



## Hyperkalemische periodieke paralyse

### Wat is een hyperkalemische periodieke paralyse?

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

### Hoe wordt een hyperkalemische periodieke paralyse ook wel genoemd?

Er is geen andere naam voor hyperkalemische periodieke paralyse. De term periodiek geeft aan dat kinderen af en toe problemen en tussendoor geen klachten hebben. De term paralyse geeft aan dat er sprake is van spierzwakte of een verlamming van bepaalde spieren. De term hyperkalemisch geeft aan dat tijdens de verlamming het kaliumgehalte in het bloed te hoog is. Hyperkalemische periodieke paralyse wordt ook wel afgekort als hyperPP.

### *Normokalemische periodieke paralyse*

Tijdens een aanval met krachtsverlies is bij kinderen met een hyperkalemische periodieke paralyse het kaliumgehalte in het bloed verhoogd. Bij sommige kinderen is het kaliumgehalte echter normaal, terwijl ze wel precies dezelfde klachten hebben als kinderen met een hyperkalemische periodieke paralyse. Deze vorm van hyperkalemische periodieke paralyse wordt dan normokalemische periodieke paralyse genoemd. De term normokalemisch geeft aan dat het kalium normaal is.

Omdat normokalemische periodieke paralyse dus een vorm is van hyperkalemische periodieke paralyse, wordt deze term meestal niet meer gebruikt.

### Hoe vaak komt een hyperkalemische periodieke paralyse voor bij kinderen?

Hyperkalemische periodieke paralyse is een zeldzame aandoening. Geschat wordt dat deze aandoening bij een op de 200.000 kinderen voorkomt.

### Bij wie komt een hyperkalemische periodieke paralyse voor?

De eerste klachten van een hyperkalemische periodieke paralyse ontstaan meestal in de eerste tien levensjaren. Sommige kinderen hebben vanaf de babyleeftijd al aanvallen van hyperkalemische periodieke paralyse. Bij de meeste mensen die last krijgen van de ziekten zijn de klachten voor het 20<sup>e</sup> levensjaar aanwezig.

Zowel jongens als meisjes kunnen een hyperkalemische periodieke paralyse krijgen.

### Wat is de oorzaak van hyperkalemische periodieke paralyse?

#### *Fout in erfelijk materiaal*

Vaak(60-70%) wordt een hyperkalemische periodieke paralyse veroorzaakt door een foutje in het SCN4A-gen op chromosoom 17.

Soms wordt een foutje gevonden in een ander stukje van het erfelijk materiaal bijvoorbeeld in het KCNJ2-gen of in het CACN1A5-gen gevonden. Kinderen met een foutje in het KCNJ2-gen hebben een andere aandoening: het Andersen-Tawil syndroom wat naast een hyperkalemische periodieke paralyse ook nog hartklachten geeft.

#### *Autosomaal dominant*

Het foutje in het SCN4A- gen erft op zogenaamd autosomaal dominante manier over. Dit houdt in dat een foutje op een van de chromosomen al in staat is om de klachten van een hyperkalemische 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.



Een deel van de kinderen heeft het foutje geërfd van een ouder die zelf ook periodieke hyperkalemische 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.

### *Spier*

Door het foutje in het 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 hyperkalemische paralyse gaat om een kanaaltje wat werkt met het stofje natrium. Door dat dit kanaaltje niet goed functioneert, reageren de spieren anders dan gebruikelijk. De spieren kunnen minder goed ontspannen wanneer ze gebruikt zijn en het kan ook zijn dat de spieren plotseling helemaal niet meer kunnen aanspannen waardoor de aanvallen met krachtsverlies ontstaan.

Veranderingen in het kaliumgehalte in het bloed maken dat het natriumkanalaaltje steeds meer moeite heeft om te functioneren.

## **Wat zijn de symptomen van hyperkalemische periodieke paralyse?**

### *Krachtsverlies*

Kinderen met een hyperkalemische periodieke paralyse krijgen vrij plotseling last van krachtsverlies. Meestal gaat het om krachtsverlies aan de spieren van het bovenbeen. Dit kan aan een kant of aan twee kanten tegelijk zijn. Hierdoor kunnen kinderen tijdelijk niet lopen of recht op hun benen staan. Sommige kinderen hebben ook last van spierpijn tijdens de aanval. Er kan ook krachtsverlies in andere spieren ontstaan, zoals van de spieren van de ogen, de keel of de romp. Krachtsverlies van de spieren in de keel kan zorgen voor problemen met praten of met slikken, ook kan het een benauwd gevoel geven, hoewel eigenlijk nooit problemen met ademen ontstaan.

### *Tijdstip*

Meestal hebben kinderen alleen overdag last van aanvallen van krachtsverlies. Veel kinderen hebben in de ochtend last van aanvallen voordat ze ontbeten hebben.

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

### *Duur van de aanvallen*

Meestal duren de aanvallen een kwartier tot een uur, soms een aantal uren. Zelden duren aanvallen langer dan een dag.

### *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.

### *Tintelingen*

Een deel van de kinderen heeft last van tintelingen vlak voor het ontstaan van krachtsverlies in de spieren.



## *Spierpijn*

Een deel van de kinderen en volwassenen heeft last van spierpijn tijdens en na de aanvallen.

## *Moeheid*

Na een aanval kunnen kinderen zich een tijdje vermoeid voelen.

## *Stemming*

Veel kinderen voelen zich rondom een aanval anders dan normaal, ze voelen zich wat verdrietiger of stiller, sommige kinderen zijn heel prikkelbaar.

## *Uitlokkende factoren*

De aanvallen met krachtsverlies ontstaan vaak wanneer kinderen tot rust komen nadat ze een tijd actief bezig zijn geweest. Daarnaast kunnen aanvallen ook ontstaan wanneer kinderen een tijd lang niets gegeten hebben of juist wanneer een kind voedsel heeft gegeten waarin veel kalium zit of voedsel wat erg koud is zoals ijs. Ook kan een koude omgevingstemperatuur, ziek zijn, te lang slapen of veel spanning en stress zorgen voor het ontstaan van een aanval.

## *Medicijnen*

Het medicijn prednison kan de klachten van hyperkalemische periodieke paralyse verergeren, maar bij sommige mensen juist verbeteren. Ook is het verstandig om voorzichtig te zijn met het medicijn spironolacton en het medicijn enalapril.

## *Tussen de aanvallen*

Tussen de aanvallen in hebben de meeste kinderen geen klachten. Soms is te voelen dat de spieren wat meer gespannen zijn dan bij kinderen die deze aandoening niet hebben, maar dit hindert de kinderen verder niet. Een klein deel van de kinderen en volwassenen ervaart deze spiergespannenheid als pijnlijk. Deze gespannenheid van de spieren wordt myotonie genoemd. Dit wordt vooral gezien in de spieren van het gezicht, de tong en de handen. Kinderen kunnen door deze myotonie een gespierd uiterlijk hebben.

## *Ontwikkeling*

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

## **Hoe wordt de diagnose hyperkalemische periodieke paralyse gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

De diagnose hyperkalemische periodieke paralyse kan worden vermoed op grond van het verhaal van een kind met aanvallen van krachtsverlies met name 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 hypokalemische periodieke paralyse kan dezelfde soort klachten veroorzaken, net als het Andersen-Tawil syndroom wat naast aanvallen met krachtsverlies ook zorgt voor hartritme stoornissen. 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 verhoogd, hoger dan 5 mmol per liter of een



toename van het kaliumgehalte met 1,5 mmol/liter ten opzicht van de waarde voor de aanval. Aan het eind van de aanval daalt het kaliumgehalte in het bloed weer, daarom is het belangrijk om de kaliumwaarde aan het begin van een aanval te bepalen omdat anders de verhoging van het kaliumgehalte gemist kan worden.

Niet bij alle kinderen is het kaliumgehalte verhoogd tijdens een aanval, soms is het kaliumgehalte ook normaal. Dit wordt dan normokalemische periodieke paralyse genoemd. Tussen de aanvallen in is het kaliumgehalte in het bloed normaal. Een te hoog kaliumgehalte tussen de aanvallen in wijst vaak op een ziekte van de bijnier.

Het spierenzym is bij kinderen met een hyperkalemische periodieke paralyse in het bloed vaak 5 tot 10 keer verhoogd.

De schildklierwaardes in het bloed zijn normaal, net als de waarde van het bijnierhormoon cortisol.

### *Spierzenuwonderzoek*

Het EMG is een onderzoek waarbij de functie van de zenuwen en de spieren kan worden gemeten. Tijdens het onderzoek van de spieren, valt bij de helft kinderen met een hyperkalemische periodieke paralyse op dat er speciale activiteit in de spieren aanwezig is. Dit klinkt als het geluid van bommenwerper. Deze speciale activiteit wordt myotone ontlading genoemd. Dit is kenmerkend voor kinderen met een hyperkalemische periodieke paralyse, maar niet voor kinderen met een hypokalemische periodieke paralyse. Het is echter dus bij de helft van de kinderen en volwassenen aanwezig. Het ontbreken van deze myotone activiteit sluit de diagnose dus niet uit.

Ook kan tijdens het EMG gekeken worden hoe de spieren reageren op inspanning gevolgd door rust. Dit verloopt bij kinderen en volwassenen met een hyperkalemische periodieke paralyse anders dan bij mensen zonder deze aandoening.

Op volwassen leeftijd kan gezien worden dat de spieren geleidelijk aan wat minder goed gaan functioneren.

### *DNA-onderzoek*

De diagnose kan bevestigd worden door middel van DNA-onderzoek in bloed. Op die manier kan een foutje in het SCN4A gen worden aangetoond. Dit lukt bij zes tot zeven van de tien kinderen met een hyperkalemische periodieke paralyse.

Bij sommige kinderen en volwassenen wordt geen foutje in het SCN4A gen gevonden, maar wordt een foutje in het KCNJ2-gen (Andersen-Tawil syndroom) of in het CACN1A5-gen gevonden.

### *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 kalium, 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.

### *Spierbiopt*

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

Op volwassen leeftijd kunnen in de spiervezels zogenaamde holtes gevuld met vocht (vacuole) gezien worden.



## *Hartfilmpje*

Een hoog 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.

Het Andersen-Tawil syndroom kan veel lijken op hyperkalemische periodieke paralyse. Bij deze patiënten komen ernstige hartritme stoornissen voor. Indien er aanwijzingen zijn voor hartklachten die kunnen wijzen op dit syndroom, dan is het zinvol om een kindercardioloog mee te laten kijken.

## **Hoe wordt een periodieke hyperkalemische paralyse behandeld?**

### *Opletten met eten*

In bepaalde voedingsmiddelen (zoals in fruit, vooral kiwi, abrikozen, druiven, perzik, pruimen en bananen en in vruchtensappen, groente: broccoli, spinazie en tomaten, chocolade, pindakaas, noten, ) zit veel kalium. Kalium kan een aanval uitlokken. Daarom kunnen kinderen met een hyperkalemische periodieke paralyse deze voedingsmiddelen beter niet eten. Het kan nuttig zijn om een multivitamine te gebruiken om zo te voorkomen dat een tekort aan bepaalde vitamines ontstaat omdat een kind weinig fruit eet. Bij volwassenen is het ook belangrijk om alcohol te laten staan of tot een minimum te beperken om dat dit ook aanvallen kan uitlokken.

### *Regelmatig eten*

Het regelmatig eten van voedingsmiddelen die koolhydraten bevatten (zoals een boterham, plak koek, gekookte macaroni), kan helpen om aanvallen van periodieke hyperkalemische paralyse te voorkomen.

Het is belangrijk om in weekend en vakanties niet uit te slapen, maar op tijd op te staan om te gaan ontbijten.

Het gevaar van regelmatig koolhydraten eten is, dat kinderen en volwassenen hierdoor te zwaar gaan worden.

### *Diëtiste*

Een diëtiste kan adviezen geven hoe te zorgen voor een evenwichtig dagmenu over de dag, zonder te veel kalium en te weinig glucose en ook zonder dat kinderen en volwassenen te zwaar worden.

### *Tijdens een aanval*

Door tijdens een aanval iets met veel suiker te eten of te drinken, kan er voor gezorgd worden dat de aanval sneller ophoudt dan gebruikelijk.

### *Bewegen*

Aanvallen ontstaan vaak wanneer kinderen en volwassenen tot rust komen nadat ze een tijd gesport hebben. Door na een tijd intensief sporten nog een tijdje in een rustig tempo te bewegen, is het ook mogelijk om een aanval te voorkomen. Bewegen is belangrijk dus ook voor mensen met een hyperkalemische periodieke paralyse. Eventueel kan een fysiotherapeut adviezen geven hoe het beste te sporten. Warm lopen en uitlopen is heel belangrijk voor mensen met deze aandoening en daarnaast constant sporten zonder al te grote piekbelasting.

### *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.

## *Medicijnen*

Het inademen van een of meerdere pufjes van het medicijn salbutamol kan helpen op een aanval die bezig is korter te laten duren.

Eventueel kan het geven van het medicijn calciumgluconaat als tablet of via een infuus ook helpen om een aanval te doen stoppen.

Bij een deel van de kinderen helpt het dagelijks innemen van het medicijn acetazolamide of een bepaald soort plastablet (hydrochloorthiazide) om de hoeveelheid aanvallen te verminderen. Deze medicijnen kunnen ook helpen bij volwassenen die tussen de aanvallen last krijgen van spierzwakte om deze spierzwakte te verminderen.

## *Bloedcontrole*

Het is belangrijk om bij mensen die dagelijks medicijnen gebruiken met bepaalde regelmaat het kaliumgehalte in het bloed te controleren. Door de medicijnen kan het kaliumgehalte juist te laag worden wat ook weer klachten kan geven.

## *Narcose*

Het is heel belangrijk om aan een narcosedokter (anesthesist) te vertellen dat een kind of volwassene een hyperkalemische periodieke paralyse heeft. De anesthesist zal dan bepaalde medicijnen, zoals bepaalde spierverslappers (succinylcholine), anticholineesterases en bepaalde medicijnen met morfine niet gebruiken. Dit kan namelijk zorgen voor spierstijfheid die hinderlijk kan zijn bij de beademing en in zeldzame gevallen kan zorgen voor het ontstaan van een te hoge lichaamstemperatuur door de narcose (zogenaamde maligne hyperthermie). Ook zal de anesthesist opletten of het kaliumgehalte tijdens de operatie niet te hoog wordt en de spieren niet te koud worden, omdat dan een aanval zou kunnen ontstaan tijdens de narcose. Meestal krijgen patiënten met deze aandoening een infuus met glucosewater omdat dit kan helpen om aanvallen te voorkomen.

## *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 met een hyperkalemische periodieke paralyse en hun ouders/verzorgers.

## **Wat betekent het hebben van een periodieke hyperkalemische paralyse voor de toekomst?**

### *Toename en afname van aanvallen*

Meestal neemt de hoeveelheid aanvallen tijdens de volwassen leeftijd wat toe. Na de leeftijd van 50 jaar neemt de hoeveelheid aanvallen meestal weer af.

### *Spierzwakte*

Op volwassen leeftijd kunnen volwassen ook tussen de aanvallen blijven merken dat ze minder kracht hebben in hun spieren. Met name 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. Volwassenen die tussen de aanvallen door een lichte spierstijfheid (myotonie) hebben, hebben veel minder vaak last van spierzwakte op volwassen leeftijd, dan volwassenen die geen last hebben van myotonie tussen de aanvallen in. Hoe dit komt is niet goed bekend.

Ook blijken mensen met een bepaald foutje in het SCN4A gen (het zogenaamde foutje p.Thr704Met) een grotere kans hebben om last te krijgen van spierzwakte op volwassen leeftijd.

### *Overgewicht*

Kinderen en volwassenen met hyperkalemische 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.

### *Levensverwachting*

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

### *Zwangerschap*

Tijdens een zwangerschap kunnen vrouwen vaker last hebben van aanvallen met krachtsverlies. Een ander deel van de vrouwen heeft juist minder last van aanvallen tijdens de zwangerschap. Kinderen van een vrouw met hyperkalemische periodieke paralyse hebben 50% kans om zelf ook deze aandoening te krijgen.

## **Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook een hyperkalemische periodieke paralyse te krijgen?**

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

(Nederlandse vereniging voor spierziekten)

## **Referenties**

1. Normokalemic periodic paralysis is not a distinct disease. Song YW, Kim SJ, Heo TH, Kim MH, Kim JB. Muscle Nerve. 2012;46:914-6



2. Diagnostics and therapy of muscle channelopathies--Guidelines of the Ulm Muscle Centre. Lehmann-Horn F, Jurkat-Rott K, Rüdell R; Ulm Muscle Centre. *Acta Myol.* 2008;27:98-113
3. Treatment for periodic paralysis. Sansone V, Meola G, Links TP, Panzeri M, Rose MR. *Cochrane Database Syst Rev.* 2008
4. Differential diagnosis of myotonic disorders. Miller TM. *Muscle Nerve.* 2008;37:293-9.

Auteur: JH Schieving

Laatst bijgewerkt 20 maart 2013