

:: Miotonia potasozależna

Orpha number: ORPHA612

STRESZCZENIE

Miotonia potasozależna (PAM) to mięśniowa kanałopatia objawiająca się czystą miotonią gwałtownie zaostającą się po spożyciu potasu, ze zmienną wrażliwością na zimno i brakiem epizodów osłabienia. Grupa ta obejmuje trzy formy: miotonię z objawami zmiennymi – fluctuans, miotonię z objawami stałymi – permanens oraz miotonię wrażliwą na acetazolamid (sprawdź te terminy). Choroby te są bardzo rzadkie i częstość ich występowania jest nieznana. Miotonia rozwija się w dzieciństwie lub wieku młodzieńczym i zgodnie z definicją, zaostrza się po spożyciu potasu. Wrażliwość na zimno nie jest stała, ale jeśli występuje może mieć zmienne nasilenie. Miotonia rzadko jest powiązana z atakami osłabienia. Niektórzy pacjenci opisywali fenomen rozgrzania, podczas gdy inni donosili o pogorszeniu po wysiłku fizycznym. Bóle mięśni i mrowienie są częste. Intensywność i topografia objawów miotonii może być zmienna. W miotonii z objawami zmiennymi okresy sztywności różnią się nasileniem i częstotliwością występowania i pojawiają się podczas odpoczynku po wysiłku. W miotonii z objawami stałymi, miotonia jest ciągła i ciężka i może znacznie pogorszyć oddychanie. W miotonii wrażliwej na acetazolamid, sztywność jest często bolesna, a miotonia wywoływana jest przez głódówkę i łagodniej przez ćwiczenia i zimno. PAM to mięśniowa kanałopatia sodowa spowodowana mutacją zmiany sensu w genie <SCN4A> kodującym podjednostkę alfa regulowanego napięciem kanału sodowego Nav1.4 w mięśniach szkieletowych. Diagnoza opiera się na historii klinicznej, badaniu fizycznym, elektromiografii (EMG) i badaniach genetycznych. Na objawy EMG składają się wyładowania miotoniczne i normalne odpowiedzi na testy prowokacyjne (powtarzane krótkie testy wysiłkowe z lub bez chłodzenia). Poziom kinazy kreatyniny zależy od stopnia zaawansowania miotonii. Diagnostyka różnicowa obejmuje miotonię wrodzoną (sprawdź ten termin), miotonie wrażliwe na zimno, takie jak paramiotonia wrodzona i hiperkaliemiczne porażenie okresowe z paramiotonią (sprawdź te terminy). Dziedziczenie jest autosomalne dominujące. Poradnictwo genetyczne powinno być zaoferowane rodzinom dotkniętym chorobą wraz z informacją, że istnieje 50% prawdopodobieństwo, że dziecko chorego rodzica odziedziczy mutację powodującą chorobę. Opieka nad pacjentem obejmuje terapię medyczną i unikanie czynników wywołujących ataki (takich jak jedzenie bogate w potas). Meksyletyna lub karbamazepina jest leczeniem z wyboru z wyjątkiem miotonii wrażliwej na acetazolamid, w której następuje znaczna poprawa po podaniu acetazolamidu. Fizjoterapia z masażami i rozciąganiem może być użyteczna w przypadkach bólu i naciągnięć. W każdym przypadku niezbędne jest uważne monitorowanie pacjenta podczas operacji. Czynniki depolaryzujące mogą powodować poważne problemy z oddychaniem z powodu paradoksalnego wzrostu sztywności mięśni oddechowych i należy ich unikać. Rokowanie jest dobre jeśli objawy są stabilne, ale funkcje oddechowe mogą zostać naruszone w ciężkiej miotonii z objawami stałymi.

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.

