

Myoclonus

30 mei 2017

Patiëntendag 20-5-2017 Expertisecentrum
Sterre, Jonathan en Rodi

Wat is myoclonus?

- Myo = **Spier** Clonus = **schokken/trekkingen**
- Symptoom en geen ziekte
- Positief en negatief
- Oorsprong van de schok
 - **Corticaal**
 - **Subcorticaal**
 - **Ruggenmerg**
 - **Perifere zenuw**
- Bijkomende symptomen



Positieve en negatieve myoclonus

Positieve myoclonus



Negatieve myoclonus



Het doormeten van myoclonus



1) De bewegingsstoornis typeren

- **Is het myoclonus?**

2) Oorsprong van de schok

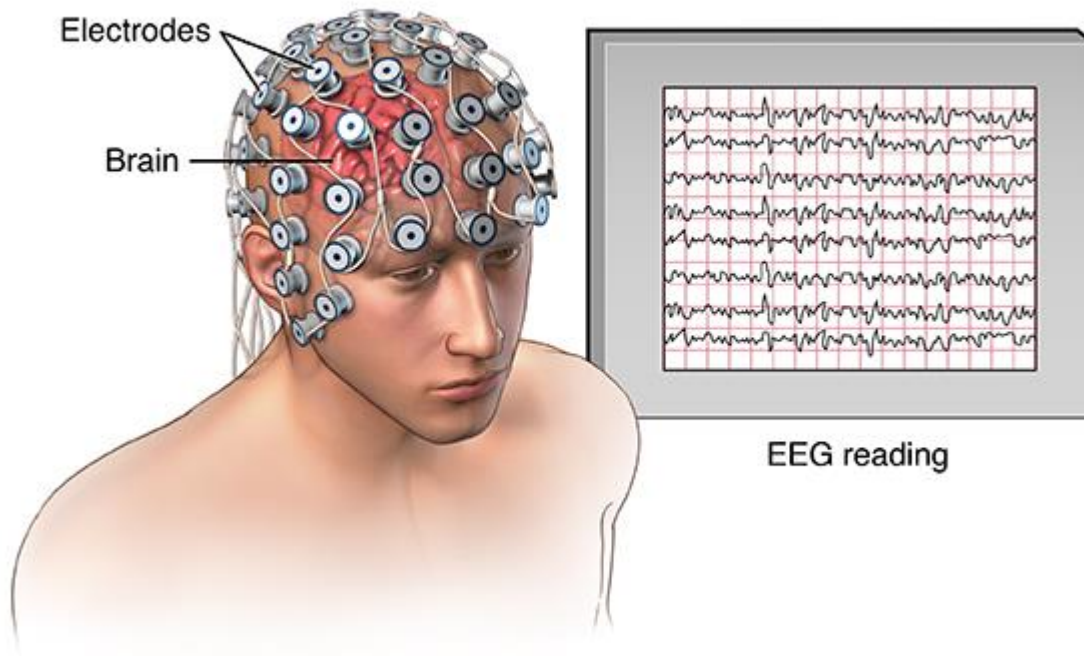
- **Corticaal**
- **Subcorticaal**
- **Ruggenmerg**
- **Perifere zenuw**

→ Belangrijk voor keuze juiste behandeling

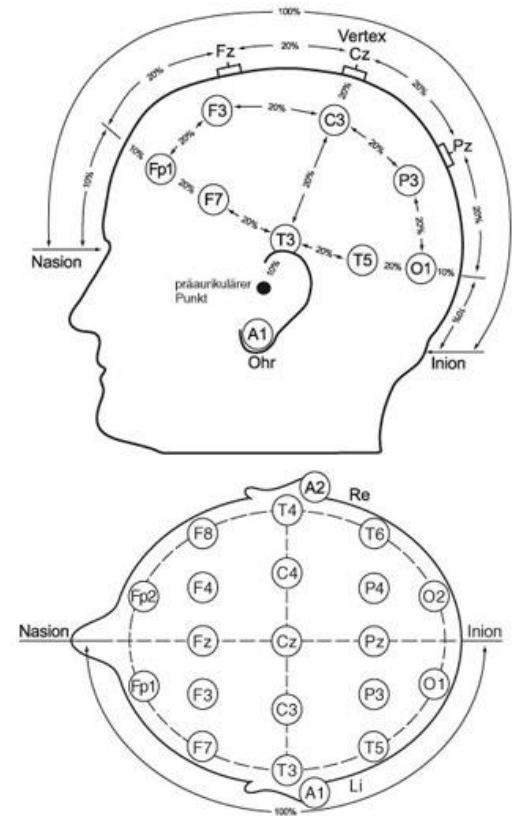


EEG = elektro-encefalografie

Electroencephalogram (EEG)



<http://www.medicalestudy.com/wp-content/uploads/2016/10/EEG.jpg>



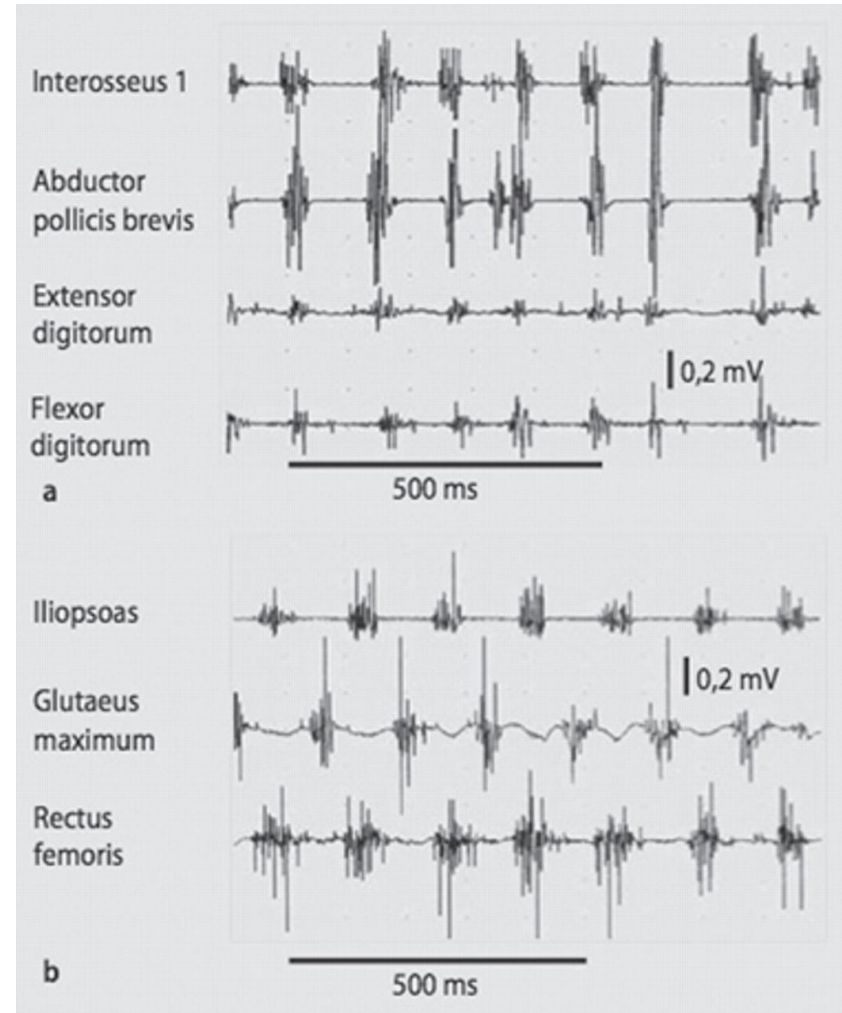
<http://www.sonifyer.org/media/public/sonifyer/img/Anordnung-Elektroden.jpg>



EMG = elektro-myografie



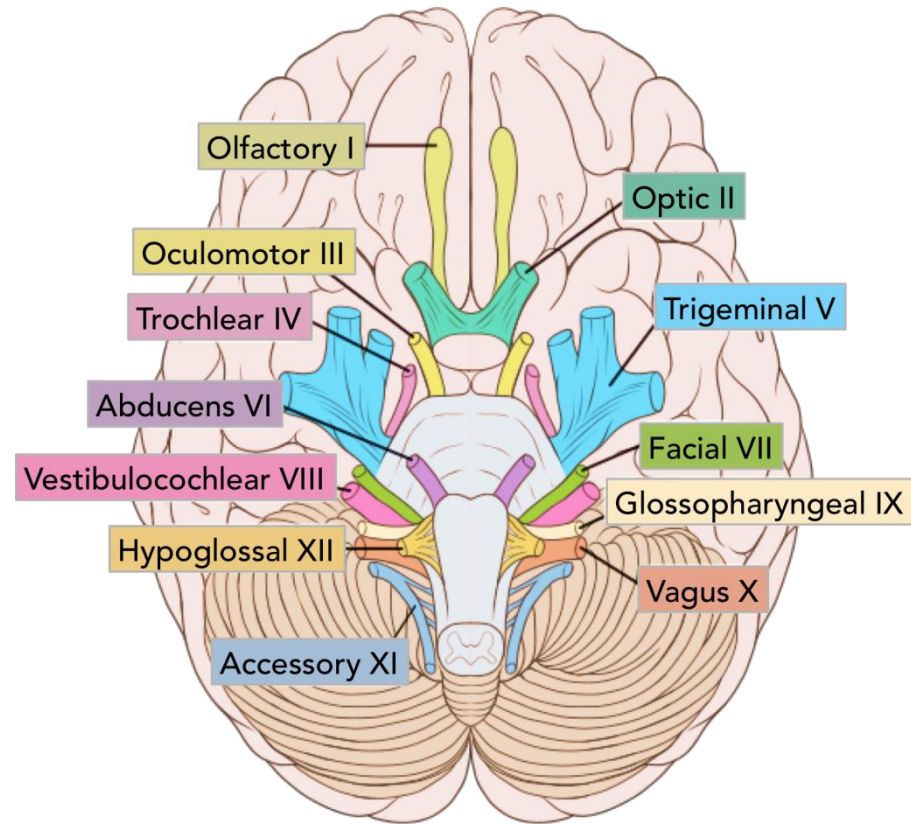
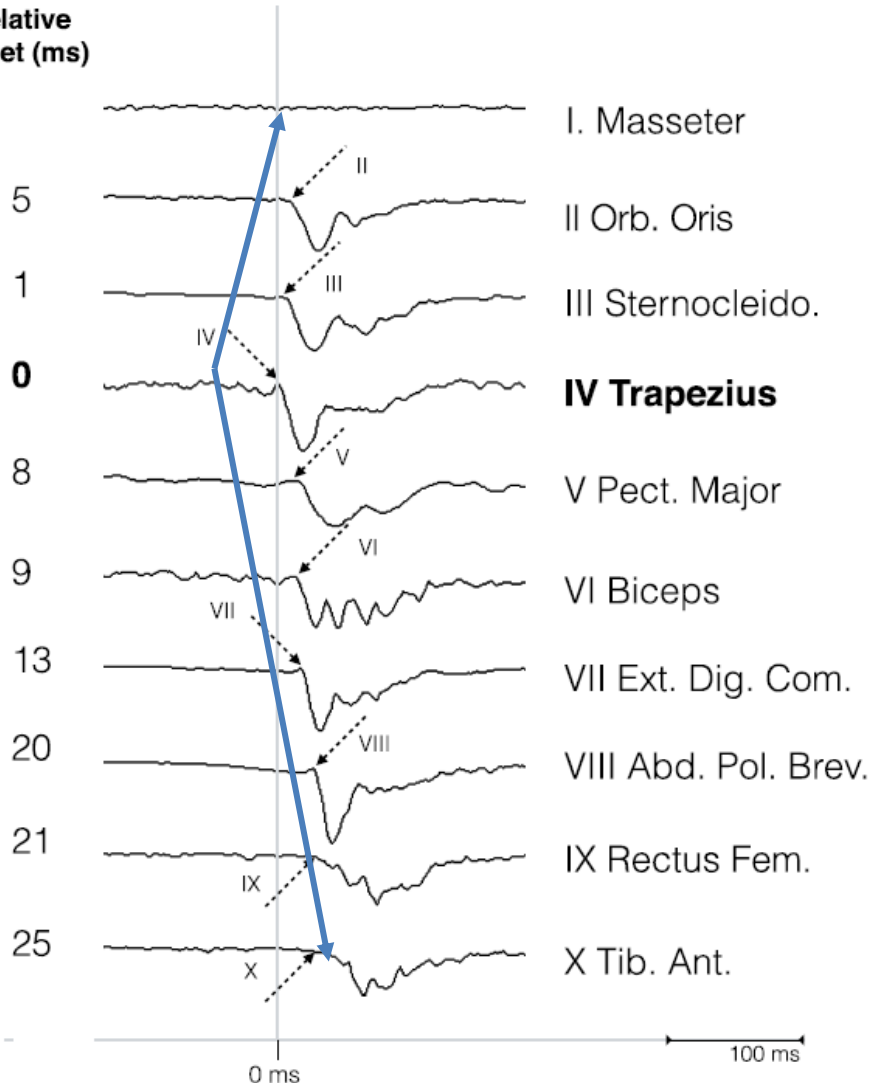
<http://www.itechmedicaldivision.com/graficos/products/p-itech-physio-emg-3.jpg>



<http://pn.bmj.com/content/practneurol/12/4/215/F2.large.jpg>



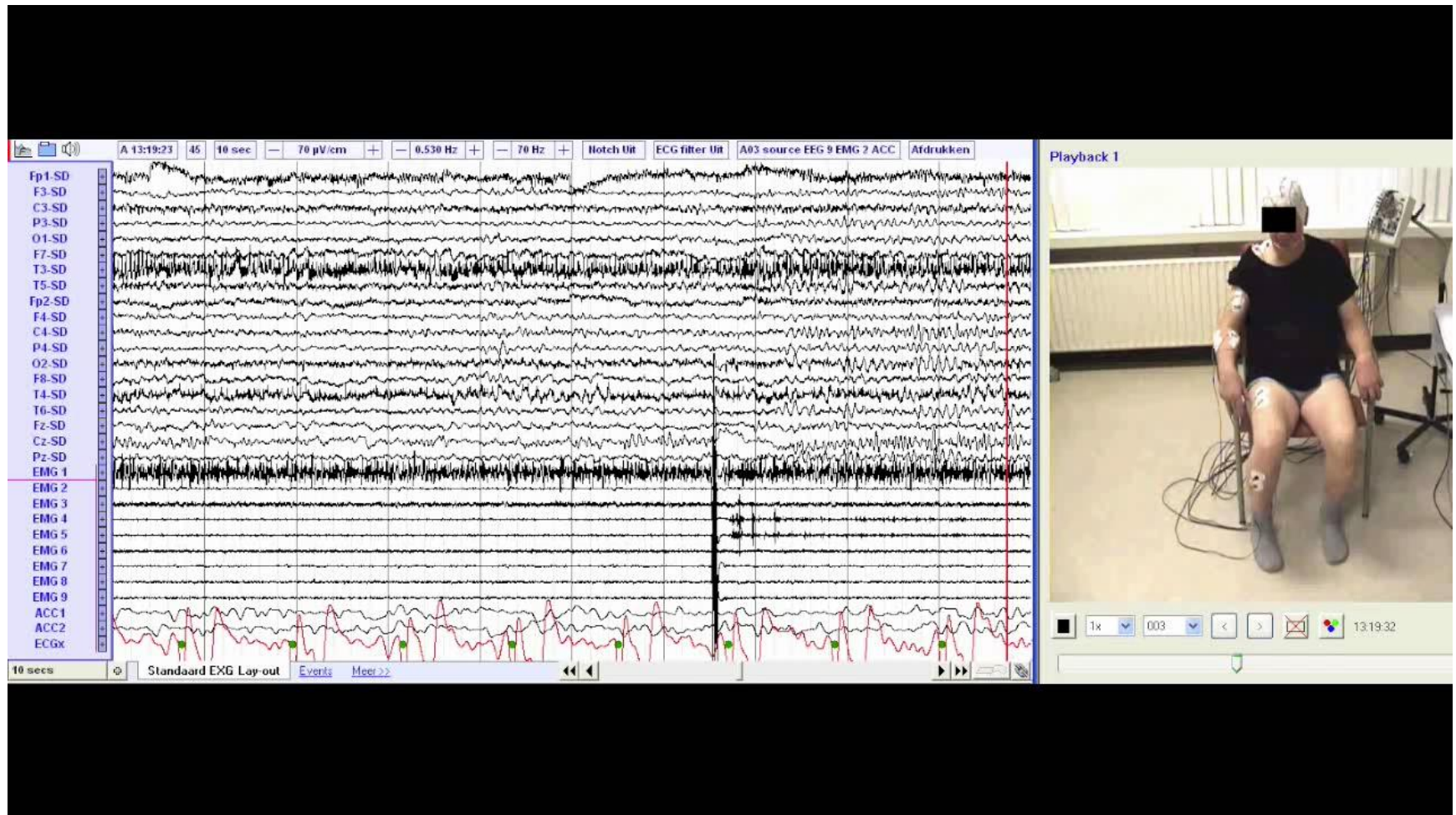
Relative
Onset (ms)



Hersenstam myoclonus

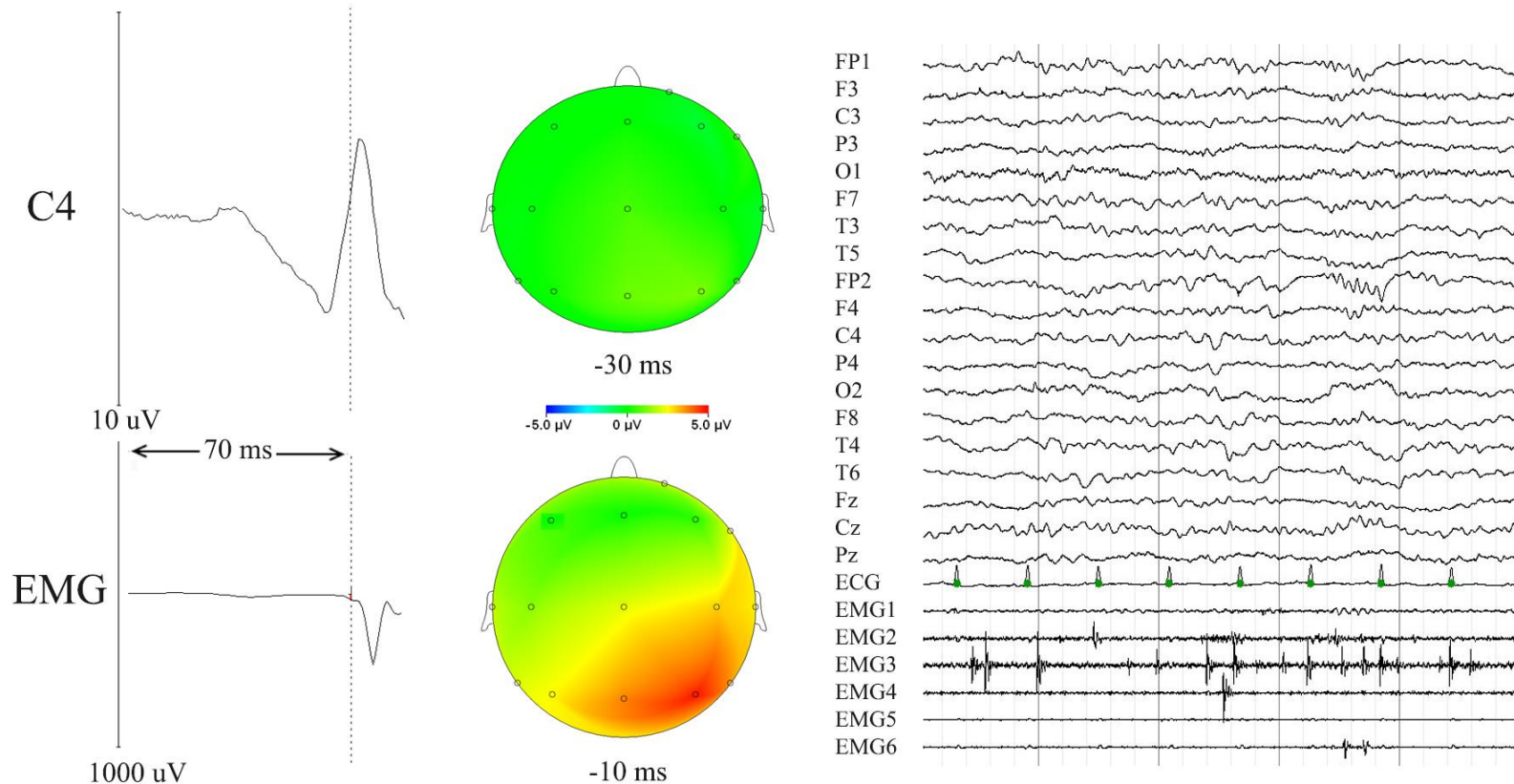


Voorbeeldmeting



Hersenstam myoclonus



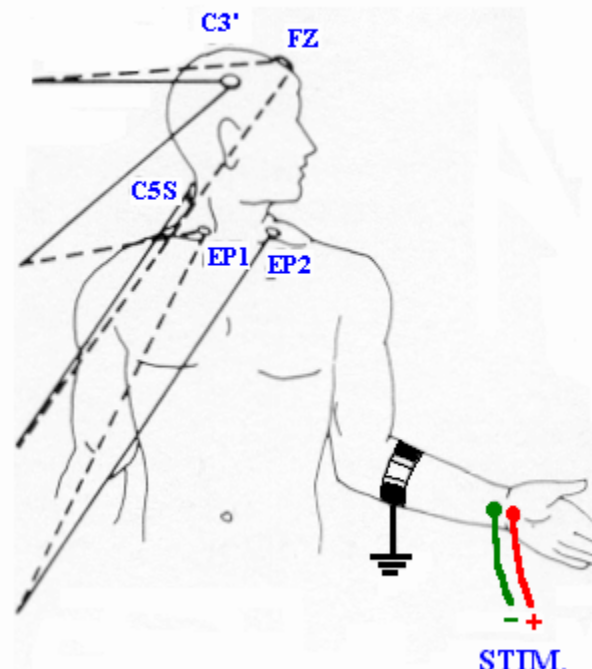
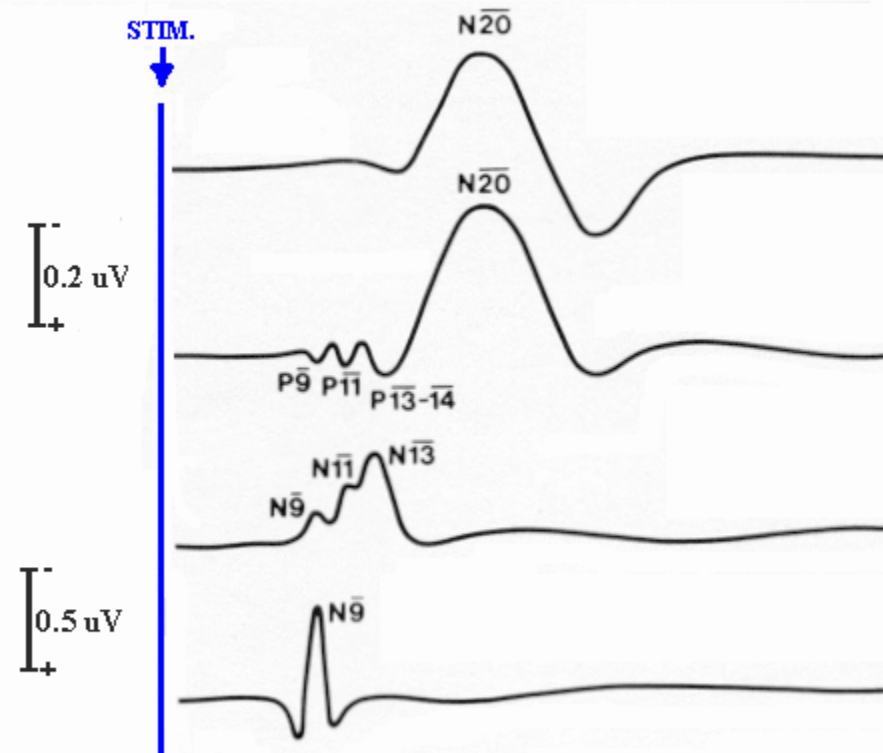
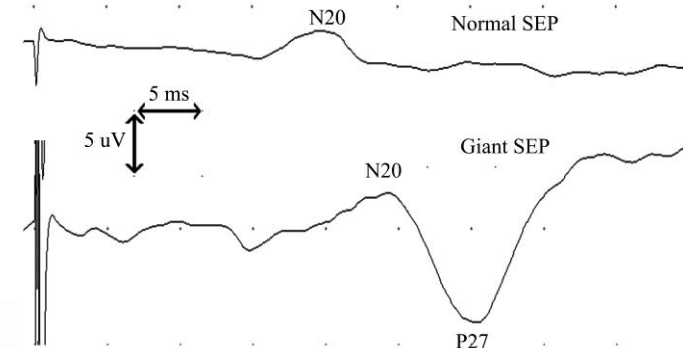


Jerk-Locked Back Averaging



Somatosensory Evoked Potential (SEP)

Grote SEP = corticaal



Waarde van KNF bij myoclonus

- Studie 72 patiënten met verdenking myoclonus
 - Bij 66 patiënten was KNF mogelijk
 - 60 diagnose myoclonus
- In 50% van de patiënten subtype bepaald door KNF
- In 13% geen goede KNF diagnose van subtype mogelijk



Na vaststellen subtype myoclonus

Wat nu?



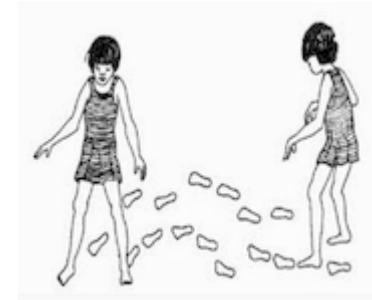
Wat zijn oorzaken van myoclonus?

- **Verworven oorzaken**
 - Medicatie / intoxicaties / verstoringen in het bloed
 - Infecties
- **Erfelijke oorzaken**
 - Epilepsie syndromen
 - Myoclonus Dystonie
 - Mitochondriële ziekten
- Bij ongeveer 50% wordt een oorzaak gevonden



Progressieve myoclonus ataxie (PMA)

- **Syndroom**
 - **Myoclonus**
 - **Ataxie (coördinatiestoornis)**
 - **Milde epilepsie**
 - **Milde geheugenklachten**
- **Genetische oorzaak, 50%**
 - **Studie in kaart brengen PMA**
 - **Samenwerking met Australië**
- **Behandelen van symptomen**



Progressieve myoclonus epilepsie (PME)

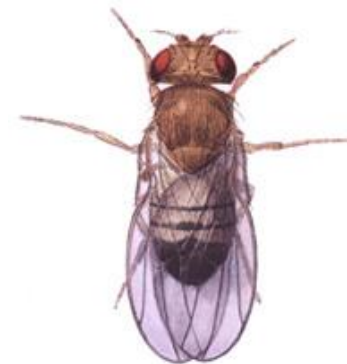
- **Syndroom**

- Myoclonus
- Epilepsie
- Geheugenklachten
- (Milde) ataxie



- **Genetische oorzaak, 80%**

- Noordzeeziekte
- Lafora disease

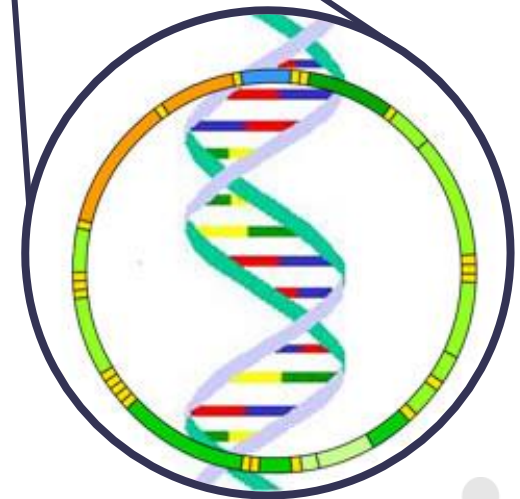
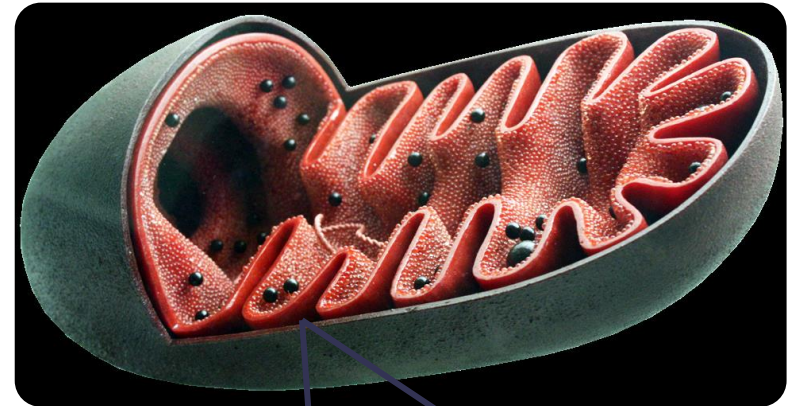


- **Laboratorium onderzoek**

- Wat gaat er mis?
- Wat kunnen we er aan doen?



- **Mitochondria**
 - Zitten in onze cellen
 - Energiefabriek van het lichaam
 - Eigen erfelijk materiaal
- **Mitochondriële ziekten**
 - Meerdere systemen aangedaan
 - Oogklachten, spierklachten, epilepsie, myoclonus



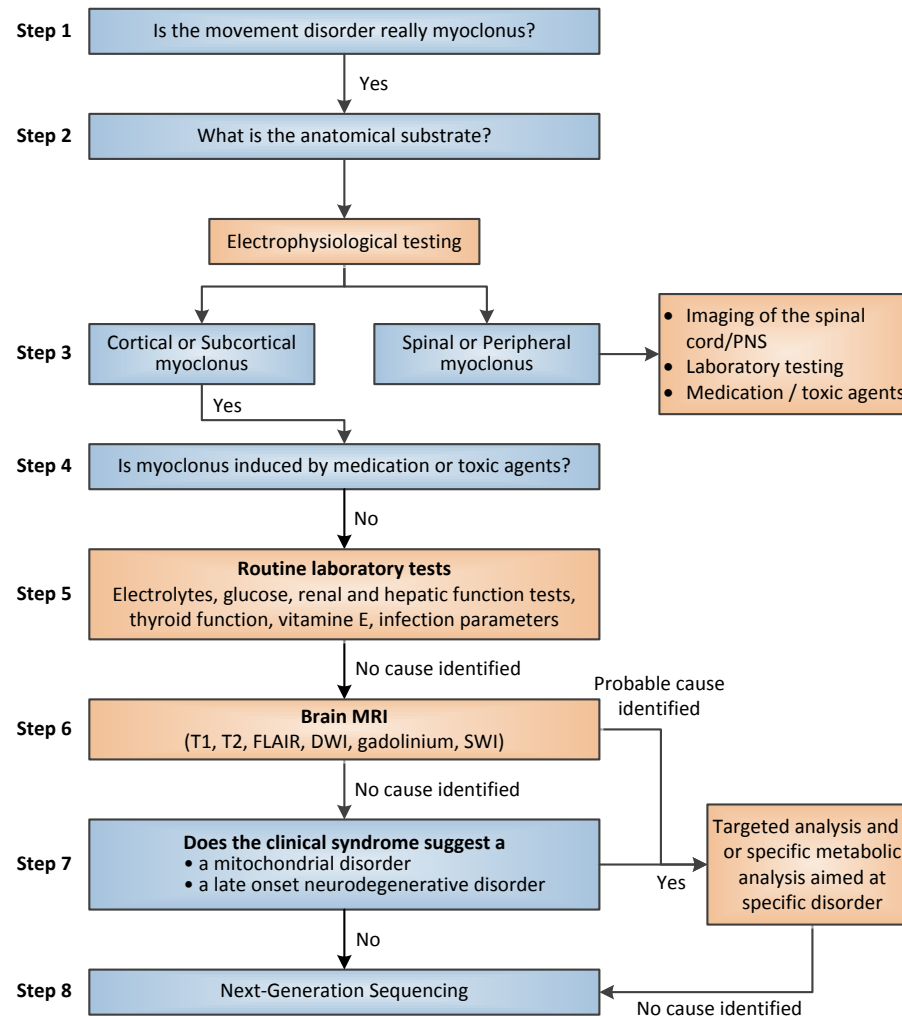
Nieuw diagnostisch protocol

REVIEWS

A novel diagnostic approach to patients with myoclonus

Rodi Zutt, Martje E. van Egmond, Jan Willem Elting, Peter Jan van Laar, Oebele F. Brouwer, Deborah A. Sival, Hubertus P. Kremer, Tom J. de Koning and Marina A. Tijssen

Zutt, R. et al. *Nat. Rev. Neurol.* advance online publication 10 November;



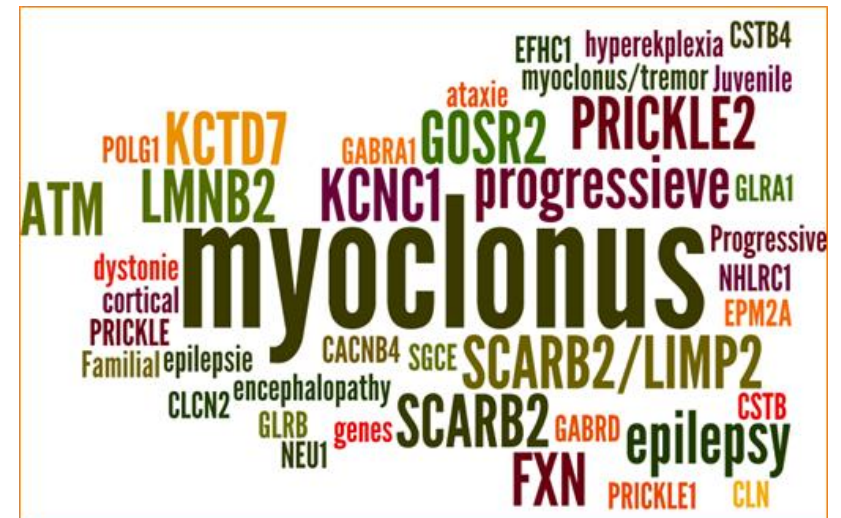
Aanvullend onderzoek bij myoclonus

- Bloedonderzoek (o.a. vitamines, nier en leverfunctie)
- MRI hersenen
- Bloed en urine-onderzoek stofwisselingsziekten
- Genetisch onderzoek
 - Direct een specifiek gen bekijken
 - Myoclonus panel
 - WES (gehele erfelijk materiaal bekijken)
 - Mitochondrieel DNA onderzoek



Het myoclonus panel

- 87 genen die oorzaak kunnen zijn van myoclonus
- Binnen 6-12 weken uitslag bekend
- Soms verandering waarvan betekenis niet duidelijk
 - Onderzoek familie
 - Extra (bloed)onderzoek



De behandeling van myoclonus

- Indien mogelijk oorzaak behandelen
- Behandeling symptomen
 - Medicatie tegen epilepsie (Depakine/Keppra/Rivotril)
 - Vaak combinatie nodig
 - Voorzichtig starten en ophogen
 - Aandacht voor mogelijke bijwerkingen





Movement disorders

GRONINGEN

