



## 21041 - NUEVO FENOTIPO DE MIOPATÍA CONGÉNITA CON PARÁLISIS PERIÓDICA ASOCIADO A MUTACIONES EN EL GEN CACNA1S

Afkir Ortega, M.<sup>1</sup>; Hernández Vitorique, P.<sup>1</sup>; Vicente Domínguez, M.<sup>1</sup>; Carbonell Corvillo, M.<sup>2</sup>; Máñez Sierra, M.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Virgen de la Victoria; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Virgen de la Victoria.

### Resumen

**Objetivos:** Mutaciones en el gen CACNA1S se relacionan con parálisis periódica (PP), hipopotasémica o tirotóxica, hipertermia maligna y, más recientemente, con miopatías congénitas (MC). Nuestro objetivo es describir un nuevo fenotipo de MC con PP asociado a mutaciones en el gen CACNA1S con herencia recesiva en tres miembros de una familia.

**Material y métodos:** Presentamos 3 pacientes (dos varones y una mujer) pertenecientes a una familia no consanguínea. La edad media fue de  $36 \pm 9,8$  años y el cuadro clínico fue superponible en todos. Al nacer presentaron llanto débil e hipotonía con posterior adquisición motora normal. Referían episodios de debilidad generalizada desde la infancia desencadenados por frío, ayuno prolongado, descanso/ejercicio prolongado, que duraban minutos-horas y mejoraban al comer o al moverse. Actualmente siguen presentando estos episodios de debilidad. Describimos los hallazgos exploratorios, analíticos, neurofisiológicos, radiológicos y genéticos.

**Resultados:** La exploración mostró oftalmoparesia, debilidad cervical y proximal de extremidades leve, escoliosis y retracciones aquíleas. La CK y el potasio en las crisis fueron normales. El estudio neurofisiológico, incluyendo conducciones nerviosas, estudio de aguja, estimulación repetitiva y estudio de ejercicio para canalopatías musculares fueron normales. La RM muscular fue normal o mostró leve atrofia del compartimento posterior de muslo. El estudio genético objetivó dos variantes en heterocigosis (c.3321C>A y c.488C>A) en el gen CACNA1S en los 3 enfermos y no en familiares sanos.

**Conclusión:** Definimos un nuevo fenotipo de MC recesiva asociada a las mutaciones c.3321C>A y c.488C>A en el gen CACNA1S. Se caracteriza por oftalmoparesia, debilidad proximal y escoliosis junto con episodios de PP normocaliémica que responden a acetazolamida.