

424/2036 - ATENCIÓN PRIMARIA Y LAS ENFERMEDADES RARAS

L. Alonso Cuesta¹, J. Cantillo Muñoz² y E. Gómez Carretero³

¹Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Rodríguez Arias. San Fernando. Cádiz.²Médico de Familia. Distrito de Bahía. Cádiz. ³Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. UGC Rodríguez Arias. San Fernando. Cádiz.

Resumen

Descripción del caso: No RAMs. Retraso del crecimiento, hipoacusia neurosensorial bilateral, presíncope vasovagales. Paciente de 25 años refiere en los dos últimos días no entender lo que se le dice, con cambio de fonemas al hablar. La madre refiere alteraciones del lenguaje y aislamiento social. Hace un mes episodio de pérdida de tono muscular de miembros inferiores con caída, sin pérdida de conciencia, temblor generalizado, sin cortejo vegetativo, palidez, convulsiones ni relajación esfinteriana y recuperación en unos minutos sin secuelas motoras ni sensitivas. En los 15 días anteriores tuvo un episodio de vómitos, sin diarrea ni fiebre. La familia está muy nerviosa y angustiada.

Exploración y pruebas complementarias: COC, con trastorno para la comunicación. Sin déficit motor ni visual aparente. Pruebas complementarias: Se toman constantes con tensión arterial, glucemia, saturación de oxígeno y electrocardiograma normal. Se realiza TAC craneal con calcificaciones de ganglios basales y región dorsal de ambos tálamos. Analítica: hemograma, bioquímica y coagulación normal. Se cursa ingreso en neurología donde se realiza punción lumbar normal, electroencefalograma con sobrecarga leve lenta difusa de predominio en regiones fronto-temporales de ambos hemisferios. Durante ingreso sufre episodio de crisis tónico-clónica e inician tratamiento con levetiracetam. Se amplía estudio sospechando alteración mitocondrial con espectroscopía por Resonancia Magnética que destaca un pico de lactato en ganglios basales; Biopsia muscular con fibras tipo “ragged red”.

Orientación diagnóstica: Trastorno neurodegenerativo progresivo, MELAS.

Diagnóstico diferencial: Ictus isquémico de otras causas vs MELAS.

Comentario final: La enfermedad de MELAS afecta a 16,3 personas de cada 100.000. La importancia del caso radica en la buena atención primaria tanto en orientación del caso como la necesidad de apoyo y compañía a la familia dado la incertidumbre en relación al pronóstico incierto de este tipo de enfermedades, la falta de financiación, desarrollo de tratamientos, la soledad y falta de apoyo de pacientes y familias. Es nuestro papel realizar un abordaje integral e integrador de los aspectos biológicos y psicosociales. Basados en una buena comunicación y relación médico-paciente/familia.

Bibliografía

1. Haas RRH, Parikh S, Falk MJ, et al. Enfermedad mitocondrial: abordaje práctico para los médicos de atención primaria. Pediatrics (ed esp). 2007;64(6):321-8.

Palabras clave: Accidente cerebrovascular. Encefalopatía. Mitocondria.