

POSTER N-3

PARÁLISIS PERIÓDICA FAMILIAR HIPOPOTASÉMICA

Rocío Gallardo García, Adrian García Ron, Raquel Blanco Lago

Residente de primer año de pediatría en el Hospital Infanta Cristina de Parla.

Niña de 6 años, hija de padres no consanguíneos, sin antecedentes obstétricos de interés. Madre y varios familiares de primer grado con debilidad (árbol genealógico). Consulta por debilidad e intolerancia al ejercicio, acompañada de mialgias, no fluctuante a lo largo del día. Con episodios matutinos de mayor intensidad.

Se orienta como miopatía metabólica (láctico, amonio, pirúvico, cuerpos cetónicos, aminoácidos y ácidos Orgánicos, carnitina y acilcarnitinas, ácidos Dicarboxílicos, CDT...etc). Encontrándose todo normal salvo hiperlactacidemia moderada. EMG: patrón miopático. Test de isquemia muscular: no concluyente. Biopsia muscular y estudio de cadena respiratoria: normal, RM craneal, cariotipo, EEG...etc normal).

Coincidiendo con gastroenteritis aguda, presenta cuadro de debilidad intensa y se objetiva en analítica de urgencias un K de 2,2 mmol/l. Este dato, asociado a la historia familiar nos hace pensar en Parálisis Periódica Familiar Hipopotasémica (PPhK).

Se confirma genéticamente (mutación gen CACNA1S: p.Gly517Gly (rs4915477) CM023569, descrita en asiáticos asociada a tirotoxicosis).

Se inicia tratamiento con acetazolamida y dieta baja en hidratos de carbono, con mejoría parcial de los síntomas.

Comentarios: Presentamos la primera familia española con PPhK asociada esta mutación, sin afectación tiroidea y clínica miopática progresiva, lo cual dificultó su diagnóstico.