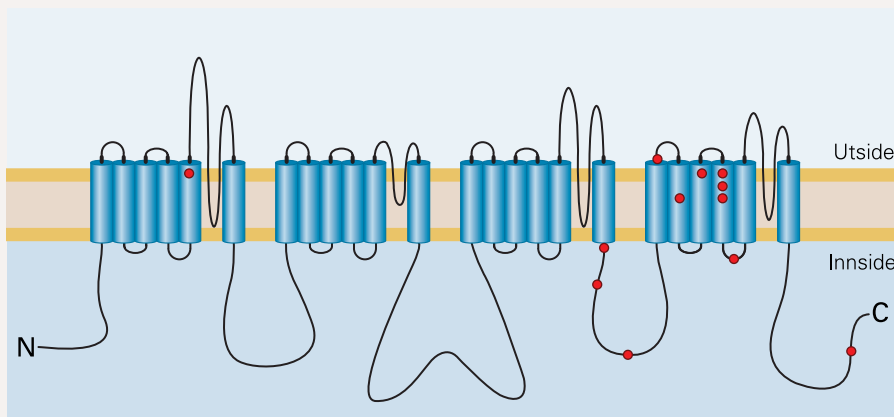


Paramyotoni



Paramyotonia congenita er en svært sjelden, autosomt dominant sykdom som debuterer i småbarnsalderen med paramyotoni i ansikt og armer og med periodiske pareser. En mutasjon i spenningsstyrt natriumkanal i tverrstripete muskulatur gjør muskelmembranen elektrisk ustabil.

Myotoni karakteriseres ved forsinket muskulær relaksasjon etter voluntær kontraksjon og skyldes unormale ionekanaler i muskelmembranen. Når myotoni provoseres frem av gjentatte muskelkontraksjoner, og lettest i kulde, benevnes fenomenet paramyotoni.

På illustrasjonen markerer røde prikker de ulike kjente punktmutasjonene i spenningsstyrt natriumkanal i skjelettmuskelmembranen som medfører paramyotonia congenita. Diagnosen kan bekreftes ved gentesting. Flere rapporter tyder på at paramyotonien kan bedres med ulike antiarytmika, særlig meksiletin. I noen tilfeller er ikke pasientene så plaget at de ønsker behandling – slik pasienten som her vil bli omtalt. Det er mer

usikkert om de periodiske paresene kan påvirkes medikamentelt.

Pasienten på videoen (se artikkelen på nett www.tidsskriftet.no) er en 19 år gammel mann som fra småbarnsalder har hatt myotoni, mest i mimisk muskulatur, utløst av gjentatte voluntære muskelkontraksjoner, særlig i kalde omgivelser. Like lenge har han hatt sjeldne anfall med spontane pareser i en eller flere ekstremiteter av timers til dagers varighet. Paresene debuterer oftest under søvn. S-kaliumnivået under anfall med pareser har vært normalt. EMG har vist myotone utladninger.

Paramyotoni kan enkelt påvises ved klinisk undersøkelse som demonstrert på videoen.

Nils Jakob Brautaset
 njbrauta@online.no
 Nevrologisk seksjon
 Sykehuset i Vestfold
 3103 Tønsberg

Pasient og pårørende har gitt samtykke til at artikkelen blir publisert.



Stillbilde fra videoen på nett

Oppgitte interessekonflikter: Ingen

Mottatt 24.8. 2010, første revisjon innsendt 22.10. 2010, godkjent 18.11. 2010. Medisinsk redaktør Michael Bretthauer.