



# Erfelijke drukneuropathie (HNPP)

## Wat is erfelijke drukneuropathie?

Erfelijke drukneuropathie of HNPP (hereditary neuropathy with liability to pressure palsies) wordt gekenmerkt door een verhoogde kwetsbaarheid van de zenuwen voor druk. Hierdoor kunnen plotseling pijnloze verlammingen of een 'slapend' gevoel optreden in benen of armen (zie onder 'Verschijnselen').

Het klinische beeld van de ziekte kan sterk verschillen, ook binnen families.

De ziekte komt vermoedelijk in Nederland bij ongeveer duizend mensen voor.

Bij sommige mensen zijn de verschijnselen waarschijnlijk zo gering dat de ziekte niet wordt herkend.

## Oorzaak

De zenuwen zijn extra gevoelig voor druk door een stoornis in de isolerende laag om de (perifere) zenuwvezels, het myeline. De myelineschede is plaatselijk abnormaal opgebouwd en verdikt waardoor de signalen over de zenuw van ruggenmerg naar spieren en vanuit de huid en gewrichten naar het ruggenmerg vertraagd doorgegeven worden. Dit leidt tot verschijnselen als een oppervlakkige zenuw door druk van buitenaf knel zit.

De ziekte wordt veroorzaakt door het ontbreken van een DNA-fragment in chromosoom 17. Deze erfelijke afwijking wordt autosomaal dominant overgedragen, dat wil zeggen dat elk kind van een man of vrouw met HNPP 50% kans heeft om ziekteverschijnselen te krijgen.

## Verschijnselen

Kenmerkende verschijnselen zijn voorbijgaande pijnloze spierverslavingen en een 'slapend' gevoel in de huid van benen en armen door druk op een oppervlakkig

gelegen zenuw. De verschijnselen treden onmiddellijk op na houdingen als hurken, met de benen over elkaar zitten, op de knieën zitten of leunen op de ellebogen. Uitval kan ook voorkomen als gevolg van een medische ingreep, bijvoorbeeld door druk tijdens narcose, gipsverbanden en kniezwachtels. De verlammingen verdwijnen meestal in de loop van uren, dagen en soms ook weken. Bij HNPP doen ze zich opnieuw voor.

Als de verlammingen vaak optreden, kan blijvende schade aan de zenuwen ontstaan. Dit kan leiden tot dezelfde verschijnselen als bij CMT (HMSN) 1 en 2 zoals holvoeten, spierzwakte in de voeten en onderbenen en dunne onderbenen.

De eerste verschijnselen treden meestal op tussen het twintigste en veertigste levensjaar, maar de ziekte openbaart zich soms ook al in de kindertijd.

## Diagnose

Om de ziekte vast te stellen, worden meestal verschillende onderzoeken gedaan. Onderzoek begint bij het verhaal van de klachten (anamnese), neurologisch onderzoek en EMG (elektromyografisch onderzoek) waarbij de prikkelgeleiding van de zenuwen wordt gemeten. Ook DNA-onderzoek kan de ziekte aantonen. Hiervoor hoeft alleen maar bloed afgenomen te worden.

De neuroloog kan verwijzen naar andere specialisten: de klinisch geneticus voor erfelijkheidsvragen en -advies; de revalidatiearts voor aanpassingen en hulpmiddelen.

## Behandeling

De ziekte kan niet worden genezen. Wel kunnen verschijnselen worden voorkomen of verlicht. Zo kunnen mensen met deze aandoening houdingen en handelingen proberen te vermijden waardoor te veel druk op zenuwen komt.

Bij eenmaal opgetreden chronische beschadiging kunnen hulpmiddelen en aanpassingen in huis nodig zijn. Revalidatiearts en ergotherapeut kunnen hierover adviseren.

---

## Wetenschappelijk onderzoek

Het DNA-onderzoek van de afgelopen jaren heeft veel kennis opgeleverd. Ondanks alle nieuwe inzichten zijn de precieze ziektemechanismen bij polyneuropathieën nog niet opgehelderd.

Nationaal en internationaal vindt op dit gebied onderzoek plaats dat nog jaren in beslag kan nemen. Daarna kan specifieke therapie worden ontwikkeld.

*Deze tekst is gecontroleerd door medisch adviseur  
dr. H.M.E. Bienfait, neuroloog. K054-0620*

---

## Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een vereniging van en voor mensen met een neuromusculaire aandoening. Mensen met deze aandoeningen, ouders, partners, kinderen en andere familieleden kunnen lid worden.

Spierziekten Nederland:

- geeft voorlichting over ziektebeelden;
- geeft brochures en een magazine uit;
- organiseert cursussen, webcasts en bijeenkomsten;
- brengt mensen met elkaar in contact.

Spierziekten Nederland werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

---

## Meer informatie

Op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl) vindt u meer informatie, ook over academische ziekenhuizen en revalidatiecentra.

In de webwinkel van Spierziekten Nederland zijn veel publicaties beschikbaar. Veel uitgaven voor hulpverleners zijn gratis te downloaden van de site.

---

## U staat er niet alleen voor

Voor informatie, steun en advies kunt u terecht bij Spierziekten Nederland. De vereniging biedt leden informatie op papier en via de persoonlijke pagina op de website. Er zijn jaarlijks rond de honderd bijeenkomsten. Elk jaar is er het Spierziektecongres voor leden. Tientallen toponderzoekers zijn als adviseur verbonden aan de vereniging.

Spierziekten Nederland behartigt de belangen van mensen met een spierziekte, collectief en individueel.

Kijk op [www.spierziekten.nl/aanmelden](http://www.spierziekten.nl/aanmelden) of bel 035 548 04 80.

### Hebt u vragen over spierziekten?

Kijk op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl); word lid van Spierziekten Nederland.

Foldernummer K054