



## Hyperekplexia

### **Wat is hyperekplexia?**

Hyperekplexia is een aandoening waarbij de spieren van kinderen verstijven wanneer zij schrikken van een gering geluid of lichte aanraking.

### **Hoe wordt hyperekplexia ook wel genoemd?**

Hyperekplexia wordt ook wel startle disease genoemd. Startle is de Engelse term voor schrikken.

Hyperekplexia kan ook stiff baby syndroom genoemd, omdat baby's met deze aandoening erg stijf (stiff is de Engelse term voor stijf) aanvoelen. Een andere term is hereditary stiff man syndroom. Hereditary betekent erfelijk en aangeboren, en stiff man stijf mens.

### **Hoe vaak komt hyperekplexia voor bij kinderen?**

Hyperekplexia is een zeldzame aandoening. Het is niet zo goed bekend hoe vaak hyperekplexia voor komt bij kinderen.

### **Bij wie komt hyperekplexia voor?**

Hyperekplexia geeft al klachten direct na de geboorte. Sommige moeders kunnen ook navertellen dat de baby in de buik ook al anders bewogen heeft en heftige reageerde op geluiden.

Er bestaat een vorm van hyperekplexia de zogenaamde minor vorm van hyperekplexia die pas op latere leeftijd voor het eerst klachten geeft. Bij deze vorm komt alleen de abnormale schrikreactie voor en is er geen sprake van algehele spierstijfheid op babyleeftijd.

Hyperekplexia kan zowel bij jongens als meisjes optreden.

### **Waar wordt hyperekplexia door veroorzaakt?**

#### *Fout in erfelijk materiaal*

Hyperekplexia wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal, het DNA. Bij drie op de tien kinderen met hyperekplexia blijkt er een fout te bestaan op het 5<sup>e</sup> chromosoom. De plaats op het 5<sup>e</sup> chromosoom waar de fout zit wordt het GLRA-gen genoemd.

Bij sommige kinderen blijkt een fout op één van de twee 5<sup>e</sup> chromosomen die het kind heeft voldoende te zijn om klachten te geven. Andere kinderen krijgen pas klachten wanneer beide chromosomen 5 een fout bevatten.

Er worden steeds meer foutjes in het DNA ontdekt die allemaal het ziektebeeld hyperekplexia kunnen veroorzaken. Deze foutjes worden GLRB, GPHN, SLCA6A5 en GLYT-2 genoemd.

#### *Remming in de hersenen*

Bij de kinderen met hyperekplexia met een fout op het 5<sup>e</sup> chromosoom blijkt als gevolg van die fout een bepaald stofje in de hersenen, een glycinereceptor genoemd, niet goed aangemaakt te worden. Deze glycinereceptor speelt normaal een belangrijke rol in het afremmen van automatische reacties (reflexen) van het lichaam.

Bij kinderen met hyperekplexia valt deze remming weg, waardoor kinderen op elke prikkel reageren. Daarom vertonen ze al een schrikreactie op een lichte aanraking of een zachte geluid. Bij kinderen zonder hyperekplexia wordt een schrikreactie op zo'n geringe prikkel onderdrukt. Deze kinderen vertonen pas een schrikreactie bij een heftiger prikkel.



## *Hyperekplexia als gevolg van een andere ziekte*

Hyperekplexia is bij een klein deel van de kinderen niet het gevolg van een fout in het erfelijk materiaal, maar een symptoom van een andere ziekte. Het gaat om ziektes waarbij de hersenstam niet goed functioneert. Hyperekplexia wordt ook gezien bij kinderen met het stiff man syndroom. Ook de infectieziekte tetanus of een vergiftiging met het bestrijdingsmiddel strychnine kunnen hyperekplexia veroorzaken.

## **Wat zijn de symptomen van hyperekplexia?**

### *Variatie*

Sommige kinderen hebben veel last van hyperekplexia, andere kinderen hebben maar weinig symptomen. Een deel van de kinderen met de zogenaamde minor van hyperekplexia heeft geen last van de spierstijfheid die hier onder beschreven is.

### *Verstijven bij schrik*

Bij kinderen met hyperekplexia verstijven alle spieren wanneer de kinderen schrikken van bijvoorbeeld een plotseling geluid of een plotselinge aanraking. Deze plotselinge verstijving kan enkele minuten aanhouden. Door de verstijving van de spieren, kunnen kinderen niet meer normaal bewegen. Kinderen die staan of lopen kunnen als gevolg van deze verstijving omvallen. Kinderen blijven tijdens deze plotselinge verstijving gewoon bij bewustzijn, zij maken alles bewust mee.

### *Schokkende beweging*

Tijdens de verstijving als gevolg van het schrikken, worden vaak schokjes in de armen en benen gezien. Soms gaan de armen of benen ook trillen. Kinderen die staan of zitten kunnen omvallen als gevolg van deze schokkende beweging bij schrik.

### *Schrik*

Kinderen met hyperekplexia schrikken al van een zacht geluid of lichte aanraking. Kinderen zonder hyperekplexia zouden hier nog niet van schrikken.

Tijdens periodes met koorts, emoties of stress vertonen kinderen nog gemakkelijker een schrikreactie.

### *Ademhalingsproblemen*

Baby's met hyperekplexia kunnen tijdens een plotselinge verstijving problemen krijgen met ademen halen. Door de verstijving van de spieren in de keel, kunnen zij stoppen met ademen en blauw aanlopen. Deze ademhalingsproblemen kunnen zeer ernstig zijn, zodat kinderen er zuurstoftekort door kunnen oplopen. Als gevolg van dit zuurstoftekort kan hersenbeschadiging ontstaan.

Bij oudere kinderen komen deze ademhalingsproblemen eigenlijk niet voor.

### *Slaap*

De stijfheid en de schokkende beweging na schrikken zijn vaak niet aanwezig of minder heftig aanwezig tijdens slapen. Wel kunnen spontane spierschokken zonder duidelijke aanleiding gezien worden tijdens de slaap.

### *Algehele stijfheid*

Baby's met startle disease voelen ook tussen de aanvallen door stijf aan in hun spieren. Ze bewegen nauwelijks en hun bewegingen verlopen stijf. De stijfheid neemt toe tijdens de verzorging en vermindert tijdens rust en slaap.

Deze stijfheid verdwijnt in de loop van maanden tot jaren na de geboorte.



## *Motorische ontwikkeling*

Kinderen met hyperekplexia gaan vaak pas later omrollen, zitten, staan en lopen dan andere leeftijdsgenoten. Wanneer zij lopen gaat dit vaak houterig met stijve benen en onzeker. Veel kinderen zijn bang om te vallen als gevolg van een schokkende beweging bij plotselinge schrik.

## *Navel- en liesbreuk*

Bij kinderen met hyperekplexia komen vaker navel- en liesbreuken voor. Dit komt waarschijnlijk als gevolg van de veelvuldig verhoogde spierspanning.

## *Heup uit de kom*

Als gevolg van de toegenomen spierspanning hebben baby's met hyperekplexia een grotere kans dat de heupkop zich niet goed in de heupkom bevindt, waardoor de heupkom zich niet goed ontwikkelt.

## **Hoe wordt de diagnose hyperekplexia gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal en de bevindingen bij onderzoek kan de diagnose hyperekplexia worden vermoed. Omdat hyperekplexia een zeldzame aandoening is, zal er vaak in eerste instantie gedacht worden dat er sprake is van epilepsie en spierstijfheid als gevolg van hersenbeschadiging. Hier is echter bij hyperekplexia geen sprake van.

Kenmerkend voor hyperekplexia is dat kinderen door een tikje op de neusbrug of op de kin een plotselinge beweging maken waarbij het hoofd en de romp naar achteren buigen.

### *EEG*

Omdat er bij het zien van hyperekplexia vaak sprake is van epilepsie, wordt er vaak een hersenfilmpje (EEG) gemaakt. Op dit hersenfilmpje zijn geen epileptiforme afwijkingen te zien.

### *ECHO van het hoofd*

Vanwege de stijfheid van de spieren bij hyperekplexia wordt vaak gedacht aan hersenbeschadiging. Daarom wordt vaak een ECHO van het hoofd gemaakt. Op deze ECHO zijn bij hyperekplexia in principe geen afwijkingen te zien. Ook op scans van het hoofd worden geen afwijkingen gezien.

### *EMG*

Wanneer nog getwijfel wordt aan de diagnose hyperekplexia wordt soms een zenuwspieronderzoek (EMG) verricht. Met dit onderzoek kan continue activiteit in de spieren worden aangetoond, wat past bij de diagnose hyperekplexia.

### *Genetisch onderzoek*

Met behulp van bloedonderzoek kan bij drie op de tien kinderen met hyperekplexia de fout in het erfelijk materiaal worden aangetoond.



## **Hoe wordt hyperekplexia behandeld?**

### *Geen genezing*

Er bestaat geen behandeling die hyperekplexia kan genezen. In de loop van weken tot maanden na de geboorte zal de spierstijfheid van zelf verbeteren. De tussentijd zal zo goed mogelijk overbrugd moeten worden, waarbij ernstige ademhalingsproblemen leidend tot zuurstoftekort zo veel mogelijk voorkomen moeten worden.

### *Medicijnen*

Met behulp van medicijnen kan de heftigheid van de hyperekplexia verminderd worden. De meeste kinderen reageren goed op het medicijn clonazepam (rivotril®). Soms blijkt fenobarbital (luminal®), valproaat (depakine®) ook effect te kunnen hebben. Zowel de spierstijfheid als de heftigheid van de schrikreactie nemen af na het gebruik van deze medicijnen.

### *Fysiotherapie*

De fysiotherapeut geeft adviezen voor het regelmatig bewegen van de armpjes en beentjes van de baby om verstijving van de gewrichten als gevolg van de spierstijfheid te voorkomen. In een later stadium kan de fysiotherapeut de ontwikkeling van kinderen met hyperekplexia stimuleren. Veelvuldig oefenen in een omgeving waar het kind zich niet kan bezeren tijdens het vallen, helpt om de motorische vaardigheden onder controle te krijgen.

### *Ziekenhuis*

Kinderen met hyperekplexia zullen de eerste tijd na de geboorte in het ziekenhuis moeten verblijven omdat als gevolg van de hyperekplexia er levensbedreigende ademhalingsproblemen kunnen ontstaan.

Soms is het nodig kinderen tijdelijk te ondersteunen bij het ademen met behulp van een beademingsapparaat.

### *Begeleiding*

Het krijgen van een kindje met hyperekplexia geeft vaak een grote schrik bij ouders en omstanders. Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan ondersteuning bieden om te gaan met de gevolgen van hyperekplexia voor een kind en het een plaatsje geven van deze ziekte in het leven. Op het forum van deze site kunt u een oproepje plaatsen om in contact te komen met andere ouders die een kind met hyperekplexia hebben of een kind met een vergelijkbare aandoening. In Engeland bestaat er een oudervereniging voor kinderen met hyperekplexia (zie bij links)



## **Wat betekent hyperekplexia voor de toekomst?**

### *Verbetering*

De spierstijfheid als gevolg van de hyperekplexia verdwijnt vaak in de loop van de eerste maanden na de geboorte. De schokkende beweging van de ledematen bij een schrikreactie blijft meestal bestaan. Als gevolg van deze plotselinge schokkende beweging en daarbij behorende kortdurende verstijving bij schrik kunnen kinderen vallen en zich verwonden.

### *Ontwikkeling*

Kinderen met hyperekplexia hebben meestal een normale intelligentie. Wel verloopt de ontwikkeling van het omrollen, zitten, staan en lopen wat trager in vergelijking met leeftijdsgenoten omdat kinderen met hyperekplexia in de eerste levensmaanden gehinderd worden door de spierstijfheid bij hun motorische ontwikkeling. Het lopen gaat aanvankelijk wat houterig, maar dit verbetert ook in de loop van jaren. Wel zijn veel kinderen bang om te vallen als gevolg van plotselinge schrik. Kinderen met hyperekplexia zoeken daarom vaak steun en veiligheid in hun omgeving.

## **Hebben broertjes en zusjes ook een vergrote kans om hyperekplexia te krijgen?**

### *Afhankelijk van de oorzaak*

Het zal van de oorzaak van de hyperekplexia afhangen of broertjes en zusjes ook een vergrote kans hebben om zelf hyperekplexia te krijgen. Bij de erfelijke vorm van hyperekplexia is dat het geval. De kans dat een broertje of zusje ook hyperekplexia zal krijgen hangt af van het type fout in het erfelijk materiaal. De kans is maximaal 50%.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Soms zal het mogelijk zijn om prenatale diagnostiek te verrichten tijdens de zwangerschap.

## **Links**

[www.cafamily.org.uk](http://www.cafamily.org.uk)

(engelse site waarin in contact gekomen kan worden met andere ouders met een kind met hyperekplexia)

## **Referenties**

1. Meinck HM. Startle and its disorders. *Neurophysiol Clin.* 2006;36:357-64.
2. Bakker MJ, van Dijk JG, van den Maagdenberg AM, Tijssen MA. Startle syndromes. *Lancet Neurol.* 2006;5:513-24.

Laatst bijgewerkt: 12 januari 2008

Auteur : JH Schieving