



PARÁLISIS PERIÓDICA PRIMITIVA HIPERCALÉMICA (ENFERMEDAD DE GAMSTORP)

Otras denominaciones: enfermedad de Gamstorp, adinamia periódica hereditaria de Gamstorp, parálisis periódica familiar hipercalémica.

¿Cuáles son las últimas novedades sobre la parálisis periódica primitiva hipercalémica?

En 2001, se ha creado en Francia una red nacional denominada RÉSOCANAUX, que está coordinada por B. Fontaine (París). Su financiación se inscribe en la convocatoria de proyectos *Réseaux de recherche sur les maladies rares* (Red de Investigación sobre Enfermedades Raras) realizada por la AFM y el Inserm (Instituto nacional francés de investigación médica) con el apoyo del Ministerio de Investigación de Francia.

Su objetivo es someter a un gran número de pacientes con enfermedades de los canales musculares, a estudios homogéneos desde el punto de vista clínico y biológico, con la finalidad de realizar ensayos terapéuticos (difíciles de organizar con un reducido número de pacientes).

En noviembre de 2001 tuvo lugar en Évry (Francia) un seminario de seguimiento de los proyectos financiados. Dicho seminario permitió intercambiar información y analizar las dificultades que surgieron para la puesta en marcha y el funcionamiento de esas redes de investigación sobre enfermedades raras.

La parálisis periódica primitiva hipercalémica y la paramiotonía de Eulenburg son dos enfermedades causadas por mutaciones del canal de sodio muscular. Sin embargo, no responden del mismo modo a los diferentes tipos de medicamentos antimiotónicos.

Un reciente estudio ha permitido comprender por qué algunas clases de medicamentos utilizados contra la miotonía funcionaban mejor en la paramiotonía de Eulenburg que en la parálisis periódica primitiva hipercalémica

¿Qué es la parálisis periódica primitiva hipercalémica?

La parálisis periódica primitiva hipercalémica es una enfermedad muscular que pertenece al grupo de las enfermedades de los canales iónicos musculares. También se denomina adinamia episódica hereditaria de Gamstorp.

Se trata de una enfermedad genética que se transmite de modo autosómico dominante. Cualquier persona afectada tiene un riesgo del 50% de transmitir esta enfermedad a cada uno de sus hijos. Afecta a menos de una de cada 100.000 personas.

¿Cómo se manifiesta?

La parálisis periódica primitiva hipercalémica se caracteriza por episodios de debilidad muscular de los miembros, con una duración de algunos minutos a algunas horas, que aparecen con una frecuencia variable.

Estos accesos se deben a una elevación de la tasa de potasio en la sangre (hipercalemia). Si bien, a veces, esta tasa es normal (forma normocalémica).

Con frecuencia aparece un fenómeno miotónico, es decir, una sensación de rigidez muscular, en la cara y en las extremidades de los miembros.

La primera crisis aparece, generalmente, antes de los 10 años.

Lo más habitual es que haya una regresión espontánea y rápida de los accesos paralíticos.

La miotonía puede persistir entre los accesos.

¿Cómo evoluciona?

La frecuencia de los ataques disminuye habitualmente después de los 30 años. Es posible que aparezca una auténtica miopatía con déficit muscular predominante en la cintura pelviana (pelvis) o, más raramente, un déficit generalizado invalidante.

La esperanza de vida es normal.

¿Cómo se realiza el diagnóstico?

Durante el examen clínico, la miotonía puede ponerse de manifiesto en los ojos, cuando se pide al paciente que los cierre varias veces.

La debilidad muscular puede provocarse por inmersión del antebrazo en agua a 15° C.

Cuando no hay crisis, el diagnóstico frecuentemente se confirma mediante la administración de potasio (bajo control médico en hospital) o con el electromiograma, que pone de manifiesto la miotonía.

También es posible buscar la anomalía genética a partir de una muestra de sangre

¿Qué se puede hacer?

Un cierto número de medidas permite evitar las crisis. Se aconseja un régimen rico en azúcares (de 50 a 60 g de glúcidos por día), con comidas frecuentes. Hay que evitar, asimismo, el ejercicio físico intenso y la exposición al frío.

Si las crisis se hacen demasiado frecuentes y molestas, debe proponerse un tratamiento farmacológico preventivo.

¿Cuál es su causa y cuál es el estado actual de la investigación?

La causa de la parálisis periódica primitiva hipercalémica es una anomalía genética situada en el cromosoma 17 (región 17q13.1-q13.3). El gen asociado se conoce desde 1995. Se trata del gen SCN4A, que codifica una parte del canal iónico, el canal de sodio.

Los canales iónicos atraviesan la membrana de las células musculares y permiten el tránsito de las partículas cargadas eléctricamente, los iones (sodio, potasio, calcio y cloro). Estos intercambios de iones intervienen en la contracción y la relajación muscular.

Según los modelos celulares establecidos en 1998, la anomalía genética conduce a una mal cierre del canal de sodio.

Los modelos de animales utilizados en el estudio de la parálisis periódica primitiva hipercalémica son los ratones transgénicos Scn4a y los caballos *American Quarter Horse*.