

Hiperkalemiczne porażenie okresowe

Kod Orpha: 682 Kod OMIM: 170500

Opis choroby *

Definicja

A rare muscle disorder characterized by episodic attacks of muscle weakness associated with an increase in serum potassium concentration.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Adynamia episodica hereditaria
Adynamia okresowa Gamstorpa
Choroba Gamstorpa
HiperKPP
Hiperpotasemiczne
HiperPP
HYPP
Okresowa adynamia wrodzona
Pierwotne hiperPP
Pierwotne okresowe porażenie hiperkaliemiczne
Rodzinne hiperPP
Rodzinne okresowe porażenie hiperkaliemiczne
Familial hyperPP
Familial hyperkalemic periodic paralysis
Gamstorp disease
Gamstorp episodic adynamy
HYPP
HyperKPP
HyperPP
Hyperkalemic PP
Primary hyperPP
Primary hyperkalemic periodic paralysis

Kod ORPHA

682

Kod OMIM

170500

Kod ICD10

G72.3

Kod ICD11

8C74.11

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Hiperkalemiczne porażenie okresowe (ang. hyperkalemic periodic paralysis, HYPP)

Synonimy: Choroba Gamstorp, adymia okresowa Gamstorp, okresowa adymia wrodzona, rodzinne okresowe porażenie hiperkalemiczne, HiperPP

OMIM: 170500

ORPHA kod: 682

ICD-10: G72.3

Definicja choroby

Hiperkalemiczne porażenie okresowe charakteryzuje się epizodami osłabienia mięśni kończyn z towarzyszącym znacznie podwyższonym stężeniem potasu we krwi (>4,5 mmol/l). Epizody porażenia zwykle trwają od kilkunastu minut do 1-2 godzin, ustępują relatywnie szybko, nawet bez interwencji. Choroba związana jest z defektem w kanałach sodowych mięśni szkieletowych. Czynnikiem mogącym prowokować napady porażenia są m.in. wysiłek fizyczny, zimno, stres, posiłki o wysokiej zawartości potasu, spożycie alkoholu. Dość często obserwuje się poranne epizody osłabienia mięśni, przed pierwszym posiłkiem. Objawy występują zwykle od pierwszej dekady życia. U kobiet częstość napadów może wzrastać w okresie ciąży.

Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia

Choroba związana jest z mutacją w genie kodującym kanały sodowe SCN4A na chromosomie 17q23.3 o dziedziczeniu autosomalnym dominującym, z niepełną penetracją (zwłaszcza u kobiet).

Epidemiologia

Porażenie okresowe hiperkalemiczne jest chorobą bardzo rzadką. Chorobowość szacuje się na 1/200 000 w Europie.

Opis kliniczny

Epizody niedowładu związane są z podwyższonym poziomem potasu we krwi. W porównaniu do pozostałych typów porażień okresowych porażenia hiperkalemiczne trwają najkrócej – od kilkunastu minut do 2 godzin - i ustępują stosunkowo szybko. Niekiedy potrzebna jest interwencja lekarska w celu obniżenia poziomu potasu, jednak zwykle chorzy sami podejmują działania mające na celu przerwanie napadu np. przyjęcie posiłku, słodkiego napoju, łagodny wysiłek fizyczny. Z uwagi na możliwość występowania zaburzeń rytmu serca i przewodzenia związanych bezpośrednio z wahaniami poziomu potasu we krwi w trakcie epizodów PP należy ocenić EKG.

Diagnostyka

Opiera się o typowy obraz kliniczny: napady przemijającego wiotkiego niedowładu mięśni z wysokim stężeniem potasu w surowicy w czasie napadu. Elektroneurograficzne testy wysiłkowe (przede wszystkim test McManis, czasami pomocny w różnicowaniu kanałopatii jest również test Fourniera) wykazują charakterystyczny wzorzec zmian amplitudy odpowiedzi u chorych z porażeniem okresowym. Analiza genetyczna potwierdza rozpoznanie identyfikując patogenną mutację genu SCN4A.

Leczenie

Leczenie jest dobierane indywidualnie dla każdego pacjenta, w zależności od jego objawów i stanu klinicznego. Większość napadów przerywa przyjęcie posiłku zawierającego węglowodany (np. słodki napój). Jeśli objawy mają charakter przewlekły (rzadko), zaleca się m.in. diuretyki tiazydowe takie jak acetazolamid. Jako prewencję napadów zaleca się unikanie stanów predysponujących do hiperkalemii.

UWAGA! Możliwe jest podwyższone ryzyko hipertermii złośliwej.

Szczepienia ochronne

Brak przeciwwskazań do szczepień ochronnych.

Rokowanie

Samodzielność pacjenta jest różnorodna i zależy od nasilenia objawów (w trakcie epizodu porażenia).

Organizacje pacjenckie

<https://periodicparalysis.org/>

<https://hkpp.org/>

Ważne strony internetowe

Ośrodki eksperckie

Poradnie Genetyczne

Ośrodki eksperckie chorób rzadkich, Oddziały i Poradnie Neurologiczne

Autor/autorzy opisu:

Karolina Czczko, Anna Kostera-Pruszczyk; Klinika Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Europejska Sieć Referencyjna Chorób Rzadkich Nerwowo-Mięśniowych (ERN EURO- NMD)

Data opisu

19.05.2023 r.

Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.