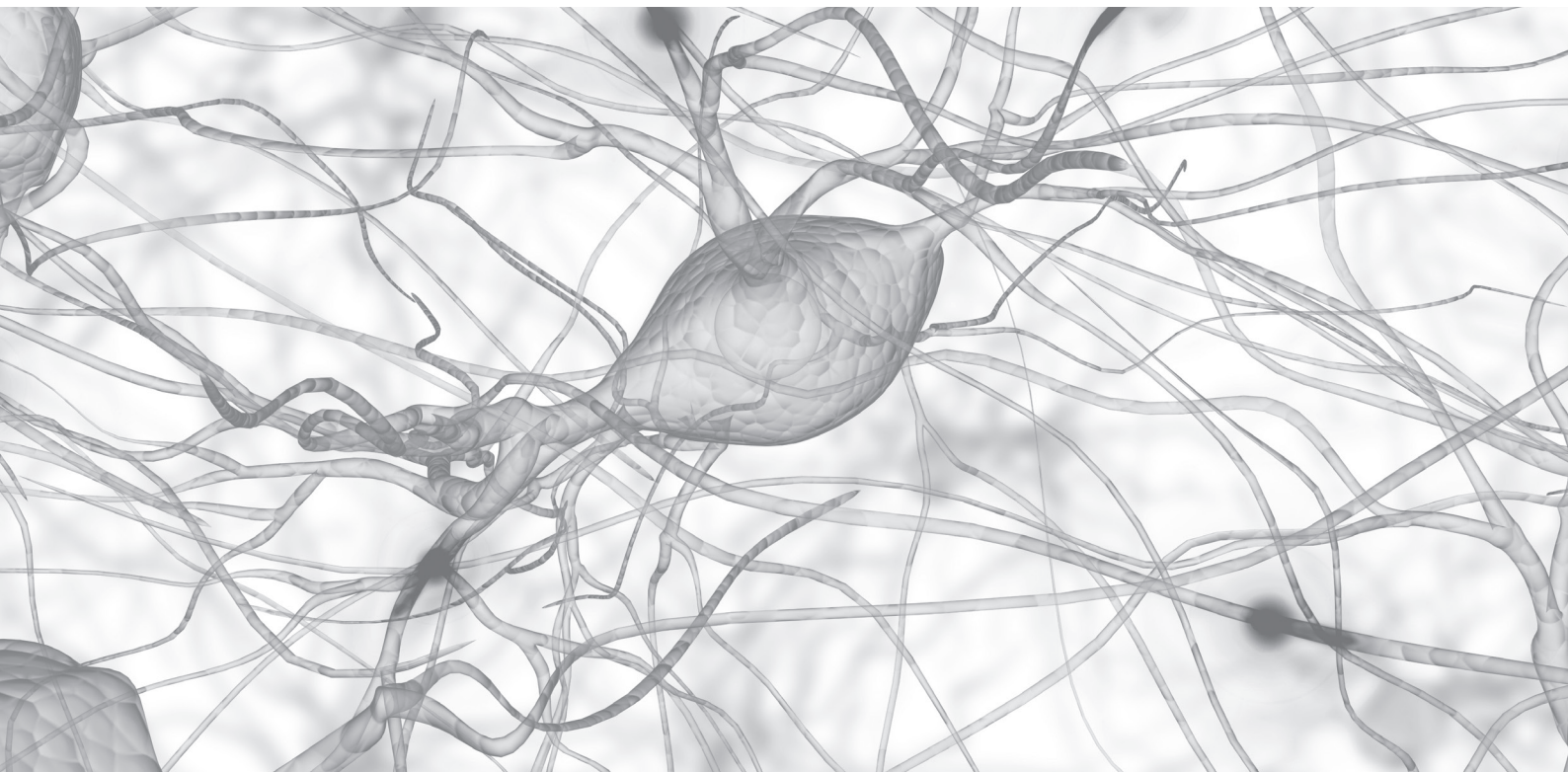


# Erfelijke spastische paraparese



**Movement disorders**

GRONINGEN

*Healthy Ageing: moving  
to the next generation*

## WAT IS EEN ERFELIJKE SPASTISCHE PARAPARESE?

Erfelijke spastische paraparese is feitelijk een groep aandoeningen. Deze aandoeningen hebben met elkaar gemeen dat er sprake is van een over vele, vaak tientallen jaren toenemende aandoening van lange zenuwbanen in het ruggenmerg. De aandoeningen zijn ook bekend onder andere namen, zoals hereditaire spastische paraparese of hereditaire spastische paraplegie (HSP), de ziekte van Strümpell, of – in het Engels – *spastic paraplegia* (SPG).

De belangrijkste klacht van patiënten met erfelijke spastische paraparese is een heel geleidelijk toenemende stijfheid in de benen en moeite met lopen. De neuroloog vindt dan bij lichamelijk onderzoek spierstijfheid van de benen en abnormale (te levendige) reflexen aan de benen. Deze bevindingen worden aangeduid met de term 'spastisch'. Het woord 'paraparese' wil zeggen: verlamming van de benen. Toch hebben de meeste patiënten geen last van echte verlamningsverschijnselen; de benen willen alleen niet helemaal. Vaak komen dezelfde klachten en afwijkingen voor bij andere familieleden, vandaar de term 'erfelijk'.

## WAT IS DE OORZAAK?

De eigenlijke oorzaak van erfelijke spastische paraparese is een langzaam verminderen van lange zenuwvezels die vanuit de hersenen naar het ruggenmerg lopen en daar andere zenuwcellen aansturen. Deze laatste zenuwcellen sturen op hun beurt de beenspieren aan. Als deze spieren onvoldoende sturende impulsen vanuit de hersenen ontvangen, wordt de spierspanning in de beenspieren te hoog en zijn ze niet meer goed aan te sturen – vandaar de stijfheid. Hoewel soms wordt gezegd dat erfelijke spastische paraparese een spieziekte is, is dat feitelijk niet correct. De aansturing van de spieren is gestoord, niet de spieren zelf.

De volgende vraag is dan uiteraard: waarom

sterven die lange zenuwbanen af? De oorzaak daarvan is een afwijking in een bepaald gebied van het erfelijk materiaal, het DNA. Deze DNA-afwijking, ook wel mutatie genoemd, bevindt zich in een gen. Inmiddels zijn er meer dan 60 genen bekend die, als daarin een mutatie zit, een erfelijke spastische paraparese kunnen veroorzaken. Dat is de reden dat er wordt gesproken over verschillende aandoeningen in plaats van over één aandoening.

## ERFELIJKHEID

Ruwweg zijn genafwijkingen te verdelen in zogenaamde dominante en recessieve vormen. Bij een dominante vorm krijgt de patiënt het gen met de mutatie van óf de moeder óf de vader. Deze moeder of vader had (of heeft) dan zelf ook een spastische paraparese. Bij recessieve mutaties moet de patiënt van zowel de moeder als de vader een gemuteerd gen hebben gekregen, maar de ouders hadden (of hebben) zelf geen klachten of verschijnselen.

Bij dominante vormen hebben broers of zussen van een patiënt 50% kans om ook aangedaan te zijn. En ook ieder kind van een patiënt heeft 50% kans om de aandoening te krijgen. Bij recessieve mutaties heeft iedere broer of zus 25% kans om aangedaan te zijn, terwijl kinderen de aandoening niet hebben, maar wel drager of draagster van de mutatie zijn. Als er meerdere mensen in een familie zijn aangedaan, dan hebben zij allemaal dezelfde mutatie in hetzelfde gen.

## WAT ZIJN DE KLACHTEN EN VERSCHIJNSELEN?

De belangrijkste klachten van patiënten met een erfelijke spastische paraparese zijn de spierstijfheid van de benen en de te levendige reflexen aan de benen. Iemand met de aandoening loopt houterig en meer of minder moeilijk. In de loop van tientallen jaren wordt dit heel geleidelijk erger. Patiënten met erfelijke spastische paraparese komen soms in een rolstoel terecht, maar het zijn geen aandoeningen

waaraan je overlijdt.

Erfelijke spastische paraparesen worden voor wat betreft de klachten en afwijkingen verdeeld in 'pure' en 'complexe' vormen. Bij de pure vormen is er naast de genoemde klachten ook nog sprake van problemen met plassen, in de zin van: vaak moeten en niet goed kunnen ophouden. Daarnaast klagen patiënten nogal eens over moeheid en lage-rugpijn. De neuroloog kan aan de benen soms ook nog heel lichte gevoelsstoornissen vinden, en te levendige reflexen aan de armen. Maar verder hebben patiënten geen andere verschijnselen.

Als er wel andere verschijnselen zijn, is er sprake van een 'complexe' vorm. Zo kunnen bijvoorbeeld de kleine hersenen zijn aangedaan of zenuwen buiten het ruggenmerg. Of de aandoening in een familie 'puur' of 'complex' is, hangt vooral af van welk gen is aangedaan.

### HOE WORDT DE DIAGNOSE GESTELD?

Allereerst stelt de neuroloog vast dat de oorzaak van het houderig lopen een aandoening is van de lange zenuwbanen in het ruggenmerg. Vervolgens wordt er aanvullend onderzoek verricht om andere aandoeningen uit te sluiten, zoals multiple sclerose. Voor dit aanvullende onderzoek wordt bijvoorbeeld een MRI-scan van hersenen en het ruggenmerg verricht, laboratoriumonderzoek uitgevoerd of zenuwgeleidingsonderzoek aangevraagd. Ten slotte wordt bloed ingestuurd voor DNA-onderzoek.

Vroeger moesten voor het DNA-onderzoek alle afzonderlijke genen één voor één worden onderzocht. Tegenwoordig kan dat veel sneller, waarbij soms zelfs alle mogelijke genen tegelijkertijd worden getest. Dit genetisch onderzoek leidt uiteindelijk tot de definitieve diagnose. Zo'n diagnose wordt dan bijvoorbeeld als volgt omschreven: 'erfelijke spastische paraparese, genotype *SPG4*, moleculair bevestigd'. *SPG4* is hierbij een van de vele genetische vormen. Overigens lukt het niet altijd om een oorzakelijk gen te vinden.

### HOE IS ERFELIJKE SPASTISCHE PARAPARESE TE BEHANDELEN?

Helaas is er voor geen van de diverse genetische vormen een oorzakelijke behandeling mogelijk, dus de ziekten kunnen niet worden genezen. Wel kan er worden geprobeerd om iets aan de symptomen te doen. Daarbij is allereerst het advies om veel te bewegen en actief te blijven. Wandelen, fietsen en zwemmen horen daarbij. Daarnaast moet overgewicht worden vermeden. Vaak helpen loop- en balansoefeningen onder leiding van een fysiotherapeut, hetzij gedurende een aantal weken (bij mensen met weinig klachten), hetzij chronisch (bij forse klachten en beperkingen). Verder kunnen patiënten baat hebben bij spierverslappende medicijnen voor de benen. Ook zijn er effectieve medicijnen waarmee frequente aandrang en blaaslediging kunnen worden tegengegaan. Ten slotte moet er met patiënten over de erfelijkheid worden gesproken. Zo'n gesprek vindt meestal plaats met een klinisch geneticus, een medisch specialist die zich heeft toegelegd op erfelijke ziekten.

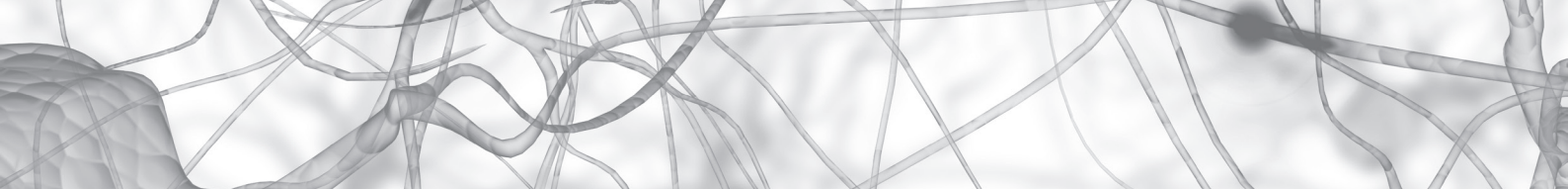
### PATIËNTENVERENIGING

Binnen de Vereniging Spierziekten Nederland (VSN) is er een groep mensen die de belangen behartigt van patiënten met erfelijke spastische paraparese.

Meer informatie hierover kan worden gevonden op de website [www.spierziekten.nl/overzicht](http://www.spierziekten.nl/overzicht), waarbij via de 'E' gezocht kan worden naar 'Erfelijke spastische paraplegie'.

### SAMENVATTING

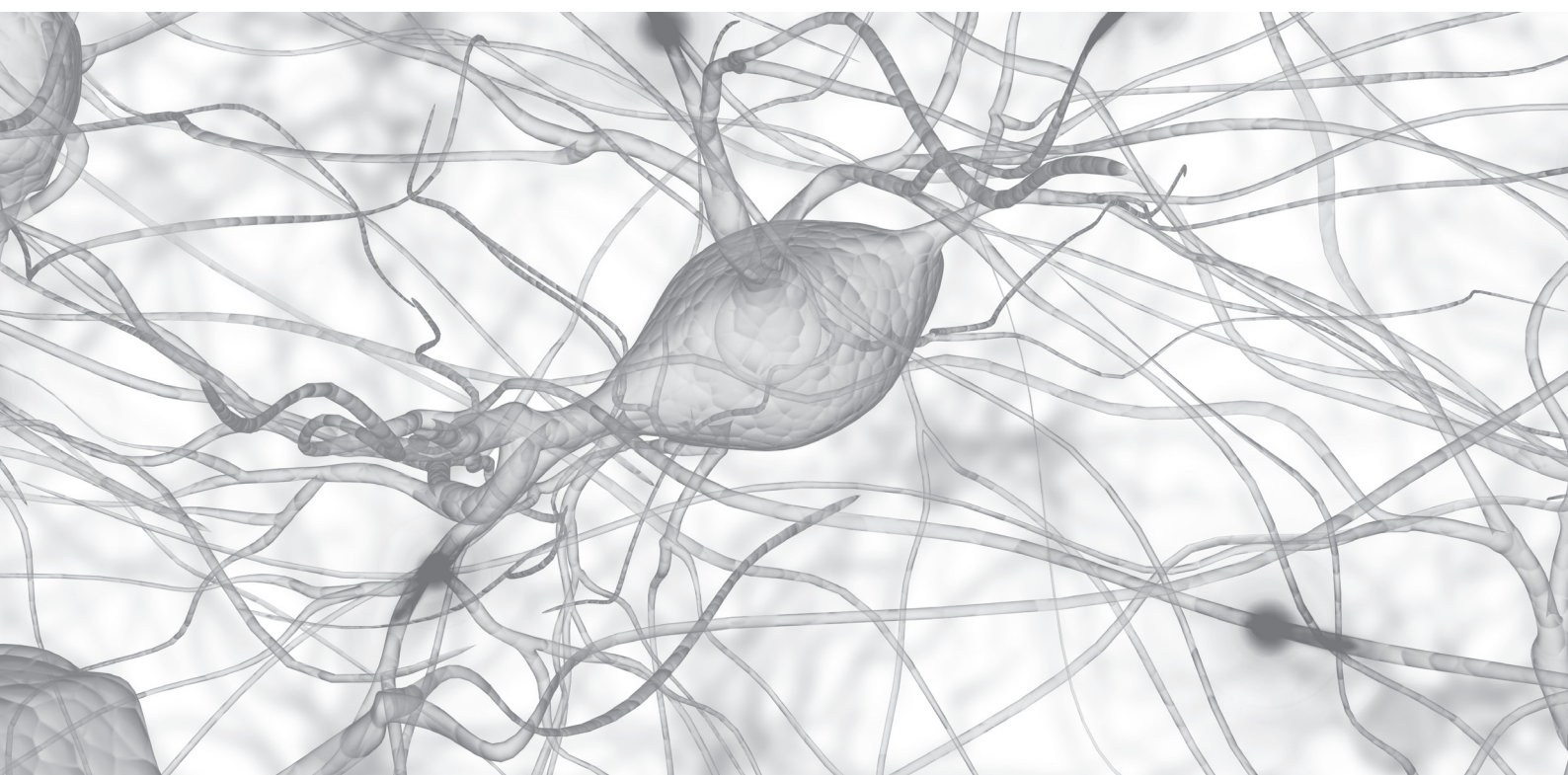
- Erfelijke spastische paraparese is een groep aandoeningen waarbij de lange zenuwbanen in het ruggenmerg zijn aangedaan.
- De belangrijkste symptomen van patiënten met een erfelijke spastische paraparese zijn de spierstijfheid van de benen en de te levendige reflexen aan de benen.
- Inmiddels zijn er meer dan 60 verschillende



genmutaties bekend die tot erfelijke spastische paraparese kunnen leiden.

- Erfelijke spastische paraparese kan niet worden genezen, maar er zijn wel behandelingen waarmee de symptomen van de ziekte kunnen worden verminderd.

[www.movementdisordersgroningen.com](http://www.movementdisorders groningen.com)



[www.movementdisordersgroningen.com](http://www.movementdisordersgroningen.com)