

Informatie over congenitale paramyotonie door SCN4A-mutaties

Congenitale paramyotonie is een erfelijke spierziekte die hoort bij de groep niet-dystrofische myotonie. Dit is een groep aandoeningen waarbij myotonie op de voorgrond staat. Myotonie is het moeilijk kunnen ontspannen van spieren na aanspannen. Niet-dystrofische betekent dat er geen spieraafbraak is. De spierstijfheid treedt vooral op na rust of bij een schrikreactie. Ook voorbijgaande spierslapte, bij het weer in beweging willen komen, kan hierbij passen. De klachten komen vooral voor in de spieren van het gezicht, de nek, de keel en de tong en in de bovenarmen. Maar alle spieren in het lichaam kunnen meedoen.

De klachten ontstaan vaak in de eerste 10 levensjaren, maar later kan ook.

Er zijn factoren die de klachten erger maken: blootstelling aan kou, vasten en belastende/langdurige inspanning.

Er zijn verschillen in ernst van de klachten en het beloop, ook binnen een familie.

Bij een klein deel van de baby's met deze aandoening kunnen in de eerste weken na de geboorte spasmen van het strottenhoofd ontstaan (SNEL; severe neonatal episodic laryngospasm). Dit kan levensbedreigend zijn als het niet op tijd wordt behandeld.

Welke medische adviezen zijn er?

Er is geen behandeling die de aandoening kan genezen. Bij klachten kan in overleg met een (kinder)neuroloog medicatie zinvol zijn. De (kinder)neuroloog kan adviezen geven over het vermijden van uitlokkende factoren die spierkrampen geven.

Personen met deze aandoening kunnen sterker dan gebruikelijk reageren op narcose. Daarom is het belangrijk om dit vóór een eventuele operatie met de anesthesist te bespreken. Met een aangepaste narcose of een plaatselijke verdoving kunnen complicaties voorkomen worden. Voor familieleden die niet getest zijn op deze aandoening is het ook belangrijk dat de anesthesist weet dat deze aandoening voorkomt in de familie.

Wat is de oorzaak?

Congenitale paramyotonie wordt meestal veroorzaakt door een specifieke afwijking (mutatie) in het SCN4A-gen. Bij niet alle mensen met congenitale paramyotonie wordt de oorzaak in het erfelijk materiaal gevonden.

Hoe erft congenitale paramyotonie over?

Van elk gen heeft iedereen in elke lichaamscel twee kopieën: één van vader via de zaadcel, de andere van moeder via de eicel. Congenitale paramyotonie erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat een persoon deze aandoening krijgt wanneer hij of zij één kopie heeft met een afwijking en één kopie zonder afwijking.

Een kind van iemand met de aandoening heeft een kans van 50% (1 op 2) om de afwijking te erven. De ouder met de aandoening kan immers het gen mét de afwijking of het gen zonder de afwijking doorgeven. Er is niet te voorspellen hoeveel klachten een kind zal krijgen.

Wat betekent dit voor familieleden?

Eerstegraads familieleden (kinderen, broers, zussen en ouders) hebben 50% kans om deze aanleg te hebben geërfd. Familieleden die zich willen laten onderzoeken of daar vragen over hebben, kunnen zich laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur door de huisarts.

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

Algemene informatie over erfelijke aandoeningen en kinderwens staat op: [Wat als je een erfelijke ziekte kunt doorgeven | Erfelijkheid.nl](#). Het is nog niet duidelijk of alle genoemde opties bij congenitale paramyotonie gebruikt mogen worden. Voor persoonlijk advies en het bespreken van de

mogelijkheden kan voorafgaand aan een zwangerschap een afspraak worden gemaakt bij een klinisch genetisch spreekuur.

Waar vind ik meer informatie?

De aandoening die in uw familie voorkomt, hoort bij de niet-dystrofische myotonie. Meer informatie hierover vindt u bijvoorbeeld via [Spierziekten Nederland: Niet-dystrofische myotonie](#).