

Informatie over Hereditaire Spastische Paraparese (HSP)

Wat is HSP?

Hereditaire spastische paraparese (HSP) wordt ook de ziekte van Strümpell genoemd. Het is een erfelijke neurologische aandoening van de lange zenuwbanden in het ruggenmerg. Hierdoor ontstaat stijfheid (spasticiteit) en spierzwakte van voornamelijk beide benen (paraparese). Dit heeft loopstoornissen tot gevolg. Ook kunnen er pijnkrampen in de benen en gevoelsverlies voorkomen. Ook blaasproblemen (incontinentie) komen vaak voor. De klachten nemen in de loop van de tijd toe. Er bestaan verschillende vormen van HSP met verschillende erfelijke oorzaken. Er wordt onderscheid gemaakt tussen pure en complexe vormen van HSP. Bij de pure vorm komen er naast bovengenoemde klachten geen of nauwelijks andere problemen voor. Bij complexe vormen van HSP komen er naast bovengenoemde problemen ook andere klachten voor, zoals problemen met zien, horen, leren of andere neurologische problemen.

Er bestaat een grote variatie in de beginleeftijd, ernst en beloop van de ziekte, ook binnen één familie.

Welke medische adviezen zijn er?

Genezing van HSP is niet mogelijk. De behandeling en begeleiding door bijvoorbeeld een neuroloog, revalidatie-arts, fysiotherapeut en ergotherapeut, is erop gericht zo goed mogelijk om te gaan met de klachten.

Wat is de oorzaak?

Mensen hebben twee kopieën van hun genen (erffactoren): één geërfd van vader en één geërfd van moeder. Er zijn inmiddels tientallen genen bekend die betrokken zijn bij HSP. Het is niet altijd mogelijk om met DNA-onderzoek de oorzaak te vinden. Dit komt waarschijnlijk doordat HSP ook veroorzaakt kan worden door veranderingen in andere, nog onbekende, genen.

Hoe erft HSP over?

HSP kan op verschillende manieren overerven:

- *Autosomaal dominant*. In families waarin HSP autosomaal dominant overerft, kunnen zowel mannen als vrouwen de erfelijke aanleg voor HSP (een afwijking in één kopie van een HSP-gen) geërfd hebben en ook doorgeven. Ieder kind van iemand met HSP heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze erfelijke aanleg te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.
- *Autosomaal recessief*. Als in een familie HSP autosomaal recessief overerft, heeft iemand alleen HSP als hij of zij van beide ouders één kopie van het gen met de afwijking krijgt. De ouders zijn dan drager en hebben geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn, heeft ieder kind van deze ouders 25% (1 op 4) kans om de aandoening te krijgen. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Voorspellend DNA-diagnostiek naar HSP is mogelijk voor familieleden als een oorzakelijke DNA-afwijking is aangetoond in de familie. Familieleden die zich willen laten onderzoeken of daar vragen over hebben, kunnen zich laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur door de huisarts.

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

Algemene informatie over erfelijke aandoeningen en kinderwens staat op:

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>. Niet alle genoemde opties worden bij HSP gebruikt. Voor persoonlijk advies en het bespreken van de mogelijkheden kan voorafgaand aan een zwangerschap een afspraak worden gemaakt bij een klinisch genetisch spreekuur.

Expertisecentrum

Het Radboudumc in Nijmegen en UMCG in Groningen zijn expertisecentra voor bewegingsstoornissen waaronder HSP. In een expertisecentrum is de kennis over een aandoening gebundeld en is men op de hoogte van de laatste ontwikkelingen. De neurologen en revalidatieartsen kunnen meedenken over het beste beleid en de beste begeleiding.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op <https://erfelijkheid.nl/ziektes/hereditaire-spastische-paraparese>. Er is ook een patiëntenvereniging: Vereniging Spierziekten Nederland www.spierziekten.nl. U kunt hier ook de folder over HSP downloaden/nalezen.

21 april 2022.