

Nieuwsbrief

ALS, PSMA, PLS en HSP

De volgende diagnoses vallen onder de diagnosegroep
ALS:

Amyotrofische laterale sclerose
Progressieve spinale musculaire atrofie

(Primaire) laterale sclerose
Hereditaire spastische paraparese

Papa wordt niet meer beter

Vincent (35 jaar) en Sabine (30 jaar) zijn vijf jaar getrouwd en hebben drie kinderen: Kess (6), Juul (4) en Soof (2). Vincent kreeg op oudejaarsavond 2016/2017 de eerste klachten die op ALS wezen. Hij was toen 34 jaar. Het begon met zich flink verslikken en de weken daarna ging zijn spraak steeds trager, alsof hij dronken was.



“In eerste instantie maakten we ons geen zorgen, we hadden een baby van 7 maanden die behoorlijk vaak wakker was ‘s nachts en dachten dat Vincent vermoeid was. De diagnose ALS, bulbair begin, werd gesteld op 15 mei 2017 en kwam voor ons heel erg onverwachts. We hebben de kindjes dezelfde dag nog het slechte nieuws verteld omdat we allemaal erg verdrietig waren.”

Verder op pagina 4

In dit nummer

<u>Thema Kinderen</u>	
Papa wordt niet meer beter	1, 4
Jonge mantelzorger	5
Echtgenoot, vader en opa Jan	6
Papa wordt honderd	7
Tot nu toe goed	7
Gedicht Verkouden handen	7
De dokter kan papa niet beter maken	8
Suzie krijgt selectieve dorsale rhizotomie	9
Opa is ziek	10
Zelfstandig	10, 11
Geen zin? Geen probleem!	11
Voor u gelezen, kinderboeken	12, 13
Parents & Kids support ALS; nieuw project	14
Niet te ver vooruit kijken	15
Door haar blijf ik strijden	17
Ouders van kinderen met HSP	24
Positief gevoel overdragen aan de kinderen	27
<u>Overigen</u>	
Europese HSP-richtlijn	2
Hulpmiddelen bij complexe hulpvraag	2
Hulpmiddelen? Ik wil het er niet over hebben!	3
Amerikaans onderzoek naar HSP	16
Samenvatting van HSP-Survey 2018	18, 19
Samenvattingen HSP-onderzoek	20, 21
Deelnemers gezocht studies ALS Centrum	22
Bijzonder wonen en leven in Rotterdam	23
Epidemiologisch onderzoek ALS/PSMA/PLS	26

Agenda tweede helft 2019

- 21 juni** Wereld ALS-dag
- 29 juni** Gespreksgroep HSP en PLS in Nieuwkoop
- 30 juni** ALS/PSMA/PLS familiedag in Diergaarde Blijdorp
- 14 sept.** Spierziektecongres in Veldhoven
- 12 okt.** Patiënten & Mantelzorgersdag ALS/PSMA/PLS in UMCU
- 23 nov.** Gespreksgroep HSP en PLS in Drachten

Ook zijn er webcasts te volgen

- 1 nov.** Beademing bij kinderen en jongeren
- 29 nov.** Werken aan conditie: voeding, sport en bewegen

Deze data vindt u terug in het Jaarprogramma, op uw persoonlijke pagina van www.spierziekten.nl. U ontvangt een persoonlijke uitnodiging.

Europese HSP-richtlijn



European
Reference
Network

Neurological Diseases
(ERN-RND)

Een diagnostisch stroomschema, de 'Diagnostic Flowchart', voor HSP is ontwikkeld door ERN-RND. ERN-RND staat voor European Reference Network for Rare Neurological Diseases en is het Europees Reference Network gericht op een aantal zeldzame neurologische ziekten.

ERN-RND is opgericht door de Europese Unie om een netwerk van experts en expertisecentra op te zetten, om meer samenwerking en uitwisseling van kennis mogelijk te maken, en om e-health te implementeren zodat patiënten minder hoeven te reizen. Euro-HSP, waarvan Spierziekten Nederland lid is, is een van de leden van ERN-RND.

Bij de ontwikkeling van de Diagnostic Flowchart

voor HSP waren ook prof. dr. Berry Kremer, hoofd afdeling Neurologie UMCG, dr. Bart van Warrenburg, neuroloog Radboudumc en Donders Institute, en prof. dr. Michèl Willemsen, kinderneuroloog Radboudumc Nijmegen, betrokken.

De richtlijn is te vinden op

www.ern-rnd.eu/disease-knowledge-hub/hereditary-spastic-paraplegia en www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnostic-Flowchart-HSP_final-1.pdf.

Toegang tot hulpmiddelen voor mensen met een complexe hulpvraag

Voor mensen die te maken krijgen met lichamelijke beperkingen door een complexe aandoening zijn hulpmiddelen en/of woning-aanpassingen vaak essentieel. Ze zijn noodzakelijk om zo goed en zelfstandig mogelijk te kunnen functioneren.

Het toewijzen van een hulpmiddel of woning-aanpassing is maatwerk; vaak is haast geboden. De in de praktijk gebruikte procedures zijn hier niet altijd op berekend.

Bij het aanvraagproces zijn verschillende partijen betrokken: de aanvrager, de Wmo-consulent, (revalidatie)artsen en behandelaren



die adviseren over benodigde hulpmiddelen. De brochure "Toegang tot hulpmiddelen voor mensen met een complexe hulpvraag" bevat tips en adviezen voor al deze partijen om een vlotte en correcte afhandeling van een aanvraag te bevorderen.

De brochure is gratis te downloaden via vng.nl/files/vng/publicaties/2018/toegang-tot-hulpmiddelen_20180705.pdf.

Voorwoord

Als u dit leest, is de helft van het jaar alweer bijna voorbij. Het was een onstuimige start met in februari heerlijk zonnig weer, gevolgd door de bekende maartse buien. We zullen zien wat er ons verder nog te wachten staat. Zoals ik de vorige keer schreef, heeft deze nieuwsbrief wat veranderingen ondergaan. Zo heet hij geen 'Contact op maat' meer en is ook de lay-out aangepast. Op deze manier worden er flink wat kosten bespaard

In deze nieuwsbrief leest u persoonlijke verhalen over hoe kinderen omgaan met het ziek zijn van een ouder, opa of oma, broer of zus; voor hen is het ook ingrijpend. Als ouder vraag je je altijd af: doe ik het wel goed? Betrek ik de kinderen er te veel of juist te weinig bij? Een pasklaar antwoord is hier niet voor: ieder doet het op zijn eigen wijze en het is belangrijk om te weten dat er geen verkeerde manier is.

Ook wordt u in dit nummer op de hoogte gehouden van de ontwikkelingen die er zijn rondom trials en geneesmiddelen. Op het Spierziektecongres in Veldhoven dit jaar zal er geen bijeenkomst voor mensen met ALS/PSMA worden gehouden. De reden hiervoor is dat er op 12 oktober 2019 een speciale 'Patiënten- en mantelzorgersdag' georganiseerd wordt door het ALS Centrum in samenwerking met Spierziekten Nederland en anderen. Meer informatie hierover vindt u op de website van het ALS Centrum. Voor HSP en PLS blijft het zoals het was en zien we u graag in Veldhoven op 14 september.

Heeft u vragen of wilt u aandacht voor een bepaald onderwerp, schroom dan niet om contact op te nemen met een van de werkgroepleden.



Namens de diagnosewerkgroep wens ik iedereen een zonnige zomer en misschien treffen we elkaar bij een van de bijeenkomsten.

Corrie Lubeek
Voorzitter diagnosewerkgroep ALS-PLS-PSMA-HSP

Hulpmiddelen? Ik wil het er niet over hebben!

Om zo lang mogelijk actief te blijven, zijn voor mensen met ALS, PLS, PSMA of HSP hulpmiddelen nodig. Patiënten staan voor veel keuzes: welke hulpmiddelen aan te schaffen of aan te vragen? Maar het is best lastig om na te denken over wat je over een paar maanden of over een jaar niet meer kunt en welke hulpmiddelen je dan nodig hebt. Het ALS Centrum ontwikkelde de website www.thuis-als-thuis.nl met een virtueel huis met hulpmiddelen om mensen een betere indruk te geven van hoe een huis aangepast kan worden en welke hulpmiddelen er zijn. Zo kunt u in alle rust en op uw eigen tijd een kijkje nemen.

Bekijk een introductiefilmpje van de website op www.youtube.com en zoek op ThuisAlsThuis, laagdrempelig kennismaken met hulpmiddelen.



Papa is heel ziek

"We hebben verteld dat papa heel erg ziek is en steeds zieker gaat worden en niet meer beter wordt. Inmiddels is het voor de kinderen steeds meer voelbaar en duidelijk dat Vincent ziek is. Regelmatig vragen ze aan mij wanneer hij dood gaat. Ze zijn gelukkig heel open, komen knuffelen wanneer ze verdrietig zijn en praten over wat ze bezighoudt. De oudste twee beseffen heel goed dat Vincent beperkt is en helpen ook regelmatig. De jongste weet niet beter dan dat papa ziek is en gaat vooral haar eigen gang. Ik vertel haar wel alles wat ik de oudste twee ook vertel. Ze zal niet alles begrijpen maar ze hoort het wel."

Kind blijven

"We vinden het belangrijk dat de kinderen worden betrokken bij het ziekteproces maar dat ze vooral ook kind kunnen blijven. Zo mogen ze zelf kiezen of ze willen helpen maar niks hoeft. Het helpen zit dan in de kleine dingen, zoals een dop open maken of zijn schoenen pakken. Qua lichamelijke verzorging laten we ze niet helpen omdat wij niet willen dat zij zich daar verantwoordelijk over gaan voelen. We vinden het belangrijk dat de relatie tussen vader en kind intact blijft binnen de mogelijkheden die er zijn. Toen de beademing kwam en de PEG-sonde werd geplaatst, hebben we ze alles laten zien en laten voelen. De oudste twee kindjes stelden allerlei vragen en die hebben we eerlijk beantwoord. Het is hierdoor niet eng voor ze."

Boekjes

"Ik lees de kindjes regelmatig voor uit boekjes als 'Woezel en Pip', waarin vriend muisje overlijdt en het boek van Nijntje over oma Pluis die overlijdt. Ook lees ik ze verhaaltjes uit het boek 'Grote boom is ziek'. Deze verhalen kunnen zij dan heel goed koppelen aan onze situatie en vaak rollen er dan vragen uit. Ik vind het fijn om te weten wat er in hun koppie omgaat want kinderen hebben vaak stil verdriet. Zelf ben ik jong

mijn vader verloren dus ik weet alles van stil verdriet en eenzaamheid."



Speltherapie

"Een keer per maand komt er een coach aan huis die speltherapie doet met de kindjes. Spelenderwijs komen de thema's over ziekte en dood en emoties aan bod. Ik vind het heel fijn dat er een professioneel persoon meekijkt hoe het gaat met de kindjes en dat ik daar ook tips van mag krijgen."

Boos

"Wat ik heel moeilijk vind, is dat onze middelste Juul heel erg boos is op haar papa. Ze is boos omdat hij ziek is en neemt steeds meer afstand van hem. Waarschijnlijk is dit om zichzelf te beschermen tegen het grote verdriet, maar ik vind het verdrietig voor haar en Vincent. Zij heeft ook een tijdje slecht geslapen in de nacht omdat ze angstig was. Door er voor haar te zijn en te laten weten dat mama ook verdrietig is en dat ze niet alleen is, gaat dit nu beter. Iedere avond voor het slapengaan, praat ik even met haar de dag door en vaak noemt ze dan ook op dat ze papa niet lief vindt maar het komt er steeds op neer dat ze gewoon heel verdrietig is dat papa ziek is.

Onze oudste Kess beseft wel steeds meer dat andere papa's wel kunnen voetballen of gek kunnen doen en daar is hij regelmatig ook wel boos en verdrietig over maar kan wel snel iets bedenken wat hij nog wel met papa kan doen."

Machteloos

"Wat ik ook heel moeilijk vind, is dat we de kinderen niet kunnen beschermen tegen het verdriet. Daardoor voel ik me soms machteloos. We kunnen ze niet beschermen dus is nu onze belangrijkste taak er voor ze te zijn en open en eerlijk te zijn, zonder ze te veel bang te maken voor wat gaat komen. Inmiddels hebben wij hier wel een balans in gevonden.

Ik ben ontzettend trots op ze hoe ze in hun jonge leventje zo om kunnen gaan met deze extreem moeilijke omstandigheden."

Jonge mantelzorger

Manouk (24): “Ik groeide op met het idee dat het bij mij thuis er heel normaal aan toe ging. Papa ging naar werk, mama bleef thuis. We gingen op vakantie, aten samen en hadden soms ruzie. Dat mijn moeder ALS had sinds ik vier was, vond ik niet raar. Dit was ik gewend en was mijn idee van normaal.”

“Op de basisschool hield ik mijn spreekbeurt over ALS. Iedereen vond het heel interessant want ze mochten op mijn moeders scootmobiel rijden. Tijdens de middelbare school ben ik erachter gekomen dat mijn thuissituatie minder ‘normaal’ was dan dat ik had aangenomen. Bij mij ging alles net iets anders dan bij mijn klasgenoten. Mede hierdoor ging mijn profielwerkstuk over ALS.”

Jonge mantelzorgers

“Na de middelbare school ben ik Maatschappelijk Werk gaan studeren. Momenteel ben ik bezig met afstuderen. Mijn scriptie gaat over de ondersteuningsbehoefte van jonge mantelzorgers van ALS-patiënten. Als eerste heb ik theoretisch onderzoek gedaan naar de gevolgen van jong mantelzorg verlenen. De gevolgen kunnen op korte en op lange termijn optreden. Zo kan het zijn dat iemand mindere concentratie heeft doordat hij zich zorgen maakt of behoudt iemand zijn leven lang een zorgende rol. Er zitten positieve en negatieve kanten aan jong mantelzorger zijn. Het is alleen vaak geen keuze of een kind mantelzorger is. Zij nemen deze rol geleidelijk aan. Als tweede heb ik interviews afgenomen met zeven jonge (oud-)mantelzorgers van ALS-patiënten zodat ik verschillende ervaringen met elkaar kon vergelijken. Hieruit blijkt dat veel jonge mantelzorgers zich volwassener voelen dan hun leeftijdgenoten. Hierdoor kan het zijn dat zij niet helemaal aansluiting vinden. Daarnaast hebben zij moeite om hun taken als mantelzorger te combineren met hun

school/werk en sociale leven. Zij willen enerzijds graag hun sociale leven (actief) onderhouden. Anderzijds willen zij bij hun ouder zijn zodat ze diegene kunnen verzorgen of tijd samen door te brengen omdat tijd beperkt is na de diagnose. Zij zijn bovendien ontevreden over de persoonlijke zorg van organisaties. Hierdoor maken ze zich zorgen of alles wel goed gaat. Daarnaast kampen ze met schuldgevoelens.”

Passende taken

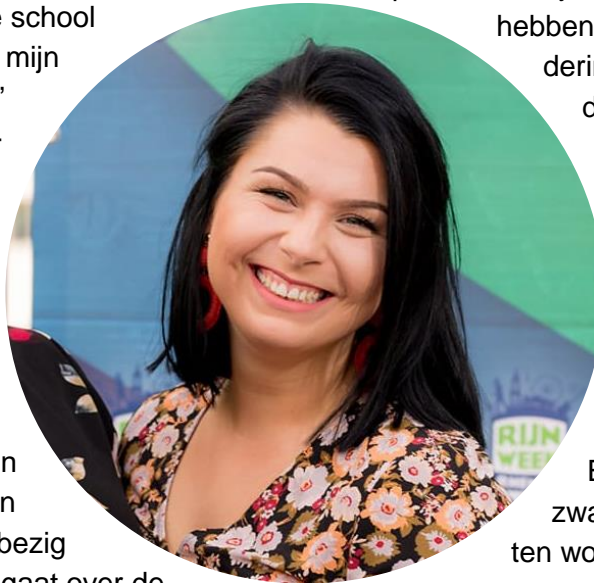
“Kinderen vinden het fijn om hun ouders te helpen omdat zij een loyaliteit naar hun ouders hebben. Vaak krijgen ze hieruit waardering. Wat wel belangrijk is, is dat de taken passen bij de leeftijd. Een kind van acht kan wel een boterham snijden en geven, maar de tillift bedienen is een (te) grote verantwoordelijkheid. Kinderen en jongeren leren nog en er kan niet verwacht worden dat alles goed gaat. Er zal dus op de omvang en zwaarte van de taak gelet moeten worden.”

Rollen omdraaien

“Een ander gevolg dat op kan treden bij jonge mantelzorgers is parentificatie. Dit is dat de rollen omdraaien en dat het kind voor de ouder gaat zorgen. Het is belangrijk dat het kind niet verantwoordelijk is voor de zorg en zich ook niet verantwoordelijk voelt. Er moet voldoende ruimte zijn om zich te ontwikkelen in de vorm van interesses onderzoeken, vriendschappen sluiten en een individu worden.”

Mijn moeder

“Van jongs af aan zei ik: ‘Mijn moeder is in de eerste plaats mijn moeder’. Ik zal haar blijven zien als mijn moeder en niet als patiënt. Ik ben van mening dat dit erg belangrijk is voor beide kanten. Er moet nog ruimte zijn voor een woordenwisseling, voor moeder-kindmomenten en gezeur van beide kanten over dingen die er eigenlijk niet toe doen.”



Echtgenoot, vader en opa Jan

Door Helen Focke-Peahlig

Mijn naam is Helen en ik ben getrouwd met Jan. We hebben twee dochters en vier prachtige kleinkinderen. Op 1 april 2015 is bij Jan de diagnose ALS gesteld na jarenlange klachten van fasciculaties en pijn. Mijn grootste angst werd werkelijkheid.

De eerste tijd was er paniek die ik onder controle trachtte te houden door alles over ALS op te zoeken en ons overal voor aan te melden. En dan gaat de bal rollen: naar het ALS-revalidatieteam in Den Helder, een heel vervelend keukentafelgesprek met een vertegenwoordiger van de gemeente, in blinde paniek een traplift aanschaffen, lid worden van patiëntenfora op Facebook. Na een jaar kwam meer rust.

Dochters

Vanaf het begin zijn onze dochters, die allebei verpleegkundigen zijn, overal bij betrokken. Als ik aan het werk was, ik ben mediathecaris op een middelbare school, gingen zij met Jan mee. Een dochter heeft haar werk inmiddels opgezegd om er geheel voor haar vader te zijn. Voor haar hebben we een pgb (persoongebonden budget) aangevraagd.

Sinds eind 2017 is de zorg aan Jan nog wat intenser geworden omdat ik van de trap ben gevallen en daarbij mijn heup en schouder heb

gebroken. Dit blijft een handicap, maar ik ben nu aan het re-integreren.

Kleinkinderen

Onze kleinkinderen waren ten tijde van de diagnose 1, 3, 5 en 6 jaar oud. Ze weten inmiddels dat opa ALS heeft. Maar wat dat precies inhoudt, is voor hen niet helemaal duidelijk. Opa heeft pijn aan zijn benen en gaat steeds moeilijker lopen. Ze helpen waar nodig en zijn zeer liefdevol voor hem. De oudste, Kim, weet inmiddels wel dat opa nooit meer beter wordt. De twee oudsten, Kim en Jason, hebben beiden al verschillende keren voor ALS gezwommen en veel geld opgehaald. Er worden werkstukken gemaakt, presentaties op school gehouden en heel af en toe schrijft een van de jongsten een boekje met tekening waaruit duidelijk blijkt dat hij begrijpt wat er gaat gebeuren in de hopelijk verre toekomst...

Oppasopa

Jan past ook nog regelmatig op de kleinkinderen. In de ochtend ontbijt en dan naar school brengen en weer ophalen. Dat brengt steeds meer vermoeidheid, maar is ook een heel fijne afwisseling.

Ze gaan allemaal mee naar de ALS-dagen en zien daar alle gradaties van de ziekte voorbijkomen, maar dat is gewoon een gegeven, net als opa.



Papa wordt honderd

Arno Muskens is een alleenstaande man van 51 en kreeg half 2015 de diagnose PSMA. Hij is vader van een dochtertje van 10 jaar, dat minstens drie keer per week bij hem is.

“Ik heb moeite met de alledaagse dingen zoals verzorging, afwas, was ophangen, lopen, slapen. Ik doe alles nog wel alleen. Mijn woning kan wel wat meer ‘luke’ gebruiken om wat meer energie over te houden. Door omstandigheden heb ik, ondanks mijn ongeneeslijke ziekte, een WIA-uitkering en moet ik leven van bewindvoering en voedselbank.

Ik doe nu nog alles koppig zelf, mijn dochtertje laat ik niet helpen met dingen die ik niet meer kan. Dat is voor later. Ik heb haar in het begin op een speelse manier (dacht ik) over mijn ziekte verteld maar dat deed haar niet goed. Ze werd er ‘s nachts wakker van. Ik zeg sinds toen: ‘Papa wordt honderd.’

Het hebben van een bucketlist kan ik me niet veroorloven. Ik spaar het losse geld van die paar tientjes per week en als het potje vol is, kunnen we een dagje weg.”



Tot nu toe goed

Mijn naam is Tim Rensen. Ik ben 41 jaar oud en getrouwd met mijn lieve vrouw Jolanda. Wij hebben samen een zoon van bijna 6 jaar.



Mijn vrouw heeft dan nog 4 kinderen met haar ex-partner en ik heb bij mijn ex-partner ook nog drie kinderen. Ik kreeg in juni 2017 de uitslag dat ik de vrese-lijke ziekte ALS heb.

We vertellen het de kinderen iedere keer als er veranderingen zijn. Ook als ik de drie maandelijkse controle heb gehad in het revalidatiecentrum, vertellen wij ze hoe of wat.

We krijgen begeleiding via het revalidatiecentrum van het maatschappelijk werk, de fysiotherapeut en de revalidatiearts en ik krijg vanaf eind maart ook hulp van een psycholoog.

Verder doen wij alles zelf. Tot nu toe gaat dit nog goed.



papa zijn je handen stuk?
of zijn ze soms verkouden?
kun je even met mij stoeien?
mij heeeel stevig vasthouden?

papa zijn je benen moe?
kom maar even bij mij staan
ik geef je een knuffel en een kus
dan zal het straks vast beter gaan

papa wil je soms een pleister?
een kruik of een pilletje dan?
hoe kan ik jou beter maken?
als de dokter dat niet kan?

papa ga maar lekker liggen
ik heb je kussen goed gedaan
ik zal tegen jou aankruipen
papa's horen niet dood te gaan

Sascha Groen

@ weduwe in opleiding

De dokter kan papa niet beter maken

Sascha Groen: “Onze kinderen waren 2 en 7 jaar toen hun papa de dodelijke diagnose PSMA kreeg. We hebben onze zoon van 7 verteld dat papa ziek is, steeds zieker zal worden en dat hij hier uiteindelijk ook dood van gaat. ‘De dokter kan papa niet beter maken.’ Vooral dat laatste vond hij lastig te begrijpen.”

Een dokter is er toch juist om mensen beter te maken? Mijn vader had net twee maanden daarvoor gehoord dat hij was uitbehandeld. We hadden dit gesprek dus al een keer meegemaakt. Toch was dit het moeilijkste dat we ooit hebben moeten doen.

Anders

“We zijn eerlijk en open, er is ruimte voor vragen en verdriet. Zo proberen we 'stil verdriet' te voorkomen. Kinderen rouwen op een andere manier dan volwassenen. Het uit zich in stukjes verdriet. Soms intens en dan ineens lijkt er juist niets aan de hand. Op onverwachte momenten komen er opmerkingen of vragen en dat levert soms ook pijnlijke momenten op. Zoals toen onze zoon, kort na de diagnose, tegen de conducteur in de trein aankondigde: 'Hallo, mijn papa gaat dood en mijn opa ook, want ze zijn ziek en de dokter kan ze niet beter maken en ik ga met mama naar de bioscoop!’”

‘Hallo, mijn papa gaat dood en mijn opa ook’

Bewust worden

“Onze dochter was met haar twee jaar nog te klein om het bewust te begrijpen. Maar sinds papa ziek werd, speelde ze veel over ziek zijn en wel of niet beter worden. Ze was er op haar manier veel mee bezig. Toen ze ruim drie was, overleed haar opa en kwam ze zelf tot de conclusie dat 'niet beter worden' in papa's geval ook betekende dat hij dood zou gaan. Nu ze bijna vier is, praat ze er met ons over en stelt vragen. Het mag er zijn. Hoe moeilijk ook, het is zo



belangrijk om je kinderen erbij te betrekken. Dit is namelijk ook hun verdriet.”

Begeleiding

“Wij hebben het geluk dat we allebei een pedagogische achtergrond hebben. We hebben kennis van ontwikkelingsfases en weten wat geschikt is wat informatie betreft en wat niet. Ik miste hier de begeleiding vanuit het ALS Centrum. Natuurlijk is iedereen bereid mee te denken en kun je begeleiding vinden in de multidisciplinaire teams. Maar hoe fijn zou het zijn om daar iets meer hulp in te krijgen? Tips waar je terecht kan en hoe je dingen aan kunt pakken bijvoorbeeld. Ik wil daar graag aan bijdragen.”

Lotgenoten

“Ik richtte de Facebookgroep ‘Jong gezin, met ongeneeslijk zieke ouder’ op. Het is fijn om te kunnen delen met mensen die weten hoe het is. Je loopt in onze situatie echt tegen andere dingen aan, dan gezinnen zonder zieke ouder. Ik ben bezig met het prentenboek 'Papa Draak wordt niet meer beter'. Daarnaast schreef ik een verhaal over een robotje, waarmee ik probeer ALS uit te leggen aan jonge kinderen. En ik schrijf gedichten en teksten onder de naam 'Weduwe in opleiding'. Een pijnlijke naam, maar hij past bij hoe ik me voel. Op mijn site weduweinopleiding.nl probeer ik lotgenoten te informeren en woorden te geven aan degenen die die geen woorden kunnen vinden.”

Suzie krijgt selectieve dorsale rhizotomie in VUMC

Mijn naam is Frederieke den Hengst. Ik ben 49 jaar en samen met Sabeth de Boer (38) moeder van Oscar (10) en Suzie (5). We weten sinds ze drie jaar en twee maanden is dat ze HSP type 3A heeft.

Suzie is geboren in de zomer van 2013. Ze ontwikkelde zich volgens het boekje, totdat ze begon te lopen. Ze bleef vallen en teruggrijpen op kruipen. Toen ze anderhalf was, hebben we maar eens aan het consultatiebureau gevraagd wat ze van haar loopje vonden. Het bleek het begin van een traject dat na anderhalf jaar uitmondde in de diagnose HSP. De klinisch geneticus zei dat haar voorland was: een leven lang fysiotherapie, spalken tot in de puberteit en eventueel later een rolstoel, al was haar variant nauwelijks progressief. Suzie heeft HSP type 3a (SPG3a) en dus een mutatie in het atlastine-1-gen1.

Opluchting

We sloegen een zucht van verlichting want in de maanden ervoor hadden we, mede door de wilde speculaties van onze revalidatiearts, nachtenlang wakker gelegen en gegoogeld op 'Trendelenburg' en 'aandoening aan de piramidebaan', kreten die we op de doktersverwijzingen zagen staan. We stuitten op ziekten zoals ALS en MS. De revalidatiearts dacht in eerste instantie aan cerebrale parese en zei dat de spraakontwikkeling van Suzie, die tot dan toe gewoon goed was, weleens kon stoppen. Verschrikkelijk. Maar het was dus slechts HSP type 3A.

| spraakontwikkeling kon stoppen

Selectieve dorsale rhizotomie

Een revalidatiearts in Heliomare bracht ons in contact met een meisje van Suzies leeftijd dat



toevallig HSP had en zowaar bij ons in de buurt woonde. Haar ouders vertelden dat ze op Koningsdag een oude buurman waren tegengekomen die een buurjongetje had gehad dat in de VS een SDR-operatie had ondergaan, selectieve dorsale rhizotomie (SDR, operatie waarbij selectief delen van de zenuwwortels in de rug worden doorgesneden). Ze besloten daarvoor te gaan sparen, maar kwamen terecht op de site van het VUMC. Daar werd kennelijk ook aan SDR gedaan sinds een jaar of twintig. Niemand die hen ooit op die operatie gewezen had. Hun dochtertje had HSP type 4 en kon niet lopen. Ze kón niet lopen, nu is ze het aan het leren, dankzij SDR! Na enig aandringen zijn wij ook door onze revalidatiearts, toevallig dezelfde, doorverwezen naar het VUMC. Suzie is op 10 januari jongstleden geopereerd. Het gaat goed. Omdat wij ondanks al ons nachtelijke gegoogel over HSP nooit op sites over SDR zijn terechtgekomen, ben ik een campagne begonnen om meer ouders van kinderen met HSP te wijzen op het bestaan ervan.

Onbekend

SDR is vanwege de vele varianten van HSP niet geschikt voor alle kinderen, maar ik vind dat mensen de mogelijkheid ervan moeten kunnen onderzoeken. Ik heb de Nederlandse Vereniging van Revalidatieartsen aangeschreven en de vereniging van klinisch genetici. Er zijn namelijk maar een paar klinisch genetici die de diagnose HSP stellen, dus het leek mij handig als die ook zouden weten dat SDR wellicht een uitkomst biedt. Veel andere websites heb ik eveneens verzocht om hun informatie over de mogelijke behandelingen van HSP aan te vullen met SDR. Nu maar hopen dat meer kinderen kunnen worden geholpen en dat de hulp niet zal afhangen van toevallige ontmoetingen met oud-buurmannen die toevallig een buurjongetje met HSP hebben gehad, dat geopereerd is in de VS...

Opa is ziek

Hans Schalkwijk (65) uit Meerkerk, getrouwd met Riet met wie hij twee dochters en drie kleinzonen heeft: “Ik ben altijd marktkoopman geweest en stond de laatste jaren vier dagen per week op de Haagse markt. Op een gegeven moment zei mijn schoonmoeder tegen mij: ‘Hans, je loopt niet goed, ga eens naar de dokter en laat er eens naar kijken.’

“De dokter mat de bloeddruk in mijn enkels, die was goed. Ik ging slechter lopen en kreeg vooral last met stoepranden. Ik werd doorgestuurd en na een paar onderzoeken werd ik doorgestuurd naar het UMCU. Daar werd na enige onderzoeken de ziekte van Strümpell (HSP) vastgesteld, wat later werd bijgesteld naar PLS.”

Op de scootmobiel bij opa

“Toen de ziekte tien jaar geleden geconstateerd werd, was de oudste kleinzoon (Kaj) 2 jaar. Wat hem in ieder geval is bijgebleven, is dat hij met opa op de scootmobiel naar de bootjes in het Merwedekanaal en de dieren op het land ging kijken, bij ons op het dorp.

| Voor hun ogen viel opa

De kleinkinderen gaan er heel goed mee om en helpen opa zoveel mogelijk. De twee andere kleinzoons zijn 8 en 4 jaar. Ook Liam van 8 jaar ging met mooi weer veel met opa op de scootmobiel weg. De kleine Xavi van 4 jaar wil dit niet. Nee is bij hem echt NEE!

Ze weten allemaal dat opa ziek is, maar hebben geen moeite om opa te helpen waar het nodig is. We nemen ze om en om mee naar ALS-dag om ze er zoveel mogelijk bij te betrekken. Wel zijn ze verschillende keren geschrokken als voor hun ogen opa viel. Ook dan zijn zij er gelijk bij om opa te helpen.”

Spelenderwijs

“Wij zijn tegen de kinderen en kleinkinderen wel altijd eerlijk dat opa ziek is en steeds moeilijker gaat praten en lopen. Daar groeien ze spelenderwijs mee op, en de wereld draait voor hen gewoon door. Dat is maar goed ook.

Wij genieten van elke dag en zeker van die drie dropveters!”



Zelfstandig

Mijn naam is Danielle (32 jaar oud), woon zelfstandig in een eengezinswoning en heb een relatie. HSP is al heel mijn leven zichtbaar. Toen ik leerde lopen, bleef ik alsmaar om de tafel lopen zodat ik mezelf vast kon houden. Ik had een verkeerde diagnose. In verband met een kinderwens, heb ik nader onderzoek laten doen. Hierdoor ben ik er achter gekomen dat ik HSP heb. Waarschijnlijk is het type spg6 maar dit is moeilijk na te gaan.

Gelukkig hebben mijn ouders mij altijd zelfstandig mijn leven laten leiden waardoor ik nu zo ver ben gekomen. Natuurlijk was het voor hen niet altijd makkelijk, met name als ik het moeilijk had als iets niet lukte. Maar zo vond ik op bijna alles in mijn dagelijks leven wel een oplossing. Ik ging bijvoorbeeld via de glijbaan omhoog in plaats van de trap als ik van de glijbaan af wilde glijden. Ik had een rolstoel, looprekje en driewielers. Deze heb ik echt versleten omdat ik niet van stil zitten houd. Nu heb ik alleen nog een rolstoel en een handbike, ook mijn aangepaste auto is niet meer uit mijn leven weg te denken.

Graag wil ik ouders met kinderen met HSP meegeven dat ze naar mijn idee hun kinderen het beste gewoon zelf uit kunnen laten vogelen wat ze wel en niet kunnen. Kinderen zijn veel vindingrijker dan volwassenen en hebben het vaak op jonge leeftijd niet eens door dat ze anders lopen dan leeftijdgenoten.

Huil op z'n tijd, dat mag best, maar wees gerust, je kind komt er wel.



Geen zin? Geen probleem!

Jessika van Zanten (46), getrouwd met Arco, woont in Winterswijk. Ze hebben twee kinderen van 5 en 3,5, Djesslynn en Yannick, en een hond. In november 2018 staat hun wereld op zijn kop, toen kreeg Jessika de diagnose ALS.

Jessika: "Sinds januari 2018 had ik vage klachten, die bij de huisarts afgedaan werden als oververmoeidheid. 'Dat kan', dacht ik. Fulltime werken in de zorg, aan een opleiding begonnen, jong gezin, huishouden en zo meer, dus moe, dat zou kunnen. De vermoeidheid ging niet over, de huisarts noemde het een burn-out. Maar het voelde echt anders. In juli ging het mis, slikken ging ineens niet meer en ademen werd een hele beproeving. Ik werd opgenomen en ik kreeg acht weken onderzoek na onderzoek. Het spreken veranderde en soms leek mijn rechterhand

een eigen leven te hebben. Daarna in het Radboudumc nog meer testen en onderzoeken. Toen de uitslag: ALS. Mijn wereld stortte in. Daar ga je aan dood en snel ook, als je op Google leest."

Spel

"Nu zijn we in februari 2019, mijn spraak is weg en ik heb nachtbeademing. Eerdaags wordt een voedingssonde geplaatst en heb ik steeds meer hulp en zorg nodig. We laten ook de kinderen meehelpen als ze willen.

Ook zetten de kinderen de douche voor mij aan en leggen de handdoeken klaar. Dochter (5): 'Als er wat is, mam, dan klop je maar op de deur, papa zit op het bed hoor.' En 'Ik vind het Ze zien veel nog als een spel! 'Wie heeft bij mama de sok als eerste aan?' 'Wie geeft de schoenen aan, en de trui en de broek?' Onze kleine mantelzorgertjes helpen met plezier; een servet aangeven, de drinkbeker aangeven (en zelf ook een slokje nemen). Ook zetten de kinderen de douche voor mij aan en leggen ze de handdoeken klaar. Dochter (5): 'Als er wat is, mam, dan klop je maar op de deur, papa zit op het bed hoor.' En 'Ik vind het maar een rotziekte, mam! Zal ik je benen afdrogen?'

| Ik vind het maar een rotziekte

We betrekken ze bijna overal bij en we proberen al hun vragen te antwoorden vragen. We laten ze leeftijdsgericht dingen doen indien ze dat zelf willen, we dwingen niets. Willen ze mijn brood of pap maken, mag dat. Geen zin? Geen probleem! Ze zijn tenslotte nog kinderen."



Voor u gelezen

Kinderboeken over ziekte en dood

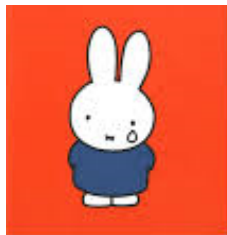
Geen vrolijk onderwerp, maar toch is het fijn dat er speciaal voor kinderen boeken over geschreven zijn. Wanneer een kind een dierbare verliest of wanneer in de omgeving iemand ernstig ziek is, kan het zinvol zijn om een boek te pakken. Het is belangrijk om erover te praten, maar dat is niet altijd even makkelijk. Er samen een boek over lezen maakt het praten over verlies of ziekte wellicht wat minder eng.

Lieve oma pluus

Dick Bruna

ISBN 90 5647 171 6

Over verdriet om een overleden oma.



betje big is ziek

Dick Bruna

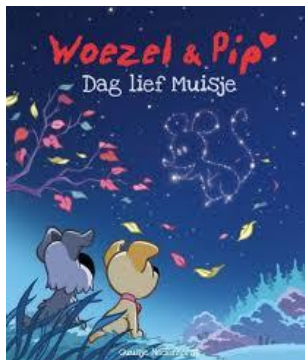
ISBN 9789026919602

Betje big voelt zich niet lekker. Haar nichtje Knorretje belt de dokter, maakt verse sinaasappelsap en doet de gordijnen dicht zodat Betje kan slapen. Als Betje zich wat beter voelt, waarschuwt Knorretje dat ze niet te vroeg weer aan het werk moet gaan.



Woezel & Pip, Dag lief Muisje

The Dreamchaser Studios en Dromenjager



Woezel & Pip, Dag lief Muisje is een goed hulpmiddel om met jonge kinderen over dood, rouw en afscheid nemen te praten. Woezel en Pip rennen door het bos. Ineens zien ze Muisje onder een boom liggen. 'Hij ligt heel stil. Zelfs zijn snorharen bewegen niet.' Muisje is ook helemaal koud. Woezel en Pip denken dat hij ziek is en nemen hem mee naar Wijze Varen die hem vast beter kan maken. Maar Wijze Varen schudt

zijn hoofd, 'Niemand kan Muisje nog beter maken. Muisje is dood.' 'Dood, wat is dat?' vraagt Woezel.

Grote boom is ziek



Nathalie Slosse

9789461315861

Snuiters houdt veel van Grote Boom. Wanneer de dokter houtwormpjes ontdekt onder de

schors van Grote Boom, wordt zijn wereld helemaal op z'n kop gezet... Dit verhaal is voor de jongste kinderen wanneer iemand in hun omgeving getroffen wordt door een levensbedreigende ziekte. Met Snuiters doe-ideetjes op het einde van het boek kunnen jonge kinderen onder begeleiding actief aan de slag om hun emoties te verwerken.

Wat ALS...?!? De avonturen van Pinkie



Anton Minkels

Jantje, het broertje van Pinkie is ziek. Niet zomaar ziek, hij kan niet meer beter worden. Dat kan toch niet waar zijn dat er geen medicijn bestaat!? Het verhaal gaat over ALS.

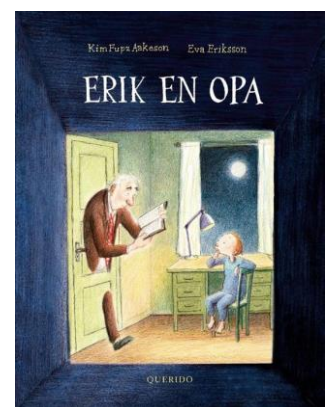
Het onderwerp is heftig maar het is desondanks een lief, ontroerend en toch ook vrolijk verhaal. Het laat de kracht van vriendschap zien en hoe je zoveel mogelijk herinneringen maakt. Te bestellen bij Stichting ALS Nederland.

Erik en opa

Kim Fupz Aakeson

9789045117577

Erik is verdrietig, want zijn opa is overleden. Maar de nacht na de begrafenis zit opa plotseling op Eriks nachtkastje. 'Opa?' zegt Erik verbaasd. 'Wat doe je? Ik dacht dat je dood was?' 'Dat dacht ik ook,' zegt opa. 'Je bent een spook geworden!' En inderdaad, opa kan door muren lopen. Een boek dat helpt afscheid te nemen.

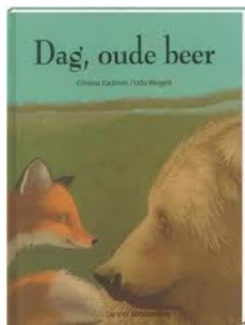


Dag, oude beer

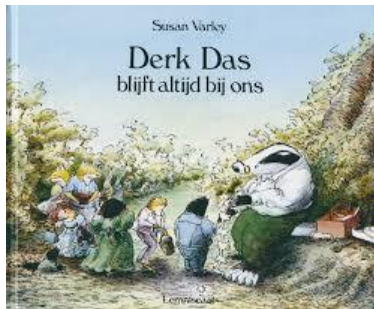
Cristina Kadmon

ISBN10 9055797405

De oude beer is ziek en zal sterven. Alle dieren komen afscheid van hem nemen. De beer zegt dat hij een bijzondere reis gaat maken en dat niemand met hem mee kan. De kleine vos begrijpt het niet. Maar de beer legt uit dat zijn reis vast en zeker een prachtige bestemming heeft. Want daar heeft de beer over gedroomd.



Derk Das blijft altijd bij ons



Susan Varley,

L.M. Niskos

ISBN

9789060695524

Prachtig prentenboek. Derk Das is oud geworden.

Dan komt de tijd

van afscheid nemen. Derk gaat de lange tunnel in en de andere dieren van het bos gaan bij elkaar zitten en halen herinneringen aan Derk Das op.

Kikker & Vriendjes Kikker en het vogeltje



Max Velthuis

ISBN 9789025858759

Bij de rand van het bos ligt een vogeltje. 'Kijk,' zegt Kikker, 'kapot. Hij doet het niet meer.' 'Hij slaapt,' zegt Varkentje. Maar Haas zegt:

'Hij is dood.' 'Dood?' vraagt Kikker. 'Wat is dat?'

Dag lieve oma

Melanie Walsh

ISBN 9789089413659

Mama vertelde mij dat oma dood is. Maar wat is dat, dood? Samen met familie en vrienden gaan we oma gedag zeggen. Ik maak een mooie tekening voor haar! Ik wil oma nooit vergeten! Dag lieve oma!



De gebroeders Leeuwenhart



Astrid Lindgren

Leeftijdscategorie 10-12 jaar

De broers Jonatan en Kruiemel zijn onafscheidelijk. Als zij kort na elkaar sterven, ontmoeten ze elkaar weer in Nangijala, een sprookjesachtige plek. Maar niet alles is er zo mooi als het lijkt, want de

wrede heerser Tengil houdt het land in zijn macht. Een prachtig boek, dat ook troost kan bieden en kan helpen bij rouwverwerking. Bekroond met een Zilveren Griffel.

Doodgewoon

Bette Westera

ISBN

9789025762353

In dit prachtige voorleesboek staat één thema centraal:

de dood. In de gedichten wordt een geheel

nieuwe dimensie aan de verschillende facetten van de dood gegeven. Hoe erg je iemand kunt missen die er niet meer is, waarom ook jonge mensen sterven en waar iemand naartoe gaat als hij dood is - het komt allemaal aan de orde. Maar bovenal tonen Westera's gedichten dat doodgaan bij het leven hoort en daarom eigenlijk doodgewoon is.



ALS alles verandert

Rosan Dieho, Sjoerd van der Tas

ISBN 9789048439805

Dylan (11) zit midden in 'de wervelwind van opgroeien': CITO-toets, schoolkeuze, voetballen in regioteam en Jong

Ajax, een eerste verliefdheid én verkering, en vriendschap. In die periode krijgt zijn vader allerlei klachten en volgt er na onderzoek de diagnose ALS. Het verhaal is toegankelijk en herkenbaar voor elke puber. De belangrijke boodschap 'praat erover, blijf er niet alleen mee zitten', komt steeds terug. Vanaf ca. 10 jaar.



Parents & Kids support ALS; een nieuw project

Door Anne Visser-Meily, revalidatiearts, Esther Kruitwagen, revalidatiearts, Anita Beelen, onderzoeker, Kenniscentrum Revalidatie-geneeskunde Utrecht en ALS Centrum

Jonge kinderen van familieleden met ernstige, langdurige beperkingen hebben eigen, specifieke behoeften en wensen: informatie over de ziekte of handicap en alles wat daarbij komt kijken, betrokken worden bij de zorg, het kunnen uiten van emoties en contact met lotgenoten. En bovenal: een luisterend oor en erkenning en herkenning van wat zij meemaken.

Al jaren doen wij, samen met de Universiteit van Amsterdam, onderzoek naar het functioneren van de kinderen van ouders met een chronische aandoening. Het eerste onderzoek vond plaats naar kinderen van ouders met een beroerte. Vanaf 2008 onderzochten we kinderen van ouders die hersenletsel, reuma, multiple sclerose of een spierziekte hadden.

Meer problemen

Uit ons onderzoek bleek dat kinderen van ouders met een chronische langzame progressieve aandoening meer problemen (angst, depressie, teruggetrokken gedrag en somatische klachten) hebben dan kinderen uit gezinnen met twee gezonde ouders. Deze problemen kunnen ziektegerelateerd zijn; zo kunnen kinderen zich schuldig voelen door de gedachte dat ze te veel tijd besteden met vrienden in plaats van dat ze voor hun ouder zorgen. De kinderen gaven ook aan bang te zijn om zelf ziek te worden. Kinderen rapporteerden angstig te zijn voor een verslechterende gezondheid of zelfs kwijtraken van de ouder door overlijden. Bovendien brachten de kinderen naar voren niet voldoende tijd voor school en sociale activiteiten te hebben. Als gevolg hiervan kunnen ze zich eenzaam of geïsoleerd voelen. Daarnaast bleken zij meer mantelzorgtaken op zich te nemen, meer stress te ervaren en lagere schoolcijfers te hebben dan kinderen uit gezinnen met twee gezonde ouders.



Een ouder met ALS

Hoe het met kinderen gaat van wie een van de ouders ALS heeft, weten we niet. ALS beïnvloedt natuurlijk niet alleen de levens van de patiënten, maar heeft ook een sterke invloed op het leven van kinderen en partners. Kinderen van een ouder met ALS zijn kwetsbaar en hebben, net als andere kinderen van een ouder met een chronische aandoening, een aanzienlijk risico op internaliserende en gedragsproblemen. Beide ouders (met en zonder ALS) maken zich zorgen over het welzijn van hun kinderen en over het effect dat het leven met ALS op de kinderen heeft. Ouders ervaren gevoelens van onzekerheid over hun ouderlijke competenties, zijn op zoek naar ondersteuning voor hun kinderen en willen zelf ook worden geadviseerd in hoe zij het beste hun kinderen kunnen ondersteunen.

Dit project

Wij zijn heel blij dat we recent subsidie hebben gekregen van Stichting ALS Nederland voor ons project 'Parents & Kids support ALS'. Het doel van dit project is het verbeteren van zorg voor ouders en kinderen in gezinnen met ALS door het ontwikkelen van informatie voor ouders en kinderen in gezinnen met ALS en door het ontwikkelen van een zorgprotocol voor professionals gericht op de zorg voor gezinnen met ALS. We gaan dit project uitvoeren samen met onder andere ouders, zorgverleners en twee adviseurs (Lucia Tielen en Melinda Kavanaugh). Lucia Tielen heeft veel projecten in Nederland uitgevoerd voor en samen met jonge mantelzorgers. Melinda Kavanaugh heeft onlangs ALS-specifieke informatie voor gezinnen ontwikkeld in de Verenigde Staten.

We hopen in de zomer van 2019 te kunnen starten. Het project gaat anderhalf jaar duren. We houden u graag op de hoogte.

Niet te ver vooruitkijken

Door Annemieke Noteboom

Guus is bijna 3 jaar oud en zijn broer Teun bijna 5. De diagnose hereditaire spastische paraparese (HSP) werd gesteld toen Guus net 2 jaar was. Ik was alleen naar het gesprek met de klinisch geneticus gegaan. Ze hadden gezegd dat ze bij dit soort klachten meestal niets kunnen vinden, dus mijn man was thuisgebleven bij de kinderen.

De diagnose kwam als een enorme klap. Nadat het woord 'progressief' was gevallen, hoorde ik bijna niets meer. Ik weet nog dat de arts zei dat de meeste mensen met HSP kunnen lopen, soms moeizaam maar toch. "Maar," zei ze, "dat is bij volwassenen met HSP, van kinderen weten we nog maar weinig." In de literatuur kwam de specifieke afwijking van Guus niet voor. Over de prognose kon niets gezegd worden.

Heerlijk kind

We zijn nu bijna een jaar verder. Het woord 'progressief' zingt door mijn hoofd elke keer als ik zie dat Guus moeite heeft met iets wat eerder net iets beter leek te gaan. Zelf goed zitten, eten, kruipen of praten kan hij nog niet. We hebben te horen gekregen dat hij waarschijnlijk nooit zal kunnen lopen. Iets met redelijke selectiviteit, maar gebrek aan functionaliteit. Termen die nu opeens standaard in onze vocabulaire zitten. We moeten nadenken over een rolstoel, al lijkt er niet echt een keus te zijn. Mag je ook zeggen: "Nee laat maar, we kiezen toch voor lopen"? Ik probeer niet te veel aan de toekomst te denken en te genieten van wat er is. Dat is makkelijk, want Guus is een heerlijk kind. Hij is vrolijk, sociaal, een echte knuffelkont. Samen met zijn broer beleeft hij thuis de grootste avonturen: prinsessen worden gered, draken verslagen en vulkanen barsten uit over kuddes met dino's die in onze achtertuin wonen.

Buitenshuis

Ik heb niet de indruk dat Teun en Guus zelf al echt door hebben dat Guus 'anders' is. Al begint Teun nu soms vragen te stellen. In ons huis is

het min of meer nog gewoon, ondanks de aanpassingen en hulpmiddelen. Buitenshuis zie ik echter aan de blikken van anderen dat het steeds zichtbaarder wordt. Kinderen die vorig jaar net als hij alleen nog in de zandbak konden zitten, rennen nu door de speeltuin. Ik zie ook dat Guus mee wil doen, het frustrerend vindt als ik het niet volhoud om steeds zijn benen en armen te zijn.

Aanpassen

We hebben onze verwachtingen de afgelopen jaren steeds weer bij moeten stellen, van 'houterig lopen' naar 'met een loophulpmiddel' naar 'rolstoelgebonden' en wie weet wat er nog komt. Steeds weer aanpassen en gek genoeg lukt dat meestal ook, met ups en downs. Zolang we maar niet te ver vooruitkijken en blijven genieten van de lach van Guus en ons leven samen als gezin.



Amerikaans onderzoek naar HSP

Door Hermien Remmelink



SPF SPASTIC
PARAPLEGIA
FOUNDATION, INC.

Research / Education / Support

HEREDITARY SPASTIC PARAPLEGIA
PRIMARY LATERAL SCLEROSIS

www.sp-foundation.org

Drie onderzoeken worden toegelicht waaraan de Amerikaanse non-profitorganisatie voor HSP en PLS, Spastic Paraplegia Foundation (SPF), aan bijgedragen heeft. De SPF stimuleert wetenschappers om onderzoek te doen naar behandeling van HSP en PLS.

Wil je er meer over lezen, kijk dan op: sp-foundation.org/news-resources/newsletter.html en ga naar Fall 2018.

SPG4 & SPG7 HSP-stamcellen

SPF ondersteunt dr. Allan Mackay-Sim van de Griffith University in Brisbane, Australië, bij het creëren van SPG4 en SPG7 HSP-stamcellen uit de reukzenuw. Deze stamcellen worden gebruikt om verschillende medicijnen te testen op hun werkzaamheid. De meest effectieve medicijnen tot nu toe zijn nospicine en ephedrine D. Beide medicijnen zijn getest in een muismodel en met video-opnamen is de werkzaamheid verder bewezen. Zodra er goede biomarkers voor HSP zijn gevonden, gaat men dit verder bij mensen testen. Een team van HSP-experts uit Duitsland en Engeland onder leiding van dr. Rebecca Schuele is nu bezig om de beste biomarkers te bepalen.

Genen

De SPF steunde dr. Jonathan Rios van het Scottish Rite Hospital in Dallas, Texas, die een studie deed om gepersonaliseerde genomische

geneeskunde (behandelingen 'afgestemd' op de genetische samenstelling van een individu) voor mensen met HSP te evalueren en te verbeteren. Dr. Rios vond verschillende varianten van onduidelijke betekenis, die zouden kunnen verklaren waarom eenzelfde HSP-gen verschillende symptomen kan geven. Hij identificeerde verschillende nieuwe mogelijke HSP-genen. Een van die varianten is extreem zeldzaam. Hij toonde verder aan hoe deze variant de positie waar het eiwit zich in de cel opstapelt, verandert. De positie van dit eiwit dat de zenuw- en hersenontwikkeling regelt, is kritisch vanwege zijn functie.

Ook een nieuwe variant van een gen dat kritisch is voor zenuwontwikkeling is geïdentificeerd. Dit gen is in meerdere HSP-patiënten opnieuw onderzocht en verscheidene, zeer zeldzame varianten, die ook met HSP verband kunnen houden, zijn vastgesteld. Momenteel wordt getest of deze variant de hersenactiviteit verandert.

SPG54

Jordan Inloes and Benjamin Cravatt, bij het Scripps Research Institute in San Diego, VS, bestudeerden een belangrijk enzym in de vetstofwisseling, DDHD2, waarvan de mutatie de oorzaak is van een zeer zeldzame vorm van HSP, namelijk SPG54. De functie van het normale DDHD2 is het verminderen van opeenhoping van lipidedruppeltjes in de hersenen. Gemuteerd DDHD2 bij SPG54 veroorzaakt een opeenhoping van lipiden in de hersenen die tot een dunner corpus callosum (de hersenbalk, een structuur in de hersenen die de twee grote hersenhelften met elkaar verbindt en zorgt dat ze informatie kunnen uitwisselen) leiden met cognitieve-, zicht- en spraakproblemen. Ze experimenteerden met muizen en zijn haast zeker tot de conclusie gekomen dat het elimineren van de eiwitten DGAT1 en DGAT2 het mogelijk maakte dat lipidedruppeltjes in de hersenen zich niet ophopen, en als een genezing van SPG54 zou kunnen dienen. Verdere studies zijn nodig om hun bevinding te onderschrijven.

Door haar blijf ik strijden



Charissa Meulemans-van Zon (28), diagnose PSMA: “Toen mijn vriend (ondertussen echtgenoot) en ik de diagnose een beetje hadden verwerkt, kwam de vraag: ‘Hoe gaan we nu ons leven invullen?’ We besloten door te gaan zoals we ook voor ogen hadden voor de diagnose. Mijn progressie ging immers gelukkig langzaam.”

“Van kleins af aan droomde ik al van mijn eigen gezinnetje en het liefst twee mooie kinderen. Mijn man deelde deze droom. Omdat wij stellig van mening zijn dat iedereen elke dag wel iets kan overkomen, besloten we er vol voor te gaan om samen een kindje te krijgen.”

Zwanger

“Toen wij onze zwangerschap aan de buitenwereld bekend maakten, kwamen er gemixte reacties. Sommige hadden net als wij de hoop dat ik minimaal nog twintig jaar leef met deze ziekte of in elk geval lang genoeg tot er een medicijn is. Anderen daarentegen waren minder enthousiast en ik kreeg opmerkingen als: ‘Dat moet je je kind niet aan doen’, ‘Je bent een egoïst’ en ‘Je zet een kind op de wereld om het vervolgens alleen achter te laten’. Deze negatieve opmerkingen hebben veel met mij gedaan in mijn zwangerschap waardoor ik niet optimaal

heb kunnen genieten.”

Van baby tot peuter

“Op 8 december 2016 is Amarah geboren. In het begin was ik erg onzeker, vooral omdat mijn krachtverlies met name in mijn rechterhand zit. De babytijd ging toch vrij goed. Maar nu ze ouder en zwaarder wordt en begint met wegrennen, merk ik dat ik meer moeite krijg met sommige dingen. Haar te lang vasthouden lukt niet, dan zakt ze langzaam steeds verder naar beneden en glipt letterlijk uit mijn vingers. Schoenen met veters begin ik niet eens aan. Gelukkig hebben veel kinderschoenen een rits of klittenband.”

Spiere zijn moe

“Op slechte dagen heb ik last van krampen en vermoeide spieren. Als Amarah dan opgetild wil worden, probeer ik haar zo goed mogelijk uit te leggen dat mama’s spieren moe zijn en haar nu niet kunnen optillen. En dat mama’s spieren ziek zijn en daarom soms niet goed luisteren naar wat mama zegt. Gelukkig accepteert ze dat en komt ze lekker op de bank met me knuffelen. Ik red me best aardig nog, al zeg ik het zelf. Op plekken waar ze weg kan rennen en eventueel gevaar schuilt, is er altijd iemand mee om haar in de gaten te houden, bijvoorbeeld mijn man of mijn moeder.

Ze begint nu aardig goed te praten en soms denk ik dat ze meer door heeft dan ik denk. Uit het niets kan ze ineens zeggen: ‘Mama ziek’. Of ze speelt doktertje en gaat mama genezen. Over het verloop van de ziekte weet ze verder niets, daar vinden we haar nog te jong voor. Maar zodra de tijd rijp is, zal ik altijd eerlijk en open tegen haar zijn over mijn ziekte.”

Nu genieten

“Amarah heeft me doen beseffen dat het leven zoveel waard is. En dat ik wil vechten om zo lang mogelijk in haar leven te zijn. Als ik in haar mooie pretoogjes kijk, word ik soms emotioneel bij de gedachte dat ik haar kinderen misschien nooit meemaak. Des te meer geniet ik van het nu. En zolang zij me elke dag die heerlijke lach en knuffels geeft, blijf ik strijden.”

Samenvatting van HSP-Survey 2018

Door Hermien Rummelink



Adam Lawrence uit Bristol, Engeland, is in 2009 gediagnosticeerd met HSP. Hij houdt een blog bij op hspjourney.blogspot.com. Sinds 2013 houdt hij jaarlijks een enquête (survey) over HSP en maakt deze bekend op Rare Disease Day (28 februari). Ditmaal gingen de vragen over misdiagnoses, symptomen, slaap, welbevinden, dagelijkse activiteiten en ondersteuning.

304 mensen hebben de vragenlijst ingevuld, voornamelijk uit de USA, Brazilië en Europa. Een derde hiervan heeft eerder meegedaan aan zijn survey. Van de 51% die wist welk type HSP men heeft, was SPG4 en SPG7 het meest voorkomend, gevolgd door SPG11.

Misdiagnoses

Een derde van de mensen was eerst gediagnosticeerd met een andere diagnose. Potentiële misdiagnoses zijn cerebrale parese (15 personen), multiple sclerose (12), ataxie (10), artritis (8), hernia (6) en neuropathie (5). Bij 2 mensen werd gezegd dat het 'tussen de oren' zat en bij drie dat er niets aan de hand was. Enkele mensen werden gediagnosticeerd met PLS, Charcot Marie Tooth, fibromyalgie en Ehlers Danlos Syndroom. Deze resultaten zijn overeenkomstig die van 2013.

Mobiliteitsanalyse

De mobiliteitscores kwamen grotendeels overeen met vorige jaren:

20% gebruikt geen hulpmiddelen;
23% heeft problemen met lopen en gebruikt soms orthopedische schoenen, enkel/voetorthesen, en/of stok, wandelstok, Nordic walking sticks, kruk(ken) of driepoot;
35% loopt soms of meestal met hulpmiddelen zoals hierboven beschreven of met looprek;
11% gebruikt altijd een loophulpmiddel of meestal een looprek of rollator; 12% gebruikt meestal of altijd een rolstoel of scootmobiel;

3% maakt maar gebruik van functionele elektrostimulatie (FES).

Symptomen

Symptomen	Belangrijkste	Matig	Weinig	Niet aanwezig
Moeilijkheden met hardlopen	86%	5%	9%	1%
Moeilijkheden met lopen	70%	16%	13%	0.3%
Moeilijkheden met traplopen	63%	17%	18%	2%
Mijn spieren zijn stijf	60%	21%	18%	1%
Problemen met de balans	55%	24%	19%	2%
Spieren worden stijver bij koud weer	55%	19%	20%	5%
Mijn spieren zijn zwak	51%	25%	20%	4%
Vermoeidheid	40%	28%	24%	8%
Blaasproblemen	37%	19%	23%	22%
Rug/heuppijn	32%	23%	28%	17%
Been/voetpijn	33%	21%	26%	20%
Clonus (ritmische samentrekkingen van een spier/ spiergroep) of spasmen	24%	29%	33%	13%
Stress	23%	29%	30%	18%
Regelmatig vallen	16%	26%	45%	12%
Slechte coördinatie	23%	20%	35%	22%
Pes cavus (holvoet)	27%	8%	15%	50%
Depressie	15%	21%	35%	29%
Hamertenen	24%	11%	15%	51%
Darmproblemen	18%	16%	24%	41%
Verlies van vibratiegevoel in de benen	18%	14%	27%	41%
Doofheid	13%	20%	33%	34%
Tintelingen	9%	19%	34%	37%
Invloed op seksuele functie	16%	13%	22%	49%
Voeten zijn gezwollen	14%	13%	29%	44%
Spieren stijver bij warm weer	11%	14%	32%	43%
Invloed op leren en geheugen	12%	12%	26%	50%

Ik herinner me geen dromen	14%	9%	22%	55%
Benen zijn gezwollen	10%	11%	22%	57%
Stijfheid in armen	10%	10%	24%	56%
Invloed op de spraak	10%	8%	18%	65%
Moelijkheid bij slikken	6%	11%	19%	63%
Invloed op gezichtsvermogen	9%	6%	18%	68%
Invloed op gehoor	5%	4%	14%	77%
Ichthyosis (dikke droge schubachtige huid)	3%	6%	14%	77%
Verandering in smaak en reukvermogen	3%	6%	12%	79%

De volgende symptomen hebben volgens de deelnemers de grootste invloed op het functioneren: vermoeidheid (99 personen), moeilijk lopen (64), balansproblemen (53), spierstijfheid (41), blaasproblemen (40), rug- en heuppijn (39), stress (29), depressie (24), leer- en geheugenproblemen (24).

De belangrijkste symptomen met invloed op het welbevinden zijn depressie, stress, leer- en geheugenproblemen, slechte coördinatie, regelmatig vallen en rug- en heuppijn. Vermoeidheid speelt de belangrijkste rol.

Slapen

Bijna de helft van de mensen had problemen met het in slaap vallen, in slaap blijven of niet uitgerust wakker worden. Een derde van de mensen sliep slecht doordat ze regelmatig naar het toilet moeten 's nachts. Ook had een derde hinder van bewegingsdrang of spiertrekkingen. Een kwart van de respondenten ervaarden daarvoor minder welbevinden.

Ook andere factoren spelen een rol bij een verstoorde slaap zoals licht, geluid, kinderen en temperatuur. Wiens slaap verstoord wordt door verdriet of angst, medicijnen en/of zorgen ervaarde een minder welbevinden.

Activiteiten van het dagelijks leven (ADL)

Iets meer dan de helft is volledig onafhankelijk bij ADL en een derde vrijwel onafhankelijk.

Er werd naar de volgende zes activiteiten gevraagd:

- continentie, geheel of gedeeltelijk, voor zowel darmen als blaas (94 respondenten);
- baden, hulp nodig bij het wassen van meer dan een lichaamsdeel, hulp bij het in- of uitstappen van douche of bad, hulp nodig bij totale wasbeurt (26);
- aan- en uitkleden, hulp nodig bij het zelf aankleden, volledige hulp nodig bij het aankleden (22);
- toiletgang, de hulp daarbij nodig, jezelf schoonmaken of gebruik van ondersteek of postool (10);
- transfers, hulp bij het verplaatsen van bed/stoel of hulp bij volledige transfer (8);
- eten, gedeeltelijke of volledige hulp nodig, of heeft sondevoeding nodig (2).

De mensen die hulp nodig hebben bij aan- en uitkleden en toiletgang hebben een duidelijk minder welbevinden.

Het belang van welbevinden

Veel van de factoren die invloed hebben op het welbevinden zijn niet gerelateerd aan de mobiliteit of andere factoren die toebehoren aan HSP. Deze factoren maken niet altijd deel uit van een routinegesprek met de medische professionals. Hun focus ligt met name op mobiliteit, pijn, continentie en andere directe factoren. Een derde van de mensen had ook andere langdurige gezondheidsproblemen zoals hoge bloeddruk (14 personen), depressie (10), artritis (10), astma (7) en diabetes (5). Het is belangrijk dat alle factoren besproken worden en dat de patiënt zelf hierbij hulp vraagt.

Welbevinden is niet alleen gerelateerd aan de gezondheid en de progressie en symptomen van HSP. Ook de sociale omgeving, vriendschappen, hobby's, sport en nieuwe dingen leren spelen een belangrijke rol. Hulp hierbij kan het welbevinden verbeteren.

Het hele verslag is in het Engels te lezen via een link op hspjourney.blogspot.com.

Adam bedankt iedereen die de vragenlijst heeft ingevuld.

Samenvattingen HSP-onderzoek

Door Hermien Rimmelink



Perspectieven genenken- nis HSP

Dit artikel op Frontiers in Neurology geeft de stand van zaken van huidig HSP-genenonderzoek en een idee van wat de komende tien jaar kan brengen. 'Nieuwe therapeutische benaderingen omvatten genvervanging, antisense oligonucleotiden (ASO) en spoedig genbewerking. De meeste hebben een specifieke genetische diagnose nodig. Dit benadrukt de noodzaak om de diagnostische kloof te dichten die momenteel wordt geschat op 30-40%, maar groter voor sporadische HSP-gevallen.' 'Traditionele Mendeliaanse mutaties zijn mogelijk niet in staat om de meerderheid van de nog te diagnostice- ren patiënten te verklaren.'

[www.frontiersin.org/arti-
cles/10.3389/fneur.2018.00958/full](http://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fneur.2018.00958/full).

Wereldwijde last van motorneuronziekten 1990-2016

In The Lancet stond een verslag van de syste- matische analyse 'Global Burden of Disease Study 2016'. De studie vermeldt geen specifica- ties voor HSP, maar gaat over de belasting door motorneuronziekten. De schattingen die worden gepresenteerd, evenals toekomstige schattingen op basis van gegevens uit een groter aantal landen, zullen belangrijk zijn bij het plannen van diensten voor mensen met motorische neuron- ziekten wereldwijd.

[www.thelancet.com/journals/laneur/arti-
cle/PIIS1474-4422\(18\)30404-6/fulltext](http://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422(18)30404-6/fulltext).

Op tenen lopende kinderen

Een studie uit de VS bekeek de gevalsbeschrij- vingen van 174 kinderen die waren verwezen voor het op de tenen lopen. De oorzaak bleek bij 62% neurologisch te zijn. Hierbij werd als meest voorkomende diagnose cerebrale verlamming (37%) gediagnostiseerd. HSP werd in 14% van de gevallen aangetoond, perifere neuropathie bij 17% en 16% een aandoening uit het autistisch

spectrum. in-
sights.ovid.com/pubmed?pmid=29309384.

Elektrische stimulatie van het ruggenmerg vermindert spasticiteit

Een studie in Italië heeft bij elf personen met HSP gedurende vijf dagen transcraniële gelijk- stroomstimulatie (tsDCS) via het thoracale ruggenmerg toegepast en deze mensen twee maanden lang gevolgd.

Er werd aangetoond dat tsDCS de spasticiteit significant vermindert. TsDCS zou een aanvul- lende behandeling van spasticiteit bij HSP kunnen zijn.

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30508408.

Botulinetoxine-injecties tegen vermoeidheid

Een studie in Brazilië onderzocht de effecten van botulinetoxine bij 33 HSP-patiënten (overwegend SPG4).

Er werd aangetoond dat deze injecties de spasticiteit in de heupadductoren (de spieren die het bovenbeen naar binnen toe bewegen) verminderden, hoewel het verslag aangeeft dat er verder geen aanzienlijke functionele verbetering was. Het verslag meldt ook dat vermoeidheid verbeterde na de behandeling met botulinetoxine.

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29809239.

Laboratoriumonderzoek met tideglusib

Een onderzoek in Duitsland heeft het gebruik van tideglusib in een geïnduceerd pluripotent stamcellen (iPSCs, pluripotente cellen kunnen uitgroeien tot alle typen lichaamscellen.) afge- leid model van SPG11-patiënten onderzocht. De resultaten in het model bieden een eerste bewijs voor de redding van de neurieten (een neuriet is een uitloper van een zenuwcel) in SPG11-HSP door tideglusib. Het is hiermee een interessant kandidaatmiddel voor toekomstige klinisch onderzoek bij SPG11 en gerelateerde complexe HSP-vormen.

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30574063.

Kleine trial met atorvastatin

In Duitsland heeft men in een korte trial bij veer- tien personen met SPG5 atorvastatin getest. Deze studie liet geen effect op HSP zien, maar

stabiliseerde wel de niveaus van 27-hydroxy-cholesterol waarvan is aangetoond dat het in verband staat met de ernst en duur van de ziekte. Atorvastatine is daarmee een potentiële behandelstrategie.

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29126212.

Meer gegevens over darm- en plasproblemen

Drie studies hebben meer aandacht besteed aan het bepalen van blaasproblemen bij HSP.

Een studie in Duitsland onderzocht 71 HSP-patiënten en toonde aan dat 75% een of meer plasproblemen heeft en dientengevolge een vermindering in kwaliteit van leven.

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30467602.

Een studie in Japan keek naar 12 HSP-patiënten en toonde overeenkomstig de Duitse studie aan dat driekwart plasproblemen heeft.

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30391939.

Een studie in Noorwegen bekeek 108 HSP-patiënten en rapporteerde gegevens op zowel darm- als plasproblemen.

Wat betreft de darmen tonen ze aan dat 15% last heeft van obstipatie, 8% afwisselend last heeft van constipatie en diarree, 48% heeft een ongecontroleerde winderigheid, 12% heeft incontinentie van de ontlasting en 39% kan de ontlasting helemaal niet ophouden.

De klachten over het plassen omvatten 27% die meer dan acht keer per dag moeten plassen, 52% met plotse aandrang en 31% met tenminste dagelijkse of nachtelijke incontinentie.

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29661209.

Orgaan- en weefseldonatie na euthanasie

Het is in Nederland mogelijk om donor te worden na euthanasie, ook bij ALS, PLS, PSMA en HSP. De keuze voor donatie komt voort uit de wens om een ander te helpen.

Een belangrijk besluit dat groot respect verdient. Voor u en uw familie kan donatie ook betekenis geven aan het zelfgekozen levenseinde, of daar enige troost bij bieden. Orgaandonatie na euthanasie is mogelijk tot en met ongeveer 75 jaar. Organen die na euthanasie geschikt zijn voor transplantatie zijn de nieren, de longen, de lever en de alveesklier. Het is ook mogelijk om oogweefsel, bot, huid en hartkleppen te doneren.

Wilt u meer weten?

Wilt u meer weten over wat donatie precies inhoudt en wat de gevolgen zijn voor u en uw familie als u zou doneren na euthanasie? Dan is meer informatie te vinden op de website van de Nederlandse Transplantatie Stichting (NTS), www.transplantatiestichting.nl/.

Heeft u vragen over orgaandonatie na euthanasie of overweegt u een donatieverzoek?

Dan kunt u bij uw (huis)arts terecht of bij de arts die u begeleidt bij de euthanasieaanvraag. Als de procedure voor de goedkeuring van de euthanasieaanvraag is beoordeeld en afgerond, kunt u officieel een verzoek tot donatie bij uw huisarts indienen.



Deelnemers gezocht voor studies van het ALS Centrum

Conny van der Meijden



ALS Centrum Nederland doet wetenschappelijk onderzoek naar oorzaak, diagnostiek, behandeling met (nieuwe) medicijnen, symptoombehandeling en zorg voor mensen met ALS, PLS en PSMA. Het werkt hierbij samen met ALS-centra wereldwijd. Het streven van het ALS Centrum is dat alle mensen met ALS, PLS of PSMA mee kunnen doen aan wetenschappelijk onderzoek naar deze ziekten.

ALS Centrum Nederland heeft als belangrijkste doel het ontwikkelen van nieuwe medicijnen voor ALS, PLS en PSMA. Het doet geneesmiddelenonderzoek, zowel op initiatief van de farmaceutische industrie als op initiatief van onderzoekers zelf. Het is belangrijk dat zoveel mogelijk mensen met ALS, PLS en PSMA meedoen aan onderzoek. Hoe meer patiënten meedoen, hoe sneller het onderzoek kan leiden tot een effectieve behandeling.

Studie naar longfunctie (REVEALS)

Het ALS Centrum zoekt proefpersonen (met ALS) voor de REVEALS-studie. Het doel van deze studie is om de relatie te bepalen tussen longfunctie, de moeite met het ophoesten van slijm en luchtweginfecties. Hiermee kan de behandeling van ALS-patiënten in de toekomst nog beter worden begeleid.

Deelnemers brengen elke drie maanden een bezoek aan het UMC Utrecht voor een aantal testen rondom de longfunctie. Deze bezoeken zullen ongeveer anderhalf uur per keer duren. Daarnaast worden deelnemers maandelijks telefonisch of per e-mail benaderd, met enkele vragen over de ademhaling en eventueel antibioticagebruik. Patiënten met enige problemen rondom de longfunctie, maar nog geen ademhalingsondersteuning, kunnen zich aanmelden.

Studie naar stofwisseling (MEASURE)

Het ALS Centrum zoekt ook deelnemers voor de MEASURE-studie. Dit is een studie die kijkt naar de stofwisseling bij ALS-patiënten.

Naast mensen met ALS zoekt het ALS Centrum voor deze studie familieleden van mensen met ALS, PSMA of PLS.

Bevindingen uit eerdere onderzoeken wezen op een verhoogde stofwisseling ('hypermetabolisme') bij ALS. Ook wil het ALS Centrum onderzoeken of er een verband is tussen bepaalde DNA-veranderingen, het optreden van gewichtsverlies en een verhoogde stofwisseling. Mensen met ALS die ongeveer een uur plat kunnen liggen, zonder problemen met het slikken of de ademhaling en die geen tracheotomie of andere aanvullende beademing hebben, kunnen zich aanmelden.

Aanmelden kan op

www.als-centrum.nl/onderzoek/deelname-aan-onderzoek.



Bijzonder wonen en leven aan de Boergoensestraat in Rotterdam



In de wijk Oud-Charlois in Rotterdam staat de woonvoorziening Boergoensestraat van zorgorganisatie Middin. Op deze locatie is plek voor 22 mensen tussen 17 en 55 jaar met een lichamelijke beperking als gevolg van een progressieve ziekte.

Als je het nieuwe frisse pand binnen stapt, valt de prettige en huiselijke sfeer direct op. Dat Middin hier zeer intensieve en soms ook palliatieve (verpleeghuis)zorg verleent, zou je niet direct zeggen. De locatie is uniek in de gespecialiseerde 24-uursbeademingszorg die zij biedt.

Kleischalig

Middin biedt zorg aan (jonge) mensen die vanwege hun zorgvraag niet passen in de reguliere zorg voor ouderen.

Manager Marieke Agterberg vertelt: “Dankzij de kleinschaligheid, persoonlijke aandacht en zorg die we hier met ons mooie team leveren, kunnen de bewoners hun leven voortzetten zoals zij dat graag willen, ondanks de complexe beperkingen die zij hebben. We doen er alles aan om onze bewoners de regie over hun eigen leven te geven. Hierbij staat hun beleving voorop”.

Een mooi voorbeeld hiervan is de benefietmiddag waarvoor de Boergoensestraat op 29 april zijn deuren opende. Marieke: “Een van onze jonge cliënten zet zich als deejay in bij online radiostation ‘Praat met Mij’. Een bijzonder radiostation omdat hun doel is eenzaamheid tegen te gaan. Voor de doorontwikkeling van ‘Praat met Mij’-radio was geld nodig. We hebben onze deuren geopend en samen met de bewoners leuke tuinspullen en lekkernijen verkocht. De opbrengst kwam ten goede aan ‘Praat met Mij’-radio.”

De zorg

Niet alleen beleving en welzijn van bewoners staan hoog in het vaandel. Aan de Boergoensestraat is ook de zorg in orde. Marieke: “Onze medewerkers zijn gediplomeerd verpleegkundige of verzorgende IG en allen geschoold bij het Centrum voor Thuisbeademing (CTB) voor het omgaan met beademingsapparatuur. Daarnaast staat ons multidisciplinaire team met onder andere arts, ergo- en fysiotherapie klaar. We ontzorgen ook mantelzorgers met respijt-zorg. Ik ben trots op deze bijzondere locatie en ons geweldige team!”.



De behandeling van HSP is maatwerk

Informatiebijeenkomst 'Ouders van kinderen met HSP'

Op 30 maart 2019 organiseerden Hermien Rimmelink, Bram van Grastek en Corrine Verwer van de diagnosewerkgroep ALS/PSMA/PLS/ HSP een bijeenkomst voor ouders van kinderen met HSP in het Radboudumc te Nijmegen.

Deze eerste bijeenkomst werd bezocht door 27 mensen en is enthousiast ontvangen. Er was gelegenheid om met de wetenschappers in gesprek te komen en er was gelegenheid voor onderling contact. Onder andere waren prof.dr. R.J. Vermeulen, kinderneuroloog, MUMC in Maastricht, en dr. Bart P.C. van de Warrenburg, neuroloog, Radboudumc te Nijmegen, aanwezig.

Erfelijkheid

Prof. dr. Michèl Willemsen, kinderneuroloog in het Radboudumc, vertelde over erfelijkheid en de pure en gecompliceerde vormen van HSP. SPG 4 is de meestvoorkomende pure vorm van HSP. De beginleeftijd en de ernst wisselen sterk. Ook binnen families is er veel variatie. Niet iedere drager krijgt HSP. Het kan ook voorkomen zonder dat het in de familie bekend is. Dit wordt een mutatie de novo genoemd. Sommige kinderen met een mutatie de novo hebben een gecompliceerde vorm van HSP. Kinderen met spastische parese komen vaak voor. Spastische parese wordt meestal veroorzaakt door problemen rond de geboorte (cerebral palsy) of door infecties, multiple sclerose of stofwisselingsziekten. HSP komt voor bij 3 tot 10 per 100.000 mensen.

Revalidatie bij hereditaire spastische hemiplegie

Dr. Helma Hijdra, kinderrevalidatiearts in het Radboudumc, vertelde over wat revalidatiegeneeskunde inhoudt. Het doel voor de patiënt is optimale zelfredzaamheid, eigen regievoering en maatschappelijke participatie. Ze vervolgde

met spasticiteit, de secundaire effecten hiervan en de mogelijke behandelingen. Bij kinderen heeft spasticiteit invloed op bewegingspatronen en de kwaliteit van bewegen. Door een beperking kan de zelfstandigheidsontwikkeling stagneren of anders verlopen. Bij de revalidatie wordt rekening gehouden met de groeiwijzer: wie ben ik, zorg, relaties, studie, werk, wonen, vervoer, vrije tijd en sport. Vaardigheden voor een zelfstandig leven worden tijdens de revalidatie stapsgewijs ontwikkeld.

Behandeling van spasticiteit

Dr. Annemieke Buizer, kinderrevalidatiearts Amsterdam UMC locatie VUMC, sprak over de behandeling van spasticiteit met intrathecale baclofen en SDR (selectieve dorsale rhizotomie). SDR is het selectief doorsnijden van bepaalde zenuwvezels van de zenuwwortels in de rug. Hierdoor kan de foutieve informatie niet meer doorgegeven worden aan de spieren en wordt de spier slapper. Er is geen verlies van kracht. De SDR-operatie wordt in Nederland alleen in het VUMC gedaan. De redenen om bij spasticiteit een baclofenpomp te plaatsen of een SDR-operatie te doen zijn beter lopen, beter zitten, de verzorging te vergemakkelijken, minder spasmes, minder pijn en voorkomen van vergroeiingen tijdens de groei. Het bewegen wordt na de SDR-operatie soepeler, maar niet helemaal normaal.

Spierziektorevalidatieteams zijn te vinden op: www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Een uitgebreid verslag van deze bijeenkomst kunt u terugvinden op uw persoonlijke pagina.



Epidemiologisch onderzoek om risicofactoren te ontdekken voor ALS/PSMA/PLS

Samenvatting door Conny van der Meijden

Om ALS, PSMA en PLS beter te begrijpen, is het belangrijk risicofactoren voor ze te vinden. ALS, PSMA en PLS zijn multifactoriële ziekten, net als kanker. Er is daarom niet één enkele oorzaak aan te wijzen. Wanneer we de oorzaken kennen, kan in de toekomst mogelijk worden voorkómen dat mensen ziek worden. Ook kan deze kennis aanknopingspunten geven voor mogelijke therapieën. Epidemiologisch onderzoek is noodzakelijk om omgevingsfactoren die de kans op ALS, PSMA en PLS verhogen te ontdekken.

Tot nu toe zijn er maar twee risicofactoren herhaaldelijk in wetenschappelijk onderzoek bevestigd: roken verhoogt de kans op ALS en het eten van vette vis verkleint de kans op ALS. Bovendien komt ALS vaker voor bij mannen en op hogere leeftijd, wat aanknopingspunten kan geven over mogelijke oorzaken.

Epidemiologie

De epidemiologie kent twee hoofddoelen. Het eerste doel is het in kaart brengen van wie er ziek is, wanneer en waar. Het ALS Centrum heeft dat al beschreven. Het tweede doel is het achterhalen van de oorzaken: wat maakt dat de ene persoon wel ziek wordt en de ander niet? Om nieuwe risicofactoren te vinden, worden gegevens van grote groepen patiënten en controlepersonen vergeleken. Onderzoekers zijn altijd voorzichtig met het trekken van harde conclusies, zo ook in de epidemiologie. Herhaling is belangrijk. Eén epidemiologische studie die een verband vindt, geeft nog niet voldoende bewijs. Het resultaat kan altijd nog op toeval berusten. Wanneer een bevinding herhaaldelijk wordt gevonden, in verschillende populaties, draagt dat bij aan het bewijs dat een blootstelling daadwerkelijk een risicofactor is.

Epidemiologisch onderzoek in het ALS Centrum Nederland

In het ALS Centrum wordt epidemiologisch onderzoek gedaan binnen een doorlopend patiënt-controleonderzoek, de PAN-studie. Hierin onderzoekt het ALS Centrum de effecten van leefstijl, woonomgeving en blootstelling aan schadelijke stoffen als risicofactoren voor ALS, maar ook hun interactie met genetische aanleg. Het ALS Centrum werkt hierin samen met de afdeling milieu-epidemiologie van de Universiteit Utrecht. Daarnaast neemt ALS Centrum deel in internationaal epidemiologische studies zoals het Euro-MOTOR project.



Mogelijke risicofactoren naast roken

De laatste resultaten van het EuroMOTOR-project van ALS Centrum Nederland en ALS centra in Ierland en Italië laat zien dat het eten van veel groenten het risico op het krijgen van ALS verkleint.

Binnen het EuroMOTOR-project is ook gekeken naar veelvuldige beroepsmatige blootstelling aan stof en uitlaatgassen en het risico op ALS. De resultaten wijzen op een mogelijk verhoogd risico voor kwartsstof.

De PAN-studie is de eerste studie die op grote schaal naar de relatie tussen luchtvervuiling en ALS heeft gekeken. Mensen die jarenlang zijn blootgesteld aan luchtvervuiling hebben mogelijk een verhoogde kans op ALS. Het mogelijk

verhoogde risico lijkt voornamelijk te wijten aan luchtverontreiniging door verkeer, maar verder onderzoek is nodig.

Amerikaanse onderzoekers hebben in 2013 alle studies naar pesticideblootstelling en ALS vergeleken in een systematische review. Zij concludeerden dat blootstelling aan pesticiden mogelijk het risico op ALS verhoogt. Organische chloorverbindingen in insecticiden leken daarbij de grootste invloed te hebben. Dit type insecticide werd voornamelijk gebruikt in de jaren veertig tot zeventig van de vorige eeuw.

Blootstelling aan zware metalen wordt al langere tijd geopperd als risicofactor voor ALS. Ook lood wordt genoemd, maar tot nu toe zonder eenduidig bewijs. Het ALS Centrum Nederland doet momenteel onderzoek naar lood als risicofactor voor ALS.

Verschillende studies in Amerika hebben gevonden dat blootstelling aan formaldehyde mogelijk het risico op ALS verhoogt. Het ALS Centrum gaat ook formaldehyde als risicofactor onderzoeken.

Eerder is gesuggereerd dat blootstelling aan elektromagnetische velden in beroepen, zoals bij elektriciens, een risicofactor zou kunnen vormen voor ALS. Een nieuwe studie heeft alle beschikbare studies samengevoegd en geanalyseerd. Deze studie laat zien dat er een verhoogd risico is op ALS bij personen die beroepsmatig zijn blootgesteld aan elektromagnetische velden.

Het ALS Centrum heeft in de Euro-MOTOR-studie ook naar dit verband gekeken en daarnaast naar blootstelling aan elektrische schokken. Uit deze studie bleek dat mensen die door hun werk jarenlang worden blootgesteld aan elektromagnetische velden of elektrische schokken, zoals elektriciens en lassers, mogelijk een licht verhoogde kans hebben op ALS.

Het ALS Centrum heeft onderzocht of de blootstelling aan vrouwelijke geslachtshormonen een rol speelt bij de ontwikkeling van ALS.

De conclusie is dat langere blootstelling aan natuurlijke vrouwelijke geslachtshormonen (door een langere vruchtbare periode) een beschermend effect heeft op de motorische zenuwcellen. De laatste resultaten van het Euro-MOTOR-project laten zien dat het gebruik van

anticonceptie het risico op ALS lijkt te verkleinen bij vrouwen.

Hoofdletsel, zoals een hersenschudding, werd ook gevonden als risicofactor voor ALS. Een Italiaanse onderzoeksgroep heeft eveneens gevonden dat ernstig letsel aan het hoofd (trauma's en meerder trauma's vanaf de leeftijd van tien jaar, zoals een ongeluk waarvoor de Spoedeisende Hulp is bezocht) mogelijk een risicofactor zijn voor het krijgen van ALS. Dit zal in andere studies nader moeten worden bekeken.

Lees meer op www.als-centrum.nl/kennisplatform/het-belang-van-epidemiologisch-onderzoek.

Wilt u ook meedoen aan onderzoek naar de risicofactoren van ALS, PLS en PSMA?

Voor het onderzoek naar risicofactoren voor ALS, PLS en PSMA zijn zoveel mogelijk mensen met deze ziektes nodig die de vragenlijsten invullen. Bent u ALS, PLS of PSMA-patiënt en heeft u de vragenlijsten nog niet ingevuld of heeft u nog geen bloed afgeestaan voor ALS-onderzoek? Meld u dan nu aan op www.als-centrum.nl/onderzoek/deelname-aan-onderzoek of bel Hermieneke Vergunst, onderzoeksassistent van het ALS Centrum Nederland op 088755 58 87.

Positief gevoel overdragen aan de kinderen



Nynke met haar kinderen.

Nynke Duijff uit Damwâld: “Onze kinderen waren 12 en 15 toen ik drie jaar geleden de diagnose PLS kreeg, kort na mijn vijftigste verjaardag. Ik had toen al een jaar of twee, drie toenemende problemen met praten. In die tijd ging ik regelmatig naar logopedie, toen ik nog dacht dat het daarmee verholpen kon worden. Ik deed mijn oefeningen trouw, soms tot grote pret van de kinderen. ‘Coole beat, mem!’ lachten ze als ik weer eens aan het boe-boe-boe- en ba-ba-ba’en was.”

Tijdens de jarenlange zoektocht naar de oorzaak van het spraakprobleem hebben Nynke en haar man de kinderen steeds op de hoogte gehouden. Ze leefden belangstellend mee. “Ik ben ervan overtuigd dat als je er zelf opgewekt en relativerend mee omgaat, je dat positieve gevoel ook kunt overdragen aan je kinderen. Als ik weer eens knoei met eten, of me verslik, of hoestend en buiten adem in een zin blijf hangen, maken zij er met een kwinkslag weer iets vrolijks van. Waardoor ik vervolgens weer bijna blijf hangen in de slappe lach.”

Ondertitelen

Nu Nynke zich buitenshuis steeds minder verstaanbaar kan maken, is ze blij dat haar kinderen ‘tolken’. “Mijn dochter begrijpt precies wat ik wil zeggen en weet me prima te ‘ondertitelen’. Als mensen onzeker op me reageren of zelfs afhaken, is zij in staat mijn gesprek

op gang te houden en zo de drempel voor anderen te verlagen.”

Handje helpen

Na verloop van tijd ontstonden ook problemen met Nynkes linkerhand en -arm en verdergaan van de algehele stijfheid met spierpijn en vaak enorme vermoeidheid. “Ook al hebben ze er natuurlijk lang niet altijd zin in, de kinderen helpen mij wel als ik erom vraag. Zo gaat mijn zoon tegenwoordig mee voor de wekelijkse boodschappen. Ik geef niet gemakkelijk iets uit handen, maar bij zulke dingen is een beetje hulp toch wel fijn. Nu ze 15 en 18 zijn, realiseer ik me dat ze ooit het nest zullen verlaten en dat ik niet voor altijd op hun hulp kan blijven rekenen. Maar optimistisch als ik ben, ga ik ervan uit dat er dan ook wel weer een oplossing voorbij komt. En ik heb gelukkig ook mijn man nog.”

Medisch adviseurs, verbonden aan de diagnosewerkgroep

Prof.dr. L.H. (Leonard) van den Berg (neuroloog),
Universitair Medisch Centrum Utrecht, afdeling neurologie
- ALS, PSMA, PLS

Prof.dr. A.C.H. (Sander) Geurts (hoogleraar revalidatie), Radboudumc, afdeling revalidatie-geneeskunde te Nijmegen
- HSP

Drs. E.Th. (Esther) Kruitwagen–van Reenen (revalidatiearts), Universitair Medisch Centrum Utrecht
- ALS, PSMA, PLS

Dr. B.P.C. (Bart) van de Warrenburg (neuroloog-onderzoeker), Radboudumc, afdeling neurologie te Nijmegen
- HSP

Redactieadres

Spierziekten Nederland
Lt.gen. Van Heutszlaan 6, 3743 JN Baarn
Telefoon: 035 548 04 80

Colofon

Redactie, ook leden van de diagnose-werkgroep:

Marieke Bakker
Eefke van Eerden
Bram van Grasstek
Corrie Lubeek (voorzitter)
Conny van der Meijden (eindredacteur)
Hermien Rummelink
Corrine Verwer

Redactieadres:

als@spierziekten.nl

Uitgave van:

Spierziekten Nederland
Lt.gen. van Heutszlaan 6
3743 JN Baarn
Telefoon 035 548 04 80

DISCLAIMER EN COPYRIGHT

Deze nieuwsbrief is bestemd voor leden van Spierziekten Nederland. Het is toegestaan informatie uit deze nieuwsbrief te gebruiken voor informatieve en niet-commerciële doeleinden.

Voor overname van artikelen is schriftelijke toestemming van Spierziekten Nederland en de auteur nodig. Persoonlijke informatie en persoonsgegevens uit deze nieuwsbrief mogen niet worden verspreid. Deze nieuwsbrief verstrekt leden van Spierziekten Nederland actuele informatie over hun diagnose. Deze informatie is geen vervanging van individuele (medisch-) professionele

SCHENKINGEN, WAT ZIJN UW VOORDELEN?

Spierziekten Nederland krijgt regelmatig vragen van leden over de mogelijkheden om geld te schenken voor de strijd tegen spierziekten en over mogelijke belastingvoordelen bij schenken. Het Prinses Beatrix Spierfonds is de belangrijkste partner van Spierziekten Nederland en zij kunnen u hier vrijblijvend over informeren.

Wilt u meer weten over schenken? Dan kunt u:

- een e-mail sturen naar info@spierfonds.nl;
- bellen met het fonds op nummer 070 3 607 607, vraagt u dan naar mevrouw Hanneke Siegart;
- deze bon invullen, u ontvangt dan het informatiepakket over notarieel schenken met belastingvoordeel.



Verstuur deze ingevulde kaart in een gesloten envelop zonder postzegel naar:

Spierziekten Nederland

Antwoordnummer 507
3740 WB Baarn

NAAM

ADRES

POSTCODE/WOONPLAATS

TELEFOON

E-MAILADRES*