

Geacht lid van Spierziekten Nederland,

Hierbij ontvangt u een informatiepakket voor uw huisarts. U kunt deze informatie aan de assistente van uw huisarts geven en een afspraak met uw huisarts maken voor ongeveer een week daarna. Uw huisarts kan dan de informatie doornemen voordat u op gesprek komt. Wanneer u uw situatie al hebt besproken met uw huisarts, is dit natuurlijk niet nodig. De huisartsenbrochure en begeleidende brief zijn bedoeld voor de situatie waarin de diagnose kort geleden is gesteld.

Normaal gesproken hebben huisartsen een begeleidende en in veel gevallen een coördinerende rol bij chronische ziekten. Maar omdat spierziekten zeldzaam zijn, weet de huisarts hier in het algemeen weinig over. In het informatiepakket staat beknopt beschreven wat de huisarts over uw spierziekte en de behandeling ervan moet weten.

De huisartsenbrochure is gemaakt door Spierziekten Nederland samen met het Nederlands Huisartsen Genootschap en gecontroleerd door vooraanstaande specialisten. Hij is geschreven voor de huisarts. Natuurlijk staat het u vrij om de brochure door te lezen. De gegevens in de brochure worden kort, zakelijk en in medisch vakjargon weergegeven. Het kan zijn dat onderdelen van de brochure confronterend overkomen.

De huisarts speelt vaak een belangrijke rol in de zorgverlening aan mensen met een spierziekte en hun naasten. In de regel wordt de betrokkenheid van de huisarts groter naarmate u de aandoening langer hebt. Bedenk welke rol uw huisarts kan hebben in uw zorg.

- Hoe is uw relatie met uw huisarts nu? Zijn er in het verleden zaken voorgevallen die de relatie met uw huisarts verstoord hebben? Praat hier dan over met elkaar. Het valt voor een huisarts soms ook moeilijk om goede keuzes te maken bij zeldzame ziekten.
- Wat verwacht u van uw huisarts? Wat organiseert u zelf en wat verwacht u dat uw huisarts regelt? Kan uw huisarts een coördinerende rol vervullen?

Deze brochure kan uw huisarts helpen u beter te begeleiden, maar maakt uw huisarts geen specialist in spierziekten. Daarvoor ziet hij/zij te weinig mensen met uw aandoening. Met complexe vragen zult u altijd een beroep moeten blijven doen op een in spierziekten gespecialiseerde revalidatiearts. Spierziekten Nederland raadt u aan regelmatig op controle te gaan bij een revalidatiearts. Via de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland kunt u adressen van gespecialiseerde behandelaars vinden, zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Wij hopen dat uw huisarts de nodige steun heeft aan dit informatiepakket.

Met vriendelijke groet,



Drs. M.F.Th. Timmen
Directeur Spierziekten Nederland

Datum: zie poststempel

Geachte huisarts,

Hierbij ontvangt u informatiemateriaal over een neuromusculaire aandoening. Spierziekten Nederland heeft in samenwerking met het Nederlands Huisartsen Genootschap dit materiaal specifiek voor huisartsen ontwikkeld.

Het betreft een zeldzame aandoening. Deze brochure biedt praktische aanknopingspunten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van de patiënt en gezinsleden. Als u deze brochure ontvangt, heeft u waarschijnlijk een patiënt met een dergelijke aandoening in uw praktijk.

In verband met de progressie en complexiteit van de aandoening vergt de behandeling van een neuromusculaire ziekte een goed gecoördineerde en multidisciplinaire aanpak. Iedereen is erbij gebaat als over en weer (huisarts-patiënt-specialisten) duidelijk is welk aandeel van de huisarts gewenst en mogelijk is in het geheel.

In de regel neemt de betrokkenheid van de huisarts bij de patiënt toe naarmate de ziekte voortschrijdt. Het heeft de voorkeur dat de coördinatie zo lang mogelijk in handen blijft van een gespecialiseerde revalidatiearts of neuroloog. Via de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland zijn de adressen van gespecialiseerde behandelcentra te vinden, zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer. U kunt op www.spierziekten.nl ook meer gedetailleerde informatie over de neuromusculaire ziekte van uw patiënt nalezen of opvragen.

De brochure die u hierbij ontvangt, is te downloaden via www.nhg.org, www.vsop.nl, www.zichtopzeldzaam.nl en www.spierziekten.nl. De brochure wordt periodiek geactualiseerd. Via de genoemde websites is steeds de meest recente versie van de brochure beschikbaar.

Wij hopen u hiermee bij het arts-patiëntcontact van dienst te zijn geweest.

Met vriendelijke groet,



Dr. I.J.M. Smeele, kaderarts
Hoofd NHG-afdeling Implementatie

Informatie voor de
huisarts over

Facioscapulohumerale spierdystrofie (FSHD)



VSOP

 **SPIERZIEKTEN
NEDERLAND**


nederlands huisartsen
genootschap

Algemene aandachtspunten bij de begeleiding van patiënten met zeldzame ziekten

Afhankelijk van het ziektebeeld kunnen bepaalde aandachtspunten in het overzicht *niet of minder* van toepassing zijn. Verschillende van de hieronder genoemde aandachtspunten zijn vanzelfsprekend, maar voor de volledigheid opgenomen. Het overzicht is voortgekomen uit meningsvormend onderzoek naar de taakopvatting van huisartsen op het gebied van neuromusculaire ziekten* en geschikt gemaakt voor zeldzame ziekten** in het algemeen.

Na het stellen van de diagnose

- De patiënt op korte termijn actief benaderen zodra de specialistische diagnose bekend is.
- Zo nodig navragen hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt en/of de ouders is ervaren; nagaan of iets in die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie negatief beïnvloed heeft.
- Toetsen in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben.
- Navragen welke afspraken met de patiënt en/of de ouders gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreken met de patiënt en/of de ouders wat van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.

Gedurende de ziekte

- Afspreken met betrokken behandelaars wie hoofdbehandelaar is en het beloop van de ziekte bewaakt.
- Beleid afspreken en blijven afstemmen met hoofdbehandelaar (en overige specialisten).
- Eerste aanspreekpunt zijn voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Zelf behandelen/begeleiden/verwijzen bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Kennis hebben van de effecten van de ziekte op gewone aandoeningen zoals longontsteking, blaasontsteking, griep(vaccinatie).
- Bewust zijn van extra ziektegebonden risico's en de patiënt en de betrokkenen daarop attenderen.
- Doorverwijzen naar de juiste hulpverleners bij complicaties.
- Alert zijn op fysieke of emotionele uitputting van de naaste omgeving bij (zwaarder wordende) mantelzorgtaken.
- Signaleren van en anticiperen op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van diagnose en ziekte.
- Ondersteunen bij praktische en psychosociale hulpvragen (aanpassingen, voorzieningen).
- Zorgen dat de waarnemende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte met zich meebrengt.
- Anticiperen op vragen rondom het levenseinde.

Rondom het levenseinde

- Bewust zijn van en de patiënt en de betrokkenen attenderen op extra ziektegebonden risico's in deze fase.
- Wensen rond levenseinde tijdig bespreken en alert zijn op mogelijke (latere) veranderingen hierin. Op www.thuisarts.nl/levenseinde staat patiënteninformatie die hierbij kan ondersteunen.
- Zorgen dat de waarnemende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte in deze fase met zich meebrengt.
- Beleid afspreken voor crisissituaties.
- Zo nodig inschakelen van thuiszorg.
- Anticiperen op een eventuele opname in een ziekenhuis, verpleeghuis of hospice, mochten de omstandigheden in de overlijdensfase dit noodzakelijk maken.
- Verlenen van palliatieve zorg/stervensbegeleiding.
- Verlenen van nazorg aan nabestaanden.

*Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk' 2006 E.C. Eijssens.

** Generiek zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg 2014 S.A. Hendriks.

Facioscapulohumerale spierdystrofie (FSHD)

Facioscapulohumerale spierdystrofie (FSHD, ziekte van Landouzy-Dejerine) is een autosomaal dominante spierziekte met progressieve *asymmetrische* spierzwakte, vaak volgens een specifiek patroon.

Kenmerken zijn:

- meestal begint FSHD bij spieren in het gezicht (facio) en/of rond de schouders (scapulo, humerale);
- de symptomen beginnen meestal op volwassen leeftijd, minder vaak op de kinderleeftijd;
- het klinische spectrum varieert van geen/nauwelijks klachten tot ernstige spierklachten;
- de belangrijkste complicaties van zeer ernstige spierzwakte zijn contracturen, scoliose, zwakte van ademhalingsspieren en problemen met slikken;
- er zijn twee typen FSHD (FSHD1 en FSHD2) die niet te onderscheiden zijn in ernst en beloop.

Er bestaat (nog) geen therapie die FSHD geneest of vertraagt. De behandeling is daarom gericht op het optimaliseren van de kwaliteit van leven: voorkomen van complicaties, behoud van conditie en maatregelen om energie en belasting in evenwicht te houden.

ENKELE FEITEN

Vóórkomen FSHD

- **Prevalentie** In Nederland zijn er rond de 2.000 mensen met FSHD. De prevalentie is circa 12:100.000. Na myotone dystrofie en dystrofinopathieën (dystrofie van Duchenne en dystrofie van Becker) is FSHD de meest voorkomende spierziekte.
- **Incidentie** De incidentie van FSHD1 is 0,3/100.000 per jaar. Omgerekend wordt in Nederland per jaar bij circa 51 mensen de diagnose FSHD gesteld. Een huisarts zal in zijn praktijk ongeveer 1 à 2 patiënten treffen. Door het erfelijkheidsaspect kunnen meerdere aangedane personen uit een familie in één praktijk worden gezien.
- **Debutleeftijd** De symptomen kunnen beginnen op de kinderleeftijd of (veel) later. Bij vrouwen beginnen de eerste symptomen gemiddeld bij 20 jaar, bij mannen gemiddeld bij het 16^e jaar.

Erfelijkheid en etiologie

- **Genafwijking** FSHD wordt bij het overgrote deel (ongeveer 98%) van de patiënten veroorzaakt door een defect in chromosoom 4; het wordt dan FSHD1 genoemd. FSHD2 is veel zeldzamer en is het gevolg van een afwijking in chromosoom 18.
- **Erfelijkheid** FSHD1 erft autosomaal dominant over. Dit betekent over het algemeen dat één van de ouders van de patiënt de ziekte ook heeft. Spontane mutaties kunnen voorkomen, de ouders van de patiënt hebben de ziekte in dat geval niet. Alle mensen met FSHD1 hebben 50% kans op een (volgend) kind met FSHD. Bij FSHD2 is het erfelijkheidspatroon meer complex; alleen na uitvoerig genetisch onderzoek kan een uitspraak gedaan worden over risico's.
- **Etiologie** FSHD wordt veroorzaakt door de *onnatuurlijke* productie van het DUX4-eiwit in de spieren. Het eiwit DUX4

is schadelijk voor spiercellen. In gezonde spieren wordt de aanmaak van DUX4 onderdrukt. In FSHD1 ontstaat de productie van DUX4 direct door een genetisch defect op chromosoom 4 waar het DUX4-eiwit gelegen is. In FSHD2 zorgt een gendefect in SMCHD1 op chromosoom 18 er voor dat DUX4-productie van chromosoom 4 niet meer onderdrukt wordt.

Diagnose en beloop

- **Diagnose** Meestal wordt de diagnose gesteld door de kinderarts of (kinder)neuroloog op basis van het specifieke patroon van de spierzwakte en de familieanamnese. Vaak zit de ziekte in de familie in alle generaties (tenzij het een spontane mutatie betreft). DNA-onderzoek kan de klinische diagnose bevestigen.
- Een spierbiopsie en elektromyografie (EMG) kunnen in bijzondere situaties onderdeel uitmaken van het diagnostisch traject. Een afwijkend spierbiopt is niet specifiek voor FSHD maar past bij myopathie of dystrofie in het algemeen. Een EMG kan een neurogene of myotone oorzaak uitsluiten.
- De asymmetrische spierzwakte van de aangezichtsspieren kan zorgverleners, met name in de mondzorg (tandartsen, mondhygiënist), al in een vroeg stadium opvallen.
- **Beloop** De ernst en het beloop van FSHD verschillen, ook binnen families. Het tempo van progressie verschilt van persoon tot persoon ook in eenzelfde familie. Hierdoor is het beloop bij individuele personen nauwelijks te voorspellen. Langzaam maar zeker worden in veel gevallen meer spiergroepen aangedaan. Uiteindelijk heeft een gedeelte van de patiënten een rolstoel nodig (circa 20%) en krijgt een zeer klein aantal zwakte van de ademhalings- spieren. Soms overlijdt een patiënt aan complicaties van de ademhalings- en slikproblematiek.

SYMPTOMEN

- **Asymmetrische spierzwakte door atrofie** is het meest kenmerkende verschijnsel van FSHD. De *asymmetrie* onderscheidt FSHD van andere spierziekten. Meestal begint FSHD bij spieren in het gezicht en/of rond de schouders. De asymmetrische spierzwakte is progressief niet alleen in ernst, maar in veel gevallen ook in het aantal spiergroepen. De spiervezels nemen af in omvang en aantal.
- **Karakteristiek patroon spierzwakte** De progressie van de spierzwakte verloopt vaak via een bepaald patroon, er komen steeds symptomen bij. De hieronder genoemde symptomen staan zo veel mogelijk in deze volgorde vermeld:
 - **Aangezichtsspieren** De zwakte van de gelaatsspieren gaat ten koste van de mimiek en de communicatie (verbaal en non-verbaal). De oogsluiters en de spieren rond de mond worden slapper. Er ontstaan respectievelijk opvallende ogen en een zogenoemde 'verticale lach'. Bij dit laatste ontbreekt de (lachende) uitdrukking door de beperkte mondmotoriek. Ook is het moeilijk of onmogelijk om te fronsen: de rimpels op het voorhoofd en rond de ogen ontbreken. Vaak lukt het tuiten van de lippen of fluiten niet. De slappe mondmotoriek kan slikproblemen geven. Opvallend is dat de extra-oculaire en bulbaire spieren meestal gespaard blijven.
 - **Schouderspieren** In een volgende fase neemt vaak de spierkracht van de fixerende schouderspieren (schouderfixatoren) af. Bij lichamelijk onderzoek vallen de abductiebeperking, de voorwaarts staande schouders, de scapula alata, de horizontale stand van het sleutelbeen en het prominente sternoclaviculaire gewricht op.
 - **Bovenarmspieren/overige schouderspieren** Vervolgens worden ook de spieren van de bovenarmen zwakker waardoor patiënten moeite krijgen met bovenhandse activiteiten zoals iets pakken van bovenste kastplank, lampen indraaien, haren wassen/kammen, tanden poetsen en sporten (o.a. tennis). De onderarm is vaak gespierder dan de bovenarm met atrofische spieren ('Popeye arm').
 - **Voetheffers** Daarna breidt de ziekte zich uit naar spieren die de voet optillen. Dit veroorzaakt struikelen over de eigen voeten en het kost moeite om de voet weer gedoseerd neer te zetten (klapvoet).
 - **Buik- en bekkenspieren** Zwakte van de buik- en bekkenspieren leidt tot bekkenkanteling (lordose) en een slappe buikwand. Bij lichamelijk onderzoek ziet men dan het zogenoemde 'Beever's sign': het naar craniaal trekken van de navel bij overeind gaan staan.
 - **Heup- en bovenbeenspieren** Uiteindelijk is het ook moeilijk om op te staan uit een stoel en om trap te lopen. Er ontstaat een waggelende gang door asymmetrische zwakte van de spieren van de heupen en de bovenbenen.
- **Nekspieren** De nekspieren zijn minder vaak aangedaan.
- **Vermoeidheid** Circa 60% van de mensen met FSHD ervaart ernstige vermoeidheid. De vermoeidheid wordt beïnvloed door diverse factoren. Waarschijnlijk kosten allerlei dagelijkse bezigheden meer energie. Afname van de spierkracht leidt tot minder lichamelijke activiteit. De verminderde activiteit leidt vervolgens tot een toename van de ervaren vermoeidheid. Slaapstoornissen (o.a. ten gevolge van nachtelijke desaturaties) dragen ook bij aan de vermoeidheid. De vermoeidheid hangt niet samen met de ernst van de ziekte en de leeftijd van de patiënt.^{3,4}
- **Pijn** 77% van de patiënten met FSHD geeft aan pijnklachten te hebben.^{6,7} De oorzaak is niet altijd bekend. Musculoskeletale pijn kan het gevolg zijn van houdingsverandering en laxiteit van de gewrichten en bevindt zich dan met name in de onderrug, de nek of de schouders.¹¹
- **Gehooverlies** Problemen met het gehoor komen regelmatig voor, zowel bij kinderen als bij volwassenen. Bij kinderen kan hierdoor een leerachterstand ontstaan. Volwassenen horen hoogfrequente geluiden meestal wel goed.
- **Oogproblemen** Door onvolledige sluiting van de oogleden kan het hoornvlies geïrriteerd raken of beschadigen. Daarnaast kunnen in het netvlies kleine bloedvaatjes gaan woekeren en hieruit kan bloed gaan lekken (retinale teleangiëctasieën). Onbehandeld kunnen deze vaatafwijkingen leiden tot onherstelbare blindheid (dit is zeer zeldzaam).
- **Kyfoscoliose** Milde scoliose of kyfoscoliose kan voorkomen.
- **Respiratoire insufficiëntie** Patiënten kunnen moeite krijgen met het ophoesten van slijm en met de ademhaling. Naast de ernstige spierzwakte kunnen ook de kyfoscoliose en rolstoelafhankelijkheid bijdragen aan het respiratoir falen. Bij ernstige spierzwakte speelt ook vaak het volgende:
 - **nachtelijke hypoventilatie** Door zwakte van de ademhalingsspieren ontstaat in eerste instantie 's nachts kortademigheid. Dit kan in het begin weinig uitgesproken zijn, maar leidt wel vaak tot slaapstoornissen (onrust, wakker worden). De koolzuurstapelings leidt tot ochtendhoofdpijn, duifheid 's ochtends, moeheid en slapen overdag;
 - **aspiratie en aspiratiepneumonie** Door kauw- en slikstoornissen, eventueel gecombineerd met problemen met ophoesten en zwakte van de ademhalingsspieren is er een verhoogde kans op aspiratie(-pneumonie). Luchtweginfecties kunnen sneller gecompliceerd (en fataal) verlopen.

- **Eet- en slikproblemen** Door zwakte van de armen kan er een probleem zijn met het eten naar de mond brengen. Door zwakte van de rugspieren gaan patiënten hun houding aanpassen waardoor ze eten en drinken met een teruggetrokken houding van het hoofd. Hierdoor werken de mondbodemspieren onvoldoende. Daarnaast heeft men moeite met het kauwen en slikken en kan voedsel blijven hangen na het slikken. Een beperkte kaakopening beïnvloedt de kauw- en slikbewegingen ook.
- **Gewichtsverlies** Het eten kost vaak veel moeite, wat ongewenst gewichtsverlies tot gevolg kan hebben.
- **Incomplete rechterbundeltakblokkade** Cardiale klachten zijn vrijwel nooit het gevolg van FSHD. Een beperkte groep patiënten blijkt bij cardiaal onderzoek een incomplete rechterbundeltakblokkade te hebben, echter zonder dat er klinische klachten van hartlijden zijn.²

- **Behandeldoelen** Er bestaat geen causale therapie. Het doel van de behandeling is dat de patiënt zo goed mogelijk kan functioneren en dat complicaties zo veel mogelijk worden voorkomen.
- **Verwerking diagnose** Nadat de diagnose bekend is geworden, benadert de huisarts de (ouders van de) patiënt actief voor hulp bij het verwerken van de diagnose. De huisarts bespreekt wat wel en niet van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.
- **Psychosociale begeleiding** kan gewenst zijn bij het verwerken van en het leren leven met de ziekte, met name bij het leren accepteren van het verlies van functies. Bovendien hebben de veranderingen aan het gelaat invloed op het psychosociale functioneren van de patiënt. Een psycholoog of maatschappelijk werker, verbonden aan een in spierziekten gespecialiseerd revalidatiecentrum, kan deze begeleiding op zich nemen.
- **Multidisciplinaire behandeling** De behandeling is multidisciplinair: naast de huisarts kunnen o.a. betrokken zijn: de kinderarts/(kinder)neuroloog, (kinder)revalidatiearts en het revalidatieteam (o.a. fysiotherapeut, ergotherapeut, logopedist, diëtist, orthopedagoog, maatschappelijk werker), orthopedisch chirurg, beademingsarts/longarts, klinisch geneticus, wijkverpleegkundige en thuiszorg (zie *Consultatie en verwijzing*).
 - De (kinder)revalidatiearts, bij voorkeur gespecialiseerd in neuromusculaire aandoeningen, wordt meestal de belangrijkste behandelaar en coördineert de revalidatie-geneeskundige zorg en de zorg door andere medisch specialisten. Soms heeft de (kinder)neuroloog, gespecialiseerd in neuromusculaire aandoeningen, deze coördinerende rol.
 - In de universitair medische centra (UMC's) is een (kinder)neuroloog met kennis van spierziekten aanwezig. Het Radboudumc te Nijmegen beschikt over een FSHD-expertisecentrum (zie *Consultatie en verwijzing*).

Beleid bij symptomen en klachten

- **Milde training** In het algemeen wordt geadviseerd een lichamelijk zo actief mogelijk leven te leiden. De rol van oefeningen die gericht zijn op het verbeteren of het behouden van kracht is controversieel. Milde training blijkt geen overbelasting te geven: aerobe trainingen met een lage intensiteit worden daarom aanbevolen.¹⁰ Onderzoek wees uit dat fietstraining bij patiënten met FSHD duidelijk een positief effect kan hebben op de lichamelijke activiteit.⁹ De fysiotherapeut kan begeleiden door een trainingsprogramma 'op maat' te maken, bij voorkeur in overleg met of met behulp van de adviezen van het Spierziektencentrum Radboudumc of van een ander in spierziekten gespecialiseerd revalidatieteam.
- **Valpreventie** Door de spierzwakte komen mensen met FSHD regelmatig ten val. Valpreventie moet bestaan uit goede analyse van het lopen, inzetten van loophulpmiddelen en *aangepast schoeisel* en/of een *orthese* wordt aangemeten.
- Bij een **klapvoet** kan de revalidatiearts zorgen dat er *aangepast schoeisel* en/of een *orthese* wordt aangemeten.
- **Mondzorg** Bij zwakte van de aangezichtsspieren is adequate zorg door mondhygiënist en andere zorgverleners in de *mondzorg* van belang.
- **Balans tussen inspanning en rust** Het is bij vermoeidheid van belang een goede balans te vinden tussen inspanning en rust. Overbelasting moet voorkomen worden. Er is (recent) onderzoek gedaan naar de effecten van fietstraining en cognitieve gedragstherapie bij patiënten met FSHD. Zowel *fietstraining* als *cognitieve gedragstherapie* heeft een positief effect op de lichamelijke activiteit en de ervaren vermoeidheid. Daarnaast heeft cognitieve gedragstherapie een positief effect op de **slaapstoornissen** en de ervaren beperkingen.^{8,9}
- **Pijn** Pijnstillers helpen meestal niet of onvoldoende bij de musculoskeletale pijnklachten. Mensen met FSHD reageren verschillend op pijnmedicatie. De pijn kan komen vanuit de aangedane spieren zelf of vanuit de andere spieren doordat ter ontlasting een andere houding wordt aangenomen. Soms kan overbelasting een ontstekingsreactie in de spieren veroorzaken. In dat laatste geval kan men baat hebben bij ontstekingsremmende pijnstillers (NSAID's) maar bij andere pijnoorzaken niet. De behandeling bij pijn is gericht op het voorkomen van overbelasting. Hulpmiddelen kunnen hierbij helpen. Fysiotherapie en bijvoorbeeld zwemmen kunnen de klachten soms verlichten. Ook warmte kan verlichting geven: 'warmtezakjes' (opwarmen in oven/magnetron) of paraffinepakking door de fysiotherapeut.
- **Overige medicatie** Er is geen wetenschappelijk bewijs voor de effectiviteit van een behandeling met corticosteroiden of β_2 -agonisten (*albuterol*) en creatinesuppletie.
- **Gehooronderzoek** Met name bij kinderen is een onderzoek bij de KNO-arts, inclusief een audiogram van belang. Soms is een gehoorapparaat nodig.
- **Oogonderzoek** In verband met de gevolgen van bloedingen uit retinale teleangiëctasieën (onherstelbare blindheid) is op de kinderleeftijd periodiek onderzoek en zo nodig behandeling door de oogarts noodzakelijk. De coördinerende revalidatiearts, neuroloog of kinderarts zorgt voor de coördinatie van deze onderzoeken. De frequentie is o.a. afhankelijk van de klachten.

- **Oogdruppels** Bij problemen met het hoornvlies kunnen de neuroloog, revalidatiearts, oogarts of huisarts oogdruppels (kunsttranen en/of antibiotica) voorschrijven.
- **Beïnvloeden houdingsafwijkingen** Met fysiotherapie kan getracht worden de houdingsafwijkingen zo veel mogelijk te corrigeren en te beïnvloeden, eventueel in combinatie met een hulpmiddel (brace of korset).
- **Periodiek longfunctieonderzoek** Bij rolstoelgebondenheid of op indicatie eerder, bijvoorbeeld bij een bijkomende longziekte, is het advies een longfunctieonderzoek te doen. Zo kunnen patiënten die baat zouden kunnen hebben bij apparatuur voor nachtelijke beademing getraceerd worden. Voor indicatie en instelling op beademing verwijst de hoofdbehandelaar (meestal de revalidatiearts) naar een Centrum voor Thuisbeademing (CTB).
- **Soms ademhalingsondersteuning** Meestal blijft de ademhaling van mensen met FSHD goed. Soms kan de ademhalingsfunctie zo slecht zijn of verslechteren dat de concrete vraag voor ademhalingsondersteuning aan de orde komt. Patiënten kunnen dan baat hebben bij het gebruik van *nachtelijke ademhalingsondersteuning* door middel van bijvoorbeeld een neuskap. In zeer zeldzame gevallen kan invasieve beademing, dat wil zeggen beademing via een tracheostoma, een behandelmogelijkheid zijn. De revalidatiearts zal vroegtijdig het in de regio werkzaam zijnde Centrum voor Thuisbeademing (CTB) inschakelen. Het CTB overlegt met de (ouders van de) patiënt over het al dan niet (laten) beademen. Als de patiënt beademd wordt, is het CTB eindverantwoordelijk voor dit deel van de zorg (24 uur per dag bereikbaar). Doelen van beademen zijn de kwaliteit van leven te verbeteren en het leven te verlengen.
- **Airstacken** Bij afname van de hoestkracht wordt *airstacken* aangeraden (een techniek waarbij lucht via een masker of mondstukje in de longen wordt geblazen). Doelen hiervan zijn complicaties als luchtweginfecties te voorkomen en de conditie van de longen en de hoestkracht te verbeteren. Deze techniek kan thuis worden toegepast en wordt aangeleerd door het CTB of het spierziekterevalidatieteam.

ERFELIJKHEIDSVoorlichting EN ZWANGERSCHAP

- **Familieonderzoek** De neuroloog of klinisch geneticus bespreekt de erfelijkheidsaspecten van FSHD met de patiënt en/of diens ouders. Eén van de ouders van een patiënt met FSHD is vrijwel altijd zelf patiënt. Een FSHD1-patiënt heeft bij elke zwangerschap 50% kans op een kind met FSHD. Bij FSHD2 is dit complexer. De neuroloog kan eerstegraads familieleden verwijzen naar een klinisch geneticus, verbonden aan één van de UMC's. De klinisch geneticus kan informeren over de erfelijkheidsaspecten en onderzoek naar de genafwijking bij familieleden doen (zie ook www.huisartsengenetica.nl).
- **FSHD en kinderwens** Wanneer een vrouwelijke patiënt met FSHD een kinderwens heeft, is het van belang dat zij voor de conceptie voor advies verwezen wordt naar een gynaecoloog en/of klinisch geneticus in een UMC. De gynaecoloog kan de risico's voor de patiënte zelf gedurende de zwangerschap en de bevalling én de kans op het krijgen van een kind met FSHD aangeven. Verwijs, indien de (aanstaande) vader FSHD-patiënt is, naar een klinisch geneticus voor preconceptieadvies.
- **Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD)** In Nederland wordt geen PGD of embryoselectie aan mensen met FSHD aangeboden. Hoewel dit onderzoek in België (Brussel) wel wordt aangeboden, acht men in Nederland de test niet betrouwbaar genoeg om toe te passen bij FSHD. Het feit dat PGD voor FSHD niet zeer betrouwbaar toegepast kan worden, houdt verband met de structuur en ligging van de erfelijke aanleg. De voor FSHD specifieke structuur en ligging van de aanleg maken dat deze niet *direct* met PGD kan worden aangetoond maar alleen met een *indirecte* methode, de zogenaamde markeranalyse. Voor markeranalyse is het nodig dat een aantal mensen met FSHD uit de familie meedoet aan het voorbereidend onderzoek. Alleen zo kan een test ontwikkeld worden die bruikbaar is voor PGD-onderzoek van het embryo.
- **Prenatale diagnostiek** Ouders kunnen laten onderzoeken of het embryo ook de aanleg voor FSHD heeft door middel van een vlokkentest bij 11 tot 12 weken zwangerschap. Een vruchtwaterpunctie bij ongeveer 15 weken zwangerschap is ook mogelijk. De ouders staan bij een positieve uitslag voor de keuze de zwangerschap wel of niet af te breken.

AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

- **De rol van de huisarts** De huisarts biedt de patiënt de algemene huisartsgeneeskundige zorg. Tijdens contactmomenten kan de huisarts symptomen en klachten dan wel complicaties van FSHD herkennen. Hij kan deze zo mogelijk zelf behandelen en de patiënt begeleiden of verwijzen naar een zorgverlener, bij voorkeur één die ervaring heeft met spierziekten. Daarnaast heeft hij indien nodig aandacht voor het zorgproces: na het stellen van de diagnose ligt de coördinerende rol in principe bij de revalidatiearts met kennis van spierziekten. Soms neemt de neuroloog of revalidatiearts

van het expertisecentrum FSHD in Nijmegen die rol op zich. Wanneer de huisarts, binnen de afgesproken controletermijnen bij de revalidatiearts, FSHD-gerelateerde problematiek signaleert, is het van belang dat de patiënt eerder bij de coördinerende revalidatiearts (of neuroloog) terugkomt. Wanneer die coördinerende rol niet bij een medisch specialist met kennis van spierziekten is neergelegd, kan de huisarts een signalerende of coördinerende rol op zich nemen.

- **Psychosociale gevolgen** Patiënten met FSHD leiden over het algemeen een *zelfstandig* en *actief* leven. De meeste patiënten hechten eraan de regie over hun leven en zorg in eigen hand te houden. De huisarts heeft ook aandacht voor de psychosociale problematiek die het verlies van functionele mogelijkheden en een veranderd uiterlijk met zich mee kunnen brengen.
- **Groei naar zelfstandigheid** Voor een kind, zeker voor het oudere kind en de jongvolwassene, is het van belang dat het zelfstandigheid ontwikkelt. Bij de opvoeding, schoolkeuze en het omgaan met de progressie van de ziekte kan begeleiding nodig zijn. De maatschappelijk werker van een revalidatiecentrum is hiervoor de aan te spreken persoon.
- **Beroepskeuze en werk** Onder andere door de veranderde mimiek kunnen patiënten behoefte hebben aan begeleiding bij het vinden van passend werk. Patiënten zullen de studie- en beroepskeuze moeten afstemmen op hun beperkte spierkracht (in verband met kortere duur fysieke belasting) en de beperkte energie (vermoeidheid). Het spreiden van activiteiten over de dag en het nemen van rustintervallen dragen in belangrijke mate bij aan een functionele verbetering. De gevolgen hiervan voor het werk, gezin en sociale activiteiten kunnen groot zijn. Van de werkgever en school wordt via verschillende wetten verwacht dat zij voor de nodige aanpassingen zorgen. Parttime of geheel stoppen met werken (gedeeltelijke of gehele afkeuring) en hulp in de huishouding kunnen voor een deel van de patiënten nodig zijn.
- **Luchtweginfecties op tijd behandelen** Dit is belangrijk in verband met verhoogde kans op complicaties door (subklinische) respiratoire insufficiëntie en verminderde hoestkracht. Verder leidt langdurig ziek zijn tot een verergering van de spierzwakte. Een virale bovenste-luchtweginfectie kan secundair tot een pneumonie leiden. Daarnaast geeft een verminderde hoestkracht een verhoogde kans op een aspiratiepneumonie bij verslikken. Schrijf bij een luchtweginfectie eerder dan gebruikelijk (al na 1 tot 2 dag(en) koorts) antibiotica en/of antivirale middelen voor.
- **Hartklachten niet door FSHD** Cardiale klachten zijn vrijwel nooit het gevolg van FSHD. De hartspier is (in

tegenstelling tot bij sommige andere spierziekten) niet aangedaan. Bij het vermoeden van cardiale klachten is daarom het standaardonderzoek van toepassing.

- **Over-/ondergewicht** Let op tekenen van over- en ondergewicht. Door kauw- en slikproblemen kunnen snel een slechte voedingsstatus en sterke vermagering ontstaan. Verwijs zo nodig naar een logopedist en diëtist(e) met kennis van spierziekten, verbonden aan een spierziekterevalidatieteam (zie *Consultatie en verwijzing*).
- **Zo actief mogelijk, liever geen bedrust** Bedrust leidt tot een versnelde afname van de spierkracht. Wees daarom extra kritisch bij het laten stellen van een operatie-indicatie, zeker bij patiënten die (nog) kunnen lopen.
- **Alert bij hoofdpijn en slechte concentratie** Heeft een patiënt symptomen van (nachtelijke) hypoventilatie zoals ochtendhoofdpijn, moeheid, moeite met slapen 's nachts, slechte concentratie en slaperigheid overdag? Deze klachten zijn een indicatie voor consultatie op korte termijn van een Centrum voor Thuisbeademing (zie *Consultatie en verwijzing*).
- **Griepvaccinatie** is geïndiceerd gezien de nadelige effecten van een luchtweginfectie en het gemak waarmee bacteriële superinfecties bij griep kunnen ontstaan.
- **Tandheelkundige zorg** Hierbij kan een mondhygiëniste ondersteunen.
- **Narcose** FSHD veroorzaakt geen ernstige problemen bij narcose. Het is altijd raadzaam te melden aan de anesthesist dat er sprake is van FSHD. Er kan dan wel rekening mee worden gehouden. Extra aandacht is namelijk soms nodig, met name wanneer er sprake is van onvoldoende kracht van de ademhalingsspieren.
- **Rijbewijs** De meeste FSHD-patiënten ervaren geen problemen met autorijden. Op de lange duur kunnen de spierzwakte en/of oogproblemen veilig autorijden verhinderen. De huisarts kan de patiënt adviseren te informeren naar autoaanpassingen bij gespecialiseerde bedrijven of bij een rijkschool. Via het CBR vindt, indien noodzakelijk, herkeuring voor het rijbewijs plaats.
- **Voorzieningen en aanpassingen** zijn vaak noodzakelijk. De huisarts kan (de ouders van) de patiënt wijzen op mogelijkheden zoals hulpmiddelen en zorg thuis. Verwijs hiervoor naar revalidatiearts (-team) met kennis van spierziekten (zie *Consultatie en verwijzing*).
- **Patiëntenvereniging** De huisarts kan patiënten (en hun ouders) wijzen op de informatie en het lotgenotencontact van Spierziekten Nederland. Deze vereniging beschikt ook over namen van in spierziekten gespecialiseerde (para)medici (zie *Consultatie en verwijzing*).

CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **FSHD-expertisecentrum** Dit centrum is een diagnostisch centrum en behandelcentrum voor kinderen en volwassenen met FSHD. Het is een samenwerking tussen het Radboudumc te Nijmegen en het LUMC te Leiden (voor genetische diagnostiek en research). In Nijmegen is men verantwoordelijk voor de diagnostiek en de medische en revalidatiebehandeling en begeleiding binnen het Spierziektencentrum Radboudumc (neurologie en revalidatie). Door onderzoek naar de ziekte wordt de kennis over het beloop, de prognose en de behandeling van FSHD steeds groter. Het FSHD-expertisecentrum kan geconsulteerd worden voor adviezen bij de behandeling en begeleiding van kinderen en volwassenen met FSHD.
- **Diagnostiek** Neuromusculaire diagnostische centra*. Deze diagnostische centra in UMC's beschikken over actuele kennis op het gebied van neuromusculaire ziekten in de breedte. Men kan hier terecht voor het stellen van een diagnose of voor een second opinion van spierziekten zoals FSHD.*
- **Behandeling en begeleiding** Diverse revalidatie-instellingen beschikken over spierziektenrevalidatieteams met veel kennis van en ervaring met de behandeling en begeleiding van neuromusculaire aandoeningen zoals FSHD.* Deze spierziektenrevalidatieteams beschikken over een multidisciplinair revalidatieteam (met o.a. een fysio- en ergotherapeut, logopedist, diëtist en psychosociaal medewerker) dat aangestuurd wordt door een – in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde – revalidatiearts.*
- **Ademhalingsondersteuning** Centra voor Thuisbeademing (CTB) (verwijzing via de hoofdbehandelaar).*
- **Patiëntenvereniging** Spierziekten Nederland biedt lotgenotencontact en informatie (zowel voor patiënten als hulpverleners). Ook kan Spierziekten Nederland advies geven over het zorgtraject en kent de vereniging de in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde (para)medici in Nederland.*
- **Erfelijkheid** Voor erfelijkheidsonderzoek en advies kan men terecht in een van de acht Klinisch Genetische Centra verbonden aan de UMC's.*

Relevante websites

- Patiëntenvereniging, achtergrondinformatie en adressen van gespecialiseerde centra/hulpverleners:
www.spierziekten.nl
- Website van samenwerkingsverband tussen neuromusculaire artsen/onderzoekers met o.a. informatie over lopende medicijnentrails:
www.isno.nl
- Informatie over voeding en slikken bij spierziekten:
www.dietistenvoorspierziekten.nl
- Websites over (vrijwilligers)hulp en hulpmiddelen:
www.hulpmiddelenwijzer.nl
www.regelhulp.nl
www.regeltante.nl
www.wehelpen.nl
- Websites met informatie over erfelijkheid en erfelijke aandoeningen:
www.erfelijkheid.nl
www.orpha.net
www.huisartsgenetica.nl
- Website over de wet Passend Onderwijs:
www.passendonderwijs.nl
- Website over zeldzame aandoeningen met korte beschrijvingen, relevante documentatie en adressen van patiëntenorganisaties:
www.zichtopzeldzaam.nl

Achtergrondinformatie

- Patiëntenbrochures:
 - FSHD, Diagnose en behandeling, 2006, bestelnummer Doo7.
 - FSHD, Omgaan met de ziekte, 2006, bestelnummer Doo7A.
- Beide te bestellen via de webwinkel op www.spierziekten.nl. Voor leden van Spierziekten Nederland gratis te downloaden via de persoonlijke pagina op de website.*

*Actuele adresgegevens zijn beschikbaar via de Zorgwijzer op www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Literatuurlijst

1. Deenen JC, Arnts H, van der Maarel SM, Padberg GW, Verschuuren JJ, Bakker E, Weinreich SS, Verbeek AL, van Engelen BG. Population-based incidence and prevalence of facioscapulohumeral dystrophy. *Neurology*. 2014 Sep 16; 83(12):1056-9.
2. van Dijk GP, van der Kooi E, Behin A, Smeets J, Timmermans J, van der Maarel S, Padberg G, Voermans N, van Engelen B. High prevalence of incomplete right bundle branch block in facioscapulohumeral muscular dystrophy without cardiac symptoms. *Funct Neurol*. 2014 Jul-Sep; 29(3):159-65.
3. Kalkman JS, Schillings ML, Zwarts MJ, van Engelen BG, Bleijenberg G. The development of a model of fatigue in neuromuscular disorders: a longitudinal study. *J Psychosom Res*. 2007 May; 62(5):571-9.
4. Kalkman JS, Schillings ML, van der Werf SP, Padberg GW, Zwarts MJ, van Engelen BG, Bleijenberg G. Experienced fatigue in facioscapulohumeral dystrophy, myotonic dystrophy, and HMSN-I. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2005 Oct; 76(10):1406-9.
5. Tawil R. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurotherapeutics*. 2008; 5(4): 601-6.
6. Tawil R, van der Maarel S, Padberg GW, van Engelen BG. 171st ENMC international workshop: Standards of care and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*. 2010 Jul; 20(7):471-5.
7. Tawil R, Kissel JT, Heatwole C, Pandya S, Gronseth G, Benatar M. Evidence-based guideline summary: Evaluation, diagnosis, and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy: Report of the Guideline Development, Dissemination, and Implementation Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology*. 2015; 85(4):357-64.
8. Voet NBM, Bleijenberg G, Padberg GW, van Engelen BGM, Geurts ACH. Effect of aerobic exercise training and cognitive behavioural therapy on reduction of chronic fatigue in patients with facioscapulohumeral dystrophy: protocol of the FACTS-2-FSHD trial. *BMC Neurol*. 2010; 10: 56.
9. Voet N, Bleijenberg G, Hendriks J, de Groot I, Padberg G, van Engelen B, Geurts A. Both aerobic exercise and cognitive-behavioral therapy reduce chronic fatigue in FSHD: An RCT. *Neurology*. 2014 Nov 18; 83(21):1914-22.
10. Voet NB, van der Kooi EL, Riphagen II, Lindeman E, van Engelen BG, Geurts AC. Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *Cochrane Database Syst Rev*. 2013 Jul 9; 7:CD003907.
11. Wilbers J, Frants RR, van Engelen BGM, Padberg GW, van der Maarel SM, Facioscapulohumerale spierdystrofie *Nederlands Tijdschrift voor Tandheelkunde* 2010; 117: 11-14.

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen Spierziekten Nederland, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Deze brochure maakt deel uit van een reeks informatiebrochures voor de huisarts over zeldzame aandoeningen. Deze zijn te downloaden via www.nhg.org, www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl. Mocht u een gedrukte brochure willen bestellen, neem dan hierover contact op met de betreffende patiëntenvereniging.

Spierziekten Nederland

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

Spierziekten Nederland

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

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer 70 patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door o.a. stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken.

VSOP

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

Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

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

Nederlands Huisartsen Genootschap

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

Redactie

Mevrouw drs. S.A. Hendriks, arts/auteur VSOP
Mevrouw drs. I. Roelofs, projectmedewerker VSOP
Mevrouw dr. A.M.C. Horemans, hoofd kwaliteit van zorg Spierziekten Nederland
Mevrouw C. Verwer, medewerker zorg Spierziekten Nederland
Mevrouw drs. L. te Hennepe, wetenschappelijk medewerker Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdelingen Richtlijnontwikkeling & Wetenschap en Implementatie
Mevrouw drs. M. van der Wurff, medewerker communicatie Spierziekten Nederland

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van prof.dr. G.W.A.M. Padberg, emeritus hoogleraar Neurologie, Radboudumc Nijmegen, prof.dr.ir. S.M. van der Maarel, hoogleraar Medische epigenetica, LUMC Leiden en dr. J.T. Groothuis, revalidatiearts, Radboudumc Nijmegen. De tekst is becommentarieerd door diverse patiënten.

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

Soest, 2015

