



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

160/2575 - Doctora, me voy hacia los lados

Á.M. Carro Ferreiro^a, T. Gómez Fernández^b, A.L. Lorenzo Pereira^a, M. Sotelo Pérez^b, A.M. Ruido Taboada^c y N. Franco Zárata^c

^aMédico Residente de 4º año. Centro de Salud Valle Inclán. Ourense. ^bMédico Residente de 1º año. Centro de Salud Valle Inclán. Ourense. ^cMédico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Valle Inclán. Ourense.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 56 años, trabaja en el campo. AP: HTA, enfermedad celíaca y síndrome seco. Acude a consulta por sensación de inestabilidad que empeora con los movimientos corporales desde hace días. Niega náuseas ni vómitos ni giro de objetos. No hábitos tóxicos.

Exploración y pruebas complementarias: TA: 135/70, FC: 65 lpm, T: 36°C. Exploración física normal. Exploración NRL: Lenguaje normal. Funciones mentales superiores conservadas. Pupilas isocóricas normorreactivas. Ligeramente nistagmus horizontal. No dismetrías, ligero temblor de acción de ambos MMSS durante la realización de Índice dedo-nariz. Romberg negativo, marcha ligeramente tambaleante, tendencia a ampliar base de sustentación. Exploración ORL normal. Analítica reciente por control de FRCV (función renal, iones, perfil hepático, tiroideo y lipémico, hemograma, y orina sin alteraciones significativas) así como ECG sin datos de HVI. Inicialmente se diagnostica de Vértigo periférico. Se indica reposo y se pauta betahistina 16 mg. Acude a consulta tres meses después: se nota “torpe”, se cae con frecuencia, los “mareos van a más”, escasa mejoría con el tratamiento. Se reexplora; aumento del temblor de acción de ambos MMSS, dismetría en la realización del índice dedo-nariz y talón-rodilla, ligera disminución de los ROT, marcha tambaleante con aumento de base de sustentación. Anamnesis más exhaustiva: refiere disminución del gusto y olfato desde hace al menos 8 años. Recientemente mayor dificultad para tragar y cambios en el tono de voz. AF: Madre con alteraciones de la movilidad (no conoce diagnóstico) precisó silla de ruedas a los 62 años y falleció con 68 años tras neoplasia hematológica. Hermana de 60 años con clínica similar a la suya. Hermano joven asintomático. Otros familiares maternos con problemas neurológicos.

Juicio clínico: Ataxia cerebelosa. Probable enfermedad neurodegenerativa hereditaria.

Diagnóstico diferencial: E. Parkinson, patología vestibular, tumores intracraneales, ataxias hereditarias, infecciones SNC, intoxicaciones (medicamentosas, alcohol, drogas, CO), ataxia sensorial (sd. Guillain Barré, sd. Miller Fischer), ACV, enfermedades metabólicas, crisis epilépticas, miopatías...

Comentario final: La paciente fue derivada a NRL para estudio. En RMN presentaba atrofia cerebelosa y en tronco. Se realizó estudio genético: diagnóstico de ataxia espinocerebelosa hereditaria SCA-1 (enfermedad hereditaria neurodegenerativa muy variable en sus manifestaciones clínicas que se caracteriza fundamentalmente por atrofia cerebelosa). La ataxia es un trastorno de la coordinación; altera la dirección y amplitud del movimiento voluntario, la postura y el equilibrio. Se clasifica en: Ataxia sensitiva: Afectación de vía propioceptiva consciente (cordones posteriores). Afectación de la marcha con Romberg positivo que empeora al cerrar los ojos. Ataxia cerebelosa: Afectación cerebelosa. Dismetría, asinergia, disdiadocinesia,

marcha tambaleante con Romberg negativo. Ataxia vestibular: vértigo, nistagmus, síntomas vegetativos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Puncet Opal, Zoghbi. The spinocerebellar ataxias. UpToDate 2015.
2. Luquin-Piudo MR, Alonso-Navarro H, Burguera-Hernández JA, Jiménez-Jiménez FJ. Protocolo diagnóstico y de los síndromes parkinsonianos. Medicine. 2015;11(74):4487-9.
3. Lezcano García E. Atrofia multisistémica. Diagnóstico diferencial con la enfermedad de Parkinson. Revista Española de Trastornos del Movimiento. 2007;8:6-12.