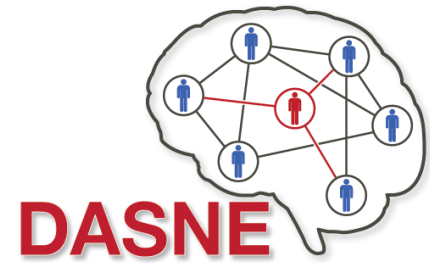


Fallpräsentation Molekular Board



E.B., *2002

Passagere Lähmungen

Sebastian Löns und Alexander Münchau,
Institut für Neurogenetik, Lübeck

Symposium der DASNE; Wartburg / Eisenach 27.-29.11.2019

Fall MB 3_2019

Anamnese



Anamnese

- Mit 12 erstmalig Ganzkörperlähmung nach Belastung
- Aktuell: Attacken 2-3x/Woche variabler Stärke und körperlicher Verteilung
- Beginn in der Nacht, Dauer mehrere Stunden
- Auslöser: kohlenhydratreiche Ernährung, körperliche Anstrengung, Schwitzen, emotionale Belastung
- Als Kind Feinmotorikstörung, habe nie gerne Sport gemacht

Befund

- Paraparese der Hüftbeugung KG4+/5, sonst unauffällig
- RR 146/81 mmHg, EKG unauffällig

Familien- anamnese

- Lähmungsattacken der Mutter, Beginn im Alter von 40 Jahren
- als Jugendliche mehrfach "Kreislaufkollaps" bei Wärme
- Besserung durch Einnahme von Metoprolol

Fall MB 3_2019

Genetik



Mutation c.2006 G>A (p.Arg669His), heterozygot
Bei Erstvorstellung erniedrigtes Serum-Kalium von 1,2 mmol/L
im **SCN1A** Gen

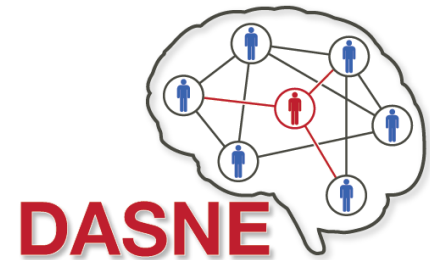
Variante vorbeschrieben als Ursache einer hypokaliämischen
periodischen Paralyse (HypoPP)

Hypo PP	Hyper PP	Kalium-sensitive Myotonie	Paramyotonia congenita
S4	S5 /S6	III-IV loop	III-IV loop
Spannungssensor	innere Pore	Kanal- Inaktivierung	Kanal- Inaktivierung
LoF	GoF	GoF	GoF

(mod. nach: Cannon, Compr Physiol 2015)

Fall MB 3_2019

Pathophysiologie



CACNA1S (80%)

Abbildung aus Publikation

entfernt: doi:

10.1113/jphysiol.2009.186627

SCN4A (20%)

Fall MB 3_2019

Pathophysiologie



Abbildung aus Publikation

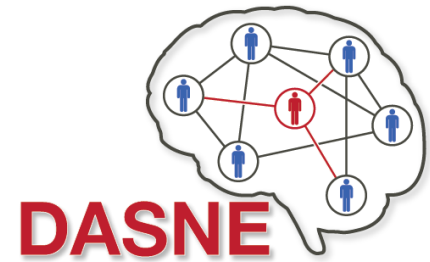
entfernt: DOI:

10.1152/ajpregu.00728.2009

(Cannon. J Physiol 2010)

Fall MB 3_2019

Therapie

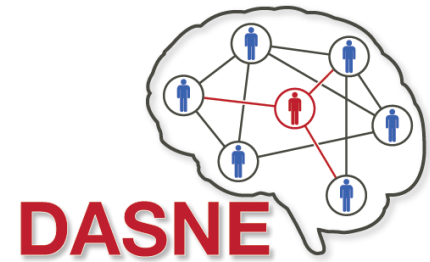


Akute Attacke	<ul style="list-style-type: none">• Milde Bewegung• Orale Substitution von K⁺
Dauertherapie	<ul style="list-style-type: none">• Vermeidung von Triggern: Dehydratation, Hyperglykämie, Alkohol, Stress• Ernährung: Reduktion von Kohlenhydraten + Salz• Azetazolamid; alternativ Dichlorphenamid<ul style="list-style-type: none">➤ Genotyp-spezifisches Ansprechen:<ul style="list-style-type: none">➤ CACNA1S Mutation in 50%➤ SCN4A in 18% (Matthews et al. 2011)• Kalium-sparende Diuretika / Aldosteron-Antagonisten

(Statland, Muscle & Nerve 2018;
S1 Leitlinie Myotone Dystrophien, nicht dystrophe
Myotonien und periodische Paralysen)

Fall MB 3_2019

Therapie



Bei
Vorstellung
Azetazolamid
250mg 1-0-1
+ Kalinor BT
2-0-0

- Attacken 2-3x / Woche trotz Verzicht auf bestimmte Nahrungsmittel, zB Marmelade, Pizza, Brause
- In der Attacke Einnahme von bis zu 8 Kalinor BT
- Subjektiv kein Effekt auf Frequenz und Stärke der Attacken
- Sehstörungen, Kopfschmerzen, Konzentrationsstörungen

Umstellung
auf
Eplerenon
25mg 1-0-1

- Keine Attacken mehr seit > 1 Monat
- Normale körperliche Belastbarkeit
- Keine K⁺ Substitution mehr notwendig
- Kohlenhydrate + Zucker wird wieder toleriert
- K⁺ Spiegel im normal hohen Bereich (4.5-5mmol/l)
- RR normalisiert
- Keine systemischen Nebenwirkungen