



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 264/97 - CONSECUENCIAS DEL RETRASO DEL DIAGNÓSTICO

E. Espínola Coll<sup>a</sup>, J. Cano García<sup>b</sup>, E. Gallego Castillo<sup>c</sup>, M. Bernal Hinojosa<sup>d</sup> y B. García Gollonet<sup>e</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Coín. Málaga. <sup>b</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Coín. Málaga. <sup>c</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Coín. Málaga. <sup>d</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Carranque. Málaga. <sup>e</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Andrés Torcal. Málaga.

### Resumen

**Descripción del caso:** Motivos de consulta: pérdida de fuerza en miembros inferiores y parestesias en miembros superiores. Antecedentes personales: hipotiroidismos. No alergias medicamentosas, fumadora, hernia discal. No otros hábitos tóxicos. Anamnesis: mujer de 49 años que acude a consulta por molestias musculares y parestesias en miembros superiores, posteriormente cansancio y debilidad en miembros inferiores. Presenta varios ingresos a lo largo de estos años a cargo de Neurología para estudio, por empeoramiento de los síntomas con necesidad de realizar marcha con muletas, imposibilidad para subir escaleras y en el momento actual dificultad para hablar. Durante tres años se han estado realizando pruebas complementarias sin llegar a un diagnóstico, con lo cual la paciente sufre un profundo estado de ansiedad y depresión que incluso precisó ingreso en unidad de agudos por riesgo autolítico.

**Exploración y pruebas complementarias:** Bradicinesia, lenguaje conservado con disartria, tetraparesia de predominio proximal, fatigabilidad palpebral y levantamiento repetitivo de miembros, hiperreflexia. Hipoestesia distal en todas las sensibilidades. Marcha parética y en estepaje. Analítica: Déficit de vitamina D y ácido fólico (posteriormente corregida). Resto normal. Serología negativa, resonancia magnética cerebral, columna, neuroeje, punción lumbar y biopsia muscular sin hallazgos patológicos. Electromiograma: hiperexcitabilidad axonal generalizada. Alfa glucosidasa en sangre seca: positiva. Diagnóstico de confirmación: disminución de la alfa glucosidasa en muestra de linfocitos. Tratamiento. Planes de actuación: terapia sustitutiva enzimática. Apoyo emocional y social por nosotros y trabajadora social. Evolución: mala evolución a la incapacidad total.

**Juicio clínico:** Enfermedad de Pompe.

**Diagnóstico diferencial:** Hipovitaminosis D, distrofia muscular, distrofia miotónica, polimiositis.

**Comentario final:** A lo largo de tres años hemos ido acompañando a la paciente junto con la trabajadora social, valorando su evolución periódicamente y contactando con especialistas. Siendo intermediarios entre el paciente y el nivel hospitalario durante todo el proceso. Desde la consulta y en domicilio, trabajamos mucho el estrés adaptativo que causó a la paciente el desconocimiento ante el diagnóstico y posteriormente el afrontar la enfermedad diagnosticada. Como los síntomas iniciales son inespecíficos pueden tardarse varios años en llegar al diagnóstico de cinco a treinta años según la bibliografía.

### Bibliografía

1. Barba-Romero MA, Barrot E, Bautista-Lorite J, et al. Guía clínica de la enfermedad de Pompe de inicio tardío. Revista de Neurología. 2012.
2. Sáenz H, Barrera LA. La terapia de reemplazo enzimático en el tratamiento de enfermedades genéticas. Universitas Scientiarum, 2003;8(2):31-42.
3. Gutiérrez-Rivas E, Illa I, Pascual-Pascual SI, et al. Guía para el seguimiento de la enfermedad de Pompe de inicio tardío. Rev Neurol, 2015;60(321):8.