

VOOR DE
FYSIOTHERAPEUT

Fysiotherapie bij FSHD



Inhoud

1	Inleiding	4
2	Omschrijving ziektebeeld	4
3	Fysiotherapeutische diagnose	6
	Anamnese	6
	Pathologiespecifieke functiestoornissen	6
	Onderzoek en meetinstrumenten	7
4	Behandeling	8
	De rol van de fysiotherapeut	8
	Mogelijke behandeldoelen voor de fysiotherapeut	8
5	Organisatie van zorg	10
	Bijlagen	12
	Literatuur	15
	Verantwoording	16

1 Inleiding

Door de zeldzaamheid van FSHD is er voor fysiotherapeuten weinig informatie beschikbaar over de behandeling en begeleiding van FSHD. Vandaar deze uitgave.

De informatie is samengesteld in samenwerking met het Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF), het expertisecentrum voor FSHD, meerdere gespecialiseerde fysiotherapeuten en revalidatieartsen, en patiëntvertegenwoordigers. De inhoud is afgestemd op de 'evidence based' richtlijn FSHD (verwacht in 2017). Er is zoveel mogelijk gebruikgemaakt van wetenschappelijke literatuur. Indien die niet voorhanden was, is de informatie op basis van consensus van experts opgesteld (zie Verantwoording).

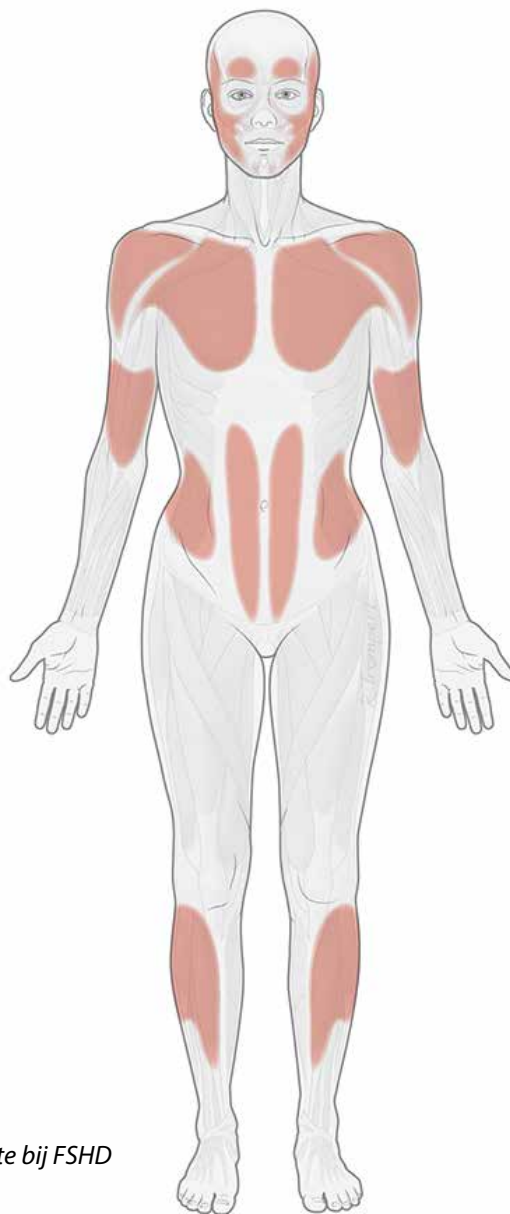
Meestal beginnen de symptomen in het gezicht en/of rond de schouders

2 Omschrijving ziektebeeld

Facioscapulohumerale dystrofie (FSHD, ook wel de ziekte van Landouzy Dejerine) is een autosomaal dominant erfelijke spierziekte (neuromusculaire aandoening) met de volgende kenmerken:

- asymmetrische spierzwakte;
- symptomen beginnen meestal in het gezicht (facio) en/of rond de schouders (scapula, humerus);
- FSHD is een progressieve ziekte, de ernst en het verloop van de klachten verschillen per persoon.

Er bestaan twee typen FSHD (type 1 en 2), de symptomen zijn hetzelfde.



Spierzwakte bij FSHD

Achtergrondinformatie

Therapie Er bestaat op dit moment geen genezende therapie of medicatie voor FSHD. De behandeling is gericht op het optimaliseren van de kwaliteit van leven, het behoud van conditie/functioneren en maatregelen om energie te besparen en het voorkomen van complicaties.

Diagnose Om de diagnose FSHD te kunnen stellen, wordt in eerste instantie lichamelijk onderzoek gedaan door een (kinder)neuroloog. Daarnaast wordt er aanvullend DNA-onderzoek gedaan en het creatinekinasegehalte in het bloed bepaald. Vaak is FSHD al bekend in een familie (tenzij het een spontane mutatie betreft), daarom wordt er vaak ook een familieanamnese afgenomen.

Erfelijkheid en FSHD In 95% van de gevallen hebben mensen met FSHD variant type 1. In dat geval geldt dat als een van de ouders de ziekte heeft, elk kind een kans van 50% heeft om de ziekte ook te hebben. Door verandering van erfelijk materiaal (een mutatie) kan FSHD ook 'spontaan' ontstaan. Bij de overige 5% (FSHD type 2 en mozaïcisme) is de erfelijkheid complexer en de kans minder dan 50% dat een kind de ziekte krijgt.

Prevalentie In Nederland hebben ongeveer 2000 mensen FSHD.

Beloop FSHD is een progressieve spierziekte. De volgorde waarin de verschijnselen zich voordoen, verschilt van persoon tot persoon, ook in dezelfde familie. De symptomen kunnen beginnen op kinderleeftijd of (veel) later. Bij mannen beginnen de eerste symptomen meestal rond het zestiende, bij vrouwen rond het twintigste levensjaar. Doorgaans begint de ziekte in de aangezichtsspieren: de ogen sluiten zich niet goed en de spieren om de mond verslappen. Wat later neemt meestal de spierkracht in schouders en bovenarmen af. De ziekte neemt vervolgens langzaam in ernst toe, maar ook dit is van persoon tot persoon verschillend. Ongeveer 20% van de mensen met FSHD is na het vijftigste levensjaar rolstoelgebonden.

Meer informatie, zie huisartsenbrochure FSHD <https://www.spierziekten.nl/huisartsFSHD>.



De video over de fysiotherapie-behandeling van FSHD staat op www.spierziekten.nl/fysioFSHD

3 Fysiotherapeutische diagnose

Voor het methodisch proces van intake, onderzoek en het opstellen van een behandelplan van mensen met FSHD wordt in algemene zin de vigerende richtlijn fysiotherapeutische dossiervoering gehanteerd. In dit hoofdstuk ligt het accent op de fysiotherapeutische diagnose en behandeling van mensen met FSHD.

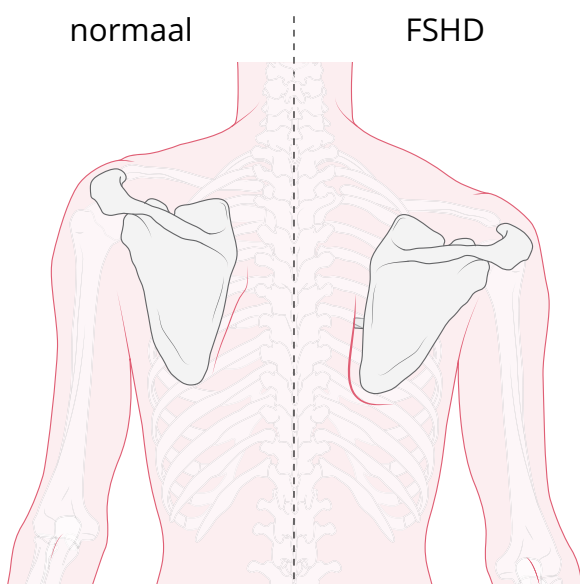
Anamnese

Tijdens de anamnese stelt de fysiotherapeut vragen die nodig zijn om de gezondheidsproblemen van de patiënt in kaart te brengen. Bij aanvang van de behandeling dient de fysiotherapeut op de hoogte te zijn van het actuele functioneren, de aanwezige stoornissen en beperkingen, de sociale ondersteuning (zie hiervoor het ICF-model voor FSHD, bijlage 2) en de hulpvraag en verwachtingen van de patiënt. Bijlage 3 is een checklist die de fysiotherapeut kan gebruiken om de voor FSHD specifieke klachten in kaart te brengen.

Pathologiespecifieke functiestoornissen

Asymmetrische spierzwakte door atrofie

Kenmerkend voor FSHD is de asymmetrische (meestal) langzaam progressieve spierzwakte. Hieronder een beschrijving van het vaak voorkomende patroon bij FSHD.



Pathologiespecifieke spierzwakte

- **Verminderde mimiek (facio)** De mimiek is vaak als eerste aangedaan bij mensen met FSHD. Spierzwakte in het gezicht gaat ten koste van de communicatie en mimiek. De ogen sluiten niet goed en de spieren rond de mond verslappen. Het tuiten van de mond wordt hierdoor bemoeilijkt.
- **Schoudergordel (scapula)** In de fase daarna neemt de spierkracht af rond het schouderblad, vaak asymmetrisch. Meer informatie over schouderproblemen in hoofdstuk 4 bij Bewegingssturing.
- **Zwakte voetheffers (dorsaalflexoren enkel)** Dorsaalflexoren van de enkel zijn vaak meer aangedaan dan de plantairflexoren. Hierdoor ontstaat een klapvoet. Het gevolg hiervan is een verhoogd valrisico.
- **Verminderde rompstabiliteit** Naast bovengenoemde spieren zijn andere *skeletspieren* vaak aangedaan, vooral de spieren rond het bekken en de buikspieren. Dit zorgt voor een verdiepte lumbale lordose.
- **Heup- en bovenbeenspieren** Uiteindelijk is er ook zwakte in de heup- en bovenbeenspieren.
- **Nekspieren** Bij sommige mensen met FSHD zijn de nekspieren aangedaan.

Conditie (cardiovasculair)

Door spierzwakte en vermoeidheid leiden veel mensen met FSHD een min of meer zittend bestaan. Dit heeft een negatief effect op cardiopulmonale en hemodynamische parameters. Een beperkte conditie leidt tot een toename van de vermoeidheid (zie ook paragraaf Vermoeidheid).

Pijn

Spier- en/of gewrichtspijn is een veelvoorkomende klacht bij mensen met FSHD die vaak wordt onderschat. In Nederland geeft ongeveer 80% van de patiënten met FSHD aan last te hebben van chronisch aanhoudende pijn of perioden van pijn. Bij FSHD is de pijn gelokaliseerd in de lage rug, benen, schouders, heupen en de nek. Ook pijn in armen en handen wordt door patiënten regelmatig benoemd.

Schoudergordel

Vermoeidheid

Ernstige vermoeidheid wordt door maar liefst 61% van de mensen met FSHD ervaren. Als gevolg van de vermoeidheid raken mensen met FSHD beperkt in hun fysieke functioneren en sociale participatie.

Balans

Mensen met FSHD hebben een verminderde spierkracht van de romp, het bekken en de onderste extremiteiten. Dit veroorzaakt stoornissen in de houding, de balans en de manier van lopen. Hierdoor hebben patiënten met FSHD een vijf keer zo grote kans om te vallen dan mensen die geen FSHD hebben.

Respiratoire insufficiëntie

Hoewel respiratoire insufficiëntie niet standaard voorkomt bij mensen met FSHD wordt bij mensen die (ernstig) zijn aangedaan geadviseerd de longfunctie routinematig te testen. Sommige patiënten ontwikkelen spierzwakte van de (hulp)ademhalingspijpen waardoor de ademhaling en het ophoesten van slijm worden bemoeilijkt (verminderde hoestkracht). Daarnaast kunnen andere symptomen ontstaan:

- **nachtelijke hypoventilatie** begint meestal 's nachts tijdens de slaap. Hierdoor kan overmatige slaperigheid ontstaan gedurende de dag maar ook ochtendhoofdpijn, duifheid in de ochtend en vermoeidheid. Respiratoir falen kan daarnaast ernstige gevolgen hebben voor het slaapritme, de dagelijkse activiteiten en de algemene kwaliteit van leven;
- **aspiratiepneumonieën** komen vaker voor bij mensen met FSHD dan bij mensen die geen FSHD hebben. Door eet- en slikproblematiek (eventueel gecombineerd met een toegenomen zwakte van de ademhalingspijpen en verminderde hoestkracht) is er een verhoogde kans op het ontstaan van pneumonieën.

Eet-, slik- en spraakproblematiek

Patiënten met FSHD kunnen verschillende soorten problemen ondervinden met het spreken en met het eten en drinken. De spraak klinkt vaak zacht en bij het eten en drinken kan er voedselverlies uit de mond voorkomen. Door onvoldoende kracht van de tong en keelspijpen kan met name vaste voeding in de keel blijven hangen. De klachten zijn

over het algemeen licht van aard. Daarnaast kunnen er problemen zijn met het naar de mond brengen van voeding door zwakte van de armspijpen. Eet-, slik- en spraakproblematiek levert voor patiënten soms ook problemen op in de sociale context (bijvoorbeeld schaamte voor de manier van eten).

Onderzoek en meetinstrumenten

Het doel van het onderzoek (inspectie en lichamelijk onderzoek) is het objectiveren van de stoornissen, beperkingen en participatieproblemen die de patiënt tijdens de anamnese naar voren heeft gebracht. Hoewel er geen specifieke meetinstrumenten bestaan voor FSHD wordt geadviseerd gebruik te maken van de standaardmeetinstrumenten afhankelijk van de door de patiënt aangegeven problematiek (bijvoorbeeld de VAS bij pijn).

Ernstige vermoeidheid wordt door maar liefst 61% van de mensen met FSHD ervaren

4 Behandeling

De rol van de fysiotherapeut

De fysiotherapeut begeleidt een patiënt bij het proces van leren omgaan met zijn beperkingen in activiteiten en participatie in het dagelijks leven en het optimaliseren en zoveel mogelijk behouden van lichaamsfuncties. De fysiotherapeut kan het ziekteproces zelf niet beïnvloeden. Algehele lichamelijke conditie en omgaan met vermoeidheid en pijn zijn aspecten die wel te beïnvloeden zijn door de fysiotherapeut. Door de progressiviteit van FSHD is het raadzaam als fysiotherapeut proactief te handelen en toekomstige mogelijke problemen ten gevolge van de ziekte tijdig met de patiënt te bespreken.

Patiënt is 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 patiënt. De fysiotherapeutische behandeling van FSHD gebeurt daarom ook in goed overleg met de patiënt. Samen met de patiënt wordt er een analyse gedaan van de klachten. Aan de hand van de hulpvraag en wensen van de patiënt worden gezamenlijk behandeldoelen opgesteld. Daarnaast is aandacht voor de psychosociale invloed van FSHD ook belangrijk in de behandeling.

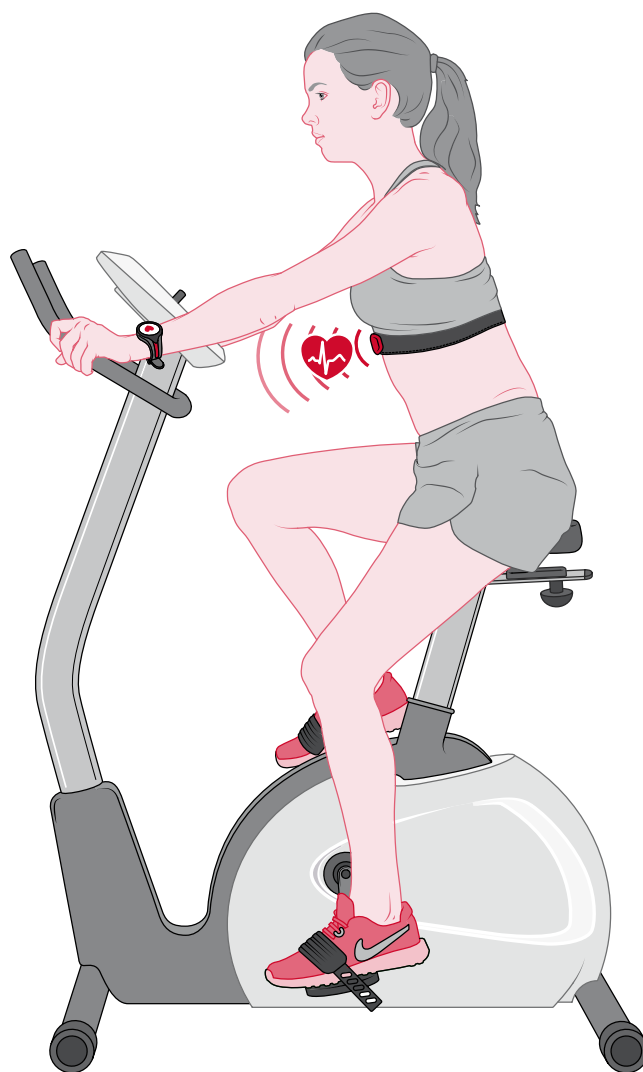
Mogelijke behandeldoelen voor de fysiotherapeut

Afhankelijk van de wensen van de patiënt kan de fysiotherapeut denken aan onderstaande aandachtspunten voor behandeling/behandeldoelen.

Bewegingssturing: behandeling van schouderproblemen

Een afwijkende stand en beweging van de schouderbladen, zogenaamde scapulaire dyskinesie (SD), behoren tot de meest opvallende klinische kenmerken van FSHD. Daardoor ontstaan schouderproblemen die een belangrijk onderdeel zijn van de beperkingen die het leven van mensen met FSHD beïnvloeden. Het schouderblad is voor zijn stabilisatie op de thorax met name afhankelijk

van de timing en kracht van de functionerende m. trapezius en m. serratus anterior. Op basis van ervaringen van experts blijkt dat de m. serratus vaak vervet en atrofieert. De scapula neigt daarvoor typisch naar een forse neerwaartse rotatie en anterior tilt. Hierdoor kan overbelasting van de proximale scapula-spieren en bijbehorende nek- en schouderklachten ontstaan. Ook kunnen er tussen m. pectoralis minor en de thorax entrapment-neuropathieën ontstaan. Verder kunnen bij sommige mensen met FSHD subluxaties ontstaan van het glenohumerale gewricht. Wees bij schouderklachten en FSHD ook altijd alert op andere mogelijke oorzaken (Tos syndroom, plexus leasie enzovoort). Verwijs de patiënt voor een gericht behandeladvies van schouderproblemen naar een gespecialiseerd team voor spierziekten (zie hoofdstuk 5).



Aerobe training

Vergroten spierkracht (krachtuithoudingsvermogen)

Krachttraining leidt niet tot een verbetering van spierkracht van de spieren. Er wordt geadviseerd te starten met krachtuithoudingsvermogen indien er duidelijk sprake is van inactiviteit/disuse. Het trainen van krachtuithoudingsvermogen verdient absoluut de voorkeur boven het trainen van maximale kracht. Kies functionele oefeningen.

Conditie (cardiovasculaire functies), aerobe training

Het algemene advies voor mensen met FSHD is een zo actief mogelijk leven te leiden. Aerobe training wordt aanbevolen voor mensen met FSHD met een frequentie van drie keer per week voor 30 minuten. Het expertisecentrum adviseert de hartslag tussen de 50 en 75% van de maximale hartfrequentie te houden tijdens de training. De maximale hartfrequentie is te berekenen met de formule van Tanaka: $208 - (0,7 \times \text{leeftijd})$. Indien de perifere spierzwakte te groot is om voldoende inspanning te leveren om in de aerobe zone te trainen, kan men ook gebruikmaken van de Borg RPE-schaal (Ratings of Perceived Exertion). De trainingszwaarte ligt idealiter tussen de 11-13. Het is van belang dat de training bijzonder langzaam wordt opgebouwd. Neem extra tijd om op te bouwen, bijvoorbeeld met stapjes van 5% per week. Geadviseerd wordt te starten met een intensiteit van 50-55% van de HFmax. Ook moeten de patiënten geen extreme vermoeidheid ervaren en/of spierpijn krijgen tijdens of na de training, anders dan normale spierpijn (herstel binnen 48 uur). Wees ervan bewust dat patiënten met FSHD wisselend kunnen presteren en de belastbaarheid per moment kan verschillen.

Pijnvermindering

Naar de relatie tussen pijn en FSHD is weinig wetenschappelijk onderzoek gedaan. Dit heeft te maken met het ongrijpbare, subjectieve karakter van pijn. De behandeling van pijn is daarom bij FSHD-patiënten ook niet specifiek op FSHD gericht maar betreft de standaardadviezen die worden gegeven voor pijnbehandeling. Volgens de Amerikaanse richtlijn helpt het wanneer fysiotherapeuten de patiënt inzicht geven in het pijnmechanisme. Er wordt daarnaast geadviseerd gebruik te maken van ortheses/hulpmiddelen (zie paragraaf Orthesiologie) en ontspanningstherapie. Hydrotherapie kan volgens de fysiotherapierichtlijn van King ook een positieve invloed hebben op vermindering van pijn. Overbelasting moet worden voorkomen omdat dit een negatieve invloed heeft op de pijnklachten. De balans tussen inspanning en ontspanning is daarom erg belangrijk voor mensen met FSHD.

Energiemanagement en omgaan met vermoeidheid

Dagelijkse activiteiten kunnen voor patiënten met FSHD al topsport zijn. Vanuit zowel de Amerikaanse richtlijn FSHD als de studies van Voet (2013, 2014) wordt aerobe training beschreven als veilig en biedt het voordelen voor het verminderen van de vermoeidheid, net zoals bij andere spierziekten (zie ook paragraaf Conditie). Samen met een ergotherapeut kan de fysiotherapeut kijken naar de belasting en belastbaarheid in verband met de vermoeidheid en pijn (onder andere met behulp van de Activiteitenweger).

Valpreventie

Door de verminderde rompbalans bij mensen met FSHD is de kans op vallen verhoogd. Vallen komt veel voor bij mensen met FSHD, vooral voorwaarts en achterwaarts. Preventieve maatregelen kunnen vallen zo veel mogelijk reduceren, bijvoorbeeld door middel van een risico-inventarisatie van de directe leef- en woonomgeving. Ook kunnen



Ontspanningsoefeningen

patiënten leren hoe een daadwerkelijke val het best kan worden opgevangen (valcursus). Daarnaast kunnen ook orthoses en/of hulpmiddelen worden ingezet (zie paragraaf Orthesiologie).

Longfysiotherapie

Om vast te stellen of er sprake is van ademhalingspijzwakte kan de fysiotherapeut een sneltest uitvoeren met een spirometer. Hierbij worden dan in ieder geval de FVC en de PCF gemeten, zowel zittend als liggend. Indien er inderdaad sprake is van een verminderde vitale capaciteit en/of hoestkracht is het van belang dat de longarts uitgebreider onderzoek doet. Neem voor advies over longfysiotherapie contact op met een gespecialiseerd team voor spierziekten (zie hoofdstuk 5).

Orthesiologie

Hulpmiddelen en orthesen kunnen ondersteuning bieden voor mensen met FSHD. Door het gebruik van orthoses en/of hulpmiddelen kunnen mensen met FSHD energie overhouden.

- Bij de aanschaf van nieuwe hulpmiddelen en/of orthesen dient via de huisarts verwezen te worden naar de revalidatiearts (via een spierziekte-team dat gespecialiseerd is in spierziekten).

5 Organisatie van zorg

FSHD is een zeldzame complexe progressieve aandoening. Patiënten met FSHD kunnen veel baat hebben bij een multidisciplinaire aanpak van een team met kennis van en ervaring met FSHD. Er zijn verschillende multidisciplinaire teams van hulpverleners in Nederland gespecialiseerd in FSHD die u kunt raadplegen voor advies over de behandeling.

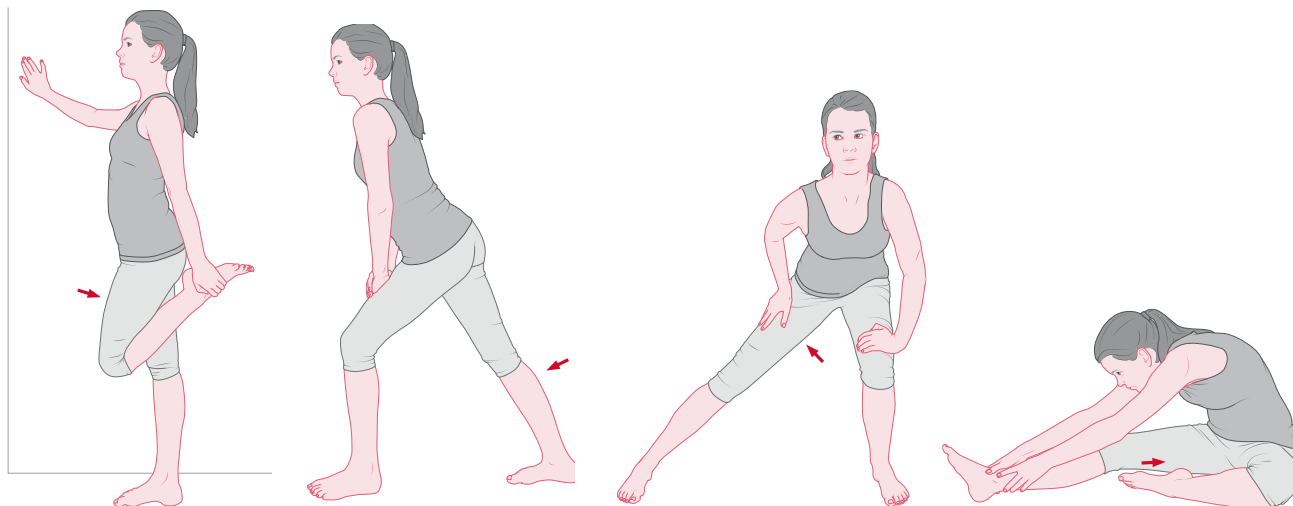
- **Expertisecentrum** Nederland heeft een expertisecentrum met twee locaties voor FSHD die nauw samenwerken. Het expertisecentrum biedt multidisciplinaire behandeling, begeleiding en periodieke controle, maar is ook verantwoordelijk voor het geven van behandeladviezen en voor de verspreiding van ziektespecifieke kennis aan collega's elders in het land. *Met complexe zorgvragen of vragen over lopend en toekomstig onderzoek* kunt u contact opnemen met het FSHD-expertisecentrum in:
 - *het Radboudumc te Nijmegen.* Met vragen en voor advies over de medische en revalidatiebehandeling en begeleiding kunt u contact opnemen met de afdeling revalidatie;
 - *het Leids Universitair Medisch Centrum te Leiden.* Het LUMC is gespecialiseerd in de genetische diagnostiek van FSHD.

Contactgegevens expertisecentrum:

www.spierziekten.nl/zorgwijzer

In de Zorgwijzer worden de expertisecentra omschreven als de centra met "extra veel verstand van" FSHD.

Rekoefeningen



- **Spierziekterevalidatieteams** Verscheidene revalidatie-instellingen beschikken over een multidisciplinair spierziekterevalidatieteam met kennis van en ervaring met de behandeling en begeleiding van spierziekten zoals FSHD. Voor advies en met vragen over FSHD rondom problemen in het dagelijks leven als gevolg van FSHD kunt u contact opnemen met de spierziekterevalidatieteams.

Contactgegevens spierziekterevalidatieteams
www.spierziekten.nl/zorgwijzer. Hier vindt u ook fysiotherapeuten gespecialiseerd in spierziekten.

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

- **Contactgegevens overige gespecialiseerde zorginstellingen:** In de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland staat een overzicht van (para)medici, gespecialiseerd in diagnostiek, revalidatie en ademhalingsondersteuning voor FSHD zoals het CTB, overige UMC's.
 Zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Verwijzing Er wordt geadviseerd patiënten eenmaal per jaar of eenmaal per twee jaar op controle te laten gaan bij een gespecialiseerde neuroloog of revalidatiearts. De gespecialiseerde arts houdt het verloop van de ziekte in de gaten en kan indien nodig verwijzen naar andere specialisten. Indien de patiënt niet onder behandeling/controle is, kan in overleg met de patiënt verwijzing worden aangevraagd via de huisarts.

Vergoeding FSHD is een spierziekte en valt onder de lijst chronische aandoeningen (voorheen Chronische lijst Borst).

Overleg bij vragen met het FSHD-expertisecentrum



Bijlage 1: Samenvatting

FSHD

Facioscapulohumerale dystrofie (FSHD) is een erfelijke spierziekte (neuromusculaire aandoening).

Enkele feiten over FSHD:

- verschijnselen beginnen meestal in het gezicht en/of rond de schouders;
- kenmerkend voor FSHD is de asymmetrische progressieve spierzwakte;
- de klachten verschillen per persoon;
- er zijn twee typen FSHD, de symptomen zijn hetzelfde;
- als gevolg van spierzwakte in het gezicht kunnen er communicatieproblemen ontstaan.

Het ICF-model vindt u in bijlage 2.

Behandeling

Er bestaat op dit moment nog geen genezende of vertragende therapie of medicatie voor FSHD.

De fysiotherapeut kan het ziekteproces zelf niet beïnvloeden, maar wel de algehele lichamelijke conditie, het omgaan met vermoeidheid en pijn.

De fysiotherapeut probeert er samen met de patiënt naar te streven dat de patiënt zo zelfstandig mogelijk kan functioneren in het dagelijks leven.

Samen met de patiënt wordt er een analyse gedaan van de klachten. Aan de hand van de hulpvraag en wensen van de patiënt worden gezamenlijk behandeldoelen opgesteld. De behandeling van de fysiotherapeut kan voor een patiënt met FSHD van betekenis zijn bij:

- behoud of verbetering conditie;
- pijnvermindering;
- energiemangement en omgaan met vermoeidheid;
- vergroten van krachthuoudingsvermogen;
- valpreventie/valtraining;
- orthesiologie;
- bewegingssturing voor schouderproblemen (in samenwerking met een gespecialiseerd centrum);
- longfysiotherapie.

Organisatie van zorg

Patiënten met FSHD kunnen veel baat hebben bij een multidisciplinaire aanpak van een team met kennis van en ervaring met FSHD. Neem hiervoor contact op met:

- *het FSHD-expertisecentrum*: Dit centrum is een samenwerkingsverband tussen het Radboudumc in Nijmegen en het LUMC in Leiden en biedt kennis, zorg, onderwijs en onderzoek over FSHD.

Meer informatie is te vinden via:

www.fshdexpertisecentrum.nl

- *spierziekterevalidatieteams* die veel verstand hebben van de revalidatiebehandeling bij FSHD.

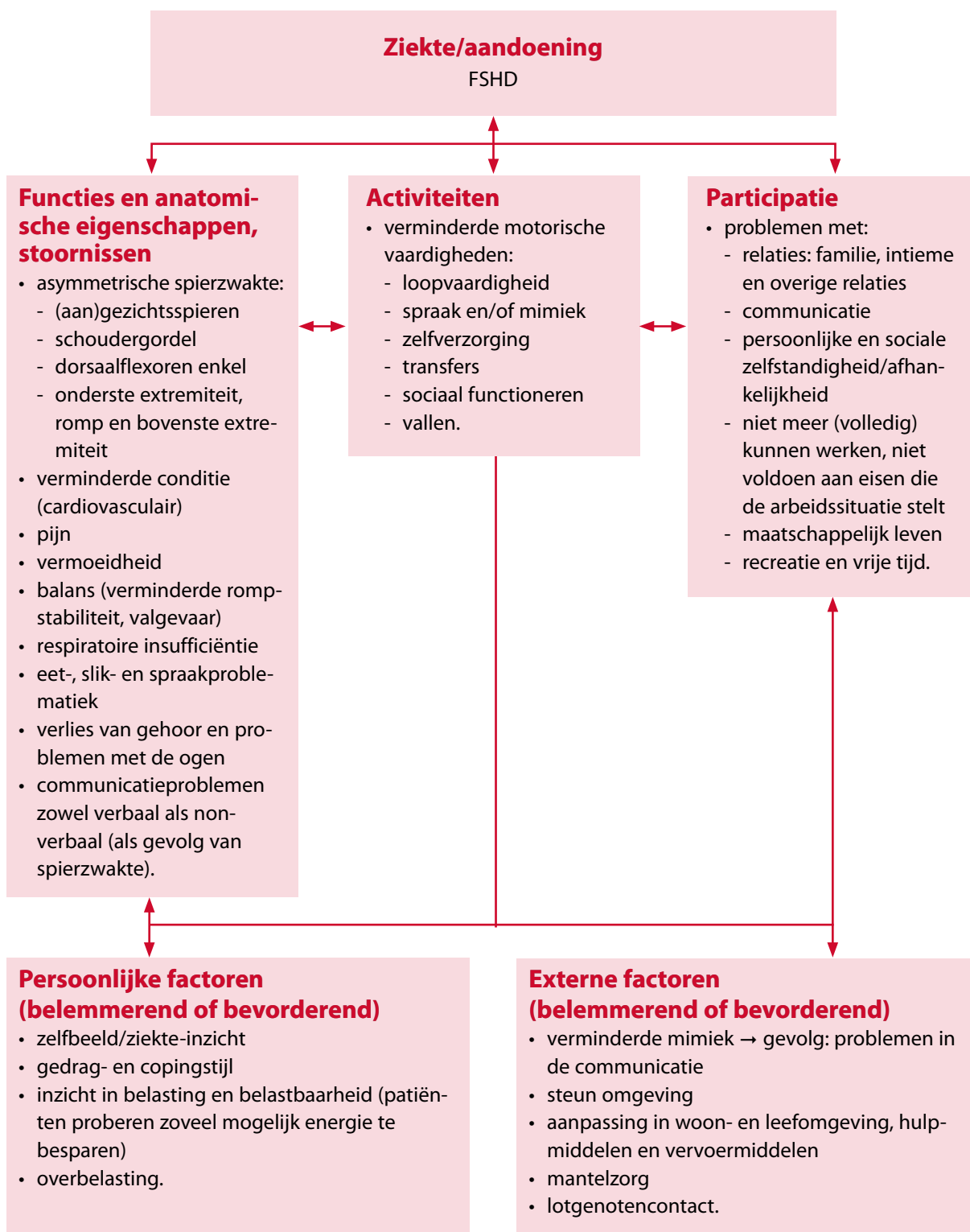
De contactgegevens zijn te vinden via:

www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Indien de patiënt al in behandeling is bij een expertisecentrum of spierziekterevalidatieteam, neem dan contact op met het desbetreffende centrum.

Bijlage 2: ICF-model

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



Bijlage 3:

Checklist

Veelvoorkomende gevolgen FSHD	Ervaar ik als een probleem	Ervaart mijn omgeving als een probleem
Spieren en bewegen		
Vaak struikelen of vallen	ja / nee	ja / nee
Problemen met zelfstandig verplaatsen	ja / nee	ja / nee
Onduidelijk spreken	ja / nee	ja / nee
Moeite met kauwen en/of slikken	ja / nee	ja / nee
Vaak verslikken in speeksel of voedsel	ja / nee	ja / nee
Spierzwakte (verschillend aan beide kanten)	ja / nee	ja / nee
Pijn	ja / nee	ja / nee
Koud aanvoelende ledematen	ja / nee	ja / nee
Blauwe/witte verkleuringen van tenen en vingers	ja / nee	ja / nee
Tintelingen of uitvalsverschijnselen in handen/armen/benen	ja / nee	ja / nee
Dingen laten vallen en/of moeite met optillen van voorwerpen	ja / nee	ja / nee
Moeite met haren kammen	ja / nee	ja / nee
Het hart		
Hartkloppingen	ja / nee	ja / nee
Duizeligheid	ja / nee	ja / nee
Ademhalen		
Terugkerende longontstekingen	ja / nee	ja / nee
Vaak en zwaar moeten ademen	ja / nee	ja / nee
Weinig conditie en uithoudingsvermogen	ja / nee	ja / nee
Weinig hoestkracht	ja / nee	ja / nee
Slapen en slaperigheid		
Vermoeidheid	ja / nee	ja / nee
Slaperig overdag	ja / nee	ja / nee
Onrustig slapen	ja / nee	ja / nee
Eng of intens dromen	ja / nee	ja / nee
Hoofdpijn bij het ontwaken	ja / nee	ja / nee
Verzorging en voorzieningen		
Zelfverzorging (tandenpoetsen, wassen, aan- en uitkleden)	ja / nee	ja / nee
Verzorging of hulp in huis	ja / nee	ja / nee
Gebruik van hulpmiddelen	ja / nee	ja / nee
Communicatie en sociale contacten		
Sociale contacten (aangaan van nieuwe contacten of het onderhouden ervan)	ja / nee	ja / nee
Onbegrip voor of acceptatie van ziekte van omgeving	ja / nee	ja / nee
Dagbesteding		
Werk (vinden van werk, behouden van werk, zwaarte van het werk, passend werk)	ja / nee	ja / nee
School of studie	ja / nee	ja / nee
Deelname aan sport/hobby's	ja / nee	ja / nee

Bron: checklist opgesteld door de RAC (revalidatieartsen) voor MD. Dit is een aangepaste versie voor FSHD samengesteld door de experts die hebben meegewerkt aan deze brochure.

Literatuur

1. Anke Lanser (2015) FSHD in Beeld. Onmacht en veerkracht
2. American Academy of Neurology 2015. Summary of Evidence-based Guideline for patients and their families facioscapulohumeral muscular dystrophy, American Academy of Neurology, 2015
3. FSHDY Group. A prospective, quantitative study of the natural history of facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD): implication for therapeutic trials. *Neurology* 1997;48:38-46
4. IJspeert J, Janssen RMJ, Murgia A, Pisters MF, Cup EHC, Groothuis JT, Alfen N van. Efficacy of a combined physical and occupational therapy intervention in patients with subacute neuralgic amyotrophy: A pilot study. *NeuroRehabilitation*, vol. 33, iss. 4, (2013), pp. 657-665
5. Jensen MP, Hoffman AJ, Stoelb BL, Abresch RT, Carter GT, McDonald CM. Chronic pain in persons with myotonic dystrophy and facioscapulohumeral dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil* 2008;89: 320-3280
6. Kalkman JS, Schillings ML, van der Werf SP, et al. Experienced fatigue in facioscapulohumeral dystrophy, myotonic dystrophy, and HMSN-I. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2005;76(10): 1406-1409
7. Kalkman JS, Schillings ML, Zwarts MJ, van Engelen BG, Bleijenberg G. The development of a model of fatigue in neuromuscular disorders: a longitudinal study. *J Psychosom Res* 2007;62(5): 571-579
8. King 2009 - Physical Therapy & FSHD, Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy, A Guide for Patients & Physical Therapists, 2009
9. KNGF-richtlijn fysiotherapeutische dossiervoering 2016
10. KNGF-Standaard Beweeginterventie Chronische pijn 2014
11. NHG Facioscapulohumerale spierdystrofie (FSHD), Informatie voor de huisarts over FSHD 2015 (afgekort in de tekst in NHG FSHD 2015)
12. Stubgen 2008 Facioscapulohumeral muscular dystrophy: a radiologic and manometric study of the pharynx and esophagus
13. Van der Maarel SM, Frants RR. The D4Z4 repeat-mediated pathogenesis of facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Am J Hum Genet.* 2005 Mar; 76(3): 375-86. Review. PMID: 15674778
14. Van der Kooi EL et al. (2007) Effects of training and albuterol on pain and fatigue in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurol* 2V: 931-940
15. Voet, N., et al. (2014). "Both aerobic exercise training and cognitive behavior therapy reduce chronic fatigue in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy: A randomized controlled trial." *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine* 57: e96
16. Voet NB, van der Kooi EL, Riphagen I, et al. Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *Cochrane Database Syst Rev* 2013;(7): CD003907
17. Rijken NH, van Engelen BGM, de Rooy JC, Geurts ACH, Weerdesteyn V. (2014). "Trunk muscle involvement is most critical for the loss of balance control in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy." *Clin Biomech (Bristol, Avon)* 29(8): 855-860
18. Rijken NH, van Engelen BG, Weerdesteyn V, Geurts, AC. (2015) Clinical Functional Capacity Testing in Patients With Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy: Construct Validity and Interrater Reliability of Antigravity Tests
19. Tawil R, Kissel JT, Heatwole C, et al. Evidence-based guideline summary: evaluation, diagnosis, and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy: Report of the Guideline Development, Dissemination, and Implementation Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology.* 2015;85: 357-364
20. Tawil R, Van Der Maarel SM. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Muscle Nerve* 2006;34: 1-15
21. Tawil R, van der Maarel S, Padberg GB, van Engelen BGM, *Neuromuscular Disorders* 20 (2010) 471-475. 171st ENMC International Workshop: Standards of care and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy
22. Wilbers, R.R. Frants, van Engelen BGM, Padberg GW, van der Maarel SM (2010). "[Facioscapulohumeral muscular dystrophy]." *Ned Tijdschr Tandheelkd* 117(1): 11-14
23. Wohlgenuth M, de Swart BJM, Kalf JG, Joosten BM, Van der Vliet AM, Padberg GW 2006 Dysphagia in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurology*
24. WHO 2001 www.who.int/classifications/icf

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen Spierziekten Nederland en het Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF). Deze brochure maakt deel uit van een serie informatieve brochures voor fysiotherapeuten.

Deze uitgaven zijn te downloaden en te bestellen via www.spierziekten.nl.

Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een vereniging 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, maar ook voor patiënten.

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

Redactie

Mevrouw C. van Esch MSc, *medewerker kwaliteit van zorg Spierziekten Nederland*

Mevrouw dr. A.M.C. Horemans, *hoofd kwaliteit van zorg Spierziekten Nederland*

Mevrouw C. Verwer, *medewerker zorg Spierziekten Nederland*

Mevrouw D. de Groot, *Projectmedewerker Beleid & Ontwikkeling, Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie*

Mevrouw drs. M. van der Wurff, *medewerker communicatie Spierziekten Nederland*

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van dr. J.T. Groothuis, *revalidatiearts, Radboudumc*, dr. J.J. den Boer, D.M. Maas MSc en J. Ijspeert, MSc, *fysiotherapeuten afdeling revalidatie Radboudumc*, drs. S. Knuijt, dr. B.J.M. de Swart, J. Weikamp MA, *logopedisten Radboudumc*, prof. dr. G.W.A.M. Padberg, *emeritus hoogleraar Neurologie, Radboudumc*, dr. P.G. Erdmann, *fysiotherapeut Avans Hogeschool*, K. Pelger *kinderfysiotherapeut Mytylschool Gabriël en kerngroeplid*, F. de Ruiter, *fysiotherapeut Roessingh centrum voor revalidatie en kerngroeplid*, drs. R.O. van Vliet, *revalidatiearts Roessingh centrum voor revalidatie*, dr. N.B.M. Voet, *revalidatiearts Klimmendaal*, Anke Lanser, *patiënt-vertegenwoordiger*. De tekst is becommentarieerd door diverse patiënten.

Financiering

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

Baarn, 2017

SPIERZIEKTEN NEDERLAND

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

Uitgavenummer F007
Baarn, juni 2017