



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 212/2815 - Infarto lacunar agudo por hiperhomocisteinemia en paciente joven

*M. García Muñoz<sup>a</sup>, M.G. Vía Alba<sup>b</sup>, C. Sierra Matheu<sup>a</sup>, S.A. Cabral Rivera<sup>a</sup>, N. Domene Martí<sup>a</sup>, M. Arenas Jiménez<sup>a</sup>, S. Carbó Queralto<sup>a</sup>, P. Barrado Sampietro<sup>a</sup> y M. Masamunt Paris<sup>a</sup>*

<sup>a</sup>Médico de Familia; <sup>b</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Sant Ildefons. Cornellà de Llobregat.

### Resumen

**Descripción del caso:** Paciente 17 años, sin alergias medicamentosas conocidas ni antecedentes patológicos de interés, consumo en una sola ocasión de cannabis según refiere, niega consumo de cocaína u otros tóxicos. Antecedentes familiares: madre con migraña, un aborto. Acude a urgencias por hemiparesias de hemicuerpo derecho y cefalea, tras descartar patología aguda con analítica y TAC craneal normal alta a domicilio. Reconsulta al día siguiente por persistencia de clínica con alteración sensitiva en hemicara derecha, parestesias en lengua con posterior afectación de ESD y EID de 1-2 minutos de duración en 6 ocasiones (presentando hace 1 mes cuadro similar autolimitado). Se decide ingreso para estudio.

**Exploración y pruebas complementarias:** Exploración física sin alteraciones. Neurológica sin focalidad. TC craneal: sin alteraciones. ECG: RS sin alteraciones aparentes. RMN craneal: infarto lacunar en núcleo lenticular izquierdo. AngioRM intracraneal: dentro de la normalidad. Eco doppler TSA: normal. EEG: trazado normal. Ecocardiograma: función diastólica normal. Válvula mitral morfológicamente normal con muy ligera insuficiencia protosistólica. IT ligera fisiológica. Tabique interauricular íntegro. Holter cardiaco: registro en RS con FC media de 57 lpm. FC mínima de 39 lpm. FC máxima de 136 lpm. Oscilaciones bruscas de FC, en RS. No se aprecian taquiarritmias. No pausas. Análisis: hemograma normal. Bioquímica normal. Serologías VIH, VHB, VHC, lúes negativas. Estudio trombofilia: factor VIII normal, alfa-1-galactosidasa normal, folatos en límite bajo, homocisteína elevada, mutación del gen de MTHFR (metilentetrahidrofolato reductasa) en homocigoto positivo.

**Juicio clínico:** Infarto lacunar en núcleo lenticular izquierdo. Hiperhomocisteinemia. Mutación del gen MTHFR en homocigoto.

**Diagnóstico diferencial:** Ansiedad. AVC. Alteraciones analíticas. Neuropatía periférica. Miopatías. Mielopatía central. Metabolopatías. Síndrome paraneoplásico. Tóxicos. Infecciones. Enfermedades sistémicas.

**Comentario final:** La mutación C677T de la MTHFR es la principal causa de hiperhomocisteinemia moderada en nuestro medio. La hiperhomocisteinemia es un factor reconocido de riesgo para aterotrombosis. Los pacientes con la mutación padecen hiperhomocisteinemia moderada en situaciones de carencia de folatos. Dada la alta prevalencia poblacional encontrada en nuestro medio para esta mutación su estudio debe realizarse dentro de los estudios de trombofilia, pues es capaz de identificar pacientes con un factor de riesgo reversible mediante la administración de folatos. En nuestro paciente se normalizaron los niveles de homocisteína con la administración de ácido fólico vía oral. En el estudio de los padres se objetivaron niveles

de homocisteína discretamente elevados (normalizados tras ácido fólico oral) y mutación del gen MTHFR en estado heterocigoto.

## Bibliografía

1. Sánchez-Marín B, et al. Prevalencia de la mutación C677T del gen de la metilentetrahidrofolato reductasa en pacientes con patología isquémica cerebrovascular aguda en la Comunidad Autónoma Aragonesa. *An Med Interna (Madrid)*. 2006;23:153-5.

*Palabras clave:* *Hiperhomocisteinemia. Folatos. Infarto lacunar. MTHFR.*