Semergen. 2017;43(Espec Congr 1):3559

Medicina de Familia. SEMERGEN

https://www.elsevier.es/semergen

242/899 - NEUMONÍA ADQUIRIDA EN LA COMUNIDAD. A PROPÓSITO DE UN CASO DE DISTROFIA POR DÉFICIT DE MEROSINA

J. Bustamante Odriozola[a], N. San Miguel Martin[b], Á. Pérez Martín[c], P. Bermúdez Martí[d], A. Nofan Maayah[e] y K. Baldeón Cuenca[f]

[a]Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Centro-Isabel II. Cantabria. [b]Médico de Familia. Centro de Salud Laredo. Cantabria. [c]Médico de Familia. Centro de Salud Centro. Santander. Cantabria. [d]Médico Residente de 3er año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud El Alisal. Cantabria. [e]Médico de Familia. Centro de Salud Bezana. Barcelona. [f]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cabezón de la Sal. Cantabria.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 18 años con antecedente de distrofia muscular por déficit de merosina, crisis convulsivas, ductus persistente y atelectasia completa de pulmón izquierdo. Tratamiento habitual: etosuximida, valproato, levetiracetam y lamotrigina. Además uso de Cough Assist y ventilación mecánica no invasiva durante la noche. Acude por cuadro de 5 días de evolución aproximadamente con aumento de las secreciones con dificultad para la movilizarlas, con fiebre de hasta 39 ºC y dolor torácico en costado izquierdo. No otra sintomatología acompañante.

Exploración y pruebas complementarias: Estable hemodinámicamente, afebril, eupneica en reposo con saturación de oxígeno: 94% (FiO2: 21%). Auscultación cardiopulmonar: crepitantes en base izquierda, rítmica. Extremidades inferiores: no hay edemas ni signos de trombosis venosa profunda. Analítica: leucocitosis ($16,5 \times 10^3$/µL) con desviación izquierda (cayados 10,0%), proteína C reactiva 12,5 mg/dL. Antígeno en orina de neumococo: positivo. Radiografía de tórax: condensación en base izquierda con cifoescoliosis izquierda. Tras una semana de ingreso con antibiótico y mucolíticos, junto a su tratamiento de base para expulsar secreciones, se consiguió la mejoría de dicha infección y fue dada de alta.

Juicio clínico: Neumonía adquirida en la comunidad en paciente con distrofia por déficit de merosina.

Diagnóstico diferencial: Bronquitis vs neumonía vs tuberculosis.

Comentario final: Las distrofias musculares congénitas se consideran enfermedades raras dada la incidencia y prevalencia de las mismas. El caso de nuestra paciente es el de una distrofia muscular por déficit de merosina que va asociado a una mutación del gen LAMA2. Aparte de la afectación muscular, suele cursar con desmielinización de hemisferios cerebrales (normalmente sin objetivarse anomalías estructurales). En el caso de nuestra paciente además de la distrofia como antecedentes tiene la epilepsia. Debido a la dificultad de estos pacientes para movilizar secreciones tienen mayor facilidad para padecer infecciones respiratorias. El diagnóstico primario de dichos pacientes es

genético. El tratamiento de dicha distrofia va encaminada al control de síntomas.

Bibliografía

1. Helbling-Leclerc A, Zhang X, Topaloglu H, et al. Mutations in the laminin alpha 2-chain gene (LAMA2) cause merosin-deficient congenital muscular dystrophy. Nat Genet. 1995;11:216.
2. O&#39Grady GL, Lek M, Lamande SR, et al. Diagnosis and etiology of congenital muscular dystrophy: We are halfway there. Ann Neurol. 2016;80:101.

Palabras clave: Distrofia. Déficit de merosina. Neumonía.

1138-3593 / © 2017 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.