

## Supplement bij A6315

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

### Aanbevelingen voor de praktijk bij een asymptomatische of paucisymptomatische hyperCKemie

#### 1) Is er sprake van een persisterende hyperCKemie?

- De CK activiteit wordt door vele fysiologische factoren beïnvloed, waaronder geslacht, ras, en leeftijd.
- HyperCKemie is gedefinieerd als > 1,5 keer de bovengrens van normaal. Laboratoria hebben hun eigen referentiewaarden
- Bevestig hyperCKemie met een tweede bepaling. Instrueer patiënten om intensieve inspanningen, activiteiten die spierschade kunnen veroorzaken en inname van alcohol gedurende 7 dagen voorafgaand aan de nieuwe bepaling te vermijden.

#### 2) Is er een niet-neuromusculaire oorzaak van de persisterende hyperCKemie?

- Zie Tabel 2 en 3.
- Staak indien mogelijk medicatie die een hyperCKemie kan veroorzaken en meet de CK activiteit opnieuw na 2 maanden.

#### 3) Welk onderzoek bij een persisterende hyperCKemie zonder niet-neuromusculaire oorzaken?

- Bespreek met de patiënt of aanvullend onderzoek gewenst is.
- Vraag de familieanamnese gedetailleerd uit.
- Zijn er aanwijzingen voor een neurogene oorzaak van de hyperCKemie?

Zo nodig kan dit met EMG onderzoek bevestigd worden.

- Vrouwen met hyperCKemie, maar CK < 3 keer normaal: mogelijke Duchenne/Becker mutatie dragerschap: DNA analyse van dystrofine gen
- Een spierbiopt kan uitgevoerd worden (bij voorkeur in een neuromusculair centrum). indien aan één of meer criteria voldaan wordt
  - a. CK > 3 keer de bovengrens van normaal
  - b. Leeftijd patiënt < 25 jaar
  - c. Inspanningsgebonden pijn of inspanningsintolerantie
  - d. EMG is myopathisch
- Indien er niet voldaan wordt aan één van bovengenoemde criteria is er waarschijnlijk sprake van een “idiopathische hyperCKemie” en lijkt een spierbiopt niet zinvol.

### Aanbevelingen voor de praktijk bij een symptomatische hyperCKemie

- Indien in de voorgeschiedenis, (familie)anamnese of bij lichamelijk onderzoek bijzonderheden (passend bij een neuromusculaire, metabole of mitochondriële aandoening) worden gevonden, ligt een verwijzing voor analyse van een onderliggende aandoening voor de hand.