

Informatie over erfelijke drukneuropathie (HNPP)

Wat is erfelijke drukneuropathie?

Erfelijke drukneuropathie wordt ook wel: 'Hereditary Neuropathy with liability to Pressure Palsies' (HNPP) genoemd. 'Hereditary' staat voor erfelijk. Mensen met deze aandoening ('-pathy') hebben een verhoogde gevoeligheid ('liability') voor langdurige druk of hevige trek ('pressure') aan een zenuw ('neuro-'). Bij druk of rek op zenuwen kunnen hierdoor plaatselijke uitvalsverschijnselen ('palsies') van zowel gevoel als motoriek ontstaan. Het zijn met name de drukpunten bij pols, elleboog, schouder en knie waar zich klachten kunnen voordoen. Zo kan bijvoorbeeld een voorbijgaande klapvoet ontstaan of tijdelijk verlies van gevoel in de vingers. Vaak is er een volledig herstel binnen een aantal weken. Bij langdurige druk kunnen de klachten blijvend zijn. Naast uitvalsverschijnselen krijgt een deel van de mensen ook pijnklachten.

De eerste aanvallen met uitvalsverschijnselen ontstaan vaak tussen de leeftijd van tien en dertig jaar. Klachten kunnen, zowel qua ernst als qua beginleeftijd, binnen een familie zeer wisselend zijn.

Welke medische adviezen zijn er?

Erfelijke drukneuropathie is niet te genezen. Wel worden er adviezen gegeven om klachten te voorkomen. Hierbij gaat het met name om het vermijden van momenten met verhoogde druk, zoals: het zitten met gekruiste benen, gehurkt of op de knieën zitten, leunen op de ellebogen en het maken van herhaalde bewegingen met de pols of lang leunen op de ellebogen.

Uitval kan ook voorkomen als gevolg van een medische ingreep, bijvoorbeeld door druk tijdens narcose, gipsverbanden en kniezwachtels. Het is daarom belangrijk om voorafgaand aan een dergelijke ingreep, aan te geven dat iemand erfelijke drukneuropathie heeft. Soms kunnen hulpmiddelen, zoals braces, ondersteuning bieden.

Wat is de oorzaak?

Erfelijke drukneuropathie wordt veroorzaakt door een DNA-afwijking in het PMP22 gen.

Hoe erft erfelijke drukneuropathie over?

Van elk gen heeft iedereen in elke lichaamscel twee exemplaren: één van vader via de zaadcel, de andere van moeder via de eicel. Iemand heeft de aanleg voor HNPP als hij of zij één PMP22-gen heeft met een afwijking en één zonder. Een zoon of dochter van iemand met de aandoening heeft een kans van 50% (1 op 2) om de afwijking te erven. Deze vorm van overerving wordt autosomaal dominant genoemd. Wanneer en in welke mate iemand klachten krijgt, is vooraf niet te voorspellen.

Gevolgen voor familieleden

Kinderen en ook broers en zussen van personen met HNPP hebben 50% kans om de aanleg voor de aandoening bij zich te dragen. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op

<https://www.erfelijkeid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Meer informatie

Voor meer informatie kunt u terecht op de website van de patiënten Vereniging Spierziekten Nederland: <https://www.spierziekten.nl/overzicht/erfelijke-drukneuropathie/>

17 maart 2022.