

Informatie voor de
huisarts over

Sporadische 'inclusion body'-myositis



VSOP



nhg
nederlands huisartsen
genootschap



Geacht lid van Spierziekten Nederland,

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

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

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

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

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

Deze brochure kan uw huisarts helpen u beter te begeleiden, maar maakt uw huisarts geen specialist in spierziekten. Daarvoor ziet hij/zij te weinig mensen met uw aandoening. Met complexe vragen zult u altijd een beroep moeten blijven doen op een in spierziekten gespecialiseerde revalidatiearts. Spierziekten Nederland raadt u aan regelmatig op controle te gaan bij een revalidatiearts. Namen van deze artsen kunt u bij de Spierziekten Nederland opvragen.

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

Met vriendelijke groet,

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

Datum: zie poststempel

Geachte huisarts,

Hierbij ontvangt u informatiemateriaal over een neuromusculaire aandoening. Spierziekten Nederland heeft in samenwerking met het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG) en de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) dit materiaal specifiek voor huisartsen ontwikkeld.

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

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

In de regel neemt de betrokkenheid van de huisarts bij de patiënt toe naarmate de ziekte voortschrijdt. Het heeft de voorkeur dat de coördinatie zo lang mogelijk in handen blijft van een gespecialiseerde behandelaar. Op de website www.spierziekten.nl/zorgwijzer zijn de adressen van gespecialiseerde behandelcentra te vinden. U kunt op www.spierziekten.nl meer gedetailleerde informatie over de zeldzame aandoening van uw patiënt nalezen of via de webwinkel bestellen; veel informatie is gratis digitaal binnen te halen.

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

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

Met vriendelijke groet,



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

Algemene aandachtspunten bij de begeleiding van patiënten met zeldzame ziekten

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

Na het stellen van de diagnose

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

Gedurende de ziekte

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

Rondom het levenseinde

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

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

Sporadische ‘inclusion body’-myositis

Sporadische ‘inclusion body’-myositis (sIBM) is een verworven zeldzame ziekte die samen met dermatomyositis (DM) en polymyositis (PM) tot de meest voorkomende varianten van het cluster Idiopathische Inflammatoire Myopathieën (IIM) behoort. Ongeveer 30% van alle patiënten met myositis heeft sIBM. Per jaar komen er in Nederland ongeveer 100-150 patiënten met één van de drie diagnoses (DM, PM of sIBM) bij. Over DM en PM is een brochure voor huisartsen beschikbaar.

Klinisch kenmerkend voor sIBM is de geleidelijk progressieve afname van spierkracht. Malaiseklachten of spierpijn komen bij sIBM niet voor. Het krachtsverlies treft een aantal karakteristieke spiergroepen: de strekspieren van de bovenbenen (quadriceps), de buigspieren van de bovenarmen (biceps) en vingers, de voetheffers en de slikspieren. De levensverwachting is normaal. De symptomen hebben echter een grote impact op de kwaliteit van leven. Tot heden is medicamenteuze behandeling van sIBM niet goed mogelijk. Op basis van onderzoek blijkt het effect van immunomodulatie (het gericht bijsturen van de afweer met o.a. prednison, methotrexaat en intraveneus gammaglobuline) teleurstellend. De behandeling is daarom meestal ondersteunend. Behalve uit adviezen van de revalidatiearts bestaat de therapie uit maatregelen die gericht zijn op het minimaliseren van de stoornissen, beperkingen en handicaps door middel van paramedische hulp, bijvoorbeeld: fysiotherapie, logopedie, ergotherapie en maatschappelijk werk. Diverse praktische voorzieningen (hulpmiddelen zoals een rolstoel), maar ook woningaanpassingen kunnen hierbij worden ingezet. De huisarts begeleidt de patiënt op medisch en psychosociaal vlak en coördineert (mede) de zorg rond de patiënt.

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- **Prevalentie sIBM** Gegevens over de prevalentie zijn slechts in beperkte mate beschikbaar. De geschatte prevalentie van sIBM was in Nederland ten minste 5 patiënten/miljoen inwoners indien gebaseerd op relatief strenge onderzoekscriteria voor de diagnose. Inmiddels zijn er in Nederland meer dan 100 patiënten bekend. In een gemiddelde huisartsenpraktijk (omvang 2500 patiënten) ziet de huisarts gedurende een 30-jarige loopbaan ten hoogste 1 patiënt.
- **Incidentie DM, PM en sIBM** De incidentie van DM, PM en sIBM tezamen (IIM) is tenminste 7,7 nieuwe patiënten/miljoen inwoners/jaar. Per jaar komen er in Nederland 100-150 patiënten met één van deze diagnoses bij. De incidentie van sIBM wordt op basis van bekende gegevens geschat tussen de 17-51 nieuwe gevallen per jaar.
- **Leeftijd** De meeste patiënten met sIBM zijn 50 jaar of ouder.
- **Geslachtsverdeling** sIBM komt ongeveer 2-3 keer vaker voor bij mannen dan bij vrouwen.
- **Geografische verspreiding** Wereldwijd lijkt sIBM vaker voor te komen in de richting van de poolcirkels dan rond de evenaar. Binnen Nederland zijn er regionale verschillen in prevalentie. De diagnose sIBM is vaker gesteld bij patiënten uit de provincie Utrecht (12%) en nauwelijks tot niet bij patiënten uit Flevoland.

Erfelijkheid en etiologie

- **Erfelijkheid** sIBM wordt beschouwd als een verworven aandoening. Volgens de huidige inzichten is het een immuungemedieerd ziektebeeld. Net als andere auto-immuunziekten kan sIBM binnen één familie vaker voorkomen, maar dit is (buiten Nederland) slechts incidenteel beschreven. Welke (mogelijk genetische) factoren een rol spelen, is niet precies bekend.
- **Etiologie** Door het uitblijven van positieve behandelingsresultaten bij het toepassen van immunosuppressieve therapie werd een (auto-)immuunpathogenese door sommigen betwijfeld. Op basis van de huidige inzichten wordt nu aan een combinatie van twee parallel verlopende processen gedacht. Bij het eerste proces gaat het om een cellulaire auto-immunreactie met in de spiervezels cytotoxische T-cellen in de ontstekingsinfiltraten. Het tweede proces vertoont een degeneratieve reactie met in de spiervezels vacuolen (holten) en hierin neerslag van aan amyloid-B gerelateerde eiwitten.

Varianten

- **Waarschijnlijke sIBM** Soms kan de definitieve diagnose sIBM nog niet worden gesteld door het ontbreken van diagnostische kenmerken in het spierbiopt, terwijl de

patiënt een klassieke spierzwakteverdeling vertoont met zwakte van de vingerflexoren, de quadriceps en/of de slikmusculatuur. Soms moeten gedurende een langere periode (soms jaren) spierbipten worden herhaald tot een definitieve diagnose kan worden gesteld. Tussentijds wordt de patiënt begeleid als zijnde een sIBM-patiënt.

- **sIBM met een andere myositis** In zeldzame gevallen komen combinaties van verschillende inflammatoire myositiden voor. Zo kan een patiënt met sIBM ook dermatomyositis (gehad) hebben, of eerst een steroid-responsieve polymyositis hebben gehad, gevolgd door het klinisch beeld (en vaak ook histologisch beeld) van een sIBM-patiënt.

Beloop

- **Beloop** De eerste klachten ontstaan bij 20% van de patiënten tussen het 40^e en 50^e levensjaar. De rest is vrijwel altijd ouder. sIBM ontstaat geleidelijk. Gedurende de rest van het leven neemt de spierzwakte geleidelijk toe, waarbij er grote verschillen bestaan in voortschrijding van de spierzwakte tussen patiënten en tussen de verschillende spiergroepen binnen één patiënt. Zonder tussentijds optreden van een aandoening die leidt tot de dood, kan de ziekte eindigen in volledige bedlegerigheid.
- **Prognose** De levensverwachting van sIBM-patiënten als groep is in Nederland vergelijkbaar met die van de algehele Nederlandse bevolking. Er bestaat echter een andere verdeling in doodsoorzaken. Ten opzichte van de algehele bevolking zijn pulmonale oorzaken (respiratoire insufficiëntie, pneumonie) en cachexie vaker de doodsoorzaak dan cardiovasculaire en oncologische aandoeningen. Voor zover bekend wordt bij ongeveer 14% van de gevallen in het eindstadium verzocht om euthanasie of palliatieve sedatie.
- **Auto-immuunziekten** Bij 15-35% van de patiënten gaat sIBM gepaard met de verschijnselen van een bijkomende auto-immuunziekte.

Diagnose

- De aandoening sIBM is zeldzaam en het diagnostisch proces soms moeilijk. Differentiaal diagnostisch wordt ook aan andere (spier-)aandoeningen gedacht, zoals polymyositis (PM) of amyotrofische laterale sclerose (ALS). Dit gebeurt door de aspecifieke aard van de symptomen in het begin, het geleidelijke beloop en het soms ontbreken van duidelijke afwijkingen in het spierbiopt. Deze onduidelijkheid geeft onzekerheid en angst bij de patiënt.
- **Verwijzing** De patiënt is door de huisarts, afhankelijk van de symptomen, verwezen naar de neuroloog of eventueel de internist(-geriater), de reumatoloog, de immunoloog of de KNO-arts. Via deze specialisten of via rechtstreekse verwijzing kunnen patiënten worden verwezen naar expertiseteams (zie Consultatie en verwijzing).

- **Diagnostische criteria** De diagnose sIBM wordt meestal door de neuroloog gesteld, nadat een spierbiopt is verricht. De diagnose berust op een combinatie van klinische en histopathologische criteria. Een gouden standaard ontbreekt. Derhalve zijn criteria vastgelegd op basis van 'expert-opinion' (ENMC-criteria, zie Bijlage). In Nederland is een multidisciplinaire CBO-richtlijn (2005) beschikbaar.

De belangrijkste drie kenmerken voor het stellen van de diagnose sIBM zijn:

- Het klinisch beeld van geleidelijk afnemende spierkracht in armen en/of benen. Met name de zwakte bij het buigen van de vingers, is karakteristiek voor sIBM. Bij sIBM is de spierzwakte meestal *asymmetrisch* verdeeld. Op den duur treedt spieratrofie op. De reflexen zijn aanvankelijk normaal, maar kunnen verdwijnen bij het toenemen van de atrofie.
 - Een (tot 10-maal) verhoogde waarde van de serum creatinekinase (CK) activiteit in het bloed (normaalwaarde: lager dan 200 U/l). De CK-waarde kan bij sIBM soms normaal zijn.
 - Een spierbiopt met ontstekingsinfiltraten, necrose van spiervezels en zich herstellende spiervezels bij microscopisch onderzoek. In de ontstekingsinfiltraten bevinden zich voornamelijk T-cellen tussen en in de spiervezels. Karakteristiek voor sIBM zijn gerande vacuoles. Rond deze vacuoles of in de kern kan men een neerslag van aan amyloid- β gerelateerde eiwitten aantreffen. Het is altijd nodig een spierbiopt te verrichten om de diagnose met zekerheid te stellen. Soms ontbreken de specifieke kenmerken in het spierbiopt, terwijl de klinische kenmerken wel aan het klassieke beeld voldoen. De diagnose sIBM wordt dan niet verworpen, maar als waarschijnlijkheidsdiagnose gesteld. Herhaalde bipten zijn dan nodig om de diagnose definitief te kunnen stellen. Hier gaan soms jaren over heen.
- **Aanvullend onderzoek** Elektromyografisch onderzoek (EMG) kan wijzen op aanwezigheid van een myopathie. Afbeeldend onderzoek wordt soms gebruikt bij de plaatsbepaling voor het spierbiopt (CT-scan) of ter vaststelling van het ontstekings- of het vervettingspatroon in het spierweefsel (MRI). Met serologisch onderzoek wordt o.a. naar myositis specifieke auto-antilichamen (MSA's) gekeken; dit kan bijdragen aan de differentiaal diagnostiek. Bij sIBM worden deze MSA's tot nu toe niet aangetroffen, bij DM en PM wel.
 - **Aanvullend onderzoek i.v.m. andere ziekten** Na het stellen van de diagnose sIBM wordt *op indicatie* aanvullend onderzoek verricht. Deze onderzoeken zijn gericht op het diagnosticeren van een bijkomende auto-immuunziekte.

Spieren

- **Spierzwakte** De spierzwakte treft in het begin voornamelijk de spieren van de bovenbenen, de vingerbuigers, de voetheffers en/of de slikspiers. In uitzonderingsgevallen houdt de spierzwakteverdeling zich niet aan dit patroon en kan er bijvoorbeeld sprake zijn van een hangend hoofd, of zwakte van rugstrekking, leidend tot camptocormie (= voorwaartse flexie van de wervelkolom) of een scapula alata. Later in het beloop ontstaat een patroon waarbij in de extremiteiten de ventrale spieren het meest, de dorsale spieren in mindere mate en de schouder- en bekkengordelspiers het minst zijn aangedaan.

In tegenstelling tot de meeste andere spierziekten, waarbij proximale spierzwakte normaliter op de voorgrond staat, is er bij sIBM vaak ook prominente distale spierzwakte. Bovendien vertoont de zwakte vaak een *asymmetrische* verdeling.

De spierkracht neemt geleidelijk (in de loop van maanden tot jaren) af en kan leiden tot een duidelijke invaliditeit. (Gedeeltelijke) rolstoelafhankelijkheid treedt op, voor zover bekend, na een gemiddelde ziekteduur van meer dan 16 jaar.

- **Beperkingen in het dagelijks leven** Patiënten hebben moeite met het omhoog tillen van de onderarmen (bijvoorbeeld bij haren wassen en tanden poetsen) en het tillen van zwaardere voorwerpen.

Wanneer de buigers van de vingers zijn aangedaan, kan de patiënt geen goed gesloten vuist maken. Voorwerpen grijpen (bijvoorbeeld de pinpas uit pinautomaat), verpakkingen openmaken en aankleden zijn moeilijke handelingen.

Patiënten hebben moeite met opstaan, opstappen, rennen, springen, traplopen en fietsen. Het looptempo wordt trager. Ze vallen frequent; doordat de knieën uit hun 'slot' raken (patiënten knikken als het ware door de knieën) of bij zwakte van de voetheffers (klapvoet) door te struikelen.

Door zwakte van de nekbuigers kunnen patiënten moeite hebben het hoofd op te tillen in een liggende positie. In verschillende situaties kan het hoofd makkelijker naar achter klappen; bijvoorbeeld in de auto bij plotseling remmen.

Slikklachten kunnen ontstaan door zwakte van de slikspiers in de keelholte. Ongeveer 60% van de sIBM-patiënten heeft slikproblemen. Het doorslikken van voedsel kan moeilijker zijn en verslikken geeft

hoestklachten tijdens de maaltijd. De bijgeluiden tijdens de maaltijd en de benodigde tijd om de maaltijd te nuttigen, kunnen maken dat patiënten zich uit sociale situaties terugtrekken.

De spieren van het gelaat zijn vaak *symmetrisch* aangedaan. De gelaatsuitdrukking lijkt meestal normaal, omdat de zwakte vaak onopvallend is. Patiënten (bijna uitsluitend de vrouwen) hebben soms moeite om de ogen te sluiten, met name gedurende de slaap. Dit kan leiden tot droge ogen.

De externe oogspieren geven geen klachten.

- **Spierpijn en malaiseklachten** Bij sIBM komen spierpijn en malaiseklachten niet voor als symptoom van de ziekte. Spierpijn als bijwerking van de prednison kan voorkomen.

Andere symptomen bij sIBM

- **Kortademigheid** Bewegen vraagt door de spierzwakte een grotere inspanning van de patiënt; dit geeft sneller kortademigheid. Door verslikken bestaat een grotere kans op een aspiratiepneumonie, waardoor ook kortademigheid kan ontstaan.
- **Gewrichtsklachten** Ankylose (stijfheid/vergroeiing) van gewrichten kan leiden tot passieve bewegingsbeperking. Bij langdurige zwakte van de vingerbuigers komt stijfheid van de vingers vaak voor.
- **Contracturen** Contracturen zijn beschreven bij sIBM-patiënten. Het betreft meestal een spitsvoet of een schoudercontractuur. Ook flexiecontracturen van de ellebogen komen voor, met name bij rolstoelgebruikers.

Andere ziekten bij sIBM

- **Auto-immuunziekten** Auto-immuunziekten van de schildklier, reumatoïde artritis of het syndroom van Sjögren komen vaker voor bij sIBM-patiënten. Ook diabetes mellitus type 1, psoriasis, sclerodermie, MCTD (mixed connective tissue disease), SLE (systemische lupus erythematosus), vitiligo, sarcoïdose en colitis ulcerosa zijn hierbij beschreven.
- **Hartklachten** In een Nederlands onderzoek wordt cardiale pathologie bij sIBM niet vaker gevonden, dan op basis van de leeftijd verwacht zou mogen worden. Bij verdenking op ischaemische hartschade bij een patiënt met sIBM is een verhoogde troponine-I-bepaling in de regel betrouwbaar als marker. Troponine-T en CK-MB zijn als marker voor ischaemische hartschade niet betrouwbaar, omdat zij ook verhoogd kunnen zijn zonder tekenen van ischaemie.

Algemeen

- **Zorgcoördinatie** De begeleiding en behandeling van sIBM is multidisciplinair. Vaak zal de neuroloog de hoofdbehandelaar zijn. De revalidatiearts heeft een duidelijke coördinerende rol bij het revalidatieproces en een adviserende rol over eventuele hulpmiddelen. Naast deze medisch specialisten zijn ook paramedici betrokken bij de zorg: fysiotherapeuten en soms logopedisten, neuromusculair verpleegkundigen, diëtisten en/of ergotherapeuten. Ook (gespecialiseerde) psychosociale medewerkers kunnen hulp bieden (Zie Consultatie en verwijzing; Adressenlijst). De huisarts begeleidt de patiënt op medisch en psychosociaal vlak en coördineert (mede) de zorg rond de patiënt.
- **Vervolgonderzoeken** In het begin zal er om de drie maanden een poliklinisch bezoek bij de neuroloog zijn, die dan o.a. de spierkracht zal meten. Ook zal het spierbiopt herhaald worden, als de definitieve diagnose sIBM nog niet is gesteld. Wanneer de situatie stabiel is, neemt de frequentie van de poliklinische bezoeken af. Ontstaan er klachten, dan neemt de frequentie weer toe. Indien er in de loop van de tijd hinderlijke slikklachten optreden, wordt meestal een slikonderzoek met videoregistratie (slikvideofluoroscopie) verricht.

Specialistisch Beleid

- **Specialistisch begeleiding** Het beloop van de ziekte wordt door de hoofdbehandelaar (meestal de neuroloog) geëvalueerd.
- **Medicamenteuze behandelingsmogelijkheden** Spontaan herstel treedt niet op. De klachten zijn langzaam progressief. Er is geen aangetoond effectieve medicamenteuze behandeling voor het verlies aan spierkracht. In zeldzame gevallen (wanneer de progressie sneller verloopt, dan men mocht verwachten op basis van de diagnose) zal een proefbehandeling met prednison worden overwogen.
- **Slikklachten** De symptomatische behandeling bestaat meestal uit ondersteunende maatregelen. Zo kan een logopediste adviezen geven over sliktechnieken. Een diëtiste kan adviseren over voedingsalternatieven bij slikklachten of bij gewichtsverlies. Bij onvoldoende intake met vermagering of frequente aspiratie dient een PEG-sonde te worden overwogen. Ook na het plaatsen van een PEG-sonde kan een diëtiste advies geven. Er zijn aanwijzingen dat intraveneuze immunoglobulinen een tijdelijke verbetering van slikklachten kunnen geven. Obstructieve slikklachten kunnen worden behandeld met een cricopharyngeotomie of botulinetoxine.
- **Beperkingen in het dagelijks leven** De revalidatiearts en de ergotherapeut kunnen adviezen geven met betrekking

tot de dagelijkse activiteiten en de daarbij benodigde hulpmiddelen.

Patiënten met zwakte van de quadriceps gebruiken bij het opstaan uit de stoel of bed graag een hoge afstap, zodat de benen al vrijwel recht zijn. Dit kan met behulp van een sta-op stoel, een hoog-laag bed of bedklossen. De ergotherapeut kan adviseren over handige hulpmiddelen bij vingerbuigerzwakte om zodoende iets op te pakken van de vloer, knopen door het knoopsgat te trekken en ritsen te sluiten.

Bij het hangen van het hoofd door nekspierzwakte kan een orthopedisch instrumentmaker een halskraag aanmeten. Een hoofdsteun in de auto is gewenst omdat het hoofd gemakkelijk achteroverklapt bij plotselinge (rem)manoeuvres.

- **Verminderde lichamelijke conditie** De spierzwakte en het vermijden van beweging vanwege val-angst kunnen aanleiding geven tot een verminderde algemene lichamelijke conditie en verandering in het leefpatroon. Er moet dan naar een nieuw functioneel evenwicht tussen belasting en belastbaarheid worden gezocht. Er is geen contra-indicatie voor het verrichten van inspanning (wat vaak gedacht wordt). Wel zal de patiënt eerder zijn of haar fysieke grenzen bemerken. De fysiotherapeut kan gerichte adviezen geven over het onderhouden van de lichamelijke conditie van de patiënt. Er moet gewaakt worden voor overbelasting door teveel oefening: dit kan zich uiten door spierpijn. Immobilisatie leidt vaak ook tot dikkere onderbenen. Oedeem van het onderbeen komt gezien de hogere leeftijd van de meeste sIBM-patiënten vrij vaak voor. Steunkousen zijn dan meestal nodig.

Specialistisch beleid Overige Symptomen

- **Contracturen** De fysiotherapeut kan adviezen geven ter preventie hiervan en eventuele bestaande contracturen behandelen.

AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

- **Griepvaccinatie** Patiënten met sIBM komen in aanmerking voor een griepvaccinatie.
- **Psychosociale begeleiding** De huisarts let op signalen die kunnen wijzen op een te grote belasting van de patiënt, zijn/haar partner en/of het gezin. De patiënt zal geregeld een beroep moeten doen op mensen in zijn/haar omgeving. Soms zijn er ook consequenties voor het werk (aanpassing werktijden) en het sociale leven (bijvoorbeeld sociale isolatie). De maatschappelijk werker kan bij psychosociale problematiek ondersteunen.

- **Medisch paspoort** Aan patiënten met sIBM wordt geadviseerd medische informatie bij zich te dragen. In het medisch paspoort wordt o.a. vermeld dat de patiënt sIBM heeft met daarbij eventueel een medicatie-overzicht.
- **Rijvaardigheid** Wanneer de been- en voetheffers niet goed meer werken, kunnen sIBM-patiënten op den duur de pedalen van de auto niet meer goed (en snel genoeg) bedienen. Naast het gebruik van een automatische versnelling is daarom vaak aanpassing van de auto noodzakelijk: een handbediende rem – en eventueel een handbediend gaspedaal. Dit moet op het rijbewijs worden aangetekend en men moet ook een rijtest doen. Aan de patiënt kan geadviseerd worden om te informeren bij diverse bedrijven, gespecialiseerd in autoaanpassingen, of bij een rijsschool. Vaak is een proefrit in een aangepaste auto mogelijk.
- **Patiëntenvereniging** Patiënten kunnen voor o.a. informatie, lotgenotencontact en belangenbehartiging bij de Vereniging Spierziekten Nederland (VSN) terecht (zie Consultatie en verwijzing).
- **Verzekeringen** Het onderdeel VraagWelder van kenniscentrum Welder kan worden ingeschakeld voor advies over werk, uitkeringen en verzekeringen (zie Consultatie en verwijzing).
- **Voorzieningen en aanpassingen** Afhankelijk van de beperkingen kunnen aanpassingen en voorzieningen nodig zijn. De huisarts kan de patiënt wijzen op mogelijke vergoedingen, zoals het persoonsgebonden budget (PGB) en verwijzen naar instanties, o.a.: MEE en Welder (zie Consultatie en verwijzing).

CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **Diagnostiek** Neuromusculaire diagnostische centra*. Deze diagnostische centra in de universitaire medische centra beschikken over actuele kennis op het gebied van neuromusculaire ziekten. Men kan hier terecht voor het stellen van een diagnose en voor een eventuele second opinion.
- **Behandeling en begeleiding** In neuromusculaire diagnostische centra kan men terecht voor begeleiding en de (medicamenteuze) behandeling*. Revalidatie-instellingen met ervaring met neuromusculaire aandoeningen*. Deze revalidatie-instellingen beschikken over een multidisciplinair revalidatieteam dat aangestuurd wordt door een -in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde- revalidatiearts. Men heeft veel kennis van en ervaring met de behandeling en begeleiding van mensen met een neuromusculaire ziekte.
- **Patiëntenvereniging** Bij de Vereniging Spierziekten Nederland (VSN) is veel kennis over neuromusculaire ziekten beschikbaar. De VSN biedt informatie (voor patiënten en hulpverleners) en lotgenotencontact. Ook kan de VSN advies geven over het zorgtraject en kent ze de in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde (para)medici in Nederland. Voor meer informatie: zie www.vsn.nl.
- **MEE** MEE geeft informatie, advies en/of praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke, lichamelijke handicap of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen. Landelijk informatienummer 0900 999 8888 (lokaal tarief) of website: www.mee.nl.
- **Welder** Welder -voorheen Breed Platform Verzekerden en Werk- geeft als landelijk onafhankelijk kenniscentrum informatie over werk, uitkeringen en verzekeringen in relatie tot gezondheid en handicap. Het onderdeel VraagWelder is bereikbaar via telefoon: 0900 480 0300 (30 cent/ minuut) of website: www.weldergroep.nl.
- **Achtergrondinformatie**
 - Algemene website van de patiëntenvereniging met informatie over spierziekten: www.vsn.nl. *Een (recente) versie van deze brochure en andere brochures zijn te downloaden van de website: <http://webwinkel.vsn.nl>, o.a.:*
 - Brochure “Dermato- en polymyositis en sIBM, Diagnose en behandeling” (2006), VSN (uitgavenummer D011). *Uitgebreide informatie bedoeld voor patiënten en hun omgeving over de diagnoses en behandelmogelijkheden;*
 - Brochure “Dermato- en polymyositis en sIBM, Omgaan met de ziekte” (2006), VSN (uitgavenummer D011A). *De brochure, bedoeld voor patiënten en direct betrokkenen, bevat ervaringsverhalen;*
 - Myonet “Myositis” F.G.I. Jennekens, H. van Veenendaal, A.M.C. Horemans en F. H.J. van den Hoogen (2005), VSN (uitgavenummer MYO.011). *Uitgave bedoeld voor artsen en hulpverleners werkzaam in de revalidatie;*
 - Website van het samenwerkingsverband tussen de in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde medisch specialisten en de gespecialiseerde academische onderzoekscentra: www.isno.nl.

*Zie Adressenlijst. Actuele adresgegevens zijn beschikbaar via www.vsn.nl/hulpverleners.

Literatuurlijst

1. Badrising UA, Maat-Schieman MLC, van Duinen SG, van Dijk JG, Verschuuren JJGM, Wintzen AR. 'Inclusion body'-myositis. *Ned Tijdschr Geneesk* 1998; 142(11):553-7.
2. Badrising UA. Inclusion body myositis: a nationwide study. Proefschrift. Leiden, 2006. ISBN-10: 90-6464-031-9, ISBN-13: 97 8-90-6464-031-5.
3. Cox FM, Delgado V, Verschuuren JJ, Ballieux BE, Bax JJ, Wintzen AR, Badrising UA. The heart in sporadic inclusion body myositis: a study in 51 patients. *J Neurol* 2010; 257:447-51.
4. Cox FM, Verschuuren JJ, Verbist BM, Niks EH, Wintzen AR, Badrising UA. Detecting dysphagia in inclusion body myositis. *J Neurol* 2009; 2009-13.
5. Dalakas MC. Sporadic inclusion body myositis – diagnosis, pathogenesis and therapeutic strategies. *Nature Clinical Practice Neurology* 2006; 2(8):437-447.
6. Dermatomyositis, polymyositis en sporadisch 'inclusion body' myositis. CBO-richtlijn. 2005. www.cbo.nl.
7. Greenberg SA. Inflammatory Myopathies: Evaluation and Management. *Semin Neurol* 2008;28: 241-9.
8. Hengstman GJD. Myositis specific autoantibodies: specificity and clinical applications. Proefschrift. Nijmegen, 2005. ISBN 90-9019379-0.
9. Hengstman GJD, Hoogen FHJ van den, Engelen BGM van. Treatment of the inflammatory myopathies: update and practical recommendations. *Expert Opin Pharmacother* 2009;10(7):1183-90.

Bijlage

Diagnostische Criteria European Neuromuscular Centre (ENMC)				
	Langzaam progressief beloop, sporadisch vóór- komen èn een spierbiopt met mononucleair onstekingsinfiltraat met invasie van niet necrotische spiervezels	Buigers meer aange- daan dan strekkers van pols/vingers (KL)	Gerande vacuolen (PA)	Tubulofilamenten van 16-21 nm op ultrastructureel niveau (EM)
Definitief sIBM (Optie 1)	+	+	+	-
Definitief sIBM (Optie 2)	+	-	+	+
Waarschijnlijk sIBM (Optie 1)	+	+	-	-
Waarschijnlijk sIBM (Optie 2)	+	-	+	-

KL=klinisch, PA=histopathologisch, EM=electronenmicroscopie

Verantwoording

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

Vereniging Spierziekten Nederland (VSN)

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

Vereniging Spierziekten Nederland
Lt. Gen. van Heutszlaan 6
3743 JN BAARN

Telefoon: 035 548 04 80
Fax: 035 548 04 99
E-mail: vsn@vsn.nl
www.vsn.nl
www.spierziekten.nl
Spierziekten Informatielijn 0900 548 04 80
(bereikbaar op werkdagen van 9.00 tot 12.30 uur, € 0,15 p/m)

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer 60 patiëntenorganisaties – voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter – samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door o.a. stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken.

Deze huisartsenbrochure maakt deel uit van een serie brochures over zeldzame aandoeningen die mede onder verantwoordelijkheid van de VSOP zijn gerealiseerd.

VSOP
Koninginnelaan 23
3762 DA SOEST
Telefoon: 035 603 40 40
Fax: 035 602 74 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap bestaat sinds 1956 en is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Belangrijkste doelstelling van het NHG is de bevordering en ondersteuning van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Met het kwaliteitsbeleid, waarvan de standaardenontwikkeling, de deskundigheidsbevordering en de bevordering van een goede praktijkvoering de hoofdbestanddelen zijn, levert het NHG een belangrijke bijdrage aan de professionalisering van de beroepsgroep.

Nederlands Huisartsen Genootschap
Postbus 3231
3502 GE UTRECHT
Telefoon: 030 282 35 00
Fax: 030 282 35 01
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

Redactie

Mevrouw drs. S.A. Hendriks, jeugdarts KNMG n.p./auteur VSOP
Mevrouw dr. A.M.C. Horemans, hoofd Kwaliteit van zorg VSN
Mevrouw drs. S. Oude Vrielink, huisarts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Implementatie, Sectie Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG
Drs. H.W. van Uden, hoofd Communicatie VSN
Mevrouw drs. E.M. de Wit, beleidsmedewerker Kwaliteit van zorg VSN
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Richtlijnontwikkeling & Wetenschap, Sectie Standaarden NHG

De tekst is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van Dr. U.A. Badrising, neuroloog, Leids Universitair Medisch Centrum, Leiden.

De tekst is becommentarieerd door J. Groenewold (diagnosewerkgroep VSN), mevrouw J. Piron (diagnosewerkgroep VSN) en H.R. Renkema, huisarts.

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

Soest, 2011

