

## ПАРОКСИЗМАЛЬНАЯ МИОПЛЕГИЯ. СЛУЧАЙ НОРМОКАЛИЕМИЧЕСКОЙ ФОРМЫ

Адрес: 40007 Сумы, ул. Римского-Корсакова, 2;  
e-mail: okslakiza@mail.ru

Пароксизмальная миоплегия, или периодический паралич — редкое наследственное заболевание, характеризующееся приступами вялого паралича скелетных мышц за счет утраты ими способности к возбуждению и сокращению. В зависимости от содержания сывороточного калия выделяют три формы этого заболевания: гипер-, гипо- и нормокалиемическую пароксизмальную миоплегию. Передается по аутосомно-доминантному типу с полной пенетрантностью у мужчин и неполной — у женщин. Встречается чаще у мужчин. В патогенезе заболевания ведущую роль играет нарушение обмена электролитов и углеводного обмена, генетически детерминированный дефект мембраны сарколеммы, нарушающий проницаемость для ионов  $\text{Na}^+$ ,  $\text{K}^+$ .

Несмотря на давность описания и своеобразную клиническую картину, настоящее заболевание является достаточно редким и в литературе встречаются лишь единичные случаи описания клинических примеров болезни. В связи с этим, на наш взгляд, заслуживает внимания наблюдавшийся в нашей практике случай пароксизмальной миоплегии нормокалиемической формы.

Больной Г., 20 лет, находится под наблюдением специалистов неврологической клиники медицинского института Сумского государственного университета. Поступил с жалобами на приступы выраженной слабости в конечностях и мышцах туловища 1—2 раза в неделю различной продолжительности. Приступы наблюдаются преимущественно в ночное время и провоцируются охлаждением и пребыванием в состоянии покоя. Учащение приступов отмечается в осенне-зимний период. В настоящее время не работает. Считает себя больным с 10-летнего возраста, однако лишь в 15 лет впервые поступил в нашу клинику с вышеописанными жалобами. Именно в этот период была диагностирована пароксизмальная миоплегия. Из генеалогического анамнеза установлено, что у прабабушки и бабушки по материнской линии, а также и у родной сестры имели место подобные состояния. Однако за медицинской помощью они не обращались.

Объективно: пониженного питания, признаки дисграфии: высокое небо, деформация грудной клетки.

В неврологическом статусе со стороны черепных нервов — непостоянный горизонтальный нистагм. Со стороны двигательной сферы отмечаются диффузная мышечная гипотония, умеренная гипотрофия, снижение сухожильных рефлексов. Чувствительность без особенностей. Со стороны координаторной сферы отмечается неуверенность при выполнении координационных проб.

Данные офтальмологического исследования: ангиопатия сетчатки обоих глаз.

Краниография без изменений.

УЗИ органов брюшной полости без патологии.

На ЭКГ ритм синусовый, нерегулярный, БПВЛНПГ, вольтаж в норме.

При неоднократном исследовании электролитов плазмы вне приступа, а также после приступа мышечной слабости отклонений также не определялось.

Характер наблюдаемых приступов был однотипным. Отмечались двигательные нарушения типа периферической тетраплегии. Больной не мог самостоятельно повернуться в постели, требовалась посторонняя помощь. Сухожильные рефлексы во время приступа угнетены, имели место выраженные вегетативные проявления. После приступа жаловался на остаточную слабость, которая могла длиться в течение нескольких дней.

Таким образом, учитывая данные анамнеза, в том числе наследственно-семейного, наличие характерных пароксизмов миоплегии, течение заболевания, а также исследование электролитов крови, в частности сывороточного калия, у больного диагностирована семейная пароксизмальная миоплегия, нормокалиемическая форма. Лечение проводилось согласно общепринятым рекомендациям с использованием диеты, обогащенной поваренной солью.

Надійшла до редакції 14.04.2009 р.

О. И. Коленко, Ф. Г. Коленко

### Пароксизмальна міоплегія. Випадок нормокаліємічної форми

Сумський державний університет (м. Суми)

Авторами висвітлена проблема однієї з рідкісних форм нервово-м'язового захворювання — пароксизмальної міоплегії. Надане описання клінічної картини у 20-річного пацієнта з нормокаліємічною формою періодичного паралічу. Відзначено спадковий характер порушень.

O. I. Kolenko, F. G. Kolenko

### Paroxysmal myoplegia. The case of normokalemic periodic paralysis

Sumy State University (Sumy)

The authors gives some information about paroxysmal myoplegia. It's one of rare neuromuscular disorders. The case of diagnostic paroxysmal myoplegia with normal serum potassium concentration was described. The clinical presentation of normokalemic periodic paralysis at 20-year patient was considered. The hereditary type of disorder was accentuated.