

Informatie voor de  
huisarts over

## Amyotrofische laterale sclerose en progressieve spinale musculaire atrofie



# Aandachtspunten voor de begeleiding van patiënten met zeldzame neuromusculaire ziekten

---

Verschillende van de hieronder genoemde aandachtspunten zijn vanzelfsprekend, maar zijn voor de volledigheid opgenomen. 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 de 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 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', 2006. 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 zwakte in de bulbaire regio waardoor mensen onduidelijk praten of moeite hebben met 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.

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 tijd vaker gediagnosticeerd.

### Erfelijkheid

- Familiaire ALS (FALS). In ongeveer 5 tot 10 procent 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 pseudobulbair 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 bulbair klachten optreden, maar dat is niet altijd zo.

### 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 echter 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 procent van de patiënten leeft langer dan 5 jaar na de eerste ziekteverschijnselen en een klein percentage overleeft 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 meestal door de neuroloog gesteld. De diagnose ALS berust op het klinisch beeld en wordt ondersteund door het EMG. Ter uitsluiting van andere ziektebeelden wordt vaak aanvullend bloedonderzoek en

beeldvorming verricht. Bij patiënten met ALS in de familie wordt DNA-onderzoek gedaan.

- 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 leiden vaak tot slaapstoornissen. Door koolzuurstapeling klagen sommige patiënten over ochtendhoofdpijn. Andere symptomen van nachtelijke hypventilatie zijn onder andere vermoeidheid, verminderde eetlust en sufheid.

### Overige symptomen

- **Spierkrampen.** Spierkrampen kunnen in ongebruikelijke spiergroepen voorkomen, bijvoorbeeld in de tong, spieren van de mondbodem, en in de hand-, voet- en kuitmusculatuur. De krampen worden vaak uitgelokt door geringe bewegingen.
- **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 en medicatie (morphine bij pijnklachten en dyspneu, amitriptyline bij pseudobulbaire klachten en depressie) kan obstipatie ontstaan in een later stadium van de ziekte.
- **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.

### 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 hieronder staande beleid voor ALS kan in grote lijnen 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 revalidatie-instelling 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](http://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 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).
- **Causale behandeling ALS: Riluzole.** In veel gevallen zal de neuroloog starten met Riluzole (Rilutek) 2 maal 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 post-synaptisch 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).

Het kan bij uitzondering granulocytopenie veroorzaken (bij 3 van 5000 patiënten). Deze bijwerkingen treden meestal op in de eerste maand, waarna ze geleidelijk minder worden. Bij ernstige bijwerkingen kan de behandeling gestaakt of gehalveerd worden.

- **Causale 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 zijn 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 in een vroeg stadium 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, injectie met botuline A toxine 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 verpleegtehuis of opname in een hospice.

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

### **Percutane endoscopische gastrostomie (PEG-katheter)**

- **Wanneer 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. Wanneer er sprake is van een sterk verminderde longfunctie is het wenselijk de PEG-katheter zonder sedatie 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 eiwitplitsend 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 maag-darm-leverarts, 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 om het dichtgroeien te voorkomen.

### **Beademing**

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

- **Niet-invasieve behandeling.** 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. Na verloop van tijd ontstaat ook overdag ademhalingsinsufficiëntie, waardoor de behoefte ontstaat ook overdag te beademen. Niet-invasieve beademing is echter niet geschikt voor continu gebruik omdat conjunctivitis, ulceraties van de huid van de neusrug en een opgeblazen maag met emesis kunnen ontstaan. Bij beademing langer dan 17 uur per etmaal komt men voor de keuze te staan om over te gaan op chronische invasieve beademing.
- **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.
- **Centrum voor Thuisbeademing.** Voorlichting over en de instelling van beademing wordt verzorgd door het Centrum voor Thuisbeademing (CTB) (zie bijlage adressen). Chronische invasieve beademing kan 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.
- **Nee-tenzij beleid t.a.v. chronische invasieve beademing.** De meeste patiënten met ALS in Nederland kiezen niet voor invasieve beademing. De centra voor thuisbeademing in Nederland zijn zeer terughoudend ten aanzien van chronische invasieve beademing bij zeer snel progressieve aandoeningen. Bij de afweging spelen ook 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 zijn besproken en de huisarts moet op de hoogte zijn van de keuze van de patiënt met betrekking tot beademing.

### 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 door een hospice. Overleg met de revalidatiearts of het ALS Centrum Nederland is ook in deze fase mogelijk (zie bijlage adressen).

- **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. (In Nederland kiest 20 procent van de patiënten voor euthanasie of hulp bij zelfdoding.)
- **Kortademigheid.** Het is belangrijk dat er afspraken over de behandeling van kortademigheid gemaakt zijn. De huisarts heeft met de patiënt en familie besproken of acute kortademigheid veroorzaakt door een pneumonie behandeld moet worden, of kortademigheid palliatief wordt behandeld met morfine en of de eventuele beademing gestaakt moet worden.
- **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. 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 naar de huisartsenpost.

### AANDACHTSPUNTEN

- **Angst om te stikken.** De angst om te stikken is een veront-rustende gedachte voor iedereen die met kortademigheid te maken heeft en zeker voor ALS-patiënten. Het is van groot belang om de patiënt en diens naasten 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 beademend 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 t.a.v. medicatie en behandelbeleid zie [www.alscentrum.nl](http://www.alscentrum.nl).

**Tabel 1 Medicatie bij kortademigheid in terminale fase**

**Acute kortademigheid**

- 1 Uitsluiten reversibele oorzaak (verslechtering bij reeds bestaande COPD, aspiratie pneumonie).
- 2 Bij angst: oxazepam, 50 mg per os of via PEG, of 0,5-2,5 mg lorazepam onder de tong. Zo nodig door de mantelzorg toe te dienen na telefonisch overleg met de huisarts mg s.c. Het effect laat ongeveer 10 minuten op zich wachten. Zo nodig na vier uur herhalen.
- 4 Als een snel 'anti-kortademigheid' effect nodig is: morfine 2,5-15 mg in 4-5 ml langzaam (4-5 minuten) i.v. Bij ernstige kortademigheid kan snelle sedatie worden bereikt met een i.v. toediening van 2-5 mg midazolam.

**Chronische kortademigheid, geleidelijk ontstaan**

- 1 Niet ernstige benauwdheid: beginnen met morfine 10 mg (tablet met gereguleerde afgifte) om de 12 uur per os. Dosering van 60 mg per os per dag is niet ongewoon en kan weken worden doorgegeven. Zo nodig dosering verhogen tot het gewenste effect bereikt is. Toedieningsalternatieven: morfinedrank 1mg/ ml, aanvangsdosis 5 ml om de 4 uur. Morfine 2,5 mg s.c of i.v. iedere 4 uur. Dosering zo nodig verhogen. Morfinedrank kan via de PEG-katheter toegediend worden.
- 2 De bijwerkingen van morfine kunnen medicamenteus bestreden worden. Tegen tonusverhogend effect op sfincters van blaas en darm: scopolaminepleisters. Onderdrukken misselijkheid: haloperidol 0,5-1 mg 1-2dd per os of via PEG. Morfine altijd combineren met laxans.

**Beëindigen beademing**

- 1 Voorafgaand aan onttrekking van de beademing: 2-4 mg midazolam s.c. Bij voorafgaand gebruik kan een hogere dosering nodig zijn.
- 2 Tijdens geleidelijk toenemende onttrekking: 5-10 mg morfine s.c. of i.m. Aansluitend per infuus 2,5-5 mg morfine per uur.
- 3 Bij tekenen van nood de dosering van morfine verhogen.

**Tabel 2 Medicatie in terminale fase**

Angst: Oxazepam 3-4 dd 10-15 mg.  
Onrust: chloorpromazine (fenothiazinederivaat) 25 mg per 4-12 uur per os of via PEG.  
Pijn: paracetamol 4 dd 1000 mg, zo nodig opiaten.



## 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) en het Academisch Medisch Centrum Amsterdam (AMC). Het centrum is onderdeel van de polikliniek neuromusculaire ziekten van beide 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.alscentrum.nl](http://www.alscentrum.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](http://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. Voor meer informatie zie pagina 9.
- **Achtergrondinformatie.**
  - Myonet ALS, de Groot IMG ea, VSN, 1997.
  - Patiëntenbrochures: ALS en PSMA, diagnose en behandeling 2003; ALS en PSMA, omgaan met de ziekte, 2003. De bovenstaande VSN-publicaties zijn te bestellen via [www.vsn.nl](http://www.vsn.nl) of te downloaden via de website [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl).
  - ALS: begeleiding en behandeling, 2002, Berg v.d. L.H. ea. Elsevier.
  - De symptomatische behandeling van amyotrofe laterale sclerose. 2004, Berg v.d. LH ea. Ned Tijdschr Geneeskd 2004; 148(11)513-18.
  - Algemene website van de patiëntenvereniging met uitgebreidere informatie over spierziekten en links naar buitenlandse sites: [www.vsn.nl](http://www.vsn.nl).
  - Website van samenwerkingsverband tussen neuromusculaire artsen/onderzoekers met o.a. informatie over lopende medicijntrials: [www.isno.nl](http://www.isno.nl).
  - Website van het ALS Centrum Nederland met veel informatie voor artsen [www.alscentrum.nl](http://www.alscentrum.nl).

\* Zie bijlage adressen of [www.vsn.nl/hulpverleners](http://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 Geneesk* 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 Braun SR. Respiratory system in amyotrophic lateral sclerosis. *Neurol Clin* 1987; 5:9-31.
- 6 Ganzini L, Johnston WS, Silveira MJ. The final month in life in patients with ALS. *Neurology* 2002; 59:428-31 d *Tijdschr Geneesk* 2004; 148(11):509-13.
- 7 Lacomblez L, Bensimon G, Leigh PN, et al. Dose-ranging study of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet* 1996; 347:1425-31.
- 8 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.
- 9 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.
- 10 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.
- 11 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.
- 12 Veldink JH, Wokke JHJ, Wal G van der. Euthanasie en hulp bij zelfdoding bij patiënten met amyotrofe laterale sclerose in Nederland. *Ned Tijdschr Geneesk* 2004; 148(11):525-30.
- 13 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](http://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 werkers, 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.

Lt. Gen. van Heutszlaan 6

3743 JN Baarn

Telefoon 035 548 04 80

Fax 035 548 04 99

E-mail: [vsnl@vsnl.nl](mailto:vsnl@vsnl.nl)

[www.vsn.nl](http://www.vsn.nl) / [www.spierziekten.nl](http://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 standaardontwikkeling, de deskundigheidsbevordering en de bevordering van een goede praktijkvoering de hoofdbestanddelen zijn, levert het NHG een belangrijke bijdrage aan de professionalisering van de beroepsgroep.

Postbus 3231

3502 GE UTRECHT

Telefoon 030 288 17 00

Fax 030 287 06 68

E-mail: [info@nhg-nl.org](mailto:info@nhg-nl.org)

<http://nhg.artsennet.nl>

## 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; mevrouw J.C. de Goeijen, nurse practitioner; drs. H.J. Grupstra, 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.

Baarn, 2006

