



Clínica cotidiana

Nicturia, hipopotasemia y debilidad muscular: parálisis periódica

Alberto Redruello Alonso

Unidad de Patología Clínica/Análisis Clínicos. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Alcorcón (Madrid).

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 26 de mayo de 2025

Aceptado el 28 de febrero de 2026

On-line el 16 de junio de 2026

Palabras clave:

Hipopotasemia

Grave

Debilidad

Nicturia

Genética

Keywords:

Hypokalemia

Severe

Weakness

Nocturia

Genetic

R E S U M E N

Presentamos el caso de un paciente que, desde la infancia, refería nicturia importante acompañada de episodios de debilidad muscular con el esfuerzo. No constaba ninguna analítica realizada durante la infancia y adolescencia.

Con 24 años de edad ingresó en la Unidad de Cuidados Intensivos (UCI) por parálisis hipopotasémica, para lo que necesitó corrección inmediata de potasio y monitorización estrecha. Previamente al ingreso, se le había realizado analítica en dos ocasiones con detección de hipopotasemia grave, pero en ambas ocasiones no se planteó estudio diagnóstico ni tratamiento.

© 2026 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.

Publicado por E-Medfarma 2020, S.L.

Nocturia, hypokalemia and muscle weakness: periodic paralysis

A B S T R A C T

We present the case of a patient who, since childhood, complained of significant nocturia accompanied by episodes of muscle weakness upon exertion. No laboratory tests were performed during childhood or adolescence.

When he was 24, he was admitted to the Intense Care Unit for hypokalemic paralysis, requiring immediate potassium correction and close monitoring. Prior to admission, laboratory tests had been performed twice, which revealed severe hypokalemia, but on both occasions, no diagnostic workup or treatment was proposed.

© 2026 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.

Published by E-Medfarma 2020, S.L.

Varón de 24 años de edad, que presenta calambres y debilidad bilateral progresiva en ambos paquetes gemelares de 60 horas de evolución. La dificultad en la marcha le obliga a caminar arrastrando los pies. Además, refiere artromialgias generalizadas progresivas sin sensación distérmica. Posteriormente aparece con debilidad en los miembros superiores e incapacidad para sostener la cabeza.

En el electrocardiograma presenta bloqueo auriculoventricular de primer grado, hemibloqueo de rama izquierda (BIRDHH) y QT alargado.

Se le traslada a la UCI. Allí la presión arterial es de 126/67, la frecuencia cardíaca de 74 lpm y la saturación basal de oxígeno de 98 %.

La exploración neurológica es normal, salvo fuerza motora 1/5 y reflejo aquileo bilateral ausente; marcha y prueba de Romberg imposible de explorar por incapacidad para mantenerse de pie.

En la analítica se observan los siguientes datos: leucocitos $15,33 \times 10^3/\mu\text{l}$ (3,5-11), neutrófilos $13,62 \times 10^3/\mu\text{l}$ (2-7,5), linfocitos $0,92 \times 10^3/\mu\text{l}$ (1-4,5), hemoglobina 15,20 g/dl (13-17), volumen corpuscular medio 77,40 fL (78-100), hemoglobina corpuscular media 28,20 pg (27-32), plaquetas $218,00 \times 10^3/\mu\text{l}$ (130-450); actividad de protrombina 112,00 % (80-120), tiempo de trombolastina parcial activado 28,60 segundos (25-35).

Gasometría venosa: pH 7,25 (7,31-7,43), pCO_2 37,00 mmHg (38-51), pO_2 52,00 mmHg (20-45), HCO_3^- 15,90 mmol/L (21-29), TCO_2 17,00 mmol/L (0-0), saturación O_2 81,50 % (20-80).

Bioquímica: glucosa 120,00 mg/dl (70-110), urea 45,00 mg/dl (10-50), creatinina 0,99 mg/dl (0,6-1,4), calcio 8,90 mg/dl (8,5-10,5), sodio 140 mmol/L (135-147), potasio 1,00 mmol/L (3,5-5), cloruro 103 mmol/L (95-106), magnesio 1,8 mg/dl (1,7-2,5), lactato 2,00 mmol/L (0-1,8), bilirrubina total 0,80 mg/dl (0,2-1), mioglobina 393,00 ng/ml (23-72), CPK 1513,00 U/L (0-190), troponina I 0,06 $\mu\text{g/L}$ (0-0,2), LDH 399,00 U/L (240-480), GPT (ALT) 29,00 U/L (0-41), GOT (AST) 77,00 U/L (0-37), fosfatasa alcalina 74,00 U/L (40-129), alfa-amilasa 44,00 U/L (0-100), proteína C reactiva 23,40 mg/L (0-5).

Sistemático de orina: pH 4,5 y densidad 1.005; resto sin alteraciones.

Determinaciones en orina de muestra espontánea: sodio 107 mmol/L (54-150), potasio 93,5 mmol/L (20,0-80,0), cloruro 201 mmol/L (46-168), creatinina 26 mg/dl (90-300), osmolaridad 490 mOsm/kg (300-900).

Ante los resultados de hipopotasemia grave, se reinterroga al paciente. Refiere diuresis abundantes habituales y nicturia de 1-2 veces por noche, de cantidades importantes (desde la infancia). Refiere también desde la infancia fatiga muscular con los esfuerzos. No consume fármacos. No refiere proceso infeccioso reciente.

A su llegada a la UCI, el paciente se encuentra estable, consciente y orientado. Se realiza monitorización electrocardiográfica, en la que se observan rachas de taquicardia supraventricular a 140-150 lpm, que se alterna con ritmo sinusal que conduce con bloqueo auriculoventricular de primer grado y BIRDHH, y rachas de bloqueo auriculoventricular de segundo grado 2:1 y 3:1, todas asintomáticas. Mantiene la saturación de oxígeno del 100 % con gafas nasales a 5 lpm.

El paciente refiere ligera sensación disneica y la exploración pulmonar es normal.

Ante la rápida progresión, se procede a intubación orotraqueal bajo sedación con etomidato y relajación con rocuronio. Se deja con ventilación mecánica con presión positiva

intermitente. Se inicia reposición intravenosa de ClK (40 mEq), con bicarbonato (10 mEq cada 8 horas), magnesio (1.000 mg) y espironolactona (25 mg).

En la evolución se corrigen las alteraciones de la conducción. Se mantiene a RS de 70-80 lpm.

Se realiza electromiograma/electroneurograma, que muestra baja excitabilidad de la membrana muscular. Las conducciones nerviosas periféricas muestran potenciales motores de muy baja amplitud, con conducciones sensitivas normales. Los hallazgos son compatibles con parálisis periódica hipopotasémica.

Se revisan analíticas previas solicitadas por su médico de atención primaria. No se ha realizado ninguna analítica durante la infancia.

Antecedentes familiares: padre fallecido por cáncer de duodeno a los 33 años. No tiene hermanos. No presenta antecedentes familiares de enfermedades neurológicas ni musculares conocidos.

Se solicita estudio genético. Se realiza secuenciación del exoma mediante la plataforma Ion Torrent (*Ion AmpliSeq™ Exome RDY Library Preparation/Ion GENESTUDIO S5 SYSTEM con ION CHEF*). Se detectan dos variantes patogénicas en heterocigosis en el gen *KCNJ16* (RefSeq: NM_170741.4) c. 395T >G; p.Ile132Arg (Exón 4) y c.526C >T; p.Arg176* (Exón 4); se confirman por secuenciación Sanger las variantes encontradas. Estas variantes en heterocigosis están asociadas a tubulopatía hipopotasémica y sordera neurosensorial^{3,5}.

Se le cita en consulta de Genética Clínica para asesoramiento. Se le reinterroga si presenta síntomas de hipoacusia. El paciente la confirma desde la adolescencia. En la audiometría se detecta hipoacusia neurosensorial bilateral (figura 1).

Comentario

La hipopotasemia grave (inferior a 2,5 mmol/L) presenta manifestaciones clínicas potencialmente mortales que requieren corrección inmediata del ion por vía intravenosa. Puede ocurrir por redistribución hacia el espacio intracelular, por pérdidas renales o extrarrenales (digestivas). El diagnóstico se apoya en la historia clínica y en las pruebas de laboratorio que detectan y clarifican la etiología.

La parálisis periódica^{1,2} es una canalopatía muscular infrecuente de causa genética. Se caracteriza clínicamente por la aparición de episodios recurrentes de debilidad muscular generalizada junto con la presencia de hipopotasemia.

La hipopotasemia grave se puede manifestar con calambres musculares junto con parestesias, debilidad muscular, bloqueos auriculoventriculares, arritmias (fibrilación auricular), disfunción renal y encefalopatía hepática.

La hipomagnesemia se asocia frecuentemente a la hipopotasemia (altera la reabsorción tubular del potasio), por lo que hay que corregir también el magnesio.

Entre las causas de hipopotasemia grave están las parálisis periódicas de causa genética, cuya prevalencia estimada¹ es de 1/100.000. Los canales de potasio rectificadores de entrada (Kir)^{3,4} son esenciales para mantener su equilibrio. El gen *KCNJ16*^{3,4} (miembro 16 de la subfamilia J del canal rectificador de entrada de potasio) codifica Ki5.1; una subunidad que se asocia a Kir4.1 (codificada por *KCNJ10*) para formar un canal de potasio rectificador de entrada en la nefrona distal. Las

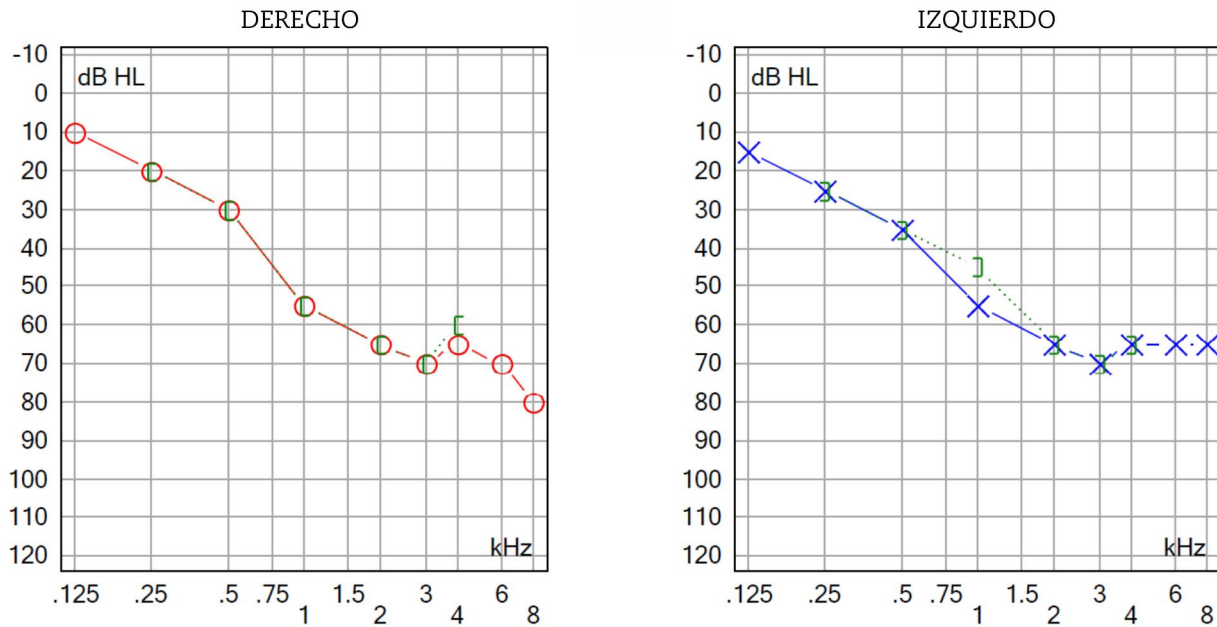


Figura 1 – Hipoacusia neurosensorial: ambas líneas (vía ósea y vía aérea) se superponen y se produce una caída por debajo de los 30 dB.

enfermedades asociadas al gen *KCNJ16* incluyen la tubulopatía hipopotasémica y la sordera neurosensorial^{3,5}.

La mayoría de los casos de parálisis periódica hipopotasémica (70 %) van asociados a mutaciones en el gen del canal del calcio muscular¹ *CACNA1S* (1q32.1). Se transmiten como una enfermedad autosómica dominante con una posible penetrancia incompleta. Se han descrito casos esporádicos y mutaciones *de novo*.

En estos pacientes los episodios de debilidad muscular suelen comenzar en la infancia/adolescencia¹. Principalmente afectan a los músculos de las extremidades; se conserva la musculatura respiratoria y facial. Estos episodios de debilidad se desencadenan en reposo tras haber realizado un ejercicio intenso, haber ingerido dieta rica en carbohidratos, infecciones, estrés o administración de glucocorticoides o anestésicos. En algunos casos, la parálisis periódica hipopotasémica puede asociarse a una miopatía vacuolar, que produce debilidad muscular permanente, que predomina en los músculos proximales de las extremidades inferiores.

El tratamiento¹ de por vida se realiza con suplementos de potasio, magnesio (en forma de sales) y diuréticos ahorradores de potasio. Deben evitarse factores desencadenantes, por lo que se recomienda realizar actividad física suave y una dieta baja en carbohidratos. Los episodios graves necesitan suplementación intravenosa de potasio. Por ello, es muy importante que en la consulta de pediatría de atención primaria se detecte a los niños que presentan nicturia importante asociada a debilidad muscular. La confirmación de hipopotasemia en una analítica debe alertar al médico solicitante para ampliar el estudio. Si se confirma causa genética, hay que realizar asesoramiento genético y estudiar a los progenitores.

Conflicto de intereses

El autor declara no tener ningún conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

- Phuyal P, Bhutta BS, Nagalli S. Hypokalemic periodic paralysis. 2024 Mar 19. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK559178/>
- Jiang D, Gamal El-Din TM, Ing C, Lu P, Pomès R, Zheng N, et al. Structural basis for gating pore current in periodic paralysis. *Nature*. 2018;557(7706):590-4. <https://doi.org/10.1038/s41586-018-0120-4>
- Sendino Garví E, van Slobbe GJJ, Zaal EA, de Baaij JHF, Hoenderop JG, Masereeuw R, et al. *KCNJ16*-depleted kidney organoids recapitulate tubulopathy and lipid recovery upon statins treatment. *Stem Cell Res Ther*. 2024;15(1):268. <https://doi.org/10.1186/s13287-024-03881-3>
- Webb BD, Hotchkiss H, Prasun P, Gelb BD, Satlin L. Biallelic loss-of-function variants in *KCNJ16* presenting with hypokalemic metabolic acidosis. *Eur J Hum Genet*. 2021;29:1566-9. <https://doi.org/10.1038/s41431-021-00883-0>
- Schlingmann KP, Renigunta A, Hoorn EJ, Forst AL, Renigunta V, Atanasov V, et al. Defects in *KCNJ16* cause a novel tubulopathy with hypokalemia, salt wasting, disturbed acid-base homeostasis, and sensorineural deafness. *J Am Soc Nephrol*. 2021;32(6):1498-512. <https://doi.org/10.1681/ASN.2020111587>