



© Dmitry Morgan / Dreamstime

Paralysie périodique

Faiblesse musculaire après une compétition de culturisme

Dr méd. Nadine Wilhelm, Dr méd. Alessandra Angelini

Universitäres Zentrum Innere Medizin, Kantonsspital Baselland, Standort Liestal, Liestal

Présentation du cas

Un patient de 23 ans se présente un jour après une compétition de culturisme avec une faiblesse musculaire soudaine au niveau des jambes et des douleurs aux épaules. Il avait déjà connu des symptômes similaires avec des douleurs croissantes dans les cuisses et une perte de force subjective six mois auparavant, également après une compétition, ce qui l'avait conduit aux urgences. À l'époque, le patient avait indiqué avoir pris de l'amiloride plus de l'hydrochlorothiazide et s'être administré de l'insuline. Lors de ses deux présentations, il présentait une hypokaliémie. Celle-ci était de 2,2 mmol/l il y a six mois, et de 2,9 mmol/l actuellement. Lors de la première présentation, une substitution a permis d'obtenir une régression des troubles et une normalisation du potassium, de sorte que les symptômes ont été interprétés comme étant d'origine médicamenteuse. Le patient rapporte avoir depuis lors veillé à son apport en

potassium. Il déclare ne pas avoir repris de laxatifs, de diurétiques, d'insuline ou d'antabolistes, et ne pas avoir de troubles gastro-intestinaux ni d'affections neurologiques dans la famille. Il explique avoir observé que les symptômes décrits étaient apparus après un repas salé riche en glucides.

Lors de sa présentation actuelle, nous avons observé un patient musclé aux paramètres vitaux normaux et à l'examen clinique sans particularité. Sur le plan neurologique, le score de Glasgow était de 15, il n'y avait pas de méningisme, et l'état des nerfs crâniens était sans particularité. Les jambes présentaient toutes les deux une diminution de la force à M4/5; le réflexe achilléen était symétriquement réduit. L'examen neurologique des membres supérieurs était sans particularité, tout comme le test de sensibilité. La colonne vertébrale se présentait sans douleur à la pression ou à la percussion.

Question 1

D'après l'anamnèse, qu'est-ce qui est le moins pertinent en matière de diagnostic différentiel?

- a) Paralysie périodique hypokaliémique
- b) Paralysie périodique thyrotoxique
- c) Paralysie périodique hyperkaliémique
- d) Hypokaliémie secondaire
- e) Courbatures

En raison de la régression des troubles sous apport potassique, des déclencheurs décrits par le patient lors de l'effort physique, et de la survenue après un repas salé riche en glucides, il convient d'envisager les différents diagnostics différentiels de la paralysie périodique (tab. 1).

Diagnostics différentiels de la paralysie périodique [1, 4, 7]

	Paralysie périodique hypokaliémique	Paralysie périodique thyrotoxique	Paralysie périodique hyperkaliémique	Syndrôme d'Anderson-Tawil
Âge	1 ^{er} ou 2 ^e décennie de vie	>20 ans	1 ^{re} décennie de vie	1 ^{re} ou 2 ^e décennie
Événements	2-3x/an	Rare	Fréquent (plusieurs épisodes/jour)	Mensuelle
Heures à jours	Heures à jours	Heures à jours	Minutes à heures	Heures à jours
Training, stress, apport en glucides	Training, stress, apport en glucides	Training, stress, jeûne, plats riches en potassium	Training, stress, jeûne, plats riches en potassium	Phase de repos à jeûne
EMG	Bas	Bas	Normal ou élevé	Bas, haut ou normal
Signes	Myopathie à début tardif	Thyrotoxicose (TSH basse, taux T3/T4 élevés)	Myotonies, myopathie à début tardif	Arrythmies ventriculaires, phlogos, internas
Transmission	Transmission autosomique dominante	Thyrotoxicose, possible prédisposition héréditaire	Transmission autosomique dominante	Transmission autosomique dominante
Causes	Inhibiteurs de l'anhydrase carbonique (par ex. acétazolamide), diurétiques hyperkaliémisants	Situation métabolique euhydrique, propénoïl	Inhibiteurs de l'anhydrase carbonique (par ex. acétazolamide), diurétiques thiazidiques	Inhibiteurs de l'anhydrase carbonique (par ex. acétazolamide), diurétiques hyperkaliémisants

estimation: T3: triiodothyronine; T4: thyroxine.

Parmi les autres causes qui sur le plan du diagnostic différentiel peuvent provoquer une faiblesse musculaire intermittente, on compte l'hypokaliémie secondaire (par ex. en raison d'une diarrhée, d'un abus de laxatifs, de diurétiques thiazidiques, d'une insuffisance rénale ou surrénalienne, ou d'hyperaldostérisme), la myasthénie, et la myopathie métabolique [1-3].

Question 2

Auquel des examens suivants devriez-vous renoncer pour la suite de la différenciation diagnostique?

- Gazométrie veineuse avec détermination du potassium et du glucose pendant la crise et dans l'intervalle
- Détermination de la thyroéstimuline (TSH)
- Test des réflexes proprioceptifs
- Électromyographie (EMG)
- Tests de provocation

Notre patient a dans un premier temps subi une gazométrie veineuse, qui a montré l'hypokaliémie de 2,9 mmol/l décrite plus haut, tandis que les symptômes étaient toujours présents. La valeur de pH de 7,37 était normale, tandis que la pression partielle du gaz carbonique (pCO₂) de 7,4 kPa, le bicarbonate (HCO₃⁻) de 31,4 mmol/l et l'excès de base de 4,7 mmol/l étaient respectivement élevés. Sur le plan chimique, le glucose était de 6,3 mmol/l. La créatine kinase (CK) était nettement élevée (663 U/l). Étant donné qu'il est bien souvent impossible de faire la distinction entre la paralysie périodique thyrotoxique et la paralysie périodique hypokaliémique, il convient de toujours déterminer également les paramètres thyroïdiens [4]. Chez notre patient, ceux-ci étaient normaux. Les paramètres de rétention rénale dans la plage de référence, le glucose normal et l'anamnèse crédible nous ont permis d'exclure une hypokaliémie secondaire. En outre, le taux de potassium de notre patient allait à l'encontre d'une hypokaliémie secondaire, car la concentration de potassium est dans ce cas sou-

vent de <2,0 mmol/l et parce que le faible taux de potassium sérique perdure entre les crises [5]. L'affaiblissement ou l'absence des réflexes proprioceptifs au paroxysme d'une crise peuvent permettre de compléter et faire avancer le diagnostic. À l'EMG, le potentiel d'action musculaire retombe jusqu'à zéro, et l'électrocardiogramme (ECG) montre des signes typiques d'une hypokaliémie avec un intervalle QT allongé (ici 472 ms), une onde T aplatie et la présence d'une onde U (fig. 1).

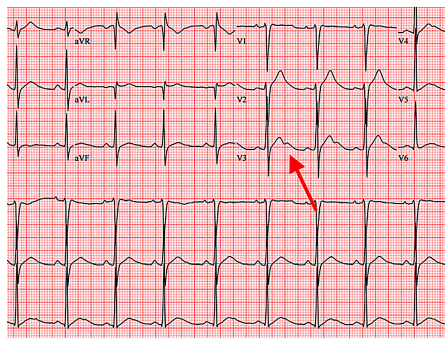


Figure 1: Électrocardiogramme du patient à l'admission. La flèche rouge indique l'onde U.

Pour le diagnostic différentiel, concernant l'allongement de l'intervalle QT, il convient de penser au syndrome d'Anderson-Tawil (tab. 1). Le potassium sérique est normal dans l'intervalle [2, 4], tout comme l'examen neurologique. En raison du risque qu'ils représentent, les tests de provocation sous la forme d'activité sportive, d'hyperglycémie provoquée ou d'administration d'insuline doivent être reconsidérés et, s'ils sont réalisés, ils ne doivent avoir lieu que sous surveillance dans un cadre stationnaire [6].

Question 3

Quel examen vous permet de confirmer le diagnostic?

- Test génétique
- Biopsie musculaire
- EMG
- Test électrophysiologique
- Détermination du quotient potassium/créatinine dans l'urine

Le diagnostic de la paralysie périodique peut être confirmé par un test génétique (gène CACNA1S sur le chromosome 1q32.1, SCN4A sur le chromosome 17q23., KCNJ18 sur le chromosome 17p11.2) [7, 8]. Un quotient potassium/créatinine dans l'urine abaissé à <2,5 permet de corroborer le diagnostic de suspicion, sans toutefois le confirmer [9].

Question 4

Quelle mesure ne fait pas partie de l'approche thérapeutique de la paralysie périodique hypokaliémique primaire?

- Activité physique limitée
- Substitution en potassium
- Régime pauvre en sel et en glucides
- Renoncement à la réglisse
- Inhibiteurs de l'anhydrase carbonique pour la prophylaxie des crises

L'approche thérapeutique de la paralysie périodique hypokaliémique primaire prend en compte une stratégie non pharmacologique au moyen d'une activité physique limitée. En préventif, il est possible de mettre en place un régime pauvre en sel et en glucides, une substitution en potassium ou la prise de diurétiques hyperkaliémisants [2, 7].

Pour stabiliser la valeur intracellulaire de potassium, et après confirmation par un test génétique, il est possible de recourir de façon prophylactique à l'inhibiteur de l'anhydrase carbonique acétazolamide (125-1000 g/jour), ou bien au dichlorphénamide (50-200 mg/jour) [3, 4].

Au service d'urgence déjà, l'administration intraveineuse de potassium et de magnésium a été établie chez notre patient, et s'est suivie d'une admission stationnaire, tandis que la substitution orale a été poursuivie. Le jour suivant, le patient présentait des valeurs de potassium normalisées, n'avait plus de troubles ni de perte de force dans les jambes.

Dans un conseilium neurologique lors d'un intervalle asymptomatique, il n'y avait ni parésies, ni myotonies à la percussion, ni fasciculations. Les réflexes proprioceptifs des membres supérieurs étaient sans particularités, tout comme le réflexe achilléen. Il n'y avait toujours pas de troubles de la sensibilité.

En considérant l'ensemble des observations réalisées chez notre patient, la présence d'une paralysie périodique hypokaliémique est le diagnostic le plus probable; cependant, dans le cas présent, il n'est que suggestif.

Après la normalisation du potassium à 5,2 mmol/l, le patient a été renvoyé chez lui avec une substitution orale en potassium et en magnésium. Il lui a également été recommandé d'éviter l'activité physique maximale, tout comme les grandes portions de nourriture riche en sel et en glucides. Un autre examen de génétique moléculaire a été recommandé en ambulatoire après la soumission d'une demande de prise en charge des coûts auprès de la caisse-maladie. Malheureusement, celui-ci n'a pas encore été réalisé. Le patient ne s'est pas non plus rendu au contrôle de suivi neurologique.

Discussion

On fait la distinction entre paralysie périodique hypokaliémique primaire et secondaire.

Question 5

Qu'est-ce qui ne s'applique pas à la forme primaire de la paralysie périodique hypokaliémique?

- Il s'agit d'une canalopathie à transmission autosomique dominante.
- Il s'agit d'une canalopathie qui touche le plus souvent le canal du calcium.
- Il s'agit d'une canalopathie qui touche le plus souvent le canal du potassium.
- Les hommes sont autant touchés que les femmes.
- Rarement, les muscles respiratoires peuvent également être touchés.

La forme primaire fait partie des canalopathies de la musculature squelettique. Sa transmission est autosomique dominante avec une fréquence d'environ 1 : 100 000, et elle apparaît suite à des mutations ponctuelles du gène du canal du calcium (type 1, fréquence 60%), du sodium (type 2, fréquence 10%) ou du potassium (plus rare) de la membrane cellulaire. Cela entraîne une altération de la conductivité ionique de la membrane cellulaire et une altération de l'excitabilité des cellules musculaires [3, 7].

La survenue est indépendante du sexe, la première manifestation a lieu dans la 1re ou 2e décennie de vie. Les repas riches en glucides, le stress ou l'exercice physique intensif peuvent entraîner une recrudescence des troubles [3, 10], souvent la nuit ou au petit matin [4].

Sur le plan clinique, la baisse du potassium sérique entraîne une faiblesse musculaire souvent indolore d'intensité, de fréquence et de durée différentes. Celle-ci est initialement symétrique dans la musculature proximale des jambes, puis peut s'étendre en direction distale ainsi qu'aux bras et au tronc. Des troubles de la déglutition peuvent survenir oc-

casionnellement, les muscles respiratoires ne sont que rarement touchés [3, 10], la vigilance reste intacte [2]. Un rétablissement complet prend habituellement quelques heures à quelques jours (tab. 1) [7]. Une CK plus que doublée lors des analyses de laboratoire est un autre signe indicateur [11].

Malgré l'absence de confirmation du diagnostic au moyen d'un test génétique, notre patient présentait de nombreux signes crédibles de la présence d'une paralysie périodique hypokaliémique: l'âge de la manifestation, l'anamnèse avec les déclencheurs correspondants (activité physique intense, consommation de nourriture riche en sel et en glucides), les analyses de laboratoire et les observations cliniques correspondantes avant et après la normalisation des valeurs de potassium. Seule l'anamnèse familiale sans particularité allait à l'encontre du diagnostic de cette affection rare (tab. 2).

au 2: Critères diagnostiques de soutien pour la paralysie périodique hypokaliémique

es de faiblesse musculaire ou plus avec documentation d'un taux de potassium sérique <3,5 mmol/l

6 critères cliniques ou chimiques
élévation à la 1^{re} ou 2^e décennie de vie
de crises >2 heures
lencheur positif
élévation après apport de potassium
mnèse familiale positive ou mutation génétiquement confirmée
d'effort long de McManis positif (test électrophysiologique)

rise de faiblesse musculaire chez le patient et la même chose chez un parent avec documenta-
aux de potassium sérique <3,5 mmol/l

sion d'autres génèses

nce de myotonies à l'EMG (hormis paupière)

après [7]: Statland JM, Fontaine B, Hanna MG, Johnson NE, Kissel JT, Sansone VA, et al. Review of the diagnosis of periodic paralysis. *Muscle Nerve*. 2018;57(4):522-30. doi: 10.1002/mus.25009. © 2017 The Authors. *Muscle Nerve* by Wiley Periodicals, Inc. avec l'aimable permission. <https://onlinelibrary.wiley.com/journal/10.1002/mus>

Réponses

Question 1: e. Question 2: e. Question 3: a.
Question 4: d. Question 5: c.

Correspondance

Dr méd. Nadine Wilhelm
Allgemeine Innere Medizin
Kantonsspital Baselland
Rheinstrasse 26
CH-4410 Liestal
[nadine.wilhelm\[at\]ksbl.ch](mailto:nadine.wilhelm[at]ksbl.ch)

Informed Consent

Un consentement éclairé écrit est disponible pour la publication.

Disclosure Statement

L'auteur et l'auteur ont déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts potentiels.

Références

- Ahlat SK, Sachdev A. Hypokalaemic paralysis. *Postgrad Med J*. 1999;75(882):193-7.
- Masuhr K, Neumann M, Hg. *Neurologie*. 5. Aufl. Stuttgart: Thieme; 2005.
- Anetseder M, Metterlein T, Baur C. Hypo- und hyperkaliämische periodische Paralyse. In: Wappler F, Tonner P, Bürkle H, Hg. *Anästhesie und Begleiterkrankungen: Perioperative Management des kranken Patienten*. Thieme: Stuttgart; 2011. S. 415-7.
- Venance SL, Cannon SC, Fialho D, Fontaine B, Hanna MG, Ptacek LJ, et al. The primary periodic paralyses: diagnosis, pathogenesis and treatment. *Brain*. 2006;129(Pt 1):8-17.
- Emmett M, Kelepouris E. Overview and pathophysiology of renal tubular acidosis and the effect on potassium balance. *UpToDate* [Internet]. 2021 [consulté le 10.09.2023]. Disponible sur: <https://www.uptodate.com/contents/overview-and-pathophysiology-of-renal-tubular-acidosis-and-the-effect-on-potassium-balance>.
- Cannon SC, George AL. Pathophysiology of myotonia and periodic paralysis. In: Asbury AK, Mckhann GM, McDonald WI, Goadsby PJ, McArthur JC, Hg. *Diseases of the Nervous System: Clinical Neuroscience and Therapeutic Principles*. Cambridge University Press: Cambridge; 2002. S. 1183-206.
- Statland JM, Fontaine B, Hanna MG, Johnson NE, Kissel JT, Sansone VA, et al. Review of the diagnosis and treatment of periodic paralysis. *Muscle Nerve*. 2018;57(4):522-30.
- Proteinatlas [Internet]. Stockholm, Uppsala, Mumbai: The Human Protein Atlas; 2021 [consulté le 18.01.2022]. Disponible sur: <https://www.proteinatlas.org>.
- Lin SH, Lin YF, Chen DT, Chu P, Hsu CW, Halperin ML. Laboratory tests to determine the cause of hypokalemia and paralysis. *Arch Intern Med*. 2004;164(14):1561-6.
- Fontaine B, Lapie P, Plassart E, Tabti N, Nicole S, Reboul J, Rime-Davoine CS. Periodic paralysis and voltage-gated ion channels. *Kidney Int*. 1996;49(1):9-18.
- Schneider-Gold C, et al. S1-Leitlinie Myotone Dystrophien, nicht dystrophe Myotonien und periodische Paralyse. 2017. In: *Deutsche Gesellschaft für Neurologie, Hg. Leitlinien für Diagnostik und Therapie in der Neurologie*.



Dr méd. Nadine Wilhelm
Universitäres Zentrum Innere Medizin,
Kantonsspital Baselland, Liestal