

Hipokalemiczne porażenie okresowe

Kod Orpha: 681 Kod OMIM: 613345

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic, muscle channelopathy characterized by recurrent episodic attacks of generalized muscle weakness associated with a decrease in blood potassium levels.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Westphall disease
Choroba Westphalla

Kod ORPHA

681

Kod OMIM

613345, 170400

Kod ICD10

G72.3

Kod ICD11

8C74.10

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Hipokalemiczne porażenie okresowe (ang. hypokalemic periodic paralysis)

Synonimy: periodic paralysis, PP, Westphall disease

OMIM: 170400 (typ 1; HOKPP1), 613345 (typ 2; HOKPP2)

ORPHA kod: 681

ICD-10: G72.3

Definicja choroby

Hipokalemiczne porażenie okresowe charakteryzuje się epizodami osłabienia mięśni kończyn z towarzyszącym obniżeniem stężenia potasu we krwi. Epizody porażenia trwają zwykle od kilku do kilkunastu godzin, obserwuje się zróżnicowane nasilenie niedowładu – od ogniskowego np. obejmującego jedną kończynę do porażenia czterokończynowego uniemożliwiającego czasowo samodzielne chodzenie. Choroba związana jest z defektem w kanałach wapniowych lub sodowych mięśni szkieletowych. Czynniki mogącymi prowokować napady porażenia są m.in. słodkie napoje, wysokowęglowodanowe posiłki, zimno, stres, wypoczynek po wysiłku fizycznym, wymioty i biegunka prowadzące do utraty potasu. Pierwsze objawy występują zwykle w pierwszych dwóch dekadach życia.

Etiologia. Podłoże ^pgenetyczne. Sposób dziedziczenia

Porażenie hipokalemiczne związane są z mutacjami wielu genów, najczęstsze jednak są mutacje w genie CACNA1S (typ 1 HOKPP1) – u ok. 70% chorych oraz w genie SCN4A (typ 2 HOKPP2) – u ok. 10% chorych. Opisywano także porażenie hypokaliemiczne jako efekt mutacji genów KCNE3 (kanał potasowy), KCNJ2 (porażenie normo-, hypo lub hiperkaliemiczne).

Epidemiologia

Porażenie okresowe hipokalemiczne jest chorobą bardzo rzadką. Chorobowość szacuje się na 1/100 000 w Europie.

Opis kliniczny

Epizody niedowładu związane są z obniżeniem poziomu potasu we krwi. Zwykle trwają

od kilku godzin do kilku dni, wycofują się powoli. Przy wielokrotnych epizodach porażenia okresowego może wystąpić utrwalenie niedowładu w zróżnicowanym stopniu. 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

W badaniach laboratoryjnych oznaczamy poziom potasu we krwi (idealnie w trakcie trwania epizodu porażenia okresowego). Elektroneurograficzne testy wysiłkowe (przede wszystkim test McManis, czasami pomocny w różnicowaniu kanałopatii jest również test Fourniera) wykazują charakterystyczny wzorzec amplitudy odpowiedzi u chorych z porażeniem okresowym. Badanie genetyczne pomaga w różnicowaniu patogennych mutacji.

Leczenie

Leczenie jest dobierane indywidualnie dla każdego pacjenta, w zależności od jego objawów i stanu klinicznego. W czasie napadu podaje się doustnie preparaty potasu bezcukrowe. Przewlekłe w celu zapobiegania napadom stosuje się m.in. suplementację potasu, acetazolamid. Jako prewencję napadów zaleca się unikanie stanów predysponujących do obniżenia potasu w surowicy (posiłki wysokowęglowodanowe, alkohol, zimno i in.).

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 możliwy znacznego stopnia niedowład, po latach choroby czasem pojawia się pewien stopień utrwalonego niedowładu również w okresie międzynaпадowym).

Organizacje pacjenckie

<https://periodicparalysis.org/>

<https://hkpp.org/>

Ośrodki eksperckie

Poradnie Genetyczne

Ośrodki eksperckie chorób rzadkich

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.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl