

## Parálisis periódica hiperpotasémica

### Hyperpotassemia periodic paralysis

**Albia Pozo Alonso,<sup>I</sup> Desiderio Pozo Lauzán,<sup>II</sup> Héctor Hernández Rodríguez,<sup>III</sup> Manuel Hernández Meilán,<sup>IV</sup> José Manuel Sayú Stewart<sup>V</sup>**

<sup>I</sup>Doctora en Ciencias Médicas. Especialista de II Grado en Pediatría y Neurología. Profesora Titular e Investigadora Auxiliar. Servicio de Neuropediatría, Hospital Pediátrico Universitario «William Soler». La Habana, Cuba.

<sup>II</sup>Doctor en Ciencias Médicas. Especialista de II Grado en Neurología y Pediatría. Profesor Titular y Consultante. Servicio de Neuropediatría, Hospital Pediátrico Universitario «William Soler». La Habana, Cuba.

<sup>III</sup>Especialista de I Grado en Neurofisiología. Investigador Agregado. Departamento de Electromiografía. Instituto de Neurología y Neurocirugía. La Habana, Cuba.

<sup>IV</sup>Especialista de II Grado en Neurología. Asistente. Servicio de Neuropediatría, Hospital Pediátrico Universitario «William Soler». La Habana, Cuba.

<sup>V</sup>Especialista de I Grado en Pediatría. Asistente. Servicio de Neuropediatría, Hospital Pediátrico Universitario «William Soler». La Habana, Cuba.

---

### RESUMEN

La parálisis periódica hiperpotasémica es una canalopatía del músculo esquelético que se caracteriza por episodios recurrentes de debilidad muscular que pueden ser desencadenados por el ejercicio, el frío, el reposo poco después del ejercicio y el aporte de potasio. Se presenta el caso de una paciente de 13 años de edad, con diagnóstico de parálisis periódica hiperpotasémica, sin antecedentes familiares de esta entidad y sin miotonía asociada. Los ataques de debilidad muscular sucedían en ocasiones diariamente y cada 2 o 3 días, con duración variable desde media hora hasta 24 a 48 h. Durante un episodio de debilidad muscular se constataron concentraciones de potasio en sangre de 7,14 mmol/L y el electromiograma mostró un patrón miopático. Se observó una disminución de la frecuencia de los episodios de debilidad muscular a los 2 meses de iniciado el tratamiento con acetazolamida por vía oral.

**Palabras clave:** Canalopatía muscular, debilidad muscular recurrente, parálisis periódica hiperpotasémica.

---

## ABSTRACT

The periodic hyperpotasemia paralysis is a striated muscle channelopathy characterized by recurrent episodes of muscular asthenia that may be triggered by exercise, cold, not rest after exercise and potassium support. This the case of a female patient aged 13 diagnosed with hyperpotasemia periodic paralysis without family backgrounds of this entity and also without associated myotonia. The seizures of muscular asthenia occurred almost daily and each 2 or 3 days with a variable length from a half hour to 24 to 48 hours. During a episode of muscular asthenia there were blood potassium concentrations of 7,14 mmol/L and the electromyogram showed a myopathic pattern. There was a frequency decrease of episodes of muscular asthenia at 2 months of treatment onset with oral acetazolamide.

**Key words:** Muscular channelopathy, recurrent muscular asthenia, hyperpotasemia periodic paralysis.

---

## INTRODUCCIÓN

La parálisis periódica hiperpotasémica se incluye dentro de las canalopatías musculares. En esta entidad se producen mutaciones en el gen *SCN4A* que codifica la subunidad alfa del canal del sodio del músculo esquelético, que se localiza en el cromosoma 17q23-25.<sup>1,2</sup> El patrón de herencia es autosómico dominante,<sup>2,3</sup> y es una entidad poco frecuente.<sup>3</sup>

La parálisis periódica hiperpotasémica se caracteriza por ataques recurrentes de debilidad muscular que pueden durar de minutos a horas y se asocian por lo general, pero no siempre, a un aumento de las concentraciones del potasio sérico y de la creatinfosfoquinasa.<sup>2-5</sup> Por lo general no se afectan los músculos respiratorios y después de un ataque puede persistir debilidad muscular moderada durante uno o dos días.<sup>2</sup>

Se han descrito<sup>3</sup> tres variantes de parálisis periódica hiperpotasémica: la forma pura sin otros síntomas añadidos, la forma que evoluciona con miotonía clínica o electromiográfica, y la que evoluciona con paramiotonía.

Los defectos estructurales o funcionales en el canal del sodio del músculo esquelético causados por mutaciones en el gen *SCN4A* consisten por lo general en sustituciones de aminoácidos que impiden la inactivación del canal que sigue normalmente a un potencial de acción, lo que ocasiona un flujo incontrolado de sodio hacia el interior de la fibra muscular. Como consecuencia, la fibra se despolariza y ello impide la generación de nuevos potenciales de acción. La entrada masiva de sodio dentro de las células provoca una salida de potasio que explica sus concentraciones elevadas en la sangre.<sup>3</sup>

El objetivo de este trabajo fue presentar el caso de una paciente con diagnóstico de parálisis periódica hiperpotasémica de inicio en la adolescencia.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 13 años de edad, del sexo femenino, que asiste a consulta de neuropediatría porque desde hace 8 meses refiere episodios caracterizados por sensación de pesadez y pérdida de fuerza en los miembros inferiores; en otras ocasiones, en los hombros y en otras oportunidades en los cuatro miembros de forma simultánea. Estos episodios se presentan con más frecuencia por las tardes y al momento de acostarse, aunque también han sucedido durante la clase de Educación Física y en ocasiones al encontrarse en reposo. Han ocurrido cada 2 o 3 días y a veces todos los días, de media hora hasta 2 horas de duración aproximadamente, una o dos veces al día. En varias ocasiones la debilidad muscular ha durado de 24 a 48 h. Durante las crisis se le imposibilita caminar o elevar los miembros superiores. A veces durante los ataques la paciente refiere parestesias de los miembros y sensación de cansancio. Se decidió su ingreso para precisar el diagnóstico.

### Anamnesis

- Embarazo normal. Parto distócico por cesárea a las 39 semanas. Neurodesarrollo normal.
- Antecedentes patológicos familiares: no se refieren.
- Antecedentes patológicos personales: no se refieren.

El examen neurológico al momento del ingreso y durante su estadía en el servicio de neurología fue normal en condiciones basales. No se evidenció un fenómeno miotónico con la contracción voluntaria ni al percudir la eminencia tenar y la lengua.

### Exámenes complementarios

Se realizaron diferentes estudios en condiciones basales como la glicemia, creatinina, ácido úrico, transaminasa glutámico pirúvica (TGP), transaminasa glutámico oxalacética (TGO), colesterol, triglicéridos, fósforo, calcio, proteínas totales, tirotrópina (TSH), T4 y T3. Los resultados fueron normales.

Se estudió además:

- Hemoglobina: 13,8 g/L
- Hematocrito: 0,41
- Eritrosedimentación: 6 mm/h
- Leucocitos:  $7,4 \times 10^9/L$ ; polimorfonucleares: 0,57; linfocitos: 0,38; monocitos: 0,03; eosinófilos: 0,02
- Creatinfosfoquinasa: 112 u/L
- Ionograma (normal): sodio: 144,8 mmol/L; potasio: 4,55 mmol/L; Cloro: 103 mmol/L; Calcio: 1,30 mmol/L
- Gasometría: normal.
- Ultrasonido abdominal: normal
- Ecocardiograma: normal
- Electrocardiograma: normal
- Electroencefalograma de vigilia: dentro de límites fisiológicos
- Estudio de conducción nerviosa motora y sensitiva: normal

Durante un episodio de debilidad muscular se realizó un ionograma que mostró cifras de sodio: 144,2 mmol/L, potasio: 7,14 mmol/L, cloro: 102 mmol/L y calcio: 1,35 mmol/L.

*Electromiografía.* No denervación. No descargas miotónicas. Potenciales de unidad motora polifásicos, las duraciones y amplitudes disminuidas sobre todo proximal con patrones de contracción voluntaria nutridos. Patrón miopático que sustenta el diagnóstico de parálisis periódica hiperpotasémica.

Durante otro episodio de debilidad muscular se realizó un electrocardiograma que fue normal. Se inició tratamiento con acetazolamida por vía bucal en dosis de 10 mg/(kg·día), cada 8 h. Siete días después la dosis se aumentó a 15 mg/(kg·día).

Durante 2 meses después del inicio de la acetazolamida presentó ataques de debilidad muscular en 3 ocasiones, con la misma duración que los episodios precedentes. Se aumentó la acetazolamida a 20 mg/(kg·día). Se recomendó no ingerir alimentos con alto contenido de potasio.

## DISCUSIÓN

En la parálisis periódica hiperpotasémica los episodios de debilidad muscular ocurren por lo general por la mañana, al despertar,<sup>6</sup> y después en el día.<sup>2</sup> Como factores desencadenantes se señalan el ejercicio, el frío, el reposo poco después del ejercicio y el aporte de potasio.<sup>6</sup>

Durante los ataques, los reflejos osteotendinosos están disminuidos o ausentes y las concentraciones de potasio sérico se elevan, como se evidenció en nuestra paciente. Sin embargo, no se pudo realizar el examen físico durante algún episodio de debilidad muscular.

Se ha referido<sup>2,6</sup> que durante los episodios de debilidad muscular puede observarse un incremento de la amplitud de las ondas T en el electrocardiograma. En nuestra paciente el electrocardiograma realizado durante uno de los ataques de debilidad muscular resultó normal.

Entre los episodios, los niños pueden presentar miotonía en los párpados, cara, cuello, lengua e incluso en las extremidades.<sup>6</sup> En la adolescente que presentamos no se constató miotonía a la contracción voluntaria ni al percutir la eminencia tenar y la lengua.

En los pacientes con parálisis periódica hiperpotasémica puede no observarse clínicamente el fenómeno miotónico, pero sí evidenciarse en la electromiografía. En esta paciente no se observó fenómeno miotónico clínico ni al realizar la electromiografía durante un episodio de debilidad muscular.

No siempre es posible realizar la electromiografía durante un ataque de debilidad muscular. En nuestra paciente se pudo constatar un patrón miopático.

Coincidimos con Narberhaus y cols.<sup>3</sup> en que en la parálisis periódica hiperpotasémica, el estudio histológico del músculo no aporta información de interés, aunque en la microscopia óptica pueden observarse hallazgos compatibles

con miopatía vacuolar, mientras que en la electrónica pueden detectarse túbulos T dilatados.<sup>6</sup>

En el tratamiento preventivo de los episodios de debilidad muscular se recomienda el empleo de inhibidores de la anhidrasa carbónica, como la acetazolamida, 2 o 3 veces en el día, porque disminuye la frecuencia de los ataques y puede mejorar la miotonía si está presente.<sup>2</sup>

También se sugiere<sup>2</sup> como tratamiento preventivo el uso continuo de diuréticos como la hidroclorotiazida y el empleo de agonistas beta-adrenérgicos como el albuterol o salbutamol, y evitar el frío<sup>6</sup> y alimentos ricos en potasio.

En nuestra paciente se inició tratamiento con acetazolamida por vía oral y se observó disminución de la frecuencia de los episodios de debilidad muscular durante los 2 meses después de iniciado el tratamiento.

Para el tratamiento de episodios agudos, graves y prolongados se sugiere la administración de gluconato de calcio por vía intravenosa, glucosa intravenosa o glucosa e insulina intravenosas e hidroclorotiazida vía intravenosa.<sup>2</sup>

Aunque la mayoría de las parálisis periódicas hiperpotasémicas se observan en varios miembros de una familia y se transmiten de forma autosómica dominante, existen casos de presentación esporádica,<sup>7</sup> como el de esta paciente. Se han reportado muy raramente formas secundarias de parálisis hiperpotasémica.<sup>8</sup>

Puede ocurrir hiperpotasemia debido a otras causas, como por ejemplo en pacientes con hemorragia intestinal o estados hipercatabólicos, en la hemólisis intravascular, transfusiones de sangre incompatibles, quemaduras, tratamiento quimioterapéutico de tumores sólidos o leucemia, en la insuficiencia renal aguda y crónica, hiperplasia suprarrenal congénita, anemia drepanocítica, lupus eritematoso sistémico, uropatías obstructivas, período postransplante renal, amiloidosis renal, durante el empleo de diuréticos como la espironolactona, en la enfermedad de Addison, entre otras.<sup>9,10</sup>

Se concluye que ante un paciente con debilidad muscular recurrente debe pensarse en la posibilidad de parálisis periódicas hiperpotasémicas, así como también en la posibilidad de parálisis periódicas hipopotasémicas y normopotasémica; estas últimas se consideran como variantes de las parálisis periódicas hiperpotasémicas.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Lee SC, Kim HS, Park YE, Choi YC, Park KH, Kim DS. Clinical diversity of SCN4A-mutation-associated skeletal muscle sodium channelopathy. *J Clin Neurol*. 2009;5: 186-9.
2. Ropper AH, Brown RH, eds. Adams and Victor's. Principles of Neurology. 8<sup>th</sup> ed. New York: Mc Graw-Hill Medical Publishing Division; 2005.
3. Narberhaus B, Cormand B, Cuenca E, Ribasés M, Monells J. Parálisis periódica hipercaliémica: presentación de una familia española con la mutación p.Thr 704 Met en el gen SCN4A. *Neurología*. 2008;23: 427-35.

4. Kang SY, Kim JS, Choi JC, Kang JH, Lee JS. An unusual pathologic feature and phenotype associated with familial hyperkalemic periodic paralysis. *Eur J Neurol.* 2008; 15: 47-8.
5. Fontaine B. Periodic paralysis. *Adv Genet.* 2008; 63: 3-23.
6. Ruggieri VL, Arberas CL. Canalopatías hereditarias neuromusculares: mionías no distróficas, paramionías y parálisis periódicas. *Rev Neurol.* 2002; 34: 150-6.
7. Tengan CH, De Oliveira AS, Gabbai AA. Periodic paralysis. Clinical analysis in 20 patients. *Arq Neuropsiquiatr.* 1994; 52: 501-9.
8. Desport E, Leroy J, Nanadoumgar H, Chatellier D, Robert R. An unusual diagnostic of quadriparesia: hyperkalemic paralysis. Report of four non-familial cases. *Rev Med Interne.* 2006; 27: 148-51.
9. Mena V. Alteraciones electrolíticas. En: De la Torre E, Pelayo EJ, eds. *Pediatría. La Habana: Editorial de Ciencias Médicas; 2006. p.558-85.*
10. Clausen T. Hormonal and pharmacological modification of plasma potassium homeostasis. *Fundam Clin Pharmacol.* 2010; 24: 595-605.

Recibido: 19 de octubre de 2010.

Aprobado: 11 de noviembre de 2010.

*Albia Pozo Alonso.* Servicio de Neurología, Hospital Pediátrico Universitario «William Soler». San Francisco 10112, Altahabana. La Habana, Cuba. CP. 10800.  
Correo electrónico: [albiap@infomed.sld.cu](mailto:albiap@infomed.sld.cu)