



## HNPP

### Wat is HNPP?

HNPP is een erfelijke aandoening waarbij functies van een zenuw gemakkelijk uit kunnen vallen wanneer de zenuw een tijdje in de knel heeft gezeten.

### Hoe wordt HNPP ook wel genoemd?

HNPP is een afkorting voor Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsy. De term Hereditary geeft aan dat het om een erfelijke aandoening gaat. De term Neuropathy geeft aan dat het om een aandoening van de zenuwen gaat. De term Pressure Palsy geeft aan dat er een verlamming van de spieren kan ontstaan wanneer de zenuw een tijdje onder druk heeft gestaan. De term liability geeft aan dat de zenuwen van mensen met deze aandoening gevoeliger zijn dan de zenuwen van andere mensen voor druk en er gemakkelijker uitvalsverschijnselen ontstaan.

In Amerika wordt de letter L vaak weggelaten en wordt gesproken over HNPP.

HNPP wordt ook wel erfelijke drukneuropathie genoemd. De term drukneuropathie geeft dat de functie van de zenuw uitvalt wanneer deze een tijdje onder druk heeft gestaan.

### Hoe vaak komt HNPP voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak HNPP voorkomt bij kinderen. Soms krijgen kinderen pas op volwassen leeftijd hun eerste klachten. De klachten zijn vaak mild en lang niet altijd is de diagnose HNPP gesteld.

Geschat wordt dat één op de 20.000 mensen in Nederland HNPP heeft.

### Bij wie komt HNPP voor?

HNPP is al vanaf de geboorte aanwezig. De meeste klachten ontstaan echter pas op tienerleeftijd of op jong volwassen leeftijd.

Zowel jongens als meisjes kunnen HNPP krijgen.

### Wat is de oorzaak van HNPP?

#### *Fout in erfelijk materiaal*

HNPP wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal op chromosoom 17. De plaats van dit foutje wordt het PMP22-gen genoemd. Bij vier op de vijf mensen ontbreekt het PMP22-gen helemaal. Bij een op de vijf mensen mist een stukje van het PMP22-gen.

#### *Overerving*

HNPP is namelijk een zogenaamd autosomaal dominante aandoening. Ieder mens van elk chromosoom er twee. Normaal zijn er dus twee chromosomen 17 met daarop twee maal het PMP22-gen. Bij een autosomaal dominante aandoening is een foutje van een chromosoom 17 op de plaats van het PMP22-gen al voldoende om klachten te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve aandoening waarbij mensen pas klachten krijgen als beide chromosomen een fout bevatten.

Vier op de vijf mensen met HNPP erven het foutje over van hun vader of hun moeder. Bij één op de vijf mensen is het foutje bij de persoon zelf ontstaan en is het foutje niet overgeërfd.



## *Geleidingslaagje*

Zenuwen werken door middel van elektrische stroompjes. Om deze stroompjes snel voort te kunnen geleiden, zit rondom een zenuw een geleidingslaagje. Dit geleidingslaagje wordt myeline genoemd. Het geleidingslaagje is aan de ene kant een soort stootkussen wat de zenuw beschermt en aan de andere kant zorgt er daarnaast voor dat de zenuw snel zijn werk kan doen.

Bij kinderen met een HNPP gaat dit geleidingslaagje gemakkelijk kapot wanneer er op de zenuw gedrukt wordt. De zenuw werkt dan op de plaats waar het geleidingslaagje kapot is, minder snel. Hierdoor kan de zenuw de spier niet goed aansturen en is er minder kracht in de spier die door de zenuw wordt aangestuurd. Ook worden gevoelssignalen minder goed doorgegeven, waardoor een deel van de huid minder gevoel heeft of juist een tintelend gevoel heeft.

Het lichaam zal het geleidingslaagje vervolgens weer gaan herstellen. Dit duurt vaak een aantal uren, dagen tot weken, afhankelijk van de ernst van de beschadiging van het geleidingslaagje. De klachten zullen dus geleidelijk aan weer verbeteren.

## *Zenuw*

Wanneer het geleidingslaagje kapot is, komt de zenuw ook onbeschermd te liggen. De zenuw kan dan gemakkelijker beschadigd raken. Wanneer de zenuw beschadigd raakt, kan de zenuw ook minder goed functioneren. Het lichaam probeert dit ook te herstellen, maar het herstel duurt veel langer, vaak vele weken tot maanden. Wanneer de zenuw vaak beschadigd is geraakt, dan zal het lichaam niet meer in staat zijn om de zenuw weer volledig te herstellen. Bepaalde functies van de zenuw blijven dan blijvend gestoord. Er zijn dan blijvende problemen met kracht en gevoel.

## **Wat zijn de symptomen van een HNPP?**

### *Variatie in ernst*

Er bestaat een grote variatie in hoeveelheid klachten en in de ernst van de klachten die verschillende mensen met een HNPP hebben. Sommige mensen hebben helemaal geen klachten. Andere hebben regelmatig last van klachten.

### *Krachtsverlies en gevoelsverandering*

Kinderen met een HNPP krijgen last van krachtsverlies en/of gevoelsveranderingen wanneer de zenuw enige tijd onder druk heeft gestaan. Vaak gaat het om zenuwen bij de elleboog, bij de pols en bij de knie, daar liggen de zenuwen vlak onder de huid waardoor ze gemakkelijker afgekneld kunnen worden.

Leunen op de elleboog of het met de knieën over elkaar zitten kan zorgen voor uitval van de zenuw.

Wanneer de zenuw bij de knie is afgekneld, kunnen kinderen last krijgen van een slapende voet en moeite hebben om de voet op te tillen tijdens het lopen. De voet klappt dan op de grond, dit is goed hoorbaar en wordt daarom een klapvoet genoemd.

Wanneer de zenuw bij de elleboog wordt afgekneld, kunnen kinderen last krijgen van een doof tintelend gevoel in de pink en ringvinger en minder kracht hebben om de pink en de ringvinger te buigen.

Wanneer de zenuw bij de pols wordt afgekneld kunnen kinderen een doof gevoel en tintelingen krijgen van de duim en de vingers aan de kant van de handpalm en moeite hebben om de duim goed te bewegen.

Soms wordt een bepaalde zenuw in de bovenarm afgekneld waardoor kinderen hun hand niet meer goed kunnen optillen en er een doof gevoel is op de handrug aan de kant van de duim.

Na langdurig dragen van een zware rugzak kan het zenuwvlechtwerk in de buurt van de schouders afgekneld raken waardoor de bovenarm niet meer goed bewogen kan worden.



## *Geen pijn*

Jongeren en volwassenen met een HNPP hebben geen pijnklachten voor of tijdens het ontstaan van uitvalsverschijnselen.

## *Aanleiding druk*

De aanleiding voor het ontstaan van de klachten is meestal langerdurende druk op een zenuw. Vaak gaat het om leunen op de elleboog, met de knieën over elkaar zitten of met de polsen langdurig op een ondergrond duwen of getypt hebben met de handen.

Bij jongeren is vaak ernstige druk of langaanhoudende druk nodig om klachten te krijgen. Wanneer er al vaker klachten zijn geweest, dan zal lichtere druk al na kortere tijd in staat zijn om klachten te veroorzaken.

## *Herstel*

Na enige tijd, variërend van uren/dagen tot weken, zullen de klachten geleidelijk aan weer verminderen. De tijdsduur hangt af van de mate van ernst van beschadiging van het geleidingslaagje en of er sprake is van beschadiging van de zenuw zelf.

Bij jongeren zullen de klachten vaak weer bijna volledig herstellen. Bij volwassenen die al vaker last hebben gehad van uitvalsverschijnselen is de kans groter dat de klachten niet volledig verdwijnen en dat een deel van de klachten blijvend is.

## *Blijvende uitvalsverschijnselen*

Wanneer jongeren frequent uitvalsverschijnselen hebben gehad, zal de zenuw zelf ook beschadigd raken waardoor een deel van de klachten blijvend is. De spieren die een tijdje hun werk niet goed hebben kunnen doen, kunnen er dunner uitblijven zien.

## *Voetstandafwijking*

Jongeren en volwassenen met een HNPP hebben een grotere kans om een standsafwijking van hun voeten te krijgen. Dit omdat de buig- en strekspiertjes van de voeten niet meer op gelijke manier worden aangestuurd. Zo kunnen bijvoorbeeld holvoeten ontstaan.

## *Spijkramp*

Een deel van de jongeren en volwassenen met HNPP heeft last van gemakkelijk optredende spijkramp in de spieren van de armen en benen.

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

### *Verhaal en onderzoek*

Aan de hand van het verhaal van terugkerende uitvalsverschijnselen van een arm en/of been na leunen op de elleboog of knieën kan de diagnose HNPP worden vermoed. Met name ook wanneer er meerdere jongeren of volwassenen in de familie zijn die dezelfde klachten hebben. Bij neurologisch onderzoek zijn de reflexen aan de armen en benen vaak verlaagd, een arm of een been beweegt maar heel weinig wanneer er met het reflexhamertje op getikt wordt. De reflex bij de enkel (achillespeesreflex) vertoont vaak helemaal geen reactie meer bij volwassenen met HNPP.

### *Bloedonderzoek*

Met behulp van bloedonderzoek kan aangetoond worden dat er iets mis is met het PMP22-gen op chromosoom 17. Bij jongeren met HNPP mist het hele PMP22-gen of mist een deel van het PMP22-gen.



Er bestaat ook een andere ziekte HMSN die ook ontstaat door een fout op het PMP22-gen. Bij HMSN type 1a (Hereditaire Motor Sensore Neuropathie) ontbreekt niet het PMP22-gen, maar is het gen twee maal aanwezig. Dat zorgt voor het ontstaan van de klachten van HMSN.

## *EMG*

Met behulp van kleine elektrische stroompjes kunnen de zenuwen in de armen en benen worden doorgemeten. Dit wordt een EMG genoemd. Bij jongeren en volwassenen met een HNPP valt op dat de zenuwen trager werken dan gebruikelijk op plaatsen waar de zenuw gemakkelijk afgekneld kan raken zoals bij de pols, de elleboog en de knie. Op andere plaatsen werken de zenuwen normaal of licht trager dan gebruikelijk.

## *ECHO zenuw*

Met behulp van een ECHO-apparaatje kunnen de zenuwen op een eenvoudige manier afgebeeld worden. Vaak is te zien dat de zenuw op de plaats waar deze in de knel gezeten heeft, dikker is dan gebruikelijk.

## *Zenuwbiopsie*

Door middel van een kleine operatie is het mogelijk om een klein stukje zenuwweefsel onderuit het been te halen. Dit stukje zenuwweefsel kan dan onder de microscoop worden onderzocht. Bij jongeren met een HNPP kan gezien worden dat het geleidingslaagje rondom de zenuw dikker is dan gebruikelijk. Om de diagnose HNPP te stellen is het niet nodig om een zenuwbiopsie uit te voeren. Voor andere diagnoses kan dit soms wel behulpzaam zijn.

## **Hoe wordt HNPP behandeld?**

### *Geen genezing*

Er bestaat geen behandeling om jongeren van HNPP te genezen. De behandeling is er op gericht om zo veel mogelijk klachten te voorkomen.

### *Voorkomen van druk op de zenuw*

Het is heel belangrijk voor jongeren met HNPP om te voorkomen dat een zenuw afgekneld raakt. Daarom is het niet verstandig voor jongeren met HNPP om met de benen over elkaar te zitten. Beter is het om de benen naast elkaar te zetten met een kleine afstand tussen beide benen. Ook is het niet verstandig om langdurig op de hurken te zitten. Lang leunen op de ellebogen of met de polsen op tafel is ook niet verstandig. Het dragen van een zware rugzak wordt afgeraden.

### *Bescherming*

Wanneer het niet lukt om met bovenstaande adviezen afknelling van de zenuw te voorkomen, dan kan beschermingsmateriaal helpen om te voorkomen dat de zenuw afgekneld raakt. Dit beschermingsmateriaal kan zelf gemaakt worden van schuimrubber of verkregen worden via een speciale winkel. Vaak wordt dan bescherming gemaakt voor de ellebogen en de knieën, omdat daar de zenuwen het meest aan de oppervlakte liggen en gemakkelijk afgekneld raken.

### *Operatie*

Tijdens een operatie liggen mensen langdurig stil en kunnen ze niet veranderen van houding. Bij jongeren met een HNPP kan tijdens een operatie gemakkelijk een zenuw afgekneld raken. Het is daarom heel belangrijk dat jongeren met HNPP voor de operatie vertellen dat zij deze aandoening hebben. Tijdens de operatie wordt dan extra beschermingsmateriaal aangebracht



rondom de ellebogen, knieën en polsen, zodat zo veel mogelijk voorkomen wordt dat de zenuwen tijdens de operatie in de knel komen te zitten.

## *Fysiotherapie*

Wanneer bepaalde bewegingen niet meer goed gemaakt kunnen worden omdat de zenuw toch langdurig afgekneld is geweest, kan een fysiotherapeut adviezen geven hoe het beste bewogen kan worden. Zo kan overbelasting van bepaalde spieren voorkomen worden.

De fysiotherapeut kan ook adviezen geven hoe spieren die tijdelijk verlamd zijn, zo goed mogelijk getraind kunnen blijven.

## *Orthese*

Wanneer jongeren last hebben van een klapvoet omdat de zenuw aan de zijkant van de knie lange tijd afgekneld is, kan een speciale enkelvoetorthese (EVO) helpen tijdens het lopen. Door deze orthese kan de voet gemakkelijker opgetild worden en klapt de voet niet meer zo hard op de grond.

Er bestaat ook een polsorthese wanneer mensen met HNPP last hebben van een beknelling van een zenuw in de pols.

Voor jongeren met holvoeten kan een steunzool helpen om de voet goed te ondersteunen en om voetklachten te voorkomen.

## *Operatie niet verstandig*

Een beknelling van een bepaalde zenuw (de zogenaamde medianus) in de pols komt heel vaak voor. De klachten die door beknelling van deze zenuw ontstaan, worden carpaal tunnel syndroom. Normaal gesproken is een operatie waarbij de zenuw wordt bevrijd uit zijn beknelling een goede behandelmogelijkheid voor een carpaal tunnel syndroom.

Jongeren en volwassenen met een HNPP kunnen ook een carpaal tunnel syndroom krijgen. Bij hen is een operatie echter niet verstandig. De klachten kunnen door een operatie namelijk ook verergeren.

Dit zelfde geldt ook voor een operatie waarbij de zenuw in de buurt van de elleboog verplaatst wordt. Ook hierbij zijn de resultaten van de operatie bij mensen met een HNPP minder goed dan bij mensen zonder een HNPP. Het is belangrijk hier rekening mee te houden bij de keuze voor de beste behandeling.

## *Contact met andere ouders*

Het is ook mogelijk om via het forum van deze site een oproepje te plaatsen om in contact te komen met andere ouders met een kind met HNPP hebben of met een andere jongere die HNPP heeft.

## **Wat betekent het hebben van HNPP voor de toekomst?**

### *Blijven opletten*

Jongeren met een HNPP moeten gedurende hun hele leven er goed opletten dat zenuwen niet afgekneld raken. Toch zal dit nooit helemaal te voorkomen zijn. Wanneer een zenuw al een paar keer afgekneld is geweest, zal er steeds minder afknelling nodig zijn om er voor te zorgen dat de zenuw niet meer goed werkt. De zenuw zal dus ook steeds gemakkelijker uitvallen ook al nadat er nauwelijks druk op de zenuw is geweest.

### *Blijvende uitvalsverschijnselen*

Bij jongeren zullen de uitvalsverschijnselen die ontstaan wanneer de zenuw afgekneld is, meestal weer (bijna) volledig herstellen. Wanneer er vaker uitvalsverschijnselen zijn geweest, dan herstellen de zenuwen steeds minder goed. Er blijven dan vaker restklachten achter. Deze



restklachten zijn dan blijvend. Zenuwen herstellen langzaam. Daarom kan pas gezegd worden dat restklachten blijvend zijn, wanneer klachten na 1 a 2 jaar na de uitvalsverschijnselen nog aanwezig zijn.

### *Zelfstandig leven*

Hoewel het hebben van HNPP hinderlijk kan zijn, zijn de meeste mensen met HNPP goed in staat om een normaal en zelfstandig leven te leiden.

### *Kinderen*

Wanneer een volwassene met HNPP zelf kinderen krijgt, dan hebben deze kinderen 50% kans om ook HNPP te krijgen. Kinderen kunnen evenveel, meer, maar ook minder klachten hebben dan hun ouders. Dat valt vooraf niet te voorspellen.

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

#### *Erfelijke aandoening*

HNPP is een erfelijke aandoening. Wanneer een vader of moeder HNPP heeft, dan hebben hun kinderen 50% kans om ook HNPP te krijgen.

Bij één op de vijf kinderen is HNPP niet overgeërfd van de vader of de moeder. In die situatie is de kans voor broertjes of zusjes dan ook veel lager om ook HNPP te krijgen.

#### *Prenatale diagnostiek*

Het is mogelijk om prenatale diagnostiek te verrichten door middel van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie wanneer bekend is welk foutje op chromosoom 17 de HNPP veroorzaakt. Toch wordt dit onderzoek niet vaak uitgevoerd, omdat het verloop van HNPP vaak mild is en prenatale diagnostiek ook risico's heeft.

Een klinisch geneticus kan hier meer voorlichting over geven.

### **Links**

[www.vsn.nl](http://www.vsn.nl)

(Nederlandse vereniging van spierziekten)

[www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl)

(Site met informatie over diverse spier- en zenuwaandoeningen)

### **Referenties**

1. Evaluation of distal symmetric polyneuropathy: the role of laboratory and genetic testing (an evidence-based review). England JD, Gronseth GS, Franklin G, Carter GT, Kinsella LJ, et al; American Academy of Neurology; American Association of Neuromuscular and Electrodiagnostic Medicine; American Academy of Physical Medicine and Rehabilitation. *Muscle Nerve*. 2009;39:116-25.
2. Early-onset hereditary neuropathy with liability to pressure palsy. Antonini G, Luchetti A, Mastrangelo M, Ciambra GL, Di Netta S et al. *Neuropediatrics*. 2007;38:50-4

Auteur: J.H. Schieving

Laatst bijgewerkt: 19 oktober 2010