

Parálisis periódicas: abordaje multidisciplinario, reporte de un caso

Dra. Diana Laura Martínez Martínez Residente de segundo año de Pediatría, Dr. J. Jesús Vázquez Briseño Neurológo Peditra, Dra. Mónica Normendez Martínez Genetista Pediátrica, Dra. Nayeli Esquitin Garduño Médico Especialista en Rehabilitación con Posgrado en Electrodiagnóstico.

INTRODUCCION

Las parálisis periódicas presentan una prevalencia aproximada de 1/200,000 habitantes, manifestadonse con debilidad muscular intermitente con afectación de canales iónicos.

OBJETIVO

Presentar el caso de paciente con parálisis periódica, abordaje diagnóstico multidisciplinario, hallazgos en estudios electrofisiológicos y genéticos

CASO CLINICO

Masculino de 12 años con mamá cardiópata y hermano con retraso en el crecimiento como antecedentes heredofamiliares de importancia; presenta cuadro de 2 años de evolución con debilidad episódica distal, alteración de la marcha, caídas frecuentes e hipoestesia ocasional, con acentuación tras ejercicio. A la exploración física con temblor distal e hipotrofia muscular leve, miembros pélvicos con discreta hipotrofia muscular, debilidad de cintura pélvica y marcha en Steppage.

RESULTADOS

Hiperkalemia durante episodio agudo; Prueba de neuroconducción motora de ejercicio corto y largo (Test de McManis) anormal. Panel molecular para desórdenes neuromusculares con heterocigosis patológica en el gen KCNJ2; se integra en paciente Síndrome de Andersen Tawil.

CONCLUSIONES

El Síndrome Andersen Tawil es una patología con poca prevalencia en latinoamérica, sin embargo las canalopatías periódicas tienen una incidencia mayor y son infradiagónsticadas por su similitud con otras miopatías. Actualmente existe la posibilidad de confirmar el diagnóstico con estudios electrofisiológicos y moleculares cada vez más específicos, lo que da la opción de ofrecer alternativas terapéuticas y asesoramiento genético.

ESTUDIO GENETICO

One Pathogenic variant identified in KCNJ2. KCNJ2 is associated with a spectrum of autosomal dominant arrhythmia conditions.

Additional Variant(s) of Uncertain Significance identified.

GENE	VARIANT	ZYGOSITY	VARIANT CLASSIFICATION
KCNJ2	c.653G>A (p.Arg218Cln)	heterozygous	PATHOGENIC
PLEC	c.6424G>A (p.Glu2142Lys)	heterozygous	Uncertain Significance
TWINK	c.677G>T (p.Cys226Phe)	heterozygous	Uncertain Significance

TEST DE MC MANIS

1. Neuroconducción Motora: Nervio Cubital con captación en músculo ADM para protocolo de canalopatías realizando unos registros de ejercicio corto (12 segundos de contracción simétrica) y ejercicio largo (5 minutos con descansos de 5 segundos cada 45) El registro de los PMAC cada 10 segundos durante 1 minuto * Durante los 5 registros en ejercicio corto y largo se registra disminución en las amplitudes de los potenciales motores significativa de hasta 40%, constante.

BIBLIOGRAFIA

Alba JM, Jiménez Candel MI. Nota clínica Debilidad muscular recurrente en las piernas. No pensar siempre en molestias de crecimiento [Internet]. Iscii.es. [citado el 21 de marzo de 2022]. Disponible en: https://scielo.iscii.es/pdf/pap/v17n68/09_nota-clinica1.pdf

Gómez Rodríguez S, Modroño Móstones N, Pavón de Paz I, Torán Ranero CE, Pérez Blanco C. ¿Cuándo sospechar una parálisis periódica?: a propósito de un caso. Rev clín med fam [Internet]. 2015 [citado el 21 de marzo de 2022];8(3):261–4. Disponible en: <https://scielo.iscii.es/pdf/albacete/v8n3/paciente6.pdf>

Márquez MF, Totomoch-Serra A, Vargas-Alarcón G, Cruz-Robles D, Pellizzon OA, Cárdenas M. Síndrome de Andersen-Tawil: una revisión del diagnóstico genético y clínico