

Familiære Periodiske lammelser

Der findes flere forskellige former for periodisk lammelse, men fælles for alle er, at lammelserne opstår i skeletmusklerne i hvile efter fysisk aktivitet.

Klassisk opdeles lammelserne efter blodets indhold af kalium under anfald i følgende former

Familiær Hypokaliæmisk Periodisk Paralyse, HypoPP, hvor der ses et fald i blodets indhold af kalium under anfald

Familiær Hyperkaliæmisk Periodisk Paralyse, HyperPP, hvor der ses en stigning i blodets indhold af kalium under anfald

Familiær Normokaliæmisk Periodisk Paralyse, NormoPP, hvor der ikke sker nogen ændring af blodets indhold af kalium under anfald

Familiær Hypokaliæmisk Periodisk Paralyse, HypoPP

Jeg har specielt interesseret mig for den form for familiær periodisk paralyse, hvor der efter fysisk aktivitet viser sig tendens til anfald af lammelse af musklerne og samtidigt ses et fald i kroppens indhold af kalium, den såkaldte familiære hypokalæmiske periodiske paralyse, HypoPP

Familiær Hypokaliæmisk Periodisk Paralyse, HypoPP

Vi kender omkring 100 nulevende danskere med sygdommen Familiær Hypokaliæmisk Periodisk Paralyse (HypoPP), en arvelig sygdom, hvor der optræder tilbagevendende anfald af muskellammelse med ledsagende fald af blodets indhold af kaliumsalt og fremadskridende muskelsvind.

Der er stor variation i, hvordan sygdommen ytrer sig. Nogle har især lammelser og andre især muskelsvind. Muskelsvind kan optræde selv hos patienter, der aldrig har oplevet lammelsesanfald.

Historie:

HypoPP blev første gang beskrevet af dr. Hartwig i 1874 og i Danmark første gang af dr. Malling i 1909. Først fra 30-erne blev man klar over sammenhængen med faldet i blodets indhold af kaliumsalt og dermed erkendelsen af, at der var lignende lidelser, hvor der ikke var fald af kaliumindholdet under anfald af muskellammelse. Først fra 1995 har man kendt selve arveanlægget, der foranlediger sygdommen.

Hvad skyldes HypoPP ?:

I den membran, der er rundt om vores muskelceller, er der en lang række små huller (ionkanaler), som tillader passage af forskellige salte. Når man vil bruge en muskel, sendes et elektrisk signal gennem en nerve frem til musklen, hvor der frigøres nogle kemiske stoffer. Disse bevirker, at en af kanalerne (dihydropyridin-receptoren) tillader passage af kalk-ioner ind i muskelcellen. Herved startes en kemisk proces, som får muskelcellen til at trække sig sammen. HypoPP skyldes en fejl i denne kanal, som derfor ikke er så følsom overfor signalet fra nerven.

Der kendes i dag mindst 3 forskellige fejl (mutationer) i det arveanlæg (CACNA1S = CACNL1A = CCHL1A3), der fortæller, hvordan cellerne skal bygge dihydropyridin-receptoren i muskelcellerne.

Alle fejl sidder i den såkaldte alfa-1-del. Dihydropyridin-receptorer findes overalt i kroppens celler, men kun muskelcellerne i skeletmusklerne indeholder en alfadel. Derfor rammer sygdommen kun disse muskelceller og altså ikke muskelcellerne i hjerte, blære, blodkar, tarm eller lunger.

Arvelighed:

De forskellige fejl (mutationer) i arveanlægget kan opstå "spontant", men først fejlen optræder, vil den blive givet videre til den pågældendes efterkommere som såkaldt "autosomt dominant arv" - dvs at teoretisk set vil ens børn have 50% risiko for at arve mutationen, og dermed være i risiko for at udvikle sygdommen. De forskellige mutationer, vi kender viser lidt forskellig gennemslagskraft (penetrans). Den hyppigste mutation herhjemme (Arg528His) giver anledning til sygdom hos 80% af mændene og 40% af kvinderne og kan således tilsyneladende springe generationer over. En anden (Arg1239His) giver anledning til sygdom hos alle, uanset køn.

Hvordan viser sygdommen sig ?:

Sygdommen kan starte i alle aldre. De kendte danske tilfælde med HypoPP havde deres første anfald som nedenstående figur viser. I 85% af alle tilfælde er symptomerne til stede inden 35-års alderen.

Anfaldene starter under hvile og begynder typisk i et ben eller en arm, der føles tung og efterhånden ikke kan bevæges. Lammelsen breder sig over nogle timer til andre dele af kroppen og svinder så igen efter nogen tid i omvendt rækkefølge. Lammelserne bliver oftest symmetriske. Undertiden kan anfaldene komme mere pludseligt. Anfaldet kan udvikle sig til at omfatte de fleste af kroppens muskler, så den syge ligger hjælpeløst hen, ude af stand til at kunne røre sig. Vejtrækningen kan blive besværet, men ikke umuliggjort. Taleevne er oftest bevaret, men stemmen kan blive hviskende. Den samlede varighed af et lammelsesanfald kan være op til 72 timer, men varer oftest kun nogle få timer. De angrebne muskler er ofte ømme i lang tid efter et anfald.

Anfaldene optræder altid i hvile og oftest efter forudgående fysisk anstrengelse eller efter indtagelse af store mængder sukker. Anfald kan desuden udløses af kulde, feber og stress. Anfald ses hos den enkelte hyppigere om efteråret og om vinteren. Et begyndende anfald kan oftest behandles med indtagelse af kaliumklorid eller ved fysisk aktivitet.

Anfaldshyppigheden er meget varierende fra patient til patient, men for den enkelte patient er der en generel tendens til, at anfaldene aftager med alderen.

Leveregler:

Anfaldshyppigheden kan holdes nede ved følgende leveregler:

Regelmæssig levevis

Arbejde i adstadigt tempo, undgå konkurrence

Regelmæssig motion

Undgå kuldepåvirkning

Indtag flere små måltider frem for enkelte store

Læg kalorie-indtagelsen først på dagen og lang tid før en hvileperiode.

Medicinsk behandling af anfald:

Desuden kan anfaldshyppigheden holdes nede med forskellig medicin herunder kaliumklorid, og visse vanddrivende midler. Undersøgelser tyder på, at visse midler mod forhøjet blodtryk kan have en gunstig virkning og nogle patienter kan opleve, at de ved at aftrappe den fysiske aktivitet langsomt og holde sig i fysisk i aktivitet, kan "arbejde et begyndende anfald væk".

Muskelsvind:

Med alderen optræder der et tiltagende muskelsvind, som især viser sig med symptomer fra de store muskelgrupper omkring skulder og hofter. Derfor kommer der med alderen tiltagende problemer med at rejse sig og problemer med at gå, især på ujævnt terræn. Muskelsvindet optræder uafhængigt af, hvor mange lammelsesanfald, den pågældende har oplevet, ja muskelsvindet kan optræde selv om der aldrig har været lammelsestilfælde. Muskelsvindet kan modvirkes med såkaldte karboanhydrasehæmmere, der normalt bruges til behandling af grøn stær. Præparaterne kan medføre en øget hyppighed af lammelsesanfald og giver bivirkninger i form af føleforstyrrelser. Behandling af gravide medfører øget risiko for at få børn med medfødte misdannelser, så behandling af kvinder i fertil alder vil forudsætte en sikker svangerskabsforebyggelse. I Danmark forhandles kun Diamox og dosis er normalt omkring 250 mg x 2-3 dagligt. Diclofenamid forhandles i Tyskland som midlet Fenamide, og din egen læge kan søge om individuel udleveringstilladelse dertil. Det skal normalt bruges som 50 mg x 2-3 dagligt.

Patientforening:

Patientforeningen, der tager sig af HypoPP, er [Muskelsvindfonden](#)

Guidelines for treatment of HypoPP:

Treatment of an attack may be oral potassium eventually combined with acidosing therapy administered by the patient. Severe attacks must be treated in an intensive care unit with intravenous potassium preferentially via a central vein monitored by serum potassium concentration every or every second hour and continuously ECG-monitoring.

Glucose intravenously is contraindicated. Bradyarrhythmias may be treated with atropine.

Normal serum potassium range = 3.6 - 5.0 mmol K/ltr plasma

1 mmol potassium = 1 meq potassium = 74.55 milligram potassiumchloride

Reduction of 1 mmol potassium per ltr plasma corresponds to a deficit of 1.5-3 mmol K/kg body weight

Max infusion rate: 0.5 mmol/kg body weight/hour when se potassium is beyond 2.5 mmol/ltr and max 0.25 mmol/kg body weight/hour when se potassium is above 2.5 mmol/ltr.

Max tolerated concentration of the infusion: 200 mmol K/ltr

Links vedr. HypoPP

[Den amerikanske forening for periodisk paralyse](#)

Her kan du finde mange generelle informationer om periodisk paralyse, og der er sider med links til interessante steder ude i verdenen

[Den internationale forening for periodisk paralyse](#)

Her kan du finde mange andre informationer om periodisk paralyse, og der er sider med links til sider på dansk.

Familiær Hyperkaliæmisk Periodisk Paralyse, HyperPP

Siden vil blive udbygget senere

Familiær Normokaliæmisk Periodisk Paralyse, NormoPP

Siden vil blive udbygget senere