



17927 - DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LA TETRAPARESIA AGUDA. LA IMPORTANCIA DEL POTASIO

del Pino Tejado, L.¹; de Miguel Sánchez de Puerta, C.¹; Portela Sánchez, S.¹; Serra Smith, C.¹; López Reyes, C.A.¹; Díaz Fernández, E.¹; Pérez-Chirinos, M.²; Sáez Ansotegui, A.²; Lozano Ros, A.¹; Sánchez Soblechero, A.¹; Catalina Álvarez, I.¹; Muñoz Blanco, J.L.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital General Gregorio Marañón, ²Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital General Gregorio Marañón.

Resumen

Objetivos: La parálisis periódica hipopotasémica tipo 2 (PPH2) es una enfermedad rara de herencia autosómica dominante caracterizada por episodios de tetraplejia flácida aguda autolimitados asociados a hipopotasemia. Presentamos un caso de PPH2 por mutación del SCN4A con sospecha inicial de cuadro funcional.

Material y métodos: Varón de 22 años, natural de Ecuador y sin antecedentes, acude tras presentar tres episodios de tetraparesia brusca autolimitados de horas de duración, acompañados de calambres en ambas piernas. Diez días antes había recibido la segunda dosis de vacuna frente a SARS-CoV-2. Previamente había presentado dos episodios similares por los que había consultado en Urgencias donde fue diagnosticado de posible cuadro funcional. Su padre presentó un cuadro similar en su juventud de causa no aclarada.

Resultados: En la analítica durante el episodio presentaba hipopotasemia de 3,1 mmol/L y aumento de creatín-kinasa (CK) hasta 673 U/L. Tras la resolución presentaba normalización del potasio y leve aumento de CK, con descenso posterior. El electromiograma mostró cambios miopáticos proximales leves-moderados y actividad de inserción incrementada. El test de ejercicio corto y test de frío fueron normales. Se solicita estudio genético de canalopatías musculares que muestra una variante patogénica en SCN4A(2015G>A, p.Arg672His) en heterocigosis.

Conclusión: Se presenta un caso de PPH2 por mutación en el gen SCN4A. En cuadros de tetraplejía aguda, en ausencia de otras causas, la realización de una analítica con determinación de potasio y CK durante fase sintomática puede ayudar a guiar el diagnóstico de las parálisis periódicas favoreciendo una identificación precoz y evitando la progresión de los cambios miopáticos a largo plazo.