

**VOOR DE REVALIDATIEARTS**

# **Revalidatiezorg bij FSHD**

**Informatie op basis van de multidisciplinaire  
richtlijn FSHD**



# Revalidatiezorg bij FSHD

Informatie op basis van de multidisciplinaire  
richtlijn FSHD

# Revalidatiezorg bij FSHD

**Facioscapulohumerale spierdystrofie (FSHD) is een zeldzame, erfelijke neuromusculaire aandoening. Mensen met deze ziekte passen zich vaak onbewust aan de langzaam toenemende beperkingen aan. Daarnaast krijgen zij van zowel zorgverleners als familieleden met de ziekte soms te horen dat er geen behandeling mogelijk is. Mede hierdoor ziet een deel van de patiënten weinig noodzaak (tijdig) een arts te bezoeken. Met goede, multidisciplinaire (revalidatie)zorg valt echter veel winst te boeken. Deze brochure biedt daartoe concrete adviezen.**

**De brochure is bedoeld voor de revalidatiearts die betrokken is bij de zorg van iemand met FSHD en gaat onder meer over pijnbestrijding, behandeling van vermoeidheid en verbetering van mobiliteit en communicatie. De informatie is afkomstig uit de multidisciplinaire richtlijn FSHD en omvat ook adviezen over andere aspecten van de revalidatiezorg bij deze aandoening.**

**De brochure is ontwikkeld met bijdragen van patiënten en medisch specialisten. Wanneer u iemand met FSHD behandelt, heeft u bij voorkeur specifieke kennis van en ervaring met spierziekten zoals FSHD en werkt u in een multidisciplinair spierziekteteam.**

## KENMERKEN VAN FSHD

FSHD is een langzaam progressieve, autosomaal dominant erfelijke spierziekte die in het begin vooral tot uiting komt 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. Uiteindelijk raakt ongeveer 20% van de patiënten ouder dan vijftig jaar rolstoelafhankelijk en krijgt een zeer klein aantal zwakte van de ademhalingsspieren.

De ernst en volgorde waarin de spieren verzwakken, variëren sterk van persoon tot persoon, ook bij familieleden met dezelfde diagnose. Desondanks ervaren veel patiënten vergelijkbare beperkingen.

- Ongeveer 80% van de mensen met FSHD ervaart chronische pijn in met name de lage rug, benen, schouders, heupen en de nek.
- Ernstige vermoeidheid komt voor bij meer dan 60%.
- Mensen met FSHD hebben een zes keer zo grote kans om te vallen als mensen zonder de ziekte. Mobiliteits- 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.
- Veel mensen met FSHD ondervinden regelmatig problemen op het gebied van verbale en non-verbale communicatie, onder andere door een verminderde articulatie en mimiek en een veranderde lichaamshouding (zoals afhangelende schouders).

Mogelijk andere klachten kunnen te maken hebben met een verminderde armfunctie, moeite met zelfverzorging of deelname aan werk, school of studie. Zie hiervoor ook de bijgevoegde checklist met veelvoorkomende klachten

bij FSHD (bijlage 1). Hoewel respiratoire insufficiëntie en cardiale problemen niet standaard voorkomen bij deze aandoening, is het aan te bevelen signalen die op deze problemen kunnen wijzen routinematig na te vragen. De kans op respiratoire stoornissen is het grootst bij rolstoelafhankelijke patiënten.

## (H)ERKENNEN VAN KLACHTEN

In de praktijk blijkt herkenning en erkenning van de klachten van iemand met FSHD en multidisciplinaire behandeling ervan niet altijd plaats te vinden. Zowel patiënten als hulpverleners zijn niet altijd goed op de hoogte van de behandelmogelijkheden waardoor eventuele eerdere bezoeken aan een (revalidatie)arts mogelijk weinig hebben opgeleverd. Daarnaast passen mensen met FSHD zich vaak ongemerkt aan de langzame achteruitgang aan. Mogelijk zullen zij pas bij onoverkomelijke problemen (weer) bij de revalidatiearts aankloppen. Tot slot kan angst voor eventuele gevolgen voor de verzekering of baan ertoe bijdragen dat iemand het bezoek aan een arts zo lang mogelijk uitstelt.

### Doorvragen

Een belangrijke factor voor het succes van een (eerste) bezoek aan de (revalidatie)arts is of deze erin slaagt de ernst van de klachten voldoende boven water te krijgen. Goed doorvragen is hierbij essentieel. Een voorbeeld: bij de vraag of iemand de trap op kan komen, geeft een FSHD-patiënt die zittend, tree voor tree naar boven gaat mogelijk 'ja' als antwoord. Beter kan het zijn te vragen hoe iemand de trap opkomt in vergelijking met iemand zonder FSHD, of om iemand te vragen de handeling te laten zien. Hiermee valt te voorkomen dat de patiënt onterecht zonder behandeling naar huis wordt gestuurd en ook bij toenemende klachten zal aarzelen de arts opnieuw om hulp te vragen.

## EÉN COÖRDINATOR VAN DE ZORG

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 van de ziekte 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 met specifieke kennis van en ervaring met FSHD. In overleg met de patiënt kan de revalidatiearts de coördinerende rol in de behandelingsfase overnemen.

### Eigen regie van de patiënt

Onderstaande adviezen voor de coördinator van de zorg gaan altijd in overleg met de patiënt. Samen met de patiënt analyseert de coördinator de klachten, de hulpvraag en de wensen en stelt hij de behandelingsdoelen op. Het kunnen behouden van de eigen regie is essentieel voor veel mensen met FSHD en staat idealiter centraal in de behandeling.

## COÖRDINATIE VAN DE ZORG IN DE DIAGNOSTISCHE FASE

Adviezen:

- de neuroloog of klinisch geneticus laat DNA-onderzoek verrichten in het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC), ter bevestiging van de diagnose die gesteld is op basis van (familie)anamnese en lichamelijk onderzoek. Het LUMC maakt deel uit van het FSHD-expertisecentrum (zie *Consultatie en verwijzing*).
- 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 gevestigd in het Radboudumc* 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 eens per twee jaar een vervolfbezoek in voor controle of adviezen over functiebehoud;
  - *de in de regio werkzame revalidatiearts* voor reguliere zorg: meer frequente (controle)bezoeken en wanneer nodig, de revalidatiebehandeling. Bij voorkeur heeft deze revalidatiearts specifieke kennis van spierziekten zoals FSHD en is hij of zij verbonden aan een spierziekteteam in een (academisch) ziekenhuis of revalidatiecentrum (zie ook *Consultatie en verwijzing*).
- bij complexe problematiek kan het expertisecentrum adviseren of de multidisciplinaire behandeling op zich nemen.

## COÖRDINATIE VAN DE ZORG IN DE BEHANDELINGSFASE

- Spreek af wie de coördinator van de zorg is. Bij voorkeur is dit de revalidatiearts in de regio van de patiënt met verstand van spierziekten zoals FSHD. Ook de neuroloog of revalidatiearts van het FSHD-expertisecentrum kan deze rol op zich nemen.

- De coördinator stemt met de betrokkenen (patiënt en zorgverleners) af wat zijn taken zijn en hoe vaak vervolfbezoek nodig is. Zorg dat voor de patiënt duidelijk is hoe hij de coördinator kan bereiken als er vragen zijn.
- Kerntaken van de coördinator van de zorg:
  - alert zijn op medische problemen zoals spierzwakte, vermoeidheid, pijn, beperkingen door verminderde communicatie en eventuele hart- en ademhalingsklachten (zie ook de checklist in bijlage 1);
  - zo nodig verwijzen naar andere medisch specialisten zoals de neuroloog, longarts, KNO-arts of oogarts (allen met kennis van FSHD). Consulteer of verwijst naar het FSHD-expertisecentrum bij twijfel over de (genetische) diagnose of behandeling en bij complexe problematiek, zoals bij schouderpijn of voor trainingsadvies;
  - indien nodig starten met de revalidatiebehandeling. Verwijs hiervoor zo mogelijk naar de gespecialiseerde zorgverleners uit het spierziekteteam, zoals de fysiotherapeut, ergotherapeut en logopedist of anderszins naar een eerstelijnsfysiotherapeut in de buurt van de patiënt. Verwijs bij psychosociale problemen laagdrempelig naar de psycholoog of maatschappelijk werker met ervaring met spierziekten;
  - afstemmen van het zorgaanbod van het lokale spierziekteteam met die van het FSHD-expertisecentrum. Overleg wie wat doet (testen, behandeling en begeleiding) en informeer elkaar en de patiënt over de uitkomsten;
  - expliciet adviseren van de huisarts en andere eerstelijnsbehandelaars (fysiotherapeut, logopedist, ergotherapeut).

## ADVIEZEN VOOR DE REVALIDATIEBEHANDELING

Het volgende deel bevat concrete adviezen uit de multidisciplinaire richtlijn FSHD over de (revalidatie)behandeling van pijn, vermoeidheid, mobiliteits- en communicatieproblemen\*. Vraag voor elk van deze gebieden goed door en stem de behandelingsdoelen af met de patiënt. Overleg met het expertisecentrum wie welke taken op zich neemt.

### Pijn

- Doordat chronische pijn voorkomt bij het merendeel van de mensen met FSHD wordt geadviseerd pijn bij elk medisch specialistisch consult te inventariseren. Om een beeld te krijgen van de ernst en de behandelingsmogelijkheden kunt u gebruik maken van de Numeric Rating Scale (NRS) (schaal van 0 tot 10) en het onderscheid in type pijn (nociceptieve pijn, neuropathische pijn en centrale sensitiviteit).
- Volg voor de behandeling de NHG-standaard Pijn (gebaseerd op de pijnladder van de WHO) en de Zorgstandaard Chronische pijn, behalve voor de behandeling van schouderpijn. Graded exposure wordt afgeraden voor patiënten met FSHD in verband met risico op overbelasting.

\* N.B. De aanbevelingen uit de richtlijn zijn waar mogelijk gebaseerd op wetenschappelijk bewijs, aangevuld met *expert opinions* en onder andere gebaseerd op ervaring met verwante aandoeningen.

- Raadpleeg het FSHD-expertisecentrum in het Radboudumc voor adviezen rondom schouderpijn (bijvoorbeeld voor coördinatie training).
- Behandel de FSHD-patiënt met pijn bij voorkeur in een multidisciplinair spierziekterevalidatieteam met kennis van en ervaring met spierziekten zoals FSHD.

### **Vermoeidheid**

- Vraag bij elk consult naar vermoeidheidsklachten. Met gestandaardiseerde meetinstrumenten zoals de NRS, de subschaal *fatigue* van de *Checklist Individual Strength* (CIS) of de Verkorte vermoeidheidsvragenlijst (VVV) kunt u de mate van vermoeidheid vaststellen. Wees alert op fysieke inactiviteit als mogelijke oorzaak.
- Bij ernstige vermoeidheidsklachten kunt u (een combinatie van) de volgende behandelingen overwegen:
  - cognitieve gedragstherapie – deze psychologische behandeling richt zich op factoren die vermoeidheid in stand kunnen houden en kan een fysiek actieve levensstijl bevorderen;
  - aerobe training bij een in spierziekten gespecialiseerde fysiotherapeut – het verminderen van fysieke inactiviteit lijkt essentieel in het optimaliseren van ervaren vermoeidheid bij patiënten met FSHD. Stem de training af op de mogelijkheden van de patiënt, eventueel in overleg met het FSHD-expertisecentrum.

### **Mobiliteit**

- Om achteruitgang vast te kunnen stellen is het belangrijk minimaal jaarlijks de functionele mobiliteit en balansvaardigheid te testen, bijvoorbeeld met de zesminutenlooptest, de tiemeterlooptest, de Berg Balance Scale en de Timed up and go-test. Stem met de coördinator van de zorg af wie deze testen uitvoert en wissel de resultaten uit met het expertisecentrum.
- Eenvoudige anti-zwaartekrachttesten (zit naar stand, stand naar zit, stap op, stap af) staan minder compensatiemechanismen toe dan conventionele functionele testen en vormen daarom een nuttige aanvulling op het standaard lichamenlijk onderzoek.
- Vraag specifiek naar de frequentie, het mechanisme en de omstandigheden van struikelen en vallen en besteed daarbij aandacht aan de invloed van vermoeidheid (duurbelasting). Laat zo nodig een valdagboekje bijhouden.
- Overweeg bij een verhoogd valrisico ( $\geq 1$  x per jaar vallen en/of moeite met lopen of bewegen) een kortdurende val(preventie)training om de kans op letsel te verminderen.
- Aerobe (fiets)training bij patiënten met FSHD lijkt een meerwaarde te hebben voor verbetering van aeroob vermogen, fysieke activiteit en vermoeidheid. Vooral

bij verdenking op 'disuse' kan krachttraining van niet-aangedane spieren, zoals de iliopsoas en gluteus maximus, of rompstabiliteitstraining worden overwogen voor optimale compensatie van lopen en balans. Dit gebeurt onder begeleiding van een fysiotherapeut gespecialiseerd in spierziekten.

- Overweeg in overleg met de patiënt een enkel-voet orthese (EVO) voor het compenseren van voethefferszwakte. Zorg dat de patiënt weet wat hij van de orthese kan verwachten en de voordelen kan afwegen tegen de nadelen. Maak zoveel mogelijk gebruik van lichtgewicht, dynamische EVO's om zo veel mogelijk afzetkracht te behouden. Evalueer of de patiënt de orthese daadwerkelijk gebruikt, bijvoorbeeld door te kijken hoe 'netjes' deze eruit blijft zien.
- Overweeg een stijvere EVO met anterieure afsteuning en een 'energy conservation'-principe indien er sprake is van ernstige afzetzwakte.
- Geïstrumenteerde (3D-)bewegingsanalyse in een gespecialiseerd centrum kan nuttig zijn voor het beschrijven en onderscheiden van primaire stoornissen en compensatiemechanismen en voor het optimaal indiceren en evalueren van EVO's of schoeisel.
- Bepaal het nut van een (dynamisch) thoracolumbaal korset bij functioneel beperkende rompspierzwakte, bij voorkeur in of in overleg met het FSHD-expertisecentrum of het spierziekterevalidatieteam.
- Overleg bij het inzetten van een orthese altijd met de patiënt en weeg voor- en nadelen voor alle dagelijkse activiteiten af, alsook de doelmatigheid (kosten vs. effectiviteit).
- Indiceer in het geval van balansproblemen een loop-hulpmiddel (zoals een handstok, Nordic walkingstokken, rollator) om de veiligheid en loopafstand te vergroten.
- Ter compensatie van beenspierzwaakte kunnen ook loopmiddelen worden gebruikt, echter Nordic walkingstokken zijn voor deze indicatie niet geschikt.

### **Communicatie**

- Vraag bij elk (vervolg)consult expliciet naar mogelijke (non-)verbale communicatieproblemen, die het gevolg kunnen zijn van een verminderde verstaanbaarheid en mimiek.
- Maak de eventuele beperkingen die patiënten hierdoor kunnen ervaren bespreekbaar en verwijs indien nodig naar de psycholoog of maatschappelijk werker met ervaring met spierziekten.
- Verifieer de boodschap en check de interpretatie van de patiënt regelmatig tijdens het gesprek.
- Verwijs, wanneer spraak- of slikproblemen ontstaan, naar een logopedist gespecialiseerd in spierziekten of overleg met de revalidatiearts van het gespecialiseerde behandelteam of het FSHD-expertisecentrum.

## CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **FSHD-expertisecentrum** – Dit centrum is een samenwerkingsverband tussen het Radboudumc te Nijmegen en het LUMC te Leiden en is specifiek gespecialiseerd in de diagnostiek en behandeling van mensen met FSHD. Het LUMC richt zich op genetische diagnostiek en wetenschappelijk onderzoek naar het pathofysiologische mechanisme van de ziekte ten behoeve van medicijnontwikkeling. Het Radboudumc is verantwoordelijk voor (klinische) diagnostiek, de medische en revalidatiebehandeling en wetenschappelijk onderzoek (o.a. de uitvoering van klinische trials voor de ontwikkeling van therapieën).
- **Gespecialiseerde revalidatiecentra** – Verscheidene revalidatieinstellingen beschikken over een multidisciplinair spierziektorevalidatieteam met expertise over de behandeling en begeleiding van patiënten met een spierziekte. Zie [www.spierziekten.nl/zorgwijzer](http://www.spierziekten.nl/zorgwijzer) voor actuele naam- en adresgegevens.
- **Patiëntenvereniging** – Spierziekten Nederland is een organisatie van en voor mensen met een neuromusculaire ziekte. Spierziekten Nederland werkt nauw samen met medisch specialisten, huisartsen en andere zorgverleners. Informeren van patiënten én hulpverleners, verbetering van zorg en het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek zijn enkele uitgangspunten. In de webwinkel en op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl) vindt u meer informatie over FSHD voor patiënten en voor verschillende hulpverleners.
- **Relevante literatuur en websites:**
  - [fshdexpertisecentrum.nl](http://fshdexpertisecentrum.nl), de website van het FSHD-expertisecentrum;
  - de multidisciplinaire richtlijn FSHD, online beschikbaar via onder andere [www.spierziekten.nl/richtlijnfshd](http://www.spierziekten.nl/richtlijnfshd);
  - [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl), o.a. bij 'Overzicht Spierziekten' voor achtergrondinformatie over FSHD;
  - informatiebrochure van Spierziekten Nederland, gratis beschikbaar via [www.spierziekten.nl/fshd-hulpverleners](http://www.spierziekten.nl/fshd-hulpverleners):
    - informatie voor de huisarts over FSHD;
    - informatie voor de bedrijfsarts over FSHD;
    - informatie voor de fysiotherapeut over FSHD;
  - de FSHD-registratie, een samenwerkingsverband tussen de FSHD Stichting, Spierziekten Nederland, het LUMC en het Radboudumc, bereikbaar via [www.fshdregistratie.nl](http://www.fshdregistratie.nl). Patiënten kunnen zich hier registreren om de verschijnselen en het verloop van de ziekte beter in kaart te laten brengen.

# Bijlage 1 - Checklist veelvoorkomende problemen bij FSHD

Mogelijke gevolgen van FSHD per domein	Ervaart de patiënt als een probleem
Spieren en bewegen	
Vaak struikelen of vallen	ja / nee
Problemen met zelfstandig verplaatsen/problemen met lopen	ja / nee
Onduidelijk spreken	ja / nee
Moeite met sluiten van de ogen	ja / nee
Spierzwakte (verschillend aan beide kanten)	ja / nee
Pijn (apart navragen: schouderpijn)	ja / nee
Koud aanvoelende ledematen	ja / nee
Blauwe/witte verkleuringen van tenen en vingers	ja / nee
Tintelingen of uitvalsverschijnselen in handen/armen/benen	ja / nee
Voorwerpen laten vallen en/of moeite met tillen	ja / nee
Moeite met haren kammen	ja / nee
Het hart	
Hartkloppingen	ja / nee
Duizeligheid	ja / nee
Ademhalen	
Terugkerende longontstekingen	ja / nee
Vaak en zwaar moeten ademen	ja / nee
Weinig conditie en uithoudingsvermogen	ja / nee
Weinig hoestkracht	ja / nee
Vermoeidheid	
Vermoeidheid	ja / nee
Lichamelijk inactief zijn	ja / nee
Slaperig zijn overdag*	ja / nee
Onrustig slapen*	ja / nee
Eng of intens dromen*	ja / nee
Hoofdpijn bij het ontwaken*	ja / nee

\* Deze verschijnselen kunnen duiden op ademhalingsproblemen (nachtelijke hypoventilatie). Wees hierop alert.



Mogelijke gevolgen van FSHD per domein	Ervaart de patiënt als een probleem
Verzorging en voorzieningen	
Moeite met zelfverzorging (tandenpoetsen, wassen, aan- en/of uitkleden)	ja / nee
Moeite met verzorging of hulp in huis	ja / nee
Gebruikmaken van hulpmiddelen, aanpassingen in vervoer (fiets, auto, openbaar vervoer)	ja / nee
Voeding	
Moeite met kauwen en/of slikken	ja / nee
Vaak verslikken in speeksel of voedsel	ja / nee
Overgewicht	ja / nee
Communicatie en sociale contacten	
Communicatieproblemen (moeite een boodschap over te brengen, verkeerd begrepen worden)	ja / nee
Problemen met sociale contacten (aangaan van nieuwe contacten of het onderhouden ervan)	ja / nee
Onbegrip of acceptatie van ziekte vanuit omgeving	ja / nee
Dagbesteding	
Problemen met vinden of behouden van (passend) werk	ja / nee
Problemen met functioneren op school/bij studie	ja / nee
Niet of niet voldoende kunnen uitvoeren van sport/hobby's	ja / nee
Niet of niet voldoende kunnen deelnemen aan het huishouden	ja / nee

## **Colofon**

Uitgave: Spierziekten Nederland

Redactie Spierziekten Nederland:

J.E. Blaakmeer, MSc,

C. van Esch, MSc,

dr. A.M.C. Horemans,

C. Verwer, BBA

Vormgeving: Menno Anker Design en Taluut Utrecht

Adviesgroep:

dr. J.T. Groothuis, revalidatiearts, Radboudumc, Nijmegen;

A.I. Lanser-Weber, ervaringsdeskundige en lid, Spierziekten Nederland;

prof. dr. G.W.A.M. Padberg, neuroloog, Radboudumc, Nijmegen;

drs. R. van Vliet, revalidatiearts, Roessingh, Enschede;

dr. N.B.M. Voet, revalidatiearts, Klimmendaal, Arnhem en

Radboudumc, Nijmegen;

N. de Waard, ervaringsdeskundige en lid, Spierziekten Nederland.

Deze brochure werd gefinancierd door het Innovatiefonds  
Zorgverzekeraars.

Baarn, 2018





**Radboudumc**

**SPIERZIEKTEN NEDERLAND**

Lt.gen. Van Heutszlaan 6  
3743 JN Baarn  
035 548 04 80  
[www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl)  
[mail@spierziekten.nl](mailto:mail@spierziekten.nl)

Bestelnummer: R034