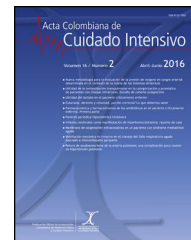




# Acta Colombiana de Cuidado Intensivo

[www.elsevier.es/acci](http://www.elsevier.es/acci)



## REPORTE DE CASO

### Parálisis hipopotasémica familiar: reporte de caso

Deivi Barrios Andradez<sup>a</sup>, Edgardo Gonzalez Puche<sup>a</sup>, Rafael Orozco Marun<sup>a</sup>,  
Johana Criado Urzola<sup>b,\*</sup> y Daniela Páez Jiménez<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, Clínica Porto Azul, Atlántico, Colombia

<sup>b</sup> Servicio de Pediatría, Universidad del Norte, Atlántico, Colombia

Recibido el 30 de octubre de 2023; aceptado el 26 de marzo de 2024

#### PALABRAS CLAVE

Parálisis periódica  
hipopotasémica;  
Debilidad muscular;  
Hipopotasemia;  
Reporte de caso

**Resumen** La parálisis hipopotasémica familiar es una canalopatía muscular, poco frecuente, de predominio en el sexo masculino, caracterizada por debilidad muscular generalizada asociada a hipopotasemia, con recuperación completa de síntomas posterior a la normalización de los niveles séricos de potasio; los principales factores desencadenantes son el cese del esfuerzo después del ejercicio extenuante y las cenas ricas en hidratos de carbono. A continuación presentamos el caso de un adolescente masculino con antecedente familiar de cuadro similar, quien posterior a ingesta alta de hidratos de carbono cursa con primer episodio de debilidad muscular aguda asociado a hipopotasemia severa, cuya sintomatología resuelve con la corrección del trastorno electrolítico, cumpliendo así los criterios diagnósticos de parálisis hipopotasémica familiar. La principal lección que nos deja este caso es que, si bien es una enfermedad poco común, se debe incluir su sospecha diagnóstica en un paciente con debilidad muscular.

© 2024 Asociación Colombiana de Medicina Crítica y Cuidado Intensivo. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

#### KEYWORDS

Hypokalemic periodic  
paralysis;  
Muscle weakness;  
Hypokalemia;  
Case report

#### Familial hypokalemic paralysis: Case report

**Abstract** Familial hypokalemic paralysis is a rare muscular channelopathy, predominantly in males, characterized by generalized muscle weakness associated with hypokalemia, with complete recovery of symptoms after normalization of serum potassium levels; The main triggers are cessation of effort after strenuous exercise and carbohydrate-rich dinners. Below we present the case of a male adolescent with a family history of a similar condition, who after high carbohydrate intake presents with the first episode of acute muscle weakness associated with severe hypokalemia, whose symptoms resolve with the correction of the electrolyte disorder,

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [criadoj@uninorte.edu.co](mailto:criadoj@uninorte.edu.co) (J. Criado Urzola).

<https://doi.org/10.1016/j.acci.2024.03.004>

0122-7262/© 2024 Asociación Colombiana de Medicina Crítica y Cuidado Intensivo. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

thus meeting the criteria. Diagnoses of familial hypokalemic paralysis. The main lesson that this case leaves us is that although it is a rare disease, its suspected diagnosis should be included in a patient with muscle weakness.

© 2024 Asociación Colombiana de Medicina Crítica y Cuidado Intensivo. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

## Introducción

Las canalopatías musculares son un grupo heterogéneo de afecciones de origen genético condicionadas por mutaciones en los canales de sodio, calcio y cloro, voltaje dependientes, de las membranas de los miocitos<sup>1</sup>. Sus manifestaciones fenotípicamente son los síndromes miotónicos, parálisis periódica hasta hipertermia maligna<sup>2</sup>. Las parálisis episódicas son un subgrupo de canalopatías que se caracterizan por episodios recurrentes y reversibles de debilidad muscular transitoria o permanente<sup>1</sup>. A su vez, pueden ser clasificadas en hiperpotasémicas o hipopotasémicas; estas últimas, son más frecuentes, su prevalencia es de uno por cada 100.000 pacientes y son de herencia autosómica dominante en las mutaciones de *CACNA1S* (variante tipo 1: 70% de los casos) y *SCN4A* (variante tipo 2: 20% de los casos) y en menor medida *KCNJ18* (3,5%)<sup>1,2</sup>.

La parálisis hipopotasémica episódica familiar se expresará tempranamente en dificultad para el cierre de los párpados, posteriormente se afectarán grupos musculares proximales más que distales, hay mínima o nula alteración bulbar/respiratoria<sup>1,2</sup>. El objetivo de esta revisión, es presentar un caso clínico de un adolescente con parálisis hipocalémica familiar, el proceso que llevó a dicho diagnóstico y su recuperación completa al manejar adecuadamente el trastorno electrolítico.

## Caso clínico

Paciente masculino de 15 años de edad, procedente de Barranquilla, sin antecedentes personales de importancia; quien acude a urgencia por cuadro clínico de inicio súbito dado por la pérdida de fuerza muscular en las 4 extremidades, simétrica, asociado a parestesia en manos, bradilalia e incapacidad para la bipedestación y la marcha. Refirió que 10h previas al inicio presentó dolor intenso en la región cervical posterior a un giro de cabeza que limitó el retorno a la posición anatómica, por lo que medican con corticoide parenteral con parcial mejoría. Días previos, niega cualquier otra sintomatología. Al examen físico se presenta afebril, con bradicardia y tendencia a la hipotensión, a la exploración neurológica, sin compromiso del estado de conciencia, con tetraplejía flácida, reflejos osteotendinosos abolidos y sensibilidad conservada. En el servicio de urgencia se sospechó de una posible polirradiculoneuropatía desmielinizante aguda; se recibe reporte de paraclínicos donde se evidencia acidosis metabólica, con hipopotasemia severa, demás electrolitos normales, al igual que glucemia (tabla 1). Se

Tabla 1 Resultados de laboratorios al ingreso

Laboratorio	Resultado
Glucemia al azar	135
Creatinina total	103,9
Sodio sérico	138
Potasio sérico	1,62
Calcio sérico	9,7
Hemoglobina	15
Leucocitos	7.996
Plaquetas	247.100
TSH	1,99
T4 libre	1,04
Relación potasio/creatinina	0,1
Aldosterona, mg/dl	10

TSH: hormona estimulante de la tiroides.

profundizó en los antecedentes familiares, a lo que padres refieren cuadro similar en tío paterno, el cual falleció a temprana edad; además refieren dieta alta en hidratos de carbono días previos al inicio del cuadro.

Por riesgo de deterioro clínico y para vigilancia hemodinámica se trasladó a la unidad de cuidados intensivos, donde se inició reposición de potasio por vía central a 0,5 mEq/kg, con buena tolerancia, se descartó pérdidas urinarias y gastrointestinales de potasio, tirotoxicosis e hiperaldosteronismo (tabla 1). Estudios imagenológicos como tomografía y resonancia cerebral de cerebro fueron reportadas como normales, estudios de líquido cefalorraquídeo negativos, electrocardiografía con bradicardia sinusal. Descartadas las causas más frecuentes de hipopotasemia y ante la sospecha de parálisis hipopotasémica familiar, por antecedente de tío paterno, se solicitó relación potasio/creatinina en orina, la cual fue menor de 2,5 mEq/mmol, la cual está a favor del diagnóstico. A las 30h del inicio del cuadro, se evidencia mejoría significativa de los síntomas, presentando recuperación completa del déficit motor, posterior a la normalización de niveles séricos de potasio, sin ningún déficit residual.

## Discusión

La parálisis hipopotasémica familiar es una enfermedad que pertenece al grupo de las canalopatías musculares<sup>3</sup>, es hereditaria y poco frecuente, tiene una prevalencia de 1/100.000 habitantes<sup>4</sup>. Se presenta preferentemente al sexo masculino e inicia en las primeras décadas de la vida. Algunas personas

tienen solo un episodio en su vida, mientras otras presentan crisis repetidamente: diario, mensual o con menos frecuencia<sup>5</sup>. La primera crisis generalmente ocurre entre los 5 y 35 años, pero la frecuencia de los ataques es más alta entre los 15 y 35 años y posteriormente disminuye con la edad<sup>1</sup>. Los principales factores desencadenantes son el cese del esfuerzo después del ejercicio extenuante y las cenas ricas en hidratos de carbono, así como el frío, estrés, miedo, ingesta de sal, inmovilidad prolongada, uso de glucocorticoide, alcohol y procedimientos anestésicos<sup>3</sup>.

La parálisis hipopotasémica familiar es causada por una mutación en cualquiera de los 2 genes, la mutación del gen del canal de iones de calcio o sodio. La forma familiar más común, tipo 1, se debe a una mutación en el gen del canal de calcio del musculo esquelético *CACNA1S*, sensible a la dihidropiridina. Mientras que la otra forma familiar, tipo 2, tiene mutaciones en el gen del canal de sodio del musculo esquelético sensible al voltaje, *SCN4A*. En menor medida, es causa de mutaciones del gen *KCNJ2* y *KCNJ18*<sup>6</sup>. La realización de estos estudios genéticos, fue la mayor limitación en el caso descrito anteriormente. También se han descrito formas adquiridas relacionadas con enfermedades como la tirotoxicosis, la acidosis renal tubular, la diabetes insípida y la enfermedad celíaca<sup>4</sup>.

Se ha sugerido que un defecto en la función de los canales de potasio dependientes del ATP del musculo esquelético contribuyen al defecto, explicando porque el ejercicio o la ingesta de hidratos de carbono desencadenan un episodio de parálisis<sup>3</sup>. Durante los episodios o crisis, las fibras musculares dejan de ser excitables por el flujo de potasio que se establece hacia su interior<sup>4</sup>.

La parálisis hipopotasémica familiar se caracteriza por episodios paralíticos focales o generalizados de musculos esqueléticos, que pueden durar de horas a días, y están asociados a hipopotasemia<sup>1</sup>. Presentan inicialmente disminución del tono muscular de predominio en extremidades, y cuando la crisis se encuentra en su fase máxima, pueden presentar hiporreflexia o arreflexia. En los episodios más graves pueden verse comprometidos la musculatura ocular, la bulbar y respiratoria, así como la deglución<sup>7</sup>.

El diagnóstico se establece si cumple los siguientes criterios<sup>8</sup>:

1. Dos o más crisis de debilidad muscular con niveles séricos de potasio < 3,5 mEq/l.
2. Una crisis de debilidad muscular en el paciente y una crisis de debilidad en un pariente con niveles séricos de potasio < 3,5 mEq/l.
3. Tres de las 6 características clínicas o de laboratorios:
  - a) Inicio en la primera o segunda década
  - b) Duración de la crisis (debilidad muscular que afecta a una o más extremidades) > 2 h
  - c) Desencadenantes positivos (comida rica en hidratos de carbono, descanso después del ejercicio, estrés)
  - d) Mejoría con la ingesta o administración de potasio
  - e) Antecedentes familiares positivos o mutación genética confirmada en los canales de calcio o sodio
  - f) Prueba de ejercicio largo de McManis positiva

Tabla 2 Formas de reposición

Vía de reposición	Dosis
Vía oral	0,5-1 mEq/kg cada 30 min
Vía intravenosa	40 mEq/l en solución de manitol al 5%

4. Exclusión de otras causas de hipopotasemia (disfunción renal, suprarrenal, tiroidea, acidosis tubular renal, abuso de diuréticos y laxantes).

De todos los individuos que cumplen los criterios diagnósticos, aproximadamente el 30% no tiene una variante patogénica identificado de los genes conocidos<sup>5</sup>.

Ante un episodio de debilidad muscular aguda se debe descartar entidades como parálisis periódicas tirotóxica o hiperpotasémica, epilepsia, miastenia gravis, miopatías metabólicas, hipopotasemias secundarias, síndrome de Guillain-Barré, mielopatía aguda o botulismo, las cuales son el diagnóstico diferencial de parálisis hipopotasémica familiar<sup>9</sup>. Todas estas entidades deben ser sospecha de acuerdo a la anamnesis, examen físico y resultados de parámetros clínicos.

El manejo inicial abarca evaluación del estado respiratorio, medición de la concentración sérica de potasio, pruebas electrofisiológicas cardíacas y evaluación de dificultad para tragar<sup>5</sup>. Al inicio de un episodio es beneficioso realizar ejercicio suave (caminar en una habitación o sacudir los brazos). Las opciones de tratamiento incluyen la administración de potasio por vía oral o intravenosa dependiendo la severidad de la crisis (tabla 2), sin exceder los 20 o 200 mEq/día<sup>1</sup>.

Las medidas preventivas no farmacológicas abarcan la educación acerca de la dieta hiposódica, baja en hidratos de carbono y estilo de vida, evitando exposición al frío y al ejercicio intenso<sup>7</sup>.

Para el tratamiento profiláctico, la diclorfenamida se ha asociado con reducciones en la frecuencia de las crisis, la gravedad y la duración durante el tratamiento crónico<sup>1</sup>. Otros medicamentos pueden ser los suplementos de potasio, los diuréticos ahorradores de potasio (espironolactona) y los inhibidores de la anhidrasa carbónica (acetazolamida)<sup>9</sup>.

Las enseñanzas que nos deja este caso, aunque es una enfermedad poco frecuente, se debe incluir su sospecha diagnóstica en el abordaje de un paciente con debilidad muscular, además que se debe indagar sobre todos los antecedentes incluyendo la alimentación del paciente, dado que nos ayuda a tener un diagnóstico más certero. Por último, se debe ser cautelosos con la administración de líquidos y electrolitos.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## Bibliografía

1. Statland JM, Fontaine B, Hanna MG, Johnson NE, Kissel JT, Sansone VA, et al. Review of the Diagnosis and Treatment of Periodic Paralysis. *Muscle Nerve*. 2018;57:522-30.

2. Suetterlin K, Männikkö R, Hanna MG. Muscle channelopathies: Recent advances in genetics, pathophysiology and therapy. *Curr Opin Neurol*. 2014;27:583–90.
3. María Vélez MC, Carrizosa JM, Cornejo WO. Parálisis periódica hipocalémica familiar (PPHF): reporte de un caso y revisión del tema. *Iatreia*. 202;15.
4. Latorre R, Purroy F. Parálisis periódica hipocaliémica: revisión sistemática de casos publicados. *Rev Neurol*. 2020;71:317.
5. Weber F, Lehmann-Horn F, Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, et al. Hypokalemic Periodic Paralysis. En: *GeneReviews*<sup>®</sup>. Seattle (WA): University of Washington; 2002.
6. Phuyal PNS. Parálisis periódica hipocalémica. *StatPearls Publishing*. 2023.
7. Campos Duarte K, Mesén Román M, Tinoco Chavarría V. Parálisis periódica hipopotasemia. *Revista Medica Sinergia*. 2021;6:e699.
8. Sansone V, Meola G, Links TP, Panzeri M, Rose MR. Treatment for periodic paralysis. *Cochrane Database Syst Rev*. 2008, <http://dx.doi.org/10.1002/14651858.CD005045>. CD005045.
9. Areta-Higuera JD, Algaba-Montes M, Oviedo-García AA. Parálisis periódica hipopotasémica. A propósito de un caso. *Semergen*. 2014;40:e69–72.