Semergen. 2017;43(Espec Congr 1):619

Medicina de Familia. SEMERGEN

https://www.elsevier.es/semergen

242/1267 - ALTERACIÓN CONDUCTUAL Y SORDERA ALGO MÁS QUE ACCIDENTE CEREBROVASCULAR: EPISODIOS STROKE-LIKE EN ENCEFALOPATÍA MITOCONDRIAL

A. Feliu[a], G. Padrós Soler[b], C. Prieto Villanueva[a], P. Barreto Ramon[a], D. Vergés da Palma[c] y V. Monforte Rodríguez[c]

[a]Médico de Familia. CAP El Pla. Sant Feliu de Llobregat. Barcelona. [b]Laboratorio Clínico L'Hospitalet de Llobregat. Barcelona. [c]Enfermera. Centro de Salud ABS Centre. L'Hospitalet de Llobregat. Barcelona.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 72 años que consulta por despistes como si no escuchara en últimos días, con antecedentes personales de sordera, migraña y diabetes. Antecedentes familiares: sordera.

Exploración y pruebas complementarias: Destaca cerumen escaso bilateral, bradipsiquia leve, con actividades vida diaria y exploración neurológica conservadas. A las 48 horas reconsulta por empeoramiento del cuadro de bradipsiquia, alucinaciones visuales y cefalea por lo que se deriva a urgencias. A su llegada al hospital presenta crisis tónica-clónica (CTC) pérdida de conocimiento sin relajación de esfínteres, se realiza TAC craneal compatible con isquemia y ante nuevo episodio de CTC refractaria a tratamiento se deriva a hospital terciario donde, por clínica larvada de alteración cognitivo-conductual, CTC, punción lumbar con lactato elevado y resonancia (RM) sugestiva de no isquemia, se solicita biopsia de músculo compatible con enfermedad mitocondrial y se confirma por genética.

Juicio clínico: Encefalomiopatía mitocondrial acidosis láctica y episodios stroke-like (MELAS).

Diagnóstico diferencial: Accidente-vasculo-cerebral-agudo. Malformaciones arteriovenosas. Trombosis venosa central.

Comentario final: Los episodios stroke-like son característicos de algunas enfermedades mitocondriales, clínicamente simulan ictus isquémicos o hemorrágicos pero con enfoque diagnóstico-terapéutico distinto. Las mitocondropatías, eventos no isquémicos por alteración del metabolismo oxidativo son debidas a mutaciones en DNA mitocondrial o DNA nuclear. El MELAS aunque es una enfermedad rara, es la encefalomiopatía mitocondrial más común, se transmite por herencia materna y puede aparecer a cualquier edad. Es multisistémica, afecta a órganos con alta dependencia de oxígeno (músculo, cerebro epitelio de retina o auditivo) y se caracteriza por episodios de afasia, hemiparesia, y/o hemianopsia frecuentemente con clínica adicional como epilepsia, migraña, intolerancia a ejercicio, psicosis, sordera, demencia o cardiopatía. Su diagnóstico precisa un enfoque integral, tras sospecha inicial por clínica heterogénea con neuroimagen (RM) de angioedema no isquémico y biopsia muscular sugestiva de mitocondriopatía y estudio genético que

aporta el diagnóstico definitivo (mutación gen tRNALeu del DNAmt). El tratamiento se basa en fuentes alternativas de energía (L-arginina) y evitar biguanidas, estatinas, valproato o quetiapina. Aunque enfermedad rara, ante cuadro de sospecha de infarto cerebral y la combinación de otros factores como sordera o episodios de alteración de conducta debemos tener presentes las enfermedades mitocondriales entre el diagnóstico diferencial y, poder así mejorar el pronóstico de estos pacientes.

Bibliografía

1. Finsterer J. Stroke and Stroke-like in Muscle Disease. Open Neurol J. 2012.
2. Chinnery PF. Mitochondrial Disorders Overview. Gene Reviews [Internet]. Seattle; 1993-2017.

Palabras clave: MELAS. Ictus. Enfermedad mitocondrial. Sordera.

1138-3593 / © 2017 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.