

Bewegingsstoornissen en oogbewegingsstoornissen bij stofwisselingsziekten

27 mei 2019

Patiëntendag zeldzame bewegingsstoornissen

Lisette Koens, neuroloog in opleiding

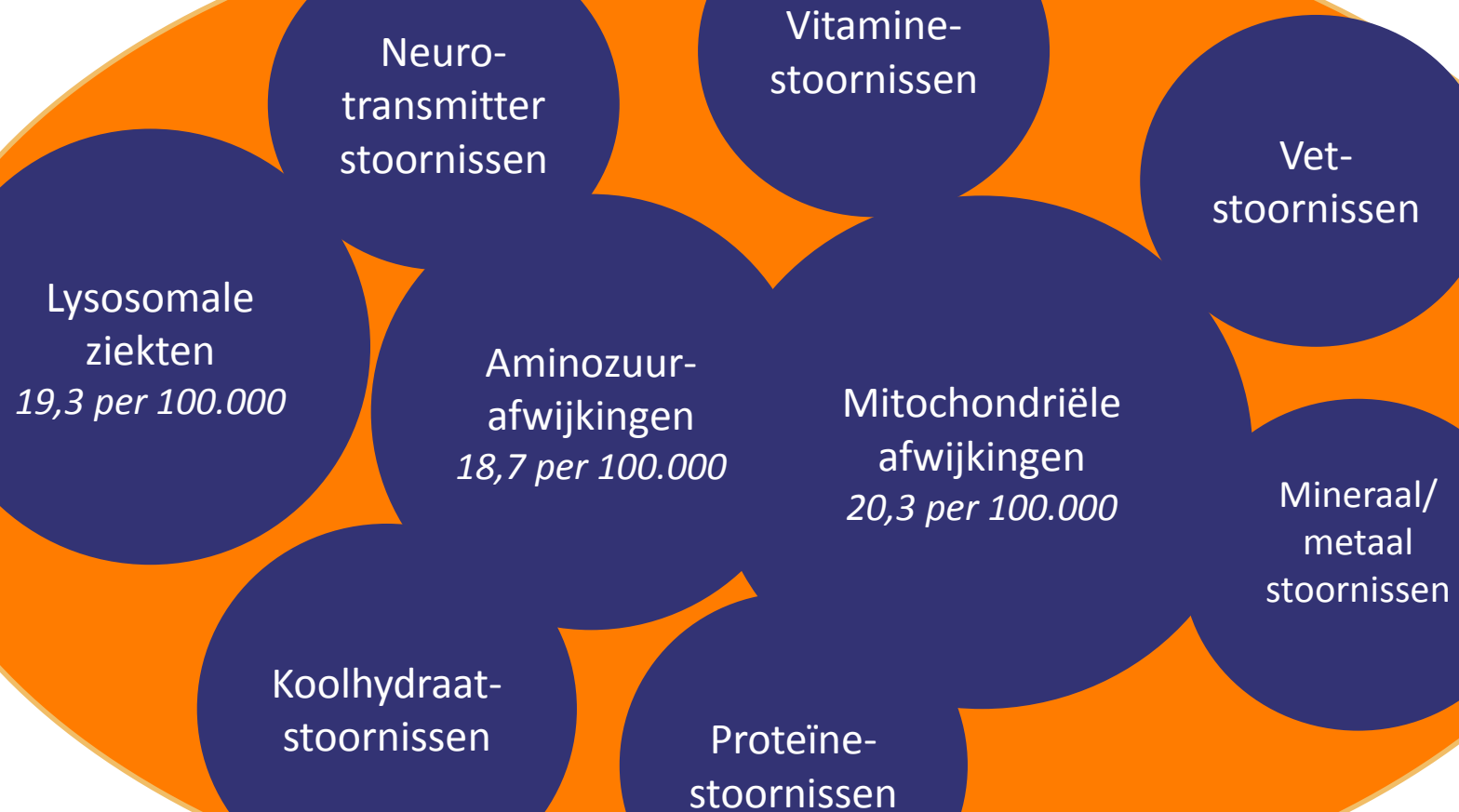
- Neuroloog in opleiding
- Onderzoek naar bewegingsstoornissen bij stofwisselingsziekten
- **Hoe herken je een stofwisselingsziekte bij volwassenen?**
 - Samenwerking met het CWZ (Nijmegen) en Amsterdam UMC
 - Eén keer per maand poli met Jeroen de Vries (neuroloog) en Tom de Koning (kinderarts metabole ziekten)





Genetische aandoeningen

Stofwisselingsziekten



Symptomen van een stofwisselingsziekte

Neurologisch

Inwendige
organen

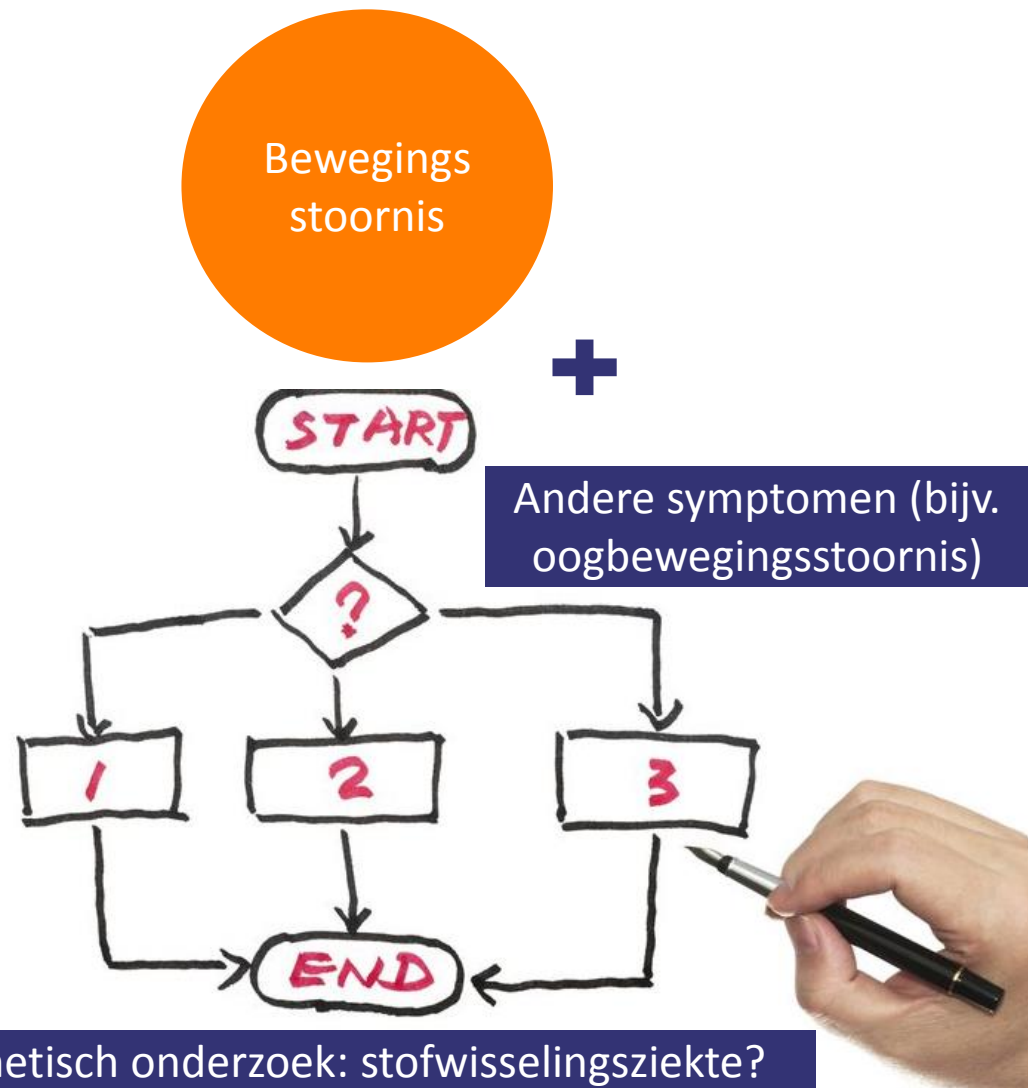
Psychiatrisch

Neurologische symptomen van een stofwisselingsziekte

Oogbewegingsstoornissen

Hoe herken je een stofwisselingsziekte?

- Welke patiënt heeft een stofwisselingsziekte?
 - Samenstellen stroomschema om neurologen te helpen
- Doel:
 - Het eerder stellen van een juiste diagnose
 - Eerder behandelen indien mogelijk



- **Oogbewegingsstoornissen komen vaak voor bij stofwisselingsziekten**
 - Niet altijd genoemd door de patiënt zelf
 - Worden gemakkelijk over het hoofd gezien door artsen

Problemen oogspieren, zenuwen naar ogen en evenwichtsorgaan

Problemen hersenen en hersenstam



Waar moet je op letten?

- Kan iemand alle kanten opkijken?
- Zijn de bewegingen van de ogen
 - **Voldoende snel?**
 - **Precies?**
- Hoe zijn de reflexen van de oogbewegingen?

REVIEW

Eye Movement Disorders and Neurological Symptoms in Late-Onset Inborn Errors of Metabolism

Lisette H. Koens, MD,¹ Marina A.J. Tijssen, MD, PhD,¹ Fiete Lange, MD, PhD,² Bruce H.R. Wolffenbuttel, MD, PhD,³ Alessandra Rufa, MD, PhD,⁴ David S. Zee, MD⁵ and Tom J. de Koning, MD, PhD^{6,7*}

¹University of Groningen, University Medical Center Groningen, Department of Neurology, Groningen, The Netherlands

²University of Groningen, University Medical Center Groningen, Department of Clinical Neurophysiology, Groningen, The Netherlands

³Department of Endocrinology, University of Groningen, University Medical Center Groningen, Groningen, The Netherlands

⁴Department of Medicine Surgery and Neurosciences, University of Siena, Eye tracking and Visual Application Lab (EVA Lab)-Neurology and Neurometabolic Unit, Siena, Italy

⁵Department of Neuroscience, Department of Ophthalmology, The Johns Hopkins University, The Johns Hopkins Hospital, Department of Neurology, Department of Otolaryngology-Head and Neck Surgery, Baltimore, Maryland, USA

⁶University of Groningen, Division of Metabolic Diseases, University Medical Center Groningen, Groningen, The Netherlands

⁷University of Groningen, Department of Genetics, University Medical Center Groningen, Groningen, The Netherlands

- **Bij welke stofwisselingsziekten zijn oogbewegingen beschreven?**
 - **Er wordt vaak niet naar gekeken!**
- **Stappenplan: hoe onderzoek je oogbewegingen?**

Voorbeeld: Niemann-Pick type C

- **Kunnen niet goed omhoog en omlaag kijken**
 - **Bij veel patiënten een vroeg symptoom**

- **Bij welke stofwisselingsziekten zijn er oogbewegingsstoornissen?**
- **Om wat voor oogbewegingsprobleem gaat het precies?**
- **Kan het helpen bij de vroege herkenning van een stofwisselingsziekte?**

- **Wie?**
 - **30 patiënten met een stofwisselingsziekte en oogbewegingsstoornis**
- **Hoe?**
 - **Vastleggen beloop van de stofwisselingsziekte**
 - **Neurologisch onderzoek vastgelegd op video**
 - **Videonystagmogram**

- **Verder onderzoek naar oogbewegingsstoornissen bij stofwisselingsziekten**
- **Ontwikkelen screeningstool**
 - **Kinderartsen en internisten helpen herkennen van een bewegingsstoornis bij patiënten met een (mogelijke) stofwisselingsziekte**
 - Eerder een diagnose stellen
 - Behandelen symptomen bewegingsstoornis



Movement disorders

GRONINGEN

For more information
www.movementdisordersgroningen.com



Or follow us
@MDGroningen