



Hypokalemische periodieke paralyse

Wat is een hypokalemische periodieke paralyse?

Een hypokalemische periodieke paralyse is een aandoening waarbij kinderen en volwassenen aanvallen hebben van spierzwakte, vaak in de benen, terwijl ze gewoon alert blijven.

Hoe wordt een hypokalemische periodieke paralyse ook wel genoemd?

Hypokalemische periodieke paralyse wordt ook wel afgekort met de letters hypoPP of HOKPP. Het woord hypokalemisch geeft aan dat de aanvallen van spierzwakte samengaan met een verlaagde waarde (hypo) van het zout kalium in het bloed. Kalium wordt ook wel afgekort met de letter K. HOK staat voor HypOKalemisch. Ook wordt de term HOPP wel gebruikt.

Het woord periodiek geeft aan dat kinderen en volwassenen af en toe aanvallen van spierzwakte hebben, maar tussendoor geen of weinig klachten hebben. Het woord paralyse geeft aan dat er sprake is van verlamming van de spieren. De letters PP staan voor Periodieke Paralyse.

Type 1, 2 en 3

Soms wordt gesproken van HOKPP type 1, 2 of 3. Dit hangt samen met het foutje wat zorgt voor het ontstaan van HOKPP. Indien er sprake is van een foutje in het CACNA1S gen wordt gesproken van type 1, een foutje in het SCN4A-gen hoort bij type 2 en een foutje in het KCNJ18-gen bij type 3.

Cavare-Romberg-Westphal syndroom

Vroeger werd wel gesproken van het Cavare-Romberg-Westphal syndroom genoemd naar drie artsen die dit syndroom beschreven hebben. Deze naam wordt tegenwoordig niet meer gebruikt.

Andere periodieke paralyse aandoeningen

Er bestaan ook andere aandoeningen die veel lijken op een hypokalemische periodieke paralyse, zoals de hyperkalemische periodieke paralyse, de normokalemische periodieke paralyse en het Andersen-Tawil syndroom. Deze groep aandoeningen wordt samen ook wel periodieke paralyse genoemd, afgekort met de letters PP.

Hoe vaak komt een hypokalemische periodieke paralyse voor bij kinderen?

Hypokalemische periodieke paralyse is een zeldzame aandoening. Geschat wordt dat deze aandoening bij één op de 100.000 kinderen en volwassenen voorkomt.

Bij wie komt een hypokalemische periodieke paralyse voor?

Hypokalemische periodieke paralyse is al bij de geboorte aanwezig. Het duurt vaak wel enige tijd voordat kinderen de eerste klachten krijgen. De eerste klachten van een hypokalemische periodieke paralyse ontstaan meestal in de eerste tien tot twintig levensjaren., gemiddeld rond de leeftijd van 14 jaar. Sommige kinderen hebben vanaf de babyleeftijd al aanvallen van hypokalemische periodieke paralyse. Bij de meeste mensen die last krijgen van de ziekten zijn de klachten voor het 30^e levensjaar aanwezig. Kinderen met een foutje in het CACNA1S-gen hebben vaak al op jongere leeftijd last dan kinderen die een foutje hebben in het SCN4A-gen. Zowel jongens als meisjes kunnen een hypokalemische periodieke paralyse krijgen.

Wat is de oorzaak van hypokalemische periodieke paralyse?

Fout in erfelijk materiaal



Inmiddels zijn er drie foutjes in het DNA bekend die alle 3 kunnen zorgen voor het ontstaan van een hypokalemische periodieke paralyse. Het meest voorkomende foutje ligt op chromosoom 1 in een stukje erfelijk materiaal wat het CACNA1S-gen wordt genoemd. Dit foutje wordt bij ongeveer 60% van de kinderen met een hypokalemische periodieke paralyse gevonden. Bij 20% van de kinderen wordt een foutje gevonden in een stukje erfelijk materiaal van chromosoom 17 op de plaats van het SCN4A-gen. Bij 4 % van de kinderen wordt een foutje gevonden op chromosoom 17 op de plaats van het KCNJ18-gen. Bij een klein deel van de kinderen en volwassenen kan nog geen foutje in het erfelijk materiaal worden aangetoond.

Autosomaal dominant

Alle drie de foutjes in het erfelijk materiaal erven op zogenaamd autosomaal dominante manier over. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen al in staat is om de klachten van een hypokalemische periodieke paralyse te veroorzaken. Dit in tegenstelling tot autosomaal recessieve aandoening, die geven meestal pas klachten wanneer beide chromosomen op dezelfde plaats een foutje veroorzaken.

Geërfd van een ouder

Een deel van de kinderen heeft het foutje geërfd van een ouder die zelf ook periodieke hypokalemische paralyse heeft. Soms heeft deze ouder zelf weinig klachten waardoor nooit de diagnose is gesteld.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij een ander deel van de kinderen is het foutje in het erfelijk materiaal ontstaan bij het kind zelf na de bevruchting van de eicel door de zaadcel. Het kind heeft het foutje dan dus niet geërfd van de vader of van de moeder. Er wordt dan ook wel gezegd dat het foutje de novo (nieuw) in het kind is ontstaan.

Niet iedereen met het foutje krijgt klachten

Het blijkt dat niet ieder persoon met een foutje in het DNA ook daadwerkelijk klachten zal gaan krijgen. Dit hangt samen met het type foutje in het DNA wat gevonden worden. Ook hebben jongens en mannen vaker klachten dan meisjes en vrouwen. Hoe dit precies komt is niet goed bekend.

Spier

Door het foutje in het CACNA1S- of SCN4A-gen werkt een bepaald kanaaltje in de spieren niet goed. Over zo'n kanaaltje stromen bepaalde stofjes die de spier in of de spier uit. Bij kinderen met een periodieke hypokalemische paralyse gaat om een kanaaltje wat werkt met het stofje calcium of natrium. Door dat dit kanaaltje niet goed functioneert, kunnen de spieren tijdelijk minder kracht leveren.

Veranderingen in het kaliumgehalte in het bloed maken dat het calcium of natriumkanaltje steeds meer moeite heeft om te functioneren.

Wat zijn de symptomen van hypokalemische periodieke paralyse?

Krachtsverlies

Kinderen met een hypokalemische periodieke paralyse krijgen vrij plotseling last van krachtsverlies. Meestal gaat het om krachtsverlies aan de spieren van het bovenbeen. Dit kan aan een kant van het lichaam of aan twee kanten tegelijk zijn. Hierdoor kunnen kinderen tijdelijk niet lopen of recht op hun benen staan. Het krachtsverlies kan zich langzaam aan uitbreiden naar de spieren van de rug, de buik, de armen en de nek. In de spieren van het gezicht en in de ademhalingspijpen ontstaat meestal geen krachtsverlies.



Tijdstip

Meestal hebben kinderen overdag last van aanvallen van krachtsverlies. Veel kinderen hebben in de ochtend last van aanvallen voordat ze ontbeten hebben. Sommige kinderen worden wakker met een aanval in de ochtend. Aanvallen in de ochtend ontstaan vaak nadat kinderen in de avond meer dan de gebruikelijke hoeveelheid hebben gegeten.

Omdat kinderen in weekenden en vakanties vaak later opstaan en later ontbijten, komen meer aanvallen tijdens weekenden en vakanties voor.

Duur van de aanvallen

De duur van de aanvallen kan verschillen. Meestal wordt het maximale krachtsverlies bereikt binnen enkele minuten, soms enkele uren. Daarna zullen de klachten in de loop van meerdere minuten, uren of soms dagen weer spontaan verdwijnen. Gemiddeld houden de meeste aanvallen een dag aan. Aanvallen als gevolg van een foutje in het SCN4A-gen duren meestal korter dan aanvallen veroorzaakt door een foutje in het CACNA1S-gen.

Aantal aanvallen

Sommige kinderen hebben een aanval per maand, andere meerdere aanvallen per dag. Dat verschilt van kind tot kind en van volwassene tot volwassene. Gemiddeld hebben kinderen en volwassenen twee keer per week last van een aanval. De hoeveelheid aanvallen neemt vaak eerst toe met het ouder worden, om daarna weer af te nemen.

Spierpijn

Een deel van de kinderen en volwassenen heeft last van spierpijn tijdens en na de aanvallen. Kinderen en volwassenen met een foutje in het SCN4A-gen hebben vaker last van spierpijnklachten dan kinderen en volwassenen met een foutje in het CACNA1S-gen.

Moeheid

Na een aanval kunnen kinderen en volwassenen zich een tijdje vermoeid voelen.

Uitlokkende factoren

De aanvallen met krachtsverlies ontstaan vaak wanneer kinderen tot rust komen nadat ze een tijd actief bezig zijn geweest. Ook kan een aanval ontstaan wanneer kinderen lange tijd juist niet actief zijn geweest en weer in beweging komen, zoals bijvoorbeeld na een lange autorit. Grote maaltijden, voor maaltijden waarin veel suikers en/of zetmeel aanwezig zijn verhogen de kans op het ontstaan van een aanval. Koud weer of het eten van koud voedsel zoals ijs kan ook zorgen dat aanvallen ontstaan. In periodes van stress komen vaak meer aanvallen voor dan in periodes van rust en ontspanning.

Tussen de aanvallen

Tussen de aanvallen in hebben de meeste kinderen geen klachten en een normale kracht in hun spieren. Een deel van de kinderen ervaart licht krachtsverlies in de dagen na doormaken van een aanval.

Ontwikkeling

Kinderen met een hypokalemische periodieke paralyse ontwikkelen zich normaal. Ze gaan op de gebruikelijke tijdstippen zitten, staan, lopen en praten.

Hartritestoornissen



Kinderen en volwassenen met een hypokalemische periodieke paralyse kunnen last hebben van hartritmestoornissen. Hartritmestoornissen komen vaker voor bij kinderen en volwassenen met een foutje in het CACNA1S-gen.

Hoe wordt de diagnose hypokalemische periodieke paralyse gesteld?

Verhaal en onderzoek

De diagnose hypokalemische periodieke paralyse kan worden vermoed op grond van het verhaal van een kind met aanvallen van krachtsverlies vooral aan de benen, terwijl kinderen tijdens deze aanval gewoon wakker en alert blijven.

Wanneer het de dokter lukt om zelf een aanval te zien, dan is het opvallend dat tijdens de aanval de reflexen met een reflexhamer (bijna) niet opwekbaar zijn, terwijl ze voor en na de aanval wel normaal aanwezig zijn.

Er zal aanvullend onderzoek nodig zijn om de diagnose te stellen. Een hyperkalemische periodieke paralyse kan dezelfde soort klachten veroorzaken, net als het Andersen-Tawil syndroom wat naast aanvallen met krachtsverlies ook zorgt voor hartritmestoornissen. Ook kan een schildklierziekte of een bijnierziekte soortgelijke klachten geven.

Bloedonderzoek

Wanneer tijdens een aanval van spierzwakte het kalium gehalte in het bloed wordt bepaald, dan is dit kaliumgehalte in het bloed vaak verlaagd, lager dan 3 mmol per liter. Tussen de aanvallen in is het kaliumgehalte in het bloed normaal. Tijdens een aanval kan de waarde van het stofje CK verhoogd zijn.

De nierfunctie, de cortisol waarde en de schildklier functie zijn normaal.

DNA-onderzoek

De diagnose kan bevestigd worden door middel van DNA-onderzoek in bloed. Bij zes van de tien kinderen met een hypokalemische periodieke paralyse wordt een foutje gevonden in het CACNA1S-gen. Bij twee op de tien kinderen een foutje in het SCN4A-gen en bij een op de dertig kinderen in het KCNJ18-gen.

Spierzenuwonderzoek

Het EMG is een onderzoek waarbij de functie van de zenuwen en de spieren kan worden gemeten. In tegenstelling tot bij de hyperkalemische periodieke paralyse worden bij hypokalemische periodieke paralyse geen zogenaamde myotonie ontladingen gezien in het EMG. Het kan heel zinvol zijn om de reactie van de spieren te testen nadat de spieren een tijdje actief zijn geweest. De reactie van de spier (CMAP) op prikkeling van een zenuw neemt hierdoor af met 30% of meer.

Klachten uitlokken

Wanneer alle bovenstaande onderzoeken niet helpen om de diagnose te kunnen stellen, dan kan er voor gekozen worden om met behulp van medicijnen een aanval uit te lokken. Dit onderzoek heeft risico's en wordt daarom in het ziekenhuis uitgevoerd.

Er zijn verschillende manieren waarop een aanval uitgelokt kan worden. De eerste manier is door het toedien van glucose, de tweede manier door kinderen of volwassenen zich flink te laten inspannen en daarna bedrust te geven. Tijdens deze tests wordt regelmatig het kaliumgehalte in het bloed en de kracht in de spieren getest.

Spierbiopsie

Het is niet nodig om een spierbiopsie te verrichten om de diagnose hypokalemische periodieke paralyse te stellen. Op kinderleeftijd worden in het spierbiopsie geen afwijkingen gevonden. Op



volwassen leeftijd kunnen in het spierbiopt holtes gevuld met vocht te zien zijn (vacuoles) bij volwassenen met een foutje in het CACNA1S-gen en bij volwassenen met een foutje in het SCN4A-gen kunnen neerslagen van tubuli gezien worden (tubulaire aggregaten)

Hartfilmpje

Een laag kalium gehalte in het bloed kan zorgen voor problemen met het hartritme. Daarom wordt bij alle kinderen een keer een hartfilmpje (ECG) gemaakt om te kijken of er aanwijzingen zijn voor hartritme problemen. Soms kan het nodig zijn om het hartritme gedurende 24 of 48 uur te registreren. Dit wordt holter onderzoek genoemd. De (kinder) cardioloog bekijkt of zo'n onderzoek nodig is.

Hoe wordt een periodieke hypokalemische paralyse behandeld?

- Behandeling op moment van een aanval-

Geen behandeling tijdens lichte aanval

Kinderen die weinig last hebben van krachtsverlies tijdens een aanval, hebben meestal geen behandeling nodig. Bewegen in een rustig tempo kan helpen te voorkomen dat een aanval verder doorzet.

Behandeling met zout

Kinderen met matig krachtsverlies kunnen tijdens de aanval medicijnen innemen waarin snelwerkend kaliumchloride zit. Hierdoor stijgt de hoeveelheid Kalium in het bloed waardoor de klachten verminderen. Het is belangrijk dat kinderen en volwassenen deze medicijnen altijd bij zich hebben in een tas, in een broek- of jaszak of op het nachtkastje)

Bij kinderen met een ernstige vorm van krachtsverlies zal het nodig zijn om de kaliumwaarde in het bloed te verhogen door het geven van een infuus met daarin kalium. Dit kalium moet worden opgelost in een mannitolvloeistof en niet zoals gebruikelijk in een zout en/of glucose infuus.

- Behandeling ter voorkoming van aanvallen

Aanpassen eetpatroon

Het is voor kinderen met een periodieke hypokalemische paralyse belangrijk om te zorgen dat er voldoende kalium en magnesium in de voeding aanwezig is. Daarnaast is het belangrijk om zo min mogelijk keukenzout binnen te krijgen. Sommige kinderen merken dat het dagelijks innemen van magnesiumtabletten helpt om minder snel last te krijgen van een aanval.

Het is belangrijk om een niet al te grote hoeveelheid tegelijkertijd te eten. Ook grote hoeveelheden koolhydraten, zoals pasta's, aardappelen, frietjes, brood, koekjes, taart, snoepjes en bonen, moeten worden vermeden. Aanvallen in de ochtend kunnen soms voorkomen worden door voor het slapen gaan een stuk fruit te eten.

Diëtiste

Een diëtiste kan adviezen geven hoe te zorgen voor een evenwichtig dagmenu over de dag, zonder te veel natrium en glucose en met voldoende kalium en magnesium. Het is vaak beter om vaker kleine beetjes te eten, dan in een keer grote hoeveelheden.

Aanpassen beweegpatroon

Een goede warming-up en een goede cooling down voor en na het bewegen is belangrijk om aanvallen te kunnen voorkomen. Ook is het belangrijk dat kinderen tijdens het bewegen niet te ver over hun grenzen heen gaan.

Voorkomen van koude



Aanvallen kunnen ook voorkomen worden, door er op te letten dat de spieren niet te koud worden. Ook is het beter om lauw of warm voedsel te eten en niet te koud voedsel.

Regelmatig leven

Een regelmatig leven met vaste tijden voor eten, slapen en rust is belangrijk voor mensen met deze aandoening. Het is in vakanties en in weekend het beste om dit vaste ritme aan te blijven houden.

Fysiotherapie

Door middel van fysiotherapie kan de spierkracht van de spieren in de benen verbeterd worden. Hierdoor heeft een tijdelijke afname van de spierkracht een minder groot effect, waardoor kinderen minder last hebben van aanvallen.

Medicijnen

Er bestaan verschillende medicijnen die kunnen helpen te voorkomen dat er aanvallen ontstaan. Het meest gebruikte medicijn is acetoazolamide in een dosering tussen de 125 en 1000 mg per dag voor volwassenen en 5-10 mg/kg per dag voor kinderen. Dit medicijn werkt vaak beter bij kinderen en volwassenen die een foutje hebben in het CACNA1S-gen dan bij kinderen en volwassenen die een foutje in het SCN4A-gen. Bij sommige kinderen werkt dit medicijn juist averechts en nemen de aanvallen toe in ernst. Andere medicijnen die ook gebruikt kunnen worden zijn slow Kalium (30-60 mmol/dag), spironolacton (25-100 mg/dag), triamteren (50-150 mg/dag of dichlorphenamide (50-200 mg per dag). Soms kan het medicijn lithium ook effect hebben.

Per kind zal gekeken moeten worden welk medicijn het beste effect heeft in verhouding tot zo min mogelijk bijwerkingen.

Kinderen en volwassenen met HOKPP moeten proberen te voorkomen dat zij een behandeling krijgen met prednison

Narcose

Kinderen en volwassenen met een hypokalemische periodieke paralyse hebben een verhoogd risico om tijdens een narcose een verhoogde lichaamstemperatuur te krijgen. Dit wordt een maligne hyperthermie genoemd. Het is daarom belangrijk om tegen de anesthesist te vermelden dat er sprake is van de aandoening hypokalemische periodieke paralyse. Tijdens de narcose moet met regelmaat de kaliumwaarde van het bloed bepaald worden, om te beoordelen of deze waarde niet te laag wordt. Ook moet de glucose waarde in het bloed stabiel gehouden worden, er mag niet te veel glucose infuus gegeven worden. De zuurgraad in het bloed moet stabiel blijven, net als de lichaamstemperatuur. Beide moeten met regelmaat gemeten worden. Bepaalde medicijnen zoals succinylcholine kunnen beter niet gebruikt worden tijdens de narcose.

SOS-sieraad

Het kan zinvol zijn om een SOS-sieraad (ketting, armband) te dragen waarin vermeldt staat er bij dit kind of deze volwassene sprake is van een hypokalemische periodieke paralyse.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan een kind en ouders/verzorgers begeleiden in het omgaan met deze ziekte.

Contact met andere ouders



Door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunt u in contact komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers met een hypokalemische periodieke paralyse.

Wat betekent het hebben van een periodieke hypokalemische paralyse voor de toekomst?

Toename en afname van aanvallen

Meestal neemt de hoeveelheid aanvallen tijdens de volwassen leeftijd wat toe. Na de leeftijd van 30-40 jaar neemt de hoeveelheid aanvallen meestal weer af.

Spierzwakte

Op volwassen leeftijd kunnen volwassenen ook tussen de aanvallen blijven merken dat ze minder kracht hebben in hun spieren. Vooral in de spieren van het bekken en van de bovenbenen. Vaak zorgt dit voor problemen met trap lopen en het lopen van grotere afstanden. Sommige volwassenen hebben voor langere afstanden een hulpmiddel zoals een scootmobiel of een rolstoel nodig.

Overgewicht

Kinderen en volwassenen met hypokalemische periodieke paralyse hebben een vergrote kans om overgewicht te krijgen omdat ze vaak inspanning vermijden en regelmatig eten om aanvallen te voorkomen. Overgewicht kan weer zorgen voor allerlei bijkomende problemen. Daarom kan begeleiding door een diëtiste belangrijk zijn om overgewicht te voorkomen.

Normaal leven

De meeste kinderen en volwassenen vinden een manier om met hun ziekte om te gaan in het dagelijks leven. Met deze aanpassingen kunnen ze een redelijk normaal leven leiden.

Voorzichtig met alcohol

Het drinken van een aantal glazen alcohol kan een aanval van hypokalemische periodieke paralyse uitlokken. Het is daarom belangrijk dat volwassenen geen of hooguit matig alcohol drinken.

Levensverwachting

Met de juiste voorzorgsmaatregelen hebben mensen met een hypokalemische periodieke paralyse een normale levensverwachting.

Zwangerschap

Tijdens een zwangerschap kunnen vrouwen meer of juist minder last hebben van aanvallen met krachtsverlies. Het medicijn acetazolamide kan worden gebruikt tijdens de zwangerschap. Het is belangrijk dat vrouwen met deze aandoening in het ziekenhuis bevallen onder begeleiding van een gynaecoloog. Soms wordt gekozen voor een bevalling door middel van een keizersnede omdat de inspanning van een natuurlijk bevalling kan zorgen voor een aanval van periodieke paralyse.

Kinderen van een vrouw met hypokalemische periodieke paralyse hebben 50% kans om zelf ook het foutje in het DNA te krijgen. Niet ieder kind met het foutje, krijgt ook daadwerkelijk klachten.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook een hypokalemische periodieke paralyse te krijgen?



Hypokalemische periodieke paralyse is een erfelijke aandoening. Vaak heeft een van de ouders zelf ook deze aandoening. Broertjes en zusjes hebben dan 50% kans om zelf ook deze aandoening te krijgen. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven. De ernst en de hoeveelheid klachten kunnen per familielid verschillen.

Prenatale diagnostiek

Wanneer het foutje in het erfelijk materiaal bekend is, dan is het mogelijk tijdens een volgende zwangerschap om prenatale diagnostiek te verrichten door middel van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie.

Links

www.vsn.nl

(Nederlandse vereniging voor spierziekten)

Referenties

1. Dichlorphenamide: A Review in Primary Periodic Paralysis. Greig SL. *Drugs*. 2016;76:501-7.
2. Cardiac arrhythmias in hypokalemic periodic paralysis: Hypokalemia as only cause? Stunnenberg BC, Deinum J, Links TP, Wilde AA, Franssen H, Drost G. *Muscle Nerve*. 2014;50:327-32
3. Muscle channelopathies: the nondystrophic myotonias and periodic paralysis. Statland JM, Barohn RJ. *Continuum (Minneapolis)*. 2013;19:1598-614.

Auteur: JH Schieving

Laatst bijgewerkt 9 juli 2017