

VOOR DE
FYSIOTHERAPEUT

Fysiotherapie bij hereditaire spastische paraparese (HSP) en primaire laterale sclerose (PLS)



Fysiotherapie bij spierziekten

Fysiotherapie bij hereditaire spastische paraparese (HSP) en primaire laterale sclerose (PLS)

Inhoud

1	Inleiding	3
2	Omschrijving ziektebeeld	3
	Wat gebeurt er bij PLS?	3
	Wat gebeurt er bij HSP?	4
	Achtergrondinformatie	4
3	Fysiotherapeutische diagnose	5
	Anamnese	5
	Pathologiespecifieke functiestoornissen	5
	Onderzoek en meetinstrumenten	7
4	Behandeling	7
	De rol van de fysiotherapeut	7
	Mogelijke behandeldoelen voor de fysiotherapeut	7
5	Organisatie van zorg	10
	Bijlagen	12
	Bijlage 1: Samenvatting	12
	Bijlage 2: ICF-model	13
	Literatuur	14
	Verantwoording	15

1 Inleiding

Deze brochure is bedoeld voor de fysiotherapeut die een patiënt met een hereditaire spastische paraparese (HSP) of primaire laterale sclerose (PLS) behandelt (of gaat behandelen). Omdat de symptomen en het beleid van beide aandoeningen sterk op elkaar (kunnen) lijken, worden zij beide besproken.

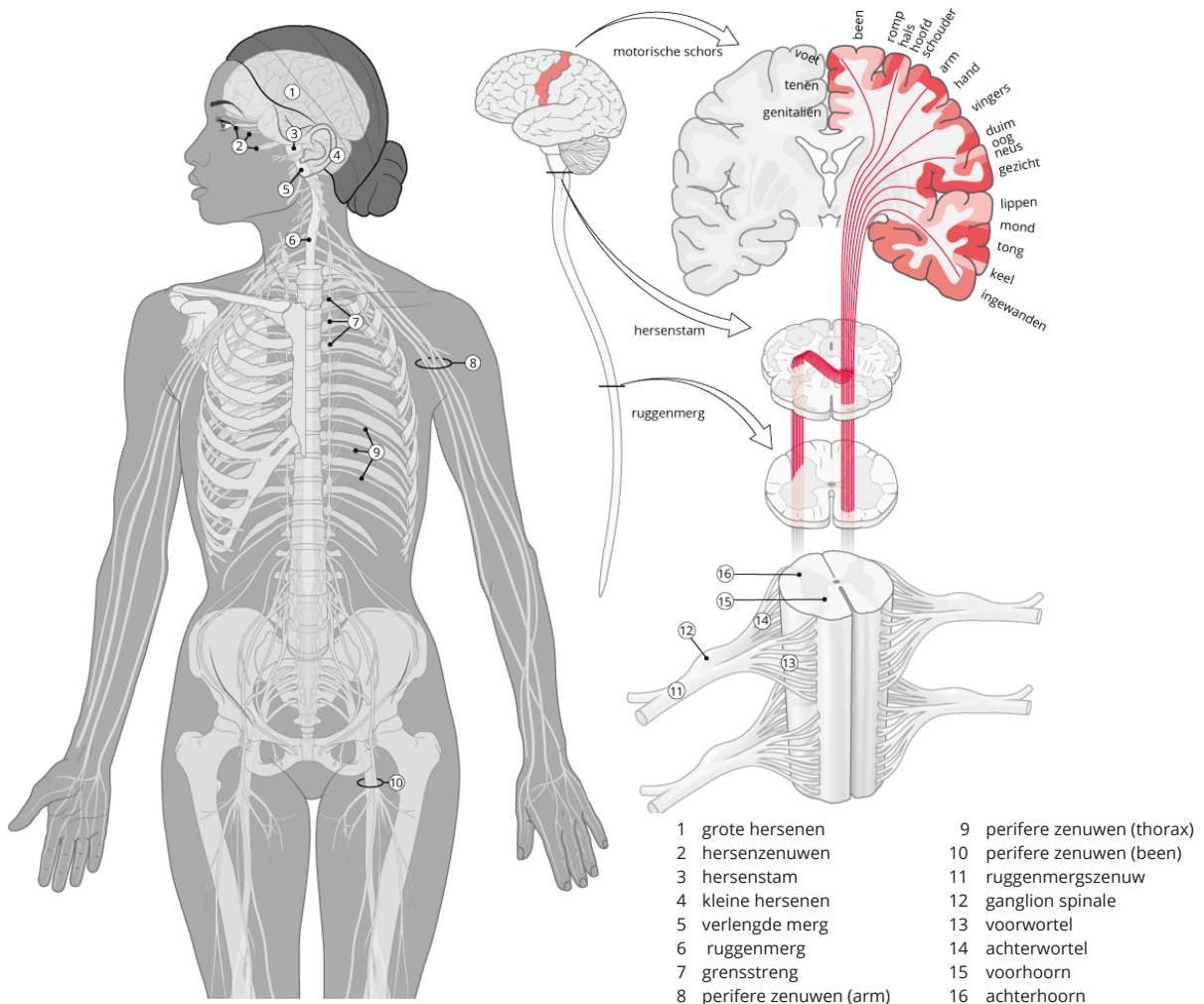
De informatie is samengesteld door Spierziekten Nederland in samenwerking met het Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF), de expertisecentra voor HSP en PLS, meerdere gespecialiseerde fysiotherapeuten en revalidatieartsen voor HSP en PLS en patiëntvertegenwoordigers. De fysiotherapiebrochure is afgestemd op de bestaande huisartsenbrochure. Er is zoveel mogelijk gebruikgemaakt van wetenschappelijke literatuur. Indien er geen wetenschappelijk literatuur voorhanden was, is de informatie gebaseerd op consensus tussen experts (zie Verantwoording).

2 Omschrijving ziektebeeld

Hereditaire spastische paraparese (HSP) en primaire laterale sclerose (PLS) zijn zeldzame spastische paraparesen, waarbij er sprake is van degeneratie van de piramidebanen. De belangrijkste symptomen zijn progressieve spasticiteit, spierzwakte en balansproblemen, met een afwijkend looppatroon en mobiliteitsproblemen tot gevolg. Bij zowel HSP als PLS ontstaat er soms ook spasticiteit en/of stijfheid van de spieren in de armen. Dit komt bij PLS relatief vaker voor dan bij HSP. De ernst en uitgebreidheid van de symptomen, beginleeftijd en de progressie zijn sterk variabel per individu.

Wat gebeurt er bij PLS?

Bij PLS is er sprake van axonale degeneratie van het centraal motorische neuron (piramidebanen). De etiologie is nog niet opgehelderd, maar waarschijnlijk is het een complexe ziekte waarbij een verhoogde aanleg door meerdere genetische risicofactoren samen met nog onbekende leefstijl-



VOOR DE FYSIOTHERAPEUT

en omgevingsfactoren een rol spelen. PLS wordt beschouwd als een variant in het ALS-spectrum. Daarom zijn wetenschappelijke onderzoeken naar ALS ook relevant voor patiënten met PLS.

Wat gebeurt er bij HSP?

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

Achtergrondinformatie

Therapie Er bestaat op dit moment geen therapie die HSP of PLS geneest of vertraagt. De behandeling is daarom gericht op het optimaliseren van de kwaliteit van leven: het voorkómen van complicaties, bestrijden van symptomen, behoud van mobiliteit en conditie, en maatregelen om energie en belasting in evenwicht te houden.

Erfelijkheid PLS is niet erfelijk, HSP is wel erfelijk. Ongeveer 70 tot 80% van alle vormen van HSP betreft een autosomaal dominante aandoening. Hiervan is het grootste deel een pure vorm van HSP, wat betekent dat alleen het onderlichaam (vooral benen en soms blaas) symptomen vertoont. Autosomaal recessieve overerving is zeldzamer. Meestal gaat het hierbij om gecompliceerde vormen van HSP, waarbij onder andere ook de armen, visus, spraak en cognitie aangedaan kunnen zijn. X-gebonden recessieve overerving en mitochondriële overerving zijn zeer zeldzaam.

Diagnose stellen Het onderscheid tussen PLS en HSP is soms moeilijk te maken. Het kan daarom lang duren voordat de juiste diagnose gesteld wordt. De (kinder)neuroloog stelt de diagnose op basis van de anamnese, familieanamnese en neurologisch lichamelijk onderzoek. Aanvullend onderzoek – neurofysiologisch onderzoek zoals elektromyografie (EMG), MRI van hersenen en ruggenmerg, bloedonderzoek, genetisch onderzoek – kan de diagnose HSP of PLS ondersteunen en andere oorzaken voor de symptomen uitsluiten.



De video over de fysiotherapiebehandeling van HSP staat op www.spierziekten.nl/fysioHSP

De video over de fysiotherapiebehandeling van PLS staat op www.spierziekten.nl/fysioPLS.

Prevalentie De prevalentie van alle vormen van HSP samen wordt geschat op 3 tot 10 per 100.000 inwoners in Europa. Ongeveer 1700 Nederlanders hebben HSP.

De prevalentie van PLS is 1-2 per 100.000.

Waarschijnlijk zijn deze getallen voor HSP en PLS een onderschatting omdat de diagnose niet altijd gesteld wordt bij patiënten met milde klachten.

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

PLS is meestal langzaam progressief, met periodes van verslechtering en periodes waarin de symptomen stabiel blijven. Bij een deel van de patiënten gaat PLS over in amyotrofe laterale sclerose (ALS), meestal binnen vier jaar.

**De prevalentie van HSP is
3 tot 10 per 100.000 inwoners**

**De prevalentie van PLS is
1-2 per 100.000 inwoners**

3 Fysiotherapeutische diagnose

Bij de fysiotherapeutische diagnose en behandeling van patiënten met HSP en PLS wordt in algemene zin de richtlijn fysiotherapeutische dossiervoering 2016 gehanteerd.

Anamnese

Tijdens de anamnese stelt de fysiotherapeut vragen die nodig zijn om de gezondheidsproblemen van de patiënt in kaart te brengen. Bij aanvang van de behandeling dient de fysiotherapeut op de hoogte te zijn van het actuele functioneren, de aanwezige stoornissen en beperkingen, de sociale ondersteuning en de hulpvraag en verwachtingen van de patiënt.

Pathologiespecifieke functiestoornissen

HSP

HSP kent twee vormen:

- een pure vorm (ongecompliceerd);
- een gecompliceerde vorm.

Symptomen van de pure vorm van HSP

- **Symptomen benen** HSP kenmerkt zich door piramidale verschijnselen als hyperreflexie, hypertonie en spierzwakte. De spasticiteit en de secundaire gevolgen daarvan (bijvoorbeeld myogene contracturen) zijn vaak ernstiger en meer invaliderend dan de spierzwakte. Door vertraging van de spieractiviteit in de benen, pijnlijke kramp en/of krachtverlies lopen patiënten moeilijk, struikelen en vallen ze makkelijk en kunnen ze niet of moeilijk sporten. Op den duur kunnen contracturen ontstaan. Kinderen gaan soms op latere leeftijd lopen. Vaak nemen de klachten toe bij koud weer.
- **Een spastische gang** Het looppatroon wordt vooral gekenmerkt door tenengang met inversie, scharen, stijve knieën en compensatoire circumductie: tijdens de zwaafase maakt het been een soort halve cirkel buiten de looprichting. De verandering van het looppatroon kost patiënten met HSP meer energie dan gewoonlijk waardoor ze minder energie overhouden.

- **Symptomen armen** Patiënten met pure HSP hebben hooguit lichte vaardigheidsstoornissen, een milde tremor en/of hyperreflexie. Bij complexe vormen hebben patiënten soms ataxie, dystonie of parkinsonistische verschijnselen aan de armen.
- **Rugklachten** Klachten in de rug ontstaan als gevolg van de spasticiteit in de benen, de veranderde houding en looppatroon, spasticiteit van de rugspieren en/of de veranderde stand van de wervelkolom bijvoorbeeld hyperlordose.
- **Voetklachten** Soms ontstaan (milde) holvoeten en klauwtenen die de lokale belasting van de voeten kunnen verhogen waardoor drukplekken, pijn of ongemak kunnen ontstaan. Ook door tenengang kunnen overbelasting klachten ter hoogte van de voorvoet ontstaan.
- **Sensibiliteitsstoornissen** Veel patiënten hebben een verminderde gevoeligheid voor aanraking en beweging door achterstrengstoornissen.
- **Vermoeidheid** Veel patiënten met HSP hebben last van vermoeidheid, onder meer door slaapproblemen en omdat bewegen veel (mentale en fysieke) energie kost.
- **Pijn** Onder andere door spasticiteit kan pijn ontstaan. Er kunnen bij veranderingen in houding en beweging ook secundaire pijnklachten ontstaan door de niet-fysiologische gewrichtsbelasting.
- **Blaas** Sommige patiënten met een pure vorm van HSP hebben symptomen die passen bij een spastische blaas. Ook kunnen seksuele problemen en defecatieklachten voorkomen.

Symptomen bij gecompliceerde HSP

Bij de gecompliceerde vorm van HSP kunnen daarnaast de volgende symptomen optreden:

- polyneuropathie, waardoor (bijkomend) verlies van sensibiliteit en kracht;
- extrapiramidale verschijnselen als hyper- of hypokinesie en rigiditeit;
- ataxie en andere cerebellaire stoornissen;
- epilepsie;
- amyotrofie (afname van de spiermassa);
- mentale retardatie en/of dementie;
- visuele stoornissen: oogbewegingsstoornissen, nervus opticusatrofie, retinitis pigmentosa, cataract;
- ichthyosis: droge, schilferende huid op voornamelijk de hals, romp en binnenzijde van de ellebogen.

PLS

Symptomen bij PLS

- **Symptomen benen** PLS kenmerkt zich door een langzaam progressieve spasticiteit, met een spastisch looppatroon en symptomen die lijken op die van HSP (piramidale verschijnselen: hyperreflexie, hypertonie en spierzwakte). De spasticiteit is vaak ernstiger en meer invaliderend dan de spierzwakte. Door pijnlijke kramp en krachtverlies lopen patiënten moeilijk, struikelen en vallen ze makkelijk en kunnen ze vaak niet of moeilijk sporten. Op den duur kunnen contracturen ontstaan. Vaak nemen de klachten toe bij koud weer.
- **Symptomen armen** Uitbreiding van de spasticiteit naar de armen komt voor bij de helft van de PLS-patiënten. Vaak hebben patiënten een verhoogde spiertonus, spierzwakte en hyperreflexie aan de armen, zeker verder in het ziektebeloop. Bij 10% van de patiënten begint de ziekte in de armen.
- **Slik en spreekproblematiek** Op den duur kunnen ook kauw- en slikstoornissen en problemen met spreken ontstaan.
- **Vermoeidheid** Veel patiënten met PLS hebben last van vermoeidheid, onder meer door slaapproblemen en omdat bewegen veel (mentale en fysieke) energie kost.
- **Pijn** Onder andere door spasticiteit kan pijn ontstaan. Er kunnen bij veranderingen in houding en beweging ook secundaire pijnklachten ontstaan door de niet-fysiologische gewrichtsbelasting.
- **Blaas** Sommige patiënten met PLS hebben symptomen die passen bij een spastische blaas. Ook kunnen seksuele problemen en defecatieklachten voorkomen.
- **Rugklachten** Klachten in de rug ontstaan als gevolg van de spasticiteit in de benen, de veranderde houding en looppatroon, spasticiteit van de rugspieren en/of de veranderde stand van de wervelkolom.

(Bij een deel van de PLS-patiënten kan het ziektebeeld binnen vier jaar na de start van de symptomen overgaan in ALS).

Onderzoek en meetinstrumenten

Het doel van het onderzoek (inspectie en lichamelijk onderzoek) is het objectiveren van de stoornissen, beperkingen en participatieproblemen die de patiënt tijdens de anamnese naar voren heeft gebracht. Hoewel er geen specifieke meetinstrumenten bestaan voor HSP en PLS wordt geadviseerd om wel gebruik te maken van de standaardmeetinstrumenten afhankelijk van de problematiek (bijvoorbeeld de NRS bij pijn). Probeer de keuze van de klinimetrie zo nauw mogelijk aan te laten sluiten bij de hulpvraag van de patiënt.

Bij HSP en PLS ontstaan stijfheid en spasticiteit in beide benen

4 Behandeling

De rol van de fysiotherapeut

De fysiotherapeut begeleidt een patiënt bij het proces van leren omgaan met zijn beperkingen in activiteiten in het dagelijks leven en het optimaliseren en zoveel mogelijk behouden van lichaamsfuncties. De fysiotherapeut kan het ziekteproces zelf niet beïnvloeden. De algehele lichamelijke conditie en omgaan met vermoeidheid en pijn zijn aspecten die wel te beïnvloeden zijn door de fysiotherapeut. De fysiotherapeut probeert er samen met de patiënt naar te streven dat de patiënt zo zelfstandig mogelijk kan functioneren in het dagelijks leven.

Door de progressiviteit van HSP en PLS is het raadzaam dat de fysiotherapeut zoveel mogelijk proactief handelt en mogelijke toekomstige problemen ten gevolge van de ziekte tijdig met de patiënt bespreekt.

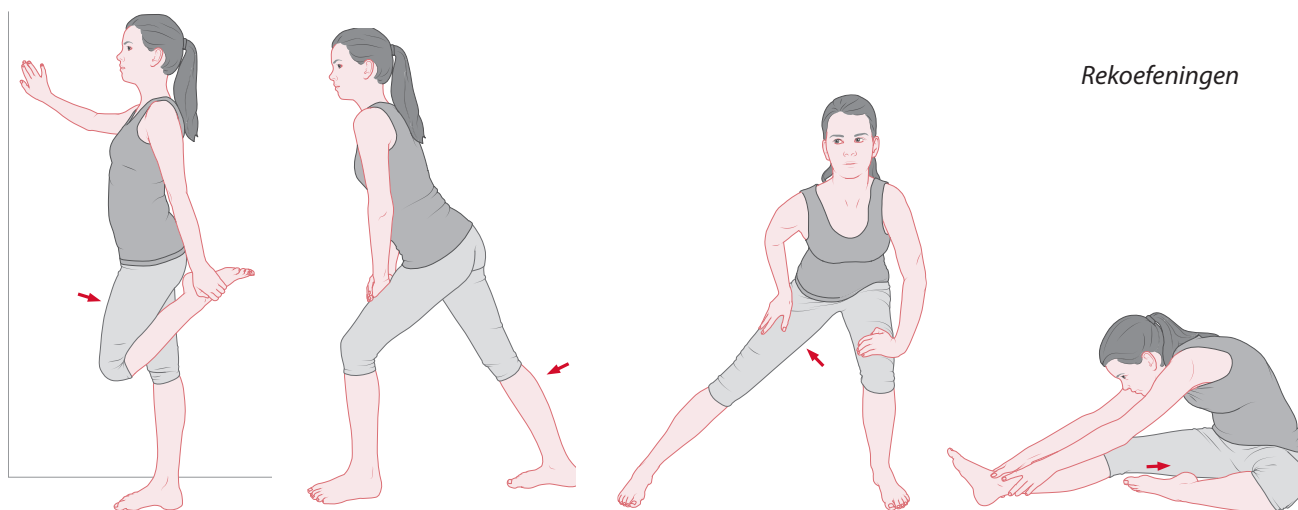
Mogelijke behandeldoelen voor de fysiotherapeut

Bij HSP en PLS is fysiotherapie meestal een belangrijk onderdeel van de behandeling. De huisarts of revalidatiearts verwijst patiënten bij voorkeur naar een fysiotherapeut bij de patiënt in de buurt. Afhankelijk van de hulpvraag en de wensen van de patiënt kan de fysiotherapeut denken aan de volgende behandeldoelen.

Voorkomen van spasticiteit (algemeen)

Het omgaan met spasticiteit is complex en vereist een multidisciplinair team samen met de patiënt en de familie. Er worden verschillende therapieën aangeraden om de spasticiteit en stijfheid te verminderen zoals medicatie (orale spasmolytica, botulinetoxine-injecties, baclofenpomp), orthesen, het rekken van spieren onder begeleiding van de fysiotherapeut en operaties ter verlichting van de symptomen. Het stellen van de behandelindicatie en de coördinatie van de behandeling wordt bij voorkeur gedaan door een gespecialiseerde revalidatiearts of neuroloog van een expertisecentrum of spierziekterevalidatieteam (zie hoofdstuk 5). Enkele basismaatregelen om spasmen te verminderen zijn:

- samen met de patiënt uitzoeken wat een goede houding is;
- regelmatig bewegen;



Rekoefeningen

- warmte;
- voldoende drinken;
- vermijden van pijn en ongemak.

Voorkomen van spierverkortingen en vermindering van gewrichtsmobiliteit door spasticiteit

Om het optimale effect van genoemde maatregelen te kunnen bereiken, moet het gebruik ervan deel uitmaken van een uitgebreid behandelprogramma. De belangrijkste doelstellingen voor het rekprogramma bij spasticiteit zijn:

- het behouden van de lengte van spieren en passieve mobiliteit van gewrichten;
 - het vergemakkelijken van de actieve range of motion (ROM) door functionele oefeningen;
 - het aanleren van zelfmanagementtechnieken.
- Er wordt aangeraden om regelmatig te rekken, indien mogelijk elke dag ten minste twintig tot dertig minuten verdeeld over twee tot drie sessies. Rekken van spieren is belangrijk omdat het de ROM en controle over bewegingen kan verbeteren (bij lopen en traplopen). Denk bijvoorbeeld aan het rekken van hamstrings, quadriceps, adductoren en kuitspieren. Probeer langzaam te rekken binnen de pijngrens. Door tijdens het rekken af en toe de ontspanning op te zoeken, komen patiënten verder.

Behoud van conditie (cardiovasculaire functies)

Het algemene advies voor patiënten met HSP en PLS is een zo actief mogelijk leven te leiden. Als de dagelijkse activiteiten al te veel energie kosten, zal gezocht moeten worden naar minder belastende vormen van bewegen zoals yoga. Afhankelijk van de mogelijkheden van de patiënt kan regelmatig

sporten (bijvoorbeeld fietstraining, zwemmen) zinvol zijn, met als doel dat de patiënt spierkracht, bewegingsbereik en conditie kan behouden. Aerobe training (conditietraining) blijkt zowel veilig als effectief te zijn bij verschillende neuromusculaire aandoeningen. Voor een behandeling op maat wordt patiënten geadviseerd eerst een bezoek te brengen aan een expertisecentrum of spierziekterevalidatieteam.

Behoud van kracht en bewegingssturing

Over het algemeen is er slechts sprake van gering krachtverlies en behoud van kracht zal dan ook zelden een hoofddoel van de behandeling zijn. Er wordt geadviseerd om te starten met kracht-uthoudingsvermogen indien er duidelijk sprake is van inactiviteit/disuse. Submaximale krachttraining is in de overige gevallen overigens niet schadelijk. Naast spasticiteit is het meest kenmerkend voor HSP een verlies van bewegingssturing met voornamelijk traagheid in bewegen. In combinatie met de spasticiteit leidt dit tot de specifieke spastische tenengang met inversie, stijve knieën, scharen,

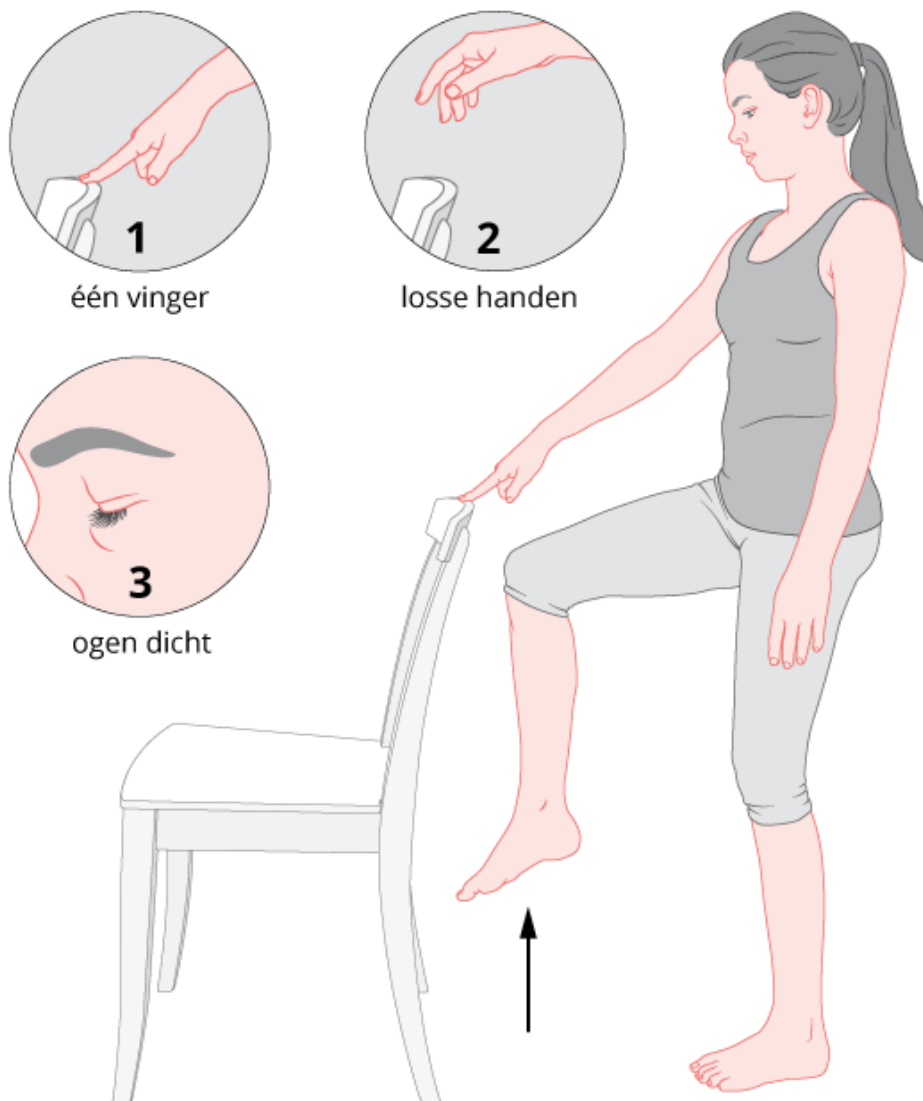
Het algemene advies voor patiënten met HSP en PLS is een zo actief mogelijk leven te leiden

compensatoire circumductie en hyperlordose van de lumbale wervelkolom. Er is enig bewijs dat dit kan verbeteren door trainen met een looprobot, zij het in zeer beperkte mate. Normalisatie van bewegingssturing is hiermee geen realistisch doel.

Aandacht voor valpreventie is belangrijk

Valpreventie/training

Patiënten met HSP en PLS vallen makkelijk. Aandacht voor valpreventie is belangrijk. Aanpassingen in huis en hulpmiddelen kunnen (via een ergotherapeut) de mobiliteit ondersteunen en kunnen een bijdrage leveren aan de valpreventie. De fysiotherapeut heeft hierin een aantal belangrijke taken: voor het behoud van balans is functioneel trainen geschikt, zoals balansoefeningen, yoga of tai chi. Ook kunnen patiënten leren hoe een bijna-val kan worden opgevangen door gerichte training van de uitvalspassen of hoe een daadwerkelijke val het best kan worden opgevangen (valcursus). Lokale instellingen bieden vaak ook valpreventietrainingen aan (bijvoorbeeld valtraining in een revalidatiecentrum of een ziekenhuis).



Energiemanagement en omgaan met vermoeidheid

Dagelijkse activiteiten kunnen voor patiënten met HSP en PLS veel energie vergen. Algemene adviezen aan patiënten bij vermoeidheid en neuromusculaire aandoeningen zijn:

- pas energiebesparende technieken toe (bijvoorbeeld goede stoelinstelling, gebruik van invalidenparkeerplaats, scootmobiel voor langere afstanden);
- breng verandering aan in leefstijl (minder uren werken, bepaalde activiteiten mijden, activiteiten spreiden);
- kijk, samen met een ergotherapeut, naar de balans tussen belasting en belastbaarheid ter reductie van vermoeidheid en pijn (bijvoorbeeld met behulp van een 'activiteitenweger');
- doe eventueel ademhalings- en ontspanningsoefeningen ter vermindering van de vermoeidheid.

Aanmeten hulpmiddelen

Orthesen en hulpmiddelen kunnen ondersteuning bieden voor patiënten met HSP en PLS. Denk bijvoorbeeld aan steunzolen, orthopedisch schoeisel, orthesen, krukken, rolstoel en/of scootmobiel, handbike of fiets (eventueel elektrisch ondersteund). Het is belangrijk dat de patiënt de voor- en nadelen van hulpmiddelen goed kan afwegen. Probeer 'disuse' te voorkomen.

- Bij de aanschaf van nieuwe hulpmiddelen en/of orthesen dient verwezen te worden naar de revalidatiearts (van een spierziekte team gespecialiseerd in spierziekten of een expertisecentrum).

Pijnvermindering

Pijn bij HSP of PLS is vaak gerelateerd aan spasticiteit. Er kunnen door veranderingen in de houding- en bewegingspatronen ten gevolge van HSP of PLS ook secundaire pijnklachten ontstaan door bijvoorbeeld niet-fysiologische gewrichtsbelasting. De behandeling van pijn bij HSP-patiënten betreft, naast de behandeling van spasticiteit, de standaardadviezen die worden gegeven voor pijnbehandeling.

5 Organisatie van zorg

HSP en PLS zijn zeldzame complexe progressieve aandoeningen. Patiënten met HSP en PLS kunnen veel baat hebben bij een multidisciplinaire aanpak van een team met kennis van en ervaring met deze aandoeningen. Er zijn verschillende multidisciplinaire teams van hulpverleners in Nederland die u kunt raadplegen voor advies over de behandeling.

Nederland heeft een expertisecentrum voor HSP (Radboudumc) en een voor PLS (ALS Centrum in UMCU en AMC). Een expertisecentrum biedt multidisciplinaire behandeling, begeleiding en periodieke controle, maar is ook verantwoordelijk voor het geven van behandeladviezen en voor de verspreiding van ziektespecifieke kennis aan collega's elders in het land. Met (complexe) zorgvragen of vragen over lopend en toekomstig onderzoek kunt u contact opnemen met de volgende expertisecentra voor HSP en PLS.

- **Expertisecentrum HSP:** Het expertisecentrum gespecialiseerd in de diagnostiek en behandeling van HSP bevindt zich in:
 - het Radboudumc Nijmegen. Met vragen en voor adviezen over de revalidatiebehandeling en begeleiding kunt u contact opnemen met de afdeling revalidatie.
- **Expertisecentra PLS:** Nederland heeft een expertisecentrum voor PLS, te weten ALS Centrum. Het expertisecentrum is gespecialiseerd in de diagnostiek en behandeling van PLS en bevindt zich op twee locaties:
 - het UMC Utrecht. Met vragen en voor adviezen over de revalidatiebehandeling en begeleiding kunt u contact opnemen met de afdeling revalidatie;
 - het AMC Amsterdam. Met vragen en voor adviezen over de revalidatiebehandeling en begeleiding kunt u contact opnemen met de afdeling revalidatie.

Contactgegevens expertisecentrum:

www.spierziekten.nl/zorgwijzer. In de Zorgwijzer worden de expertisecentra beschreven als de centra met "extra veel verstand van" HSP en PLS.

- **Spierziekterevalidatieteams** Verscheidene revalidatie-instellingen beschikken over een multidisciplinair spierziekterevalidatieteam met kennis van en ervaring met de behandeling en begeleiding van spierziekten zoals HSP en PLS. Voor advies en met vragen over HSP en PLS rondom *problemen in het dagelijks leven als gevolg van HSP en PLS* kunt u contact opnemen met de spierziekterevalidatieteams.

Contactgegevens spierziekterevalidatieteams

www.spierziekten.nl/zorgwijzer. Hier vindt u ook in spierziekten gespecialiseerde fysiotherapeuten.

Het expertisecentrum en de spierziekterevalidatieteams werken vaak samen. De patiënt is in veel gevallen bij een van genoemde instellingen onder controle. Probeer de fysiotherapeutische behandeling zoveel mogelijk af te stemmen met het expertisecentrum of spierziekterevalidatieteam waar de patiënt onder controle/behandeling is en bespreek specifieke aandachtspunten.

Contactgegevens overige gespecialiseerde zorginstellingen

In de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland staat een overzicht van (para)medici, gespecialiseerd in diagnostiek, revalidatie en ademhalingsondersteuning voor HSP en PLS zoals het CTB en overige UMC's. Zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Verwijzen Er wordt geadviseerd patiënten periodiek (op geleide van de klachten) een bezoek te laten brengen aan een van de expertisecentra bij een gespecialiseerde neuroloog en/of revalidatiearts. Daarnaast kunnen ook de spierziekterevalidatieteams geraadpleegd worden wanneer er vragen zijn over de revalidatiebehandeling.

Vergoeding HSP en PLS zijn spierziekten die vallen onder de lijst chronische aandoeningen (voorheen Chronische lijst Borst).

Bijlage 1: Samenvatting

HSP/PLS

Hereditaire spastische paraparese (HSP) en primaire laterale sclerose (PLS) zijn zeldzame spastische paraparesen waarbij er sprake is van degeneratie van de piramidebanen. De belangrijkste symptomen zijn progressieve spasticiteit, spierzwakte en balansproblemen. Bij zowel HSP en PLS begint dit vaak in de benen. Vooral bij PLS ontstaat er ook regelmatig spasticiteit van de spieren in de armen. De ernst en uitgebreidheid van de symptomen, beginleeftijd en progressie zijn sterk variabel per individu.

Het ICF-model vindt u in bijlage 2.

Behandeling

Er bestaat op dit moment geen therapie die HSP of PLS geneest of vertraagt. De behandeling is daarom gericht op het optimaliseren van de kwaliteit van leven: voorkómen van complicaties, bestrijden van symptomen, behoud van mobiliteit en conditie en maatregelen om energie en belasting in evenwicht te houden.

Samen met de patiënt wordt er een analyse gedaan van de klachten. Aan de hand van de hulpvraag en wensen van de patiënt worden gezamenlijk behandeldoelen opgesteld. De behandeling van de fysiotherapeut kan voor een patiënt met HSP en PLS van betekenis zijn bij:

- het voorkómen van spasticiteit (algemeen);
- het voorkómen van spierverslappingen en gewrichtsmobiliteit door spasticiteit;
- behoud van conditie (cardiovasculaire functies);
- behoud van kracht en bewegingssturing;
- valpreventie/training;
- energiemangement en omgaan met vermoeidheid;
- hulpmiddelen;
- pijnvermindering.

Organisatie van zorg

Patiënten met PLS en HSP kunnen veel baat hebben bij een multidisciplinaire aanpak van een team met kennis van en ervaring met PLS en HSP. Met *(complexe) zorgvragen of vragen over lopend en toekomstig onderzoek* kunt u contact opnemen met de volgende expertisecentra voor HSP en PLS.

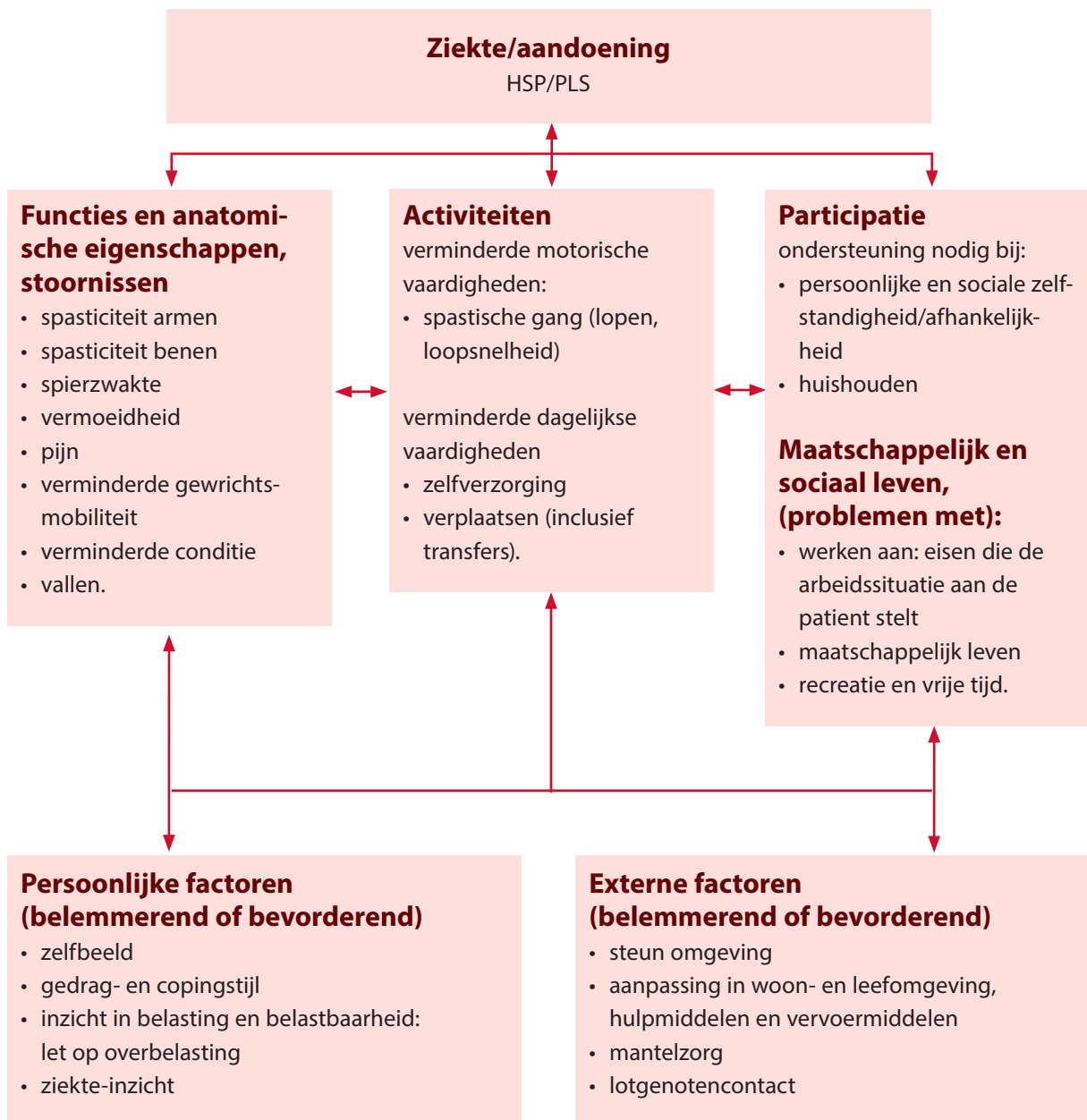
- **Expertisecentrum HSP:** het expertisecentrum gespecialiseerd in de diagnostiek en behandeling van HSP bevindt zich in:
 - **het Radboudumc Nijmegen.** Met vragen en voor adviezen over de revalidatiebehandeling en begeleiding kunt u contact opnemen met de afdeling Revalidatie.
- **Expertisecentra PLS:** Nederland heeft een expertisecentrum voor PLS, te weten ALS Centrum. Het expertisecentrum is gespecialiseerd in de diagnostiek en behandeling van PLS en bevindt zich op twee locaties:
 - **het UMC Utrecht.** Met vragen en voor adviezen over de revalidatiebehandeling en begeleiding kunt u contact opnemen met de afdeling Revalidatie;
 - **het AMC Amsterdam.** Met vragen en voor adviezen over de revalidatiebehandeling en begeleiding kunt u contact opnemen met de afdeling Revalidatie.

Neem voor overige vragen contact op met de spierziektorevalidatieteams die veel verstand hebben van de revalidatiebehandeling bij HSP en PLS. De contactgegevens zijn te vinden via: www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Indien de patiënt al in behandeling is bij een expertisecentrum of spierziektorevalidatieteam, neem dan contact op met het desbetreffende centrum.

Bijlage 2: ICF-model

Onderstaand figuur biedt een overzicht van de gezondheidsproblemen die vaak samengaan met HSP en PLS en de factoren die deze problemen kunnen beïnvloeden, vormgegeven in het "International Classification of Functioning, Disability and Health" (ICF-)model, vastgesteld door de WHO (2001).



Literatuur

- 1 Andersen A, Tulchin-Francis K, Smith L, Delgado M. Gait outcomes and energy efficiency in patients with hereditary spastic paraplegia. *Developmental Medicine & Child Neurology* Volume 57, Issue Supplement 55, pages 70–71, October 2015.
- 2 Bertolucci F, Di Martino S, Orsucci D, Ienco EC, Siciliano G, Rossi B, Mancuso M, Chisari C. Robotic gait training improves motor skills and quality of life in hereditary spastic paraplegia. *NeuroRehabilitation*. 2015;36(1):93-9. doi: 10.3233/NRE-141196.
- 3 de Bot ST, Scheffer H, Schelhaas HJ, Knoers NVAM, Willemsen MAAP, van de Warrenburg BPC, Kremer HPH. Hereditaire spastische paraparesen: stand van zaken en leidraad voor genetisch onderzoek (*Tijdschr Neurol Neurochir* 2009;110:215-28).
- 4 Fheodoroff K, Jacinto J, Geurts A, Molteni F, Hernández Franco J, Santiago T, Rosales R, Gracies JM (2016) How Can We Improve Current Practice in Spastic Paresis? *European neurological review*.
- 5 Fink 2014. Hereditary Spastic Paraplegia Overview www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1509/
- 6 McMonagle P, Webb S, Hutchinson M. The prevalence of "pure" autosomal dominant hereditary spastic paraparesis in the island of Ireland. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2002;72:43-6.
- 7 NHG-standaard Pijn 2015
- 8 Silva MC, Coutinho P, Pinheiro CD, Neves JM, Serrano P. Hereditary ataxias and spastic paraplegias: methodological aspects of a prevalence study in Portugal. *J Clin Epidemiol* 1997;50:1377-84.
- 9 HSP factsheet 2015 - Muscular Dystrophy association NZ www.mda.org.nz/information/for-health-professionals/hereditary-spastic-paraplegia.
- 10 KNGF-richtlijn fysiotherapeutische dossiervoering 2016.
- 11 KNGF-Standaard Beweeginterventie Chronische pijn 2014
- 12 van de Warrenburg BPC, Snijders AH, Munneke M. en Bloem BR. Loopstoornissen door neurologische aandoeningen 2007 NTvG www.ntvg.nl/artikelen/loopstoornissen-door-neurologische-aandoeningen/volledig.
- 13 Royal College of Physicians, British Society of Rehabilitation Medicine, Chartered Society of Physiotherapy, Association of Chartered Physiotherapists Interested in Neurology. Spasticity in adults: management using botulinum toxin. National guidelines. London: RCP, 2009.
- 14 Spierziekten Nederland. Folder K048: Hereditaire spastische paraparese.
- 15 Spierziekten Nederland. Folder K049: (Primaire) laterale sclerose.
- 16 Spierziekten Nederland. Brochure D017: HSP en PLS – Diagnose en behandeling.
- 17 Spierziekten Nederland. Brochure D017A: HSP en PLS – Omgaan met de ziekte.
- 18 WHO 2001 www.who.int/classifications/icf/en.

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen Spierziekten Nederland, ALS Centrum Nederland, het Radboudumc en het Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF). Deze brochure maakt deel uit van een serie informatieve brochures voor fysiotherapeuten. Deze uitgaven zijn te downloaden en te bestellen via www.spierziekten.nl.

Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een patiëntenvereniging voor, maar vooral ook van mensen met een neuromusculaire aandoening (spierziekte). Spierziekten Nederland komt op voor mensen met een spierziekte. Het gaat om een betere kwaliteit van de zorg, effectief wetenschappelijk onderzoek, onderling contact en goede voorlichting en informatie, ook voor artsen en andere professionele hulpverleners. Spierziekten Nederland werkt nauw samen met medisch specialisten, fysiotherapeuten, ergotherapeuten en onderzoekers. Er bestaat een hechte band met de universitaire medische centra en gespecialiseerde revalidatiecentra. Zo kunnen knelpunten in de zorg snel worden signaleerd en opgelost. Ook speelt Spierziekten Nederland een belangrijke rol in het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek.

Lt.gen. Van Heutszlaan 6
3743 JN BAARN
035 548 04 80
mail@spierziekten.nl
www.spierziekten.nl

Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF)

Het KNGF is de overkoepelende vereniging voor fysiotherapeuten en zorgt voor het continu optimaal houden van de kwaliteit én een goede positie van fysiotherapie. Dit doet het KNGF met oog voor fysiotherapeuten, maar ook voor patiënten.

Stadsring 159b
3817 BA Amersfoort
033 467 29 00
ledenvoorlichting@kngf.nl
www.kngf.nl
www.defysiotherapeut.com

Redactie

C. van Esch MSc, dr. A.M.C. Horemans en drs. M. van der Wurff, Spierziekten Nederland
D. de Groot, projectmedewerker Beleid & Ontwikkeling, Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van dr. J.T. Groothuis en prof. dr. A.C.H. Geurts, revalidatieartsen, Radboudumc, dr. J.J. den Boer, fysiotherapeut afdeling revalidatie Radboudumc, drs. M.E.J. Janse, revalidatiearts revalidatiecentrum Reade, drs. E.T. Kruitwagen-Van Reenen, revalidatiearts UMCU, prof. dr. R.J.E.M. Smeets, revalidatiearts Libra Revalidatie en Audiologie en Sint Jans Gasthuis Weert en hoogleraar revalidatiegeneeskunde Universiteit Maastricht, dr. P.G. Erdmann, fysiotherapeut en docent Hogeschool Utrecht, dr. W.G.M. Janssen, revalidatiearts, Rijndam Erasmus MC, Rotterdam, H.H. Remmelink, patiëntvertegenwoordiger Spierziekten Nederland.

Financiering

Deze brochure is tot stand gekomen dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Baarn, 2017

Radboudumc

ALS Centrum
Nederland

 Koninklijk Nederlands
Genootschap voor Fysiotherapie

 **SPIERZIEKTEN**
NEDERLAND

SPIERZIEKTEN NEDERLAND

Lt.gen. Van Heutszlaan 6
3743 JN Baarn
(035) 548 04 80
www.spierziekten.nl
mail@spierziekten.nl

Bestelnummer F017