

Informatie voor de huisarts over

Botziekte van Paget



VSOP

NEDERLANDSE
PAGET
patiëntenvereniging

nhg
nederlands huisartsen
genootschap

Algemene aandachtspunten bij de begeleiding van patiënten met zeldzame ziekten

Afhankelijk van het ziektebeeld kunnen bepaalde aandachtspunten in het overzicht *niet of minder* van toepassing zijn. Verschillende van de hieronder genoemde aandachtspunten zijn vanzelfsprekend, maar voor de volledigheid opgenomen. Het overzicht is voortgekomen uit meningsvormend onderzoek naar de taakopvatting van huisartsen op het gebied van neuromusculaire ziekten* en geschikt gemaakt voor zeldzame ziekten** in het algemeen.

Na het stellen van de diagnose

- De patiënt op korte termijn actief benaderen zodra de specialistische diagnose bekend is.
- Zo nodig navragen hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt en/of de ouders is ervaren; nagaan of iets in die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie negatief beïnvloed heeft.
- Toetsen in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben.
- Navragen welke afspraken met de patiënt en/of de ouders gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreken met de patiënt en/of de ouders wat van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.

Gedurende 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 de patiënt, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Zelf behandelen/begeleiden/verwijzen bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Kennis hebben van de effecten van de ziekte op gewone aandoeningen zoals longontsteking, blaasontsteking, griep(vaccinatie).
- Bewust zijn van extra ziektegebonden risico's en de patiënt en de betrokkenen daarop attenderen.
- Doorverwijzen naar de juiste hulpverleners bij complicaties.
- Alert zijn op fysieke of emotionele uitputting van de naaste omgeving bij (zwaarder wordende) mantelzorgtaken.
- Signaleren van en anticiperen op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van diagnose en ziekte.
- Ondersteunen bij praktische en psychosociale hulpvragen (aanpassingen, voorzieningen).
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte met zich meebrengt.
- Anticiperen op vragen rondom het levenseinde.

Rondom het levenseinde

- Bewust zijn van en de patiënt en de betrokkenen attenderen op extra ziektegebonden risico's in deze fase.
- Wensen rond levenseinde tijdig bespreken en alert zijn op mogelijke (latere) veranderingen hierin.
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte in deze fase met zich meebrengt.
- Beleid afspreken voor crisissituaties.
- Zo nodig inschakelen van thuiszorg.
- Anticiperen op een eventuele opname in een ziekenhuis, verpleeghuis of hospice, mochten de omstandigheden in de overlijdensfase dit noodzakelijk maken.
- Verlenen van palliatieve zorg/stervensbegeleiding.
- Verlenen van nazorg aan nabestaanden.

* *Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk' 2006 E.C. Eijssens.*

** *Generiek zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg 2012 S.A. Hendriks.*

Botziekte van Paget

De ziekte van Paget is een focale skeletaandoening, die wordt gekenmerkt door een verhoogd aantal osteoclasten met een verhoogde activiteit. Hierdoor raken de vorm, structuur en functie van het aangedane bot verstoord.

De ziekte is als eerste beschreven in 1877 door de Engelse chirurg sir James Paget, die er de naam 'osteitis deformans' aan gaf.

Door een toegenomen botombouw (remodeling, botturnover) wordt het bot tot wel veertig maal sneller afgebroken dan normaal. Er ontstaat hierdoor een versnelde botaanmaak. Deze is echter chaotisch van opbouw en het bot is minder gemineraliseerd waardoor de stevigheid afneemt wat leidt tot misvormingen en fracturen. Het aantal aangetaste botten kan variëren van één tot vele. 60% van de patiënten heeft minstens twee aangetaste botten.

De botziekte is langzaam progressief, maar breidt zich niet uit naar andere botten.

De meest frequent aangedane botten zijn:

- het bekken;
- het dijbeen;
- de rugwervels;
- de schedel;
- het borstbeen.

De ziekte komt voor bij ongeveer 3,5% van de mensen boven de 55 jaar en is zeldzaam bij mensen jonger dan 35 jaar. Zowel mannen als vrouwen kunnen de ziekte krijgen. De exacte ontstaanswijze is onbekend. Mogelijk ontstaat de ziekte door een vroeger doorgemaakte besmetting van een 'slow virus' (paromyxovirus) bij mensen met een genetische predispositie voor de ziekte.

Het grootste deel van de patiënten is asymptomatisch. Mogelijke symptomen zijn pijn, vervormingen en fracturen.

De diagnose wordt gesteld door een endocrinoloog, internist of reumatoloog met specifieke kennis van botziekten.

De behandeling bestaat uit bisfosfonaten, waarmee remissie bereikt kan worden en complicaties voorkomen.

De ziekte kan recidiveren.

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- **Prevalentie** In Nederland heeft ongeveer 3,5% van de populatie boven 55 jaar de ziekte. Daarmee is Paget na osteoporose de meest voorkomende botaandoening. Ruim 90% van de patiënten is symptomeloos. In een gemiddelde huisartsenpraktijk zijn er dus zeker twee *symptomatische* Pagetpatiënten. Gedurende de laatste 25 jaar is zowel het voorkomen als de ernst van de ziekte wereldwijd sterk afgenomen.
- **Leeftijd** De ziekte presenteert zich zelden voor het 35^e levensjaar en komt met name voor boven het 50^e levensjaar.
- **Geslachtsverdeling** De ziekte komt vaker voor bij mannen dan bij vrouwen (3:2).
- **Etniciteit** De ziekte komt voornamelijk voor in Engeland, de Verenigde Staten, Australië, Nieuw Zeeland en West Europa. In Scandinavië, Afrika en Aziatische landen komt Paget nauwelijks voor.

Erfelijkheid en etiologie

- Bij de ziekte van Paget ontstaan onder invloed van diverse factoren, zoals interleukine 6 en RANK-ligand (RANK-L), abnormaal grote osteoclasten die verantwoordelijk zijn voor de verhoogde botafbraak. Door deze verhoogde afbraak wordt de activiteit van de (niet-afwijkende) osteoblasten verhoogd die het bot vervolgens 'te snel' weer opbouwen. Dit gebeurt slordig, waardoor vervormingen en zwakte van het bot kunnen ontstaan.
- De oorzaak van de toegenomen osteoclastactiviteit is niet precies bekend. Het meest waarschijnlijk is een combinatie van erfelijke en omgevingsfactoren, zoals een doorgemaakte virusinfectie. De ziekte komt familiair voor en er zijn ook genen gevonden die predisponeren voor de ziekte (5q31, 5q35.3, 18q22.1). Voor eerstegraads familieleden bestaat er een tienmaal verhoogde kans op het ontwikkelen van de ziekte. Er wordt geschat dat de genetische component voor 86% verantwoordelijk is voor het ontwikkelen van de ziekte.

- De ziekte heeft een langzaam beloop. Familieleden van Pagetpatiënten zouden zich bij bewezen genetische afwijkingen vanaf hun veertigste levensjaar kunnen laten screenen op de ziekte door bepaling van het alkalisch fosfatase bij de huisarts, echter hier zijn geen richtlijnen voor. Een verhoogd alkalisch fosfatase geeft een bijna elf maal zo hoog risico op het ontwikkelen van de ziekte van Paget (zie *Erfelijkheidsvoorlichting*).

Diagnose

Bij 90% van de mensen wordt de ziekte van Paget per toeval ontdekt door een verhoogd serum alkalisch fosfatase (AF) of door een afwijkende röntgenfoto. De diagnose wordt meestal gesteld door een endocrinoloog, internist of reumatoloog met specifieke kennis van botziekten.

Wanneer het AF tweemaal verhoogd is, zonder dat de overige leverenzymen afwijkend zijn, is er waarschijnlijk sprake van de botziekte van Paget.

Röntgenfoto's van aangedane botten tonen een karakteristiek beeld van focale osteolyse met grove botbalken, een onregelmatige botstructuur, corticale verdikking, sclerose en vervorming. Kenmerkend voor de ziekte van Paget is een toegenomen omvang of diameter van het aangetaste bot (hypertrofie), een verschijnsel dat niet bij andere botziekten voorkomt.

Met radioactief gelabeld technetium kunnen op een botscaan plekken van verhoogde activiteit worden aangetoond. Deze laten de ernst en de uitgebreidheid van de ziekte zien.

Beloop

Met de huidige behandeling (bifosfonaten) komt de ziekte in 90% van de gevallen in volledige remissie. Bij gebruik van het zeer potente bisfosfonaat zoledroninezuur is dit zelfs rond de

100%. De levensverwachting wordt niet beperkt door de ziekte van Paget.

De ziekte is – indien onbehandeld – langzaam progressief, maar spreidt zich niet uit naar andere botten. Maligne ontaarding in een osteosarcoom is zeer zelden beschreven.

Varianten

Er zijn enkele varianten van de ziekte van Paget die een veel ernstiger beloop kennen. Het betreft hier familiale aandoeningen. Deze vormen zijn extreem zeldzaam.

- **Familial Expansile Osteolysis** ook wel 'early onset Paget's disease' of 'expansile skeletal hyperplasia' genoemd. Dit betreft een ernstige aandoening die al op jonge leeftijd leidt tot zeer uitgebreide ziekte met onder andere doofheid en tandproblemen ten gevolge van een mutatie in het eiwit coderend voor Rank-L. De overerving is autosomaal dominant.
- **Juvenile Paget** gaat gepaard met doofheid en uitgebreide skeletafwijkingen. Deze vorm begint op de kinderleeftijd en de overerving is autosomaal recessief.
- **Combinatie van de ziekte van Paget met een inclusion body myopathie en dementie.** De inclusion body myopathie en dementie beginnen in de 3^e en 4^e decade, de Paget pas in de 5^e of 6^e decade. De overerving is autosomaal dominant.

SYMPTOMEN

Het grootste deel van de patiënten is asymptomatisch.

Meest voorkomende klachten:

- **Pijn** Deze wordt omschreven als een brandende hete pijn, diep in het bot. De pijn is aanhoudend en zeurderig en het meest voelbaar in rust en 's nachts. De patiënt kan 's nachts wakker worden van de pijn en daardoor ook wakker blijven. De pijn wordt mogelijk veroorzaakt door de verhoogde metabole activiteit van het bot en eventueel ook door microfracturen. Er is geen relatie tussen de hoeveelheid aangedaan bot en de ernst van de pijn. Daarnaast ontstaat pijn door artrose in de belendende gewrichten. Verder kan er spierpijn optreden doordat het bot waaraan de spier zich hecht is vervormd of doordat de spieren anders worden belast.
- **Vervormingen en botbreuken** Wanneer de botziekte niet behandeld wordt, kan de stevigheid van het bot afnemen, wat kan leiden tot vervormingen en botbreuken.
- **Gewrichtsschade** kan ontstaan door veranderde belasting van het gewricht.
- **Huid** De huid kan warm aanvoelen en overgevoelig zijn boven de aangedane botten. Dit komt door de verhoogde botturnover, resulterend in een hoge perfusie/vascularisatie.

Klachten afhankelijk van lokalisatie:

- **Schedel** Mogelijke klachten zijn hoofdpijn, soms oorsuizingen, duizeligheid en/of beginnende doofheid (meestal door beschadiging van de cochlea). Vaak is er een beklemmend, onprettig gevoel rondom het hoofd, alsof er een strakke band omheen zit. Ook zijn er vervormingen mogelijk, zoals vergroting van de schedel. Zelden ontstaan laesies van de andere hersenzenuwen (n. II, VI, VII en VIII).
- **Kaak** Wanneer de ziekte zich uit in de kaak, kunnen tanden los gaan zitten wat voor kauwproblemen kan zorgen.
- **Rugwervels** Hierbij komen rugstijfheid en chronische rugpijn voor. Lokalisatie van de ziekte in de wervels kan afknelling van zenuwen, een wervelkanaalstenose of een ischemische myelitis geven. Dit komt door het zogenoemd 'vaatsteelsyndroom', waarbij gehypervasculariseerd bot bloed 'steelt' van zenuwweefsel. Dit kan tintelingen veroorzaken en gevoelloosheid en/of zwakte, meestal in de onderste extremiteiten. Verder kan acute rugpijn optreden door wervelfracturen. Daarnaast wordt rugpijn veroorzaakt door algehele degeneratie.
- **Bekken** Pijn in het bekken en in de heupgewricht(en) staat op de voorgrond.

- **Pijpbeenderen** Naast pijn op de plaats zelf kunnen de aangrenzende gewrichten pijnklachten en stijfheid geven door veranderde belasting van het gewricht. Door belasting van het lichaamsgewicht kunnen de pijpbeenderen van de benen krom gaan staan.

Andere voorkomende afwijkingen:

- **Osteosarcoom** Bij minder dan 1:1000 patiënten met de ziekte van Paget ontstaat een osteosarcoom. Een osteosarcoom heeft duidelijk een verhoogde mortaliteit. Osteosarcoom is een aandoening die typisch bij kinderen en jong volwassenen voorkomt. Bij ouderen stijgt de ratio van 2 op de miljoen naar 4 op de miljoen in de leeftijds-categorie van 70-75 jaar, waarbij aangenomen wordt dat dit op basis van de ziekte van Paget is. Het is een extreem zeldzame complicatie van de ziekte die met name geassocieerd is met een polyostotische (in meerdere botten), niet behandelde ziekte. Doordat dit sterk afneemt, is de incidentie van osteosarcoom als complicatie van de ziekte van Paget ook steeds lager. Er moet aan gedacht worden indien de pijn heel hevig wordt en progressief is.
- **Benigne reuzencel tumor** is een extreem zeldzame complicatie, zonder verhoogde mortaliteit.
- **Hypercalciëmie** kan ontstaan door immobiliteit en verhoogde botturnover bij een patiënt met actieve ziekte van Paget met meerdere aangedane botten.
- **Associatie met andere aandoeningen**
 - **Artrose** Er is een verhoogde associatie tussen artrose en de ziekte van Paget. De gewrichten kunnen door de veranderde belasting eerder slijten.
 - **Osteoporose** komt niet vaker voor bij de ziekte van Paget. Voor de behandeling van beide aandoeningen worden bisfosfonaten gebruikt (in verschillende doseringen).
 - **Decompensatio cordis** komt heel soms voor bij patiënten met pre-existent hart- en vaatlijden. Dit komt door een toegenomen hartminuutvolume ('high output') ten gevolge van lokale hyperemie.
- **Psychosociale aspecten** De pijn die Pagetpatiënten ervaren, kan een negatieve invloed hebben op het algehele functioneren, zowel lichamelijk als op sociaal en emotioneel gebied. Daarnaast kunnen de veroorzaakte complicaties, zoals visus- of gehoorverlies en mobiliteitsproblemen, een flinke impact hebben op het psychosociaal functioneren.

- Patiënten met de ziekte van Paget worden over het algemeen behandeld door een endocrinoloog, internist of reumatoloog met specifieke kennis van botziekten. Een KNO-arts, neuroloog/neurochirurg en (orthopedisch) chirurg kunnen in consult worden gevraagd om lokale problemen te verhelpen. Zijn er bij patiënten zonder symptomen geen complicaties te verwachten (lokalisatie van matig actieve ziekte op een niet-riskante plaats), dan is een expectatief beleid gerechtvaardigd.
- **Aanvullend onderzoek** Voor het volgen van de ziekte kan gebruik worden gemaakt van het volgende aanvullende onderzoek:
 - *Bloedonderzoek* AF is een enzym dat door osteoblasten wordt afgescheiden en vormt zo een maat voor de ziekteactiviteit. De overige leverenzymen zijn niet verhoogd door de botziekte. Hiernaast zijn P₁NP en beta-CTx specifieke markers voor de botombouw (peptiden van type 1 collageen) die eventueel ook aanvullend gebruikt kunnen worden bij de diagnose.
 - *Urine* Een andere manier om de ziekteactiviteit te meten, is door hydroxyproline te meten in de urine. Dit wordt tegenwoordig echter steeds minder gedaan.
 - *Röntgendiagnostiek* kan ook worden gebruikt bij nieuwe klachten, bijvoorbeeld om (secundaire) artrose aan te tonen.
 - *MRI-scan* en *CT-scan* kunnen aangewezen zijn bij lokale complicaties van de botziekte.
- **Medicamenteuze behandeling met bisfosfonaten**

De behandeling vindt plaats met bisfosfonaten. Deze remmen de afbraak van botweefsel door selectieve binding aan osteoclasten. Sinds 2006 is er een voorkeur voor het krachtige langwerkende bisfosfonaat zoledroninezuur wat langdurige remissies induceert. Dit wordt gegeven als een eenmalig infuus van 4 of 5 mg in dagbehandeling. Hierna dient het effect ten minste zes maanden te worden afgewacht (zie *Effect*).

Twee weken voorafgaand aan het infuus en gedurende twee weken erna is een goede suppletie van calcium en vitamine D₃ noodzakelijk: calcium 1 g per dag en vitamine D 800 IU per dag.

Een enkele keer wordt nog een van de oudere bisfosfonaten voorgeschreven. Deze kunnen als tablet of als infuus gegeven worden bijvoorbeeld als een patiënt een verminderde nierfunctie heeft of niet intraveneus behandeld wil worden.

 - *Bijwerkingen* kunnen met name de eerste maal optreden als het infuus wordt toegediend. Dit betreft dan met name spierpijn op de dag van het infuus. Enkele dagen na het infuus kunnen hoofdpijn, koorts en algeheel onwel bevinden optreden. Hiervoor kan paracetamol genomen worden. Over het algemeen

treden deze bijwerkingen bij de volgende infusen niet meer op. In het bot waar de ziekte van Paget zit, kan een tijdelijke verergering van de klachten optreden. Mogelijke bijwerkingen van de tabletten kunnen maag-darmklachten en spierpijn zijn op de dag van inname. De spierpijn zal uiteindelijk verdwijnen, soms kan dit wel enkele weken duren.

- *Zeldzame bijwerkingen* zijn uveïtis, uitslag, atrium-fibrilleren en nierschade. Kaakbotnecrose en atypische subtrochantaire fracturen zijn extreem zeldzame bijwerkingen. In verband met de kaakbotnecrose is het verstandig de tandheelkundig specialist voorafgaand aan een ingreep te informeren over het gebruik van bisfosfonaten. Daarnaast is het verstandig om te streven naar een goede mondhygiënische zorg. Het liefst wordt hiermee gestart voorafgaand aan de behandeling met bisfosfonaten.
- *Effect* Pijnklachten die samenhangen met de verhoogde botombouw verdwijnen binnen 1-3 maanden na de behandeling. Het effect van de behandeling wordt beoordeeld door de meting van biochemische markers van botafbraak. Bij volledige remming van de botafbraak zal het alkalisch fosfatase langzaam dalen. Het streven van de behandeling is: na therapie een serum AF ruim binnen de normaalwaarde. Deze biochemische remissie wordt in de meeste gevallen gevolgd door een klinische remissie. Volledige remissies kunnen bij meer dan 90% van de patiënten worden bereikt. Een röntgenfoto van het aangedane bot laat een opvulling zien, vervormingen zijn blijvend.
- *Hypocalciëmie* kan optreden na het gebruik van bisfosfonaten. De hoofdbehandelaar zal daarom regelmatig het calcium- en vitamine D-gehalte in het bloed controleren. Het wordt aanbevolen om alleen een infuus te geven nadat men er zeker van is dat de calciumintake en vitamine D-spiegel goed op orde zijn.
- **Nierinsufficiëntie** Bij patiënten met een ernstige nieraandoening dient het gebruik van bisfosfonaten vermeden te worden. Hiervoor zal een afweging gemaakt worden van de nierfunctie tegenover de dosis van het bisfosfonaat.
- **Pijnbestrijding** Bisfosfonaten kunnen in de eerste dagen tot 2 weken na een infusie zorgen voor een verhoogde botpijn, in de maanden erna zorgen ze juist voor verlichting. Extra pijnbestrijding kan (tijdelijk) noodzakelijk zijn, bijvoorbeeld bij artrose en zenuwpijn. (Zie *Aandachtspunten voor de huisarts*):
 - **paracetamol** in een dosering van 4 maal 1 gram per dag is effectief en veilig;
 - **NSAID's** kunnen in aanvulling op paracetamol verlichting geven;

- **morfinomimetica** kunnen soms voor kortere tijd noodzakelijk blijken;
- **overige methoden** zoals transcutane elektrische zenuwstimulatie (TENS), fysiotherapie, warme of koude compressen, aangepast schoeisel, loophulpmiddelen kunnen eveneens direct of indirect zorgen voor pijnverlichting.
- **Chirurgie** is slechts bij een enkele patiënt met de ziekte van Paget noodzakelijk. De meest voorkomende ingreep is gewrichtsvervangende therapie in verband met artrose. Andere mogelijke ingrepen zijn fractuurfixatie, osteotomie (om vervormingen te corrigeren), correctie wervelkanaalstenose en operatief weghalen van (een deel van) het aangedane bot. Chirurgie kan soms lastiger zijn door de zwakte van het bot en door de vervormingen. Voorafgaand aan een operatie dient de ziekte eerst medicamenteus onder controle te worden gebracht.

ERFELIJKHEIDSVOORLICHTING

Diagnostiek bij familieleden

- **Familieonderzoek** De botziekte van Paget heeft een familiale component, in 25-30% van de gevallen is er een erfelijke achtergrond en steeds meer genen worden ontdekt die hier een rol in spelen. Echter omdat er meerdere factoren meespelen in het ontstaan van de ziekte, wordt dit niet standaard bepaald. Familieleden van de patiënt hebben een tienmaal verhoogde kans op de ziekte. Indien gewenst kan na het 45^e levensjaar jaarlijks onderzoek van (naaste) familieleden plaatsvinden door de huisarts door middel van bepaling van het alkalisch fosfatase (AF) in het bloed. Verwijs bij een tweemaal verhoogd AF (zonder overige afwijkende leverenzymen) de patiënt door naar een internist-endocrinoloog, internist of reumatoloog met interesse in botziekten (Zie *Consultatie en verwijzing*).
- **Informeren familieleden** Een behandelend arts mag gezien de Nederlandse privacywetgeving familieleden van de patiënt niet informeren over diens aandoening of over de erfelijke component hiervan. Het is aan de patiënt zelf om zijn of haar familieleden te informeren. Uiteraard kan de patiënt hierbij worden geholpen met een door een specialist opgestelde brief.

AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

- **Follow-up** In principe levert de internist/reumatoloog de zorg voor de patiënt. In uitzonderingsgevallen kan de huisarts de zorg overnemen, bijvoorbeeld bij een patiënt die niet mobiel is of op verzoek van patiënt. Bij een recidief van de ziekte wordt de hoofdbehandelaar weer in consult gevraagd. Controle op een recidief of exacerbatie van de ziekte van Paget vindt plaats aan de hand van klinische symptomen en AF-waarden. Als de ziekte in remissie is, kan deze controle eens per 12 maanden plaatsvinden.
- **Beweging** Adviseer de patiënt om (verstandig) te bewegen, om overgewicht te voorkomen of te verminderen en gewrichtsstijfheid tegen te gaan. Indien de patiënt dit moeilijk vindt, door bijvoorbeeld artrose of vervormingen, schakel dan fysiotherapeutische begeleiding of een beweegprogramma in.
- **Overgewicht** Ondersteun patiënten met overgewicht bij het afvallen en gezond leven. Schakel zo nodig een diëtist en/of een fysiotherapeut in. Een bijdrage van beiden helpt om de kans van slagen te vergroten.
- **Valpreventie** Het is van belang dat patiënten zich bewust zijn van hun verhoogde kans op fracturen in Paget-haarden. De complicaties van fracturen kunnen tot morbiditeit en mortaliteit leiden. Wijs patiënten op dit risico en verwijs eventueel door naar een ergotherapeut voor adviezen en hulp bij valpreventie. Zie hiervoor ook de NHG-Standaard Fractuurpreventie en de richtlijn Osteoporose en fractuurpreventie (hoofdstuk 1.3 en 3.2) (zie *Consultatie en verwijzing*).
- **Dieet** Van belang is dat de intake van calcium en vitamine D voldoende is:
 - calcium: min. 1200 mg per dag;
 - vitamine D: min. 10 µg per dag en 20 µg na het 70^e levensjaar.
- **Pijn** Probeer de oorzaak van de pijn te achterhalen om zo een gerichte behandeling in te zetten.
 - De pijnklachten uit de *botten* nemen niet af bij rust en zijn vaak ondefinieerbaar. Wanneer de bisfosfonaten onvoldoende effect sorteren, kan aanvullende pijnbestrijding nodig zijn (zie *Beleid*). Wanneer dit eveneens onvoldoende effect sorteert, verwijs de patiënt dan door naar een pijnpoli.
 - Wanneer de pijn veroorzaakt wordt door *artrose*, verwijs de patiënt dan door volgens de geldende artroserichtlijnen.
 - Bij pijn door *spierklachten* is pijnstilling in de vorm van paracetamol vaak voldoende. Combineer dit met een beweegprogramma en/of fysiotherapeutische begeleiding om te zorgen dat de spieren weer evenwichtig worden gebruikt.
- **Plotselinge pijn** Dit kan betekenen dat er een fractuur is opgetreden. Spoedige verwijzing/regelen van (spoed)vervoer naar het ziekenhuis voor aanvullend (afbeeldend) onderzoek is dan noodzakelijk. Wees echter ook beducht op het ontstaan van osteosarcomen waarbij de pijn in relatief korte tijd (i.e. weken) erger wordt. Verwijs bij geringe twijfel met spoed naar de behandelend specialist.
- **Gehoörproblemen** kunnen optreden bij Pagethaarden in de schedel. Dit betreft dan een progressief verlies van

voornamelijk de hoge tonen. Verwijs de patiënt bij gehoorverlies door naar de KNO-arts en ook naar de behandelend specialist. De KNO-arts kan dan het beste het beleid uitstippelen in overleg met de hoofdbehandelaar.

- **Psychosociale aspecten** Door pijn en doofheid kan sociale isolatie optreden. Denk hierbij ook aan de naasten in een gezin. De huisarts heeft hier oog voor en kan verwijzen naar maatschappelijk werk of mantelzorg-ondersteuning inzetten.

- **Arbeidsparticipatie** De ziekte kan invloed hebben op het vermogen om te werken. De huisarts kan de patiënt wijzen op de expertise van de bedrijfsarts. Kenniscentrum Welder kan advies geven over werk, uitkeringen en verzekeringen (zie *Consultatie en Verwijzing*).
- **Lotgenotencontact** Via de Nederlandse Paget Patiëntenvereniging (NPPV) is contact met lotgenoten mogelijk. Ook kan men daar terecht voor informatie over de ziekte (zie *Consultatie en verwijzing*).

CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **Diagnostiek, behandeling en begeleiding** kan plaats vinden bij een endocrinoloog, internist of reumatoloog met interesse in botziekten, meestal verbonden aan een universitair medisch centrum (UMC). Expertisecentra voor de ziekte van Paget:

LUMC

Centrum voor botkwaliteit

Postadres secretariaat endocrinologie B4

Postbus 9600

2300 RC Leiden

Telefoon: 071-5263777

E-mail: Bot@lumc.nl

VUMC

Afdeling inwendige geneeskunde sectie endocrinologie

De Boelelaan 1117

1081 HV Amsterdam

Telefoon: 020-4440530/4444444

- **Behandeling complicaties** Voor de behandeling van bijvoorbeeld pijn en botbreuken kan verwezen worden naar de diverse orthopedische centra. In het LUMC en het VUMC is specifieke expertise over botbreuken bij de ziekte van Paget aanwezig. Verder kan verwezen worden naar een pijnpoli.
- **Erfelijkheid** Er wordt in Nederland geen genetische bepaling aangeboden voor de ziekte van Paget. Dit zal - indien noodzakelijk - verlopen via de behandelend

internist/reumatoloog en plaatsvinden in het buitenland. Voor de zeldzame varianten van Paget zullen patiënten meestal naar Antwerpen worden verwezen.

- **Patiëntenvereniging** Patiënten kunnen bij de Nederlandse Paget Patiëntenvereniging terecht voor voorlichting en persoonlijk contact door middel van informatiedagen, bijeenkomsten en telefonisch lotgenotencontact. Ook biedt de vereniging achtergrondinformatie en brochures: www.paget.nl.
- **Welder** Welder geeft als landelijk onafhankelijk kenniscentrum informatie over werk, uitkeringen en verzekeringen in relatie tot gezondheid en handicap. Het onderdeel VraagWelder is bereikbaar via het landelijk informatienummer: 0900-480 03 00 (30 cent/ minuut) of via de website: www.weldergroep.nl.
- **Achtergrondinformatie en relevante websites**
 - NHG-Standaard Fractuurpreventie: <https://www.nhg.org/standaarden/samenvatting/fractuurpreventie>.
 - Richtlijn Osteoporose en fractuurpreventie (hoofdstuk 1.3 en 3.2): <http://www.cbo.nl/Downloads/1318/Definitieve%20richtlijn%20Osteoporose%2028-04-2011.pdf>.
 - www.thuisarts.nl, met name de onderwerpen ziekte van paget, pijn, overgewicht, gezonde leefstijl, zorg en ondersteuning.
 - www.regeltante.nl.
 - www.wehelpen.nl.

Literatuurlijst

1. M.C. Zillikens, A.Z. Ginai en H.A.P. Pols, Een jonge vrouw met hoofdpijn en schedelafwijkingen: een lange weg naar de diagnose 'ziekte van Paget'. Ned Tijdschr Geneeskd. 2006;150:2150-4.
2. J.W.G. Jacobs, A.M. Huisman, H.C. van Paassen en J.W.J. Bijlsma, De ziekte van Paget van bot: diagnostiek en behandeling. Ned Tijdschr Geneeskd. 1999;143:719-25.
3. S.H. Ralston, Paget's Disease of Bone. NEJM 2013;368;7:644-650.
4. E.M.W. Eekhoff, Paget's disease of bone in the Netherlands. Proefschrift Universiteit Leiden, 2004.
5. Patiënteninformatie van de Nederlandse Paget Patiëntenvereniging.

Websites

http://www.gezondheidsraad.nl/sites/default/files/samenvatting_vitamine_D.pdf

[http://www.jurology.com/article/S0022-5347\(13\)03862-7/abstract](http://www.jurology.com/article/S0022-5347(13)03862-7/abstract)

<http://www.paget.org/index.php/healthcare-professionals/pagets-disease-of-bone/126-a-physicians-guide-to-the-management-of-pagets-disease-of-bone.html>

<http://www.cbo.nl/Downloads/1318/Definitieve%20richtlijn%20Osteoporose%2028-04-2011.pdf>

Notities

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Nederlandse Paget Patiëntenvereniging (NPPV), de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Deze brochure maakt deel uit van een reeks. De beschikbare informatiebrochures voor de huisarts over zeldzame aandoeningen zijn te downloaden via www.nhg.org en www.vsop.nl. Mocht u een brochure willen bestellen, dan kunt u hierover contact opnemen met de betreffende patiëntenvereniging.

Nederlandse Paget Patiëntenvereniging

De Nederlandse Paget Patiëntenvereniging (NPPV) bestaat sinds 1985. De Nederlandse Paget Patiëntenvereniging stelt zich ten doel de positie van personen die lijden aan de botziekte van Paget te versterken door belangenbehartiging op lichamelijk, psychisch en sociaal gebied.

De vereniging is actief op het gebied van:

- **Lotgenotencontact**, zowel telefonisch als via (digitale) briefwisseling en door het organiseren van contactdagen en informatiebijeenkomsten.
- **Voorlichting**, aan patiënten, diverse instellingen en organisaties met als doel het vergroten van de kennis over Paget, zowel bij patiënten als bij (para)medici. Opstellen van voorlichtingsmateriaal en het stimuleren van de ontwikkeling van zelfmanagementtools. In stand houden van de website voor patiënten met, en belangstellenden voor de Botziekte van Paget.
- **Belangenbehartiging**, het zoeken naar en onderhouden van samenwerking met andere instanties die zich verdienstelijk maken voor mensen met een ziekte en in het bijzonder voor mensen met de Botziekte van Paget.

Nederlandse Paget patiënten vereniging

Voor actuele adresgegevens verwijzen wij u naar de website: www.paget.nl
e-mail: info@paget.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer 66 patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter- samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door o.a. stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken. Deze huisartsenbrochure maakt deel uit van een serie brochures over zeldzame aandoeningen die mede onder verantwoordelijkheid van de VSOP is gerealiseerd.

VSOP

Koninginnelaan 23
3762 DA SOEST
Telefoon: 035 603 40 40
Fax: 035 602 74 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Het NHG heeft als doel het bevorderen van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Door vertaling van wetenschap naar huisartsenpraktijk draagt het NHG bij aan professionalisering van de beroepsgroep. Kernactiviteiten van het NHG zijn het ontwikkelen van NHG-Standaarden en andere richtlijnen, scholing en het ontwikkelen van producten om de huisarts te ondersteunen in zijn praktijk, zoals patiëntenvoorlichting.

Het Nederlands Huisartsen Genootschap

Postbus 3231
3502 GE UTRECHT
Telefoon: 030 282 35 00
Fax: 030 282 35 01
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

Redactie

Mevrouw C.W. van Breukelen BSc, coördinator Zeldzame Aandoeningen VSOP
Dhr. H. van der Weert, voorzitter NPPV
Mevrouw drs. M.G. Nijhuis, arts/auteur VSOP
Mevrouw drs. L. te Hennepe, wetenschappelijk medewerker Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Richtlijnontwikkeling & Wetenschap NHG

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van

Dr. N.M. Appelman-Dijkstra, internist-endocrinoloog, LUMC, Leiden
Prof. dr. S.E. Papapoulos, internist-endocrinoloog, LUMC, Leiden

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport/Fonds PGO en de Stichting Dioraphte.

Soest, 2013

