

VOOR DE
FYSIOTHERAPEUT

Fysiotherapie bij kinderen en volwassenen met CMT/HMSN



Inhoud

1	Inleiding	2
2	Omschrijving ziektebeeld	2
	Verskillende soorten CMT	3
	Achtergrondinformatie	3
3	Fysiotherapeutische diagnose	5
	Anamnese	5
	Onderzoek en meetinstrumenten	5
	Functioniestoornissen en beperkingen bij CMT	6
4	Behandeling	8
	De rol van de fysiotherapeut	8
	Fysiotherapeutische behandeldoelen bij volwassenen met CMT	8
	Fysiotherapeutische behandeldoelen bij kinderen met CMT	11
5	Organisatie van zorg	12
	Gespecialiseerde centra	12
	Verwijzen	13
	Vergoeding	13
	Bijlagen	14
	Bijlage 1: Samenvatting	14
	Bijlage 2: ICF-model	15
	Literatuur	16
	Verantwoording	17

1 Inleiding

Deze brochure is bedoeld voor de (kinder)fysiotherapeut die een patiënt behandelt met de ziekte van Charcot-Marie-Tooth (CMT), ook wel hereditaire motorische en sensorische neuropathie (HMSN) genoemd. In deze brochure wordt waar mogelijk de benaming CMT gehanteerd, aangezien die internationaal gezien de meest gebruikelijke is.

De informatie is samengesteld door Spierziekten Nederland in samenwerking met het Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF) en de Nederlandse Vereniging voor Kinderfysiotherapie (NVFK), het CMT-expertisecentrum, meerdere gespecialiseerde fysiotherapeuten en revalidatieartsen en patiënt-vertegenwoordigers (zie ook Verantwoording). De brochure is afgestemd op de Richtlijn operatieve behandeling van voet-, hand- en heupproblemen bij mensen met CMT en gaat zowel over volwassenen als kinderen*. Daar waar geen wetenschappelijke literatuur beschikbaar was, is de informatie op basis van consensus tussen experts opgesteld. Een samenvatting van de brochure vindt u in Bijlage 1.

** De kinderfysiotherapeutische adviezen in deze brochure richten zich met name op kinderen in de basisschoolleeftijd of ouder. Het stimuleren van de motorische ontwikkeling bij zeer jonge kinderen (peuters, kleuters) met CMT valt buiten het doel van deze brochure.*

2 Omschrijving ziektebeeld

De ziekte van Charcot-Marie-Tooth (CMT) is een erfelijke aandoening van zowel de motorische als de sensorische zenuwen. De langste zenuwen raken het eerst en het ernstigst aangetast, waardoor verschijnselen als spierzwakte en gevoelsstoornissen in de regel distaal optreden. Kenmerkend zijn het ontstaan van vormafwijkingen, in de voeten en minder frequent de handen, die het dagelijks functioneren toenemend kunnen beperken. Ook pijn en vermoeidheid zijn veelgehoorde klachten. Bij een klein deel van de patiënten ontstaan ook proximale klachten, zoals zwakte in de bovenbenen, heupdysplasie of een scoliose. De eerste verschijnselen kunnen zich zowel op (jonge) kinderleeftijd als pas bij volwassenen presenteren.



Spierzwakte bij CMT

Verschillende soorten CMT

Er worden enkele grote groepen CMT onderscheiden. Globaal geldt:

- bij CMT1 ligt de primaire stoornis in het myeline, het omhulsel van de zenuw;
- CMT2 ontstaat primair door een stoornis van het axon, de zenuwuitloper zelf;
- wanneer er zowel kenmerken zijn van een primaire stoornis van het axon als van het myeline, wordt ook wel van intermediaire CMT gesproken.

Elk van deze groepen is onder te verdelen in subtypen (CMT1A, 2B, etc.) op basis van de genetische oorzaak. Soms helpen specifieke bijkomende, zeldzame verschijnselen zoals spasticiteit, stoornissen van het autonome zenuwstelsel of oogproblemen bij de classificatie. De manier van overerven kan per type verschillen. Autosomaal dominante, autosomaal recessieve en X-gebonden overervingsvormen komen voor. Over het algemeen verschilt de fysiotherapeutische behandeling niet tussen de typen. Wel presenteren de autosomaal recessief erfelijke vormen zich vaak eerder dan de andere vormen en

verlopen zij ernstiger. De X-gebonden vorm geeft bij mannen meestal ernstigere klachten dan bij vrouwen.

Eerdergenoemde indeling in CMT1, 2 en de intermediaire groep is pas recentelijk zo ontstaan. Voorheen onderscheidde men in Nederland acht typen: HMSN I t/m VII en een X-gebonden vorm. HMSN I valt nu onder CMT1 en HMSN II onder CMT2 maar verder komt de nummering niet overeen. Zo blijkt HMSN III, ook ziekte van Déjerine Sottas genoemd, een ernstige vorm van CMT1 en kan bij de X-gebonden vorm het myeline, het axon of beide aangedaan zijn (waardoor die geschaard kan worden bij CMT1, CMT2 óf intermediaire CMT). Dit kan verwarring geven. Wees u ervan bewust dat beide indelingen, soms door elkaar, gebruikt kunnen worden. Een overzicht van specifieke klachten per subtype HMSN (volgens de oude indeling) vindt u in de gratis te downloaden huisartsenbrochure op www.spierziekten.nl/hmsn-hulpverleners. De meest actuele informatie over de verschillende (nieuwe) CMT-subtypes vindt u via www.omim.org.

Achtergrondinformatie

Behandeling Ondanks dat er zich snelle ontwikkelingen voordoen in het wetenschappelijk onderzoek naar medicijnen tegen CMT, met name tegen CMT1A, bestaat er op dit moment geen therapie die de aan-doening geneest of vertraagt. Nadat een (kinder)neuroloog de diagnose heeft gesteld, wordt de behandeling meestal gecoördineerd door een (kinder)revalidatiearts die werkt binnen een multidisciplinair revalidatieteam. Daarvan kunnen bijvoorbeeld ook een (kinder)fysio- en ergotherapeut en een orthopedisch instrumentmaker deel uitmaken. De behandeling is gericht op het kunnen uitvoeren van activiteiten ter verbetering van de participatie thuis, op school en/of werk en in de vrije tijd, op het optimaliseren van de kwaliteit van leven en de algehele ontwikkeling en op het zoveel mogelijk voorkomen van complicaties. Doelen kunnen zijn: het soepel houden van gewrichten, behoud van conditie, mobiliteit en spierkracht en het in evenwicht houden van energie en belasting. Operaties kunnen in sommige gevallen ingezet worden om de stand en de functie van de voeten en handen te verbeteren, om secundaire artrose door heupdysplasie uit te stellen en/of pijn te verminderen. Door progressie van de ziekte kan op termijn echter opnieuw verslechtering optreden. Wanneer de ademhalingsspieren bij ernstig aangedane patiënten verzwakt zijn of de longen door scoliose in de verdrukking komen, verdient de ademfunctie extra aandacht.

Diagnose Omdat veel klachten van CMT geleidelijk ontstaan en met name in het begin niet altijd beperkend zijn, kan het lang duren voordat er aan een spierziekte gedacht wordt. De uiteindelijke diagnose wordt gesteld door de (kinder)neuroloog op basis van de (familie)anamnese, het beloop en het lichamelijke onderzoek in combinatie met aanvullend onderzoek zoals zenuwgeleidingsonderzoek (onderdeel van elektromyografie, EMG) en DNA-onderzoek. In totaal valt bij ongeveer twee derde van de patiënten met CMT een genetische diagnose te stellen.

Erfelijkheid Bij ongeveer 40% van de patiënten met CMT blijkt een afwijking aanwezig te zijn in het PMP22-gen op chromosoom 17 (CMT1A). Deze afwijking erft autosomaal dominant over. CMT kan ook door afwijkingen in andere genen worden veroorzaakt, waarbij de overerving autosomaal dominant kan zijn (zoals CMT1B, MPZ-gen; CMT2A, MFN2-gen), autosomaal recessief of X-gebonden (zoals CMTX, GJB1-gen). Die vormen zijn zeldzamer. Zeker voor CMT2 zijn nog veel van de genen die aan de ziekte ten grondslag liggen onbekend.

Prevalentie CMT is (één van) de meest voorkomende spierziekte(n) in Nederland. De prevalentie wordt geschat op 10 tot 40 per 100.000 inwoners. CMT1A komt het meest voor (40% van de gevallen). De andere typen zijn (veel) zeldzamer.

Verloop CMT heeft afhankelijk van het type een langzaam tot matig progressief beloop. De klinische variabiliteit is echter groot, ook binnen families. Ongeveer 10% van de patiënten heeft nauwelijks last van de ziekte; bij ook ongeveer 10% raken de spieren op den duur zo verzwakt dat lopen zeer beperkt of zelfs helemaal niet meer gaat. Globaal geldt dat de ziekte ernstiger is als die op jongere leeftijd begint. De levensverwachting is niet verminderd.

Fysiotherapie bij CMT

De fysiotherapeutische diagnose en behandeling bij CMT komen uitgebreid aan bod in hoofdstukken 3 en 4 van deze brochure. Een toelichting met adviezen van enkele gespecialiseerde fysiotherapeuten van het expertisecentrum vindt u ook in de video over de fysiotherapiebehandeling van CMT, zie www.spierziekten.nl/fysiocmt.



3 Fysiotherapeutische diagnose

Bij de intake, het onderzoek en het opstellen van een behandelplan gelden de vigerende richtlijnen voor (kinder)fysiotherapeuten. De adviezen uit deze brochure gaan specifiek over de (kinder)fysiotherapeutische diagnose en behandeling bij patiënten met CMT. U vindt hier ook een uitgebreid overzicht van veelvoorkomende functiestoornissen en beperkingen waar u alert op kunt zijn.

Anamnese

Om de gezondheidsproblemen van de patiënt in kaart te brengen, dienen de vragen tijdens de anamnese gericht te zijn op het actuele fysieke functioneren, de aanwezige stoornissen en beperkingen, de algehele ontwikkeling (bij kinderen), de sociale ondersteuning, participatie thuis, op school of het werk en in de vrije tijd, de hulpvraag en de verwachtingen van de patiënt en/of de ouders. U kunt hiervoor gebruikmaken van het voor CMT ingevulde ICF-model in Bijlage 2.

Onderzoek en meetinstrumenten

Het doel van het onderzoek (inspectie en lichamelijk onderzoek) is het objectiveren van de stoornissen die ten grondslag liggen aan de beperkingen en participatieproblemen die tijdens de anamnese naar voren zijn gekomen. In Tabel 1 staat een overzicht van functies die getest kunnen worden en voorbeelden van meetinstrumenten die hiervoor geschikt zijn (zo mogelijk gevalideerd bij of op basis van expert opinion aangeraden voor neuromusculaire aandoeningen). De lijst is niet volledig. Desgewenst kunt u per parameter ook andere (standaard)meetinstrumenten kiezen.

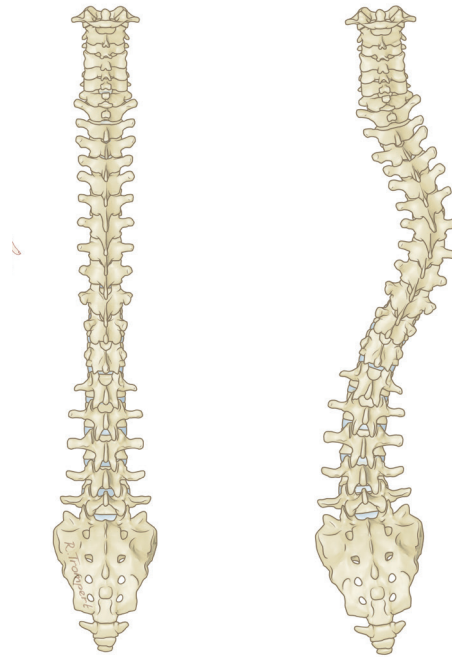
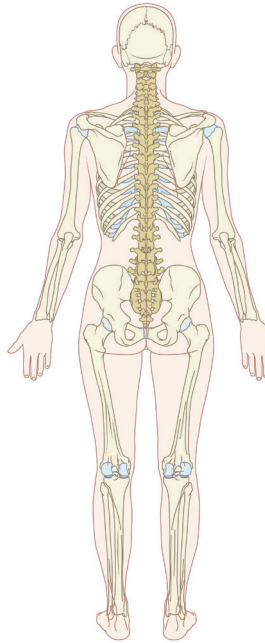
Bij regelmatig gebruik kunnen de meetinstrumenten inzicht geven in het effect van de behandeling of voortgang van de ziekte over de tijd. Laat de keuze van de klinimetrie zo nauw mogelijk aansluiten bij de hulpvraag van de patiënt en het niveau van functioneren. Stem deze zo mogelijk af met de arts van het gespecialiseerde team waar de patiënt onder behandeling is.

Functie	Meetinstrument (voorbeeld*)
Kracht van aangedane spieren	Handdynamometer (wanneer beschikbaar) of MRC-schaal voor kracht van de onderbeenspieren (meet de plantairflexiekracht van de enkel functioneel, in tenenstand; de dorsaalflexiekracht in hakkenstand) en handkracht
Sensibiliteit	Gnostische en vitale sensibiliteitstesten
Uithoudingsvermogen	6MWT
Lichamelijk functioneren (performance)	MFM (stand en transfers, axiale/proximale en distale functies)
Lichamelijk functioneren (snelheid)	Combinatie van snelheidstesten: 10MWT, vier traptreden op en af en (bij kinderen) opstaan van de grond
Loopveiligheid	TUG
Arm- / handfunctie	Functional dexterity test
Vermoeidheid	CIS-fatigue (subschaal 1 van de CIS) (bij volwassenen), OMNI-schaal (bij kinderen)
Pijn	NRS-score
Balans	MiniBEST
Valangst	Falls Efficacy Scale
Ademfunctie (bij ernstig aangedane patiënten)	FVC en PCF, uitvragen van klachten van nachtelijke hypoventilatie (vermoeidheid, ochtendhoofdpijn, snurken, overdag in slaap vallen)

Tabel 1 Onderzoeken en/of meetinstrumenten bij CMT

**Er is gekozen hier, waar mogelijk, testen te noemen die gevalideerd zijn bij of op basis van expert opinion aangeraden voor neuromusculaire aandoeningen. MRC=Medical Research Council; 6MWT=six minute walk test; MFM=motor function measure; 10MWT=ten meter walk test; TUG=timed up and go-test; CIS=Checklist Individual Strength; OMNI=omnibus (breed toepasbare schaal voor bv. mate van vermoeidheid, maar ook pijn); NRS= Numeric Rating Scale, miniBEST=Mini Balance Evaluation Systems Test; FVC=forced vital capacity; PCF=peak cough flow. Zie ook: mfmm-nmd.org/?lang=en.*

Wervelkolom in
normale stand
en scoliose



Funciestoornissen en beperkingen bij CMT

Onderstaand overzicht geeft een beeld van veelvoorkomende stoornissen en beperkingen bij CMT, waar u bij uw patiënt alert op kunt zijn. Dit overzicht is niet volledig. Bij enkele subtypen CMT kunnen unieke verschijnselen optreden (zie ook Verschillende soorten CMT in hoofdstuk 2).

Spierzwakte

Zwakte in de spieren van de voeten, onderbenen en handen staat bij de meeste patiënten met CMT op de voorgrond. Deze uit zich bij kinderen in moeite met huppelen, springen en (hard)lopen, vaker vallen en niet mee kunnen komen tijdens de gymles en bij volwassenen in doorzakken van de knie (vooral bij afstapjes / tijdens het aflopen van een trap of heuvel) of juist lopen met overgestrekte knie (ter compensatie), struikelen, enkels verzwikken en/of een hoorbare klapvoet. Ook iets oprapen van de grond gaat moeilijker. Om te compenseren voor verminderde voetheffing ontwikkelen sommige patiënten een hanentred, wat tot een vermoeid gevoel in de bovenbenen kan leiden. Wanneer later in het ziektebeeld soms ook de meer proximale spieren aangedaan raken, ontstaan toenemende loopproblemen en mogelijk uiteindelijk rolstoelgebondenheid. Bij de recessief erfelijke vormen van CMT en de vormen die al op jonge leeftijd tot uiting komen, komt dit vaker voor dan bij de andere vormen.

Atrofie

Door verlies van zenuwvezels naar de distale spieren zullen deze atrofiëren. De onderbenen kunnen zeer dun worden (zogenaamde ooievaarsbenen). In de handen is er vaak sprake van atrofie van de duimmuis en van de intrinsieke musculatuur.

Distale gevoelsstoornissen

Stoornissen in het gevoel ontstaan vaak langzaam en leiden niet altijd tot klachten. Hierdoor kunnen ze lange tijd op de achtergrond blijven staan, terwijl ze wel degelijk grote gevolgen kunnen hebben. Wees er alert op, zodat ze niet onopgemerkt blijven. Het kan gaan om:

- **verminderd gevoel voor temperatuur en pijn** - signalen van pijn en temperatuur worden minder goed doorgegeven. Hierdoor kunnen patiënten bijvoorbeeld een steentje in de schoen of contact met (te) heet water niet (goed) opmerken en kunnen ulcera ontstaan. Ook kan men moeite hebben om bijvoorbeeld warm van koud te onderscheiden. Bij sommige patiënten worden spontaan (onjuiste) signalen doorgegeven, zonder dat er een aanwijsbare prikkel is die het gevoel veroorzaakt;
- **verminderde tast en proprioceptie** - verminderd gevoel in de vingers en handen kan ervoor zorgen dat de fijne tast beperkt wordt. In de voeten en onderbenen leidt het verminderd gevoel ertoe dat patiënten niet altijd goed weten waar en hoe ze staan en lopen. Het evenwicht neemt

af en het risico op vallen en zwikken wordt groter. Ter compensatie kijkt men vaak beter hoe men loopt, gaat men breedsporig lopen of maakt men gebruik van extra steun aan bijvoorbeeld een leuning. Lopen in het donker of stabiel staan in een rij kan moeilijker worden.

Orthopedische afwijkingen

Doordat bepaalde spiergroepen eerder uitvallen of verzwakken dan andere kunnen vormafwijkingen ontstaan.

- **Afwijkingen van de voet** - De meest kenmerkende voetafwijkingen bij CMT zijn klauwtenen in combinatie met een holvoet. De holvoet uit zich in het begin als een hoge wreef, die patiënten belemmert bij het kopen van schoenen. Ook kunnen zich problemen voordoen bij staan gedurende langere periodes door verhoogde druk onder de voorvoet, de tenen en de laterale voetrand. Ernstig aangedane patiënten met forse zwakte van alle spieren in de onderbenen vertonen vaker een platvoet dan een holvoet.
- **Afwijkingen van de hand** - De minderheid van de patiënten met CMT heeft een klauwhand'.
- **Scoliose** - Met name bij de ernstigere vormen van CMT (de recessief erfelijke vormen / vormen die op jonge leeftijd tot uiting komen) kan een (kyfo)scoliose voorkomen. Bij de andere typen is dit verschijnsel zeldzaam en indien aanwezig vaak minder ernstig.
- **Heupdysplasie** - Bij patiënten met CMT komt niet-congenitale heupdysplasie frequenter voor dan onder de algehele bevolking. De beginleeftijd is variabel, echter ontstaan de heupproblemen bij de ernstigere vormen eerder. Ook zijn patiënten met CMT1 en meisjes/vrouwen relatief vaak aangedaan. De reden hiervan is onbekend.

Pijn

Veel patiënten met CMT ervaren pijnklachten. De pijn kan neuropathisch of biomechanisch zijn. De neuropathische pijn is bij CMT het gevolg van de beschadigingen van de sensibele zenuwen, is het meest uitgesproken in rust en neemt af of is minder duidelijk aanwezig bij bewegen of belasten. De pijn voelt vaak brandend of stekend/tintelend aan en kan ontstaan zonder aanwijsbare prikkel, of bij milde prikkels (zoals zachte aanraking). Biomechanisch bepaalde pijn ontstaat bijvoorbeeld door een afwijkende voetstand met lokaal verhoogde druk, slecht passend schoeisel, overbe-

lasting van spieren die worden ingezet ter compensatie van de distale zwakte en/of een verhoogde gewrichtsbelasting in een afwijkende stand. Deze vorm van pijn is tijdens staan en lopen het meest uitgesproken en wordt vaak minder of verdwijnt bij rust.

Vermoeidheid

Veel patiënten met CMT geven aan (ernstig) vermoeid te zijn. Het lijkt erop dat de mate van vermoeidheid niet (alleen) afhangt van de ernst van de aandoening. Verminderde fysieke activiteit en een afgenomen algemene gezondheidsperceptie kunnen mogelijk ook bijdragen aan vermoeidheid en het in stand houden ervan.

Problemen met lopen en balans

De verminderde spierkracht in de voeten en/of onderbenen in combinatie met het verminderd gevoel en een afwijkende voetstand kan beperkingen veroorzaken in de houding, de balans en de manier van lopen. Stilstaan is moeilijk, vooral als steun of visuele controle ontbreekt, en het lopen kost meer energie. De kans op vallen neemt toe. Ook het uithoudingsvermogen kan verminderd zijn of raken, bijvoorbeeld doordat de patiënt door de beperkingen minder actief wordt.

Verminderde handfunctie

Spierkrachtverlies in de intrinsieke handmusculatuur en een mogelijke klauwhand beperken het kunnen uitvoeren van grepen. Met name de pincet- tweepunts- en driepuntsgreep en de lateraal- en sleutelgreep worden beperkt door verminderde abductie en oppositie, respectievelijk adductie van de duim. Flexie van de duim ter compensatie levert een minder stabiele en minder krachtige greep op. Wanneer de gewrichtsmobiliteit van de metacarpophalangeale (MCP)-gewrichten beperkt is, wordt de cilindergreep minder efficiënt. De haakgreep blijft vaak lang goed krachtig. Het uitvoeren van grepen zonder visuele feedback, zoals bij het dichtdoen van het bovenste knoopje van een overhemd, is door de verminderde sensibele gevoeligheid vaak niet goed mogelijk.

4 Behandeling

De rol van de fysiotherapeut

Fysiotherapie bij volwassenen met CMT is met name gericht op begeleiding bij het leren omgaan met de beperkingen in activiteiten in het dagelijks leven, bij het trainen / op peil houden van de (algehele) conditie en de kracht van niet of minder aangedane spieren en bij herstel na een orthopedische operatie. Daarbij hoort ook het leren omgaan met vermoeidheid en pijn. Bij kinderen ligt de focus op het zoveel mogelijk stimuleren van de motorische ontwikkeling en het (aan)leren van nieuwe activiteiten. Onderhoud van spierkracht en conditie en het monitoren van contracturen verdienen daarom evenzeer de aandacht. Door de progressiviteit van CMT is het raadzaam dat de (kinder)fysiotherapeut zoveel mogelijk proactief handelt in overleg met de (kinder)revalidatiearts en de (kinder)neuroloog en mogelijke toekomstige problemen als gevolg van de ziekte tijdig met de patiënt bespreekt.

Het doel is er samen met de patiënt voor te zorgen dat de patiënt zo zelfstandig mogelijk kan functioneren in het dagelijks leven en zich optimaal kan ontwikkelen. Het ziekteproces zelf valt helaas niet te stoppen of te vertragen.

Patiënt als partner

Beslissingen die van invloed zijn op de behandeling, gezondheid en kwaliteit van leven van een patiënt worden genomen door gedeelde besluitvorming tussen zorgverlener en de (ouder van de) patiënt met CMT. Aan de hand van de hulpvraag en wensen stelt u samen de behandeldoelen op.

Fysiotherapeutische behandel- doelen bij volwassenen met CMT Voorkomen en conservatief behandelen van contracturen

De behandeling ter voorkoming van contracturen is met name gericht op een programma van regelmatig bewegen, rekken en gebruik van braces om de flexibiliteit te behouden. Het toepassen van langdurige rek door middel van (nacht) spalken of orthesen is daarbij mogelijk effectiever dan kortdurend rekken tijdens oefeningen, al geeft onderzoek hierover geen volledig uitsluitsel.

- **Voetproblemen** Wanneer er al hamertenen, hol- of platvoeten en/of verkorte kuitspieren aanwezig zijn, bestaat de conservatieve behandeling uit

orthesen, oefentherapie of individueel aangemeten schoeisel dat niet te zwaar is. Het effect van deze aanpassingen ligt vooral in de verbetering van het lopen en staan en vermindering van drukplekken en biomechanisch veroorzaakte pijn.

- **Handproblemen** Bij problemen met fijne grepen en een vermindering van de duimbewegingen of een klauwstand kunnen orthesen uitkomst bieden. Een ergotherapeut of eventueel een handtherapeut kan beoordelen of een handspalk geïndiceerd is.
- **Scoliose/heupdysplasie** De behandeling van een (kyfo)scoliose gebeurt vaak operatief en is onder meer afhankelijk van de ernst en de progressie; een gespecialiseerd orthopedisch chirurg adviseert over het beleid. Vooral op jongere leeftijd dient men extra alert te zijn op het eventueel ontstaan van heupdysplasie (zie verderop, bij het onderdeel over behandeldoelen bij kinderen).

Aanmeten hulpmiddelen

Naast orthopedisch (sport)schoeisel en orthesen (aangemeten of op maat gemaakt door de orthopedisch schoen- of instrumentmaker), kunnen andere hulpmiddelen zoals steunzolen, krukken, een (sport)rolstoel (eventueel met e-motion wielen om de armfunctie te blijven stimuleren) en/of scootmobiel, handbike of elektrisch ondersteunde fiets ingezet worden om de mobiliteit van de patiënt met CMT te verbeteren. U kunt de patiënt ondersteunen bij het (gaan) gebruik(en) ervan. Verwijs naar de revalidatiearts van het spierziekte-revalidatieteam voor het verkennen van de mogelijkheden, de aanvraag zelf en het afwegen van de voor- en nadelen, ook voor hulpmiddelen op het gebied van bijvoorbeeld persoonlijke verzorging, woningaanpassingen of eten en drinken. Bij een weinig complexe zorgvraag kan een patiënt ook direct, zelf, bij een eerstelijns ergotherapeut terecht. Die kan die op zijn beurt weer contact opnemen met één van de gespecialiseerde centra (zie hoofdstuk 5, Organisatie van zorg). Ideeën voor hulpmiddelen en andere handigheidjes vindt men ook op hulpmiddelen.spierziekten.nl.

Orthopedische ingrepen

Wanneer de voet- en/of handproblemen ernstiger worden, kan de revalidatiearts of huisarts verwijzen naar de (orthopedisch/plastisch) chirurg. Operaties kunnen bestaan uit transposities van pezen, in de

voeten soms gecombineerd met een kuitspier- of (achilles)peesverlenging of benige ingrepen. De effecten op korte termijn zijn veelal positief. Patiënten ervaren vaak een verbetering van het staan en lopen en/of van de handfunctie, en de biomechanische pijn vermindert. Ook wordt het gemakkelijker om schoenen te kopen of te laten maken. Op de langere termijn kunnen de klachten door progressie van de aandoening terugkomen. De fysiotherapeut is vaak nauw bij de revalidatie na een operatie betrokken (zie hierna).

Belangrijk is dat de patiënt de voor- en nadelen op zowel de korte als lange termijn afweegt voordat hij de operatie ondergaat, bijvoorbeeld wat betreft functioneren of pijn. Daarbij moet iemand ook bedenken wat de effecten zijn van conservatieve behandeling: afwachten en gebruik van aangepaste schoenen, orthesen of andere hulpmiddelen.

Herstel na een operatie

Na elke chirurgische (orthopedische) procedure bij patiënten met CMT is fysiotherapie geïndiceerd. Omdat deze patiënten toename van zwakte kunnen ontwikkelen tijdens immobilisatie, moet die immobilisatie tot een minimum beperkt worden. Stem de behandeling af met het (gespecialiseerde) centrum dat de operatie heeft uitgevoerd en het spierziektorevalidatieteam dat de patiënt daarna begeleidt. Sommige patiënten gaan dankzij de behandeling tot twee jaar na de operatie nog vooruit.

Behoud conditie en spierkracht

Stimuleren van een actieve leefstijl

De Beweegrichtlijn van de Gezondheidsraad (2017) beveelt voor volwassenen en ouderen aan minimaal 150 minuten per week matig intensieve inspanning te verrichten, verspreid over diverse dagen, gecombineerd met minstens tweemaal per week spier- en botversterkende activiteiten. Voor ouderen worden ook balansoefeningen aangeraden. Het kan voor patiënten met CMT lastig zijn aan deze richtlijn te voldoen, onder meer doordat normale dagelijkse activiteiten al veel energie kosten. Daarnaast kan het bewegen beperkt worden door bijvoorbeeld pijn (door drukplekken bij slecht passend schoeisel, overbelasting van knieën of enkels, etc.). In het laatste geval dient uitgezocht te worden of die beperkingen weggenomen kunnen worden, bijvoorbeeld door gebruik van (nieuwe)

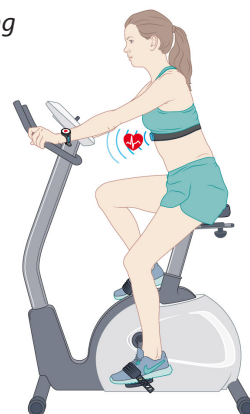
orthopedische schoenen, orthesen of andere hulpmiddelen om op die manier alsnog aan de richtlijn te kunnen voldoen. Vormen van (aerobe en kracht-) training al dan niet onder begeleiding van een fysiotherapeut kunnen zinvol zijn, zie hierna, evenals sporten zoals yoga of pilates. Het uiteindelijke doel is dat de patiënt genoeg beweegt om spierkracht, (passieve) mobiliteit van gewrichten en conditie zoveel mogelijk te behouden. Langdurige inactiviteit moet voorkomen worden.

Aerobe training

Aerobe training (conditietraining) blijkt zowel veilig als effectief bij verschillende neuromusculaire aandoeningen, waaronder CMT. Deze verbetert de functionele capaciteit en het algemeen welbevinden. De intensiteit moet aansluiten bij de lichamelijke mogelijkheden en het energieniveau. Overbelasting moet voorkomen worden. Voor een behandeling op maat wordt patiënten daarom geadviseerd eerst een bezoek te brengen aan een expertisecentrum of gespecialiseerd spierziektorevalidatieteam. Met name sporten waarbij iemand niet hoeft te lopen, zoals fietsen, roeien of zwemmen kunnen aangeraden worden, omdat patiënten daar vaak minder beperkt worden door de gevolgen van de aandoening en effectiever kunnen trainen.

In zeldzame gevallen kan bij een patiënt met CMT de hartslag niet omhooggaan, ook niet bij zware inspanning, door stoornissen in het autonome zenuwstelsel. Dit kan onder andere het geval zijn bij CMT2B. Wees hierop bedacht en neem hartslag niet zonder meer als (enige) maat voor intensiteit van de training.

Aerobe training



In overleg met het expertisecentrum of spierziekte-revalidatieteam kunt u ook gebruikmaken van de trainingswijzer voor het opstellen van een aeroob trainingsprogramma voor patiënten met een spierziekte, zie www.amc.nl/trainingswijzer.

De trainingswijzer bestaat uit een therapeutenhandleiding en een patiëntenwerkboek. De therapeutenhandleiding biedt de behandelaar achtergronden over trainingsprincipes, informatie over inspanningstests en praktische aanwijzingen voor het inrichten van een training. Het patiëntenwerkboek bevat praktische informatie voor de patiënt, het trainingsschema en een logboek.

Behoud spierkracht (krachtuithoudingsvermogen)

Krachttraining leidt niet altijd tot een verbetering van kracht van de spieren maar vermoedelijk evenmin tot schade of spierkrachtvermindering. Er lijkt dus geen contra-indicatie voor spierkrachttraining, mits de dagelijkse activiteiten niet al tot overbelasting leiden en er niet getraind wordt op maximale kracht. Start met het trainen van het krachtuithoudingsvermogen indien er duidelijk sprake is van inactiviteit ('disuse') en kies voor functionele oefeningen. Overbelasting (te herkennen aan bv. spierpijn die langer aanhoudt dan achtenveertig uur, toename in spierstijfheid of acute afname van ROM) moet voorkomen worden.

Energiemanagement en omgaan met vermoeidheid

Dagelijkse activiteiten kunnen voor patiënten met CMT veel energie vergen. Gezocht moet worden naar een goede balans tussen inspanning en ontspanning. Algemene adviezen aan patiënten met neuromusculaire aandoeningen ter vermindering van vermoeidheid zijn:

- verken, eventueel samen met een ergotherapeut, de balans tussen belasting en belastbaarheid ter reductie van vermoeidheid en pijn (bijvoorbeeld met behulp van een 'activiteitenweger');
- breng verandering aan in leefstijl (bepaalde activiteiten mijden, activiteiten spreiden, aanpassingen in de werksituatie [zie hierna]);
- pas energiebesparende technieken toe (bijvoorbeeld goede stoelinstelling, gebruik van invalidenparkeerplaats, [aangepaste] fiets voor langere afstanden);
- doe eventueel ademhalings- en ontspanningsoefeningen ter vermindering van de vermoeidheid.

Maatregelen op het werk

De arbeids- of bedrijfsfysiotherapeut en de bedrijfsarts kunnen helpen de juiste maatregelen op het werk te realiseren. (Blijven) werken is voor volwassenen met CMT vaak goed mogelijk maar de spierzwakte, standsafwijkingen en minder zichtbare klachten als pijn en vermoeidheid kunnen de belastbaarheid wel verminderen. Patiënten geven het zelf vaak pas (te) laat aan als er problemen zijn. Een goede analyse is daarom cruciaal om tijdig te kunnen bijsturen.

Speciaal voor de bedrijfsarts is er een brochure beschikbaar: Begeleiding van mensen met HMSN. U kunt uw patiënt erop attenderen dat hij deze gratis kan downloaden via www.spierziekten.nl/hmsn-hulpverleners en aan zijn bedrijfsarts kan geven.

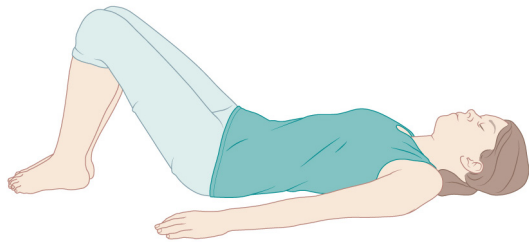
Pijnvermindering

De keuze voor soort pijnbehandeling hangt onder meer af van de oorzaak van de pijn en de eigen voorkeur van de patiënt. Bij het behandelen van biomechanisch bepaalde pijn zal de nadruk liggen op het ontlasten van overbelaste spieren en gewrichten. Eventueel kunt u hierover overleggen met of verwijzen naar een ergotherapeut. Bij het behandelen van neuropathische pijn kunt u patiënten inzicht geven in het pijnmechanisme. Belangrijk uitgangspunt is dat de pijn storend kan zijn, maar niet duidt op (toenemende) weefselschade. Ga uit van het biopsychosociale model en werk volgens de Zorgstandaard chronische pijn.

Uw adviezen kunnen betrekking hebben op o.a.:

- het trainen van spieren die compenseren voor verminderde functie van aangedane spieren;
- gebruik van orthopedische schoenen, ortheses en (andere) (loop)hulpmiddelen;
- verdelen van activiteiten (betere balans zoeken tussen belasting en belastbaarheid);
- rekoefeningen (aangepast programma voor chronische aandoeningen);
- ademhalings- en ontspanningsoefeningen.

Wanneer de patiënt een orthopedische operatie overweegt of voor pijnmedicatie kunt u verwijzen naar de huisarts of de patiënt adviseren contact op te nemen met de behandelend specialist. Zij kunnen onder meer helpen bij het afwegen van de voor- en nadelen t.a.v. de verwachtingen van de



Ontspanningsoefeningen (pas op met rugligging bij [mogelijke] ademhalingsproblemen)

patiënt op de korte en lange termijn. Het effect van pijnbehandeling is helaas vaak beperkt.

Handige links om aan de patiënt mee te geven:

- e-learning: omgaan met pijn
www.spierziekten.nl/spieracademie, of
www.pijnpatientennaar1stem.nl/onlinecursus-start;
- themapagina www.spierziekten.nl/themas/pijn;
- www.retrainpain.org/nederlands met veel algemene tips en uitleg over (het begrijpen van) chronische pijn.

Valpreventie en -training

Aanpassingen in huis en (loop)hulpmiddelen kunnen de mobiliteit ondersteunen en de kans op vallen verminderen. Zo zorgen (enkelvoet)orthesen en orthopedisch schoeisel bijvoorbeeld voor een betere voetheffing en/of meer stabiliteit rond de enkel in standfase. Verwijs hiervoor naar de ergotherapeut of (via de revalidatiearts) naar de orthopedisch instrumentmaker (zie ook het onderdeel Aanmeten hulpmiddelen).

Om vallen zoveel mogelijk te voorkomen kunt u ook helpen bij het behoud van balans door functioneel te trainen, met hulpvraaggerichte balansoefeningen. Voorbeelden zijn het trainen op het inzetten van de core-spieren en bovenbeenspieren ter compensatie of het beoordelen en/of oefenen van zelfstandig opstaan van de grond bij een geschiedenis van vallen of om eventuele valangst te verminderen. Andere mogelijkheden zijn te trainen gericht op het lopen op een oneffen of instabiele ondergrond en anticipatie op onverwachte balansverstoringen. Houd bij de oefeningen rekening met mogelijk standsafwijkingen en de hoeveelheid spierkracht. Verloren gegane sensibiliteit is niet te trainen of te herstellen.

Behoud ademfunctie en voorkomen pulmonale complicaties

Restrictieve ademhalingsproblemen komen weinig voor bij CMT. Overleg met de huisarts wanneer de ademfunctie toch in het geding lijkt te komen, zoals bij kortademigheid of tekenen van (nachtelijke) hypoventilatie (overmatige slaperigheid, ochtendhoofdpijn, vermoeidheid bij het opstaan). FVC-waarden van minder dan 50% dan voorspeld en PCF-waarden onder de 270 L/min zijn een indicatie voor het opstarten van behandeling. Bespreek verwijzing naar de longarts van het gespecialiseerd centrum of naar een centrum voor thuisbeademing (CTB). In zeldzame gevallen is nachtelijke beademing aangewezen. Het CTB kan beoordelen wanneer dit het geval is.

Fysiotherapeutische behandel-doelen bij kinderen met CMT

De behandeling bij kinderen met CMT richt zich op deels dezelfde gebieden als die bij volwassenen met als nadruk dat deze gericht zijn op het zoveel mogelijk stimuleren van de (motorische) ontwikkeling. U kunt gebruikmaken van de adviezen over de inzet van hulpmiddelen en orthesen, behoud en verbetering van conditie en spierkracht, valpreventie en verminderen van pijn en vermoeidheid, zoals beschreven bij de behandeldoelen bij volwassenen met CMT, mits u rekening houdt met onderstaande aanvullingen. Betrek de ouders bij de behandeling en geef hun adviezen over hoe ze hun kind bij activiteiten kunnen ondersteunen.

Bij kinderen in de groei dient men extra alert te zijn op het ontstaan van contracturen. Adviezen daarover vindt u ook in dit onderdeel.

Stimuleren motorische ontwikkeling en aanleren van nieuwe activiteiten

Ondanks progressie van de ziekte kunnen de motorische vaardigheden, de coördinatie, mobiliteit en conditie op kinderleeftijd verbeteren door het natuurlijke rijpingsproces. Kunnen blijven meedoen thuis, op school en in de vrije tijd en het aanleren van nieuwe activiteiten staan bij kinderen daarom centraal.

Begeleiding door de kinderfysiotherapeut is aan te bevelen, onder andere vanwege een verhoogd risico op overbelasting. Maak het trainen leuk en lok het kind met CMT uit naast de spierkracht en aerobe fitheid ook coördinatie, balgevoel, etc. te oefenen in een gewone sportcontext (bv. bij gym,

zwemmen, fietsen) of juist in aangepaste trainings- of oefenprogramma's zoals Fitkids. Voorkom dat kinderen die minder goed kunnen meekomen tijdens reguliere activiteiten zich terugtrekken en minder gaan bewegen. Denk daarbij ook aan de energiebalans en kijk samen met het kind en de ouders hoe de dag het best kan worden ingedeeld. Om het kunnen meedoen op school te optimaliseren, kunt u ook vaardigheden zoals (leren) schrijven oefenen. Mogelijk zijn aangepaste (schrijf-)materialen te adviseren.

Monitoren contracturen tijdens groeispurt

Tijdens een groeispurt is er een verhoogde kans op het ontstaan van contracturen van de voeten en heupen en van scoliose. Het is belangrijk hier frequent op te monitoren, ook als er (nog) geen klachten zijn. Afhankelijk van de leeftijd gaat het bijvoorbeeld om twee tot vier maal per jaar controleren op voetproblemen door de kinderrevalidatiearts (bij meisjes onder de twaalf en jongens onder de zestien jaar). Bij kinderen jonger dan acht jaar wordt geadviseerd eens per jaar een röntgenfoto te laten maken om te controleren op heupdysplasie. Bij kinderen ouder dan acht jaar is eens per twee jaar voldoende. Bespreek met de (ouder[s] van de) patiënt of dit gedaan wordt en overleg eventueel hierover met de huisarts, de revalidatiearts of orthopeed.

Overleg ook tijdig met de huisarts, revalidatiearts of orthopedisch chirurg over een mogelijke operatieve ingreep. Het is belangrijk dat de patiënt daarvoor tijdig bij een gespecialiseerd orthopedisch chirurg terechtkomt. Een operatieve ingreep op jonge leeftijd is vaak minder belastend dan op latere leeftijd en geeft een beter resultaat.

5 Organisatie van zorg

Patiënten met CMT kunnen door de langzame progressiviteit van de aandoening veel baat hebben bij een multidisciplinaire behandeling door een team met kennis van en ervaring met spierziekten. Er zijn verschillende multidisciplinaire teams van hulpverleners in Nederland die u kunt raadplegen voor advies over de behandeling.

Het expertisecentrum en de spierziekterevalidatieteams werken vaak samen. De patiënt is in veel gevallen bij één van genoemde instellingen onder controle. Stem de fysiotherapeutische behandeling zoveel mogelijk af met het expertisecentrum of spierziekterevalidatieteam waar de patiënt onder controle/behandeling is en bespreek specifieke aandachtspunten.

Gespecialiseerde centra

- **CMT-expertisecentrum** Het Amsterdam UMC, locatie AMC, is door het ministerie van VWS aangewezen als expertisecentrum voor CMT. Het centrum biedt onder meer multidisciplinaire behandeling, begeleiding en periodieke controle en kan geraadpleegd worden voor behandeladviezen. Met (complexe) zorgvragen op het gebied van orthesiologie of training of met vragen over lopend en toekomstig onderzoek kunt u contact opnemen met de afdeling revalidatie. *Contactgegevens.* Deze vindt u via www.spierziekten.nl/zorgwijzer, en zoek bij 'Medische zorg' op 'HMSN'. In de Zorgwijzer wordt het expertisecentrum beschreven als het centrum met "extra veel verstand van" deze ziekte.
- **Spierziekterevalidatieteams** Verscheidene revalidatie-instellingen beschikken over een multidisciplinair spierziekterevalidatieteam met kennis van en ervaring met de behandeling en begeleiding van spierziekten zoals CMT. Voor advies en met vragen over problemen in het dagelijks leven als gevolg van CMT kunt u contact met hen opnemen. *Contactgegevens.* Zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer, onderdeel revalidatie. Hier vindt u ook namen van de in spierziekten gespecialiseerde (kinder)fysiotherapeuten uit deze multidisciplinaire teams.

- De Sint-Maartenskliniek in Nijmegen heeft bijzonder veel ervaring met (met name voet-)operaties bij patiënten met CMT.

Contactgegevens. Zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer, onderdeel revalidatie.

- **Overige gespecialiseerde zorginstellingen**

In de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland staat een overzicht van overige (para)medici en centra die gespecialiseerd zijn in de diagnostiek van spierziekten zoals CMT, de behandeling van ademhalingsproblemen of erfelijkheidsvraagstukken. Naast de verschillende umc's gaat het hier bijvoorbeeld om de Centra voor Thuisbeademing (CTB's) en de klinisch genetische centra. Zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Verwijzen

Er wordt geadviseerd patiënten periodiek (op geleide van de klachten) een bezoek te laten brengen aan leden van het spierziekteteam, bijvoorbeeld aan de gespecialiseerd revalidatiearts. Daarnaast kunnen de spierziekterevalidatieteams u op afstand adviseren wanneer er vragen zijn over de behandeling. Vanuit de neurologie is geen standaard periodieke controle noodzakelijk.

Vergoeding

CMT is een spierziekte die valt onder de lijst chronische aandoeningen (voorheen Chronische lijst Borst). De fysiotherapiebehandelingen worden bij volwassenen vanaf de 21e afspraak vergoed vanuit de basisverzekering; voor kinderen tot 18 jaar worden alle behandelingen vergoed.



Overleg bij vragen met het CMT- expertisecentrum

Bijlage 1: Samenvatting

Ziektebeeld

De ziekte van Charcot-Marie-Tooth (CMT), ook wel hereditaire motorische en sensorische neuropathie (HMSN) genoemd, is een erfelijke polyneuropathie die wordt gekenmerkt door met name distale spierzwakte, vormafwijkingen aan de voeten en (minder frequent) de handen en gevoelsstoornissen. Deze kunnen het dagelijks functioneren toenemend beperken. De eerste klachten kunnen zowel op kinder- als op volwassenen leeftijd tot uiting komen.

Er bestaat op dit moment geen therapie die CMT geneest of vertraagt. De behandeling is daarom gericht op het optimaliseren van de kwaliteit van leven: voorkomen en bestrijden van contracturen, behoud van mobiliteit en conditie en maatregelen om energie en belasting in evenwicht te houden. De behandeling verschilt niet tussen de verschillende typen.

Fysiotherapeutische diagnose

Samen met de patiënt wordt een analyse gedaan van de klachten, aangevuld met lichamelijk onderzoek op het gebied van bijvoorbeeld kracht, sensibiliteit, gewrichtsmobiliteit, hand/armfunctie, sta- en loopfunctie, vermoeidheid en pijn. Geanalyseerd wordt welke van deze stoornissen primair kunnen verbeteren met training en voor welke stoornissen gecompenseerd moet worden om de functionele wensen te behalen met het oog op het kunnen uitvoeren van activiteiten en op participatie. Een overzicht van mogelijk aanwezige stoornissen en beperkingen, sociale ondersteuning, hulpvraag en verwachtingen van de patiënt waar u alert op kunt zijn, vindt u in het ICF-model in Bijlage 2.

Fysiotherapeutische behandeling

Fysiotherapie kan onder meer van betekenis zijn bij:

- monitoren, voorkomen en beperken van contracturen;
- gebruik van hulpmiddelen en orthesen;
- revalidatie na een orthopedische operatie;
- behoud en verbetering van conditie en spierkracht (voorkómen van inactiviteit);
- energiemangement en omgaan met vermoeidheid;

- pijnvermindering;
 - valpreventie;
 - monitoren en behoud van ademfunctie;
- Specifiek voor kinderen is er aanvullend aandacht voor onder meer:
- stimuleren van de (motorische) ontwikkeling;
 - aanleren van nieuwe activiteiten die passen bij de leeftijd.

Organisatie van zorg

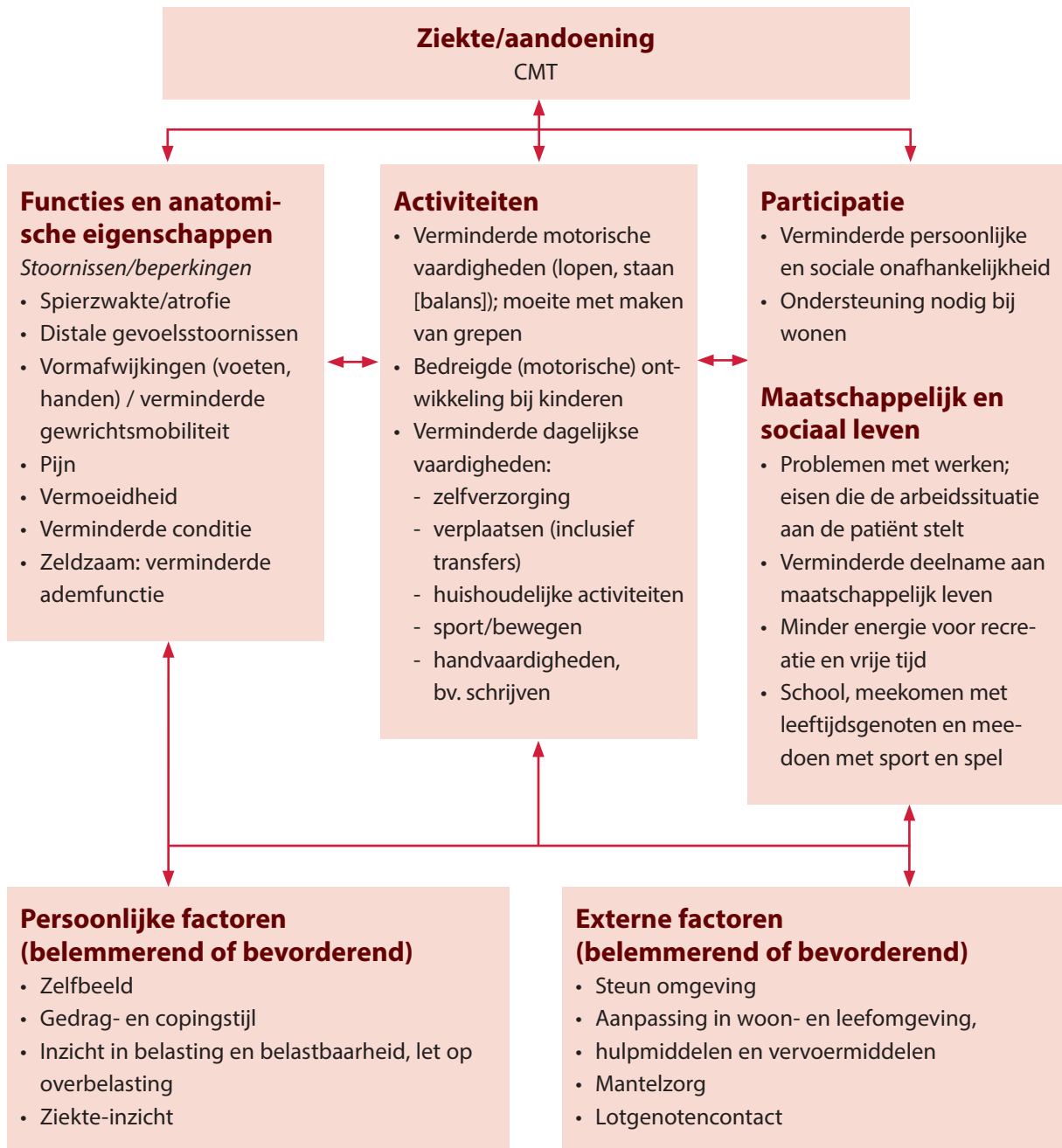
Patiënten met CMT kunnen veel baat hebben bij een multidisciplinaire aanpak van een team met kennis van en ervaring met CMT. U kunt uw patiënt naar zo'n centrum verwijzen of zelf contact opnemen, bijvoorbeeld als u een (complexe) zorgvraag heeft.

- Het **CMT-expertisecentrum (Amsterdam UMC, locatie AMC)** is gespecialiseerd in de diagnostiek en (multidisciplinaire) behandeling van CMT en doet wetenschappelijk onderzoek.
- Ook de **spierziekterevalidatieteams** uit andere umc's en revalidatiecentra hebben veel verstand van de revalidatiebehandeling van spierziekten zoals CMT.
- De **Sint-Maartenskliniek** in Nijmegen heeft veel ervaring met voetoperaties bij CMT.
- Contactgegevens van de verschillende centra vindt u via www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Indien de patiënt al onder behandeling is bij een expertisecentrum of spierziekterevalidatieteam, neem dan contact op met het desbetreffende centrum om de behandeling af te stemmen.

Bijlage 2: ICF-model

Onderstaand figuur biedt een overzicht van de gezondheidsproblemen die vaak samengaan met CMT en de factoren die deze problemen kunnen beïnvloeden. De informatie is vormgegeven volgens het *International Classification of Functioning, Disability and Health* (ICF-)model, vastgesteld door de WHO (2001).



Literatuur

1. Bienfait, HME et al. (2011) Informatie voor de huisarts over hereditaire motorische en sensorische neuropathie. Spierziekten Nederland, Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG) en Vereniging Samenwerkende Ouder- en -Patiëntorganisaties (VSOP).
2. Bensoussan L et al. (2016) Orthopaedic shoes along with physical therapy was effective in Charcot-Marie-Tooth patient over 10 years. *Prosthet Orthot Int.* 40(5):636-42.
3. Bird T.D. (1993-2019) Charcot-Marie-Tooth Hereditary Neuropathy Overview. In: Adam MP et al., editors. GeneReviews®. ia www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1358/.
4. Burns et al. (2012) Validation of the CMT Pediatric Scale as an outcome measure of disability. *Ann Neurol.* 2012 May; 71(5): 642-652.
5. Calders, P. (2015) Jaarboek Fysiotherapie Kinesitherapie 2012. Springer, 2015. Via books.google.nl/books?id=Dh5cCgAAQBAJ
6. Corrado, et al. (2016). Rehabilitation Management of the Charcot-Marie-Tooth Syndrome: A Systematic Review of the Literature. *Medicine (Baltimore)*, 95(17), e3278.
7. De Jong et al. (2018) NHG-Standaard Pijn 2015, Nederlands Huisartsen Genootschap.
8. Erfelijke polyneuropathieën (CMT/HMSN, HMN, HS(A(N), HNPP), Diagnose en behandeling (2018), Spierziekten Nederland.
9. Eichinger et al. (2018) The Charcot-Marie-Tooth Functional Outcome Measure (CMT-FOM). *Neurology* 91(15):e1381-e1384.
10. Fysiotherapeutische dossiervoering [richtlijn] (2016), Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF).
11. Gezondheidsraad (2017). Beweegrichtlijnen 2017. Den Haag. Publicatienr. 2017/08.
12. Kalkman J et al. (2005) Experienced fatigue in facioscapulohumeral dystrophy, myotonic dystrophy, and HMSN-I. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 76(10):1406-9.
13. Kalkman JS et al. (2007) The development of a model of fatigue in neuromuscular disorders: a longitudinal study. *J Psychosom Res*, 62(5): 571-9.
14. Kenis-Coskun O et al. (2016) Rehabilitation issues in Charcot-Marie-Tooth disease. *J Pediatr Rehabil Med.* 9(1):31-4.
15. KNGF-Standaard Beweeginterventie Chronische pijn (2014), Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF).
16. Laurà M et al. (2014) Pain and small fiber function in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Muscle Nerve*, 50(3): 366-71.
17. Lindeman E et al. (1995) Strength training in patients with myotonic dystrophy and hereditary motor and sensory neuropathy: a randomized clinical trial. *Arch Phys Med Rehab.* 76(7):612-620.
18. Reilly MM (2007) Sorting out the inherited neuropathies. *Pract Neurol.* 2007 7(2):93-105.
19. Richtlijn operatieve behandeling van voet-, hand- en heupproblemen bij HMSN (hereditaire motorische en sensorische neuropathie) (2018). Spierziekten Nederland en Nederlandse Vereniging van Revalidatieartsen (VRA).
20. Richtlijn Polyneuropathie (2005). Nederlandse Vereniging voor Neurologie en Nederlandse Vereniging voor Klinische Neurofysiologie, Van Zuiden Communications B.V.
21. Rose KJ et al. (2010) Interventions for increasing ankle range of motion in patients with neuromuscular disease. (2):CD006973
22. Begeleiding van mensen met HMSN, informatie voor de bedrijfsarts (2016), Spierziekten Nederland en Nederlandse Vereniging voor Arbeids- en Bedrijfsgeneeskunde (NVAB).
23. Voet NB et al. (2013) Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *Cochrane Database Syst Rev* (7):CD003907
24. WHO (2001) International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF), www.who.int/classifications/icf/en.

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen Spierziekten Nederland, het Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF) en de Nederlandse Vereniging voor Kinderfysiotherapie (NVFK) en maakt deel uit van een serie informatieve brochures voor fysiotherapeuten. De brochures zijn ontwikkeld aan de hand van interviews met zowel fysiotherapeuten als ervaringsdeskundigen over welke informatie zij belangrijk en nodig achten voor de eerstelijnsfysiotherapeut om een patiënt met een zeldzame spierziekte goed te kunnen behandelen. De inhoud is samengesteld door Spierziekten Nederland aan de hand van wetenschappelijke literatuur en beschikbare medische richtlijnen, aangevuld met adviezen van eerste- en tweedelijnsfysiotherapeuten, gespecialiseerde medisch specialisten van het betrokken expertisecentrum en medewerkers van het KNGF en/of NVFK. De uitgaven zijn te downloaden en/of te bestellen via www.spierziekten.nl.

Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een patiëntenvereniging voor, maar vooral ook van mensen met een neuromusculaire aandoening (spierziekte). Spierziekten Nederland komt op voor mensen met een spierziekte. Het gaat om een betere kwaliteit van de zorg, effectief wetenschappelijk onderzoek, onderling contact en goede voorlichting en informatie, ook voor artsen en andere professionele hulpverleners. Spierziekten Nederland werkt nauw samen met medisch specialisten, fysiotherapeuten, ergotherapeuten en onderzoekers. Er bestaat een hechte band met de universitaire medische centra en gespecialiseerde revalidatiecentra. Zo kunnen knelpunten in de zorg snel wordenesignaleerd en opgelost. Ook speelt Spierziekten Nederland een belangrijke rol in het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek.

Lt.gen. Van Heutszlaan 6
3743 JN BAARN
035 548 04 80
mail@spierziekten.nl
www.spierziekten.nl

Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF)

Het KNGF is de overkoepelende vereniging voor fysiotherapeuten en zorgt voor het continu optimaal houden van de kwaliteit én een goede positie van fysiotherapie. Dit doet het KNGF met oog voor fysiotherapeuten en voor patiënten.

Stadsring 159b
3817 BA Amersfoort
033 467 29 00
ledenvoorlichting@kngf.nl
www.kngf.nl
www.defysiotherapeut.com

Redactie

J.E. Blaakmeer, MSc, *medewerker Communicatie*;
C. van Esch, MSc, *medewerker Kwaliteit van zorg*;
dr. A.M.C. Horemans, *hoofd Kwaliteit van zorg*;
S. el Markhou, MSc, *medewerker Kwaliteit van zorg*.

Bijdragen en adviezen

Dr. V.C. Altmann, *revalidatiearts Klimmendaal, Arnhem*;
M. van Asperen, *ergotherapeut Radboudumc*;
A. Comuth, *kinderfysiotherapeut Adelante Zorggroep*;
F. de Ruiter-ten Doeschate, *fysiotherapeut Roessingh, Centrum voor revalidatie*;
M.C.M. van Doormaal, MSc, *medewerker kwaliteit, Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie*;
Y. van den Elzen, *ergotherapeut Radboudumc*;
J. IJspeert, MSc, *fysiotherapeut Radboudumc*;
dr. W.G.M. Janssen, *revalidatiearts ErasmusMC*;
dr. F.S. Koopman, *revalidatiearts Amsterdam UMC, locatie AMC*;
P.G. Koomen, *fysiotherapeut Amsterdam UMC, locatie AMC*;
prof. dr. M.W.G. Nijhuis-van der Sanden, *kinderfysiotherapeut en bestuurslid kwaliteit Nederlandse Vereniging voor Kinderfysiotherapie*;
dr. C. Verhamme, *neuroloog/klinisch neurofysioloog Amsterdam UMC, locatie AMC*;
Leden van de diagnosewerkgroep Erfelijke polyneuropathieën, Spierziekten Nederland.

Financiering

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

Baarn, 2020

Vormgeving: Menno Anker Design
Afbeeldingen: Rogier Trompert Medical Art.
Drukwerk: Libertas Pascal

SPIERZIEKTEN NEDERLAND

Lt.gen. Van Heutszlaan 6
3743 JN Baarn
(035) 548 04 80
www.spierziekten.nl
mail@spierziekten.nl

Bestelnummer: F009