



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

242/1138 - MAMÁ ME HE VUELTO A CAER...

A. Chamali Pino^a, E. Tejedor Simón^b, B. García López^b, M. Anadón González^b, M. Blanco Ramos^c y A. Revuelta Alonso^d

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud V Centenario. San Sebastián de los Reyes. Madrid. ^bMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Chopera. Alcobendas. Madrid. ^cMédico de Familia. Centro de Salud V Centenario. San Sebastián de los Reyes. Madrid. ^dMédico de Familia. Hospital Universitario Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes. Madrid.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 15 años sin antecedentes de interés que acude a consulta por astenia y debilidad muscular progresiva de tres meses de evolución, intensificada al final del día y que describe como caídas frecuentes, dificultad para levantarse del suelo, subir y bajar escaleras e insiste que se le caen las cosas de las manos de manera llamativa. Además, somnolencia y fatigabilidad constante desde primera hora del día. Dificultad para la masticación añadida, sin disnea ni disfonía. No fiebre. No vómitos ni otra clínica.

Exploración y pruebas complementarias: A la exploración, voz lenta, apagada. Pares craneales normales salvo leve ptosis palpebral izquierda fatigable. No diplopía. Debilidad flexor del cuello, deltoides e iliopsoas y también en intrínsecos de las manos. El estudio analítico, metabólico, resonancia magnética craneal, cervical y hormonas tiroideas fueron normales salvo positividad de anticuerpos antirreceptor de acetilcolina. La radiografía de tórax descarta masas. El estudio electromiográfico describe Jitter y repetitiva normales. Con diagnóstico probable de miastenia gravis generalizada con afectación bulbar leve, se inicia tratamiento con piridostigmina oral. A las 48 horas, mínima respuesta con leve aumento de la fuerza en las manos, mejoría de la marcha y capacidad para levantarse. No obstante, la respuesta fue insuficiente añadiéndose corticoterapia con mejoría posterior.

Juicio clínico: Miastenia gravis generalizada con afectación bulbar leve.

Diagnóstico diferencial: Dentro del diagnóstico diferencial se incluyen causas infecciosas, inflamatorias, tumorales e intoxicaciones.

Comentario final: La miastenia gravis es una enfermedad auto inmune que afecta a la unión neuromuscular y se caracteriza principalmente por fatigabilidad y debilidad muscular fluctuante. Afecta de 4 a 10 de cada 100.000 habitantes, siendo la forma juvenil un 10% del total. La clínica principal es la debilidad fluctuante de la musculatura voluntaria, que empeora por la tarde, con el calor y con las infecciones. El diagnóstico se fundamenta en la clínica, el estudio neurofisiológico, serológico y los test farmacológicos. Por tanto, es una enfermedad posible en niños, que debe incluirse dentro del diagnóstico diferencial de los procesos que cursan con debilidad neuromuscular e insuficiencia respiratoria aguda.

Bibliografía

1. Bird SJ, et al. Diagnosis of myasthenia gravis. Uptodate, 2017. Disponible en: <http://www.uptodate.com/contents/diagnosis-of-myasthenia-gravis>

Palabras clave: Miastenia gravis. Diplopía. Acetilcolina.