



# Neurology perspectives



## 19145 - Debilidad muscular permanente sin parálisis periódicas en paciente con mutación del gen CACNA1S

Murillo Espejo, E.<sup>1</sup>; Martínez Fernández, E.<sup>2</sup>; Rivas Infante, E.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Nuestra Señora de Valme; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Regional Virgen Macarena; <sup>3</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Regional Virgen del Rocío.

### Resumen

**Objetivos:** Describir el caso de un paciente con debilidad de cintura pelviana y mutación en el gen CACNA1S sin episodios de parálisis periódicas.

**Material y métodos:** Varón de 73 años sin antecedentes familiares de interés, hipertenso y diabético, con cuadro de debilidad proximal en MMII, progresiva, de 8 años de evolución. En la exploración debilidad en musculatura de cintura pelviana, marcha paraparética y signo de Gowers, sin otros hallazgos.

**Resultados:** Estudio analítico sin alteraciones, incluyendo CPK en rango. EMG con actividad espontánea (destacando descargas miotónicas) y reclutamiento precoz en musculatura de MMSS y fundamentalmente de MMII. RMN de MMII con marcada atrofia grasa en glúteos y musculatura de compartimento posterior de muslos y piernas. En biopsia muscular presencia de vacuolas con expresión de proteínas de membrana. Se solicitó panel genético de canalopatías de músculo esquelético, en el que se detectó variante patogénica c.1583G>A (p.R528H) en heterocigosis en el gen CACNA1S.

**Conclusión:** Las parálisis periódicas hipopotasémicas se deben en el 70-80% de los casos a mutaciones en el gen CACNA1S, siendo la p.R528H la mutación más frecuente. Recientemente se ha descrito en la literatura que mutaciones en este gen pueden dar lugar a otros fenotipos como parálisis periódicas con debilidad permanente o debilidad permanente sin episodios de parálisis periódicas. La CPK con frecuencia es normal o ligeramente elevada. Por todo ello mutaciones en este gen deben considerarse en el diagnóstico diferencial de miopatía de cinturas inicio tardío con CPK normal/levemente alterada, como en el caso que presentamos.