Semergen. 2017;43(Espec Congr 1):3570

Medicina de Familia. SEMERGEN

https://www.elsevier.es/semergen

242/2182 - VIENE PORQUE LE DUELE EL PIE, PERO ¿Y ESA MANCHA?

B. Tiessler Martínez[a], M. Fernández Zambrano[b] y S. Reviriego Mazaira[c]

[a]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Las Lagunas. Málaga.[b]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Las Lagunas. Mijas. Málaga.[c]Médico de Familia. Centro de Salud Las Lagunas. Mijas. Málaga.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 61 años que acude a consulta de Atención Primaria por metatarsalgia izquierda. Antecedentes personales: poliartrosis, prótesis total de rodilla derecha, osteoporosis, escoliosis dorsolumbar.

Exploración y pruebas complementarias: La paciente realiza seguimiento en el Servicio de Reumatología hace años por poliartralgias, que empezaron localizadas en la columna vertebral y posteriormente afectaron articulaciones periféricas. Actualmente nos consulta por dolor en las articulaciones metatarsofalángicas. A su vez, objetivamos una lesión gris-azulada en la esclera derecha que requiere diagnóstico diferencial. La paciente refiere que lleva unos 30 años con esa lesión. Ante la sospecha clínica de ocronosis solicitamos los niveles de ácido homogentísico (HGA) en orina, cuyo resultado resulta positivo con 4.003 mg/24h.

Juicio clínico: Ocronosis hereditaria o alcaptonuria.

Diagnóstico diferencial: Porfiria intermitente aguda. Espondilitis anquilosante. Artritis reumatoide. Osteoartritis.

Comentario final: La alcaptonuria es una enfermedad metabólica rara por deficiencia de la homogentísico oxidasa que afecta 1-9/1.000.000 habitantes y que cobra importancia por el carácter invalidante de las artralgias que provoca, generalmente, en la etapa joven-adulta. El daño del tejido conectivo y cartílago resulta del depósito del HGA y su producto oxidado, el ácido benzoquinona acético (un pigmento tipo melanina). De este depósito derivan también las complicaciones de la enfermedad, urinarias, prostáticas, respiratorias y cardíacas (estas últimas son las que pueden empeorar el pronóstico). El diagnóstico de ocronosis puede ser sospechado desde Primaria (como resultó en este caso) pero requiere del análisis de orina en un hospital de referencia. Aunque el tratamiento actualmente es paliativo (combinación de tratamiento médico y fisioterápico para mejorar el dolor), resulta importante conocer su diagnóstico por la posibilidad de transmisión a la descendencia (de forma autosómica recesiva), por lo que es fundamental el consejo genético.

Bibliografía

1. Introne WJ, Gahl WA. Alkaptonuria. In: Pagon RA, Adam MP, et al, eds. GeneReviews). Seattle: University of Washington, 1993.

Palabras clave: Artrosis. Alcaptonuria. Diagnóstico.

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