



Paramyotonia congenita

Wat is paramyotonia congenita?

De paramyotonia congenita is een erfelijke ziekte waarbij de spieren na aanspannen niet goed kunnen ontspannen, waardoor klachten van spierstijfheid ontstaan. Kenmerkend voor paramyotonia congenita is dat de klachten vaak uitgelokt worden door bewegen en door koude.

Hoe wordt de paramyotonia congenita ook wel genoemd?

De paramyotonia congenita wordt ook wel het syndroom van Eulenberg genoemd, naar een arts die dit syndroom beschreven heeft. Vaak wordt ook alleen de term paramyotonie gebruikt en wordt het woord congenita weggelaten.

De ziekte wordt ook wel afgekort met de letters PMC.

Myotonie is de medische term voor het niet meer goed kunnen ontspannen van spieren nadat zij aangespannen zijn. De term congenita komt van congenitaal wat aangeboren betekent. De term para geeft aan dat dit een andere aandoening is dan myotonia congenita, een ziekte die veel lijkt op paramyotonie. De myotonie bij myotonia congenita verbetert juist door bewegen, terwijl de myotonie bij paramyotonia congenita juist verslechterd door bewegen. Dit noemt met paradoxaal, vandaar de toevoeging para en paramyotonia.

Hoe vaak komt de paramyotonia congenita voor bij kinderen?

De paramyotonia congenita is een erg zeldzame ziekte, het is niet goed bekend hoe vaak paramyotonia congenita voorkomt bij kinderen. Geschat wordt dat het bij één op de 150.000 tot 300.000 kinderen voorkomt.

Bij wie komt paramyotonia congenita voor?

De eerste klachten van paramyotonia congenita ontstaan vaak in de eerste tien levensjaren. De paramyotonia congenita komt even vaak bij jongens als bij meisjes voor.

Waar wordt de paramyotonia congenita door veroorzaakt?

Foutje in het erfelijk materiaal

De paramyotonia congenita wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal, het DNA. Bij de paramyotonia congenita zit er vaak een foutje op het 17^e chromosoom. De plaats van het foutje op het 17^e chromosoom wordt het SCN4A-gen genoemd. Bij zeven van de tien kinderen met paramyotonia congenita kan dit foutje in het erfelijk materiaal gevonden worden. Bij een deel van de kinderen wordt een foutje gevonden op chromosoom 7 op een plaats die CLCN1 wordt genoemd. De andere kinderen hebben waarschijnlijk een ander foutje in het erfelijk materiaal.

Afwijkende kanaaltjes

Door het foutje in het erfelijk materiaal werken bepaalde kanaaltjes in de spiercellen niet meer goed. Het gaat om zogenaamd natriumkanaltjes. Door deze kanaaltjes stroomt natrium de spiercel in. Door het foutje in het erfelijk materiaal werkt dit kanaaltje niet meer goed. Afhankelijk van het soort fout in het erfelijk materiaal kan het kanaaltje te snel sluiten, de moeilijk opstarten of helemaal niet meer werken. De instroom van natrium in de spier verloopt anders dan gebruikelijk. Dit zorgt ervoor dat de spieren niet meer goed kunnen ontspannen nadat zij aangespannen zijn.



Erfelijk

De paramyotonia congenita erf autosomaal dominant over. De term autosomaal wijst naar het voorkomen op een foutje in de niet-geslachtschromosomen. De term dominant betekent dat een kind al symptomen van deze ziekte krijgt wanneer één van de twee chromosomen 17 die een kind heeft een foutje bevat.

Dit in tegenstelling tot de autosomaal recessieve ziektes zoals bijvoorbeeld myotonia congenita, de ziekte van Becker. Deze ziekte erft recessief over, dat wil zeggen dat een kind pas symptomen krijgt als beide chromosomen een fout bevatten.

Vaak zijn er meerdere familieleden die paramyotonia congenita hebben. Soms is dat niet het geval en is de fout bij het kind zelf ontstaan.

Wat zijn de verschijnselen van de paramyotonia congenita?

Variatie

Er bestaat een grote variatie tussen de klachten van verschillende kinderen met de paramyotonia congenita. Sommige kinderen hebben er maar weinig last van, andere kinderen worden meer gehinderd in hun dagelijkse bezigheden.

Spierstijfheid

Kinderen met de paramyotonia congenita hebben last van spierstijfheid, hun spieren kunnen niet goed ontspannen. De spieren voelen strak en gespannen aan. De meeste kinderen hebben met name last van spierstijfheid in de spieren van het gezicht, de nek, de keel en de tong en in de spieren van de bovenarmen. In principe kunnen alle spieren in het lichaam kunnen meedoen.

Deze spierstijfheid valt vaak op, wanneer kinderen na een periode van rust weer willen gaan bewegen, vooral als ze voor deze rustperiode juist heel actief zijn geweest. Kinderen die hard gehuild hebben, kunnen bijvoorbeeld hun ogen daarna een tijdje niet meer open krijgen.

Deze spierstijfheid verdwijnt weer na enkele seconden of minuten. Soms houdt de spierstijfheid uren tot dagen aan.

Koude

De spierstijfheid verergert vaak door koude. Het eten van bijvoorbeeld een koud ijsje kan zorgen voor toename van de spierstijfheid in de tong of van de mond. Bij een groot deel van de kinderen zijn de klachten tijdens koude (bijvoorbeeld in de winter) erger dan in warme periodes.

Slikken en praten

Een deel van de kinderen heeft ook moeite met slikken en met praten. Vooral na het eten of drinken van koud voedsel of het wassen van het gezicht met koud water.

Geen verlichting door bewegen

Bij kinderen met een ziektebeeld wat veel lijkt op paramyotonia congenita, myotonia congenita, wordt de spierstijfheid minder door de spieren te bewegen. Dit is bij paramyotonia congenita niet het geval. Vaak nemen de klachten juist toe door bewegen.

Voedsel

Bepaald voedsel kan de symptomen van paramyotonia congenita uitlokken. Welke voedsel dit is kan van kind tot kind verschillen. Vaak worden wortels, watermeloen en tomaten genoemd. Het eten van kalium rijke fruit en groente kunnen ook aanvallen uitlokken. Kalium zit veel in fruit als sinaasappelen, perziken, abrikozen, kiwi's, druiven, bananen, pruimen en nectarines en in groente als spinazie, broccoli, witlof en artisjok. Ook in noten en in chocolade komt veel



kalium voor. Het kan zijn dat een kind wel een aanval krijgt als gevolg van het eten van perziken, maar niet als gevolg van kiwi's.

Bij kinderen met paramyotonia congenita, vooral bij kinderen die geen foutje hebben op chromosoom 17 kan de spierstijfheid ook uitgelokt worden door honger.

Krachtsverlies

Kinderen met de paramyotonia congenita hebben een normale spierkracht tussen de aanvallen van myotonie in. Door de myotonie worden kinderen gehinderd in het bewegen. Tijdens een aanval kunnen kinderen hierdoor last hebben van spierzwakte.

Ook kunnen kinderen plotseling last krijgen van spierkrachtverlies zonder dat ze tegelijkertijd last hebben van myotonie. Dit gebeurt vaker in een koude omgeving. Dit krachtsverlies houdt meestal enkele minuten aan, maar kan uren, soms wel dagen aanhouden.

Deze klachten ontstaan vaak tijdens de puberteit.

Spiervolume

Kinderen met een paramyotonia congenita hebben een normaal spiervolume. De spieren zien er niet dunner of dikker uit dan bij andere kinderen zonder deze aandoening.

Narcose

Tijdens een narcose mogen bepaalde medicijnen (bepaald type spierverslappers) niet worden gebruikt bij kinderen met een paramyotonia congenita.

Hoe wordt de diagnose de paramyotonia congenita gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal en de bevindingen bij het lichamelijk onderzoek kan de diagnose de myotonie worden vermoed. Kenmerken voor paramyotonia congenita is het verergeren van de spierstijfheid door koude en door beweging. Dit onderscheid paramyotonie van andere vormen van myotonie. Wanneer de ziekte al in de familie voorkomt, is de diagnose gemakkelijk te stellen.

Andere ziektes die ook myotonie kunnen veroorzaken zijn myotonia congenita (ziekte van Thomsen en Becker) en dystrofische myotonie.

Testen

Er bestaan testjes om de myotonie uit te lokken. Zo wordt vaak aan kinderen gevraagd om twintig keer achter elkaar de ogen te openen en dan weer te sluiten. Op een gegeven moment lukt dat kinderen met paramyotonie niet meer. Wanneer kinderen langere tijd omhoog kijken, kunnen de ogen ook niet meer goed gesloten worden.

De myotonie kan ook opgewekt worden door een ijszakje op de aangedane spieren te leggen. Ook de handen gedurende 10-15 minuten in koud water houden kan een aanval uitlokken.

Bloedonderzoek

Bij kinderen met spierklachten zal vaak het spierenzym creatinekinase (CK) in het bloed bepaald worden. Bij de paramyotonia congenita is deze waarde normaal, of maximaal 3-4 keer verhoogd. Het bloedonderzoek wordt vaak gedaan om andere ziektebeelden die vergelijkbare klachten kunnen geven minder waarschijnlijk te maken. Zo kunnen de aanvallen van myotonie van paramyotonia congenita lijken op het beeld van een hyperkalemische periodieke paralyse. Men denkt zelf dat paramyotonia congenita en hyperkalemische paralyse dezelfde aandoeningen zijn. Het kalium gehalte in het bloed kan sterk variëren bij kinderen met een paramyotonia congenita.



Spierzenuwonderzoek

Een spierzenuwonderzoek (EMG) kan behulpzaam zijn om de diagnose paramyotonia congenita te bevestigen. Er worden geen afwijkingen aan de zenuwen gevonden. Wanneer er herhaaldelijk een klein stroomstootje wordt gegeven, dan zal opvallen dat de spier steeds minder sterk reageert op dit stroomstootje. Door de handen en armen te koelen tijdens het onderzoek nemen de gevonden afwijkingen op het EMG toe. Dit is heel kenmerken voor paramyotonia congenita. Tijdens onderzoek van de spier kan aangetoond worden dat de spier normaal kan aanspannen, maar niet goed kan ontspannen.

Genetisch onderzoek

Door middel van bloedonderzoek kan het foutje in het erfelijk materiaal op de plaats van het SCN4A-gen worden aangetoond bij zeven van de tien kinderen met paramyotonie. Bij een ander deel van de kinderen kan een foutje worden aangetoond in het CLCN1-gen.

Hoe wordt de paramyotonia congenita behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die de paramyotonia congenita kan genezen. De behandeling is er op gericht om zo min mogelijk last te hebben van de symptomen en zo goed mogelijk te kunnen omgaan met de symptomen.

Geen behandeling nodig

Een deel van de kinderen met paramyotonia congenita heeft zo weinig klachten dat zij in het geheel geen behandeling nodig hebben.

Aanpassen levensstijl

De meeste kinderen hebben weinig last van hun ziekte wanneer zij er rekening mee houden. De meeste kinderen proberen koude zo veel mogelijk te vermijden en kleden zich warm aan in de winter.

Koude ijsjes en ander koud voedsel worden vaak vermeden, net als ander voedsel wat een aanval kan uitlokken.

School en sport

Kinderen met de paramyotonia congenita hebben een normale intelligentie en kunnen gewoon onderwijs volgen. Ook met de gymnastieklessen kunnen ze normaal mee doen, maar extreme inspanning kan beter vermeden worden. Zwemmen in koud water is af te raden.

Medicijnen

Bepaalde medicijnen kunnen de ernst en de mate van voorkomen van de myotonie verminderen. Een medicijn wat een deel van de kinderen effect heeft is mexilitine. Een andere medicijn dat goed effect kan hebben is acetazolamide (Diamox ®)

Andere medicijnen die soms effect hebben zijn fenytoïne, kinine en procainamide.

Ook plastabletten zoals hydrochloorthiazide kunnen goed effect hebben, vooral wanneer kinderen ook last hebben van spierzwakte.

Per kind zal gekeken moeten worden of de voordelen van het nemen van medicijnen opwegen tegen de mogelijke bijwerkingen van deze medicijnen.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan advies geven hoe er voor te zorgen in het dagelijks leven zo min mogelijk last te hebben van myotonie.



Ergotherapeut

De ergotherapeut kan adviezen geven hoe allerlei dagelijkse bezigheden zoals aankleden, eten, praten maar ook naar school gaan zo makkelijk mogelijk kunnen verlopen. De ergotherapeut kan adviezen geven hoe deze handelingen uit te voeren. Ook weet de ergotherapeut wat voor hulpmiddelen er bestaan of gemaakt kunnen worden om het uitvoeren van bepaalde handelingen makkelijker te maken.

Logopedie

De logopedist kan adviezen geven om het spreken te verbeteren. Ook kan een logopedist adviezen en oefeningen geven bij slikproblemen.

Revalidatiearts

De revalidatiearts coördineert de verschillende therapievormen en kan adviezen geven over school en hulpmiddelen.

Begeleiding

Kinderen en ouders met de paramyotonia congenita hebben vaak behoefte aan begeleiding. Lotgenotencontact met andere ouders en kinderen kan hen daar bij helpen, via een patiëntenvereniging bijvoorbeeld van VSN kunnen zij in contact komen met lotgenoten. Ook is het mogelijk een oproepje te plaatsen op het forum van deze site om zo in contact te komen met andere kinderen en ouders met paramyotonia congenita of een andere ziekte die daar veel op lijkt. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan helpen bij het verwerken van het hebben van de paramyotonia congenita en dit een plaatsje in het leven te geven.

Wat betekent de paramyotonia congenita voor de toekomst?

Weinig progressief

In de eerste levensjaren nemen de klachten van kinderen met de paramyotonia congenita meestal nog enigszins toe. Vooral de puberteit is een periode waarin de klachten kunnen toenemen. Daarna blijven de klachten zoals ze zijn en verergeren ze niet meer. Wel kunnen de klachten bij vrouwen met paramyotonia congenita tijdelijk verergeren tijdens de zwangerschap. Op latere volwassen leeftijd kunnen de klachten ook weer afnemen.

Normaal leven

De meeste kinderen en volwassenen met paramyotonia congenita kunnen een normaal leven leiden wanneer zij een rekening houden met hun ziekte. Jongeren kunnen prima onderwijs volgen en later een baan vinden.

Rolstoel

Een klein deel van de kinderen en volwassenen met paramyotonia congenita gebruikt een rolstoel om energie te sparen wanneer zij lang afstanden moeten afleggen en om zo aanvallen van paramyotonie te voorkomen.

Levensverwachting

Kinderen met de paramyotonia congenita hebben een normale levensverwachting.

Kinderen

Volwassenen met paramyotonia congenita kunnen normaal zwanger worden en kinderen krijgen. Deze kinderen hebben tot 50% kans om ook zelf de ziekte te krijgen.



Tijdens de zwangerschap kunnen de klachten van myotonie wel verergeren. Na de bevalling verminderen de klachten weer.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans op het krijgen van de paramyotonia congenita?

De paramyotonia congenita is een erfelijke ziekte. De ziekte erft op zogenaamd autosomaal dominante wijze over. Dat wil zeggen dat het hebben van een fout op chromosoom 17 al voldoende is om de ziekte te krijgen. Broertjes en zusjes van deze kinderen hebben een vergrote kans om ook de paramyotonia congenita te krijgen. Deze kans kan oplopen tot 50%. Een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven. De mate van ernst van de ziekte kan enorm variëren tussen de verschillende familieleden, sommige kinderen hebben nauwelijks last, andere juist wel. Dit valt vooraf niet te voorspellen.

Links en verwijzingen

www.vsn.nl

(Nederlandse vereniging van spierziekten)

www.spierziekten.nl

(informatie over diverse spierziekten)

Referenties

1. 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.
2. Myotonia congenita. Lossin C, George AL Jr. Adv Genet. 2008;63:25-55
3. Channelopathies: a review. Bernard G, Shevell MI. Pediatr Neurol. 2008;38:73-85.

Laatst bijgewerkt: 20 augustus 2009

auteur: JH Schieving