



Periodieke paralyzen (PP)

Wat zijn periodieke paralyzen?

Periodieke paralyse (PP) betekent letterlijk: herhaaldelijk terugkerende verlamming. Kenmerkend bij deze spierziekten zijn plotselinge spierzwakte en -verlammingverschijnselen. Tijdens aanvallen van spierverslaving kunnen alle skeletspieren meedoen. Vooral de spieren van armen en benen zijn aangedaan. De ademhalingsspieren en hartspier doen in principe niet mee.

Tijdens een aanval treedt vaak verstoring van het kaliumgehalte in het bloed op. Aanvallen verschillen in duur van enkele minuten tot zelfs enkele dagen maar verdwijnen vaak spontaan. Medicijnen kunnen een aanval verkorten (aanvalsbehandeling) en het aantal aanvallen verminderen (onderhoudsbehandeling).

Onder periodieke paralyzen vallen: hypokaliëmisches PP, hyperkaliëmisches PP, normokaliëmisches PP en het Andersen-Tawil syndroom. De PP's horen met niet-dystrofische myotonieën (NDM) tot de erfelijke skeletspierkanaalziekten ofwel skeletspierkanalopathieën. PP's zijn zeer zeldzaam: in Nederland gaat het om honderd tot honderdvijfentwintig mensen. Een exact getal is niet te geven: mensen met weinig last gaan raadplegen meestal geen arts.

Wat gebeurt er bij PP?

De processen die nodig zijn om een spier te laten samentrekken zijn bij PP gestoord. Dit heeft te maken met de verdeling van opgeloste zouten binnen en buiten de spier. Natrium, kalium, calcium en chloor bevinden zich in de vorm van ionen (elektrisch geladen deeltjes) in het bloed. Voordat een spiervezel kan samentrekken, moet er een elektrisch stroompje over het omhulsel van de spiervezel (spiervezelmembraan) gaan lopen. Dit stroompje ontstaat doordat ionen via kanalen in het spiervezelmembraan snel van buiten de spier (vanuit het bloed) naar binnen in de spier bewegen of vice versa. Bij alle skeletspierkanaalziekten zit er een DNA-foutje in een van de ionkanalen. In het geval van periodieke paralyzen kunnen de spiervezels hierdoor niet meer (goed) samentrekken en ontstaat spierzwakte of verlamming.

Zoiets is ook aan de hand bij mensen met niet-dystrofische myotonie maar in plaats van te verlammen in aanvallen zijn de spieren hierbij juist voortdurend aan het samentrekken.

Oorzaak en erfelijkheid

PP's zijn erfelijk. Deze overerving is autosomaal dominant: kinderen van wie de vader of moeder is aangedaan hebben 50% kans de ziekte te krijgen. Kinderen die de ziekte niet hebben, kunnen geen drager zijn. Er zijn ook ziektegevallen bekend waarbij de ziekte niet in de familie kan worden aangetoond. De ziekte treedt dan op door een nieuwe aanleg voor de ziekte. De oorzaak is een DNA-defect in het natrium- of calciumkanaal van het spiervezelmembraan. Er zijn ook vormen van PP met andere oorzaken zoals overmatige werking van schildklier of bijnier, bariumvergiftiging, overmatig dropgebruik of kaliumverlies.

Verschijnselen

De eerste aanvallen van spierzwakte treden vaak op in de puberteit; klachten van spierzwakte kunnen ook voor het eerst in een eerdere of latere levensfase optreden. Meestal worden de aanvallen van spierzwakte in ernst en aantal minder na de puberteit. De spierzwakte begint in de benen maar ook de armen en spieren van de romp en nek kunnen meedoen. Ademhalingsspieren en spieren van het gezicht en de mond geven vrijwel nooit problemen. De spier van het hart is een ander soort spier die ook niet wordt aangedaan. De spierzwakte begint vaak 's nachts zodat bij het wakker worden de spierzwakte of verlamming vaak pas duidelijk wordt. De duur van de spierzwakte en verlammingverschijnselen varieert van minder dan een uur tot meerdere dagen wanneer geen medicijnen worden gebruikt. Factoren die de aanvallen kunnen uitlokken zijn: rust na inspanning, kou, koolhydraatrijke maaltijden, stress, overmatige zout- of suikerinname en zwangerschap. Factoren die een aanval kunnen voorkomen of verkorten zijn: het uitoefenen van rustige bewegingen (een stukje lopen of bewegen van bijvoorbeeld het zwakke been, eventueel door derden).

Hoe wordt de diagnose PP gesteld?

De diagnose kan worden gesteld door een combinatie van

1. het meten van veranderingen in het kaliumgehalte in het bloed tijdens een aanval;

2. EMG-onderzoek van de spieren na inspanning (vaak in een later stadium);
3. DNA-onderzoek.

Door tijdens een aanval van spierzwakte of verlamming het kaliumgehalte in het bloedplasma te meten, kan worden bepaald of er sprake is van een hypokaliëmische, hyperkaliëmische of normokaliëmische vorm: een verlaging, verhoging of gelijkblijven van het kaliumgehalte in het bloed. Belangrijk is dat bij aanvallen er geen lichaamstekort of overschot aan kalium in het bloed is, het is alleen tijdelijk minder of meer opgeslagen in het spiercompartiment. Bij een tekort of overschot aan kalium in het bloed moeten eerst andere oorzaken worden uitgesloten. Bij hypokaliëmische PP kan aanvullend EMG-onderzoek de diagnose bevestigen.

In de meeste gevallen wordt bij DNA-onderzoek (van het bloed) al een mutatie aangetoond in het natrium- of calciumkanaalgen. De uitslag van zo'n onderzoek is soms pas na zes maanden beschikbaar.

Het verloop van PP

Bij de hypokaliëmische PP herstellen de verlammingen in eerste instantie volledig. Op latere leeftijd kan er blijvende spierzwakte optreden, onafhankelijk van het aantal of de ernst van de aanvallen. Dit kan leiden tot problemen met het lopen. Ook bij hyperkaliëmische PP kan soms op oudere leeftijd een blijvende verlamming ontstaan. De levensverwachting is normaal.

Behandeling

Hypokaliëmische periodieke paralyse kan niet genezen worden. Aanvallen van spierzwakte of verlamming kunnen mogelijk worden voorkómen door het beperken van koolhydraatrijke maaltijden. Soms helpt ook het eten van fruit 's avonds. Vermijd zware inspanningen en blootstelling aan koude. Acetazolamide of kaliumsparende diuretica kunnen werken als preventieve geneesmiddelen.

Toediening van kalium (als drank of tablet, eventueel in het ziekenhuis met een infuus) kan helpen een volledige verlamming sneller te laten verbeteren.

Te veel kalium innemen tijdens een aanval kan schadelijk zijn voor het hart. Daarom zijn per patiënt, in samenspraak met de neuroloog/internist afspraken nodig wanneer en hoeveel kalium mag worden ingenomen en wanneer contact op te nemen met het ziekenhuis. Kalium per infuus mag niet in een zout-(NaCl) of suiker(glucose)oplossing worden gegeven, maar in mannitol.

Sommige mensen hebben baat bij het gebruik van kalium voor het slapen gaan, bij beginnende klachten of in situaties waarin een aanval van spierzwakte kan optreden.

Hyperkaliëmische periodieke paralyse kan niet genezen worden. Behandeling van de aanvallen van spierzwakte en verlamming is vaak niet nodig omdat de aanvallen kort

duren. Medicijnen kunnen effect hebben op aantal en ernst van de aanvallen. Bij een langdurige aanval kan met medicijnen het kaliumgehalte in het bloed worden hersteld. Het optreden van aanvallen van spierzwakte en verlamming kan worden voorkomen door geen voedsel en medicijnen te gebruiken waar veel kalium in zit zoals tomaten of bananen. Aanbevolen wordt vaak kleine hoeveelheden koolhydraatrijke maaltijden te gebruiken. Verricht ook geen zware inspanningen. Acetazolamide kan werken als preventief geneesmiddel.

Specifieke voorzorgsmaatregelen en gevaren

Mensen met PP lijken een verhoogde kans op ernstige complicaties (verstijvingen, spierafbraak en temperatuurstijging) als reactie op bepaalde medicijnen (depolariserende middelen zoals succinylcholine) die worden gebruikt voor verdoving tijdens een operatie. Deze complicaties worden maligne hyperthermie genoemd. Vanwege deze verhoogde kans op maligne hyperthermie moet u in geval van een operatie altijd uw chirurg en anesthesist op de hoogte brengen als u deze aandoening heeft, of als deze in de familie voorkomt. Bij zwangerschap moeten ook gynaecoloog en verloskundige dit weten vanwege de kans op een keizersnede. Zorg dat u een SOS-kaartje bij u hebt met vermelding van de ziekte en de verhoogde kans op maligne hyperthermie.

Lopend onderzoek

In het Radboudumc, UMC Groningen en Leiden UMC vindt onderzoek plaats naar PP. In de VS is een diermodel ontwikkeld dat hetzelfde gendefect draagt als veel patiënten met hypokaliëmische PP. Hiermee zal hopelijk een betere behandeling van de ziekte dichterbij komen.

Deze tekst is gecontroleerd door drs. B. Stunnenberg, neuroloog in opleiding, dr. G. Drost, dr. J. Trip en prof. dr. B. van Engelen, neurologen.

K018-0620

Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een vereniging van en voor mensen met een neuromusculaire aandoening. Op www.spierziekten.nl vindt u meer informatie, ook over academische ziekenhuizen en revalidatiecentra.

Spierziekten Nederland behartigt de belangen van mensen met een spierziekte, collectief en individueel. Kijk op www.spierziekten.nl/aanmelden of bel 035 548 04 80.

Hebt u vragen over spierziekten?

Kijk op www.spierziekten.nl; word lid van Spierziekten Nederland.

Foldernummer K018