

## Patiënten bepalen prioriteiten in behandeling

# Richtlijn voor facioscapulohumerale dystrofie (FSHD)

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

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

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

### KENMERKEN VAN FSHD

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

## &gt; ACTUEEL

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

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

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

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

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

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



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

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

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

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

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

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

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

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

**Eigen regie van de patiënt**

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

*Coördinatie van de zorg in de diagnostische fase*

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

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

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

- Spierziekterevalidatieteam voor reguliere zorg en wanneer nodig poliklinische revalidatiebehandeling.

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

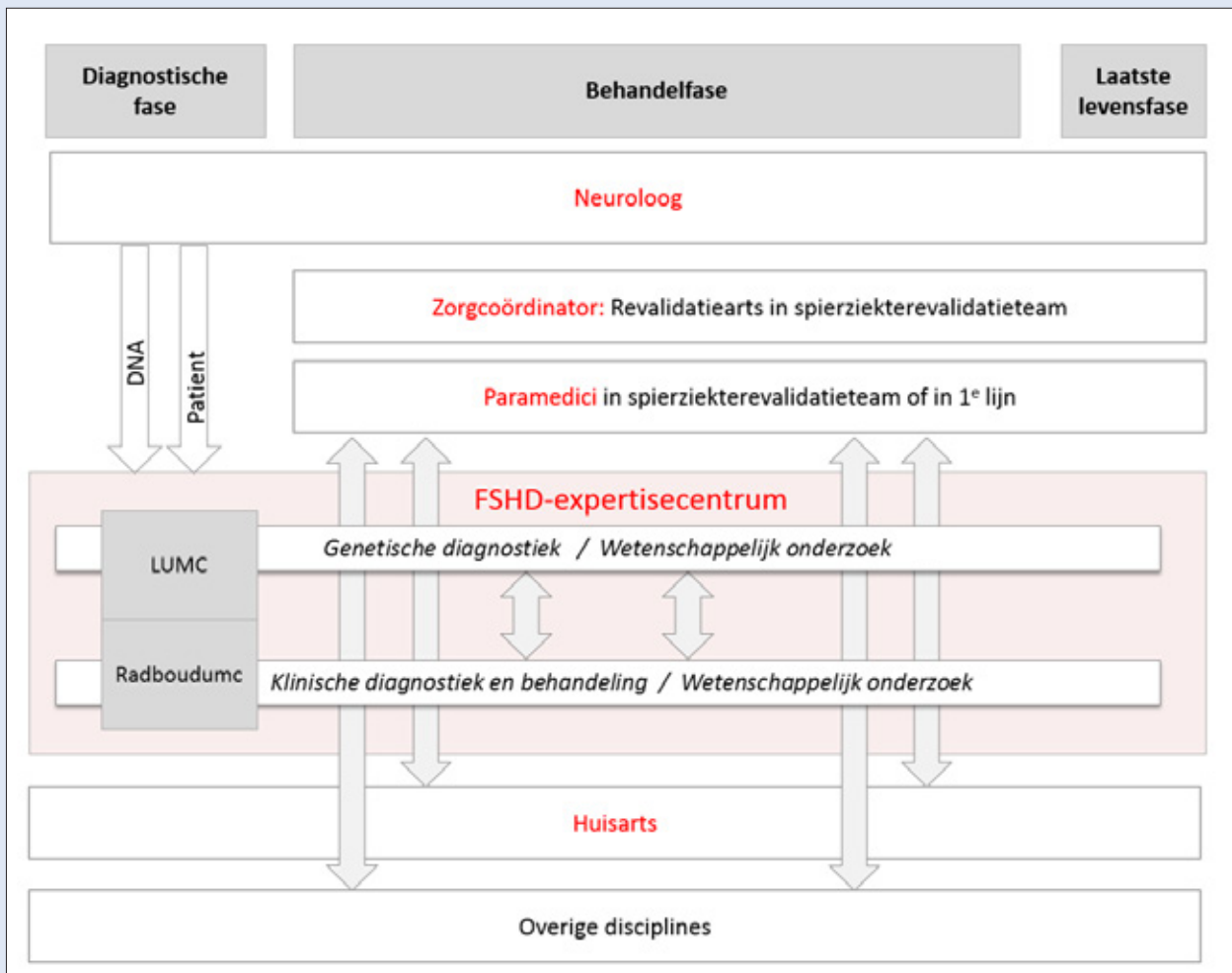
*Coördinatie van de zorg in de behandelingsfase*

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

Kerntaken van de coördinator van de zorg zijn:

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

> *Figuur 1.*



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

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

Op basis van de richtlijn zijn er verschillende producten ontwikkeld:

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

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

#### Meer informatie

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

#### Correspondentie

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

## Gezamenlijk optrekken met patiëntenorganisatie

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

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

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

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