



Stofwisselingsziekten en bewegingsstoornissen



Expertisedag, 20 mei 2017
Aangepaste versie presentatie

Movement disorders

GRONINGEN

*Healthy Ageing: moving
to the next generation*



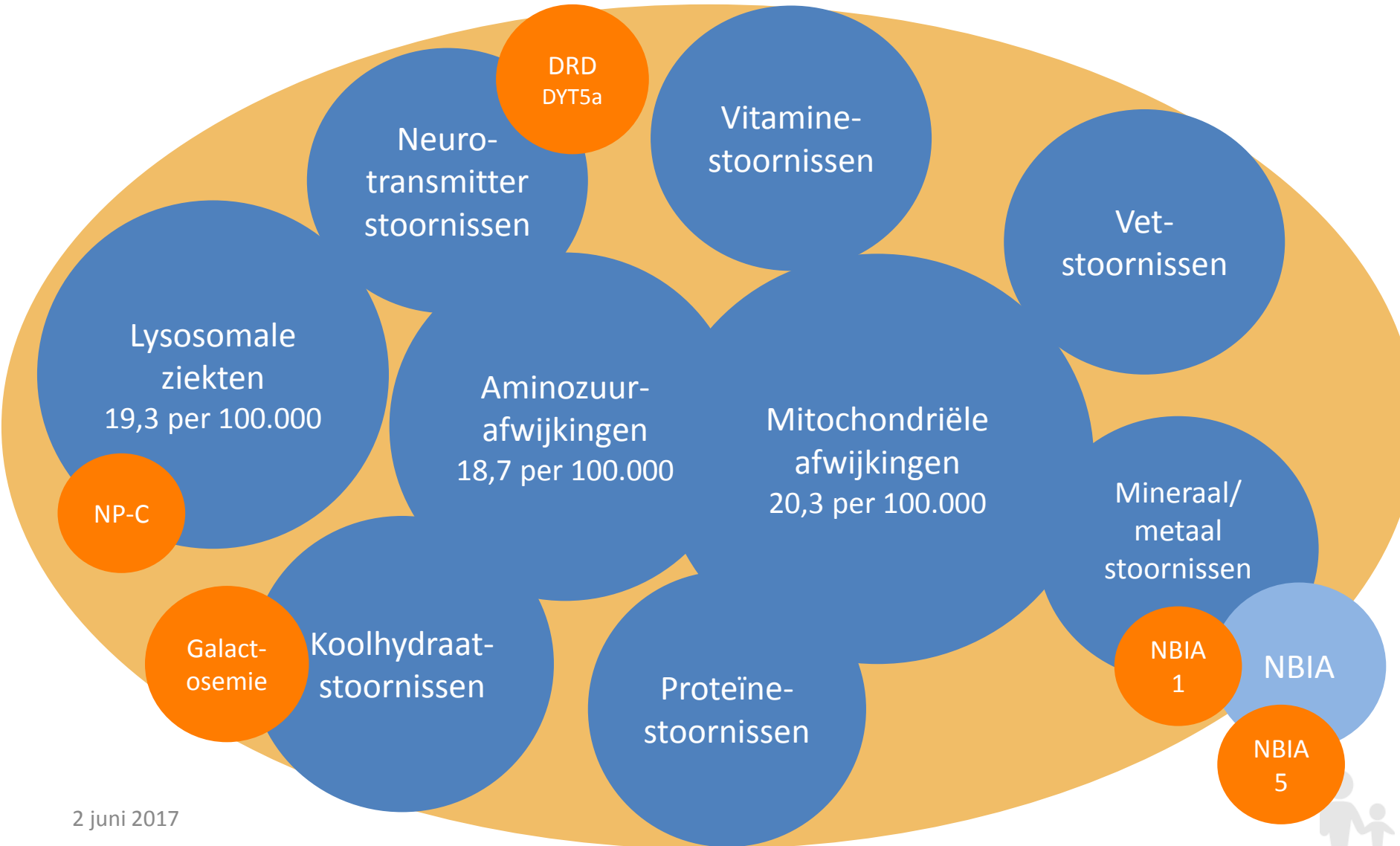
Lisette Koens
Neuroloog in opleiding



Genetische aandoeningen

Stofwisselingsziekten

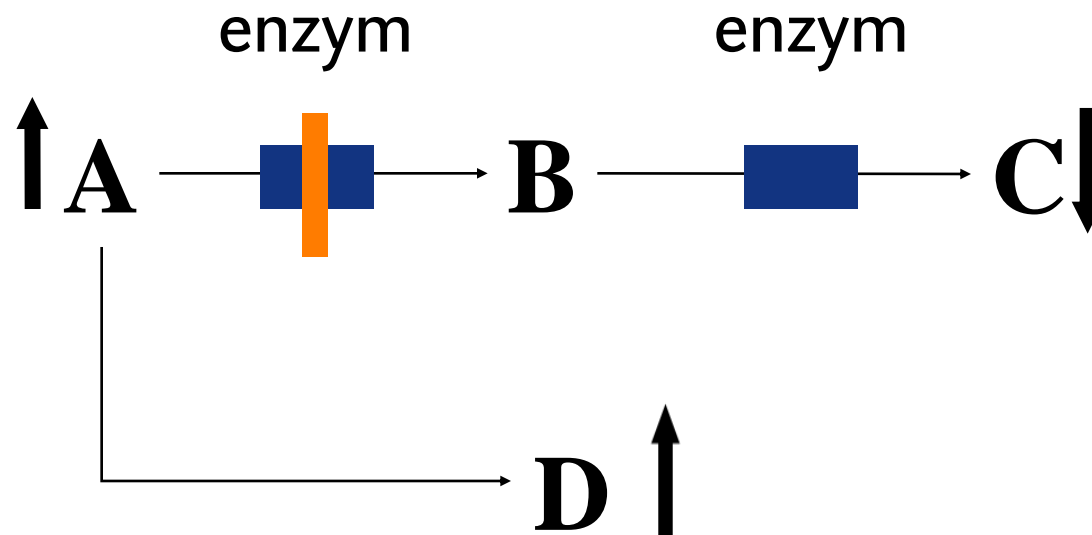






Wat is een stofwisselingsziekte

Nu iets eenvoudiger:



Vaak betrokkenheid van de hersenen:

- **Ontwikkelingsstoornis**
- **Epilepsie**
- **Bewegingsstoornissen**

Bij mensen die op latere leeftijd ziek worden:

- **Psychiatrische problemen**
- **Bewegingsstoornissen**



Wat is een bewegingsstoornis?

Te weinig bewegen
Hypokinetisch

Te veel bewegen
Hyperkinetisch



Hypokinetische bewegingsstoornis



- **Parkinsonisme**



- Chorea
- Tremor
- Dystonie
- Myoclonieën
- Tics
- Ballisme

- Ataxie

Bij stofwisselingsziekten vaak een combinatie van bewegingsstoornissen



- **Bij patiënten met dystonie**

- **Slaapproblemen**
- **Somberheid**
- **Angst**
- **Alcoholmisbruik**
- **Geheugenstoornissen**

Invloed op kwaliteit van leven

Ataxie
genenpanel

RESEARCH ARTICLE

Post Hoc Study on Gene Panel Analysis for Diagnosis of Dystonia

Parkinsonisme
genenpanel

Martje E. van Egmond, MD,^{1,2*} Coen H.A. Lugtenberg, MD,¹ Oebele F. Brouwer, MD,¹
Maria Fiorella Contarino, MD, PhD,^{3,4} Victor S.C. Fung, PhD, FRACP,⁵ M. Rebecca Heiner-Fokken,
Jacobus J. van Hilten, MD, PhD,³ Annemarie H. van der Hout, PhD,⁷ Kathryn J. Peall, MD, PhD,⁸ Richard J. Smith,
Emmanuel Roze, MD, PhD,⁹ Corien C. Verschuuren-Bemelmans, MD,⁷ Michel A. Willemsen, MD, PhD,¹⁰
Nicole I. Wolf, MD, PhD,¹¹ Marina A. Tijssen, MD, PhD,¹ and Tom J. de Koning, MD, PhD^{1,7,12}

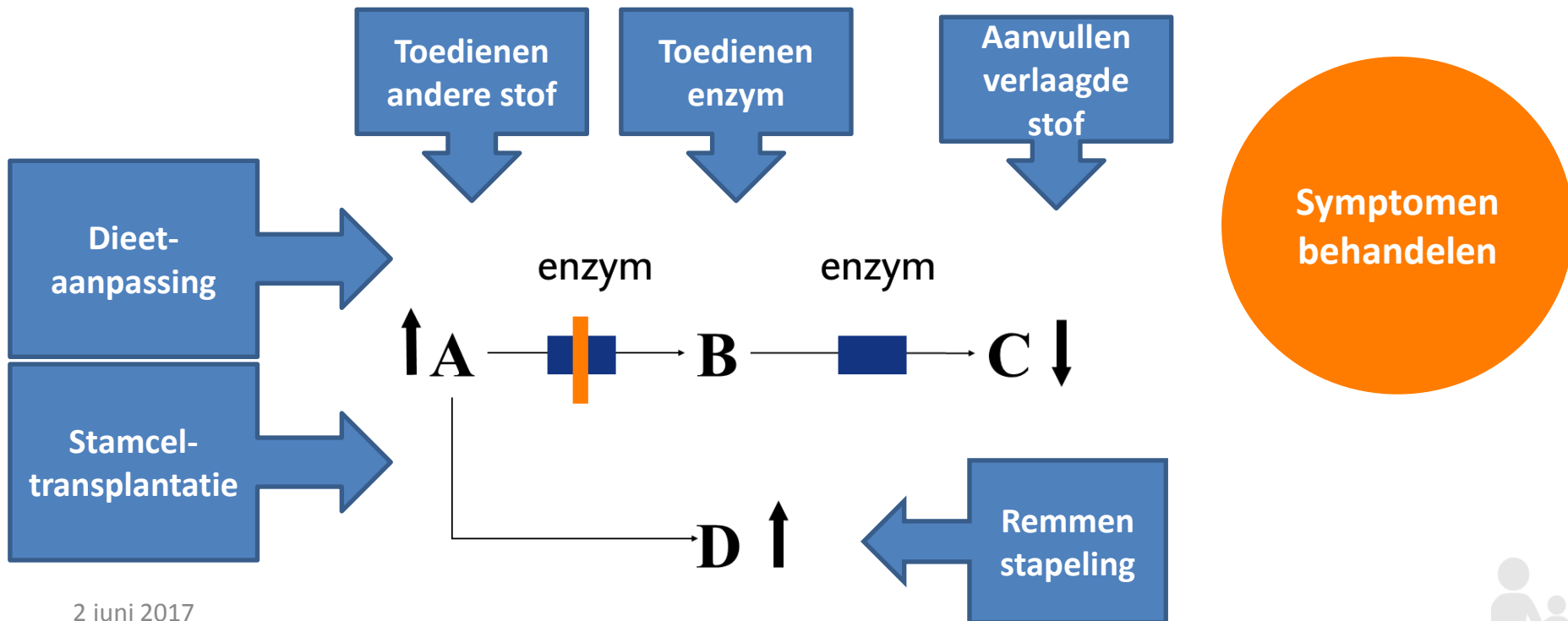
Myoclonus
genenpanel

- **Genetisch onderzoek bij patiënten met dystonie**
 - **14,8% nieuwe diagnoses**
 - **Goedkoper en sneller dan reguliere traject**

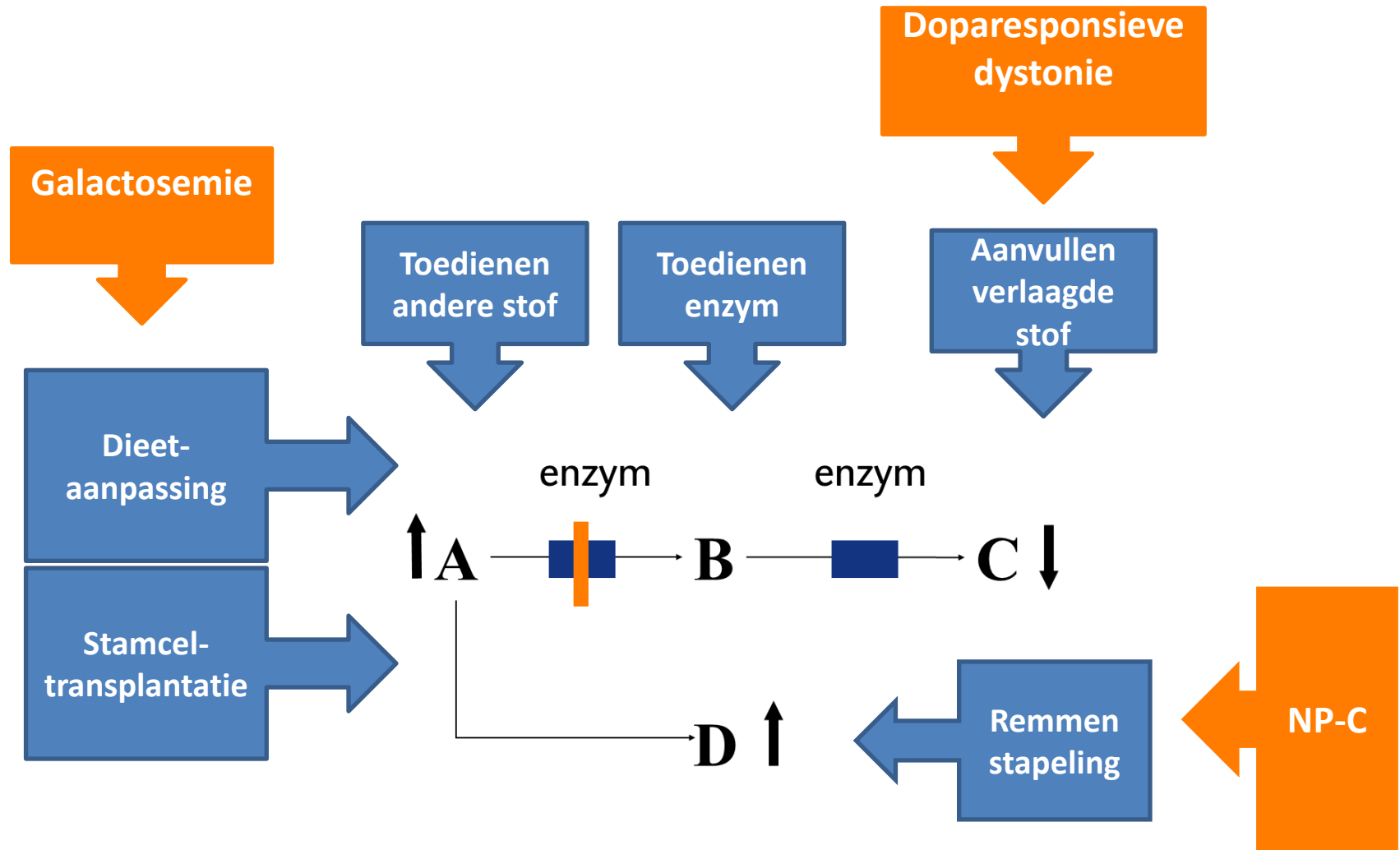


Hoe behandel je een stofwisselingsziekte?

- Afhankelijk van de diagnose
 - Niet alle stofwisselingsziekten zijn behandelbaar
 - 1/3 van de aandoeningen wél, maar geen genezing

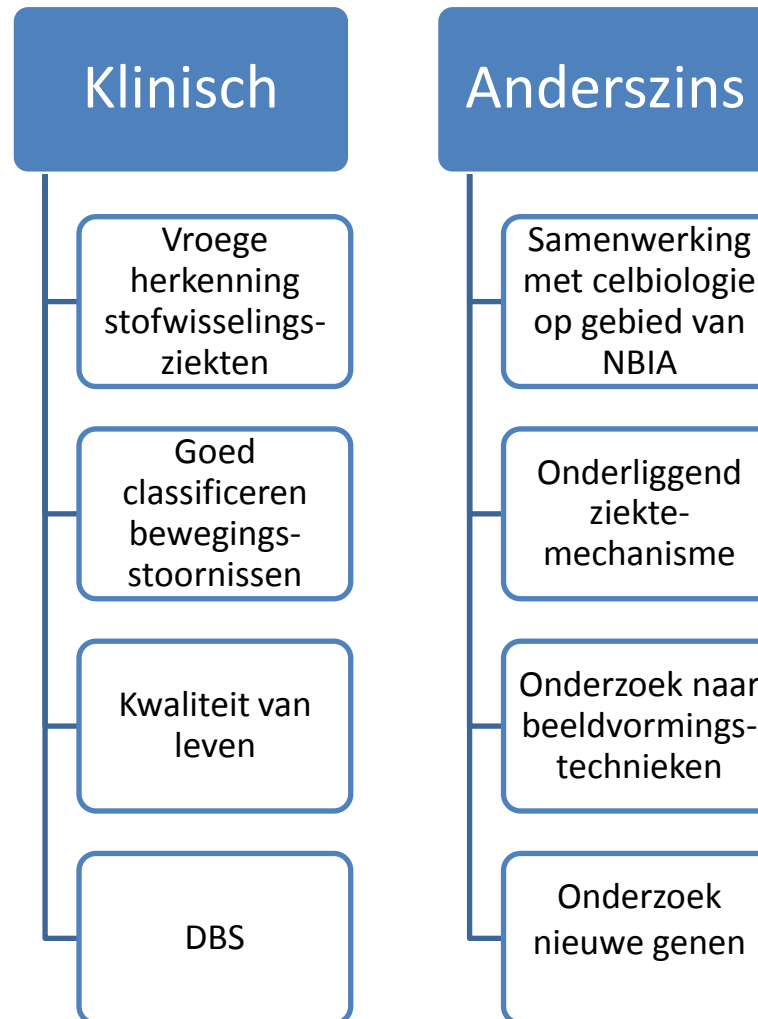


Hoe behandel je een stofwisselingsziekte?



- Hoe behandel je een bewegingsstoornis?
- Onderscheid verschillende bewegingsstoornissen belangrijk
 - Medicijnen
 - Botulinetoxine
 - Fysiotherapie
 - Operatie: bijv. DBS





RESEARCH

Open Access

Ataxia, dystonia and myoclonus in adult patients with Niemann-Pick type C



L. H. Koens¹, A. Kuiper¹, M. A. Coenen², J. W. J. Elting¹, J. J. de Vries¹, M. Engelen³, J. H. T. M. Koelman³, F. J. van Spronsen⁴, J. M. Spikman^{2,5}, T. J. de Koning^{4,6} and M. A. J. Tijssen^{1*}

- **Bewegingsstoornissen vaak een van de eerste symptomen**
- **Myoclonus wordt niet altijd herkend**



Bij Niemann-Pick type C

- Moeite met omhoog en omlaag kijken bij 70% van de patiënten
- Vroeg symptoom

Oogbewegingstoornissen komen ook voor bij andere stofwisselingsziekten

- Dit wordt verder in kaart gebracht in het UMCG



Psychiatrie en slaapstoornissen bij patiënten met DRD

- **Hoe vaak komt dit voor?**

Welke rol speelt signaalstof serotonine?

- **Depressie, angststoornissen en dwangmatig gedrag**
- **Antidepressiva**
- **Serotonine speelt een rol in slaap**
- **Serotonine is een voorloper van melatonine (slaaphormoon)**

