



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

242/4921 - DOCTORA, NO PUEDO TRAGAR

L. Márquez Racero^a, M. Gómez Domínguez^b, M. de Gálvez Pozo^a y A. Ruz Zafra^c

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ronda Norte. Málaga. ^bMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Virgen del Mar. Almería. ^cMédico Internista. Hospital General Básico La Serranía. Ronda. Málaga.

Resumen

Descripción del caso: Varón 77 años que acude a consulta de Atención primaria refiriendo disfagia a sólidos y líquidos desde hace años, que ha ido en progresivo aumento, con atragantamientos frecuentes, presenta dos hermanas con misma sintomatología. No otra sintomatología añadida. Cognitivamente bien, independiente para ABVD. Aporta informes de manometría esofágica y gastroscopia sin hallazgos. Se decide derivar a Neurología.

Exploración y pruebas complementarias: A la exploración funciones superiores conservadas, habla disfónica. Nomina, repite y comprende. PICNR, limitaciones en la supraversion de la mirada y ptosis bilateral. Resto de pares craneales normales. Fuerza y sensibilidad conservadas. Temblor leve intencional. Reflejos presentes y simétricos. No rigidez ni bradicinesia. Marcha normal. Se solicita RM cráneo y analítica con resultado anodino. Se realiza estudio genético de disfagia orofaríngea con resultado positivo.

Juicio clínico: Distrofia orofaríngea.

Diagnóstico diferencial: Distrofia orofaríngea, miastenia gravis, distrofia de Steinert, fibrosis congénita de músculos extraoculares.

Comentario final: Para un diagnóstico y tratamiento precoz de esta enfermedad, es fundamental la correcta actuación del médico de cabecera, la historia clínica en este caso no solo fue útil para diagnosticar a este paciente si no también poner en alerta a sus familiares que también padecieron la enfermedad. Aunque actualmente no existe tratamiento curativo, si existen medios para mejorar la calidad de vida del paciente, ofreciendo y explicándoselos en consulta.

Bibliografía

1. Darras B, Nordii Jr D, Shefner J. (). Oculopharyngeal, distal, and congenital muscular dystrophies. Uptodate, 2017.
2. Hernández-Montero E, Mesa-Marrero M, de Frías-Berzosa B, Rivas-Lacarte P. Distrofia muscular óculo-faríngea: presentación de un caso y revisión de la literatura. Acta Otorrinolaringol Española. 2012;63(6):482-4.

Palabras clave: Disfagia. Ptosis.