

## Informatie over maligne hyperthermie

### Wat is maligne hyperthermie?

Maligne hyperthermie is een erfelijke aandoening van de spieren. De spieren kunnen hierbij afwijkend reageren als er tijdens een operatie narcosegassen of spierverslappers worden toegediend.

Bij toediening van deze middelen kan er een verstoring van de calciumhuishouding in de spiercellen optreden, waardoor de spieren ernstig verkrampen en spierschade ontstaat. Hierdoor ontstaat een verhoogde temperatuur (hyperthermie) die heel schadelijk (maligne) is voor het lichaam. Door de spierafbraak, komen er ook stoffen vrij die vervolgens schade geven aan andere organen (o.a. nierfalen en hartritmestoornissen). Als er geen adequate behandeling wordt gegeven, kan dit uiteindelijk leiden tot overlijden.

### Welke medische adviezen zijn er?

Deze complicaties kunnen worden voorkomen wanneer een anesthesist gebruik maakt van andere middelen. Daarom is het heel belangrijk dat patiënten bij operaties of andere handelingen waarbij narcose wordt gebruikt altijd melden dat ze de aanleg hebben voor MH. Dan kan de anesthesist hier rekening mee houden. Een medisch alert voor noodgevallen kunt u o.a. aanvragen via <https://www.alarmpenning.nl/> of [www.idhanger.nl](http://www.idhanger.nl). Ook raden we patiënten aan deze informatie in de ICE (in case of emergency) gegevens van hun telefoon te zetten.

Ook is het verstandig extreme hitte zo veel mogelijk te vermijden. U kunt gewoon sporten, maar het is daarbij belangrijk om grote inspanning bij hitte te vermijden en te zorgen voor mogelijkheden om voldoende af te koelen (luchtige kleding, veel water drinken, rust nemen tussendoor).

Een deel van de patiënten met de aanleg voor maligne hyperthermie heeft last van spierpijn, spierkrampen of vermoeidheid. Wanneer u deze klachten ervaart adviseren wij laagdrempelig contact op te nemen met uw huisarts om de mogelijkheid van verwijzing naar een neuroloog ter verdere beoordeling te bespreken.

### Wat is de oorzaak?

Maligne hyperthermie wordt veroorzaakt door een DNA-afwijking in het RYR1-gen.

### Hoe erft maligne hyperthermie over?

Van elk gen heeft iedereen in elke lichaamscel twee exemplaren: één van vader via de zaadcel, de andere van moeder via de eicel. Maligne hyperthermie erft *autosomaal dominant* over. Dit betekent dat een persoon deze aandoening krijgt wanneer hij of zij één gen heeft met een afwijking en één zonder. Zowel mannen als vrouwen kunnen de erfelijke aanleg voor maligne hyperthermie hebben en doorgeven. Ieder kind van een ouder met de aanleg heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

### **Gevolgen voor familieleden**

De ouders, broers en zussen, kinderen en andere bloedverwanten van een persoon met de aanleg voor maligne hyperthermie kunnen de aanleg ook hebben geërfd. *Bij een bewezen relatie van de afwijking in het RYR1 met maligne hyperthermie*, kan DNA-onderzoek naar de afwijking in het RYR1-gen worden verricht bij familieleden.

### **Autosomaal recessieve RYR1-gerelateerde myopathie**

Naast het veroorzaken van de aanleg voor maligne hyperthermie, kunnen een aantal DNA-veranderingen in het RYR1-gen een vorm van myopathie (spierzwakte) geven. Meestal erft dit *autosomaal recessief* over. Dit wil zeggen dat iemand pas klachten ontwikkelt, indien hij/zij op beide kopieën van een RYR1 gen een DNA-verandering heeft. In het kader van een kinderwens kan het daarom van belang zijn om een partner te testen op dragerschap, zodat kan worden nagegaan of er een verhoogd risico is op het krijgen van een kind met een (autosomaal recessieve) spierziekte. Wanneer u wilt weten of dit van belang is bij de in uw familie aangetoonde DNA-verandering, kunt u hiervoor contact opnemen met de betrokken klinisch geneticus.

Familieleden kunnen zich voor meer informatie of eventueel DNA-onderzoek laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur. Indien familieleden geen DNA-onderzoek wensen, is het wel van belang dat zij (en hun familieleden) vooraf aan een operatie melden dat de aanleg voor maligne hyperthermie in hun familie is vastgesteld.

Bij pasgeboren kinderen kan dit onderzoek op navelstrengbloed plaatsvinden. Indien onderzoek op navelstrengbloed bij een kind wordt overwogen, kunnen de aanstaande ouders hierover halverwege de zwangerschap contact opnemen met een afdeling klinische genetica.

### **Expertisecentrum**

Het landelijk expertisecentrum voor maligne hyperthermie is verbonden aan het Canisius Wilhelmina Ziekenhuis (CWZ) in Nijmegen: <https://www.cwz.nl/afdelingen/maligne-hyperthermie-expertisecentrum>.

### **Meer informatie**

Meer informatie voor u en uw zorgverleners is ook beschikbaar op

# <https://www.emhg.org>

# <https://www.mhaus.org/>

# <https://www.spierziekten.nl/themas/anesthesie-en-spierziekten/oververhitting-bij-anesthesie/>.