Hyperkalemisk periodisk paralys och paramyotonia congenita

Hyperkalemisk periodisk paralys och paramyotonia congenita är olika former av en ärftlig sjukdom. De kännetecknas av episoder av muskelsvaghet och förlamningar respektive muskelstelhet. Symtomen uppkommer vanligen i barndomen.

Uppskattningsvis har 50–100 personer i Sverige tillståndet. Ungefär hälften har båda sjukdomsformerna.

Symtom

Hyperkalemisk periodisk paralys innebär episoder av muskelsvaghet eller förlamningstillstånd. Episoderna kan vara från tio minuter till några timmar. En del personer kan få flera episoder varje dag.

Hos de flesta uppkommer symtomen i barndomen, men hos en del märks sjukdomen först i 20-årsåldern. I början kommer förlamningarna inte så ofta, men med tiden brukar de bli fler och svårare. Ibland inleds episoderna med förkänningar som domningar, stickningar, muskelvärk och muskelstelhet.

Olika faktorer som kyla, fasta, vila efter muskelansträngning samt viss mat kan utlösa förlamningstillstånden hos personer med sjukdomen.

Symtomen brukar avta i 40–50-årsåldern.

Vid paramyotonia congenita blir musklerna stela vid ansträngning, till exempel när en rörelse upprepas. Stelheten brukar märkas i händerna och ansiktet, och kommer framför allt vid kyla. Symtomen kan komma redan i spädbarnsåldern

Orsak

Hyperkalemisk periodisk paralys och paramyotonia congenita orsakas av en förändring i en gen med betydelse för muskelcellernas funktion.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar hyperkalemisk periodisk paralys och paramyotonia congenita. Insatserna inriktas på att förebygga förlamningsepisoderna och lindra symtomen när de kommer.

Det är viktigt att ta reda på vad det är som utlöser förlamningstillstånden, och att undvika dessa faktorer så långt det är möjligt. En dietist kan ge råd om hur symtomen kan förebyggas genom ändrade matvanor.

Läkemedel kan förebygga och lindra symtomen.

Vissa narkosmedel kan utlösa förlamningstillstånd. Det är därför viktigt att vårdpersonal informeras om sjukdomen inför en operation.

Vardagslivet hemma, på arbetet och på fritiden kan påverkas på olika sätt. En del personer behöver anpassningar och hjälpmedel. När man väljer utbildning och yrke bör man ta ställning till faktorer som kan utlösa symtom.

Det är viktigt att tillgodose behovet av psykologiskt och socialt stöd.

Resurser

Hyperkalemisk periodisk paralys och paramyotonia congenita utreds och diagnostiseras vid neuromuskulära enheter vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Neuroförbundet
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad mars 2025.

ÅGRENSKA