



# Neurology perspectives



## 19438 - Paramiotonía congénita: descripción de una familia con una enfermedad poco prevalente

Sánchez-Guijo Benavente, Á.; Rodríguez Jiménez, L.; Rodríguez García, D.; Reyes Garrido, V.; Maestre Martínez, A.; García Martín, G.

Servicio de Neurología. Hospital Regional Universitario de Málaga.

### Resumen

**Objetivos:** La paramiotonía congénita es una miopatía genética provocada por una mutación en el gen del canal de sodio *SNC4A*. El patrón de herencia es autosómico dominante. Buscamos revisar las características habituales de esta enfermedad en base a casos clínicos de una misma familia.

**Material y métodos:** Se revisó la historia de una familia con múltiples miembros en seguimiento por la unidad de enfermedades neuromusculares con sospecha clínica de paramiotonía congénita. Se analizó el fenotipo, edad de inicio, evolución y necesidad de tratamiento de cada uno de ellos.

**Resultados:** Se recogió el árbol genealógico de la familia mencionada. Había cinco casos diferentes en seguimiento en nuestras consultas dentro de dicha familia, pertenecientes a dos generaciones distintas. Todos ellos contaban con confirmación genética. Los cinco casos habían debutado en la infancia y habían presentado una evolución similar. Se inició terapia farmacológica en los cinco casos, uno de ellos ya había resultado refractario a diversos tratamientos.

**Conclusión:** La paramiotonía congénita es una enfermedad de baja prevalencia. La historia familiar que exponemos nos ofrece la oportunidad de repasar los rasgos propios de esta entidad poco frecuente mediante varios casos clínicos.