

## :: Hiperkaliemiczne porażenie okresowe

Orpha number: ORPHA682

### STRESZCZENIE

Hiperkaliemiczne porażenie okresowe (HyperPP) to choroba mięśni charakteryzująca się epizodycznymi napadami osłabienia mięśni związanymi ze wzrostem stężenia potasu w osoczu. Częstość występowania szacowana jest na około 1/200 000 urodzeń. Napady osłabienia mięśni zwykle rozpoczynają się w dzieciństwie (w pierwszej dekadzie). Częstotliwość, czas trwania (kilka minut do kilku godzin) oraz nasilenie (ogniskowe porażenie do całkowitego paraliżu) napadów są zmienne. Najczęściej obejmują mięśnie kończyn, oszczędzając mięśnie twarzy i mięśnie oddechowe. Napady są wywoływane przez odpoczynek po wysiłku, głód oraz zimno. Inne czynniki prowokujące napad to zjedzenie potraw bogatych w potas, stres, infekcje, glikokortykosteroidy, znieczulenie i ciąża. Regularne ćwiczenia łagodzą objawy. U 12,5% pacjentów obserwuje się kliniczne występowanie umiarkowanej stałej miotonii, która często obejmuje mięśnie twarzy (objaw powieka-noga [*lid-lag*], miotonia mięśni zamykających oko), podczas gdy badaniem elektromiograficznym (EMG) można wykazać elektrofizjologiczną miotonię u co najmniej 50% pacjentów. Kiedy kliniczna i elektrofizjologiczna miotonia jest jednym z objawów choroby, stan taki nazywa się hiperkaliemicznym porażeniem okresowym z miotonią (sprawdź ten termin). Inna szczególna forma choroby, paramiotonia okresowa, ma objawy wspólne z paramiotonią wrodzoną (sprawdź ten termin), tj. osłabienie poprzedzane jest sztywnością mięśni wywołaną zimnem i wysiłkiem. HiperPP to kanałopatia sodowa mięśni, spowodowana mutacjami punktowymi (w 80% przypadków mutacje Thr704Met i Met1592Val) w genie <SCN4A> kodującym podjednostkę alfa kanału sodowego Nav1.4 regulowanego napięciem w mięśniach szkieletowych. Mutacje te prowadzą do inaktywacji kanału. Diagnoza opiera się na wywiadzie klinicznym, EMG i badaniach genetycznych. Hiperkaliemia podczas ataków może być bardzo łagodna i krótkotrwała. Poziom kinazy kreatyniny (CK) w osoczu może być nieznacznie podniesiony. Klasyczne EMG może zarejestrować wyładowania miotoniczne i/lub objawy miopatii. Przedłużony test wysiłkowy jest pozytywny w 80% przypadków. Biopsja mięśni może dawać niejednoznaczne wyniki (atrofia włókien mięśniowych z wakuolami). Diagnostyka różnicowa obejmuje wtórną hiperPP spowodowaną chorobą nerek lub chorobą endokrynologiczną, inne rodzinne okresowe porażenia, takie jak hipokaliemiczne lub normokaliemiczne porażenie okresowe (sprawdź te terminy) oraz niedystroficzne miotonie, takie jak paramiotonia wrodzona (sprawdź ten termin). Dziedziczenie jest autosomalne dominujące z prawie pełną penetracją, ale zmienną międzyrodzinną i wewnątrzrodzinną ekspresją objawów. Należy zaproponować poradnictwo genetyczne, aby poinformować że ryzyko przekazania potomstwu mutacji wywołującej chorobę w danej rodzinie przez chorego rodzica wynosi 50%. Teoretycznie możliwa jest diagnostyka prenatalna, jeżeli w rodzinie zidentyfikowano mutację wywołującą chorobę, praktycznie wykonywana jest rzadko ze względu na rokowanie nie zagrażające życiu. Opieka nad pacjentami obejmuje terapię medyczną i unikanie czynników wzbudzających. Spokojne ćwiczenia fizyczne, spożywanie jedzenia i picia bogatego w węglowodany lub inhalacje z salbutamolu w momencie wystąpienia ataku mogą go przerwać.



Codzienne przyjmowanie inhibitorów anhidrazy węglanowej lub diuretyków tiazydowych pomaga zapobiegać atakom. Zalecenia dietetyczne obejmują regularne spożywanie posiłków (by zapobiec głodowi) i unikanie pokarmów bogatych w potas. Wraz z wiekiem (najczęściej po 40 roku życia) częstotliwość napadów spada, ale u niektórych pacjentów może rozwinąć się przewlekła miopatia o zmiennym nasileniu, która może doprowadzić do całkowitego osłabienia mięśni.

Recenzent-ekspert:

- Dr S. Vicart

Aktualizacja: Październik 2010

Tłumaczenie: Grudzień 2011

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---