IX REUNIÓN SEPIH
Sociedad Española de Pediatría Interna Hospitalaria
Alicante 22 - 23 octubre 2026

SEPI|+|

P.X

HIPERCKEMIA SINTOMÁTICA. UNA ETIOLOGÍA EXCEPCIONAL

Hospital General Universitario Dr. Balmis de Alicante
Puerta Beteta. A, Gómez Gosalbez. F

INTRODUCCIÓN

Las mutaciones en el gen **RYR1** se han asociado clásicamente con una predisposición al desarrollo de **hipertermia maligna asociada a la anestesia**. No obstante, estudios recientes han identificado nuevos factores desencadenantes y una mayor diversidad de manifestaciones clínicas asociadas a esta alteración genética

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de un varón de 12 años que derivan del centro de Salud por calambres y contracturas musculares tras la práctica de ejercicio físico. En ocasiones invalidantes con un desarrollo madurativo normal y una exploración neuromuscular normal

Pruebas complementarias:

1. Hemograma, bioquímica y coagulación: sin alteraciones, excepto HIPERCKEMIA persistente: febrero 2025: 645 U/L, marzo 2025: 676 U/L (2 días sin deporte), junio 2025: 150 U/L(2 semanas sin deporte) , Octubre 2025: 2205 U/L
2. Sedimento urinario: sin alteraciones
3. Estudio genético: variante probablemente patogénica c.2902C>T, p.(Pro968Ser) en el **gen RYR1**. Este resultado es compatible con un diagnóstico genético de **Hipertermia maligna de la anestesia.**

Manifestación clínica

- Clásicamente: Hipertermia maligna de la anestesia

NOVEDAD:

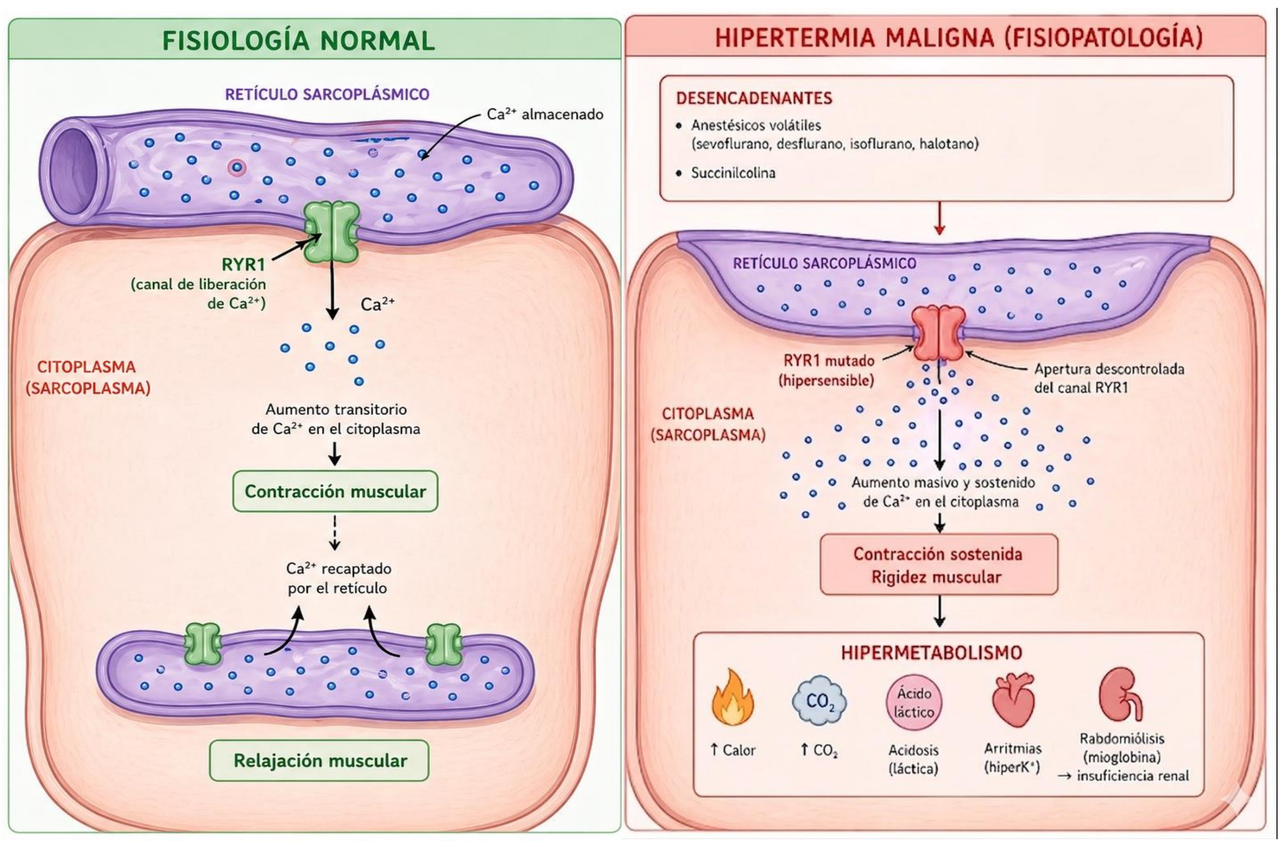
- Rabdomiolisis
- Mialgias y calambres crónicos

Triggers:

- Clásicamente: Anestésicos volátiles o succinilcolina

NOVEDAD:

- Ejercicio físico intenso
- Calor ambiental
- Fiebre
- Deshidratación



¿ De que va a depender desarrollar la enfermedad?

MULTIFACTORAL

1. Tipo de mutación: mutaciones leves/agresivas
2. Presencia de otros genes modificadores: pueden “compensar” el defecto
3. Estado del musculo (“musculo sensibilizado”)
4. Umbral individual

CONCLUSIONES

- Mutaciones en RYR1 crean susceptibilidad clásicamente a desarrollar hipertermia maligna de la anestesia, pero también a rabdomiólisis y calambre y mialgias crónicas
- Las mutaciones en RYR1 crean susceptibilidad, pero no enfermedad
- La probabilidad de desarrollar la enfermedad es multifactorial y difícil de predecir
- Existen nuevos triggers que pueden desencadenar una crisis como el calor, fiebre, ejercicio extremo
- El caso destaca la importancia de incluir, dentro del diagnóstico diferencial de las mialgias y calambres, las mutaciones relacionadas con la hipertermia maligna de la anestesia