

PARÁLISIS PERIÓDICA FAMILIAR HIPOCALÉMICA POR MUTACIÓN DEL GEN SCN4A

Dra. Marianeth Salazar Torres

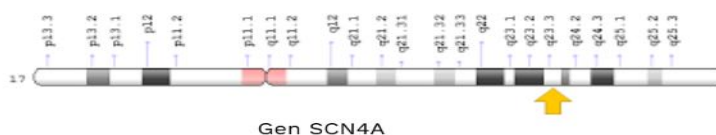
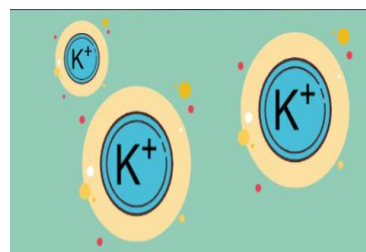
Neuróloga Pediatra adscrita a la Unidad Médica de Alta Especialidad del Centro Médico Nacional de Occidente.

Antecedentes: Masculino de 16 años, padre con parálisis periódica hipocalémica por mutación del gen SCN4A, familiares por rama paterna finados en la tercera década de la vida por cuadros sugestivos de parálisis hipocalémica; prima paterna con parálisis periódica hipocalémica y dermatomiositis. Debuta en el 2020 con cuadro de mialgias, cuadriplejía flácida, hipocalémia de 1.2mEq, recibe manejo con citrato de sodio - potasio, ácido cítrico y espironolactona con remisión de los síntomas.

Objetivo: presentar el caso de un paciente con parálisis periódica familiar hipocalémica por mutación del gen SCN4A.

Material y Métodos: tras conocer el historial familiar del paciente, la clínica y resultados de laboratorio se decide continuar tratamiento; se realizó estudio genético resultando portador heterocigoto de la variante patogénica c.2006G>A en el gen SCN4A.

Resultado: se confirma el diagnóstico de parálisis periódica familiar hipocalémica por mutación del gen SCN4A. En mayo 2021 presentó debilidad de miembros pélvicos con potasio de 3.4 mEq y el cuadro remitió rápidamente. Se continuó tratamiento a base de sales de potasio 1 tableta al día lo cual aporta 10 mEq de potasio y espironolactona 12.5 mg cada 24 horas manteniéndose asintomático y sin nuevas recaídas.



Conclusiones: la parálisis periódica familiar hipocalémica es una canalopatía muscular autosómica dominante, la prevalencia es de 1/100,000 habitantes, afecta predominantemente a varones, existen dos genes relacionados principalmente CACNA1S 1q31-32 (60.5%) y SCN4A 17q23-25. Existe diferencia en relación a los desencadenantes más frecuentes: el frío para SCN4A; ejercicio y comida copiosa para CACNA1S. Las complicaciones respiratorias son menos frecuentes en pacientes SCN4A. El tratamiento más utilizado es el suplemento de potasio, acetazolamida, espironolactona entre otros. Si bien existía un historial familiar muy orientado del diagnóstico es importante dar a conocer las características clínicas que coinciden con lo reportado en la literatura internacional, así como la buena respuesta al tratamiento instaurado.

Bibliografía:

- Latorre R, Purroy F. Parálisis periódica hipocalémica: revisión sistemática de casos publicados. Rev Neurol 2020; 71: 317-25. doi: 10.33588/rn.7109.2020377
- Sardar Z, Waheed K, Javed M, et al. (January 19, 2019) Clinical and Etiological Spectrum of Hypokalemic Periodic Paralysis in a Tertiary Care Hospital in Pakistan. Cureus 11(1): e3921. DOI 10.7759/cureus.3921
- 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: 8-17.