Semergen. 2015;41 (Espec Congr):1492

Medicina de Familia. SEMERGEN

https://www.elsevier.es/semergen

160/2103 - ¿Otra vez espasmos?

F.M. Aceituno Villalba[a], C. Bolarín Angosto[b], A. Sánchez Martínez[c], A. Balsalobre Matencio[b], I.M. Escudero Muñoz[c], S. Falla Jurado[d], D.Á. Rodríguez Palacios[d], C. Castillo Ramos[e], M.R. Jiménez Guerrero[f] y A. C. Menéndez López[a]

[a]Médico de Familia. Centro de Salud de San Javier. Murcia. [b]Médico Residente de 3er año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Torrepacheco. Murcia. [c]Médico Residente de 3er año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de San Javier. Murcia. [d]Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de San Javier. Murcia. [e]Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Terrasa Sud. Barcelona. [f]Médico de Familia. Urgencias del Hospital Universitario de Los Arcos del Mar Menor. San Javier. Murcia.

Resumen

Descripción del caso: Varón, 22 años, No RAM, Sin factores de riesgo. TCE sin pérdida de conocimiento a los 17 años por accidente de tráfico. Sin tratamiento habitual. AF: epilepsia en padre. Refiere ligera pérdida de equilibrio en aumento desde hace 4 años (más intensa al coger peso y caminar; caídas ocasionales), torpeza al saltar. No dificultad para coger cosas en lo alto ni manipular objetos pequeños con manos. Mejoría tras ejercicio, nadar o comer. Dificultad para jugar al futbol (por inestabilidad) y sensación de contractura muscular con el ejercicio.

Exploración y pruebas complementarias: BEG. C.O. No signos afásicos, bradilalia, alteración en pronunciación de algunas letras, tono hipofónico. No disartria ni voz espástica. No extinciones ni negligencias. Pupilas ICNR. MOE normales. V, VII y pares bajos normales. Sistema motor: tono normal, no atrofia muscular. Pies cavos. Debilidad en cintura escapular 5-/5 a expensas de deltoides, cintura pelviana 4+/5. ROT: MMSS+/++++, MMII+++/++++, clonus bilateral agotable. Sensibilidad táctil, algésica y posicional normal. Leve hipopalestesia en MMII (pierde sensación de vibración de 5 segundos antes que en MMSS). Coordinación normal. Marcha balanceante, leve ampliación de base de sustentación. Analítica: serología lúes, VHB, VHC, VIH-. Hemograma, bioquímica, proteinograma, hormonas tiroideas, vitB12,CK normales. ANOES-. Fólico 5,2. Ac antigangliósidos y LCR normal. RMN cervical, dorsal, lumbar: escoliosis dorsal, pequeña protusión D7-D8, canal espinal y cono medular normal. RMN craneal: megacisterna magna. RMN músculo normal. EMG: moderada miopatía crónica, predominantemente proximal, sin signos de componente necrótico, vacuolar o inflamatorio de fibra muscular. Axonopatía distal sensitiva/neuropatía sensitiva compatible con polineuropatía axonal sensitiva grado grave. Genética: alteración genética en triplete GAA.

Juicio clínico: Ataxia de Friedreich. Trastorno adaptativo.

Diagnóstico diferencial: Lesiones vasculares (hemorragia cerebelosa...), malformaciones cerebelosas (Arnold-Chiari, Dandy...), ataxia telangiectasia, enfermedad de Ramsay-Hunt, atrofia

olivopontocerebelosa, krabbe, alcholismo.

Comentario final: Se solicita interconsulta preferente en Rehabilitación, Cardiología y logopedia. Se completa estudio familiar. Se pauta arcalion 200 mg, coenzima Q, auxina E 100 mg, L-carnitina y escitalopram 10 mg. La ataxia de Friedreich es la forma más frecuente de ataxia hereditaria, originada por una mutación genética en el triplete GAA. Se suele presentar en < 25 años, mediante trastornos musculoesqueléticos, endocrinos y miocárdicos. En la actualidad no existe un tratamiento específico para las ataxias hereditarias. De forma empírica, se emplean fármacos que mejoran el estrés oxidativo, como coenzima Q10, vitamina E, idebenona.

BIBLIOGRAFÍA

1. Bhidayasiri R, Perlman SL, Pulst SM, Geschwind DH. Late onset Friedreich ataxia: Phenotypic analysis, magnetic resonance imaging findings and review of literature. Arch Neurol. 2005;62:865-9.

2. Kearney M, Orrell RW, Fahey M, Pandolfo M. Antioxidants and other pharmacological treatments for Friedreich ataxia. The Cochrane Library. 2012(4).

1138-3593 / © 2015 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.