

PARALIZIA PERIODICĂ FAMILIALĂ HIPOPOTASEMICĂ. CONSIDERAȚII GENERALE PE MARGINEA UNUI CAZ

Dr. Rodica Konez, Dr. Doru Maioreșcu, Dr. Mircea Buta,
Dr. Mariana Cojol
Secția Pediatrie, Spitalul Județean, Bistrița

REZUMAT

Prezentăm cazul unei fetițe în vîrstă de 14 ani, internată pentru un sindrom hipoton.
Examenul clinic corelat cu examinările paraclinice stabilesc diagnosticul de paralizie periodică familială hipopotasemică. Pe marginea cazului prezentat sunt abordate probleme de etiopatogenie, genetică, diagnostic, diagnostic diferențial și tratament.
Cuvinte cheie: paralizie periodică familială; transmitere autosomal dominantă; mutație genetică; paralizie musculară; hipopotasemie

ABSTRACT

Hypokalemia periodic familiar paralysis

We present the case of a 14 years old girl, with skeletal muscle weakness. The clinic examination correlated with the paraclinic examinations establishes the diagnosis of hypokalemic periodic family paralysis.
Alongside with the present case, etiopatogenic, genetic diagnosis, differential diagnosis and treatment are dealt with.

Key words: hypokalemic periodic familiar paralysis, autosomal dominant transmission, genetic mutation, muscle paralysis, hypokalemia

INTRODUCERE

Paralizia periodică familială este o afecțiune genetică cu mod de transmitere autozomal dominant care se manifestă prin accese de paralizie musculară cu durată variabilă (de la câteva ore până la 24-48 de ore). Boala se asociază cu o scădere bruscă a potasiului sanguin.

Principalii factori care produc boala sînt: mesele bogate în glucide, efortul, traumatismele, infecțiile, ingestia de alcool. Primele manifestări apar în a doua decadă de viață și la început crizele sunt puțin frecvente.

Studiile genetice au pus în evidență o mutație a genei localizată pe cromozomul 1 într-o zonă care conține un canal de calciu și care e responsabilă de hipopotasemie; o a doua mutație de genă s-a pus în evidență pe cromozomul 17 al canalului de sodiu muscular.

Un supliment de potasiu sau un tratament cu acetazolamidă produce diminuarea importantă a numărului de accese de deficit motor.

CAZ PRACTIC

Bolnav în vîrsta de 14 ani și 9 luni, de sex feminin, din mediul rural, copil instituționalizat, se internează în Secția Pediatrie a Spitalului Județean Bistrița pentru: hipotonie generalizată cu imposibilitatea menținerii posturii.

A.H.C.: nu se cunosc date; A.P. fiziologice: al III-lea copil născut la termen, la maternitatea Bistrița, cu GN = 3300 g, naștere fiziologică; Apgar = 10, Menarha: la 14 ani și 4 luni; A.P. patologice: frecvente internări pentru afecțiuni respiratorii și digestive, enurezis nocturn.

Istoric

Boala a debutat în ziua internării cu: hipotonie generalizată și imposibilitatea menținerii posturii verticale, motiv pentru care este trimisă pentru internare în secția noastră.

Examenul clinic la internare evidențiază: stare generală medie, tegumente palide, elastice, țesut celular subcutanat slab reprezentat, sistem osteo-articular integru, sistemul ganglionar limfatic indemn; Aparatul respirator: torace normal conformat, sonoritate pulmonară, murmur vezicular prezent. Aparatul cardio-vascular: șoc apexian în spațiul V intercostal stîng pe linia medioclaviculară, zgomote cardiace ritmice, clare, bine bătute. Aparatul digestiv: faringe de aspect normal, abdomen suplu, elastic, ficat și splină în limite normale. Aparatul uro-genital: loji renale libere, nedureroase la palpare, micțiuni fiziologice, organe genitale externe (sex feminine) normal conformate. SNC: senzoriul clar, hipotonie generalizată, reflexe osteotendinoase absente, fără semne de iritație meningeală.

Examinări de laborator

Hb = 9,8g % → 11g %; Ht = 31,7 % → 36%, Trombocite = 222.000/mm³; Leucocite = 10.000 → 9700/mm³; Ly=11,8%, Mo = 8,9%; Gr = 79,3%; VSH = 23/46 mm la 1 și la 2 ore; Glicemie = 105 mg%; TGO = 58 u/l, TGP = 29u/l; BT = 0,18mg%; Acid uric = 2,3 mg%; Uree sanguină = 24 mg%; Creatinină serică = 0,6 mg%; Proteine totale = 7,8 g%; Albumine = 50%; α_1 = 3%; α_2 = 10%; β_1 = 9%; β_2 = 8%; γ = 20%.

Examenul de urină: sumar = negativ, sediment 2-3 hematii/câmp. Ionograma urinară: Na = 155 mEq/l, Cl = 187 mEq/l, K = 63 mEq/l, P = 74mEq/l. Ionograma serică: RA = 20 meq/l, Na = 145 meq/l → 137 meq/l, K=1,9 meq/l → 4,2 meq/l, Cl=112 meq/l → 107meq/l, Calciu=5 meq/l, Fosfor = 5,1 mg%; ASLO = <200 uI/ml; CRP = negative; Fibrinogen = 2,87 g%; Ig A = 105 mg%; Ig M = 98 mg%; Ig G = 960 mg%; Sideremie = 36 mg%; Reticulocite = 10%; FA = 330 u/l; LCR = normal.

Examenul neurologic: suspiciune de sindrom poliradiculonevritic. FO = papile vizibile; EKG = ritm sinusal; AV = 62 b/min, turtirea undei T, apariția undei U (Figura 1); TA=110/70 mm.Hg; Examen faringian = floră faringiană normală; Ex. Coproparazitologic = negativ; Rx. Pulmonar = aspect normal; IDR la 2u PPD = 0 mm; ECHO de suprarenală și reno-urinară: relații normale.

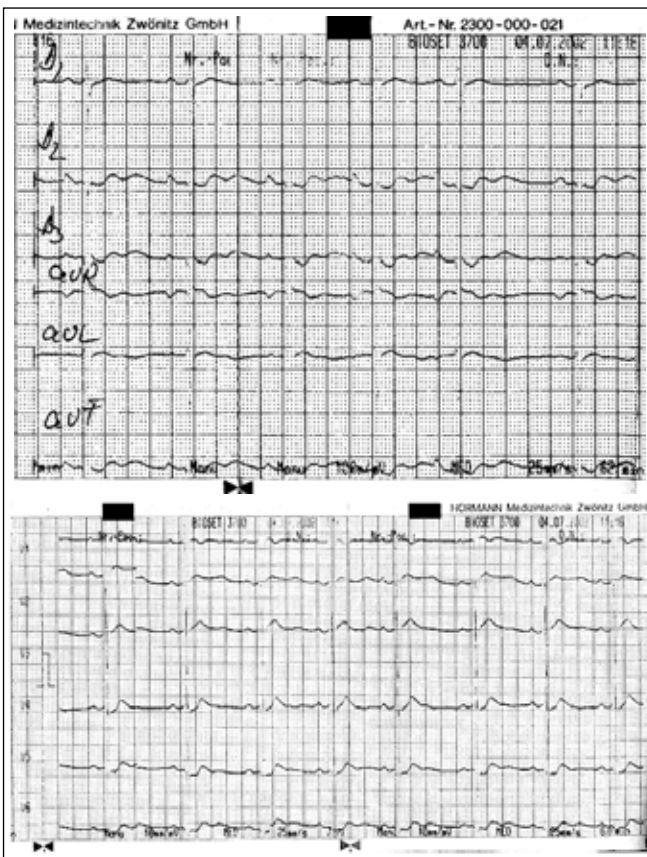


Figura 1
EKG efectuat la internare

Diagnostic pozitiv

Coroborând datele anamnestice (hipotonie generalizată) cu cele clinice (pareza musculaturii membrilor realizând tetraplegie cu ROT abolite) și cele paraclinice (K = 1,9mg%, K urinar = normal, modificări EKG = T aplatizat, prezența undei U), s-a interpretat cazul ca paralizie periodică familială.

Fetița a avut ulterior mai multe internări cu aceleași manifestări clinice și aceleași modificări biologice.

Diagnostic diferențial

Diagnosticul diferențial se face cu:

- celelalte paralizii periodice familiale (cu K normal sau cu hiperpotasemie)
- alcaloza respiratorie sau metabolică (produce hipopotasemie redusă)
- tratamentul cu insulină
- medicamente β adrenergice utilizate excesiv (Ventolin)
- convalescența consecutivă comei diabetice
- operații chirurgicale
- tratamentul anemiei megaloblastice cu acid folic sau Vitamina B12 pot produce ocazional hipopotasemie
- hipotermia
- intoxicațiile cu săruri de bariu
- sindromul de secreție inadecvată de ADH (sindromul Schwartz-Barter)
 - TCC
 - meningita
 - encefalita
 - tumori cerebrale
 - bronhopneumonia
 - boli hepatice cronice
- diureticele
- aport insuficient de K
- pierderi excesive gastrointestinale de K
- pierderi excesive cutanate de K
- terapie steroidiană
- sindromul Cushing
- tumori maligne sau benigne de suprarenală
- boala adrenocorticală medulară pigmentară
- hiperplazia suprarenaliană bilaterală
- producere ectopică de ACTH
 - carcinom al insulelor Langerhans pancreatice
 - neuroblastom
 - ganglioneuroblastom
 - tumora Wilms
 - carcinoid timic
- administrarea prelungită de ACTH sau hidro-cortizon sau analogi în boli cronice, inflamatorii, neoplazii, boli vasculare de colagen, convulsii

- exces de mineralocorticoizi cauzat de nivel crescut de aldosteron circulant
 - hiperaldosteronism primar (rar la copil)
 - hiperaldosteronism idiopatic glucocorticoid supresibil (boală familială rară)
- acidoza tubulară distală idiopatică tip I
- acidoza tubulară proximală idiopatică tip II
- sindromul De Toni-Debré-Fanconi idiopatic
- alte cauze:
 - carbenicilina în doze mari
 - gentamicina
 - hipomagneziemia
 - polidipsia primară
 - unele leucemii
- boli renovasculare
 - tromboze venoase sau arteriale renale
 - coarctare de aortă (la nou născut)
 - anomalii ale arterei renale, hipoplazie renală
 - tumori juxtaglomerulare

Tratament

Tratamentul instituit în acest caz a fost cu: KCl administrată i.v. pînă s-a normalizat potasiul seric după care s-a trecut la administrarea orală de KCl. Evoluția a fost rapid favorabilă cu dispariția manifestărilor clinice și cu normalizarea valorilor biologice ale potasiului seric și normalizarea traseului EKG.

De preferat este ca administrarea de potasiu să se facă p.o. Sunt însă cazuri în care administrarea potasiului trebuie făcută i.v. (în cazurile de hipotonie musculară care implică respirația sau deglutiția, aritmia cardiacă, deci situații în care potasiul seric scade sub 2,5 meq/l).

Doza maximă de potasiu care poate fi administrată i.v. la copil este 0,5-1 meq/Kg/doză pe oră; soluția de KCl trebuie administrată în diluție deoarece concentrația crescută de K i.v. este periculoasă pentru venele periferice și poate produce complicații cardiace.

Tratamentul preventiv poate fi efectuat cu: acetazolamidă 2g/zi asociată cu clorură de potasiu în doze mici (care produce diminuarea importantă a numărului de accese de deficit motor); diazoxid care previne crizele de paralizie provocate de ingestia de glucide; spironolactonă și triamteren, care rețin potasiul și elimină sodiul.

Pe lângă tratamentul medicamentos este necesară o dietă săracă în hidrați de carbon și în alcool, bogată în alimente care conțin potasiu (banane, roșii, portocale, piersici).

CONCLUZII

1. Boală întâlnită foarte rar în patologia pediatrică, cu un mecanism patogenetic interesant și cu transmitere autozomal dominantă, va beneficia cert în viitor de aprofundarea studiilor genetice.
2. Diagnosticul clinic dificil de susținut în contextul sindromului hipoton beneficiază substanțial de aportul anamnezei și al examenelor paraclinice.
3. Profilaxia impusă prin regimul de viață, dietă, aport de potasiu și administrarea medicației reduce considerabil numărul episoadelor de paralizie.

BIBLIOGRAFIE

1. **Fontaine Bertrand** – www.orpha.net, aprilie 2002
2. **Garth David, MD** – Hipokalemia, www.eMedicine.com, 29 ianuarie 2005
3. **Popescu Valeriu** – Algoritm diagnostic și terapeutic în pediatrie, vol. I, Ed. Med. Amaltea București 1999, pag. 605-607
4. www.eattheapple.com/Hypokalemia.htm, februarie 2005