



# SKELETTMUSKULATURENS JONKANALSJUKDOMAR

## En sammanfattning

**Gunilla Islander** (Anestesi o Intensivvård) Överläkare emerita, docent, Skånes Universitetssjukhus Lund

Detta är inte ett vårdprogram baserade på randomiserade prospektiva studier. Sådana finns inte för dessa ovanliga sjukdomar. Detta dokument är råd i beslutsfattandets svåra konst baserat på tillgänglig litteratur, patofysiologisk och genetisk kunskap. Alla situationer kan inte förutses. Det går inte att garantera ett komplikationsfritt utfall. De slutliga bedömningarna och besluten måste fattas av ansvarig läkare ofta i samråd med andra specialiteter och patienten. Hoppas dessa råd kan vara till hjälp

**Jonkanalsjukdomar** (*channelopathies*) i tvärstrimmig muskulatur är ett spektrum av sjukdomar vars symptom framför allt manifesterar sig som attacker av paralyser till myotoni. Jonkanaler för bl.a.  $\text{Na}^+$ ,  $\text{K}^+$ ,  $\text{Cl}^-$  och  $\text{Ca}^{2+}$  kan ställa till anestesiproblem.

### Indelning och Diagnoser

Trots sällsyntheten, så ges här en relativt detaljerad beskrivning då det finns fysiologi-relaterade potentiella fallgrorpar både vid generell och regional anestesi. Det är viktigt att hålla ”fysiologin” så normal som möjligt, för att undvika anestesikomplikationer

Symptomen vid periodiska paralyser är huvudsakligen muskulära. Ett undantag är Andersen-Tawils syndrom.

Thyreotoxisk periodisk paralyser (TPP) kan ha samma symptom som en periodisk paralyser.. V.g. se separat dokument

På sidan 3 finns en samlad översikt över ärftliga jonkanalsjukdomar.

### Innehåll

SKELETTMUSKULATURENS JONKANALSJUKDOMAR	1
De viktigaste jonkanalsjukdomarna i skelettmuskulaturen	3
Anestesiproblem	4
Graviditet	4
Referenser	4

Använd **Ctrl+Klick** för att komma till önskat stycke

Lund 220606

# AKUTSIDA

För akuta situationer där diagnosen är oklar och tiden är knapp

Om man har en patient som har en jonkanalsjukdom, med attacker av paralys och/eller myotoni och där den korrekta diagnosen okänd, så finns här några råd.

**Gör allt för att få tag i rätt diagnos, så fort som möjligt.**

Dessa råd förutsätter att inga andra kontraindikationer finns, för det man tänker göra.

Fråga om attacker utlöses av banan eller liknande. Om svaret är ja så är kalium sannolikt triggande. Kontrollera fullständigt elektrolytstatus innan anestesi på alla.

Förslag på anestesimedel

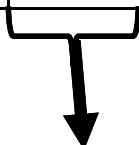
- **Induktion** propofol/tiopental
- **Relaxera:** Rokuronium reversera med sugammadex.
- **Underhåll:** propofol, opioid, lustgas.
- **Monitorera** temperaturen centralt. **Normotermi.** Förebygg shivering.
- **Monitorera** elektrolyter under anestesi som inte är kort.
- **Primärt mål normokalemi**
  - Om misstanke att kalium är triggande så håll  $K^+ < 5$  och försök hålla  $K^+$  stabilt utan för stora svängningar. Ha glukos med elektrolyter gående.
  - Om misstanke att hypokalemi triggat symptom, så håll K stabilt väl över det undre normalvärdet. Ha Ringercetat gående, glukoslösningar kan sänka blodsocker.
- Stark indikation för spinal vid sektio
- **Postoperativt:** Inte lämpligt för ”snabbspår”. Stanna på postop tills patienten är stabil och mer info finns, om exakt diagnos är okänd.  
Se till att avdelningen är välinformerad

## Anteckningar

Namn på och kategorisering av dessa diagnoser är inte enkel. Råden i detta dokument är indelad efter vilken jonkanal som är drabbad.

## De viktigaste jonkanalsjukdomarna i skelettmuskulaturen

	<b>Sodium channel myotonia</b>	<b>Myotonia congenita (Thomsen och Becker)</b>	<b>Paramyotonia Congenita</b>	<b>Hyperkalemisk periodisk paralys</b>	<b>Malign Hypertermi-känslighet</b>	<b>Hypokalemisk periodisk paralys typ 1</b>	<b>Hypokalemisk periodisk paralys typ 2</b>	<b>Andersen-Tawil syndrome</b>
<b>Förkortning</b>	SCM	MC	PMC	HyperPP	MC	HypoPP1	HypoPP2	ATS
<b>Gen</b>	SCN4A	CLCN1	SCN4A	SCN4A	RYR1 CACNA1	CACNA1S	SCN4A	KCNJ2
<b>Jonkanal</b>	Na <sup>+</sup> kanal	Cl <sup>-</sup> kanal	Na <sup>+</sup> kanal	Na <sup>+</sup> kanal	Ca <sup>2+</sup> kanaler m.fl.	Ca <sup>2+</sup> kanal	Na <sup>+</sup> kanal	K <sup>+</sup> kanal
<b>Ärftlighet</b>	Dominant	Dominant <i>Thomsen</i> Recessiv <i>Becker</i>	Dominant	Dominant och 30% <i>de novo</i>	Dominant	Dominant	Dominant och <i>de novo</i>	Dominant
<b>Myotoni eller Paralys</b>	MMMM/	MMM/P	MM/PP	M/PPP	MMM/P	/PPP	/PPP	/PPPP
<b>Exempel på utlösande faktorer</b>	°Kalium	°Kyla	°Kyla	°Kyla °Högt kalium	°Desfluran °Isofluran °Sevofluran °Suxameton	°Hypokalemi °Glukos/ kolhydrater	°Hypokalemi °Glukos/ kolhydrater	Oklart
<b>Prevalens</b>	1/ 1 000 000	6-10/100 000	5 / 1 000 000		?	1 / 100 000		1/1 000 000



Överlappande symtom  
Räknas som en sjukdom

Två gener  
En sjukdomsbild

## Ytterligare SCN4 orsakade myotonier

	<b>Diagnoser Potassium aggravated myotonias</b>	<b>Myotoni</b>	<b>Paralys/svagheter</b>	<b>Triggande faktorer kalium</b>	<b>Kyla utlöser?</b>	<b>Respiratorisk svikt orsakad av myotoni eller paralys rapporterat</b>	<b>Rabdomyolys rapporterat</b>
1	°Myotonia fluktans	JA	Nej	Högt Kalium	Nej	?	?
2	°Myotonia permanens	JA	Nej	Högt Kalium	Nej	Ja pga myotoni	JA
3	°Acetazolamid responsive myotonia	JA	Nej	Högt Kalium	Ja lite	?	?
4	Severe Neonatal Episodic Laryngospasm SNEL kan utlösas av mutationer i SCN4A	JA	Förekommer	?	?	JA Laryngospasm Stridor Kvävningsepisoder neonatalt	?
	Se tabell också tabell 1						
5	Hyperkalemic Periodisk Paralys	(JA)	JA	Högt Kalium	(JA)	?	?
6	Paramyotonia Kongenita	(JA)	JA	Högt Kalium	JA	Ovanligt	?
7	Hypokalemic Periodisk Paralys 2	NEJ	JA	Lågt Kalium	JA	JA	?

## En annan indelning

En annan indelning av dessa sjukdomar är

*Non Dystrophic Myotonias* **NDM** respektive *Periodic Paralysis* **PP**

**NDM** avser

Myotonia congenita **MC**,  
Paramyotonia acongenita **PMC**, och  
Sodium Channels Myotonias **SCM**.

**PP** avser

Paramyotonia Congenita **PMC**  
HyperKalemisk Periodisk Paralysis **HyperPP**,  
HypoKalemisk Periodisk Paralysis **HypoPP typ 1 och 2**

I dessa dokument används inte denna indelning då ur anesthesiologisk synvinkel är fysiologin viktigast

Referens Jitpimolmard

## Anestesiproblem

Vid denna typ av jonkanalsjukdomar.

Rapporterad förekomst av problem vid regionalanestesi totalt 19% (13/70 patienter)

Rapporterad förekomst av problem vid generell anestesi totalt 31% (22/71 patienter)

Problemen var t.ex. förlängd effekt av anestesimedel, bristande effekt av lokalanestetika, sjukdomsförsämring.

Referens Rayan

## Graviditet

Menstruation och graviditet kan försämra myotona symptom. I ett samlat material av dessa jonkanalsjukdomar så rapporterades 62% av patienterna försämring under graviditet men symptomen gick i regress för i stort sett alla men det kunde ta några månader. Undantag är HyperPP där förbättring av sjukdomssymptom rapporterat under graviditet.

## MgSO<sub>4</sub>

MgSO<sub>4</sub> intravenöst kan ge muskelsvaghet med risk för andningssvikt/-stillestånd. Risken är särskilt uttalad för patienter med ärftliga muskelsjukdomar. Andningssvikt kan då uppträda även vid terapeutiska koncentrationer av Mg<sup>2+</sup>. Okänt hur stor risken är.

Vid indikation för intravenös MgSO<sub>4</sub>-terapi som eklampsi, preeklampsi, HELLP och prematur neuroprotektion skall patienten övervakas kontinuerligt.

Om en patient har symptom på begynnande eller pågående paralis så är risken stor att MgSO<sub>4</sub> förvärrar paralysen. Effektiv behandling för symptomen saknas

Referens Hans, Hemmings, Jitpimolmard

## Referenser

- **Hemmings, Egans** TD Pharmacology and Physiology for Anesthesia. Foundations and Clinical application. *Elsevier Saunders 2013 sid 606-608*
- **Jitpimolmard** et al. Treatment Updates for Neuromuscular Channelopathies. *Curr Treat Options Neurol. 2020;22(10):34.*
- **Rayan** DLR et al Managing pregnancy and anaesthetics in patients with skeletal muscle channelopathies *Neuromuscul Disord. 2020 May 28;S0960-8966(20)30123-1.*
- **Siddamreddy** S et al Thyrotoxic Periodic Paralysis. (*pubmed*) 2021 Jul 26. In: *StatPearls Last Update: July 26, 2021*