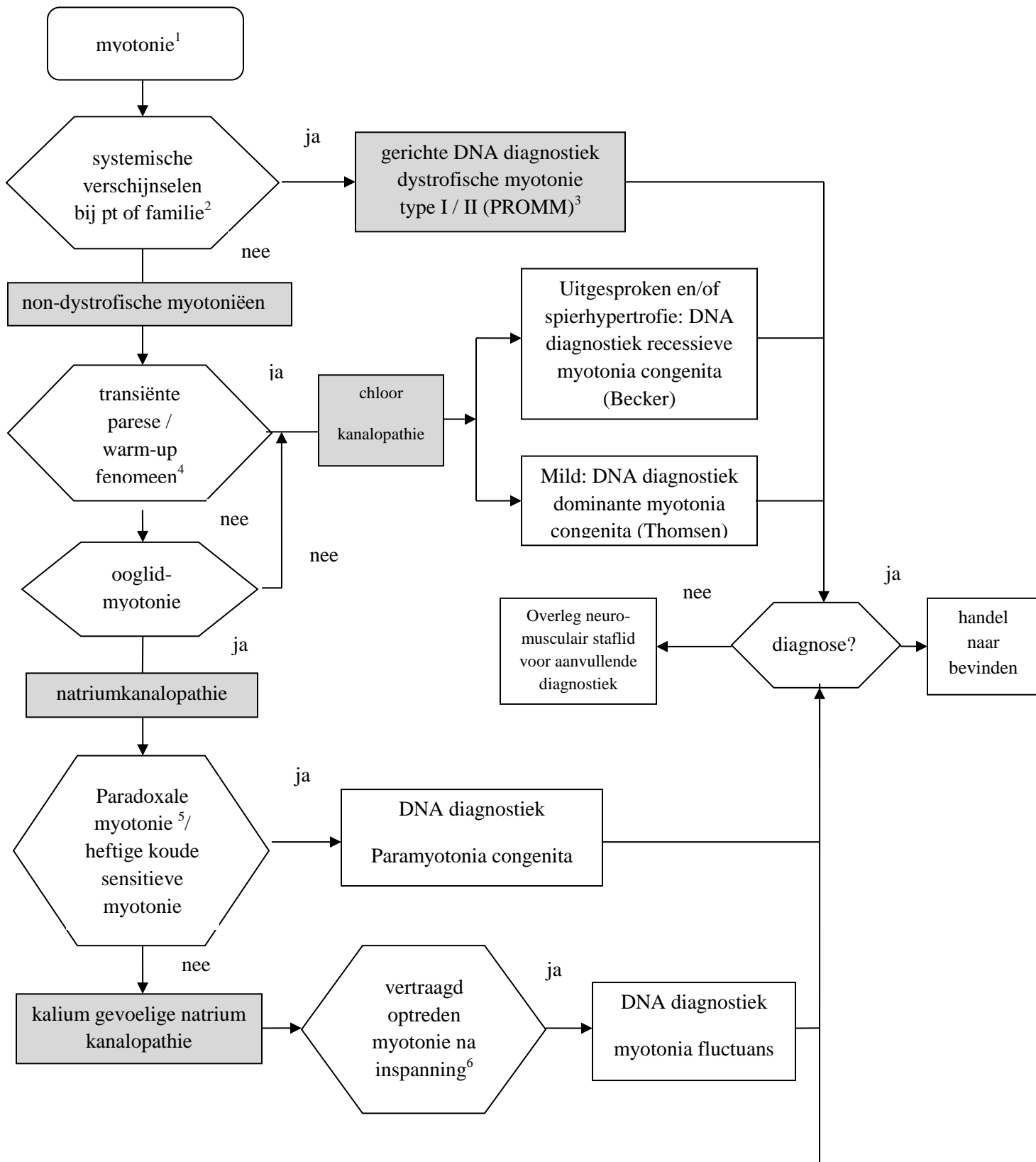


Richtlijn myotonie

F.J. de Jong, E. Brusse, I.F.M. de Coo en P.A. van Doorn, feb. 2012, ongewijzigd verlengd in 2016; revisie: 01-01-2018



1. Myotonie wordt gekenmerkt door een vertraging in de spierrelaxatie na een opgewekte spiercontractie (actie- versus percussie-myotonie). Minder uitgesproken of subklinisch o.a. ook bij diverse myopathieën en toxisch-metabool (zie tabel 1 en 2).^{1,2}

DNA diagnostiek
myotonia permanens

bijwillige of
komend bij

2. Denk aan dystrofische myotonieën bij aanwezigheid van systemische verschijnselen als prematuur cataract, hormonale afwijkingen als schildklierdysfunctie, primair hypogonadisme en insuline resistentie, frontaal haarverlies en cardiomyopathie. Ook psychomotore retardatie en overmatige slaperigheid komen voor. Dit geldt ook bij een negatieve familieanamnese voor dystrofia myotonica, maar een wel positieve familie anamnese voor prematuur cataract, cardiomyopathie en plotse hartdood. Systemische verschijnselen ontbreken bij de non-dystrofische myotonieën.

3. Als o.b.v. het klinisch fenotype (verdeling van spierzwakte, of ontbreken van spierzwakte) er geen onderscheid te maken valt tussen DM1 (distale en faciale zwakte, zwakte hoofdflexoren) of DM2 (meer proximale zwakte), sluit dan eerst DM1 uit, als deze negatief is DM2 (duur diagnostiek in beide gevallen minimaal 3 maanden, zie ook www.dnadiagnostiek.nl).

4. Een belangrijk aspect bij de non-dystrofische myotonieën is de *transiënte paresse* waarbij voorbijgaand krachtsverlies optreedt na isometrisch aanspannen, welke weer afneemt na herhaaldelijk aanspannen (*warm-up fenomeen*). Onderzoek eerst de mogelijkheid van een transiënte paresse, daarna het warm-up fenomeen. Als er sprake is van een warm-up fenomeen neemt ook de myotonie af na herhaalde inspanning. Test de te onderzoeken spieren na een periode van rust zodat het warm-up fenomeen niet gemist kan worden bij een al 'opgewarmde' spier. Laat de patiënt bijvoorbeeld bij herhaling (tenminste 5x) gedurende 30 seconden een krachtige vuist maken en de ogen sluiten en vraag deze daarna zo snel mogelijk weer te openen.

Bij aanwezigheid van een transiënte paresse (al dan niet met ooglidmyotonie) is een chloorkanalopathie het meest waarschijnlijk (myotonia congenita; Thomsen (AD) of Becker (AR)). Is er sprake van ooglidmyotonie zonder transiënte paresse dan is een natriumkanalopathie het meest waarschijnlijk (onderverdeeld in paramyotonia congenita en de kalium-gevoelige kanalopathieën: myotonia fluctuans en permanens en acetazolamide-responsieve myotonie).³

5. van *paradoxe myotonie* wordt gesproken als er juist toename is van stijfheid na herhaalde inspanning, mn optredend bij paramyotonia congenita waarbij ook typische door koude geluxeerde myotonie voorkomt.

6. Bij de overige natriumkanalopathieën is klinisch onderscheid mogelijk o.b.v. een late toename van de myotonie na inspanning. Dit fenomeen treedt bij myotonia fluctuans op enkele minuten na inspanning en ontbreekt bij myotonia permanens.

Tabel 1. Oorzaken voor myotonie^{1,2}

Klinisch:

| | |
|------------------------------|--|
| Dystrofische myotonieën: | dystrofia myotonica type I (M. Steinert) Dystrofia myotonica type II (proximale myotone myopathie / PROMM) |
| Non-dystrofische myotonieën: | Chloorkanalopathieën Myotonia congenita M. Becker M. Thomsen Natriumkanalopathieën Paramyotonia congenita Kaliumgevoelige kanalopathieën Myotonia permanens Myotonia fluctuans Acetazolamide responsieve myotonie Kaliumkanalopathie Andersen-Tawill syndroom |

Subklinisch / electrofysiologisch:

| | |
|--------------|---|
| Myopathieën: | ziekte van Pompe oculopharyngeale spierdystrofie polymyositis myotubulaire congenitale myopathie |
| Toxisch: | m.n. medicamenten, zie separate tabel |
| Metabool: | maligne hyperthermie |
| Endocrien: | hypothyreoidie |

Tabel 2. Medicamenteuze oorzaken voor myotonie²

Cholesterolverlagers

statines

Immunosuppressiva, anti-inflammatoire medicatie, anti-rheumatica

clofibraat

colchicine

chloroquine

ciclosporine

d-penicillamine

Cardiale medicatie

beta-blockers: propranolol

Referenties

1. Drost G. Kanalopathieën. Biemond cursus neuromusculaire ziekten 2011.
2. Mankodi A. Myotonic disorders. *Neurol India* 2008;56(3):298-304.
3. Trip J et al. Redefining the clinical phenotypes of non-dystrophic myotonic syndromes *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2009;80(6):647-52.