

De praktische onderzoeksprocedure voor Maligne Hyperthermie (MH) verloopt als volgt :

1. Verwijzing van een persoon met vermoeden van een MH-aanval (proband) naar ons laboratorium met de nodige gegevens omtrent de MH crisis.
2. Gesprek met de proband hieromtrent en verzamelen van de relevante persoonlijke en familiale gegevens. Het doorverwezen persoon dient een afspraak Maligne Hyperthermie via secretariaat preoperatieve consultatie anesthesie UZ Antwerpen - tel. 03/821 54 07 bij Dr. Temurziev Sultan te maken. Tijdens deze consultatie gebeuren nog geen verdere onderzoeken. Geïnformeerde toestemming voor een spierbiopsie wordt dan bekomen. Preoperatieve bloedafnames (bloedstollingtesten en spierenzymes) kunnen met de huisarts worden afgesproken.
 - a. Wanneer MH is voorgekomen bij een kind jonger dan 12 jaar (gewicht < 30 kg) dan wordt het onderzoek niet uitgevoerd bij dit kind gezien de te geringe spiermassa maar - gezien het om een erfelijke aandoening gaat - bij beide ouders.
 - b. Als er op basis van de klinische gegevens geen twijfel kan over bestaan dat het MH betreft dan kan (zelden) direct worden overgegaan op genetisch onderzoek (sequencing van het *RYR1* gen)
3. Indien bepaalde klachten lijken te wijzen op een onderliggende spierziekte (spierpijnen, spierzwakte, verminderde spiermassa,...) dan zal voorafgaand aan verder onderzoek door ons een consult bij neuroloog worden vastgelegd via het Neuromusculair Referentiecentrum van het UZ Antwerpen).
4. Door ons laboratorium wordt na overleg met betrokkene een opname in het dagziekenhuis van het Universitair Ziekenhuis Antwerpen (*Drie Eikenstraat 655, 2650 Edegem tel 03 821 30 11*) geregeld. De spierbiopsie met aansluitende in vitro test gebeurt om organisatorische redenen uitsluitend op woensdagen. De patiënt dient zich hier op de afgesproken dag tegen 7u30 u aan te bieden en dit nuchter vanaf middernacht.
5. De spierbiopsie wordt in de voormiddag uitgevoerd door een neurochirurg, dit onder echografisch geplaatsd femoraal block waarna de patiënt via de ontwaakkamer terug naar het dagziekenhuis gaat. Bij kinderen, of volwassenen die hier specifiek om verzoeken kan een aangepaste en veilige algemene anesthesietechniek worden toegepast.
6. De uitslag van de in vitro test wordt omstreeks 15-16 u met de patiënt besproken waarna deze het ziekenhuis, steeds met begeleiding, kan verlaten. Eventueel noodzakelijk verder familiaal onderzoek wordt eveneens besproken.
7. Na aansluitend microscopisch onderzoek van de spier - teneinde een geassocieerde spierziekte uit te sluiten - wordt een verslag alsook een geplastificeerde verwittigingskaart aan patiënt, verwijzer en huisarts bezorgd.
8. De hechtingen, geplaatst na de spierbiopsie worden door de huisarts verwijderd. De nodige instructies hiertoe worden door de uitvoerende neurochirurg met patiënt meegegeven.
9. Gezien deze spierbiopsie een invasief onderzoek is in een veel gebruikte spier kan dit een paar dagen tot een week functionele hinder veroorzaken. Deze hinder kan licht zijn maar is occasioneel uitgesproken tot een 10tal dagen na de ingreep. Er moet in principe gerekend worden op werkverlet van 1 week.

10. De enige tot op heden voorgekomen complicatie is een nabloeding in de spier (in 1% der gevallen) hetgeen aanleiding geeft tot functionele hinder en pijn gedurende 3 - 4 weken..
11. Tijdens de spierbiopsie wordt ter gelegenheid van het plaatsen van een IV-lijn in de arm mits toestemming ook 10 ml bloed uitgevoerd teneinde genetisch onderzoek (cfr verder) uit te voeren.

Als algemeen advies voor patiënten met aangetoonde voorbeschiktheid geldt dat het bijzonder nuttig is om tijdig en persoonlijk (via consultatie of telefonisch) contact op te nemen met de Dienst Anesthesie van het desbetreffend hospitaal. Op deze manier is men zeker dat de informatie aan de verantwoordelijke anesthesist zal worden doorgegeven en krijgt deze voldoende tijd om de noodzakelijke voorbereidingen te treffen of zich verder bij ons te informeren.