, Engel-Hoek L van den, Steenks MH, et al. Fighting Against Disuse of the Masticatory System in Duchenne Muscular Dystrophy: A Pilot Study Using Chewing Gum. *J Child Neurol* 2015;30:7.
5. Kloppers R, Knuijt S, Weijenberg RAF, Groothuis JT, Janssen MCH, Engel-Hoek L van den. Mastication training in adult patients with mitochondrial diseases: an explorative study. submitted 2018.

#### Correspondentie

Lenie.vandenEngel-Hoek@radboudumc.nl



# 'Kwalitatief goede ALS-behandelteams'

K.J.J. IJsebaert-Nijens, E.T. Kruitwagen-van Reenen, A.M.C. Horemans, C.S. Scherphof

ALS is een zeldzame progressieve spierziekte, die leidt tot spierzwakte en verlamming. Jaarlijks worden gemiddeld 400 tot 500 mensen gediagnosticeerd met ALS. De gemiddelde levensverwachting is drie jaar. De kwaliteit van zorgverlening aan mensen met ALS wordt sterk bepaald door de behandeling en begeleiding vanuit ALS-behandelteams.

Om de kwaliteit van de ALS-behandelteams in kaart te brengen en te verbeteren werken Spierziekten Nederland, ALS Patients Connected, het ALS Centrum Nederland en de diagnosegebonden werkgroep neuromusculaire aandoeningen van de VRA (WNMA) samen aan het project: 'Kwalitatief goede ALS-behandelteams'. In dit project worden de individuele ALS-behandelteams door middel van enquêtes beoordeeld. De kwaliteit van de teams wordt inzichtelijk gemaakt voor patiënten door het keurmerk 'ALS Zorgnetwerk'.

Uit het rapport ALS ketenzorg uit 2013 zijn signalen gekomen dat de kwaliteit van de zorgverlening door de huidige ALS-behandelteams sterk uiteenloopt. Om een goed beeld te krijgen van de kwaliteit van de 42 ALS-behandelteams (figuur 1) zijn twee enquêtes uitgezet. Eén onder patiënten met ALS en één onder de ALS-behandelteams. Het doel van de enquêtes was enerzijds om inzicht te krijgen in hoe de zorg wordt ervaren door de patiënten en anderzijds hoe de zorg georganiseerd is binnen de ALS-behandelteams.

## KWALITEITSCRITERIA

Als basis voor het project zijn de kwaliteitscriteria voor ALS-behandelteams gebruikt. Deze zijn gebaseerd op het behandelkader neuromusculaire aandoeningen bij volwassenen (te vinden op de website van de VRA, onder Kwaliteit/Behandelkaders). Deze criteria zijn samen met de projectgroep, de revalidatieartsen en een focusgroep van patiënten meetbaar gemaakt en gerangschikt naar mate van belangrijkheid. De criteria voor het ALS Zorgnetwerk zijn terug te vinden op Revalidatie Kennisnet ([www.revalidatiekennisnet.nl](http://www.revalidatiekennisnet.nl)).

## BETROKKENHEID VAN DE ALS-BEHANDELTEAMS

Gedurende het hele project zijn revalidatieartsen, betrokken bij de revalidatiezorg voor ALS-patiënten, actief betrokken geweest.

De inbreng en feedback op de kwaliteitscriteria, die is gegeven door de revalidatieartsen, heeft geleid tot een enquête die een goed beeld geeft van de organisatie en kwaliteit van de zorg voor ALS-patiënten, zoals deze wordt geleverd door de ALS-behandelteams. De respons op de enquête was erg hoog. Van de 42 benaderde teams hebben 39 teams de enquête ingevuld. Deze grote respons en inbreng bij het project, geven weer hoe hoog de betrokkenheid is van de ALS-revalidatieteams en het belang dat gehecht wordt aan goede zorg voor patiënten met ALS.

## PATIËNTTEVREDENHEID

De patiëntenenquête heeft een respons opgeleverd van 505 bruikbare reacties. Dit is 34 procent van de benaderde patiënten.

De belangrijkste conclusie uit de enquêtes is dat het overgrote deel van de patiënten de zorg die geleverd wordt door hun ALS-behandelteam positief beoordeelt. Een kritische kanttekening bij dit resultaat is wel dat niet ieder ALS-behandelteam evenveel patiëntreacties heeft, dit hangt grotendeels samen

> *Figuur 1. ALS-behandelteams in Nederland.*



Drs. K.J.J. (Kirsten) IJsebaert-Nijens, projectmedewerker Kwaliteit van Zorg, Spierziekten Nederland, Baarn

Drs. E.T. (Esther) Kruitwagen-van Reenen, revalidatiearts UMC Utrecht  
Dr. A.M.C. (Anja) Horemans, hoofd Kwaliteit van Zorg, Spierziekten Nederland, Baarn

C.S. (Charlotte) Scherphof, projectmedewerker/onderzoeker Kwaliteit van Zorg, Spierziekten Nederland, Baarn

met de hoeveelheid patiënten die de ALS-behandelteams onder behandeling hebben.

De zorg die gegeven wordt door het ALS-behandelteam wordt gemiddeld beoordeeld met een 8,1. Slechts door kleine aantallen patiënten, verdeeld over verschillende ALS-behandelteams, werden verbeterpunten aangegeven. Eén verbeterpunt dat vaker door patiënten wordt genoemd in de enquêtes is het gemis van een proactieve houding van behandelaren ten opzichte van behandeling en aanvragen van hulpmiddelen.

Het maken, veranderen en nakomen van afspraken werd gemiddeld beoordeeld met een 8,2. Wel werd regelmatig als verbeterpunt gemeld dat het maken van afspraken via het planbureau niet altijd soepel verloopt en dat er niet altijd rekening wordt gehouden met andere afspraken.

Op de vraag of de patiënten hun ALS-revalidatieteam aan zouden aanbevelen bij andere patiënten werd door 93% van de mensen positief gereageerd.

Een opvallende discrepantie tussen de enquête voor de ALS-behandelteams en de patiënten-enquête bestaat op het gebied van de ondersteuning bij de aanvraag van hulpmiddelen. Vrijwel alle teams geven aan dat zij ondersteuning bieden bij het aanvraagproces en aanwezig zijn bij passingen. Dit wordt echter door de helft van de patiënten niet zo ervaren.

#### TERUGKOPPELING EN RAPPORTAGE

Als afronding van het project zijn voor alle ALS-behandelteams twee rapporten gemaakt. Eén rapport met de resultaten uit de enquête voor de ALS-behandelteams en één rapport met de resultaten uit de patiënten-enquêtes.

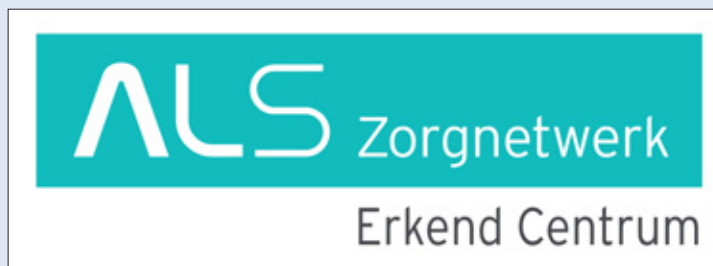
De rapporten die teruggekoppeld zijn aan de ALS-behandelteams, inclusief de verbeterpunten, zijn veelal positief ontvangen. Enkele teams zijn al aan de slag gegaan om de verbeterpunten te implementeren in hun huidige werkwijze.

De teams met veel verbeterpunten wordt een gesprek aangeboden. Een afvaardiging vanuit het ALS Centrum en Spierziekten Nederland gaan met deze ALS-behandelteams in gesprek; indien mogelijk wordt een verbetertraject afgesproken. Het team zal daar dan het komende jaar aan gaan werken. Deze gesprekken kunnen veel inzicht verschaffen in de oplossingen die teams zoeken om verbetering in de zorg te waarborgen.

#### KEURMERK ALS ZORGNETWERK

Om de kwaliteit van zorg van de individuele ALS-behandelteams inzichtelijk te maken voor patiënten, wordt aan de ALS-behandelteams met een goede

> *Figuur 2. Logo ALS Zorgnetwerk.*



kwaliteit van zorg het keurmerk ALS Zorgnetwerk gegeven (zie figuur 2). De teams die behoren tot het ALS zorgnetwerk worden weergegeven op de website van het ALS Centrum en samen met kwaliteitscriteria en patiëntbeoordelingen weergegeven op de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland. Op deze websites kunnen patiënten met ALS vinden waar de ALS-behandelteams te vinden zijn en hoe de kwaliteit van de teams wordt beoordeeld.

Er is gekozen om de ALS-behandelteams met minder dan vier verbeterpunten het keurmerk ALS Zorgnetwerk te geven. Na de evaluatie van de enquêtes heeft het merendeel van de ALS-behandelteams het keurmerk ALS Zorgnetwerk gekregen, namelijk 33 van de 39 teams.

#### CONCLUSIE

Het merendeel van de ALS-behandelteams levert een goede kwaliteit van zorg en krijgt het keurmerk ALS Zorgnetwerk. Ook blijkt dat patiënten met ALS zeer tevreden zijn over de revalidatiezorg die geboden wordt door de ALS-behandelteams.

Wel zijn er verbeterpunten die de aandacht blijven verdienen van de ALS-behandelteams. Deze liggen voornamelijk bij de onderwerpen: ondersteuning mantelzorger, klinimetrie, huisbezoeken, afstemming met de huisarts en de ondersteuning bij de aanvraag van hulpmiddelen.

De algemene rapporten behorende bij dit onderzoek zijn te vinden bij de documenten op Revalidatie Kennisnet ([www.revalidatiekennisnet.nl](http://www.revalidatiekennisnet.nl)) onder ALS Zorgnetwerk. Dit onderzoek is mede mogelijk gemaakt door Stichting ALS Nederland.

#### Correspondentie

[anja.horemans@spierziekten.nl](mailto:anja.horemans@spierziekten.nl)

# Richtlijn hereditaire motorische en sensorische neuropathie (HMSN)

V.C. Altmann, W. Wetzelaer, C. van Esch

Dit jaar is de richtlijn 'Operatieve behandeling van voet-, hand- en heupproblemen bij hereditaire motorische en sensorische neuropathie (HMSN)' gepubliceerd. Dit artikel beschrijft de hoofdpunten van de richtlijn voor revalidatieartsen.

Hereditaire motorische en sensorische neuropathie (HMSN), ook wel de ziekte van Charcot-Marie-Tooth (CMT) genoemd, is een erfelijke polyneuropathie die wordt gekenmerkt door spierzwakte en gevoelsstoornissen, die distaal meer uitgesproken zijn dan proximaal en waarbij de voeten/benen meer zijn aangedaan dan de armen/handen. De prevalentie van HMSN wordt geschat op 10 tot 40/100.000 inwoners. De ziekte wordt ingedeeld in verschillende typen:

- HMSN I (ook CMT 1 genoemd)
- Bij HMSN II (ook CMT 2 genoemd)
- Overige vormen van HMSN. Dit zijn zeldzame vormen van HMSN, de types III-VII en het X-gebonden type.

Het is voor de prognose en de te verwachten problemen van belang op de hoogte te zijn van het type bij een betreffende patiënt. Voor onderstaande behandelingen is het vooral van belang om uit te gaan van het functioneren van de patiënt.

## SYMPTOMEN

Spierzwakte in de spieren van voeten, onderbenen en handen staan op de voorgrond bij HMSN. Ten gevolge van de spierzwakte van de intrinsieke musculatuur treden vaak vormafwijkingen op aan de voeten en minder frequent aan de handen. Dit draagt bij aan de achteruitgang in het functioneren en toenemende beperkingen in het dagelijks leven. Ook kunnen patiënten met HMSN last hebben van distale gevoelsstoornissen, zowel verminderde proprioceptie als verminderd gevoel voor temperatuur en pijn. Een groot deel van de patiënten ervaart pijn en vermoeidheidsklachten. De ziekte heeft ook psychosociale impact op de levens van mensen met HMSN.

## ADVIEZEN VOOR DE REVALIDATIEBEHANDELING Voetklachten

Voetklachten komen veel voor bij mensen met HMSN en leveren een belangrijke bijdrage aan beperkingen die zij ervaren. In tabel 1 staan de meest voorkomende voetproblemen bij mensen met HMSN.

> *Tabel 1: Veelvoorkomende voetklachten bij mensen met HMSN en de biomechanische componenten die direct bijdragen aan deze klachten. NB Indirecte klachten zijn niet beschreven.*

| Klacht                               | Component (de bijdragende componenten staan per klacht in volgorde van belangrijkheid) |
|--------------------------------------|--|
| Pijn (aan de voet)                   | Voetvorm; passieve beweeglijkheid van de gewrichten                                    |
| Drukplekken (aan de voet)            | Voetvorm; passieve beweeglijkheid van de gewrichten; sensibilliteit                    |
| Instabiliteit tijdens staan en lopen | Voetvorm; passieve beweeglijkheid van de gewrichten; sensibilliteit; kracht            |
| Struikelen                           | Voetvorm; sensibilliteit; kracht   |
| Vallen                               | Voetvorm; passieve beweeglijkheid van de gewrichten; sensibilliteit; kracht            |
| Geen draagbare schoenen              | Voetvorm   |
| Beperkte loopafstand                 | Voetvorm; sensibilliteit; kracht   |

## Conservatieve behandeling

Bij voetklachten kan de revalidatiearts, al dan niet in samenwerking met de fysiotherapeut, de ergotherapeut, de schoentechnicus en de instrumentmaker een conservatieve behandeling inzetten zoals training, hulpmiddelen, schoenen of orthesen. Daarnaast kan de revalidatiearts nagaan of conservatieve maatregelen in het verleden tot het gewenste resultaat hebben geleid. Het is van belang om conservatieve

Dr. V.C. (Viola) Altmann, revalidatiearts Sint Maartenskliniek

Drs. W. (Wim) Wetzelaer, revalidatiearts Adelante locatie Viecuri

C. (Charlotte) van Esch MSc, medewerker Kwaliteit van zorg Spierziekten Nederland

opties *parallel* af te wegen met operatieve opties en niet alleen na elkaar. Afhankelijk van de problemen en de voorkeur van de patiënt, hebben beide voor- en nadelen. Vraag bij twijfel advies aan een gespecialiseerd team (zie onderstaand).

*Wanneer zijn operaties aan de voeten geïndiceerd bij een patiënt met HMSN?*

Volg de biomechanische componenten van de voet (zie tabel 1) in de tijd om de mate van progressie na te kunnen gaan en de juiste behandeling (conservatief en operatief) te bepalen. De combinatie van stoornissen van functie (voetvorm, sensibiliteit, kracht en passieve beweeglijkheid) bepaalt wat de meest geschikte samenstelling van chirurgische procedures is.

De indicatiestelling voor een chirurgische procedure vindt bij voorkeur plaats in een multidisciplinair team. Hiervan maken in ieder geval de orthopedisch chirurg, gespecialiseerd in voet- en enkelchirurgie, en een revalidatiearts met ervaring op het gebied van gangbeeldanalyse en conservatieve behandeling van HMSN, deel uit.



*Wat kan een patiënt verwachten van operatieve behandeling van voetklachten?*

De patiënt dient te worden voorgelicht over het te verwachten resultaat van een voetoperatie bij HMSN:

- de operatie resulteert doorgaans in een stabiele, plantigraad belastbare voet;
- pijn kan worden verminderd door een operatie, mits de pijn biomechanisch veroorzaakt wordt;
- er kan een betere balans zijn tijdens staan en lopen na de operatie;
- de voet wordt makkelijker te beschoeien;
- er is onvoldoende informatie beschikbaar om te voorspellen of andere functionele maten door een voetoperatie zullen verbeteren (bijvoorbeeld loopsnelheid en afstand).

*Operatieve behandeling en nazorg*

Het is belangrijk voor een optimaal resultaat dat voetoperaties bij mensen met HMSN uitgevoerd worden door een (orthopedisch) chirurg gespecialiseerd

in voet- en enkelchirurgie, met kennis van en ervaring met chirurgische procedures bij patiënten met HMSN. Omdat revalidatieartsen patiënten doorgaans langer vervolgen dan orthopeden, kan het wenselijk zijn dat zij de langetermijnresultaten van een voetoperatie evalueren. Er is op dit moment nog geen specifieke, gevalideerde methode om dit te doen. In ieder geval dienen zowel technische uitkomstmaten (passieve en actieve range of motion, foto's, röntgenfoto's) als functionele uitkomstmaten (vragenlijsten over dagelijks functioneren, testen voor loopvaardigheid, eventueel gangbeeldanalyse) van de operatie vervolgd te worden.

### Handklachten

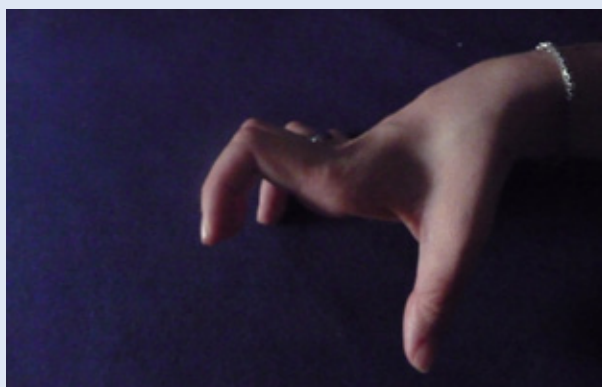
Ten gevolge van de spierzwakte treden soms vormafwijkingen op aan de handen. De klauwhand is kenmerkend, maar komt niet frequent voor. Tezamen met het krachtverlies en de gevoelsstoornissen leidt dit tot een beperkte handfunctie.

*Wanneer en voor welke patiënten (bij welke handfunctie) is chirurgische behandeling zinvol?*

Afhankelijk van de aard en de ernst van de handproblemen, kan de revalidatiearts verwijzen naar een (plastisch) chirurg voor ingrepen om de handfunctie te verbeteren. In tabel 2 staan de categorieën afwijkingen van de hand bij HMSN beschreven en de mogelijke behandelopties.

Geef bij de eerste symptomen van een beperkte handfunctie (type B of type C uit tabel 2) voorlichting over de mogelijkheid om bij toenemende beperkingen van de handfunctie te verwijzen naar de handchirurg om operatieve mogelijkheden te bespreken. Indien nodig kan ook worden verwezen naar een handtherapeut.

Voor de functie van de hand zijn drie grepen het belangrijkste. Dit zijn de pincetgreep, driepuntsgreep en cilindergreep. Om bij HMSN de handfunctie wat deze grepen betreft te verbeteren, tracht men meestal operatief de functie van de duim te verbeteren door meerdere aspecten te verbeteren (oppositie, adductie en stabiliseren dig II) naast een eventuele correctie van de klauwhand.





&gt; Tabel 2: Indeling handproblematiek en bijbehorende risico's, beperkingen en behandel mogelijkheden

| Cat. | Gevolgen voor hand  | Functieverlies*  | Risico's op contracturen  | Grepen die worden beperkt                              | Chirurgie   |
|------|---|--|---|--|---|
| A    | Hand met normale functie  | geen tot weinig krachtverlies van intrinsieke musculatuur                                  | minimaal  | -  | geen chirurgie  |
| B    | Hand met parese en normale functie aangaande grepen   | krachtverlies van intrinsieke en soms extrinsieke spieren                                  | risico op contracturen, langzaam?   | -  | geen chirurgie  |
| C    | Hand met parese en normale functie aangaande onbelaste grepen, bij krachtige lateraal-greep blijkt parese oppositie en eerste dorsale interosseus | disbalans intrinsieke en extrinsieke spieren rondom duim                                   | risico op contractuur CMC1 en 1e web  | oppositiegrep, driepuntsgrep, pincetgrip               | orthese te overwegen<br>chirurgie te overwegen  |
| D    | Hand met parese en abnormale functie aangaande grepen, in combinatie met corrigeerbare klauwstand   | uitgesproken krachtverlies intrinsieke en extrinsieke spieren met (neiging tot) klauwstand | risico op contractuur CMC1 en 1e web, risico van contractuur MCP-/PIP-gewrichten  | oppositiegrep, driepuntsgrep, pincetgrip, cilindergrip | orthese te overwegen<br>chirurgie te overwegen  |
| E    | Hand met niet corrigeerbare contracturen, dat wil zeggen normale positie niet haalbaar  | uitgesproken krachtverlies intrinsieke en extrinsieke spieren met klauwstand               | risico op contractuur CMC1 en 1e web, risico voor contractuur MCP-/PIP-gewrichten | oppositiegrep, driepuntsgrep, pincetgrip, cilindergrip | chirurgie te overwegen, mogelijk wordt de indicatiestelling beperkt door contracturen |
| F    | Hand met volledige paralyse, wel soepel, normale positie passief haalbaar   | uitgesproken krachtverlies intrinsieke en extrinsieke spieren                              | risico op contractuur CMC1 en 1e web, risico voor contractuur MCP-/PIP-gewrichten |  | geen chirurgie overwegen, geen opties voor peestranspositie                           |

\*Sensibiliteitsverlies kan steeds een rol spelen, neemt meestal toe met de ernst en duur van HMSN.

#### Wanneer is welk type handorthese zinvol?

Een handorthese kan helpen bij de behandeling van disfunctioneren van de hand of pols. Afhankelijk van de klachten kan deze de hand laten rusten of juist nog aanwezige mogelijkheden beter ondersteunen. Er zijn verschillende orthesen mogelijk. Specifiek voor HMSN-patiënten is er een tweedeling in de keuzemogelijkheden:

1. duim oppositieorthesen.
  - met een verlies van de driepuntsgrep en pincetgrip door oppositiezwakte om de deze grepen te verbeteren.
  - om het effect van een voorgenomen operatie ter verbetering van de oppositie van de duim te beoordelen.
2. orthesen voor het tegengaan van klauwstand (zoals bijvoorbeeld Knuckle bender-orthese) of voor de preventie/vermindering van flexiecontracturen van de PIP-gewrichten.

#### Wanneer is screening van heupdysplasie geïndiceerd?

Bij HMSN-patiënten komt heupdysplasie frequenter voor dan onder de gehele bevolking. De beginleeftijd is variabel, maar bij de ernstiger vormen ontstaan de

heupproblemen eerder.

Het is belangrijk dat revalidatieartsen die (jonge) patiënten met HMSN behandelen, bedacht zijn op het bestaan en het mogelijk ontwikkelen van heupdysplasie bij deze specifieke patiëntengroep. Een goede follow-up van kinderen en jonge adolescenten met HMSN is nodig om de developmentale heupdysplasie tijdig op te sporen en tijdig te verwijzen naar een orthopedisch chirurg. Heupoperaties bij mensen met HMSN dienen te worden uitgevoerd door een orthopedisch chirurg gespecialiseerd in bekkenchirurgie met kennis en ervaring op het gebied van HMSN. Voor volwassenen met HMSN geldt dat tenminste een éénmalige screening op heupdysplasie wordt aanbevolen.

#### Volledige richtlijn

De richtlijn is gepubliceerd op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl) en [www.richtlijndatabase.nl](http://www.richtlijndatabase.nl).

#### Correspondentie

[charlotte.van.esch@spierziekten.nl](mailto:charlotte.van.esch@spierziekten.nl)

## Patiënten bepalen prioriteiten in behandeling

# Richtlijn voor facioscapulohumerale dystrofie (FSHD)

J.T. Groothuis, R.O. van Vliet, A.C.H. Geurts, C. van Esch en N.B.M. Voet; namens de FSHD richtlijn werkgroep

De multidisciplinaire behandelrichtlijn voor de spierziekte facioscapulohumerale dystrofie (FSHD) is in mei 2018 gepubliceerd en is tot stand gekomen door samenwerking van Spierziekten Nederland met het FSHD expertisecentrum. De richtlijn richt zich op de meest voorkomende problemen bij volwassen FSHD-patiënten (18 jaar en ouder).

Het bijzondere in de ontwikkeling van de FSHD richtlijn is dat tijdens alle fases patiënten zeer nauw betrokken zijn geweest. Een patiëntvertegenwoordiger was lid van de werkgroep en drie anderen waren adviseur. Er is samen met de patiënten een knelpuntenanalyse opgesteld en de vijf belangrijkste knelpunten vormden de basis voor deze beknopte richtlijn. Het resultaat is een 'light' uitvoering die veel handzamer is geworden dan een volledige richtlijn. Toch staat alles erin wat patiënten echt belangrijk vinden: de behandeling van pijn en vermoeidheid, communicatie- en mobiliteitsproblemen en de coördinatie van zorg. De reacties van patiënten en behandelaars zijn zeer positief. Daarmee kan deze aanpak model staan voor verdere richtlijnontwikkeling bij andere (zeldzame) ziekten.

### KENMERKEN VAN FSHD

FSHD is een zeldzame, langzaam progressieve, autosomaal dominante erfelijke spierziekte. Er zijn twee typen FSHD (FSHD1, > 95%, en FSHD2) die niet te onderscheiden zijn in ernst en beloop. Spierzwakte is het belangrijkste kenmerk van FSHD maar ook verschijnselen van vermoeidheid en pijn, ademha-

lings- en gehoorproblemen kunnen voorkomen. FSHD komt in het begin vooral tot uiting in de spieren van het gezicht (facies), rond het schouderblad (scapula) en in de bovenarmen (humeri). Later volgen mogelijk ook de voetheffers, de buik- en bekkenspieren en de spieren van heup en bovenbeen. De eerste verschijnselen kunnen op elke leeftijd optreden waardoor ook kinderen de ziekte kunnen hebben. Er bestaat enige variatie in de volgorde waarin spieren verzwakt raken en de ernst van de spierzwakte, binnen en tussen families. Daardoor kan FSHD zich op veel manieren manifesteren en is de herkenning van deze ziekte niet altijd eenvoudig. Desondanks ervaren veel patiënten vergelijkbare beperkingen.

Uiteindelijk raakt ongeveer 20% van de patiënten ouder dan vijftig jaar rolstoelafhankelijk en krijgt een zeer klein aantal zwakte van de ademhalingsspieren.

In de praktijk blijkt herkenning en erkenning van de klachten van FSHD-patiënten en multidisciplinaire behandeling ervan niet altijd plaats te vinden. Zowel patiënten als zorgverleners zijn niet altijd op de hoogte van de behandelmogelijkheden en FSHD-patiënten passen zich vaak ongemerkt aan de langzame achteruitgang aan. Mogelijk zullen zij pas bij onoverkomelijke problemen bij de revalidatiearts aankloppen.

### WAT IS DE OPTIMALE STRATEGIE VOOR DE DIAGNOSTIEK, BEHANDELING EN BEGELEIDING VAN PIJN BIJ PATIËNTEN MET FSHD?

Ongeveer 80% van de FSHD-patiënten ervaart chronische pijn in met name de lage rug, benen, schouders, heupen en nek. Daarom wordt geadviseerd om bij elk consult pijn te inventariseren met behulp van de *Numeric Rating Scale* (NRS, 0-10) en het onderscheid in type pijn (nociceptieve of neuropathische pijn en centrale sensitivatie). Volg voor de behandeling de NHG-standaard Pijn (pijn ladder van de WHO) en de Zorgstandaard Chronische pijn, behalve voor de behandeling van schouderpijn. *Graded exposure* wordt afgeraden voor FSHD-patiënten in verband met risico op overbelasting. Raadpleeg het FSHD

Dr. J.T. (Jan) Groothuis, revalidatiearts, afdeling Revalidatie, Radboudumc, Nijmegen; Medisch adviseur diagnose werkgroep FSHD, Spierziekten Nederland

Drs. R.O. (Reinout) van Vliet, revalidatiearts, Roessingh Centrum voor Revalidatie, Enschede

Prof. dr. A.C.H. (Sander) Geurts, hoogleraar revalidatiegeneeskunde, afdeling Revalidatie, Radboudumc, Nijmegen

C. (Charlotte) van Esch MSc, medewerker Kwaliteit van zorg Spierziekten Nederland, Baarn.

Dr. N.B.M. (Nicole) Voet, revalidatiearts, afdeling Revalidatie, Radboudumc, Nijmegen; revalidatiecentrum Klimmendaal, Arnhem

## &gt; ACTUEEL

expertisecentrum in het Radboudumc voor adviezen rondom schouderpijn (bijvoorbeeld coördinatie-training). Behandel de FSHD-patiënt met pijn bij voorkeur in een spierziektorevalidatieteam.

### WAT IS DE OPTIMALE DIAGNOSE- EN BEHANDELSTRATEGIE VOOR VERMOEIDHEIDSKLACHTEN (CONDITIE, BEWEGING, DUURBELASTING) BIJ PATIËNTEN MET FSHD?

Ernstige vermoeidheid komt voor bij meer dan 60%, vraag daarom bij elk consult naar vermoeidheidsklachten met gestandaardiseerde meetinstrumenten zoals de NRS, de subschaal *fatigue* van de *Checklist Individual Strength* (CIS-fatigue) of de Verkorte Vermoeidheidsvragenlijst (VVV). Wees alert op fysieke inactiviteit als mogelijke oorzaak. Bij ernstige vermoeidheidsklachten kunt u (een combinatie van) de volgende behandelingen overwegen:

- Cognitieve gedragstherapie; richt zich op factoren die vermoeidheid in stand kunnen houden en kan een fysiek actieve levensstijl bevorderen.
- Aerobe training voor het verminderen van fysieke inactiviteit lijkt essentieel in het optimaliseren van ervaren vermoeidheid bij FSHD-patiënten. Stem de training af op de mogelijkheden van de patiënt, eventueel in overleg met het FSHD-expertisecentrum.

### WAT IS DE OPTIMALE BEHANDEL- EN BEGELEIDINGS-STRATEGIE VOOR PROBLEMEN OP HET GEBIED VAN MOBILITEIT BIJ PATIËNTEN MET FSHD?

FSHD-patiënten hebben een vergrote kans op vallen en mobiliteit- en balansproblemen zijn het gevolg van afgenomen spierkracht van de romp, het bekken en de onderste extremiteiten. Pijn en vermoeidheid kunnen de mobiliteit en balans verder verslechteren. Geadviseerd wordt om jaarlijkse klinimetrie uit te voeren, bijvoorbeeld met de zes minuten of tien meter looptest, de *Berg Balance Scale* en de *Timed-up-and-go-test*. Vraag specifiek naar de frequentie, het mechanisme en de omstandigheden van struikelen en vallen en besteed daarbij aandacht aan de invloed van vermoeidheid (duurbelasting). Overweeg bij een verhoogd valrisico een kortdurende val(preventie)training. Vooral bij verdenking op *disuse* kan krachttraining van niet-aangedane spieren of rompstabiliteitstraining worden overwogen voor optimale compensatie van lopen en balans. Indiceer in het geval van balansproblemen of ter compensatie van beenspierzwakke een loophulpmiddel om de veiligheid en loopafstand te vergroten. Overweeg in overleg met de patiënt een enkel-voetorthese (EVO) voor het compenseren van voethefferszwakte. Maak zoveel mogelijk gebruik van lichtgewicht, dynamische EVO's om afzetkracht te behouden. Overweeg een stijvere EVO met anterieure afsteuning en *energy*



Aerobe training voor het verminderen van fysieke inactiviteit lijkt essentieel in het optimaliseren van ervaren vermoeidheid bij FSHD-patiënten.

*conservation-principe* indien er sprake is van ernstige afzetzwakte. Bepaal het nut van een (dynamisch) thoracolumbaal korset bij functioneel beperkende rompspierzwakke.

Scapulaire dyskinesie (een afwijkende stand en beweging van de schouderbladen) behoort tot de meest opvallende klinische kenmerken van FSHD en kan leiden tot schouderproblemen en pijn die het dagelijks leven negatief beïnvloeden. Coördinatie-training van het scapula tijdens functioneel gebruik van de arm kan hiervoor worden ingezet. Taped of gebruik van specifieke schouderbraces kan pijnvermindering geven, met name als er sprake is van glenohumerale subluxatie.

### HOE KUNNEN PATIËNTEN MET FSHD OPTIMAAL WORDEN ONDERSTEUND OP HET GEBIED VAN DE COMMUNICATIE (PRIVÉ, WERK, ZORG)?

FSHD-patiënten ondervinden regelmatig problemen op het gebied van (non-)verbale communicatie, onder andere door een verminderde articulatie en mimiek en een veranderde lichaamshouding. Vraag daarom bij elk consult expliciet naar deze mogelijke communicatieproblemen. Maak de eventuele beperkingen die patiënten hierdoor kunnen ervaren bespreekbaar en verwijs indien nodig naar de psycholoog of maatschappelijk werker. Verifieer de boodschap en check de interpretatie van de patiënt regelmatig tijdens het gesprek. Verwijs, wanneer spraak- of slikproblemen ontstaan, naar een in spierziekten gespecialiseerde logopedist.

### WAT IS DE OPTIMALE ORGANISATIE VAN DE ZORG RONDOM PATIËNTEN MET FSHD?

Voor een proactief en optimaal ondersteunend beleid hebben FSHD-patiënten baat bij een *coördinator van*

de zorg: één centrale zorgverlener met specifieke expertise van FSHD die de progressie in de gaten houdt, het zorgaanbod coördineert en de kwaliteit van de zorg en het zorgproces bewaakt. In de diagnostische fase is dit in de meeste gevallen de neuroloog en in de behandelingsfase vaak de revalidatiearts.

**Eigen regie van de patiënt**

Onderstaande adviezen voor de coördinator van de zorg gaan altijd in overleg met de patiënt. Het kunnen behouden van de eigen regie is essentieel voor veel FSHD-patiënten en staat idealiter centraal in de behandeling.

*Coördinatie van de zorg in de diagnostische fase*

De neuroloog of klinisch geneticus laat DNA-onderzoek uitvoeren ter bevestiging van de diagnose die gesteld is op basis van (familie-)anamnese en lichamelijk onderzoek. Ook als er (nog) geen duidelijke beperkingen zijn, verwijst de neuroloog de patiënt in het eerste jaar na het stellen van de diagnose naar het:

- FSHD expertisecentrum voor kennismaking, uitleg over onderzoek en, indien gewenst, opname in de FSHD-registratie. In overleg met de patiënt

plant het expertisecentrum eens per jaar of twee jaar een controlebezoek in voor adviezen over functiebehoud.

- Spierziekterevalidatieteam voor reguliere zorg en wanneer nodig poliklinische revalidatiebehandeling.

Bij complexe problematiek kan het FSHD expertisecentrum adviseren of de multidisciplinaire behandeling op zich nemen.

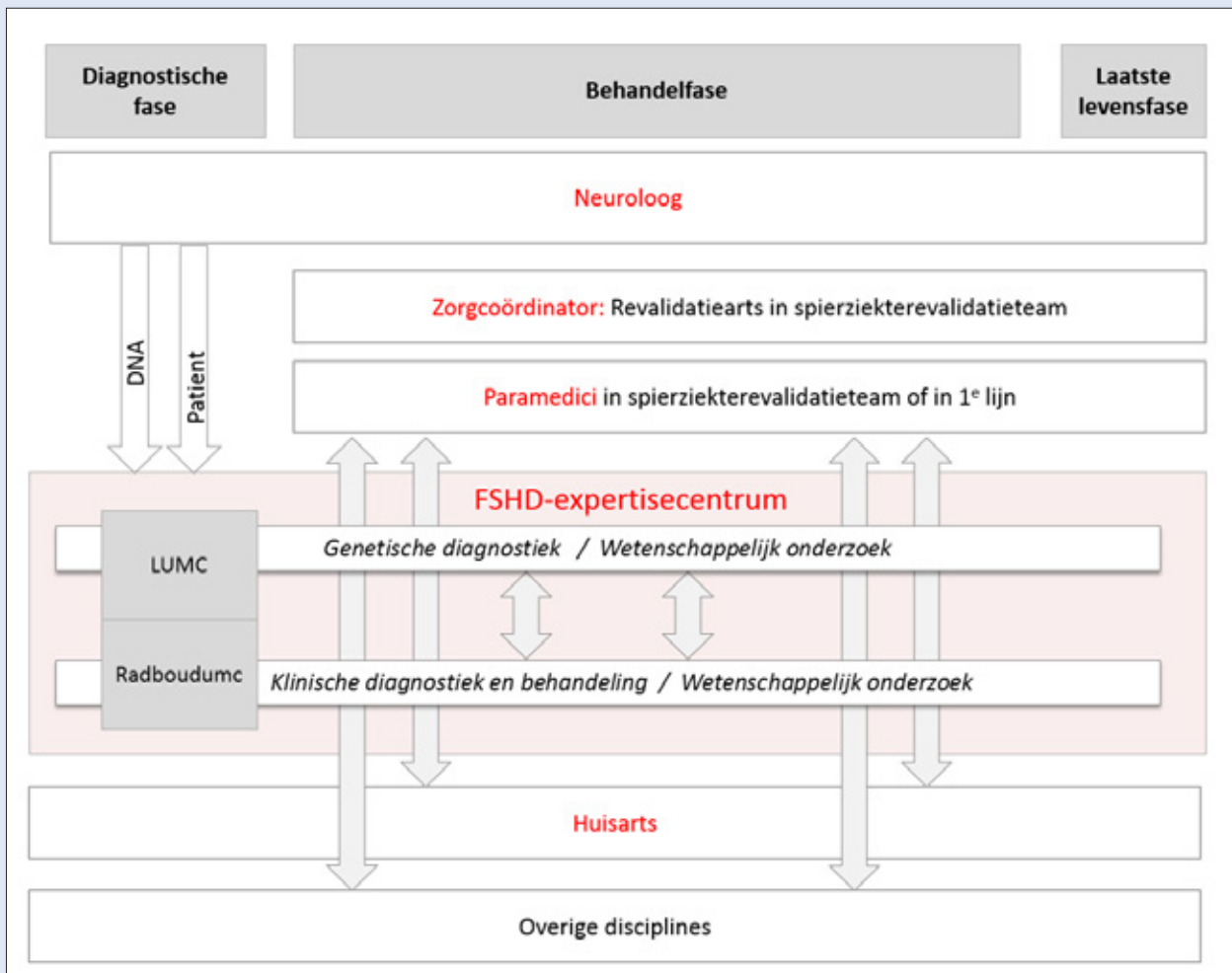
*Coördinatie van de zorg in de behandelingsfase*

Bij voorkeur is dit de revalidatiearts van een spierziekterevalidatieteam, maar kan ook de neuroloog of revalidatiearts van het FSHD expertisecentrum zijn. De coördinator stemt met patiënt en zorgverleners af wat zijn taken zijn en hoe vaak vervolgbezoek nodig is. Voor de patiënt is duidelijk hoe hij de coördinator kan bereiken wanneer er vragen zijn.

Kerntaken van de coördinator van de zorg zijn:

- Signaleren van medische problemen zoals spierzwakte, vermoeidheid, pijn, beperkingen door verminderde communicatie en eventuele cardiale en respiratoire klachten.
- Consulteren, indien noodzakelijk, van bijvoorbeeld neuroloog, cardioloog, long-, kno- of

> Figuur 1.





## &gt; ACTUEEL

- oogarts (met kennis van FSHD).
- Consulteren van het FSHD expertisecentrum bij twijfel over de (genetische) diagnose of behandeling en bij complexe problematiek.
- Op indicatie starten van behandeling binnen het spierziekterevalidatieteam of in de eerste lijn waar mogelijk. Bij psychosociale problemen laagdrempelig verwijzen naar psycholoog of maatschappelijk werker met ervaring met spierziekten.
- Afstemmen van het zorgaanbod van het spierziekterevalidatieteam met die van het FSHD expertisecentrum. Overleggen wie wat doet (testen, behandeling en begeleiding) en elkaar en de patiënt informeren.
- Expliciet adviseren en informeren van de huisarts en andere eerstelijns behandelaars.

Deze richtlijn is tot stand gekomen met subsidie van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars verleend in het kader van het project 'Zorg voor Zeldzaam'.

Op basis van de richtlijn zijn er verschillende producten ontwikkeld:

- Brochure en e-learning voor patiënten
- Informatie voor de revalidatiearts

- Informatie voor de fysiotherapeut
- Informatie voor de huisarts
- Informatie voor de bedrijfsarts
- Checklist veel voorkomende problemen bij FSHD

**Meer informatie**

- Alle brochures zijn te downloaden via [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl).
- De richtlijn Fascioscapulohumerale dystrofie (FSHD) is te raadplegen via [www.richtlijndatabase.nl](http://www.richtlijndatabase.nl) en te downloaden via [https://www.spierziekten.nl/fileadmin/user\\_upload/VSN/documenten/Hulpverlenersinformatie/Richtlijnen/RO35-RichtlijnFSHD-2018.pdf](https://www.spierziekten.nl/fileadmin/user_upload/VSN/documenten/Hulpverlenersinformatie/Richtlijnen/RO35-RichtlijnFSHD-2018.pdf)

**Correspondentie**

[charlotte.van.esch@spierziekten.nl](mailto:charlotte.van.esch@spierziekten.nl)

## Gezamenlijk optrekken met patiëntenorganisatie

De patiëntenorganisatie Spierziekten Nederland en de revalidatieartsen en behandelaars van de spierziekten revalidatieteams werken al veel jaren intensief samen aan verbetering van de zorg voor mensen met een spierziekte. Regelmatig zit men met patiënten om tafel. Aandachtspunten in de revalidatiezorg worden zowel vanuit het perspectief van de revalidatiearts/ behandelaars als vanuit het perspectief van de patiënt besproken en met respect voor elkaars kennis wordt gezocht naar weloverwogen oplossingsrichtingen.

Dit heeft de afgelopen jaren geleid tot veel concrete producten. Zo zijn meerdere richtlijnen ontwikkeld en is kwaliteitsbeleid in de vorm van een behandelkader vastgesteld. Dit kwaliteitsbeleid is recent getoetst voor de spierziekte ALS. Ook heeft de samenwerking geleid tot intensieve betrokkenheid van artsen en therapeuten bij patiëntenvoorlichting. Revalidatieartsen

en therapeuten zijn inhoudelijk betrokken bij de patiëntenbrochures die Spierziekten Nederland ontwikkelt en geven gedurende het jaar regelmatig voorlichting aan patiënten. Revalidatieartsen geven aan dat het directe patiëntencontact tijdens deze patiëntendagen hen ook de nodige extra informatie oplevert.

De samenwerking met Spierziekten Nederland wordt structureel vormgegeven via de VRA-werkgroep neuromusculaire aandoeningen (WNMA), de kerngroep fysio- en ergotherapeuten en de werkgroep diëtisten voor spierziekten van de Diëtisten Vereniging Nederland. De VRA werkgroep bestaat uit een netwerk van ongeveer 80 revalidatieartsen en Spierziekten Nederland. Er is drie keer per jaar een bijeenkomst waarbij kennis wordt uitgewisseld en actuele onderwerpen worden besproken.

# Richtlijn Spinale Musculaire Atrofie (SMA) type 1

H.J.M. Hijdra, M. Verhoef, C. van Esch

Binnenkort verschijnt de richtlijn SMA type 1. De richtlijn is opgesteld op initiatief van Spierziekten Nederland in samenwerking met de VRA. Spinale musculaire atrofie (SMA) is een zeldzame aandoening van de motorische zenuwcellen. Kinderen met de ernstige (baby)vorm SMA type 1 kunnen al in hun eerste levensjaar komen te overlijden. Naast eventuele medicatie is ondersteuning door een multidisciplinair (spierziekte)team essentieel voor een goede kwaliteit van leven. De kinderrevalidatiearts heeft hierin een zeer belangrijke rol. Dit artikel beschrijft de belangrijkste adviezen uit de richtlijn voor de kinderrevalidatiearts.

## ACHTERGRONDINFORMATIE

SMA is een erfelijke neuromusculaire aandoening (autosomaal recessief, ouders zijn drager), die wordt veroorzaakt door degeneratie van de motorische voorhoorncellen in het ruggenmerg en de hersenstam. Al op zeer jonge leeftijd kan spierzwakte ontstaan, met name in de proximale arm- en beenspieren, de ademhalingsspieren en de axiale musculatuur (houdingsspieren). Sommige spieren zoals het middenrif blijven relatief gespaard.

## Verschillende typen

Een belangrijk kenmerk van SMA is de grote variatie in ernst. Een aantal typen wordt onderscheiden (zie tabel 1).

## ENKELE FEITEN

**Incidentie** - In Nederland worden ongeveer zo'n 15-20 kinderen per jaar geboren met SMA. Ongeveer de helft van deze kinderen heeft SMA type 1.

**Oorzaak** - De ziekte wordt veroorzaakt door een homozygote deletie van het survival motor neuron 1 (SMN-1)-gen op chromosoom 5(q), leidend tot een verlies aan motorische voorhoorncellen. Een 'reserve'-gen, SMN-2, dat slechts van SMN-1 verschilt door het ontbreken van exon 7, kan een (klein) deel van de productie van het SMN-eiwit overnemen. Het aantal functionele SMN-2-kopieën bepaalt daar-

door in hoge mate de ernst van de ziekte.

**Diagnose** - Het vaststellen van een deletie in het SMN-1-gen (in het UMCG, UMCU) is de gouden standaard voor diagnostiek.

**Progressie en verloop** - de ernst van de ziekte en hoe snel de functies achteruitgaan, verschilt voor de verschillende typen SMA. De levensverwachting hangt onder meer af van betrokkenheid van de ademhalingsspieren.

## MEDICIJNONTWIKKELINGEN

Begin 2017 is medicatie op de Europese markt toegelaten tegen SMA die het ziekteproces kan vertragen en in sommige gevallen vooruitgang van de situatie laat zien. Dit nieuwe middel, Nusinersen (Spinraza®), is het eerste medicijn gericht op behandelen van SMA. Dit medicijn, een antisense oligonucleotide, richt zich op het SMN-2 gen en zorgt ervoor dat SMN-2 efficiënter gaat werken om zo meer SMN-eiwit te maken in de cellen van het lichaam. Dat moet leiden tot een verbetering van de symptomen. Sinds augustus 2018 wordt Nusinersen in Nederland vergoed vanuit de basisverzekering voor kinderen met SMA in een beperkte leeftijdsgroep. Voor de overige groep patiënten komt het middel mogelijk ook beschikbaar, maar dan in het kader van een onderzoek. Helaas leidt ook Nusinersen niet tot genezing. Niet voor iedereen heeft Nusinersen eenzelfde gunstig effect en zelfs als de medicatie aanslaat, zal verdere (ondersteunende) behandeling levenslang nodig blijven.

Voor de komende jaren is het streven dat medicatie zoals Nusinersen beschikbaar zal komen voor steeds meer mensen met SMA en dat meer bekend wordt over de langetermijneffecten, ook bij oudere kinderen en volwassenen. Na Nusinersen zitten nog andere medicijnen in de wetenschappelijke pijplijn, waaronder genterapie. Met de tijd zal meer duidelijkheid komen over de werking van deze middelen en beschikbaarheid voor patiënten.

## ADVIEZEN VOOR DE REVALIDATIEBEHANDELING

Onderstaande behandeladviezen komen uit de richtlijn SMA type 1 en zijn bedoeld voor de kinderrevalidatiearts.

Drs. H.J.M. (Helma) Hijdra, kinderrevalidatiearts, Radboudumc, Nijmegen  
 Dr. M. (Marjolein) Verhoef, kinderrevalidatiearts, Wilhelmina  
 Kinderziekenhuis, Utrecht  
 C. (Charlotte) van Esch MSc, medewerker Kwaliteit van zorg, Spierziekten  
 Nederland, Baarn

&gt; Tabel 1. Verschillende typen van SMA.

| SMA type | Debuut        | Mijlpaal       | Frequentie | Enkele kenmerken (bij afwezigheid van medicamenteuze behandeling)   |
|----------|---------------|----------------|------------|---|
| 0        | Neonataal     | Geen           |            | Verregaande spierzwakte en hypotonie (kinderen komen niet tot zit), ernstige bewegingsarmoede, zwak huilen en hoesten, moeite met slikken, vroege morbiditeit door respiratoire insufficiëntie en aspiratiepneumonie. |
| 1        | 0-6 maanden   | Geen           | 50%        |   |
| 1a       | 0-2 weken     |                |            |   |
| 1b       | < 3 maanden   |                |            |   |
| 1c       | 3-6 maanden   |                |            |   |
| 2        | 6-18 maanden  | Zitten         | 30%        | Spierzwakte, vertraagd bereiken motorische mijlpalen, geringe gewichtstoename, zwakke hoest, contracturen van de gewrichten en scoliose.  |
| 2a       |               | Zitten         |            |   |
| 2b       |               | Staan met hulp |            |   |
| 3        | 1,5-30 jaar   | Lopen          | 20%        | Variabele spierzwakte en kramp, mogelijk verlies van vermogen om te lopen later in het leven.   |
| 3a       | 18-36 maanden |                |            |   |
| 3b       | > 36 maanden  |                |            |   |
| 4        | > 30 jaar     |                | < 1%       | Spierzwakte, vermoeidheid, sensibiliteitsstoornissen  |

### Voedingsproblematiek

Het tijdig herkennen en behandelen van voedingsproblemen is cruciaal om ondervoeding te voorkomen. Een goede voedingstoestand helpt de weerstand van het kind te verbeteren (minder infecties), het gewicht te stabiliseren of te laten toenemen en de kwaliteit van leven te verbeteren. Voedingsproblematiek wordt vaak multidisciplinair behandeld.

#### Algemene adviezen bij eet- en slikproblemen

- Schakel vlak na de diagnose logopedische begeleiding en begeleiding door de diëtist in.
- Wees alert op signalen van slik- en voedingsproblemen ('rode vlaggen'):
  - voedingen die langer dan een half uur duren;
  - hoge voedingsfrequentie van de (fles-/borst-) voeding;
  - refluxsymptomen;
  - longontsteking(en);
  - stagneren van het gewicht.

Ook toename van transpiratie kan een signaal zijn van problemen rondom de voeding.

Kijk in de richtlijn voor meer informatie over monitoren en behandelen van reflux en obstipatie.

### Zorg voor luchtwegen en ademhaling

Bij respiratoire verslechtering zijn er meerdere (al dan niet langdurige) beademingsmogelijkheden. *Airway Clearance Therapy* moet bij deze zeer complexe en kwetsbare patiëntengroep worden geïndiceerd en geïnitieerd door een ervaren multidisciplinair team. Dergelijke teams bestaan in Nederland uit het kinder-CTB-team en een fysiotherapeut gespecialiseerd in respiratoire therapie. Houd de luchtwegen

van het kind zo goed mogelijk schoon en ondersteun de hoestfunctie met behulp van de technieken die geïndiceerd en veilig zijn gebleken voor het kind. Belangrijk is dat behandeling op maat wordt geleverd. Verwijs bij problemen rondom de luchtwegen en ademhaling naar een ervaren multidisciplinair kinderteam van een centrum voor thuisbeademing (CTB).

### Kwaliteit van leven bij dagelijkse activiteiten

Onderstaande adviezen vormen een belangrijk onderdeel van de multidisciplinaire zorg en zijn erop gericht dat het kind een goede kwaliteit van leven heeft en comfortabel kan spelen, liggen, zitten, vervoerd en verzorgd kan worden. Kinderen met SMA type 1c of kinderen die medicamenteus worden behandeld, hebben een betere prognose en moeten actief worden begeleid door een revalidatieteam.

#### Aandachtspunten voor een goede houding/hantering

- Het is aan te bevelen snel na de diagnose een kinderfysiotherapeut/kinderergotherapeut uit de eerste lijn in te schakelen voor begeleiding en advies over een goede ondersteunende houding.
- Aandachtspunten voor de ouders zijn als volgt:
  - Voorkom overmatige flexie en extensie van het hoofd (zie figuur 1).
  - Het is belangrijk dat het hoofd in liggende houding (zowel in zij- als in rugligging) hoger ligt dan de benen (anti-Trendelenburg), bijvoorbeeld met behulp van een wigkussen. Dit voorkomt reflux na het voeden.
  - Het afwisselen van houding is belangrijk om het ontstaan van een asymmetrische schedel en thorax te voorkomen.
  - De rug dient in alle houdingen zo ondersteund

te worden dat deze symmetrisch en recht ligt.

- Vermijd een overmatige spreidstand van de heupen en spitsstand van de enkels door gebruik te maken van steunende kussens en knuffels.
- In verband met hypotonie en afwezigheid van spierkracht is het bij het vasthouden van het kind tijdens tillen en dragen belangrijk om zowel romp, hoofd, armen als benen volledig te ondersteunen.
- Gebruik van een 'Maxi-Cosi' of vergelijkbaar autostoeltje is vaak niet gewenst, dit kan de buikademhaling belemmeren.
- Wijs ouders ook op de brochure *Tips voor een comfortabele houding van uw baby*.
- Wijs de fysiotherapeut op de brochure *Fysiotherapie bij SMA*, [www.spierziekten.nl/fysiosma](http://www.spierziekten.nl/fysiosma).

> **Figuur 1. Overmatige flexie en extensie van het hoofd (rood); juiste houding van het hoofd (groen).**



#### Voorkomen en bestrijden van contracturen

- Besteed aandacht aan actieve preventie van het ontstaan van contracturen.
- Naast houdingsvariatie en goede ondersteuning van de ledematen in neutrale symmetrische positie is instructie nodig voor het (passief) bewegen van de gewrichten binnen de pijngrens en het op lengte houden van spieren.
- Contracturen kunnen (deels) bestreden worden door langdurige rek uit te voeren bijvoorbeeld met behulp van statische en dynamische orthesen.
- Overweeg het gebruik van een korset ter ondersteuning van zithouding op momenten dat zitten in ondersteunende stoel/zitorthese niet mogelijk is. Een korset kan ook tijdens therapiesituaties worden ingezet ter stimulering van hoofdbalans en armfunctie. Houd hierbij rekening met ademhalingsfunctie en maak buikuitsparing in het korset.
- Overweeg operatieve scoliosebehandeling bij kinderen met een relatief gunstige prognose.

#### Spelen en bewegen

- Voor adviezen over voorzieningen, hulpmiddelen bij de verzorging, arondersteuning tijdens spel en spelmateriaal kunt u verwijzen naar een gespecialiseerde kinderergotherapeut van een ziekenhuis of revalidatiecentrum.
- Het is belangrijk dat kinderen met SMA type 1 geschikt spelmateriaal krijgen aangereikt zodat ze nieuwe dingen kunnen leren en zichzelf kunnen vermaken (zie ook de brochure *Spelletjes en*



*activiteiten met uw baby).*

- Bewegen in water (hydrotherapie) kan zinvol en plezierig zijn voor het kind.

#### Palliatieve zorg

Palliatieve zorg begint direct nadat de diagnose SMA type 1 is gesteld en terminale palliatieve zorg eindigt met nazorg. Om het kind en ouders optimaal te kunnen begeleiden, is het aan te bevelen intensief met de huisarts en apotheek te overleggen alvorens het terminale traject in te gaan, en bij voorkeur volgens een vastgelegd stappenplan te werken.

#### TAKE HOME MESSAGE

Overleg voor vragen of advies over SMA met het SMA-expertisecentrum (UMC Utrecht) of een van de spierziektorevalidatieteams. Neem minimaal eenmaal contact op met het SMA-expertisecentrum of verwijz ouders er naartoe. Dit in verband met ontwikkelingen op het gebied van medicamenteuze behandeling en toegang tot nieuwe behandelprogramma's die vanuit het expertisecentrum worden gecoördineerd. Voor adressen zie [www.spierziekten.nl/zorgwijzer](http://www.spierziekten.nl/zorgwijzer).

#### Meer informatie

De volledige richtlijn wordt gepubliceerd op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl) en [www.richtlijndatabase.nl](http://www.richtlijndatabase.nl).

#### Correspondentie

[charlotte.van.esch@spierziekten.nl](mailto:charlotte.van.esch@spierziekten.nl)



# Meer autonomie met robotica

I.J.M. de Groot

Het merendeel van de neuromusculaire aandoeningen kenmerkt zich door een meer of minder snelle achteruitgang van functionele mogelijkheden ten gevolge van vermindering van spierkracht. Training kan het verlies van bepaalde activiteiten remmen, echter niet voorkomen. Het verlies van activiteiten betekent een toegenomen afhankelijkheid en risico op vermindering van participatie. Hulpmiddelen die activiteiten kunnen overnemen bestaan al langere tijd, denk aan een rolstoel bij verlies van de loopfunctie of omgevingsbesturing voor het openen van deuren en aandoen van licht als de armfunctie ontoereikend wordt. Deze hulpmiddelen zijn beperkt in hun inzetbaarheid; ze kunnen alleen in specifieke omgevingen worden gebruikt en niet in voorkomende dagelijkse situaties; denk bijvoorbeeld aan toegankelijkheid van openbare gebouwen met trappen of het of het licht aandoen in een hotelkamer.

Er zijn meerdere hulpmiddelen in de vorm van robotica op de markt, bijvoorbeeld robotarmen die op een rolstoel worden gemonteerd of als *stand alone* versie (plaatsgebonden) gebruikt worden. Een lichaamsgebonden hulpmiddel dat lichamelijke functies ondersteunt en overall inzetbaar is zou de ideale oplossing zijn: kortom een exoskelet. De vraag is: Hoe ver staan we daar momenteel vandaan?

## TYPE EXOSKELETEN

Lichaamsgebonden hulpmiddelen, die het verlies van spierkracht compenseren, kunnen worden verdeeld in passieve en actieve typen. Een passief exoskelet maakt gebruik van de restcapaciteit van een arm of een been. Het gewicht van de ledemaat wordt gecompenseerd door te balanceren met bijvoorbeeld een veersysteem (het idee van een bureaulamp met

veerscharnieren). Aan een actief exoskelet wordt kracht toegevoegd door motoren. Bij een actief type moet er een *feed-forward* en *feed-back* loop zijn voor aansturing. Signalen die hiervoor gebruikt worden zijn afkomstig van EMG, kracht- of druksensoren en EEG, allen voor het merendeel nog experimenteel.

Passieve lichaamsgebonden exoskeletten bestaan al lang voor militaire doeleinden. Ze worden aangestuurd door de eigen spierkracht en vergroten de spierkracht en het duurvermogen. Nadeel is dat ze zwaar zijn. Voor gezonde mensen is dit geen probleem omdat de extra ondersteuning compenseert voor het extra gewicht, maar voor mensen met verminderde spierkracht wel. Ook voor werk met veel rugbelasting bestaan dergelijke exoskeletten (bijvoorbeeld van de firma Laevo, NL, figuur 1).

Veel van de exoskeletten, die nu worden voorgeschreven aan mensen met een neuromusculaire aandoening, hebben een afsteuning op een rolstoel (de dynamische armsteunen bijvoorbeeld) of gebruiken grote accu's die gewichtverhogend zijn.

## ROBOTICA IN ONTWIKKELING

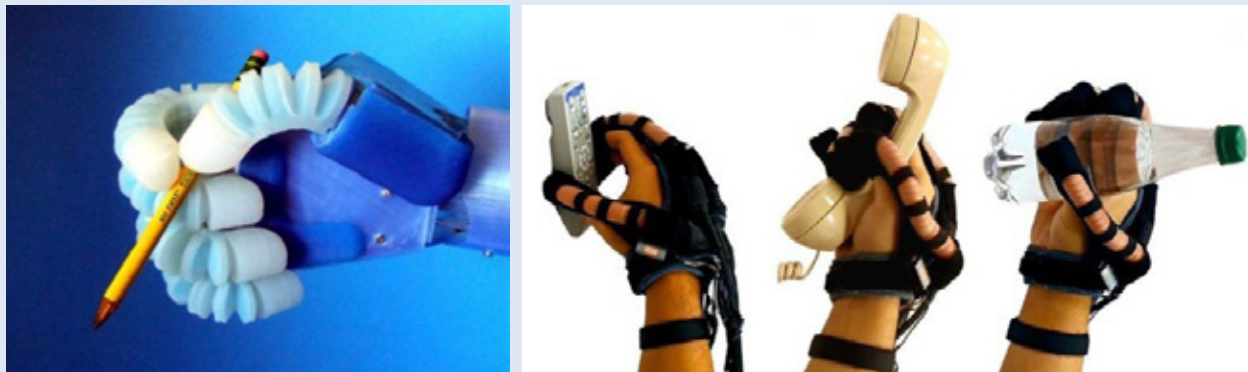
Idealiter is een exoskelet licht, comfortabel om te dragen en niet hinderlijk aanwezig. Het mooiste zou zijn om spieren die onvoldoende kracht genereren met kunstspieren te ondersteunen. Kunstspieren (in Engels: *Artificial muscle*) zijn sterk in ontwikkeling<sup>1</sup> en worden al toegepast in robotarmen en -benen. Andere materialen, zoals *shape memory materials* en *pneumatic actuators*, worden experimenteel toegepast en moeten hun effectiviteit in toepassingen nog bewijzen. *Shape memory materials* zijn materialen die weer hun oorspronkelijk vorm terug aannemen, al dan niet gestuurd door een signaal, bijvoorbeeld bij vooroverbuigen van de romp buigt het materiaal mee en geeft steun maar brengt uiteindelijk de romp weer in verticale positie. *Pneumatic actuators* zijn versterkers door middel van lucht: het idee van een band oppompen en daardoor een zekere stevigheid bereiken in de structuur. Ook *soft robotics*<sup>2</sup> worden toenemend onderzocht en experimenteel toegepast ter ondersteuning van armen en benen. *Soft robotics* worden gemaakt van zachte materialen, die (ver) vormbaar en vaak elastisch zijn en door de wijze van samenstelling toch een zekere stevigheid geven en daardoor functies kunnen ondersteunen, denk

> *Figuur 1. Links militair exoskelet; rechts romp ondersteuner van de firma Laevo.*



Dr. I.J.M. (Imelda) de Groot, kinderrevalidatiearts, associate professor, afdeling Revalidatie, Radboudumc, Nijmegen

&gt; Figuur 2. Voorbeelden van soft robotics in ontwikkeling (Harvard MIT).



bijvoorbeeld aan specifiek gewezen lycra kniebrace, zodat deze in bepaalde richting stijf is maar in een andere richting flexibel, al dan niet met als extra ondersteuner een geheugenmateriaal draad voor ondersteunen van functie; of een handbrace van lycra met pusherdraden ter ondersteuning (zie figuur 2).

In Nederland zijn technische universiteiten samen met revalidatie-afdelingen actief in het ontwikkelen van exoskeletten van onder andere ook *soft materials* in het programma *Wearable robotics*. Grote subsidies zijn verkregen om deze verder te ontwikkelen en toepasbaar te maken voor o.a. mensen met een neuromusculaire aandoening. Een voorbeeld is het *A-gear project* dat tot doel heeft om een exoskelet voor de arm te ontwikkelen. Werkzame prototypen zijn inmiddels getest bij mensen met Duchenne spierdystrofie en spinale spierdystrofie. Dit passieve arm-exoskelet wordt nu door een firma verder ontwikkeld tot een product dat op de markt zal komen.

&gt; Figuur 3. Prototype van het passieve arm exoskelet van project A-gear.



Op dit moment loopt eveneens het project *Trunk and head support in relation to armfunction* in het *Symbionics* programma, waarbij gestreefd wordt naar een passieve en actieve romp- en hoofdondersteuning, die enerzijds voldoende ondersteuning biedt om te voorkomen dat de persoon wegzakt en anderzijds het maken van bewegingen mogelijk houdt. De interactie

tussen armfunctie en rompbewegingen zijn van groot belang voor het functionele niveau. Een dynamische ondersteuning van de bewegingen in zowel de arm en romp is van belang, aangezien de romp niet als een statisch geheel beschouwd kan worden.<sup>3</sup>

De ontwikkeling van een exoskelet voor de benen, voor mensen met een neuromusculaire aandoening wordt nu opgestart in het recent toegekende programma *Wearable robotics*. Dit helpt niet direct bij de loopfunctie, maar wel om te staan en biedt derhalve mogelijkheden voor transfers en kledinghantering. Het technische voordeel van testen met mensen met een neuromusculaire aandoening is de aanwezigheid van goede sensibiliteit (merendeels), die gebruikt kan worden voor aansturing en balanceren. Dit in tegenstelling tot bijvoorbeeld mensen met een dwarslaesie. Uiteindelijk is het idee om alle componenten te integreren tot een *full body exoskelet* dat licht en comfortabel draagbaar is, de spierfunctie ondersteunt en daarmee de functionaliteit behoudt.

De grootste uitdaging voor de toekomst is de ontwikkeling van het actieve exoskelet. Dit moet voorzien worden van lichte, kleine en sterke motoren en accu's, en een goede aansturing hebben om de verfijnde bewegingen van een mens vloeiend te kunnen ondersteunen. Voor mensen met Duchenne spierdystrofie zijn hier al onderzoeken naar gedaan<sup>4</sup> (Lobo Prat), waarbij zowel EMG als krachtsensoren (door inzet van een beweging kan een krachtensor dit oppikken) een signaal kunnen geven aan het systeem voor ondersteuning van de armfunctie. Het inzetten van de beweging genereert het benodigde signaal. De techniek van de krachtensor is al toegepast in de Exoarm van Focal meditech, een actieve armondersteuning die op de rolstoel wordt gemonteerd. EMG als signaal voor aansturing blijkt zelfs nog mogelijk voor spieren die al lange tijd niet meer functioneel ingezet worden bij volwassenen met Duchenne spierdystrofie<sup>5</sup> (Lobo Prat). In experimenten met EEG signalen wordt nu al computers aangestuurd. De gebruikers ervaren dit nog wel als vermoeiend.

**TAKE HOME MESSAGE**

Er is veel in ontwikkeling en dit zal zeker in de toekomst tot bruikbare toepassingen leiden. Mensen met neuromusculaire aandoeningen kunnen hierdoor blijven bewegen. Dit vergroot hun autonomie en participatie. Houd uw blik er voor open!

**REFERENTIES**

1. Mirvakili SM, IW Hunter. *Artificial Muscles: Mechanisms, Applications, and Challenges Adv. Mater* 2018;30:1704407.
2. GuanJun Bao, Hui Fang, Lingfeng Chen, Yuehua Wan, Fang Xu, Qinghua Yang, Libin Zhan. *Soft robotics: academic insights and perspectives through bibliometric analysis. Soft Robotics* 2018;5:229-41.
3. Peeters LHC, Kingma I, Faber GS, Dieën JH van, Groot IJM de. *Trunk, head and pelvis interactions in healthy children*

*when performing seated daily arm tasks. Exp Brain Res* 2018;236:2023-36.

4. Lobo-Prat J, Nizamis K, Janssen MMHP, Keemink AQL, Veltink PH, Koopman BFJM, Stienen AHA. *Comparison between sEMG and force as control interfaces to support planar arm movements in adults with Duchenne: a feasibility study. J Neuroeng Rehabil* 2017;14:73.
5. Lobo-Prat J, Janssen MMHP, Koopman BFJM, Stienen AHA, Groot IJM de. *Surface EMG signals in very late-stage of Duchenne muscular dystrophy: a case study. J Neuroeng Rehabil* 2017;14:86.

**Correspondentie**

Imelda.deGroot@radboudumc.nl

## Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een patiëntenvereniging van en voor mensen met een neuromusculaire ziekte. Spierziekten Nederland werkt nauw samen met medisch specialisten, huisartsen en andere zorgverleners. Voorlichting van patiënten én hulpverleners, verbetering van zorg en het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek zijn enkele uitgangspunten van de vereniging.

De medische informatie voor de verschillende beroepsgroepen – huisartsen, fysiotherapeuten, revalidatie- en bedrijfsartsen – maakt Spierziekten Nederland in samenwerking met die beroepsgroepen. Het perspectief van mensen met een spierziekte komt uitdrukkelijk aan de orde in de voorlichting; leden van de verschillende diagnosegroepen worden actief betrokken bij de inhoud van publicaties.



De medische informatie van Spierziekten Nederland komt in samenwerking met in spierziekten gespecialiseerde artsen en onderzoekers tot stand. De informatie wordt steeds door deze medisch adviseurs gecontroleerd.

Veel informatie voor hulpverleners is (gratis) te downloaden van de website [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl). Ook in de webwinkel op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl) zijn veel uitgaven voor patiënten en hulpverleners te bestellen.

Op [www.spierziekten.nl/zorgwijzer](http://www.spierziekten.nl/zorgwijzer) vindt u de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland met informatie over het zorgaanbod en contactgegevens van op spierziekten toegelegde behandelaars.