

RICHTLIJN

Niet-dystrofische myotonie

SCN Versie 1.0
2026

Auteurs:

Drs. E.S.B. van Kleef, neuroloog i.o.
Drs. W. Reintjes, neuroloog
Dr. U.A. Badrising, neuroloog te LUMC

Richtlijnencommissie:

Drs. T. van Prooije, neuroloog i.o.
Drs. E.S.B. van Kleef, neuroloog i.o.
Dr. E. Richard, neuroloog
Dr. A. Gijtenbeek, neuroloog

Contactpersoon:

Drs. W. Reintjes, neuroloog
Afdeling Neurologie
Radboud Universitair Medisch Centrum
Postbus 9101, 6500 HB Nijmegen
tel. 024-3616600
E-mail: wesley.reintjes@radboudumc.nl

Inhoudsopgave

Inleiding	3
Flowchart diagnostiek en behandeling.....	4
1. Verdenking niet-dystrofische myotonie	5
2. Naald EMG onderzoek.....	7
3. Short & Long exercise test	7
4. Differentiaal diagnose myotonie/ myotone ontladingen	7
5. Diagnose niet-dystrofische myotonie stellen	8
6. Diagnose hyperkaliëmische periodieke paralyse stellen	8
7. Behandeling niet-dystrofische myotonie	9
8. Behandeling hyperkaliëmische periodieke paralyse.....	12
Appendix 1: Short & Long exercise test.....	13
Appendix 2: Differentiaal diagnose myotonie/myotone ontladingen	15
Referenties.....	16

Inleiding

Niet-dystrofische myotonieën (NDM) zijn zeldzame spierziekten veroorzaakt door varianten in de genen coderend voor de voltage-gated natriumkanalen (*SCN4A*) en de chloride ionen kanalen (*CLCN1*). Om deze reden worden het (spier)kanalopathieën genoemd. De varianten leiden tot hyperexcitabiliteit van de spiermembranen wat leidt tot myotonie. Dit is een vertraagde spierrelaxatie bij aanspanning of bij percussie op de spier wat verbetert bij herhaald aanspannen (warm-up fenomeen). Indien de myotonie verslechtert door herhaalde aanspanning, wordt het paramyotonie genoemd. De prevalentie in Nederland is 1,7 per 100.000. In tegenstelling tot myotone dystrofie type 1 en 2 is er geen sprake van progressieve spierafbraak. Daardoor hebben patiënten met NDM een normale levensverwachting. De belangrijkste symptomen zijn spierstijfheid of -krampen, zwakte, vermoeidheid en pijn. De spierzwakte hierbij is langzaam progressief.

De verschillende vormen NDM kunnen als volgt worden onderverdeeld:

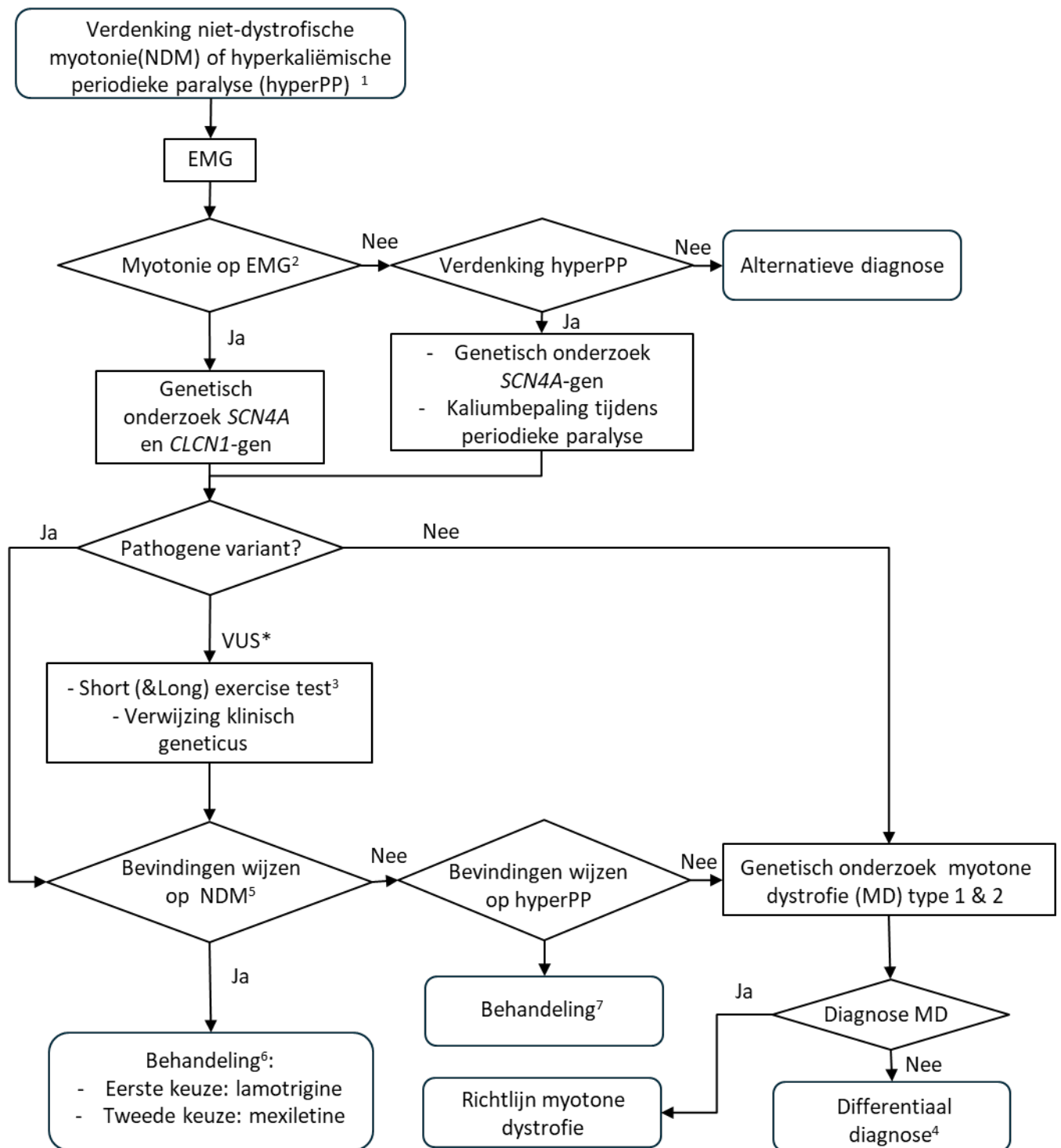
- Chloorkanalopathieën (*CLCN1*-gen)
 - Autosomaal dominante of Thomsen myotonia congenita
 - Autosomaal recessieve of Becker myotonia congenita
- Natriumkanalopathieën (*SCN4A*-gen)
 - Paramyotonia congenita
 - Natriumkanal myotonie

Gezien er bij hyperkaliëmische periodieke paralyse (hyperPP) bij 50% van patiënten ook myotonie voorkomt, is deze aandoening ook opgenomen in deze richtlijn. Dit wordt ook veroorzaakt door varianten in het *SCN4A*-gen

De tabel in appendix 1 biedt als naslag een overzicht van welke bevindingen indicatief zijn voor de verschillende kanalopathieën.

Deze richtlijn is grotendeels gebaseerd op de publicatie van dr. Stunnenberg in 2020 in Muscle & Nerve [1]. Hierin zijn evidence-based richtlijnen voor diagnostiek en behandeling opgesteld door experts.

Flowchart diagnostiek en behandeling



*VUS= variant of unknown significance

1. Verdenking niet-dystrofische myotonie

In de onderstaande tabel staan de kenmerken per type NDM uitgewerkt [1]:

	Natriumkanalopathie	Chloorkanalopathie
<u>Klinische aanwijzingen</u>		
<i>Leeftijd van aanvang</i>	Kinderleeftijd, gemiddeld 5 jaar	Kinderleeftijd, gemiddeld 10 jaar
<i>Effect van herhaalde spiercontracties</i>	Verergering van myotonie (paramyotonie)	Afname van myotonie (warm-up fenomeen)
<i>Pijn</i>	Aanwezig	Afwezig
<i>Specifieke spierbetrokkenheid</i>	Stijfheid in het gezicht	Stijfheid in de benen (bv. moeite met snel opstaan en trappenlopen)
<i>Spierzwakte</i>	Episodische zwakte uren tot dagen durend (met name bij hyperPP)	Transiënte parese bij aanvang van activiteit (meestal bij recessieve aandoening) [1]
<i>Effect kou, emotionele stress, zwangerschap, menstruatie, honger</i>	Verergering van myotonie Aanval van spierzwakte (hyperPP)	Verergering van myotonie
<i>Effect verhoogde kalium-inname</i>	Verergering van myotonie	
<u>Neurologisch onderzoek*</u>		
<i>Voorkeurslocatie van myotonie</i>	Oogleden	Beenspieren
<i>Effect van herhaalde contracties</i>	Toename van myotonie (paramyotonie)	Afname van myotonie (warm-up fenomeen)
<i>Transiënte parese aanwezig</i>	Nee	Ja. Positieve test in de m. biceps

* Testen voor specifieke kenmerken NDM:

- Percussie myotonie in de duimmuis, vinger- en pols extensoren, m. trapezius, m. quadriceps en tongspieren
 - Eenmalig percussie met reflexhamer
- Actie myotonie van handgreep, ooglidsluiting en m. quadriceps
 - Beoordelen na 5-10 seconden maximaal aanspannen. Vijf keer herhalen om warm-up fenomeen of paradoxale myotonie te vinden. Testen nadat de handen onder de koude kraan zijn gehouden versterkt de myotonie.
- Transiënte parese van de m. biceps
 - Testen na rust. Laat de patiënt krachtig aanspannen vanuit een gestrekte arm positie ("buig uw arm zo sterk mogelijk"). Beoordeel of de kracht na 5 seconden verminderd is (langzame, zwakke of schokkerige buiging). Indien er zwakte is: 10 keer krachtig aanspannen gedurende 10 seconde per keer. Indien er toename is van de kracht wordt de initiële zwakte geïdentificeerd als transiënte parese [2].
- Lid-lag teken en kortdurende diplopie veroorzaakt door myotonie van de extra-oculaire spieren
 - Laat de patiënt 5 seconden omhoog kijken om vervolgens snel naar beneden te kijken. De bovenste oogleden volgen niet waardoor de ogen niet sluiten (lid-lag).
 - Bij horizontale oogbewegingen is er kortdurende diplopie door gediscojugeerde oogbewegingen [3] (in deze referentie staat ook een video hiervan).

2. Naald EMG onderzoek

Naald EMG wordt gebruikt om myotone ontladingen aan te tonen. Dit zijn repetitieve ontladingen met een vuurfrequentie van 20-80 Hz, waarbij een waxing en waning van de amplitude en frequentie van deze potentialen aanwezig is. NDM kan worden uitgesloten als er geen myotone ontladingen zijn en er voldoende spieren bilateraal getest zijn (m. tibialis anterior, m. quadriceps, m. interosseus dorsalis 1, m. biceps brachii; 10 inserties per spier) [4, 5]. Indien er bij de eerste inserties al myotone ontladingen worden gezien, zal er minder uitgebreid getest worden. Het onderscheid met complex repetitieve ontladingen kan lastig zijn.

EMG bevindingen bij de verschillende typen NDM:

Natriumkanalopathie	Chloorkanalopathie
Lange duur (> 2 seconde) en hoge amplitude (>4mV) van myotone potentialen	Korte duur (<1 seconde) en lage amplitude (<0,4 mV) van myotone potentialen
Interval tussen myotone ontladingen < 30 ms	Interval tussen myotone ontladingen > 30 ms
Fournier patroon van I of III bij short exercise test (zie Appendix 1)	Fournier patroon van II bij short exercise test (zie Appendix 1)

3. Short & Long exercise test

Er kan via de KNF een short exercise test worden aangevraagd. Hiermee wordt een eventuele CMAP-amplitude verandering aan de abductor digiti minimi na inspanning gemeten. Een afwijkende uitslag maakt de diagnose (para)myotonia congenita zeer waarschijnlijk. Bij een natriumkanal myotonie is deze echter niet afwijkend. Bij een verdenking op hyperkaliëmische periodieke paralyse kan een long exercise test worden aangevraagd. Zie Appendix 1 voor toelichting en sensitiviteit/specificiteit.

4. Differentiaal diagnose myotonie/ myotone ontladingen

In appendix 2 is de differentiaal diagnose uitgewerkt van myotonie en myotone ontladingen. Doorloop op basis van deze differentiaal diagnose in ieder geval onderstaande punten:

- Indien er symptomen zijn die op een andere neuromusculaire ziekte kunnen wijzen, zet dan bredere genetische diagnostiek in (WES spieraandoeningen panel).
- Bepaal bij spierzwakte het serum-CK en TSH/FT4. De CK-waarde kan tot drie keer de bovengrens van normaal verhoogd zijn bij NDM. Een zeer hoge CK-waarde pleit tegen NDM.
- Ga na of de patiënt medicatie gebruikt die tot myotonie kan leiden en onderbreek deze, indien mogelijk, tijdelijk om te evalueren of dit de myotonie veroorzaakt
- Ga na of de bevindingen op het EMG nog een andere diagnose suggereren. Neem eventueel contact op met de klinisch neurofysioloog die het EMG heeft verslagen

5. Diagnose niet-dystrofische myotonie stellen

Stunnenberg et al. adviseren om de onderstaande criteria te hanteren:

- Criteria:
 1. Anamnese en neurologisch onderzoek passend bij NDM
 2. EMG met myotonie
 3. Pathogene variant in *SCN4A* of *CLCN1*-gen
- Red flags: aanwijzingen voor myotone dystrofie (zoals aritmie, plotseling hartdood in familie, respiratoire problemen, gastro-intestinale problemen, ptosis, cataract, cognitieve problemen, persisterende spierzwakte) of andere mogelijke oorzaken van myotonie (bijvoorbeeld medicatie)
- Waarschijnlijkheid van diagnose op basis van voldoen aan criteria:
 - Zeker NDM: 1 en/of 2, en 3
 - Waarschijnlijk NDM: 1 en 2, en een VUS OF 1 of 2 zijn atypisch en 3
 - Mogelijk NDM: 1 en 2

6. Diagnose hyperkaliëmische periodieke paralyse stellen

Voor hyperPP zijn er ondersteunende diagnostische criteria beschreven [6]:

- (1) Twee of meer aanvallen van spierzwakte met een gedocumenteerde serumkaliumwaarde $> 4,5$ mmol/L.
- (2) Eén aanval van spierzwakte bij de patiënt en één aanval van spierzwakte bij een familielid met bij ten minste één aanval een gedocumenteerde serumkaliumwaarde $> 4,5$ mmol/L.
- (3) Drie van de zes onderstaande klinische of laboratoriumkenmerken:
 - (a) begin vóór het 3e levensdecennium
 - (b) duur van de aanval (spierzwakte van één of meer ledematen) < 2 uur
 - (c) positieve uitlokkende factoren (inspanning, stress)
 - (d) myotonie
 - (e) positieve familieanamnese of genetisch bevestigde mutatie van *SCN4A*-gen
 - (f) passende uitkomst long exercise test
- (4) Uitsluiting van andere oorzaken van hyperkaliëmie (nier-, bijnier- of schildklierfunctiestoornissen; gebruik van kaliumsparende diuretica).

7. Behandeling niet-dystrofische myotonie

Medicamenteus:

Lamotrigine is bewezen non-inferieur aan mexiletine[7]. Vanwege het gebruiksgemak is de eerste keuze lamotrigine.

Eerste keuze: Lamotrigine

Dosering via een opbouwschema:

- Start 25 mg/dag gedurende 2 weken
- 25 mg 2d gedurende 2 weken
- 50 mg 2d gedurende 1 week
- 100 mg in de ochtend, 50 mg in de middag, 50 mg in avond gedurende 1 week
- 100 mg in de ochtend, 50 mg in de middag en 100 mg in de avond

Voor overige informatie over lamotrigine wordt verwezen naar het farmacotherapeutisch kompas

Tweede keuze: Mexiletine

Mexiletine staat niet in het farmacotherapeutisch kompas. Derhalve wordt dit medicijn in deze richtlijn uitgebreid besproken.

Indicatie:

Een off-label voorgeschreven natriumkanaalblokker welke een veilige en effectieve werking laat zien op spierstijfheid. [8, 9]

Dosering:

week 1 1dd 200 mg (ochtend)

week 2 2dd 200 mg (ochtend en middag)

Na enkele weken ophogen tot maximale dosering 3 dd 200 mg overwegen.

Screening:

- ECG voorafgaand aan start. Bij twijfel of het ECG normaal is: overleg met cardioloog.
- Neem cardiale anamnese en familie-anamnese (cardiale dood, cardiomyopathie etc) af
- Voorafgaand aan start: bepalen van nierfunctie (ureum/kreatinine) en elektrolyten (natrium, kalium, calcium, magnesium, chloride, fosfaat, osmolaliteit).

Mexiletine werkt binnen 1-2 uur (T-max 12-24 uur), bijwerkingen treden daardoor snel op:

- Gastro-intestinale bijwerkingen: diarree/obstipatie, reflux en dyspepsie, misselijkheid en globusgevoel, met name bij opstarten van de therapie. Advies: Inname bij de maaltijd, bij voorkeur vast voedsel, bij aanhouden klachten kan een maagbeschermer voorgeschreven worden.

- Overige: tremor, insomnie.
- Bijwerkingen lijken dosisafhankelijk te zijn en vaak lijkt 2 dd 200 mg al een voldoende anti-myotoon effect te geven met acceptabele bijwerkingen.

Interacties:

- Voorzichtigheid is geboden bij het gebruik van medicatie die een interactie aangaan met mexiletine (inducers of remmers van het CYP1A2 en CYP2D6). Overleg met de apotheker is aan te raden.
- Bij gelijktijdig gebruik van modafinil: helaas zijn daar weinig tot geen studie / gegevens van. In geval van optreden interactie modafinil en mexiletine dient overleg met de cardioloog plaats te vinden. Direct staken bij ventriculaire aritmie. Bij nieuwe supraventriculaire ritmestoornissen na het starten: overwegen om te stoppen. Bij reeds aanwezige supraventriculaire ritmestoornissen die onveranderd blijven: overwegen om mee door te blijven gaan.
- In combinatie met antidepressiva (sertraline) toxicodermie van de huid: daarbij direct stoppen met medicatie, huisarts/112 waarschuwen voor behandeling met anti-histaminica en prednison.

Vervolgcontroles:

- 1 week na starten herhalen ECG en labcontrole (eventueel bij huisarts) met natrium/kalium/ureum/kreatinine.
- 2 weken na start telefonische afspraak voor uitslagen labonderzoek, ECG en evalueren eventuele bijwerkingen.
- Jaarlijkse controle laboratoriumonderzoek (nierfunctie, leverfunctie, bloedbeeld, electrolyten) voor duur van 2 jaar voor patiënten met co-morbiditeit en co-medicatie.

Zwangerschap:

Bij zwangerschap staken en eventueel vervangen door lamotrigine. Instrueer de patiënte om een eventuele kinderwens kenbaar te maken, zodat er vóór de zwangerschap al op gehandeld kan worden.

Voorschrijven:

Om mexiletine voor te schrijven is het volgende nodig:

- Digitaal recept in EPIC.
- Machtigingsformulier (per mail)
- Artsenverklaring (per mail)

In het Radboudumc loopt levering via de Radboudapotheek. Afspraak is om het machtigingsformulier en de artsverklaring te versturen via mail naar de poliklinische Radboudapotheek (radboudapotheek@radboudumc.nl) met het verzoek of zij contact kunnen opnemen met de patiënt voor de levering van de medicatie. Het machtigingsformulier en de artsverklaring zijn op te vragen bij de neuromusculaire staf of verpleegkundig specialisten.

Niet medicamenteuze adviezen:

Verwijzing naar een gespecialiseerde revalidatiearts kan plaatsvinden indien er resterende hulpvragen zijn na starten behandeling. Voorbeelden van deze hulpvragen zijn omtrent belemmerende symptomen, vermoeidheid of beperkingen bij sporten.

Patiënt moet bij een ingreep bij de anesthesist aangeven dat hij deze aandoening heeft. Er mag in ieder geval geen gebruik gemaakt worden van de depolariserende spierrelaxans succinylcholine. Er kan namelijk een myotone crisis optreden met ernstige gegeneraliseerde spierstijfheid. Er zijn ook gevallen van maligne hyperthermie beschreven.

8. Behandeling hyperkaliëmische periodieke paralyse

Acute behandeling:

Bij een paralyse-aanval kan licht intensieve lichaamsbeweging aan het begin van de aanval en een koolhydraatrijk tussendoortje helpen[6]. Bèta-agonisten helpen om het kalium te verlagen. In case-reports is beschreven dat 1-2 pufjes salbutamol (0,1 mg) kan helpen [10-12]. Een ernstige hyperkaliëmie moet behandeld worden conform de plaatselijke richtlijn, maar dit wordt zelden gezien.

Preventie:

Bij personen met hyperPP kan worden overwogen meerdere kleine koolhydraatrijke snacks over de dag aan te bevelen en kaliumrijke voedingsmiddelen te vermijden. Acetazolamide 125–1000 mg/dag kan effectief zijn voor de chronische behandeling van hyperPP. Er zijn geen gerandomiseerde, gecontroleerde studies uitgevoerd met acetazolamide bij periodieke paralyse (PP); het gebruik ervan is gebaseerd op de resultaten van niet-gerandomiseerde onderzoeken[13]. Over het algemeen reageert ongeveer 50% van de patiënten op acetazolamide. Thiazidediuretica zijn ook een optie voor de chronische behandeling van HyperPP. Het middel van eerste keus is hydrochloorthiazide 25–75 mg per dag[14]. Kaliumsparende diuretica moeten worden vermeden.

Appendix 1: Short & Long exercise test

Protocol short exercise test ([EMG - Short exercise test \(versie 1\)](#)):

- Motoor geleidingsonderzoek m. abductor digiti minimi door supramaximale stimulatie ter hoogte van de n. ulnaris in de pols middels stimulatieblokje.
- Start: supramaximaal stimuleren voor bepalen stimulatie sterkte.
- Voor inspanning: elke minuut 1 CMAP-meting gedurende 5 minuten (baseline CMAP).
- Inspanning: gedurende 10 seconden maximaal aanspannen (vingers spreiden).
- Na inspanning: direct 1 CMAP-meting waarna iedere 10 seconden 1 CMAP-meting tot de baseline CMAP is bereikt.

De test is abnormaal als er een afname van 20% van de amplitude of area is van de CMAP. Indien deze afname aanwezig is, moet de test nog driemaal worden herhaald met een tussenpose van 60 seconden tussen elke bepaling. Er wordt ook gekeken naar de aanwezigheid van Post Exercise Myotonic Potentials (PEMP's). De eerste gestimuleerde CMAP respons afgeleid direct na inspanning kan worden gevolgd door deze spontane repetitieve ontladingen met afnemende amplitude. Ze verschijnen elke 7-10 ms.

Protocol Long exercise test ([KNF - Long exercise test protocol op hypokaliemische periodieke paralyse \(HypoPP\) \(versie 2\)](#)):

- Motoor geleidingsonderzoek m. abductor digiti minimi door supramaximale stimulatie ter hoogte van de n. ulnaris in de pols middels stimulatieblokje.
- Start: supramaximaal stimuleren voor bepalen stimulatie sterkte.
- Voor inspanning: elke 30sec 1 CMAP-meting gedurende 2 minuten
- Tijdens inspanning: gedurende 5 minuten iedere 15 sec aanspannen (vingers spreiden), gevolgd door 3 sec rust. Iedere minuut (dus na 4x15 sec aanspannen), 1 CMAP-meting.
- Na inspanning: 50 minuten rust, waarbij in eerste 5 minuten rust iedere minuut 1 CMAP-meting, nadien iedere 2 minuten 1 puls.

Een abnormale toename van amplitude wordt gedefinieerd als meer dan 30.3% toename van de amplitude of 25.4% toename van de area (of overschrijding van mean + 2SD van pre-exercise waarden). In de 20 minuten na de inspanning kan de amplitude afnemen en daarna weer terug gaan naar het niveau voor de inspanning. Abnormale afname van amplitude wordt gedefinieerd als 40.9% afname van amplitude en 47.8% afname van de area.

Interpretatie:

Door Fournier et al. zijn verschillende patronen beschreven die passen bij de verschillende vormen NDM[15].

	Patronen	Diagnose
<i>Patroon I</i>	Electrische myotonie en PEMP's met significante post-exercise afname in CMAP amplitude wat verder afneemt bij herhaalde inspanning	Paramyotonia congenita 100% sensitiviteit, 100% specificiteit
<i>Patroon II</i>	Electrische myotonie met significante transiënte afname van de CMAP amplitude na korte inspanning wat verdwijnt bij herhaalde inspanning	Myotonia congenita 83% sensitiviteit, 84% specificiteit
<i>Patroon III</i>	Electrische myotonie zonder significante post-exercise CMAP veranderingen	Natriumkanaal myotonie 50% sensitiviteit, 74% specificiteit
<i>Patroon IV (long exercise test)</i>	Electrische myotonie met vroege CMAP stijging na inspanning en late CMAP daling	Hyperkaliëmische periodieke paralyse 81% sensitiviteit, 97.8% specificiteit (bepaald in groep patiënten met kanalopathieën)

Appendix 2: Differentiaal diagnose myotonie/myotone ontladingen

Table Myotonic disorders and their mimics		
Clinical and electrical myotonia	Electrical (without clinical) myotonia	Myotonia-like symptoms without electrical myotonia
Myotonic dystrophy type 1	Myotubular myopathy	Schwartz-Jampel syndrome
Myotonic dystrophy type 2	Polymyositis	Stiff-person syndrome
Thomsen disease	Malignant hyperpyrexia	Neurogenic muscle cramps
Fluctuating myotonia congenita	Acid maltase deficiency	Hereditary familial episodic ataxia type 1
Myotonia levior	Hypothyroidism	Brody disease
Becker disease	Severe denervation	
Paramyotonia congenita	Caveolinopathy	
Hyperkalemic periodic paralysis with paramyotonia		
Myotonia fluctuans	<i>Medications/agents:</i>	
Myotonia permanens	HMG-CoA reductase inhibitors	
Acetazolamide-responsive myotonia	Colchicine	
	Clofibrate	
	Propranolol	
	Chloroquine	
	Fenoterol	
	Terbutaline	
	Penicillamine	
	Diazocholesterol	
	Monocarboxylic acids	
	Cyclosporine	
	Anthracene-9-carboxylic acid	
	2,4-dichlororophenoxyacetic hydroxymethylglutaryl coenzyme A reductase inhibitors	
Clinical myotonia may be absent or difficult to observe in some patients.		

Kopie van Heatwole. et al. [16] (medicatie aangevuld met gegevens uit Stunnenberg et al.)

Referenties

1. Stunnenberg, B.C., et al., *Guidelines on clinical presentation and management of nondystrophic myotonias*. Muscle Nerve, 2020. **62**(4): p. 430-444.
2. Trip, J., et al., *Redefining the clinical phenotypes of non-dystrophic myotonic syndromes*. J Neurol Neurosurg Psychiatry, 2009. **80**(6): p. 647-52.
3. Stunnenberg, B.C. and G. Drost, *Teaching video neuroimages: lid lag sign and diplopia in paramyotonia congenita*. Neurology, 2014. **83**(5): p. e68.
4. Drost, G., et al., *Myotonic discharges discriminate chloride from sodium muscle channelopathies*. Neuromuscul Disord, 2015. **25**(1): p. 73-80.
5. Ghosh, P.S. and E.J. Sorenson, *Use of Clinical and Electrical Myotonia to Differentiate Childhood Myopathies*. J Child Neurol, 2015. **30**(10): p. 1300-6.
6. Statland, J.M., et al., *Review of the Diagnosis and Treatment of Periodic Paralysis*. Muscle Nerve, 2018. **57**(4): p. 522-530.
7. Vivekanandam, V., et al., *Mexiletine versus lamotrigine in non-dystrophic myotonias: a randomised, double-blind, head-to-head, crossover, non-inferiority, phase 3 trial*. Lancet Neurol, 2024. **23**(10): p. 1004-1012.
8. Vicart, S., et al., *Efficacy and safety of mexiletine in non-dystrophic myotonias: A randomised, double-blind, placebo-controlled, cross-over study*. Neuromuscul Disord, 2021. **31**(11): p. 1124-1135.
9. Statland, J.M., et al., *Mexiletine for symptoms and signs of myotonia in nondystrophic myotonia: a randomized controlled trial*. Jama, 2012. **308**(13): p. 1357-65.
10. Bendheim, P.E., E.O. Reale, and B.O. Berg, *beta-Adrenergic treatment of hyperkalemic periodic paralysis*. Neurology, 1985. **35**(5): p. 746-9.
11. Hanna, M.G., et al., *Salbutamol treatment in a patient with hyperkalaemic periodic paralysis due to a mutation in the skeletal muscle sodium channel gene (SCN4A)*. J Neurol Neurosurg Psychiatry, 1998. **65**(2): p. 248-50.
12. Wang, P. and T. Clausen, *Treatment of attacks in hyperkalaemic familial periodic paralysis by inhalation of salbutamol*. Lancet, 1976. **1**(7953): p. 221-3.
13. Sansone, V., et al., *Treatment for periodic paralysis*. Cochrane Database Syst Rev, 2008(1): p. Cd005045.
14. Weber, F., *Hyperkalemic Periodic Paralysis*, in GeneReviews(®), M.P. Adam, et al., Editors. 1993, University of Washington, Seattle

Copyright © 1993-2025, University of Washington, Seattle. GeneReviews is a registered trademark of the University of Washington, Seattle. All rights reserved.: Seattle (WA).

15. Fournier, E., et al., *Electromyography guides toward subgroups of mutations in muscle channelopathies*. Ann Neurol, 2004. **56**(5): p. 650-61.
16. Heatwole, C.R., J.M. Statland, and E.L. Logigian, *The diagnosis and treatment of myotonic disorders*. Muscle Nerve, 2013. **47**(5): p. 632-48.