

Informatie voor de
huisarts over

Amyotrofische laterale sclerose en progressieve spinale musculaire atrofie





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

Aandachtspunten voor de begeleiding van patiënten met zeldzame neuromusculaire ziekten

De aandachtspunten gelden voor neuromusculaire ziekten in algemene zin. Afhankelijk van het ziektebeeld kunnen bepaalde punten minder van belang zijn. Dit overzicht is voortgekomen uit een meningsvormend onderzoek naar de informatiebehoefte van huisartsen op het gebied van neuromusculaire ziekten. In het onderzoek is gepeild wat de huisartsen als hun taak zien. Dit onderzoek is uitgevoerd in opdracht van het NHG en VSN (Vereniging Spierziekten Nederland)*.

Na het stellen van de diagnose

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

Bij voortschrijden van 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 patiënt, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Behandelend (of verwijzend) ingrijpen bij medische problemen waarbij geen extra risico's aanwezig zijn (voor zover dit met patiënt en specialist afgesproken beleid is).
- Kennis hebben van de effecten van de spierziekte op gewone aandoeningen zoals longontsteking, blaasontsteking, griep(vaccinatie).
- Bewust zijn van en betrokkenen attenderen op bij de huisarts bekende extra ziektegebonden risico's.
- Doorverwijzen naar juiste hulpverleners bij complicaties.
- Alert zijn op fysieke of emotionele uitputting van de naaste omgeving bij (zwaarder wordende) mantelzorgtaken.
- Anticiperen op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van diagnose en ziekte.
- Anticiperen op vragen rondom het levenseinde.
- Signaleren van deze niet-medische vragen en problemen.

Rondom het levenseinde

- Coördineren van zorg rond thuiswonende patiënten.
- Wensen rond levenseinde tijdig bespreken en alert zijn op mogelijke (latere) veranderingen hierin.
- Stervensbegeleiding.
- Verlenen van palliatieve zorg.
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte in deze fase met zich meebrengt.
- Beleid bespreken in geval van crisis.
- Bewust zijn van en betrokkenen attenderen op bij de huisarts bekende, extra ziektegebonden risico's (S.O.S.-bandje).
- Anticiperen op een eventuele opname in een geschikt ziekenhuis, mochten complicaties in de overlijdensfase opname noodzakelijk maken.
- Verlenen van nazorg aan nabestaanden.

* Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk', 2004. E. Eijssens

Amyotrofische laterale sclerose en progressieve spinale musculaire atrofie

Amyotrofische laterale sclerose (ALS) is een snel progressieve aandoening die gekenmerkt wordt door zwakte van de spieren. De eerste klacht kan zijn geleidelijk ontstane zwakte in een arm of been of moeite met spreken en/of slikken. De ziekte wordt veroorzaakt door aantasting van de piramidebaan (het centraal motorisch neuron) en de motorische voorhoorncellen in het ruggenmerg (perifeer motorisch neuron). Aantasting van het centraal motorisch neuron leidt tot spasticiteit, aantasting van het perifeer motorisch neuron leidt tot zwakte, atrofie en fasciculaties. In gemiddeld drie jaar leidt de progressieve spierzwakte tot de dood, meestal door een verminderde ademhaling; beademing kan de levensduur verlengen. Bij progressieve spinale musculaire (spier)atrofie (PSMA) is er alleen sprake van uitval van het perifeer motorisch neuron maar niet van het centraal motorisch neuron. Er bestaan verschillende vormen van progressieve spinale spieratrofie, de snel progressieve vorm is wat beloop betreft vergelijkbaar met ALS.

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- Prevalentie ALS: 4-6/100.000, incidentie: 2-3/100.000 per jaar.
- ALS komt voor op elke volwassen leeftijd, maar de meeste mensen zijn tussen de veertig en zestig jaar.
- In Nederland komen er 320-480 nieuwe patiënten met ALS per jaar bij. Een huisarts met een normpraktijk van 2350 patiënten die 30 jaar werkt ziet gemiddeld 2 patiënten met ALS.
- PSMA komt minder vaak voor dan ALS. Het aantal patiënten in Nederland ligt tussen de 100 en 200. Door nieuwe inzichten wordt PSMA de laatste jaren vaker gediagnosticeerd.

Erfelijkheid

- Familiaire ALS (FALS). In ongeveer 5 tot 10% blijkt ALS familiair voor te komen. FALS erft bijna altijd autosomaal dominant over. Binnen een familie kan zowel ALS als PSMA voorkomen.
- Sporadische ALS (90-95%). Meestal zal de huisarts met deze vorm te maken krijgen. De oorzaak van de sporadische vorm van ALS is onbekend en wordt verondersteld niet erfelijk te zijn.

Indeling van ALS naar debuutsymptomen

- Bulbaire ALS. De klinische verschijnselen worden bij deze variant verklaard door uitval van de motorische hersenzenuwen in de hersenstam (bulbus). De belangrijkste

verschijnselen zijn spraak- en slikstoornissen. Vaak zijn er ook pseudobulbaire verschijnselen zoals dwanglachen en dwanghuilen. Na verloop van tijd ontstaat er ook zwakte in de armen of benen.

- Spinale ALS. Dit type kenmerkt zich doordat de eerste verschijnselen in de armen of benen beginnen of - heel zelden - in het rompgebied waardoor ademhalingsinsufficiëntie het eerste verschijnsel is. In een later stadium kunnen ook bulbaire klachten optreden.

Varianten van PSMA

- PSMA kent een snel progressieve en een langzaam progressieve variant.

Op ALS en PSMA lijkende aandoening

- Primaire laterale sclerose. Bij PLS is er uitval van het centraal motorisch neuron zonder uitval van het perifeer motorisch neuron. Hierdoor ontstaat met name spasticiteit zonder atrofie of veel zwakte. PLS heeft een veel langzamer beloop dan ALS. Na vele jaren kan PLS overgaan in ALS en kan het beloop sneller gaan.

Beloop

- Zonder beademing leidt ALS in gemiddeld 3 jaar tot de dood. De primaire doodsoorzaak is meestal ademhalingsinsufficiëntie ten gevolge van spierzwakte in de rugspieren of pneumonie.

Ongeveer 20% van de patiënten leeft langer dan 5 jaar na de eerste ziekteverschijnselen en een klein percentage leeft langer dan 10 jaar.

- De snel progressieve vorm van PSMA is wat beloop betreft vergelijkbaar met ALS. De langzame variant kan jaren stabiel zijn en beperkt blijven tot een ledemaat.

Diagnose

- De diagnose ALS wordt door de neuroloog gesteld. De diagnose ALS berust op het klinisch beeld en wordt ondersteund door het EMG. Ter uitsluiting van andere ziektebeelden worden vaak aanvullend bloedonderzoek en

beeldvorming verricht. Bij patiënten met ALS in de familie wordt DNA-onderzoek gedaan. In de meeste gevallen is het afwijkend gen echter onbekend.

- De neuroloog stelt de diagnose PSMA. Bij een deel van de mensen met PSMA ontwikkelt de ziekte zich in de loop van de tijd tot ALS.
- Het onderscheid tussen de snelle en langzame vorm van PSMA kan gemaakt worden door herhaald neurologisch onderzoek en regelmatige longfunctiemetingen. Als de longfunctie gedurende maanden (of jaren) min of meer stabiel blijft, is er waarschijnlijk sprake van de langzame variant.

SYMPTOMEN

Symptomen in de bulbaire regio

- **Verslikken.** Patiënten krijgen moeite met slikken en verslikken zich regelmatig. Hierdoor ontstaat het gevaar van gewichtsverlies en (aspiratie)pneumonie.
- **Speekselvloed.** Slikstoornissen kunnen tot overmatige speekselvloed leiden, hetgeen vaak als een sociale handicap wordt ervaren.
- **Spraakstoornissen.** Spraakstoornissen maken het verbaal communiceren moeizaam en in een later stadium van de ziekte vaak onmogelijk.
- **Dwanghuilen en dwanglachen.** Dwanghuilen komt het meeste voor. Het houdt in dat mensen ongecontroleerd, uitgelokt door geringe emoties, moeten huilen. Ook dwanglachen en overmatig gapen komen voor.

Ademhalingszwakte

- **Kortademigheid.** Door zwakte van de lange rugspieren ontstaan op termijn bij alle patiënten kortademigheid. Deze klachten treden in eerste instantie op bij inspanning of bij plat liggen in bed en nemen geleidelijk aan toe. Kortademigheid kan plotseling worden versterkt door een pneumonie of slijmobstructie.
- **Nachtelijke ademhalingsproblemen.** Nachtelijke ademhalingsproblemen, ook nachtelijke hypoventilatie genoemd, leiden vaak tot slaapstoornissen. Door koolzuur stapeling klagen sommige patiënten over ochtendhoofdpijn. Andere symptomen van nachtelijke hypoventilatie zijn vermoeidheid met overmatige slaperigheid overdag, verminderde eetlust, sufheid en onrustig slapen.

Overige symptomen

- **Spierkrampen.** Spierkrampen kunnen in ongebruikelijke spiergroepen voorkomen bijvoorbeeld in de tong, de spieren van de mondbodem en in de hand-, voet- en kuitmusculatuur. De krampen worden vaak uitgelokt door geringe bewegingen. Ze treden vaak 's nachts op.
- **Fasciculaties.** Dit zijn verspringende beweginkjes in de spieren die in het algemeen niet pijnlijk zijn maar wel als hinderlijk worden ervaren. Fasciculaties nemen toe na inspanning.
- **Spasticiteit.** Spasticiteit en uitgesproken stijfheid van de spieren komen alleen bij ALS voor. Deze symptomen worden nooit gezien bij PSMA.
- **Spierzwakte.** Spierzwakte en atrofie kunnen zeer lokaal of meer globaal ontstaan. De bekkenbodemspieren en de uitwendige oogspieren blijven gespaard.
- **Pijn.** Door immobiliteit en instabiliteit kunnen spierpijn en gewrichtspijn ontstaan. Bij een bedlegerige patiënt kan decubitus ontstaan.
- **Obstipatie.** Door verminderde vochtinname, verminderd bewegen, veranderde voeding- en vochtinname en medicatie (morfine bij pijnklachten en dyspneu, amitriptyline bij pseudobulbaire klachten en depressie) kan obstipatie ontstaan.
- **Oedeem.** Oedeem ontstaat met name bij zwakte aan de onderste extremiteiten. Oedeem kan ontstaan door verlies van de functie van de spierpomp.
- **Angst.** De prognose en de lichamelijke gewaarwording van kortademigheid kunnen leiden tot angst en depressie. Angst kan ook een symptoom zijn van nachtelijke hypoventilatie.

ALS en PSMA

De behandeling van ALS en PSMA is er vooral op gericht de klachten waar mogelijk te beperken en de patiënt in staat te stellen zo goed mogelijk te functioneren. Het beleid voor ALS kan in grote lijnen ook gevolgd worden voor PSMA.

Multidisciplinair beleid

- **Coördinerend arts.** De taakverdeling van de diverse artsen (huisarts, neuroloog, in ALS gespecialiseerde revalidatiearts) verschilt per fase in het ziekteproces. Drie fasen kunnen onderscheiden worden: diagnostische fase, fase van toenemende beperkingen en terminale fase.
- **ALS-gespecialiseerde revalidatiearts.** Centraal in de zorg staat de revalidatiearts, bij voorkeur een in ALS gespecialiseerde revalidatiearts samen met zijn multidisciplinair ALS-team (zie bijlage adressen). De coördinatie van zorg ligt vrij snel na het stellen van de diagnose in handen van deze revalidatiearts. Zolang de patiënt naar de revalidatieinstelling kan komen, behoudt de revalidatiearts de coördinatie. In de terminale fase heeft de huisarts een centrale rol, hierin bijgestaan door de revalidatiearts.
- **ALS-Centrum Nederland.** Het ALS-Centrum Nederland is een landelijk kenniscentrum voor ALS dat onder meer de mogelijkheid biedt van een second opinion en behandeling aan patiënten met ALS (zie bijlage adressen). Tevens kunnen artsen uit heel Nederland hier terecht voor informatie en ondersteuning, onder andere door middel van een interactieve website (www.alscentrum.nl). Het ALS-Centrum werkt nauw samen met de in ALS gespecialiseerde revalidatieteams.
- **PSMA.** Voor goede zorg en begeleiding van PSMA kan een beroep gedaan worden op de hierboven vermelde ALS-teams.

Diagnostische fase

- **Verwerking diagnose.** De huisarts ondersteunt de patiënt en gezinsgenoten bij het verwerken van de diagnose. In overleg met de andere behandelaars [neuroloog, (ALS-gespecialiseerd) revalidatiearts (zie bijlage adressen)] kan voor aanvullende ondersteuning gezorgd worden.
- **Second opinion.** Eventueel verwijst de huisarts of de neuroloog de patiënt door voor een second opinion naar één van de neuromusculaire diagnostische centra in de academische ziekenhuizen of naar het ALS-Centrum Nederland (zie bijlage adressen).
- **Follow up.** Na het stellen van de diagnose verwijst de neuroloog de patiënt door naar een revalidatiecentrum bij voorkeur een met ervaring op het gebied van ALS (zie bijlage adressen). Zo nodig kan ook de huisarts verwijzen.
- **Medicamenteuze behandeling ALS: Riluzole.** In veel gevallen zal de neuroloog starten met Riluzole (Rilutek)

tweemaal daags 1 tablet van 50 mg. Goed uitgevoerde internationale trials hebben aangetoond dat Riluzole leidt tot levensverlenging van gemiddeld drie tot zes maanden. (Er zijn aanwijzingen dat Riluzole de overdracht van glutamaat van pre- naar postsynaptisch in synapsen op motorische neuronen remt.)

Riluzole kan bij slikstoornissen fijn gemalen worden en zowel oraal worden toegediend als via de PEG-katheter. Riluzole kan leiden tot – meestal niet ernstige – klachten over misselijkheid en asthenie en heeft enig effect op de leverfuncties [alanineaminotransferase (ALAT) in serum]. Deze bijwerkingen treden meestal op in de eerste maand, waarna ze geleidelijk minder worden. Bij ernstige bijwerkingen kan de behandeling gestaakt of gehalveerd worden. Riluzole kan bij uitzondering granulocytopenie veroorzaken (3/5000 patiënten).

- **Medicamenteuze behandeling PSMA: Riluzole.** De werking van Riluzole is nooit goed onderzocht bij PSMA-patiënten maar vanwege de overeenkomsten tussen ALS en PSMA wordt het ook aan hen voorgeschreven.

Fase van toenemende beperkingen

Deze fase kenmerkt zich door progressie van de spierzwakte.

- **Zorgcoördinatie.** De coördinatie is in handen van de bij voorkeur in ALS gespecialiseerde revalidatiearts (zie bijlage adressen). Ook de neuroloog is betrokken bij deze fase. De huisarts houdt contact met beide collegae.
- **ALS-teams.** De revalidatiearts wordt ondersteund door een multidisciplinair team bestaande uit tenminste de volgende disciplines: de ergotherapeut, diëtist, logopedist, fysiotherapeut, maatschappelijk werker en psycholoog.
- **Beademing, gastrostomie en wilsbeschikking.** De behandelaars (revalidatiearts, neuroloog en huisarts) maken onderling afspraken over wie de onderwerpen beademing, gastrostomie, wilsbeschikking en eventuele wens tot euthanasie bespreekt. Gezien de progressie van de ziekte en de te verwachten communicatieproblemen door spraakstoornissen dient dit tijdig te gebeuren. In de praktijk betekent dat vaak zodra de patiënt het emotioneel aankan en voordat het communiceren moeilijk wordt. Het verdient aanbeveling om de patiënt - zodra zijn vitale longcapaciteit onder de 80% daalt - via de revalidatiearts te laten verwijzen naar het Centrum voor Thuisbeademing om tijdig te worden voorgelicht over de mogelijkheden van beademing (zie bijlage adressen). Het is van groot belang de afspraken over beleid ten aanzien van beademing in acute situaties en bij progressie van de ziekte schriftelijk vast te leggen in verband met de mogelijk afnemende communicatieve vaardigheden van de patiënt. Bij voorkeur worden beslissingen over behandeling van longontsteking en behandeling van ademhalingszwakte vastgelegd in een wilsbeschikking.

- **Speekselvloed.** Hinderlijke speekselproductie kan geremd worden via medicamenteuze behandeling (meestal amitriptyline), injectie met botulinetoxine of bestraling.
- **Bespreken terminaal behandelplan.** Aan de patiënt kan de mogelijkheid geboden worden om te spreken over de plaats waar hij/zij wil sterven en over de mogelijkheid van euthanasie. Indien de behandelaar dit onderwerp zelf niet wil bespreken, verwijst deze naar een collega.
- **Overbelasting mantelzorg.** De huisarts let op signalen die wijzen op een te grote belasting van de mantelzorg. Wanneer nodig bespreekt de huisarts de mogelijkheid van dagbehandeling, (tijdelijke) opname in een verpleeghuis of opname in een hospice, eventueel in overleg met de revalidatiearts.
- **Thuiszorg.** Door de toenemende zorgzwaarte is het inschakelen van thuiszorg op een gegeven moment noodzakelijk. Dit kan voor zowel de patiënt als de partner een moeilijk besluit zijn. Thuiszorgmedewerkers hebben vaak weinig kennis over en ervaring met ALS. Er is een thuiszorginformatiepakket beschikbaar: *Zo regelt u goede thuiszorg* (www.vsn2.nl/thuiszorg). Dit pakket bevat onder meer achtergrondinformatie over ALS(-zorg) en is bestemd voor CIZ en thuiszorgmedewerkers. Het pakket bevat ook een handleiding voor het aanvragen van een indicatie en een contactlijst van hulpverleners.

In de loop van de fase van toenemende beperkingen zijn er twee onderwerpen die speciale aandacht behoeven:

Percutane endoscopische gastrostomie (PEG-katheter)

- **Tijdstip plaatsing katheter.** Door slikstoornissen en afbraak van spierweefsel krijgen nagenoeg alle patiënten uiteindelijk te maken met gewichtsverlies. Wanneer patiënten last krijgen van slikstoornissen (met name verslikken) is plaatsing van een PEG-katheter geïndiceerd om ondervoeding en aspiratiepneumonie zoveel mogelijk te voorkomen.
- **Plaatsing katheter.** Een PEG-katheter verdient de voorkeur boven een neussonde. Een PEG-katheter wordt door de maag-darm-leverarts onder lokale verdoving via de buikwand in de maag gebracht. In verband met het risico van complicaties moet de plaatsing van de PEG-katheter plaatsvinden voordat de longfunctie minder dan 50% van de voorspelde waarde is. Het is wenselijk de PEG-katheter zonder sedatie te plaatsen als er sprake is van een verminderd ademhalingsvermogen. Bij onvoldoende respiratoire reserve bestaat in een aantal centra de mogelijkheid een PRG-katheter (Percutane Radiologische Gastrostomie) te plaatsen.
- **Voeding.** Via de katheter kunnen vloeibare voeding (of sondevoeding) en medicijnen rechtstreeks in de maag worden gebracht. Hierdoor verbetert veelal de kwaliteit van leven en de levensduur. Sociaal mee-eten blijft mogelijk

zolang de slikfunctie dit toestaat.

- **Verstopte katheter.** Wanneer de katheter verstopt is, kan deze krachtig worden doorgespoten met water in een kleine spuit. Lukt dat niet, dan met basische vloeistof (bijvoorbeeld natriumbicarbonaat) of eiwitsplitsend middel (bijvoorbeeld Fluimucil). Daarna weer krachtig doorspuiten met een kleine spuit. Indien het niet lukt, na enkele uren nogmaals proberen. Indien het niet lukt de sonde door te spuiten kan, in overleg met de gastro-enteroloog, besproken worden wat de meest geschikte oplossing is, gerelateerd aan de situatie van de patiënt.
- **Uitgevallen katheter.** Als de katheter uitvalt moet de maag-darm-leverarts met spoed worden gewaarschuwd omdat de fistel zich binnen zes uur kan sluiten. In de fistel kan tijdelijk een andere katheter, bij voorbeeld een reservekatheter of urinekatheter, geplaatst worden door de huisarts of thuiszorg om het dichtgroeien te voorkomen.

Beademing

Ter behandeling van hypoventilatie kan gebruik worden gemaakt van niet-invasieve beademing door middel van een mondneuskapje (NPPV: non invasive positive pressure ventilation) of van invasieve beademing door middel van een tracheostoma (TPPV: tracheal positive pressure ventilation). Beademing moet worden ingesteld en begeleid door een arts van het Centrum voor Thuisbeademing (zie bijlage adressen).

- **Niet-invasieve beademing.** Nachtelijke niet-invasieve beademing vermindert mogelijk de nachtelijke onrust, ochtendhoofdpijn en andere symptomen van nachtelijke hypoventilatie en verbetert daarmee de kwaliteit van leven overdag. De levensduur wordt in geringe mate verlengd (Bourke, 2006). Na verloop van tijd ontstaat ook overdag ademhalingsinsufficiëntie, waardoor de behoefte ontstaat ook overdag te beademen. Niet-invasieve beademing (maskerbeademing 's nachts en beademing met mondstuk overdag) kan tegenwoordig 24 uur worden gebruikt. Veel voorkomende bijwerkingen zijn conjunctivitis, ulceraties van de huid van de neusrug en een opgeblazen maag met emesis.
- **Invasieve beademing.** Bij beademing langer dan 17 uur per etmaal komt men voor de keuze te staan om over te gaan op chronische invasieve beademing. Over invasieve beademing wordt vroeg in het beloop informatie gegeven door een Centrum voor Thuisbeademing (CTB). Mensen moeten een weloverwogen keuze kunnen maken.
- **Ja-mits-beleid bij chronische invasieve beademing.** De meeste patiënten met ALS in Nederland kiezen niet voor invasieve beademing. De Centra voor Thuisbeademing in Nederland zijn zeer terughoudend in het adviseren van invasieve chronische beademing bij zeer snel progressieve aandoeningen. Bij de afweging spelen de persoonlijke omstandigheden en de motivatie van de patiënt en de

omgeving mee. Het onderwerp 'beademing' behoort tijdig met de patiënt en zijn naasten te worden besproken. Een verwijzing naar een CTB vroeg in het beloop van de ziekte wordt aanbevolen. De huisarts moet op de hoogte zijn van de keuze van de patiënt waar het beademing betreft.

- **Morele dilemma's.** Chronische invasieve beademing leidt soms tot morele dilemma's voor de behandelaar en de naasten van de patiënt. De mogelijkheden tot communicatie van de patiënt nemen af en worden na verloop van tijd nagenoeg onmogelijk. Wanneer de patiënt zijn eventuele wens te sterven niet meer kan uiten, komen de mantelzorgers en artsen voor een moeilijke keuze te staan. Dit kan voorkomen worden door dit tijdig met de mensen te bespreken en een wilsbeschikking te maken.
- **Centrum voor Thuisbeademing.** Voorlichting over en de instelling op beademing wordt verzorgd door het Centrum voor Thuisbeademing (CTB) (zie bijlage adressen). Chronische invasieve beademing bij ALS kan in uitzonderingsgevallen thuis, in een verpleeghuis (met 24-uurszorg) of tijdelijk op de intensive care geschieden. Meestal zal opname in een verpleeghuis - vanwege het toenemende beslag dat de patiënt legt op het leven van zijn mantelzorger - na verloop van tijd noodzakelijk zijn.

Terminale fase

De meeste patiënten sterven thuis. De huisarts speelt dan een centrale rol in de terminale begeleiding. Bij opname in een verpleeghuis is deze rol voor de verpleeghuisarts weggelegd. In deze laatste levensfase wordt ook regelmatig gebruik gemaakt van verzorging in een hospice. Overleg met de revalidatiearts of het ALS-Centrum Nederland en, bij beademing, met het CTB is ook in deze fase mogelijk (zie bijlage adressen). Bij een wens tot stoppen of afbouwen van de beademing wordt overleg met het CTB geadviseerd. Het CTB geeft adviezen over de wijze waarop kan worden afgebouwd en over aanvullende medicatie ter behandeling van symptomen van verminderde ademhaling.

- **Symptoombehandeling.** In deze fase is levensverlenging ondergeschikt aan symptoombehandeling. Rusteloosheid, angst, pijn en dyspneu zijn de klachten die in de laatste fase de meeste aandacht vragen. In de meeste gevallen is het mogelijk ernstige, symptomatische kortademigheid te voorkomen door medicamenteuze behandeling (tabel 1). Het is wenselijk noodmedicatie (zie tabel 1) voor acute benauwdheid bij de patiënt thuis klaar te leggen. Naast de medicamenteuze behandeling is de aanwezigheid van een naaste en een veilige omgeving van groot belang. Uiteindelijk sterven de meeste patiënten door respiratoire insufficiëntie.
- **Euthanasie of hulp bij zelfdoding/palliatieve sedatie.** In Nederland kiest ongeveer 20% van de patiënten

voor euthanasie of hulp bij zelfdoding. Eén van de redenen hiertoe te besluiten is de angst om te stikken. Uit onderzoek blijkt dat stikken zeer zelden voorkomt. Palliatieve sedatie komt bij ongeveer 15% voor.

- **Kortademigheid.** Het is belangrijk dat er afspraken over de behandeling van kortademigheid zijn. De huisarts bespreekt met de patiënt en familie hoe kortademigheid behandeld kan worden, zowel kortademigheid die acuut ontstaat door een pneumonie als kortademigheid die kan ontstaan door verminderde respiratoire reserve (zie tabel 1). De huisarts bespreekt ook het eventueel afbouwen of stoppen van de beademing.
- **Beademing.** Wanneer de patiënt voor invasieve of niet-invasieve beademing heeft gekozen, is het Centrum voor Thuisbeademing (CTB) de eerst verantwoordelijke bij problemen met de beademing. In geval van beademingsproblemen kan de patiënt de hulp van de beademingsarts invoeren. Voor het beëindigen van de beademing wordt overleg met het CTB geadviseerd. De huisarts heeft daarin een beperkte taak. Ook bij opname in een verpleeghuis blijft het CTB zorg dragen voor de beademing. In de terminale fase zal door de patiënt of de naasten van de patiënt, wanneer deze er niet meer toe in staat is, besloten kunnen worden de beademing te beëindigen. Het stoppen van de beademing moet samengaan met een medicamenteuze behandeling van de kortademigheid (zie tabel 1). Hierover kan ook overlegd worden met het Centrum voor Thuisbeademing (zie bijlage adressen).
- **Huisartsenpost.** De huisarts zorgt voor overdracht van de gegevens van de patiënt aan de huisartsenpost.
- **Indicatie palliatief terminale zorg (PTZ).** Voor patiënten die in de terminale fase zijn (levensverwachting korter dan drie maanden) kan palliatief terminale zorg geïndiceerd worden door het Centrum Indicatiestelling Zorg (CIZ). De voorwaarden waaronder de indicatie PTZ aangevraagd kan worden staan beschreven in de CIZ-indicatiewijzer (zie www.ciz.nl).

AANDACHTSPUNTEN

- **Angst om te stikken.** De angst om te stikken is een verontrustende gedachte voor iedereen die met kortademigheid te maken heeft en zeker voor ALS-patiënten. Het is van groot belang de patiënt en diens naasten erover te informeren dat er voorafgaande aan het sterven zelden of nooit sprake is van een gevoel van verstikking omdat het bewustzijn dan al verlaagd is door koolzuurstapeling. Ook moet worden gewezen op mogelijkheden tot symptomatische behandeling van kortademigheid.

- **Vroegtijdig beleid bespreken.** In verband met de snelle progressie van ALS (en soms ook van PSMA) en de te verwachten communicatieproblemen verdient het aanbeveling het beleid in een vroeg stadium met de patiënt te bespreken. Met name waar en hoe de eindfase doorgemaakt zal worden en of beademd moet worden.
- **Plotselinge ademnood.** Plotselinge ademnood berust vaak op een pneumonie. Wanneer ingestuurd wordt naar het ziekenhuis is goede communicatie over de wensen van de patiënt omtrent beademing van belang. Op de S.E.H. is men er toe geneigd endotracheaal te intuberen, hetgeen vaak uitmondt op invasieve beademing (TPPV).
- **Actuele informatie.** Voor de meest actuele informatie over medicatie en behandelbeleid zie www.als-centrum.nl.

Tabel 1: Behandeladviezen bij kortademigheid bij ALS/PSMA

Behandeladviezen bij kortademigheid zonder beademing

Snel verergerend

- 1 In geval van angst: oxazepam 10-50 mg, oraal of via PEG, of lorazepam 0,5-2,5 mg onder de tong. Zo nodig door mantelzorger toe te dienen, na telefonisch overleg met de huisarts en in afwachting van zijn komst.
- 2 Morfine 2,5-10 mg s.c. of i.v., zo nodig na 4-8 uren herhalen*.
- 3 Bij onvoldoende effect van bovengenoemde maatregelen: sedatie overwegen. (Zie Richtlijn Palliatieve sedatie.)

Geleidelijk verergerend

- 1 Bij niet ernstige kortademigheid: beginnen met 2 dd 10 mg slow release morfine oraal of met 6 dd 5 mg morfinedrank via PEG. Zo nodig kan de dosering worden verhoogd tot het gewenste effect is bereikt.
- 2 Een toedieningsalternatief is morfine, s.c. of i.v. iedere 4 uur 2,5 mg.* Al deze doseringen kunnen zo nodig worden verhoogd tot het gewenste effect is bereikt.
- 3 Bij cyanose of aangetoonde hypoxie 0,5-1,0 liter zuurstof per minuut via een zuurstofbril.

Behandeladviezen bij kortademigheid met beademing

Overleg zo mogelijk in alle gevallen met de dienstdoende arts van het Centrum voor Thuisbeademing.

Noodmedicatie op voorraad thuis, indien gewenst

5 tabletten oxazepam 10 mg
 Morfine 2,5 of 10 mg voor subcutane toediening
 Beschikbaarheid van zuurstof

* Morfine altijd combineren met een laxans

CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **Diagnostiek**

Neuromusculaire diagnostische centra*. Deze diagnostische centra in academische ziekenhuizen beschikken over actuele kennis op het gebied van neuromusculaire ziekten. Men kan hier terecht voor het stellen van een diagnose of voor een second opinion.

- **Het ALS-Centrum Nederland**

Het ALS-Centrum Nederland is een kenniscentrum op het gebied van amyotrofische laterale sclerose (ALS). Het is gevestigd in het Universitair Medisch Centrum Utrecht (UMCU), het UMC St Radboud Nijmegen en het Academisch Medisch Centrum Amsterdam (AMC). Het centrum is onderdeel van de polikliniek neuromusculaire ziekten van deze drie ziekenhuizen. Het ALS-Centrum biedt onder meer de mogelijkheid van een second opinion en behandeling aan patiënten met ALS. Tevens kunnen behandelaars en hulpverleners in heel Nederland hier terecht voor informatie en ondersteuning: www.als-centrum.nl.

- **In ALS gespecialiseerde behandeling en begeleiding**

Revalidatiecentra met ALS-ervaring*: in 2003 is er onder de revalidatieartsen in Nederland consensus bereikt over criteria waaraan revalidatieteams in ziekenhuizen en revalidatiecentra moeten voldoen om gespecialiseerd ALS-revalidatiebehandelteam te worden. Op dit moment zijn er meer dan 30 ALS-teams werkzaam verspreid over heel Nederland. Een in ALS gespecialiseerde revalidatiearts coördineert de zorg gegeven door het multidisciplinaire ALS-team, bestaande uit ten minste fysiotherapeut, ergotherapeut, logopedist, diëtist, maatschappelijk werker en/of psycholoog. Het revalidatieteam heeft de mogelijkheid tot het doen van huisbezoeken.

- **Ademhalingsondersteuning**

Centra voor thuisbeademing*.

- **Palliatieve zorg en consultatie**

Deze regionaal werkende teams van de Integrale Kankercentra zijn de gehele week 24 uur per dag telefonisch te bereiken (www.ikcnet.nl).

- **Patiëntenvereniging**

Vereniging Spierziekten Nederland: bij deze patiëntenorganisatie is veel kennis over neuromusculaire ziekten beschikbaar. De VSN biedt lotgenotencontact en informatie (zowel voor patiënten als voor hulpverleners). Ook kan de VSN advies geven over het zorgtraject en kent ze de in spierziekte gespecialiseerde (para)medici in Nederland. Zie voor onder andere adresgegevens pagina 9.

- **Achtergrondinformatie**

- Patiëntenbrochures: *ALS en PSMA, diagnose en behandeling*, 2010; *ALS en PSMA, omgaan met de ziekte*, 2010. Deze VSN-publicaties zijn te bestellen via de webwinkel op www.vsn.nl. VSN-leden kunnen de brochures downloaden via www.vsn.nl.
- ALS: *diagnostiek en behandeling*, 2008, Berg v.d. L.H. e.a. ALS-Centrum Nederland. Deze publicatie is te bestellen of te downloaden via www.als-centrum.nl/voor-hulpverleners/zakboek-als.
- Algemene website van de patiëntenvereniging met uitgebreidere informatie over spierziekten en links naar buitenlandse sites: www.vsn.nl.
- Website van samenwerkingsverband tussen neuromusculaire artsen/onderzoekers met o.a. informatie over lopende medicijntrials: www.isno.nl.
- Website van het ALS-Centrum Nederland met veel informatie voor artsen www.als-centrum.nl.

* Zie bijlage adressen of www.vsn.nl/hulpverleners

Literatuurlijst

- 1 Aboussan LS, Khan SU, Meeker DP. Effects of non-invasive ventilation on survival in amyotrophic lateral sclerosis. *Ann Intern Med* 1997; 127:450-3.
- 2 Berg LH van den, Berg JP van den, Jennekens FGI, Amyotrofe laterale sclerose. Begeleiding en behandeling. Maarssen: Elsevier Gezondheidszorg 2002.
- 3 Berg LH van den, Berg JP van den, Mathus-Vliegen EMH. De symptomatische behandeling van amyotrofe laterale sclerose. *Ned Tijdschr Geneeskd* 2004; 148(11)513-18.
- 4 Berg JP van den, Gorcum P van, Groot IJM de. Protocol voor de revalidatiegeneeskundige behandeling van mensen met amyotrofe laterale sclerose. Baarn: VSN 1999.
- 5 Bourke SC, Tomlinson M, Williams TL, Bullock RE, Shaw PJ, Gibson GJ. Effects of non-invasive ventilation on survival and quality of life in patients with amyotrophic lateral sclerosis: a randomised controlled trial. *Lancet Neurology* 2006;5(2):140-147.
- 6 Braun SR. Respiratory system in amyotrophic lateral sclerosis. *Neurol Clin* 1987; 5:9-31.
- 7 Ganzini L, Johnston WS, Silveira MJ. The final month in life in patients with ALS. *Neurology* 2002; 59:428-31 ALS, beademen of niet Ned. Tijdschr. Geneeskd. 2004; 148(11)509-13.
- 8 Lacomblez L, Bensimon G, Leigh PN, et al. Dose-ranging study of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet* 1996; 347:1425-31.
- 9 Lyall RA, Mozham J, Leigh N. Respiratory assessment of the ALS patient. In: Oliver D, Borasio GD, Walsh D, editors. Palliative care in amyotrophic lateral sclerosis. Oxford: Oxford university press; 2000 p43-6.
- 10 Mathus-Vliegen LM, Koning H. Percutaneous endoscopic gastrostomy and gastrojejunostomy: a critical reappraisal of patient selection, tube function and the feasibility of nutritional support during extended follow up. *Gastrointest Endosc* 1999;50:746-54.
- 11 Mathus-Vliegen EMH, Louwerse ES, Merkus W. Percutaneous endoscopic gastrostomy in patients with amyotrophic lateral sclerosis and impaired pulmonary function. *Gastrointest Endosc* 1994; 40:463-9.
- 12 Miller RG, Rosenberg JA, Gelinas DF. Practice parameter: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis (an evidence based review). *Muscle and nerve* 1999 8:1104-1118.
- 13 Veldink JH, Wokke JHJ, Wal G van der. Euthanasie en hulp bij zelfdoding bij patiënten met amyotrofe laterale sclerose in Nederland. *Ned Tijdschr Geneeskd* 2004; 148(11)525-30.
- 14 Protocol voor de revalidatiegeneeskundige behandeling van mensen met Amyotrofische Laterale Sclerose. Met bijdragen van Berg LH van den, Gorcum P van, Groot IJM de, Haelst JMPI van, Horemans AMC, Joha, D. Uitgever VSN 1999.

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Vereniging Spierziekten Nederland en het Nederlands Huisartsen Genootschap. Deze en andere brochures over neuromusculaire ziekten zijn te downloaden via www.vsn.nl/hulpverleners.

De 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.

VSN

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 Infolijn 0900 548 04 80 (op werkdagen van 9.00 tot 12.30 uur, € 0,15 p/m)

Het 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.

NHG

Postbus 3231

3502 GE UTRECHT

Telefoon 030 282 35 00

Fax 030 287 06 68

E-mail info@nhg.org

www.nhg.org

Redactie

Drs. P. Jansen, huisarts/wetenschappelijk medewerker sectie preventie & patiëntenvoorlichting NHG

Drs. E. van Uden, hoofd afdeling communicatie VSN

Mevrouw dr. A.M.C. Horemans, beleidsmedewerker VSN

Drs. W.B. Groen, arts-onderzoeker, auteur.

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van prof. dr. L.H. van den Berg, neuroloog; dr. J.P. van den Berg, revalidatiearts; H.W.J. Creemers, ergotherapeut; J.C. de Goeijen, nurse practitioner; drs. H.J. Grupsta, revalidatiearts; drs. M. Jacobs, huisarts; dr. H.J. Schelhaas, neuroloog.

De tekst is becommentarieerd door diverse huisartsen en patiënten.

Deze brochure kon worden gerealiseerd dankzij de financiële steun van het VSB-fonds en de Stichting RVVZ.

Tweede druk

Baarn, januari 2011

