

ПЕРИОДИЧЕСКИЕ ПАРАЛИЧИ**Е. В. Онегин¹, О. В. Манцевич²**¹Гродненский государственный медицинский университет, Гродно, Беларусь²Гродненская областная детская клиническая больница, Гродно, Беларусь

Периодические параличи (ПП) (пароксизмальные миоплегии) – это редкие нервно-мышечные расстройства, вызванные мутациями в генах натриевых, кальциевых и калиевых каналов скелетных мышц. Общие черты первичных периодических параличей – аутосомно-доминантное наследование, изменение уровня калия в сыворотке крови в результате дефекта ионных каналов, а также дебют заболевания в первом или втором десятилетии жизни. Клинически ПП проявляются эпизодическими приступами мышечной слабости, возникающими через нерегулярные промежутки времени, приступы часто связаны с питанием или отдыхом после физической нагрузки, иногда им сопутствует миотония.

Периодические параличи редко встречаются среди населения в целом, как следствие, проспективные клинические исследования лечебных вмешательств ограничены. Из-за этого варианты лечения периодических параличей также ограничены, в значительной степени основаны на отдельных наблюдениях.

Ключевые слова: периодические параличи, гипокалиемический паралич, гиперкалиемический паралич, синдром Андерсена-Тавила.

Для цитирования: Онегин, Е. В. Периодические параличи / Е. В. Онегин, О. В. Манцевич // Журнал Гродненского государственного медицинского университета. 2021. Т. 19, № 4. С. 457-461. <https://doi.org/10.25298/2221-8785-2021-19-4-457-461>.

Первичные периодические параличи (ПП) – редкие аутосомно-доминантные генетические нервно-мышечные заболевания, связанные с мутациями в натриевых, кальциевых и калиевых каналах скелетных мышц [1, 2, 3]. Общее для всех ПП – приступы мышечной слабости, которые могут длиться от нескольких минут до часов или дней, что вызывает ухудшение качества жизни [4, 5]. Приступы часто вызываются определенными моделями поведения или особенностями рациона, которые приводят к изменению уровня калия в сыворотке крови. При всех формах ПП внезапный парез вызывается деполяризацией сарколеммы мышц, что в свою очередь ведет к инактивации натриевых каналов и снижению возбудимости волокон [2, 3].

Первичные периодические параличи включают гипокалиемический паралич (ГипоПП), гиперкалиемический паралич (ГиперПП) и синдром Андерсена-Тавила. Существуют также тесно связанные заболевания, характеристики которых совпадают с гипокалиемическими и гиперкалиемическими параличами, а именно: врожденная парамиотония (paramyotonia congenita) и нормокалиемический ПП (НормоПП). В большинстве случаев эти заболевания вызваны мутациями натриевого канала. Существует некоторое частичное клиническое совпадение заболеваний, и определение того, следует ли классифицировать расстройство как врожденную парамиотонию или гиперкалиемический ПП, зависит от преобладающих симптомов [6].

Предполагаемая распространенность периодических параличей составляет 1 на 200 000 для гиперкалиемических ПП, 1 на 100 000 для гипокалиемических ПП и 1 на 100 000 – для синдрома Андерсена-Тавила [6].

Патогенез

За каждую форму семейного периодического паралича отвечает свой ген и электролитный канал. Большинство людей с первичным ПП

имеют наследственные аутосомно-доминантные расстройства; также встречаются спорадические случаи, хотя частота их неизвестна [7].

Гипокалиемический ПП связан с мутациями в генах кальциевых каналов (CACNA1S, около 60%) и натриевых каналов (SCN4A; около 20%) [6]. Клиническая картина идентична для пациентов с ГипоПП, вызванным мутациями как кальциевых, так и натриевых каналов. Генные дефекты этих каналов вызывают аномальный электролитный ток, который происходит в потенциале покоя и создает восприимчивость к парадоксальной деполяризации волокна и возбуждению в условиях низкого внеклеточного K^+ (от 2,5 до 3,5 мэкв/л) [2, 9].

Гиперкалиемический ПП связан с мутациями в гене натриевого канала (SCN4A) на хромосоме 17q23. Идентифицировано по крайней мере 9 различных мутаций в этом гене, которые могут вызывать гиперкалиемический ПП [10].

Синдром Андерсена-Тавила в некоторых случаях вызван мутациями гена KCNJ2, который кодирует калиевый канал внутреннего выпрямления, Kir2.1, стабилизирующий потенциал покоя скелетных мышц и в сердечных миоцитах [11]. В отличие от ГипоПП и ГиперПП, которые ограничиваются мутациями в каналах, экспрессируемых почти исключительно в скелетных мышцах, при синдроме Андерсена-Тавила мутации калиевых каналов затрагивают несколько тканей и связаны с весьма вариabельным фенотипом, который включает периодический паралич, сердечную аритмию и характерные лицевые и скелетные аномалии [3].

Клиническая картина

У пациентов с периодическим параличом симптомы появляются обычно в первом или втором десятилетии жизни. Наблюдаются периодические приступы очаговой или генерализованной мышечной слабости, часто спровоцированные триггерами [12, 13].

У пациентов может развиваться стойкая мышечная слабость разной степени тяжести между приступами, которая у большинства в дальнейшем приобретает постоянный характер [6].

Клиническая картина гипокалиемического периодического паралича. ГипоПП характеризуется внезапными очаговыми или генерализованными приступами мышечной слабости, которые могут длиться от нескольких часов до нескольких дней и связаны с сопутствующей гипокалиемией (<2,5 мэкв/л).

Атаки. Первый приступ обычно происходит в возрасте от 5 до 35 лет, но частота приступов наиболее высока в возрасте от 15 до 35 лет и впоследствии уменьшается с возрастом [2, 12]. Острые приступы возникают повторно с интервалом в день, неделю или месяц, обычно длятся несколько часов, а иногда и дней. Приступы могут возникать как спонтанно, так и в ответ на триггерные факторы, такие как богатая углеводами пища, алкоголь, отдых после выраженной физической нагрузки, стресс. Пациенты с ГипоПП подвержены повышенному риску пре- или постанестетической слабости [2, 12].

Неврологический статус. Во время приступа выявляется слабость, которая обычно возникает в проксимальных мышцах больше чем в дистальных, чаще в ногах, чем в руках; типична гипорефлексия или арефлексия. Между приступами неврологический статус обычно нормальный. Некоторые пациенты испытывают умеренную степень слабости между приступами, которая флюктуирует; возможно улучшение после легкой физической нагрузки. Миотония не характерна для ГипоПП [1].

Средняя концентрация калия в плазме во время приступа в одной серии исследования составила 2,4 мэкв/л. Уровни могут быть ниже 1,5 мэкв/л; однако концентрация калия менее 2 мэкв/л должна настораживать в отношении вторичных гипокалиемических параличей. Между приступами уровень калия нормализуется при ГипоПП, но остается низким при вторичной гипокалиемии [8].

Сердечные аритмии, такие как тахикардия, фибрилляция предсердий, пароксизмальная наджелудочковая тахикардия или фибрилляция желудочков, встречаются нечасто. Во время приступов на электрокардиограмме (ЭКГ) выявляется депрессия сегмента ST, уменьшение амплитуды зубца T и увеличение амплитуды зубца U [1, 8].

Миопатия. Прогрессирующая проксимальная миопатия в конечном счете развивается у большинства пациентов с ГипоПП. Клинически это проявляется чаще после 50 лет, когда приступы внезапной слабости проходят. Клинически миопатия наиболее выражена в мышцах тазового пояса, а также в проксимальных отделах верхних и нижних конечностей. Тяжесть миопатии варьирует от легкого поражения до тяжелой инвалидности [11].

Клиническая картина гиперкалиемического периодического паралича

Характерные особенности ГиперПП: приступы слабости в конечностях и повышение уров-

ня калия в сыворотке крови во время приступа, но у некоторых пациентов уровень калия в сыворотке крови во время приступов нормальный [6]. Введение калия может спровоцировать приступ или усугубить продолжающийся эпизод.

Атаки. Приступы мышечной слабости начинаются в первом десятилетии жизни примерно у 50% пациентов, и только 25% сообщают о своем первом приступе в возрасте ≥ 10 лет. Приступы могут быть спровоцированы пищей, богатой калием, отдыхом после физической нагрузки, голоданием, переохлаждением, эмоциональным стрессом, беременностью, анестезией. Приступы часто начинаются утром и длятся до 2 часов [2, 12]. Слабость при приступе гиперкалиемического ПП может быть очаговой, поражая только одну конечность, но общая слабость с гипотонией встречается чаще. У некоторых пациентов наблюдаются миалгии во время приступов. Атаки при ГиперПП, как правило, более частые, менее тяжелые и короче по продолжительности, чем атаки при ГипоПП [13].

Уровень калия нормальный или умеренно повышенный во время приступов. В одной серии средний уровень калия, зарегистрированный во время приступа, составлял 5,3 мэкв/л [10].

Межприступные симптомы. Между приступами примерно половина пациентов с ГиперПП испытывают миотонии, которые не препятствуют произвольным движениям. Более 80% пациентов старше 40 лет с ГиперПП испытывают постоянную мышечную слабость [13].

Миопатия. Пароксизмы миопатий наиболее часты в подростковом и раннем взрослом возрасте. Позже, в четвертом-шестом десятилетии жизни приступы мышечной слабости утихают. По мере того как частота этих приступов уменьшается, у большинства пациентов развивается миопатическая слабость, которая может быть легкой или приводящей к инвалидности. В основном поражаются мышцы тазового пояса и нижних конечностей. Прогрессирующая дегенеративная миопатия встречается при гиперкалиемическом ПП с такой же частотой, что и при гипокалиемическом ПП [10].

Клиническая картина синдрома Андерсен-Тавила. Синдром Андерсена-Тавила характеризуется триадой [1]:

- 1) эпизодическая мышечная слабость;
- 2) нарушения сердечного ритма (желудочковые аритмии, удлинённый интервал QT и выраженные зубцы U);
- 3) отличительные особенности скелета (низко посаженные уши, глазной гипертелоризм, маленькая нижняя челюсть, клинодактилия пятого пальца, синдактилия, низкий рост, сколиоз и широкий лоб).

Такая характерная триада присутствует у 58-78% пациентов с мутациями KCNJ2. Дебют заболевания обычно происходит в первом-втором десятилетии либо кардиологическими симптомами (учащенное сердцебиение и/или обмороки), либо слабостью, которая возникает спонтанно после длительного отдыха или отдыха после длительной физической нагрузки. Приступы

мышечной слабости могут быть связаны с высоким, низким или нормальным уровнем калия в сыворотке крови [6].

Диагностика

Диагноз ПП может быть подтвержден генетическим тестированием, которое рекомендуется в качестве первого диагностического шага при наличии промежуточного или высокого клинического подозрения. Все ПП наследуются по ауто-сомно-доминантному типу. Генетическое тестирование выявляет гетерозиготную патогенную мутацию у 60-70% пациентов, соответствующих клиническим критериям [6]. При отсутствии идентифицированной генетической мутации примерно у 30% пациентов подтипы периодических параличей можно различить на основе клинических проявлений, уровня калия в сыворотке крови во время приступа и отклонений при тесте с длительной физической нагрузкой [7].

Диагностика гипокалиемического ПП.

Первоначальная лабораторная оценка: во время острого приступа требуется измерение сывороточного калия как для диагностики, так и для определения тактики лечения. Необходимо выполнить дополнительные исследования, чтобы исключить альтернативные диагнозы:

- следует исключить гипертиреоз: определить уровни Т3, Т4 и тиреотропного гормона (ТТГ);
- электрокардиограмма (ЭКГ) должна быть выполнена для исключения удлиненного интервала QT или QU, указывающего на синдром Андерсена. Во время приступа гипокалиемического ПП на ЭКГ могут быть другие признаки, соответствующие гипокалиемии, включая депрессию сегмента ST, уменьшение амплитуды зубца T и увеличение амплитуды зубца U;
- во время острого приступа следует измерить газы артериальной крови, азот, мочевины крови, креатинин и электролиты (фосфат, кальций и магний);
- нормальный уровень калия в плазме между приступами помогает отличить первичный гипокалиемический ПП от других вторичных причин гипокалиемического паралича [8].

Провокационные тесты могут использоваться, когда генетическое тестирование не позволяет выявить основную мутацию. При всех формах провокационных тестов рекомендуется тщательное наблюдение, обычно в условиях стационара:

- провокация гипокалиемического ПП пероральной нагрузкой глюкозой (2 г/кг) и/или введением инсулина (10 единиц подкожно);
- упражнения, такие как 30 минут бега на беговой дорожке, могут стать более безопасной альтернативой введению глюкозы или инсулина. Положительным ответом является слабость с сопутствующей гипокалиемией [8].

Электромиография – во время приступа ЭМГ может показать снижение амплитуды M-ответа с замедлением восстановления двигательной единицы. Может быть использован тест с длительной физической нагрузкой «long exercise test» [8]. При этом биопсия мышц в диагностике ПП не используется.

Диагностика гиперкалиемического паралича. Во время острого приступа повышенная концентрация калия в сыворотке крови во время приступа может навести врача на мысль о диагнозе гиперкалиемического ПП. Однако уровень может быть нормальным или недостаточно аномальным. Всем пациентам с ПП следует проводить ЭКГ, чтобы исключить удлинение интервала QT или QU, указывающее на синдром Андерсена [1, 10].

Между атаками ГиперПП трудно диагностировать, так как мышечная сила не изменена и калий в сыворотке крови в норме [10].

ЭМГ, вероятно, наиболее полезный тест при межприступном обследовании пациентов. ЭМГ может также выявить субклиническую миотонию, наблюдаемую у 50-75% пациентов с гиперкалиемическим ПП, что отличает это заболевание от гипокалиемического ПП [7, 10].

Провокационные пробы:

- С пероральной нагрузкой калием (1-2 мг-экв/кг) может быть проведена, но это требует кардиологического мониторинга в стационарных условиях.
- Упражнения, такие как 30 минут бега на беговой дорожке, могут стать более безопасной альтернативой введению калия. Слабость и уменьшение амплитуды M-ответа на ЭМГ, обычно происходящие в течение одного часа, подтверждают диагноз гиперкалиемического ПП, но отрицательные результаты не исключают это состояние [10].

Синдром Андерсена-Тавила

Синдром Андерсена-Тавила встречается с высокой степенью фенотипической изменчивости, что затрудняет диагностику. Мутации в гене KCNJ2 выявляются примерно у 60% всех людей с данным заболеванием; генетическая мутация в оставшихся 40% случаев не выявляется. У пациентов с мутациями KCNJ2 гиперкалиемические эпизоды возникают примерно у 15%, нормокалиемические – у 20% пациентов, у остальных наблюдаются гипокалиемические эпизоды паралича, подобные тем, которые наблюдаются при ГиоПП [11].

Наличие характерных физических особенностей и/или аномалий электрокардиографии (ЭКГ) согласуется с диагнозом синдрома Андерсена-Тавила [13]. Типичные отклонения ЭКГ в состоянии покоя включают удлиненный интервал QT или интервал QU при отсутствии гипокалиемии. При подозрении на диагноз синдрома Андерсена-Тавила электрофизиологические исследования, включая тест с длительной физической нагрузкой, могут помочь подтвердить диагноз [6].

Лечение периодических параличей

Общие рекомендации по лечению. Следует начинать с просвещения пациентов о необходимости изменения образа жизни, чтобы минимизировать триггеры ПП, а затем проводить терапию калием (добавление или исключение) с последующим использованием ингибиторов карбоангидразы. В качестве начального шага обсуждение провоцирующих факторов, особен-

Таблица – Общий подход к лечению первичных периодических параличей
Table – General approach to treatment for primary periodic paralyses

	ГиперПП	ГипоПП	Синдром Андерсена-Тавила
Острый приступ			
Немедикаментозное лечение	Легкие упражнения, углеводы	Легкие упражнения в начале приступа, добавки калия	Легкие упражнения, углеводы (если приступы связаны с гиперкалиемией)
Калий*	Не применяется	K ⁺ 1 мг-экв/кг до 200 мг-экв/24 ч** (избегать препаратов с замедленным высвобождением)	Если приступы, связанные с низким K ⁺ , то K ⁺ перорально 1 мг - экв/кг до 200 мг - экв/12 ч для нормализации
Бета-2 агонист сальбутамол	2 вдоха 0,1 мг	Не применяется	Не применяется
Профилактика			
Немедикаментозная	Частые высокоуглеводные приемы пищи. Избегать: голодания; физических нагрузок; воздействия холода; продуктов, богатых К	Низкое содержание натрия и углеводов; добавки калия; избегать гиперосмолярных состояний (обезвоживание, гипергликемия)	
Ацетазоламид	Взрослые: 125-1000 мг в день. Дети: 5-10 мг/кг/день	Взрослые: 125-1000 мг в день. Дети: 5-10 мг/кг/день	Взрослые: 125-1000 мг в день. Дети: 5-10 мг/кг/день
Дихлорфенамид	50-200 мг в день	50-200 мг в день	50-200 мг в день
Калий*	Не применяется	K ⁺ 30-60 мэкв/день внутрь; состав с замедленным высвобождением может быть предпочтительным	Не применяется
K ⁺ - сберегающие диуретики	Не применяется	Триамтерен 50-150 мг/день Спиронолактон 25-100 мг/день Эплеренон 50-100 мг/день	Не применяется ***
Гидрохлортиазид	25-75 мг в день	Не применяется	Не применяется

Примечание: * общий калий в организме не истощается в ГипоПП, соблюдать осторожность при остром введении K⁺, чтобы избежать чрезмерного поступления; ** следить за ЭКГ и уровнем калия; ***использование K-сберегающих диуретиков следует подбирать индивидуально в зависимости от потребностей пациента [6].

но диеты, может помочь уменьшить количество приступов. Если уровень калия во время приступа неизвестен, следует использовать поведенческие стратегии для острых приступов (например легкие упражнения в начале приступа) [12, 14].

Фармакологические вмешательства включают терапию для купирования острых приступов и профилактическую терапию для уменьшения частоты приступов. Варианты лечения периодических параличей ограничены и в значительной

степени основаны на отдельных наблюдениях (табл.) [6].

Выводы

Таким образом, периодические параличи редко встречаются среди населения в целом, как следствие, проспективные клинические исследования лечебных вмешательств ограничены. Из-за этого варианты лечения периодических параличей также ограничены, в значительной степени основаны лишь на отдельных наблюдениях.

Литература

- Sripathi, N. Periodic paralyses [Electronic resource] / N. Sripathi // Medscape Medical News Neurology. – Mode of access: <https://emedicine.medscape.com/article/1171678-overview>. – Date of access: 12.01.2021.
- Cannon, S. C. Channelopathies of skeletal muscle excitability / S. C. Cannon // Compr Physiol. – 2015. – Vol. 5, iss. 2. – P. 761-790. – doi: 10.1002/cphy.c140062.
- Fontaine, B. Periodic paralysis / B. Fontaine // Adv Genet. – 2008. – Vol. 63. – P. 3-23. – doi: 10.1016/S0065-2660(08)01001-8.
- Cavel-Greant, D. The impact of permanent muscle weakness on quality of life in periodic paralysis: a survey of 66 patients / D. Cavel-Greant, F. Lehmann-Horn, K. Jurkat-Rott // Acta Myol. – 2012. – Vol. 31, iss. 2. – P. 126-133.
- Measuring quality of life impairment in skeletal muscle channelopathies / V. A. Sansone [et al.] // Eur J Neurol. – 2012. – Vol. 19, iss. 11. – P. 1470-1476. – doi: 10.1111/j.1468-1331.2012.03751.x.
- Review of the Diagnosis and Treatment of Periodic Paralysis / J. M. Statland [et al.] // Muscle Nerve. – 2018. – Vol. 57, iss. 4. – P. 522-530. – doi: 10.1002/mus.26009.
- The primary periodic paralyses: diagnosis, pathogenesis and treatment / S. L. Venance [et al.] // Brain. – 2006. – Vol. 129, pt. 1. – P. 8-17. – doi: 10.1093/brain/awh639.
- Gutmann, L. Hypokalemic periodic paralysis [Electronic resource] / L. Gutmann, R. Conwit // UpToDate. – Mode of access: www.uptodate.com/contents/hypokalemic-periodic-paralysis. – Date of access: 08.07.2021.
- Cannon, S. C. Voltage-sensor mutations in channelopathies of skeletal muscle / S. C. Cannon // J Physiol. – 2010. – Vol. 588, pt. 11. – P. 1887-1895. – doi: 10.1113/jphysiol.2010.186874.
- Gutmann, L. Hyperkalemic periodic paralysis [Electronic resource] / L. Gutmann, R. Conwit // UpToDate. – Mode

- of access: www.uptodate.com/contents/hyperkalemic-periodic-paralysis. – Date of access: 08.07.2021.
- Sansone, V. A. Management and treatment of Andersen-Tawil syndrome (ATS) / V. A. Sansone, R. Tawil // *Neurotherapeutics*. – 2007. – Vol. 4, iss. 2. – P. 233-237. – doi: 10.1016/j.nurt.2007.01.005.
 - Veerapandyan A. Andersen-Tawil Syndrome [Electronic resource] / A. Veerapandyan, J. M. Statland, R. Tawil // *Gene Reviews* / ed. M. P. Adam. – Mode of access: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1264/>. – Date of access: 08.07.2021.
 - Statland, J. M. Muscle channelopathies: the nondystrophic myotonias and periodic paralyses / J. M. Statland, R. J. Barohn // *Continuum*. – 2013. – Vol. 19, iss. 6. – P. 1598-1614. – doi: 10.1212/01.CON.0000440661.49298.c8.
 - Weber, F. Hypokalemic periodic paralysis [Electronic resource] / F. Weber, F. Lehmann-Horn // *GeneReviews* / ed.: M. P. Adam, H. H. Ardinger, R. A. Pagon. – Mode of access: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1338/>. – Date of access: 08.07.2021.
 - muscle channelopathies. *Eur J Neurol*. 2012;19(11):1470-1476. doi: 10.1111/j.1468-1331.2012.03751.x.
 - Statland JM, Fontaine B, Hanna MG, Johnson NE, Kissel JT, Sansone VA, Shieh PB, Tawil RN, Trivedi J, Cannon SC, Griggs RC. Review of the Diagnosis and Treatment of Periodic Paralysis. *Muscle Nerve*. 2018;57(4):522-530. doi: 10.1002/mus.26009.
 - Venance SL, Cannon SC, Fialho D, Fontaine B, Hanna MG, Ptacek LJ, Tristani-Firouzi M, Tawil R, Griggs RC. The primary periodic paralyses: diagnosis, pathogenesis and treatment. *Brain*. 2006;129(Pt 1):8-17. doi: 10.1093/brain/awh639.
 - Gutmann L, Conwit R. Hypokalemic periodic paralysis. *UpToDate* [Internet]. Available from: <https://www.uptodate.com/contents/hypokalemic-periodic-paralysis>
 - Cannon SC. Voltage-sensor mutations in channelopathies of skeletal muscle. *J Physiol*. 2010;588(Pt 11):1887-95. doi: 10.1113/jphysiol.2010.186874.
 - Gutmann L, Conwit R. Hyperkalemic periodic paralysis. *UpToDate* [Internet]. Available from: www.uptodate.com/contents/hyperkalemic-periodic-paralysis
 - Sansone VA, Tawil R. Management and treatment of Andersen-Tawil syndrome (ATS). *Neurotherapeutics*. 2007;4(2):233-237. doi:10.1016/j.nurt.2007.01.005.
 - Veerapandyan A, Statland JM, Tawil R. Andersen-Tawil Syndrome. In: Adam MP, editor. *GeneReviews* [Internet]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1264>
 - Statland JM, Barohn RJ. Muscle channelopathies: the nondystrophic myotonias and periodic paralyses. *Continuum (Minneapolis)*. 2013;19(6):1598-1614. doi: 10.1212/01.CON.0000440661.49298.c8.
 - Weber F, Lehmann-Horn F. Hypokalemic Periodic Paralysis. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, editors. *GeneReviews* [Internet]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1338>.

References

- Sripathi N. Periodic paralyses. *Medscape Medical News Neurology* [Internet]. Available from: <https://emedicine.medscape.com/article/1171678-overview>
- Cannon SC. Channelopathies of skeletal muscle excitability. *Compr Physiol*. 2015;5(2):761-90. doi: 10.1002/cphy.c140062.
- Fontaine B. Periodic paralysis. *Adv Genet*. 2008;63:3-23. doi: 10.1016/S0065-2660(08)01001-8.
- Cavel-Greant D, Lehmann-Horn F, Jurkat-Rott K. The impact of permanent muscle weakness on quality of life in periodic paralysis: a survey of 66 patients. *Acta Myol*. 2012;31(2):126-133.
- Sansone VA, Ricci C, Montanari M, Apolone G, Rose M, Meola G. Measuring quality of life impairment in skeletal

PERIODIC PARALYSIS

E. V. Onegin¹, O. V. Mantsevich²

¹Grodno State Medical University, Grodno, Belarus

²Grodno Regional Children's Clinical Hospital, Grodno, Belarus

Periodic paralysis (paroxysmal myoplegia) is a rare neuromuscular disorder caused by mutations in the sodium, calcium, and potassium channel genes of skeletal muscle. Common features of primary periodic paralysis are autosomal dominant inheritance, changes in serum potassium levels as a result of a defect in ion channels, and the onset of the disease in the first or second decade of life. Clinically, PP is manifested by episodic attacks of muscle weakness that occur at irregular intervals, attacks are often associated with food or rest after exercise, sometimes accompanied by myotonia.

Periodic paralysis is rare in the general population and, as a result, prospective clinical trials of treatment interventions are limited. Due to the low prevalence of primary PCBs and limited treatment options, few prospective studies are available to develop treatment recommendations based on anecdotal evidence and patient case reports. Treatment options include provocation prevention, potassium and carbonic anhydrase inhibitors.

Keywords: periodic paralysis, hypokalemic paralysis, hyperkalemic paralysis, Andersen-Tawil syndrome.

For citation: Onegin EV, Mantsevich OV. Periodic paralysis. *Journal of the Grodno State Medical University*. 2021;19(4):457-461. <https://doi.org/10.25298/2221-8785-2021-19-4-457-461>.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

Об авторах / About the authors

*Онегин Евгений Васильевич / Onegin Evgeniy, e-mail: oneginev@inbox.ru

Манцевич Оксана Викторовна / Mantsevich Oksana, e-mail: ovmant@gmail.com

* – автор, ответственный за переписку / corresponding author

Поступила / Received: 29.04.2021

Принята к публикации / Accepted for publication: 02.07.2021