



## Hereditaire spastische paraparese

### **Wat is hereditaire spastische paraparese?**

Hereditaire spastische paraparese is een erfelijke ziekte waarbij er in toenemende mate stijfheid en krachtverlies (spasticiteit) aan de benen optreedt.

### **Hoe wordt hereditaire spastische paraparese ook wel genoemd?**

Hereditaire spastische paraparese wordt ook wel erfelijke spastische parese genoemd. De term erfelijk is het Nederlandse woord voor hereditair, spastisch wijst op de stijfheid van de spieren en het krachtsverlies en paraparese is het medische woord voor problemen van beide benen. Een andere naam is de ziekte van Strümpell. Strümpell is een van de artsen die deze ziekte beschreven heeft.

### **Hoe vaak komt hereditaire spastische paraparese voor bij kinderen?**

Hereditaire spastische paraparese is een zeldzame ziekte en komt bij één op de 100.000 kinderen voor. Bij volwassenen komt hereditaire spastische paraparese bij drie op de 100.000 mensen voor.

Waarschijnlijk zijn veel kinderen en volwassenen met een lichte vorm van hereditaire spastische paraparese niet bekend bij de kinderneuroloog of neuroloog, waardoor de ziekte mogelijk nog iets vaker voorkomt.

### **Bij wie komt hereditaire spastische paraparese voor?**

Hereditaire spastische paraparese kan op elke leeftijd beginnen, zowel op de kinderleeftijd als op de volwassen leeftijd. De ziekte begint vaker op de volwassen leeftijd dan op de kinderleeftijd. Meestal beginnen de eerste klachten tussen de puberteit en de leeftijd van 30 jaar. Hereditaire spastische paraparese komt zowel bij jongens als bij meisjes voor.

### **Wat zijn de verschijnselen van Hereditaire spastische paraparese?**

#### *Grote variatie*

Er bestaat een grote variatie tussen de klachten van verschillende kinderen en volwassene met een hereditaire spastische paraparese. Sommige kinderen zijn ernstig aangedaan, andere kinderen zo weinig dat bij hen de diagnose niet eens gesteld is. De kenmerkende klachten van hereditaire spastische paraparese zijn stijfheid aan de benen, spierzwakte aan de benen en soms lichte gevoelsstoornissen aan de benen.

#### *Spasticiteit*

Kinderen met een hereditaire spastische paraparese krijgen in toenemende mate last van stijfheid van de spieren van de benen. Deze stijfheid van de spieren wordt spasticiteit genoemd. Door de spasticiteit kunnen de kinderen hun voeten niet goed van de grond optillen, hierdoor stoten ze met hun voeten overal tegen aan en vallen ze gemakkelijk. Het lopen gaat steeds minder soepel als gevolg van de stijfheid. De benen kunnen ook niet goed meer uit elkaar gedaan worden, waardoor het lopen ook bemoeilijkt wordt.

Tijdens het lopen kunnen de spieren als gevolg van de spasticiteit gaan trillen. Kinderen krijgen in toenemende mate problemen met het bewaren van het evenwicht tijdens het lopen. Zelden komen bij hereditaire spastische paraparese ook problemen aan de armen voor.

#### *Spierzwakte*

De spasticiteit van de spieren van de benen zorgt behalve voor de klachten van stijfheid, ook



voor krachtsverlies aan de benen. Kinderen zakken gemakkelijker door hun spieren heen. Eerst hebben ze problemen met het optillen van hun voeten, later krijgen ze problemen met het buigen van heupen. Klachten van de armen komen zelden voor.

## *Spierkrampen*

Kinderen met een hereditaire spastische paraparese krijgen gemakkelijk kramp in de spieren. Dit is vaak met name 's nachts erg hinderlijk en kan kinderen uit de slaap houden.

## *Gevoelsproblemen*

Een deel van de kinderen met een hereditaire spastische paraparese heeft een verminderd gevoel met name aan de voeten. Met name pijn en temperatuursverschillen worden minder goed gevoeld. Wondjes aan de voeten worden hierdoor moeilijker opgemerkt en kunnen daardoor ongemerkt groot worden en problemen veroorzaken.

## *Incontinentie*

Een deel van de kinderen met een hereditaire spastische paraparese krijgt last van incontinentie voor urine. Dit komt omdat de spieren van de blaaswand net als de spieren van de benen ook spastisch worden. Door de spasticiteit wordt de blaas als het ware veel te actief. De blaas wordt daardoor voortdurend leeggemaakt, waardoor kinderen steeds moeten plassen en dit maar moeilijk kunnen ophouden.

## *Vermoeidheid*

Kinderen met een hereditaire spastische paraparese hebben vaak last van vermoeidheid. De spasticiteit van de spieren en het bewust moeten lopen kosten veel energie.

## *Vergroeiingen*

Als gevolg van de spasticiteit zijn de spieren nooit meer helemaal ontspannen. Hierdoor staan de gewrichten vaak in een vaste stand waardoor vergroeiing van de gewrichten kan gaan optreden. Dit wordt het meest gezien aan de voeten, in de vorm van holvoeten. Maar ook vergroeiingen van enkel- knie of heupgewrichten kunnen voorkomen.

## *Hereditaire spastische paraparese-plus*

Bij een op de tien kinderen met een hereditaire spastische paraparese komen naast bovengenoemd klachten ook andere klachten voor zoals problemen met zien, problemen met horen, ontwikkelingsachterstand, forse balansstoornissen, problemen met slikken, problemen met praten of overtollige bewegingen van de armen of benen. Bij sommige kinderen komt een droge schilferende huid voor. Wanneer deze problemen aanwezig zijn wordt gesproken van een hereditaire spastische paraparese plus syndroom.

## **Waar wordt Hereditaire spastische paraparese door veroorzaakt?**

### *Erfelijke factor*

Hereditaire spastische paraparese is een erfelijke ziekte die wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal het DNA. Er zijn inmiddels al meer dan 20 verschillende foutjes in het erfelijk materiaal bekend die allemaal het ziektebeeld hereditaire spastische paraparese kunnen geven. Daarnaast zullen nog veel meer foutjes in het erfelijk materiaal bestaan die tot nu toe nog niet bekend zijn. De foutjes kunnen op verschillende chromosomen liggen. Van elk chromosoom heeft een kind er twee, een gekregen van de vader en een van de moeder. Er zijn vormen van hereditaire spastische paraparese waarbij een kind klachten krijgt wanneer een van de chromosomen een foutje bevat. Er zijn ook vormen van hereditaire spastische



paraparese waarbij kinderen pas klachten krijgen als beide chromosomen een foutje bevatten. Daarnaast bestaat er ook nog vorm waarbij jongentjes veel ergere klachten hebben dan meisjes, doordat het foutje op de zogenaamd geslachtschromosomen ligt.

### *Afsterven zenuwcellen*

Als gevolg van het foutje in het erfelijk materiaal verlopen bepaalde processen in de zenuwcellen niet goed. Met name zenuwcellen in het ruggenmerg zijn als gevolg van het foutje in het erfelijk materiaal gevoelig om in de problemen te komen. Geleidelijk aan zullen steeds meer zenuwcellen in het ruggenmerg afsterven. Door het afsterven van deze zenuwen zullen functies uitvallen wat de klachten van een hereditaire spastische paraparese gaat geven. De langste zenuwen zullen het eerst in de problemen komen. De langste zenuwen zijn de zenuwen die naar de voeten toe gaan. Vandaar dat de eerste klachten van een hereditaire spastische paraparese aan de voeten ontstaan.

## **Hoe wordt de diagnose Hereditaire spastische paraparese gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal en de bevindingen bij het lichamelijk onderzoek kan de diagnose hereditaire spastische paraparese al worden vermoed. Zeker wanneer er meerdere familieleden voorkomen die hereditaire spastische paraparese hebben. Er bestaan nog meer ziektes die een soortgelijk beeld als hereditaire spastische paraparese kunnen geven. Met onderzoek zal geprobeerd worden deze aandoeningen uit te sluiten en om hereditaire spastische paraparese aan te tonen.

### *MRI-scan*

Met behulp van een MRI-scan van de hersenen en van het ruggenmerg zullen afwijkingen aan het ruggenmerg en aan de hersenen die een soortgelijk beeld als een hereditaire spastische paraparese kunnen geven worden uitgesloten.

### *EP-onderzoek*

Met behulp van EP-onderzoek (Evoked Potentials) kunnen de zenuwbanen in het ruggenmerg worden doorgemeten. Met een MEP worden de banen door gemeten die zorgen voor beweging van de benen en met een SSEP worden de banen die het gevoel regelen doorgemeten. Bij een hereditaire spastische paraparese blijken de zenuwen in het ruggenmerg bij de MEP en bij de SSEP te langzaam te functioneren.

### *Spierzenuwonderzoek*

Wanneer er nog niet gedacht wordt aan hereditaire spastische paraparese wordt soms een spierzenuwonderzoek (EMG) uitgevoerd. Bij kinderen met hereditaire spastische paraparese worden meestal geen afwijkingen aan de zenuwen gevonden.

### *Bloedonderzoek*

Met behulp van bloedonderzoek zullen aandoeningen die een beeld kunnen geven wat veel lijkt op een hereditaire spastische paraparese worden uitgesloten, zo wordt er vaak gekeken naar tekorten aan bepaalde vitamines, naar het voorkomen van bepaalde infecties of naar het voorkomen van bepaalde stofwisselingsziekten.

### *Genetisch onderzoek*

Door middel van bloedonderzoek kan bij een klein deel van de kinderen met een hereditaire spastische paraparese het foutje in het erfelijk materiaal worden aangetoond. Waarschijnlijk



zullen in de toekomst bij een steeds groter deel van de kinderen met een hereditaire spastische paraparese de fout in het erfelijk materiaal kunnen worden opgespoord.

## **Hoe wordt hereditaire spastische paraparese behandeld?**

### *Geen genezing*

Er bestaat geen behandeling die hereditaire spastische paraparese kan genezen. De behandeling is erop gericht om zo min mogelijk last te hebben van de symptomen en zo goed mogelijk te kunnen omgaan met de symptomen.

### *Fysiotherapie*

Met behulp van een fysiotherapeut kunnen de spieren in een zo goed mogelijk conditie worden gehouden. Ook kan een zo min mogelijk belastend looppatroon worden aangeleerd waardoor problemen als spierkrampen zo veel mogelijk voorkomen kunnen worden.

### *Spasticiteit*

Met behulp van medicijnen kan geprobeerd worden om de spasticiteit van de benen te verminderen. Nadeel van al deze medicijnen is vaak dat ze de spierzwakte verergeren. Veel gebruikte medicijnen zijn baclofen (Lioresal®) en dantroleen (Dantrium®). Baclofen kan ook in de vorm van een baclofenpomp worden toegediend. Daarnaast kunnen injecties met botulinetoxine in een spastische spier de spasticiteit voor een aantal maanden verminderen. Ook voor incontinentie als gevolg van een spastische blaas bestaan medicijnen die er voor zorgen dat de spieren van de blaas minder spastisch reageren. Een veel gebruikt medicijn is oxybutinine (Dridase®)

### *Ergotherapeut*

De ergotherapeut kan adviezen geven hoe allerlei dagelijkse bezigheden zoals aankleden en naar school gaan zo makkelijk mogelijk kunnen verlopen. De ergotherapeut kan adviezen geven hoe deze handelingen uit te voeren. Ook weet de ergotherapeut wat voor hulpmiddelen er bestaan of lopen of verplaatsen makkelijker te maken.

### *Revalidatiearts*

De revalidatiearts coördineert de verschillende therapievormen en kan adviezen geven over school en hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld steunzolen, spalken, krukken of een rolstoel.

### *Begeleiding*

Kinderen en ouders met hereditaire spastische paraparese hebben vaak behoefte aan begeleiding. Lotgenotencontact met andere ouders en kinderen kan hen daar bij helpen, via de het kopje contact met andere ouders van deze kinderneurologie.eu pagina of via de patiëntenvereniging voor spierziekten kunnen zij in contact komen met lotgenoten. Ook maatschappelijk werkende of een psycholoog kan helpen bij het verwerken van het hebben van hereditaire spastische paraparese en dit een plaatsje in het leven te geven.

## **Wat betekent Hereditaire spastische paraparese voor de toekomst?**

### *Geleidelijk toename spierzwakte en spierstijfheid*

Bij kinderen met hereditaire spastische paraparese neemt de spierzwakte geleidelijk aan toe. Bij sommige kinderen gaat dit sneller dan bij andere kinderen, meestal is het tempo vrij langzaam. Bij kinderen die de eerste klachten op jonge leeftijd kregen, verloopt de ziekte meestal ernstiger dan bij kinderen die de ziekte op latere leeftijd pas hebben gekregen.



Bij kinderen die de eerste klachten al op jonge leeftijd hebben gekregen kunnen de klachten na de puberteit min of meer stabiel blijven.

Een deel van de kinderen zal hun hele leven in staat blijven om met hulpmiddelen zelfstandig te lopen, een ander deel van de kinderen zal uiteindelijk een rolstoel nodig hebben om zich te verplaatsen.

### *Levensverwachting*

De meeste kinderen met een hereditaire spastische paraparese hebben een normale levensverwachting. Bij kinderen met een ernstige vorm van hereditaire spastische paraparese is de levensverwachting afhankelijk van het optreden van complicaties.

### **Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans op het krijgen van Hereditaire spastische paraparese?**

Hereditaire spastische paraparese is een erfelijke ziekte. Dat betekent dat broertjes en zusjes van kinderen met Hereditaire spastische paraparese een verhoogde kans hebben om deze ziekte te krijgen. Er zijn verschillende manieren waarop hereditaire spastische paraparese over kan erven, elk met hun eigen herhalingskans variërend tussen de 25 en 50%.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Wanneer bekend is welk foutje in het erfelijk materiaal in de familie voorkomt dan kan tijdens de zwangerschap met behulp van een vlokkentest gekeken worden of dit kindje hereditaire spastische paraparese zal hebben. Meestal zal hier alleen behoefte toe bestaan wanneer een ander kind in de familie een ernstige vorm van hereditaire spastische paraparese heeft. De ernst van de klachten binnen een familie kan overigens erg variëren.

### **Links en verwijzingen**

[www.vsn.nl](http://www.vsn.nl)

### **Referenties**

1. Bruyn RP, Frants RR. Van gen naar ziekte: spastine en hereditaire spastische paraparese Ned Tijdschr Geneeskd. 2004;148:179-81.
2. Fortini D, Cricchi F, Di Fabio R, Damiano M, Comanducci G, Benedetti L, Valoppi M, Grieco GS, D'Eugenio O, Celato A, Santorelli F, Casali C, Amabile GA, Pierelli F. Current insights into familial spastic paraparesis: new advances in an old disease. *Funct Neurol*. 2003;18:43-9.

Laatst bijgewerkt: 22 augustus 2007

Auteur : JH Schieving