



# Neurology perspectives



## 18745 - Revisión de miotonías no distróficas en la consulta de neurología general

Pérez Imbernón, J.<sup>1</sup>; López Pérez, M.<sup>1</sup>; Blasco Martínez, O.<sup>1</sup>; García de Carlos, M.<sup>2</sup>; Martí Sánchez, M.<sup>1</sup>; Reurich Gómez, N.<sup>1</sup>; Marzo Sola, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospital San Pedro; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Fundación Hospital Calahorra.

### Resumen

**Objetivos:** Revisar, identificar, describir aspectos clínicos y tratamientos de los pacientes con diagnóstico de miotonía no distrófica (MND) genéticamente confirmada (mutaciones en genes CLCN1 o SCN4A) y de pacientes con clínica compatible (genética pendiente), familiares directos de los primeros, que se encuentren en seguimiento en nuestro hospital.

**Material y métodos:** Análisis retrospectivo de la historia clínica electrónica y descripción de los hallazgos.

**Resultados:** Hay registrados 9 pacientes con MND: 7 miotonías congénitas (MC) por CLCN1 (AD tipo Thomsen n = 6, AR tipo Becker n = 1), 2 SCN4A fenotipo paramiotonía congénita (PMC). No constan miotonías respondedoras a acetazolamida. Una paciente asiática (Becker). 6 pacientes varones. Edad media 47 (20-74) en CLCN1, 23 (13-32) en SCN4A. La rigidez muscular como síntoma más frecuente (100%). 6/7 MC rigidez piernas (1/2 PMC). Dolor asociado en 2/2 PMC (3/7 MC). El 100% de MC con inicio de síntomas en segunda década (primera 100% PMC). 100% de MC y PMC presentaban miotonía del agarre, fenómeno de calentamiento en 4/6 de MC. Miotonía orbicular 50% PMC (17% MC). Miotonía paradójica manos 2/2 PMC (0/7 MC). Frío como precipitante de rigidez (3/7 MC, 2/2 PMC). Hipertrofia piernas 3/7 MC (0/2 PMC). No complicaciones en gestaciones. Tratamiento: mexiletina 2/2 PMC y 2/7 MC; otros 2/7 MC.

**Conclusión:** Las MND son canalopatías del músculo esquelético con un solapamiento fenotípico importante en las que la clasificación genética está sustituyendo a la clínica. En nuestro caso se encuentran unos datos muy similares a los de la literatura disponible. En algunos casos no disponemos de genealogías completas (pacientes extranjeros, padres fallecidos, diagnósticos tardíos sin familia accesible).