



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

242/2168 - SÍNDROME CONVULSIVO EN VARÓN DE 47 AÑOS

J. Domínguez Arias^a, A. Jadaid Hoyos^b, A. Domínguez Márquez^c y N. Jacó Batista^d

^aMédico de Familia. Centro de Salud La Velada. La Línea de la Concepción. Cádiz. ^bMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Velada. La Línea de la Concepción. Cádiz. ^cMédico de Familia. SCCU Hospital La Línea. La Línea de la Concepción. Cádiz. ^dMédico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Velada. La Línea de la Concepción. Cádiz.

Resumen

Descripción del caso: Varón, 47 años. AP de esquizofrenia controlada. Acude con su hermana, por letargia e incapacidad de llevar a cabo actividades de la vida cotidiana, con episodios de desorientación y desconexión del medio. Niega consumo de tóxicos o abuso de su medicación habitual.

Exploración y pruebas complementarias: Consciente, desorientado en tiempo y espacio, confuso, apraxia motora. Estabilidad hemodinámica. Afebril. Se deriva a urgencias, donde a su llegada presenta 2 episodios convulsivos que responde a tratamiento. Hemograma y bioquímica: normal. Sistemático orina/tóxicos en orina: normal. EKG: normal. TAC de cráneo: normal. LCR: normal. EEG: normal. RM cerebral: alteración de señal de ganglios basales, que sugiere acúmulo excesivo de hierro. Ceruloplasmina y ferritina: normal. VIT B12 y ácido fólico: normal.

Juicio clínico: Probable NBIA (neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro).

Diagnóstico diferencial: Epilepsia, abuso de alcohol u otras sustancias tóxicas, trastornos hidroelectrolíticos, LOE cerebral, hipoglucemias, infecciones del SNC.

Comentario final: La neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro (NBIA en inglés: Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation) es un grupo de trastornos neurológicos hereditarios en los que el hierro se acumula en los ganglios basales. Las señales y síntomas incluyen distonías progresivas, espasticidad, parkinsonismo, ataxia, anormalidades neurológicas y psiquiátricas (confusión, convulsiones, estupor y demencia), y problemas oculares, como atrofia óptica o degeneración de la retina. Puede comenzar en cualquier edad pero la severidad y la progresión de la enfermedad varía. Se han identificado diez tipos, cada uno asociado con una alteración en un gen específico. Casi todos estos tipos se heredan de forma autosómica recesiva, excepto el tipo causado por mutaciones en el gen WDR45, que se hereda de una manera dominante ligada a X y el tipo causado por mutaciones en el gen FTL, que se hereda de forma autosómica dominante. No hay tratamiento definitivo aún, es paliativo dependiendo de los síntomas y puede incluir baclofeno, trihexifenidilo, toxina botulínica y estimulación cerebral profunda para tratar la distonía. Algunos fármacos como levodopa y medicamentos anticolinérgicos pueden aliviar los síntomas parkisionanos.

Bibliografía

1. Schneider SA. Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation. *Curr Neurol Neurosci Rep.* 2016;16:9.
2. Hogarth P. Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation: Diagnosis and Management. *J Mov Disord.* 2015;8(1):1-13.

Palabras clave: NBIA. Convulsión. Letargia.