

Terapeutická úskalí při zvládání hypokalemické periodické paralýzy - kazuistika

Marie Rohlenová, Barbora Lauerová, Markéta Kumhera, Michal Gloser,
Anežka Dolanská, Jana Haberlová

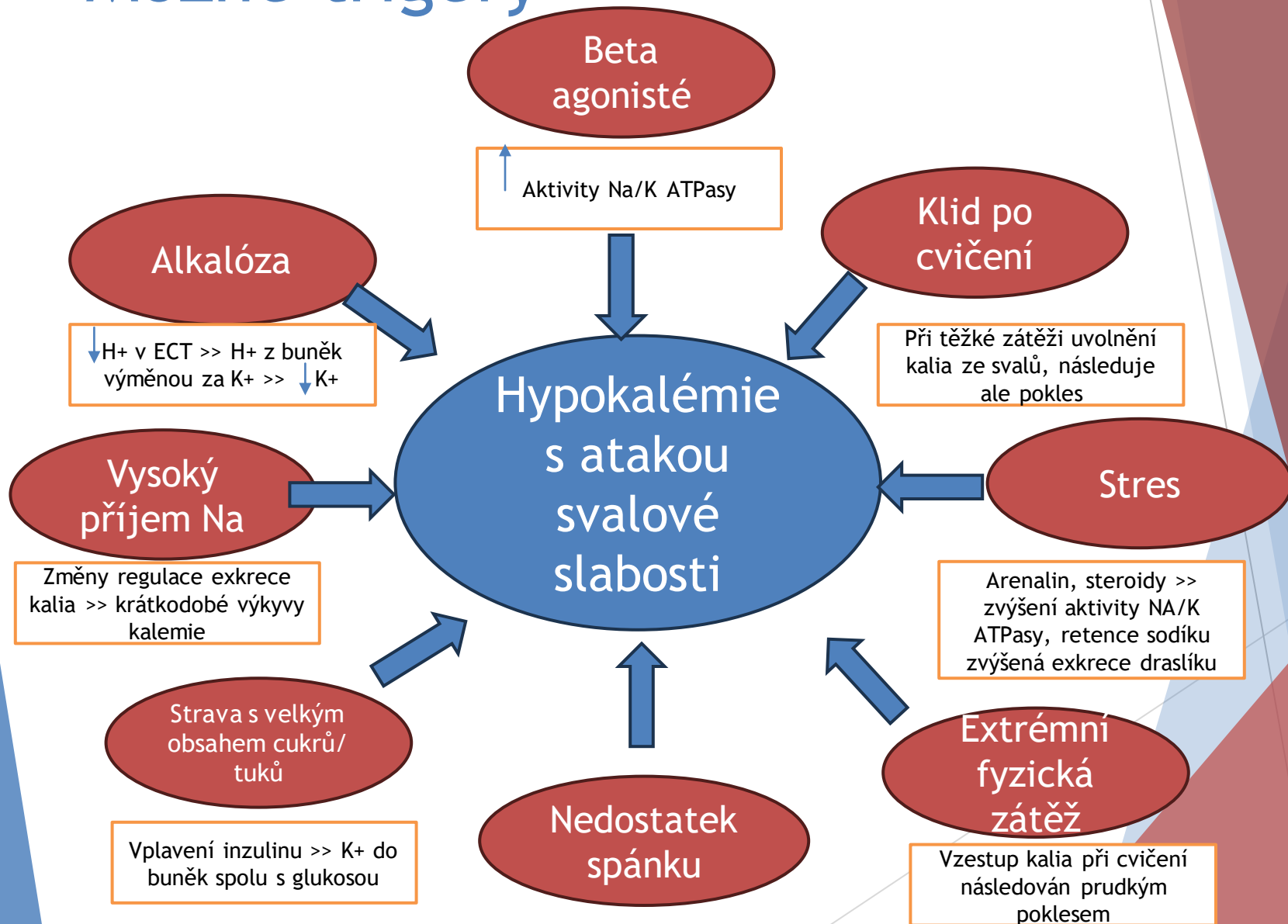
Nervosvalové centrum Kliniky dětské neurologie 2 LF UK a FNM

DEKLARACE KONFLIKTU ZÁJMŮ

	Nemám konflikt zájmů	Mám konflikt zájmů	Specifikace konfliktu (vyjmenujte subjekty, firmy či instituce, se kterými Vaše spolupráce může vést ke konfliktu zájmů)
Zaměstnanecký poměr	FN Motol		Nejsem si vědoma konfliktu zájmů
Vlastník / akcionář	Ne		N/A
Konzultant	Ne		N/A
Přednášková činnost	2 LF UK		Nejsem si vědoma konfliktu zájmů
Člen poradních sborů (advisory boards)	Ne		N/A
Podpora výzkumu / granty	GAUK		Nejsem si vědoma konfliktu zájmů
Jiné honoráře (např. za klinické studie či registry)	REaDY, Studie Sarepta		Nejsem si vědoma konfliktu zájmů

Luo S, Xu M, Sun J, Qiao K, Song J, Cai S, Zhu W, Zhou L, Xi J, Lu J, Ni X, Dou T, Zhao C. Identification of gene mutations in patients with primary periodic paralysis using targeted next-generation sequencing. *BMC Neurol*. 2019 May 8;19(1):92. doi: 10.1186/s12883-019-1322-6. PMID: 31068157; PMCID: PMC6505267.

Možné trigery



Terapie

i 10 mEq odpovídá
750 mg KCl

- ▶ 1. Terapie atak >> **hrazení kalia**: p.o. / i.v.
 - ▶ Jako prevence při prvních známkách je doporučeno 0,5 - 1,0 mEq/kg
 - ▶ Pokud nezabere >> á 30 min podávat 30% iniciační dávky
 - ▶ Nad 100 mEq podaných p.o. (cca 15 tbl. KCl á 500 mg) >> pečlivá monitorace sérového kalia
 - ▶ Max. 200 mEq/den (30 tbl. KCl)
 - ▶ Monitorace EKG!
 - ▶ i.v. doporučeno při arytmích, insuficienci dechových či polykacích svalů
- ▶ **CAVE těžké trauma, operace, anestezie, infuzní terapie (solné roztoky) - možné změny iontové homeostázy, potřeba monitorovat kalium!!!**

Terapie

▶ 2. Prevence atak >> diuretika

A) Acetazolamid, Dichlophenamid

- ▶ stabilizace hladin kalia, ovlivnění receptorů na membráně svalového vlákna, podpora přesunu K^+ do ECM při acidose:

B) Spironolakton (Eplerenon) - inhibice aldosteronu

Triamterene

- ▶ zvýšení množství kalia v organismu - kalium šetřící diuretika

C) Režimová opatření

- ▶ prevence trigerů, preventivní suplementace KCl v rizikových situacích

Kazuistika

- ▶ RA: otec 3x ataka paralýzy, genetika neprovedena, není v kontaktu
- ▶ OA: Chlapec, t.č. 15 let, 60 kg, předchorobí bez nápadností
- ▶ NO: ve 12 letech 1. ataka chabé kvadruplegie, kalium 2,8mmol/l
- ▶ Genetika: Patologická varianta *CACNA1S* c.1583G>A, p. (Arg528His):.



Další průběh:

- ▶ Zpočátku těžko uchopitelné
- ▶ Při podrobném zkoumání vyzorovány trigery:
 - Vliv vysokosacharidové diety (fast food, knedlíky, rýže, pizza...)
 - Vliv fyzické zátěže
 - Vliv nemoci, zhoršení v zimním období

„Malé ataky“

Slabost HK
nebo DK

1x za 1-2
týdny

Léčba KCl
0,25 mEq/kg

„Velké ataky“

Kvadruplegie,
nutnost
hospitalizace

8x za 2,5 roku
(cca 1x za 4
měsíce)

Léčba kalium
i.v.

Terapie a její efekt

	KCl monotherapie	Acetazolamid	Eplerenon
Dávka	0,25 mEq/kg/den	3x250 mg (9,38 mg/kg/den)	50 mg (0,62 mg/kg/den)
Efekt	+ / -	Zvýšení frekvence malých atak při snižování KCl	+ / -
Frekvence malých atak	2-4/měsíčně	8/měsíčně	2-4/měsíčně
Frekvence velkých atak	1x za 3-4 měsíce	N/A	3x během 6 měsíců (nakupení během titrace dávky, nyní 3 měsíce klid)
Nežádoucí účinky	Epigastrická bolest, Helicid s efektem	Ne	Zpočátku hypotenze, po úpravě dávek a pitného režimu již v normě
Délka léčby	2 roky	1 měsíc	6 měsíců

Dávkování doporučené:

Acetazolamid	125 - 1000 mg /den (5-10 mg/kg/den)
Spironolakton	25-100 mg/den
Eplerenon	50 - 100 mg/den
Triamterene	50-150 mg/den
KCl	30-60 mEq/den (0,5-1,0 mg/kg/den)

Současný stav

- ▶ Pacient nyní má cca 1 malou ataku týdně
- ▶ Největší efekt: režim, edukace, předcházení triggerům, časná suplementace KCl v dostatečné dávce (5-6x 500 mg) při prvních známkách slabosti
- ▶ Prevence: před fyzickou zátěží 3-5 tabletek KCl, zamezit dlouhému sezení (protáhnout se, krátká procházka), dietní opatření
- ▶ Eplerenon: úvodně pro hypotenzi ponechány nízké dávky, na nich 3 ataky, po navýšení za současné edukace zatím klid
- ▶ Stále časté absence ve škole, stále nutnost poměrně vysokých dávek KCl, nutnost užívat Helicid



Co nás pacient naučil

Zásadní význam
režimových
opatření

Suplementace KCl
často chronicky
nutná i přes
nasazení diuretik

Klinická tíže je v
rámcu jedné rodiny
variabilní

V zimním období se
obtíže mohou horšit

Kombinace dvou
diuretik nebo jejich
změna může vést k
závažné hypotenzi

Diskuse

- ▶ Acetazolmid nejspíše zkoušen po příliš krátkou dobu - zhoršily se zejm. „malé“ ataky
- ▶ Vyzkoušet znova? V jakém momentu?
- ▶ Jaká další opatření přijmout k redukci dávek KCl?
- ▶ Lze očekávat spontánní zlepšení?



Děkuji Vám za pozornost a za diskusi!