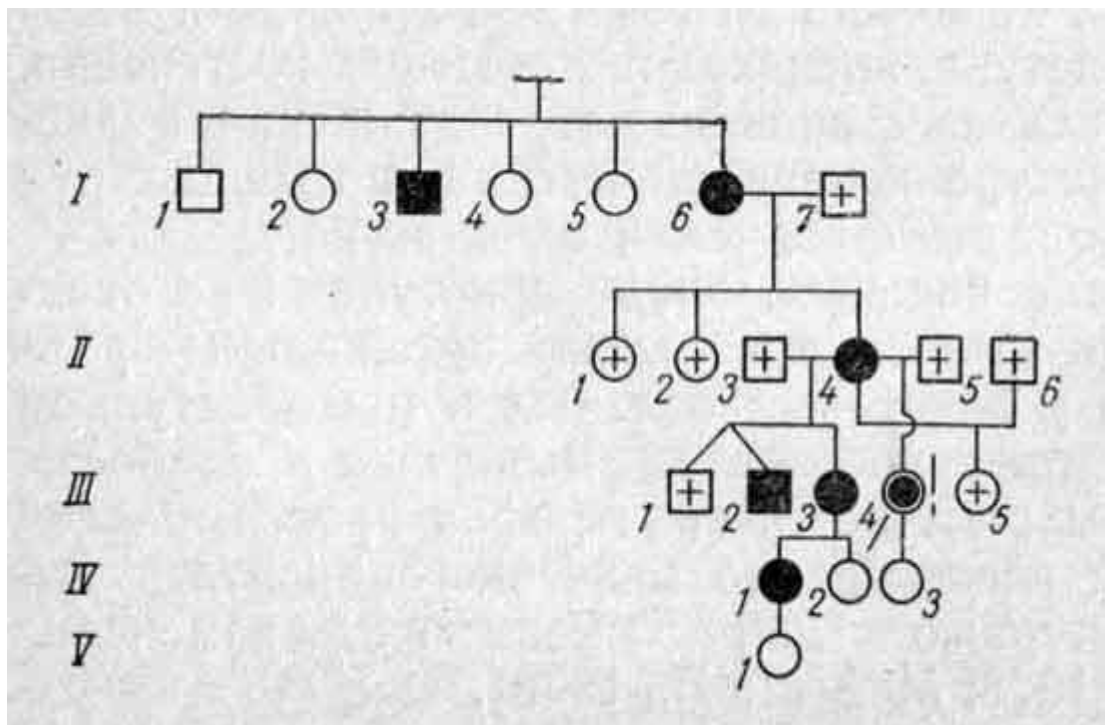


Наследственные периодические параличи (пароксизмальные миоплегии) - генетически

запрограммированные нервно-мышечные заболевания, обусловленные нарушениями обмена калия и характеризующиеся приступами снижения силы скелетных мышц вследствие утраты способности к возбуждению и сокращению.

Наследуются аутосомно-доминантно, что означает возможность проявления заболевания у мужчин и женщин (мальчиков и девочек) в каждом поколении семьи. Встречаются впервые возникшие в семье случаи заболевания (спорадические), связанные с случайными мутациями.

Ниже приведен пример наследования заболевания (пояснение под схемой).



Пояснение к схеме:

I, II, III, IV, V - поколения семьи (от старшего к младшему сверху вниз);

Арабскими цифрами обозначены члены семьи каждого поколения.

□ - члены семьи мужского пола.

○ - члены семьи женского пола.

⊞, ⊕ - умершие члены семьи мужского и женского рода соответственно.

■, ● - члены семьи, больные периодическим параличом, мужского и женского рода соответственно.

Для заболевания характерно возникновение приступов: генерализованных (с одновременным вовлечением мышц конечностей, туловища, лица и общей мышечной слабостью вплоть до обездвиженности) и парциальных (слабость проявляется только в отдельных частях тела: руке, ноге, обеих руках или ногах).

Для приступов свойственны вегетативные расстройства: повышенная потливость, жажда, изменения артериального давления и пульса, иногда тошнота и рвота.

Существует несколько форм заболевания, каждая из которых провоцируется определенными факторами. Продолжительность приступа и лечение зависит от формы. В лабораторных анализах и на ЭКГ при разных формах в приступе отмечаются особенности.

Формы заболевания:

1. Гипокалиемическая (сопровождается понижением уровня калия в крови в приступе).
2. Гиперкалиемическая (сопровождается повышением уровня калия в крови в приступе).
3. Нормокалиемическая (уровень калия в крови в приступе неизменен).

Если выставлен диагноз гипокалиемического периодического паралича (пароксизмальной миоплегии), то следует придерживаться правил:

- соблюдение диеты, содержащей не более 2,3 г натрия в сутки и 60-80г углеводов в сутки.
- избегать отрицательных эмоций, повышенных физических нагрузок,
- избегать приема медикаментов, индуцирующих гипокалиемию (в/венное введение растворов глюкозы, циклометиазид).
- врачом может быть назначен прием диакарба в сочетании с хлоридом калия или верошпирона для предупреждения приступа.
- при возникновении приступа, особенно генерализованного, требуется стационарное лечение.

При этой форме заболевания первые проявления возникают в 10-20 лет, частота приступов с возрастом может увеличиваться до ежедневных, к 40-50 годам приступы урежаются и могут исчезнуть.

При гиперкалиемической форме:

- соблюдать диету с высоким содержанием углеводов;
- избегать голодания;
- избегать пребывания на холоде, перегрузок.
- уровень ионов калия в крови на фоне терапии должен быть не ниже 3,7ммоль/л, ионов натрия - 135ммоль/л.

Эта форма возникает в 10-20 лет, течение заболевания не прогрессирующее (ухудшения состояния с течением лет не наблюдается).

При нормокалиемической форме:

- соблюдение диеты, богатой хлоридом натрия;
- избегать длительного пребывания в одной позе;
- не рекомендован длительный сон;
- избегать переохлаждения.

Врачом может быть предложено применение натрий задерживающих гормонов, диакарба.