

## Supplement bij A6315

Dit supplement is niet bewerkt door de eindredactie van het NTvG.

### Myopathieën die kunnen beginnen als asymptomatische of pauci-symptomatische hyperCKemie<sup>1</sup>

In de Europese richtlijn over asymptomatische of paucisymptomatische hyperCKemie worden de resultaten beschreven van een meta-analyse van 467 patiënten met een asymptomatische of paucisymptomatische hyperCKemie. De uitkomsten waren afhankelijk van de CK waarde, de leeftijd en de uitgebreidheid van aanvullend diagnostisch onderzoek. Bij gemiddeld 25% (variërend van 8 tot 63%) van de patiënten werd een specifieke myopathie gediagnosticeerd, met name spierdystrofieën en metabole myopathieën. Bij de patiënten bij wie geen specifieke diagnose gesteld werd was de prognose in het algemeen goed.<sup>1</sup> (LGMD = Limb girdle spierdystrofie; CMD = congenitale spierdystrofie)

Spierdystrofieën	Dystrofinopathie (Becker en Duchenne spierdystrofie) Dysferlinopathie (LGMD 2B; Miyoshi distale myopathie) Caveolinopathie (LGMD 1C) Calpainopathie (LGMD 2A) Sarcoglycanopathie (LGMD 2C-F) Fukutin related protein (FKRP)-pathie (LGMD 2I; CMD 1C) Limb girdle spierdystrofie n.n.o.
Metabole myopathieën	CPT2-deficiëntie Myofosforylasedeficiëntie (ziekte van McArdle) Fosfofructokinasedeficiëntie Alfa glucosidasedeficiëntie (ziekte van Pompe) Glycogenose n.n.o. Fosforylase-b kinasedeficiëntie Adenylate deaminasedeficiëntie Mitochondriële myopathieën
Inflammatoire myopathieën	Polymyositis Inclusion body myositis Myositis met macrofagen
Congenitale myopathieën	Central core disease Centronucleaire myopathie Multiminicore disease
Diversen	Maligne hyperthermie Myopathie met tubulaire aggregaten Myofibrillaire myopathie Sarcoïdmyopathie Myotonia fluctuans

### Literatuur

- 1 Kyriakides T, Angelini C, Schaefer J, et al. EFNS guidelines on the diagnostic approach to pauci- or asymptomatic hyperCKemia. *Eur J Neurol.* 2010;17:767-73.