



Thomsen myotonie

Wat is Thomsen myotonie?

Thomsen myotonie is een erfelijke spieraandoening waarbij spierstijfheid in de skeletspieren kan optreden bij plotselinge fysieke inspanning na een periode van rust of door een schrikreactie. De tijdelijke spierstijfheid is vooral merkbaar in de beenspieren maar ook de spieren van de armen, schouders en het hoofd kunnen erbij betrokken zijn.

De ziekte heeft geen effect op hart- en darmspieren.

Thomsen myotonie is - net als Becker myotonie - een niet-dystrofische myotonie. Dat betekent dat er geen definitieve spierschade of -zwakte optreedt.

Thomsen myotonie openbaart zich meestal in de babytijd of in de vroege kindertijd. Er is altijd van uitgegaan dat de ziekte niet verergert. Er zijn echter mensen met deze aandoening die aangeven dat dit toch in lichte mate het geval is. Dit is nog niet voldoende onderzocht.

De ziekte is zeldzaam. In Nederland zijn minstens tweeëndertig families met de ziekte bekend.

Oorzaak

Thomsen myotonie is een erfelijke ziekte die autosomaal dominant wordt overgedragen. Dit betekent dat de ziekte door één van de ouders wordt overgedragen en dat ieder kind (zowel meisjes als jongens) 50% kans heeft om deze ziekte te erven.

De oorzaak is een defect op chromosoom 7 dat tot een verminderde doorlaatbaarheid van de chloorkanalen in het spiervezelmembran leidt. Hierdoor ontspant een samengetrokken spiervezel vertraagd, wat vaak ervaren wordt als spierstijfheid. Er is slechts één mutatie in het chloorkanaalgen nodig om klachten te krijgen.

Voor meer informatie over erfelijkheid, zie: www.spierziekten.nl/themas/erfelijkheid.

Verschijnselen

Het belangrijkste verschijnsel is de spierstijfheid bij het plotseling in beweging komen na een periode van rust. Ook bij een onverwachte gebeurtenis kan deze klacht optreden. Iemand kan letterlijk verstijven van schrik en hierdoor vallen.

De verstijving is het ergst bij de eerste samentrekking van de spieren. Na enkele seconden tot minuten vermindert deze verstijving. Nadat de spieren een paar keer zijn gebruikt, verdwijnt de stijfheid helemaal, tot na een volgende rustperiode. Tijdens de spierstijfheid kan ook een tijdelijke zwakte optreden.

De spierstijfheid doet zich vooral voor in de benen, wat blijkt uit moeilijkheden bij het lopen of onverwacht vallen. Ook de spieren in schouders, armen, handen en hoofd en ogen kunnen verstijven. Dit uit zich bijvoorbeeld in problemen bij grijpen: het niet meer kunnen loslaten wanneer men iets vastpakt.

De spierstijfheid werd vroeger beschreven als pijnloos. Inmiddels meldt een groot deel van de mensen met Thomsen myotonie dat de spierstijfheid toch behoorlijk pijnlijk kan zijn. Sommige spieren zijn door de ziekte extra ontwikkeld (hypertrofie) waardoor mensen met deze ziekte er atletisch uit kunnen zien zonder dat ze dat echt zijn.

Vrouwen met Thomsen myotonie bemerken soms verergering van de ziekte tijdens een zwangerschap.

Thomsen myotonie lijkt sterk op Becker myotonie maar de manieren van overerving en het tijdstip waarop de ziekten zich voor het eerst uiten, verschillen. De verschijnselen zijn bij Becker myotonie vaak ernstiger, bovendien kan zich bij deze ziekte een lichte, blijvende spierzwakte ontwikkelen.

Diagnose

Spierstijfheid kan meestal vastgesteld worden door het uitvoeren van lichamelijk onderzoek door een neuroloog of het verrichten van een naaldmyografisch onderzoek (naald-EMG).

Verder kunnen Becker en Thomsen myotonie (beide myotonia congenita en zogenoemde ´chloorkanaloopathieën´) met DNA-onderzoek bevestigd worden. Dan worden één of twee afwijkingen in het chloorkanaalgen gevonden. De uitslag van een dergelijk onderzoek is soms pas na zes maanden beschikbaar.

Behandeling

De ziekte kan niet genezen worden. In veel gevallen zijn de klachten te verdragen en is een behandeling niet nodig. Bij ernstige klachten worden soms medicijnen voorgeschreven zoals mexiletine, kinine, procaïnamide, fenytoïne.

Meestal wordt mexiletine toegepast, een middel dat in Nederland alleen via de internationale apotheek verkrijgbaar is. (De eigen apotheek kan het daar bestellen. In 2014 heeft het Zorginstituut beslist dat dit middel onder de verzekerde zorg valt. Zorgverzekeraars moeten het dus ook vergoeden.)

Mexiletine blokkeert de natriumkanalen in het spiervezelmembraan. Het lijkt erop dat hierdoor een beter evenwicht ontstaat waardoor de spier minder de neiging heeft zich samen te trekken. Patiënten reageren wisselend op een behandeling met mexiletine. Bij een juiste dosering zijn er weinig bijwerkingen.

Deze tekst is gecontroleerd door dr. J. Trip, neuroloog.

K011-0620

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 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 via 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 informatieve 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 of bel 035 548 04 80.

Hebt u vragen over spierziekten?

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

Foldernummer K011