

incidence (< 10%) of postoperative hypopituitarism in all three periods. There were 1, 0 and 1 recurrences of Cushing's disease respectively after initial cure.

**Conclusion.** In our institution, improved preoperative localisation of corticotrophin-secreting hypophyseal microadenomas was associated with an important increase of success and cure rate of transsphenoidal surgery, while there was no increase in postoperative hypopituitarism or recurrences of Cushing's disease.

#### LITERATUUR

- 1 Mampalam TJ, Tyrrell JB, Wilson CB. Transsphenoidal microsurgery for Cushing disease. A report of 216 cases. *Ann Intern Med* 1988;109:487-93.
- 2 Orth DN. Cushing's syndrome. *N Engl J Med* 1995;332:791-803.
- 3 Liddle GW. Tests of pituitary-adrenal suppressibility in the diagnosis of Cushing's syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 1960;20:1539-60.
- 4 Herder WW de, Lamberts SW. Imaging of pituitary tumours. *Baillieres Clin Endocrinol Metab* 1995;9:367-89.
- 5 Guilhaume B, Bertagna X, Thomsen M, Bricaire C, Vila-Porcile E, Olivier L, et al. Transsphenoidal pituitary surgery for the treatment of Cushing's disease: results in 64 patients and long term follow-up studies. *J Clin Endocrinol Metab* 1988;66:1056-64.
- 6 Herder WW de, Uitterlinden P, Pieterman H, Tanghe HL, Kwekkeboom DJ, Pols HA, et al. Pituitary tumour localization in patients with Cushing's disease by magnetic resonance imaging. Is there a place for petrosal sinus sampling? *Clin Endocrinol (Oxf)* 1994;40:87-92.
- 7 Herder WW de, Lely AJ van der, Lamberts SWJ. Verworven hypopituitarisme bij volwassenen; diagnostiek en optimalisatie van substitutietherapie. *Ned Tijdschr Geneesk* 1996;140:1432-6.

- 8 Escourrolle H, Abecassis JP, Bertagna X, Guilhaume B, Pariente D, Derome P, et al. Comparison of computerized tomography and magnetic resonance imaging for the examination of the pituitary gland in patients with Cushing's disease. *Clin Endocrinol (Oxf)* 1993;39:307-13.
- 9 Hulst RWM van der, Haak HR, Meinders AE. A new diagnostic approach in Cushing's syndrome? *Neth J Med* 1993;42:1-4.
- 10 Bochicchio D, Losa M, Buchfelder M. Factors influencing the immediate and late outcome of Cushing's disease treated by transsphenoidal surgery: a retrospective study by the European Cushing's Disease Survey Group. *J Clin Endocrinol Metab* 1995;80:3114-20.
- 11 Burch W. A survey of results with transsphenoidal surgery in Cushing's disease [letter]. *N Engl J Med* 1983;308:103-4.
- 12 Miller JW, Crapo L. The medical treatment of Cushing's syndrome. *Endocr Rev* 1993;14:443-58.
- 13 Kovacs K. The pathology of Cushing's disease. *J Steroid Biochem Mol Biol* 1993;45:179-82.
- 14 McCance DR, Gordon DS, Fannin TF, Hadden DR, Kennedy L, Sheridan B, et al. Assessment of endocrine function after transsphenoidal surgery for Cushing's disease. *Clin Endocrinol (Oxf)* 1993;38:79-86.
- 15 Pieters GF, Hermus AR, Meijer E, Smals AG, Kloppenborg PW. Predictive factors for initial cure and relapse rate after pituitary surgery for Cushing's disease. *J Clin Endocrinol Metab* 1989;69:1122-6.
- 16 Tahir AH, Sheeler LR. Recurrent Cushing's disease after transsphenoidal surgery. *Arch Intern Med* 1992;152:977-81.
- 17 Lamberts SWJ, Lely AJ van der, Herder WW de. Transsphenoidal selective adenectomy is the treatment of choice in patients with Cushing's disease. Considerations concerning preoperative medical treatment and the long-term follow-up. *J Clin Endocrinol Metab* 1995;80:3111-3.

Aanvaard op 18 april 1996

## Multipele sclerose in de huisartspraktijk

G.A.DONKER, M.FOETS, P.SPREEUWENBERG EN J.VAN DER STEEN

Multipele sclerose (MS) is een veelal progressief verlopende ziekte met een voor de individuele patiënt grillig en onvoorspelbaar beloop. De gemiddelde beginleeftijd van de ziekte ligt tussen 20 en 45 jaar, maar kan variëren van 7 tot 60 jaar.<sup>1</sup> De totale ziekteduur bedraagt gemiddeld 25,7 jaar en de gemiddelde leeftijd bij overlijden 57,7 jaar.<sup>1</sup>

Meestal wordt over de variëteit aan symptomen, beperkingen en handicaps van MS-patiënten gepubliceerd vanuit de kliniek.<sup>1-3</sup> De huisarts wordt echter geconfronteerd met de eerste verschijnselen van deze ziekte en heeft door zijn centrale positie in de Nederlandse gezondheidszorg een belangrijke rol in de begeleiding van de patiënt en het coördineren van de zorg. Hij beschikt niet over specifieke diagnostische tests voor MS, zodat de diagnose aanvankelijk wordt gesteld op grond van het klinische beeld; na verwijzing wordt de diagnose al of

#### SAMENVATTING

**Doel.** Meer inzicht krijgen in de rol van de huisarts bij diagnostiek en begeleiding van patiënten met multipele sclerose (MS).

**Opzet.** Descriptief.

**Plaats.** Nederlands Instituut voor Onderzoek van de Gezondheidszorg, Utrecht.

**Methode.** In de 'Nationale studie van ziekten en verrichtingen in de Nederlandse huisartspraktijk' registreerden 161 Nederlandse huisartsen (aselecte steekproef) de contacten met hun patiënten gedurende 3 maanden. Met deze gegevens werd onderzoek gedaan naar contacten met als eindiagnose 'MS' en naar comorbiditeit.

**Resultaten.** MS-patiënten (n = 118) hadden in 3 maanden gemiddeld 4,3 maal contact met hun huisarts en (of) de praktijk-assistent. Bij 5 patiënten werd de ziekte voor het eerst vastgesteld. Behalve wegens voor MS typische stoornissen van sensibiliteit en motoriek werd de huisarts het meest geconsulteerd wegens slaapproblemen, urineweginfecties en urine-incontinentie. Eenderde van alle patiënten had een uitkering krachtens de Wet op de Arbeidsongeschiktheidsverzekering en een kwart van de patiënten verrichtte betaalde arbeid.

**Conclusie.** De huisarts had relatief veel contacten met MS-patiënten. Behalve slaapproblemen werden opvallend weinig psychische klachten geregistreerd.

Nederlands Instituut voor Onderzoek van de Gezondheidszorg, Postbus 1568, 3500 BN Utrecht.

Mw.G.A.Donker, huisarts-epidemioloog; mw.dr.M.Foets, medisch socioloog; drs.P.Spreewenbergh, psycholoog; J.van der Steen, research-assistent.

Correspondentie-adres: mw.G.A.Donker.

niet bevestigd. Over de daadwerkelijke rol van de huisarts bij MS-patiënten is weinig bekend.

Het doel van ons onderzoek was de rol van de huisarts bij het diagnosticeren te bepalen. De morbiditeit en de comorbiditeit bij patiënten met MS worden in dit artikel beschreven met speciale aandacht voor de sociale en psychische gevolgen van de ziekte. Daarbij gaat het om 3 vragen:

- Met welke klachten komen MS-patiënten bij de huisarts?
- Wat is de geregistreerde comorbiditeit bij MS?
- In hoeverre zijn MS-patiënten in staat deel te nemen aan het arbeidsproces?

#### PATIËNTEN EN METHODEN

Voor dit onderzoek maakten wij gebruik van gegevens die waren verzameld in het kader van de 'Nationale studie van ziekten en verrichtingen in de Nederlandse huisartspraktijk'. Dat onderzoek werd uitgevoerd bij een aselechte steekproef van 161 Nederlandse huisartsen, met in totaal ongeveer 335.000 patiënten, die gedurende 3 maanden al hun contacten met patiënten registreerden.<sup>4,5</sup> De methode van datacollectie en episoderegistratie zijn elders uitvoerig beschreven.<sup>4,5</sup>

Diagnosen werden geïnterpreteerd volgens de 'International classification of primary care'.<sup>6</sup> Wanneer opeenvolgende redenen van contact tijdens de registratieperiode betrekking hadden op hetzelfde gezondheidsprobleem, werden deze contactredenen samengevoegd tot een zogeheten zorgepisode. In de 'Nationale studie' werden in totaal ruim 300.000 zorgepisoden vastgelegd. Er waren alleen gegevens beschikbaar over MS-patiënten die de huisartspraktijk bezochten in de specifieke registratieperiode en die door de huisarts minstens 1 maal met MS als hoofddiagnose werden geregistreerd.

Comorbiditeit is gedefinieerd als het naast elkaar voorkomen van klinische entiteiten, die al of niet met elkaar samenhangen.<sup>7</sup> Over comorbiditeit was in de 'Nationale studie' informatie beschikbaar omdat de huisartsen ook andere gezondheidsproblemen van de betrokken patiënten registreerden, tenminste voorzover deze patiënten de huisarts hierover consulteerden gedurende de registratieperiode. Deze niet-MS-episoden bij MS-patiënten worden 'parallele episoden' of 'concurrente comorbiditeit' genoemd.<sup>8</sup> De parallele episoden behoeven geen directe samenhang te hebben met MS. De prevalentie van de 10 meest voorkomende parallele episoden bij MS-patiënten werd (gecorrigeerd voor leeftijd en geslacht) vergeleken met de prevalentie van episoden bij alle consulterende patiënten vanaf 19 jaar in de 'Nationale studie'. Als standaard voor de leeftijds- en geslachtscorrectie gebruikten wij de gegevens van personen vanaf 19 jaar uit de 'Nationale studie' en als statistische toets de Mantel-Haenszel-test.<sup>9</sup> Waar episoden bij MS-patiënten significant meer voorkwamen, werd een verband met MS aangenomen. Bij het beschrijven van niet-lineaire verbanden, zoals het verband tussen MS en werksituatie, werd als statistische toets de correlatiecoëfficiënt van Pearson gebruikt, berekend met het computerprogramma SPSS.<sup>9,10</sup>

Onder 'nieuwe patiënten' werden in dit onderzoek patiënten verstaan bij wie gedurende de registratieperiode voor het eerst de diagnose 'MS' gesteld werd. Hoewel het aantal nieuwe patiënten klein was, wordt in dit artikel – vanwege het klinische belang voor de huisarts – beschreven met welke klachten deze patiënten kwamen en op grond van welke klachten die nieuwe diagnose werd gesteld.

#### RESULTATEN

In de 'Nationale studie' werden 118 patiënten geregistreerd die de huisartspraktijk 1 keer of meer bezochten in verband met MS (62,7% vrouwen en 37,3% mannen; tabel 1). In deze groep van 118 patiënten waren er 5 nieuwe en 113 bestaande gevallen van MS. De ziekte leek bij vrouwen vaker op jonge leeftijd te beginnen, getuige het relatief hoge percentage van vrouwen in de jongste leeftijdsgroep (zie tabel 1). De leeftijd van de MS-patiënten varieerde van 19 tot 77 jaar, met een piek tussen 40 en 60 jaar.

Gemiddeld hadden deze 118 patiënten in 3 maanden 2,5 contacten gehad wegens MS (inclusief contacten met de praktijkassistent). Het totale aantal contacten van MS-patiënten met de huisartspraktijk was groter omdat de meesten onder hen daarnaast nog met andere gezondheidsproblemen kampten. Gemiddeld hadden deze patiënten naast hun contacten in verband met MS nog 1,7 andere contacten met hun huisarts/praktijkassistent. Het totale aantal contacten van 4,3 (afgerond) per 3 maanden met huisarts/praktijkassistent was groter dan het gemiddelde van 2,3 per bezoekende patiënt in de gehele 'Nationale studie' ( $p < 0,001$ ).

*Morbiditeit en comorbiditeit.* De klachten waarmee MS-patiënten bij de huisarts kwamen, waren vooral klachten op neurologisch gebied en klachten met betrekking tot het bewegingsapparaat (tabel 2). Het gaat hier alleen om klachten die geregistreerd werden tijdens die contacten van patiënten met de huisarts waarna de eindiagnose 'MS' werd gesteld. Ook algemene symptomen als moeheid en hoofdpijn speelden een rol. De klachten van nieuwe en van reeds wegens MS bekende patiënten overlaptten elkaar, doch verschilden ook gedeeltelijk (zie tabel 2). Sensibiliteitsstoornissen (inclusief paresthesiën) werden het meest geuit door zowel nieuwe als bekende patiënten. Vooral verlamingsverschijnselen, urine-incontinentie en gestabiliseerde handicaps ont-

TABEL 1. Leeftijdsverdeling van 118 patiënten met multipale sclerose (MS) vergeleken met die van alle andere consulterende patiënten vanaf 19 jaar ( $n = 130.913$ )

leeftijd (in jaren)	MS-patiënten			alle patiënten vanaf 19 jaar (in %; $n = 130.913$ )
	man ( $n = 44$ )	vrouw ( $n = 74$ )	totaal (%) ( $n = 118$ )	
19-30	3	11	14 (12)	25
31-40	9	11	20 (17)	20
41-50	9	20	29 (24)	15
51-60	13	15	28 (24)	14
61-70	8	12	20 (17)	12
> 70	2	5	7 (6)	14

TABEL 2. Meest geuite klachten van 118 patiënten met multipale sclerose (MS), uitgesplitst naar nieuwe en reeds bekende MS-patiënten

klacht	aantal patiënten	
	met 'nieuwe' MS (n = 5)	bekend wegens MS (n = 113)
sensibiliteitsstoornissen	4	11
klachten over been/voet/tenen	3	9
klachten over arm/hand/vingers	2	2
klachten over extremiteiten*	1	5
hoofdpijn	1	4
symptomen van spraak	1	3
rugklachten	1	—
handicap van bewegingsapparaat	—	9
verlamming	—	5
vertigo	—	5
moeheid, algehele malaise	—	4
urine-incontinentie	—	4
symptomen van klachten over het centraal zenuwstelsel†	—	2
overige	—	32

\*Niet nader omschreven klacht over een extremititeit.

†Niet elders geassocieerd.

stonden later in het beloop van de ziekte. De klachten die slechts 1 maal werden geuit door patiënten die wegens MS bekend waren, werden niet in tabel 2 opgenomen.

Gemiddeld was een MS-patiënt behalve voor MS nog voor 1,7 andere zorgepisoden (n = 202) bij de huisarts geweest. Een vergelijking met de 'Nationale studie' na correctie voor leeftijd en geslacht liet zien dat verschillende van deze aandoeningen, zoals slaapstoornissen, urineweginfecties, urine-incontinentie, obstipatie, huidproblemen en moeheid, bij MS-patiënten meer voorkwamen; deze klachten leken dus verband te houden met de aandoening (tabel 3). Bij separate analyse van psychische episoden bleek dat patiënten hun huisarts het vaakst consulteerden wegens slaapstoornissen, angst, nervositeit en gespannenheid. Van deze aandoeningen kwamen alleen slaapstoornissen bij MS-patiënten duidelijk meer voor dan bij andere patiënten in de 'Nationale studie' (zie tabel 3). Depressie werd bij MS-patiënten slechts een enkele maal geregistreerd.

De door de ziekte veroorzaakte invaliditeit bleek uit de werksituatie van MS-patiënten. Eenderde van alle patiënten had een uitkering krachtens de Wet op de Arbeidsongeschiktheidsverzekering (WAO) en een kwart van de patiënten werkte (tabel 4). Er was een significant verschil tussen de MS-patiënten en alle patiënten ( $p < 0,0001$ ; Pearson-correlatie). Van de WAO-ers was 50% man. Van de werkenden was 40% man, overeenkomstig de geslachtsverdeling onder de patiënten.

**Beleid van de huisarts.** Nieuwe MS-patiënten werden door de huisarts onderzocht en (of) naar de specialist verwezen ter bevestiging van de diagnose (tabel 5). Nieuwe MS-patiënten werden uitsluitend verwezen naar de neuroloog; bij 4 van de 5 patiënten gebeurde dit binnen 6 weken na de eerste melding van de klachten bij de huisarts. Externe diagnostiek (door de huisarts aangevraagde diagnostiek buiten de huisartspraktijk) en ver-

wijzing naar de fysiotherapeut vonden in deze fase niet plaats.

Gedurende 3 maanden werden in totaal 15 patiënten (12,7%) in verband met MS voor het eerst of opnieuw naar de specialist verwezen; daarnaast waren nog 28 patiënten (23,7%) onder behandeling van een specialist (zie tabel 5). Van de verwijzingen waren de meeste

TABEL 3. Andere klachten waarmee 118 patiënten met multipale sclerose (MS) hun huisarts bezochten, vergeleken met de klachten van alle andere consulterende patiënten vanaf 19 jaar

aandoening*	aantal zorgepisoden			alle patiënten† (n = 130.891)
	ICPC- omschrijving code	MS-patiënten (n = 118)	p§	
P07 slaapstoornissen	110	85	< 0,01	38
U71 cystitis, overige urineweginfectie	102	102	< 0,001	25
K86 ongecompliceerde hypertensie	76	59		110
U04 urine-incontinentie	76	68	< 0,001	8
D12 obstipatie	68	59	< 0,001	12
P01 angstig, nerveus, gespannen	51	25		39
H81 cerumen	42	34		21
R78 acute bronchitis/bronchiolitis	42	34		24
S97 chronisch ulcus huid/decubitus	42	34	< 0,001	3
A04 algehele malaise, moeheid	34	25	< 0,05	10
totaal aantal (parallele) zorgepisoden	202	202		247.567

ICPC = 'International classification of primary care'.<sup>6</sup>

\*Toptien van parallele zorgepisoden bij de huisarts per 1000 MS-episoden (bij 118 MS-patiënten) per 3 maanden.

†Exclusief 22 patiënten met inconsistente gegevens.

‡Correctie voor leeftijd en geslacht.

§Waarde van p bij vergelijking van de MS-patiënten met alle patiënten (Mantel-Haenszel-test).

|| Niet nader omschreven.

TABEL 4. Werksituatie van 118 patiënten met multipale sclerose (MS) in vergelijking met die van alle patiënten vanaf 19 jaar (n = 143.861), zonder en met correctie voor leeftijd en geslacht

werksituatie	MS-patiënten		alle patiënten (in %; n = 143.861)
	aantal (n = 118)*	percentage	
huisvrouw/-man	21	21	17
WAO-uitkering	34	33	4
pensioen/VUT	20	20	25
werkend	25	24	32
werkloos	2	2	1
student	—	—	—
			26

WAO = Wet op de Arbeidsongeschiktheidsverzekering; VUT = vroeggevoerde uitkering.

\*Bij 16 van de 118 patiënten was de werksituatie niet bekend.

†Correctie voor leeftijd en geslacht.

TABEL 5. Het beleid van de huisarts bij patiënten met multipele sclerose (MS), uitgesplitst naar nieuwe en reeds bekende MS-patiënten

beleid van de huisarts	aantal patiënten	
	met 'nieuwe' MS (n = 5)	bekend wegens MS (n = 113)
diagnostiek in de huisartspraktijk	5	22
externe diagnostiek	-	6
prescriptie	5	61
gespreksvoering	5	55
verwijzing naar medisch specialist	4	11
verwijzing naar fysiotherapeut	-	5

(80%) verwijzingen naar de neuroloog; 2 patiënten werden wegens MS naar de uroloog verwezen en 1 patiënt naar de revalidatiearts. In de eerste lijn vonden slechts verwijzingen plaats naar de fysiotherapeut.

#### BESCHOUWING

Ook in de huisartspraktijk bleken, in ons onderzoek, de symptomen van MS zeer divers zijn. De huisarts werd zowel in het begin als in het verdere beloop van de ziekte het meest geconsulteerd in verband met sensibiliteitsstoornissen. In het beloop van de ziekte werd de huisarts frequent geraadpleegd wegens klachten met betrekking tot diverse ledematen, motorische stoornissen en handicaps. Ook vertigo en extreme moeheid kwamen frequent voor. Uit ander Nederlands onderzoek blijkt dat extreme moeheid ook vaak voorafgaat aan de eerste neurologische verschijnselen en dat deze klacht bij 14% van de patiënten al langer dan een jaar bestaat voordat de eerste neurologische verschijnselen optreden.<sup>1</sup> De door de ziekte veroorzaakte immobiliteit kan leiden tot complicaties als veneuze trombose en decubitus. De huisarts bleek in ons onderzoek frequent geconsulteerd te worden wegens decubitus en andere huidproblemen. Nog vaker werd de huisarts geraadpleegd in verband met urineweginfecties en urine-incontinentie. Dit is conform de literatuur; de klachten worden veroorzaakt doordat de blaas niet in staat is zich te legen door gelijktijdige contractie van sfincter en detrusor (dyssynergie), of doordat de blaas niet in staat is urine op te slaan (hyperreflexie van de blaas: spasmen van de M. detrusor en hyperactiviteit).<sup>11-13</sup> Stasis van urine kan leiden tot urineweginfectie.

Een deel van de in dit onderzoek geregistreeerde comorbiditeit betrof dus met MS samenhangende klachten. Daar deze als aparte entiteiten werden geregistreerd en niet als met MS samenhangende klachten, werden ze pas 'herkenbaar' na het bestuderen van de comorbiditeit.

Opvallend was dat visusstoornissen nauwelijks gerapporteerd werden, terwijl deze bij ongeveer 55% van de MS-patiënten in het beloop van hun ziekte optreden, meestal in de vorm van unilateraal gezichtsverlies of dubbelzien.<sup>11</sup> Visusstoornissen treden veelal in het begin van de aandoening op, als de diagnose 'MS' nog niet gesteld is, en vertonen vaak spontaan herstel, waardoor ze mogelijk niet in verband gebracht worden met MS.

Hoewel ernstige psychiatrische stoornissen zelden op

de voorgrond staan bij MS, viel in ons onderzoek op dat behalve slaapstoornissen relatief weinig psychologische of psychiatrische problemen gemeld werden.<sup>12</sup> Op grond van publicaties in de jaren twintig werden MS en euforie onlosmakelijk met elkaar verbonden.<sup>12</sup> Latere onderzoeken lieten echter zien dat euforie vooral optreedt in gevorderde stadia van de ziekte en gerelateerd kan worden aan aantasting van de frontale hersenkwalben, basale ganglia en het limbische systeem.<sup>13, 14</sup> Depressies komen veel meer voor dan men aanvankelijk dacht en sommige patiënten die op het eerste gezicht euforisch lijken, blijken bij gebruik van gestandaardiseerde vragenlijsten depressief te zijn.<sup>13, 14</sup> Het voorkomen van depressie varieert afhankelijk van de methode van onderzoek, doch in de beter gevalideerde onderzoeken bedraagt het percentage 27 tot 54.<sup>13-20</sup> Het in dit artikel beschreven percentage van 0,8 steekt daar nogal bij af. Wij vonden wel veel slaapstoornissen, die als op zichzelf staand symptoom in de literatuur niet in verband gebracht worden met MS; depressie kan zich wel onder meer uiten in slaapstoornissen. Mogelijk wordt bij de complexe symptomen van MS de diagnose 'depressie' veelal niet overwogen, of niet geregistreerd.

De duur en de ernst van de ziekte bepalen de mate van invaliditeit. Eenderde van de hier beschreven groep MS-patiënten had een uitkering krachtens de WAO, een uitkomst die weinig verschilt van de resultaten van eerder in Nederland verricht onderzoek.<sup>1</sup> In tegenstelling tot andere onderzoekers,<sup>1</sup> kwamen wij niet tot de conclusie dat de werksituatie bij mannen eerder problemen veroorzaakte dan bij vrouwen. Van de werkende MS-patiënten was 60% vrouw, overeenkomstig de geslachtsverdeling onder de patiënten. Wel ontvingen relatief iets meer mannen dan vrouwen een WAO-uitkering.

#### CONCLUSIE

De huisarts speelt een belangrijke rol in de behandeling en begeleiding van MS-patiënten. Behalve wegens de voor MS typische neurologische klachten en klachten van het bewegingsapparaat wordt de huisarts vooral geconsulteerd wegens slaapstoornissen, urineweginfecties, urine-incontinentie, obstipatie en huidproblemen. Afgezien van de slaapstoornissen worden opvallend weinig psychische klachten geregistreerd. Depressie lijkt onvoldoende te worden gediagnosticeerd.

Dit onderzoek was niet mogelijk geweest zonder de medewerking van de 161 huisartsen en hun praktijkassistenten, die in 1987/88 data verzamelden voor de 'Nationale studie' en daarna meerdere malen hun medewerking verleenden aan vervolgonderzoek. Wij danken L.J. Stokx, arts-wetenschappelijk onderzoeker, dr. P. de Kort, neuroloog, en mw. E. de Kort-de Bont, huisarts, voor hun commentaar op het manuscript.

#### ABSTRACT

*Multiple sclerosis in general practice.*

*Objective.* To study the family physician's role in the diagnosis and treatment of multiple sclerosis (MS) patients.

*Design.* Descriptive.

*Setting.* Nederlands Instituut voor Onderzoek van de Gezondheidszorg, Utrecht, the Netherlands.

**Method.** In the Dutch National survey of morbidity and intervention in general practice, data were collected by 161 general practices throughout the Netherlands (161 family physicians) regarding contacts with patients during three months. These data were examined for contacts which resulted in the diagnosis of MS and for comorbidity.

**Results.** MS patients (n = 118) had 4.3 encounters per 3 months with their family physician and (or) the practice assistant. In 5 patients MS was diagnosed for the first time. Apart from neurological complaints characteristic of MS the family physician was consulted most frequently for sleeping disorders, urinary tract infections and urine incontinence. One-third of patients depended on social security and 26% had a paid job.

**Conclusion.** The family physician was consulted relatively frequently by MS patients. Apart from sleeping disorders remarkably few psychic complaints were noted.

#### LITERATUUR

- 1 Minderhoud JM, Prange AJA, Dassel H, Schurink HJ, Lootsma E, Hoeven H van der. Epidemiologische aspecten van multiple sclerose. Een onderzoek in de provincie Groningen. Tijdschr Soc Gezondheidszorg 1985;63:64-72.
- 2 Riise T, Gronning M, Aarli JA, Nyland H, Larsen JP, Edland A. Prognostic factors for life expectancy in multiple sclerosis analysed by Cox-models. J Clin Epidemiol 1988;41:1031-6.
- 3 Riise T, Gronning M, Fernandez O, Lauer K, Midgard R, Minderhoud JM, et al. Early prognostic factors for disability in multiple sclerosis, a European multicenter study. Acta Neurol Scand 1992; 85:212-8.
- 4 Bensing JM, Foets M, Velden J van der, Zee J van der. De nationale studie van ziekten en verrichtingen in de huisartspraktijk. Achtergronden en methoden. Huisarts Wet 1991;34:51-61.
- 5 Foets M, Velden J van der. Een nationale studie van ziekten en verrichtingen in de huisartspraktijk. Basisrapport meetinstrumenten en procedures. Utrecht: Nederlands Instituut voor Onderzoek van de Gezondheidszorg, 1990.
- 6 Velden J van der, Schellevis FG, Steen J van der. International classification of primary care. Tabulaire lijst. Utrecht: Nederlands Instituut voor Onderzoek van de Gezondheidszorg, 1991.
- 7 Feinstein AR. The pre-therapeutic classification of co-morbidity in chronic disease. J Chronic Dis 1970;23:455-68.
- 8 Schellevis F. Chronic diseases in general practice. Comorbidity and quality of care [proefschrift]. Nijmegen: Katholieke Universiteit Nijmegen, 1993.
- 9 Rosner B. Fundamentals of biostatistics. 2nd ed. Boston: Prindle, Weber, Schmidt, 1986:302-68.
- 10 Norusis MJ. SPSS/PC+ V2.0 base manual. Gorinchem: SPSS International, 1990.
- 11 Swart EL, Loenen AC van, Polman CH. Farmacotherapeutische behandeling van multiple sclerose. Pharm Weekbl 1994;129:106-10.
- 12 Giesser B. Multiple sclerosis. Current concepts in management. Drugs 1985;29:88-95.
- 13 Erickson RP, Lie MR, Wineinger MA. Rehabilitation in multiple sclerosis. Mayo Clin Proc 1989;64:818-28.
- 14 Graaf J de, Hoeven JH van der, Hoogstraten MC, Minderhoud JM. Multiple sclerose. Een boek voor patiënt en behandelaar. Utrecht: Bohn, Scheltema & Holkema, 1988:137-47.
- 15 Surridge D. An investigation into some psychiatric aspects of multiple sclerosis. Br J Psychiatry 1969;115:749-64.
- 16 Salguero LF, Itabashi HH, Gutierrez NB. Childhood multiple sclerosis with psychotic manifestations. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1969;32:572-9.
- 17 Whitlock FA, Siskind MM. Depression as a major symptom of multiple sclerosis. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1980;43:861-5.
- 18 Minden SL, Schiffer RB. Affective disorders in multiple sclerosis. Review and recommendations for clinical research. Arch Neurol 1990;47:98-104.
- 19 Pratt RTC. An investigation of the psychiatric aspects of disseminated sclerosis. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1951;14:326-35.
- 20 Schiffer RB, Caine ED, Bamford KA, Levy S. Depressive episodes in patients with multiple sclerosis. Am J Psychiatry 1983;140:1498-500.

Aanvaard op 8 januari 1996

#### Casuïstische mededelingen

### *Het Smith-Lemli-Opitz-syndroom; een bijzonder defect in het cholesterolmetabolisme*

C.M.AALFS, R.C.M.HENNEKAM, R.J.A.WANDERS, P.E.JIRA, J.W.PILON EN F.A.WIJBURG

In 1964 beschreven Smith, Lemli en Opitz 3 niet-verwante jongens met opvallend overeenkomstige kenmerken, waaronder mentale retardatie, karakteristiek gelaat, microcefalie, groeiretardatie en afwijkingen aan de ex-

#### SAMENVATTING

Bij een pasgeboren jongen werden dismaturiteit, microcefalie, een hoge neusbrug, een lang filtrum, brede tandwallen, schisis van het palatum molle, retrognathie, een kleine penis met chordea, een klein scrotum, een bilaterale hernia inguinalis en beiderzijds syndactylie tussen de 2e en 3e teen gevonden. Aanwezigheid van het Smith-Lemli-Opitz (SLO)-syndroom werd vermoed en bij gas-chromatografisch plasmaonderzoek werd inderdaad een sterk verlaagde concentratie van cholesterol (0,27 mmol/l) en een verhoogde concentratie van 7-dehydrocholesterol (0,24 mmol/l) vastgesteld. Het SLO-syndroom wordt veroorzaakt door een blokkade in de cholesterol-synthese vanwege de autosomaal recessieve deficiëntie van het enzym 7-dehydrocholesterolreductase. Met een cholesterolverrijkt dieet verbeterde de toestand van de patiënt.

Instituut voor Antropogenetica, afd. Klinische Genetica, Meibergdreef 15, 1105 AZ Amsterdam.

Mw.C.M.Aalfs, assistent-geneeskundige; dr.R.C.M.Hennekam, klinisch geneticus.

Academisch Medisch Centrum, Amsterdam.

Specieel Laboratorium Procreatie: dr.R.J.A.Wanders, biochemicus.

Emma Kinderziekenhuis: dr.F.A.Wijburg, kinderarts.

Academisch Ziekenhuis, afd. Kindergeneeskunde, Nijmegen.

P.E.Jira, assistent-geneeskundige.

Zuiderzee Ziekenhuis, afd. Kindergeneeskunde, Lelystad.

J.W.Pilon, kinderarts.

Correspondentie-adres: mw.C.M.Aalfs.