



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

424/3183 - ABORDAJE DE UNA ENFERMEDAD RARA. PARAPARESIA ESPÁSTICA HEREDITARIA

A. Ruiz Iglesias

Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Puerto de la Torre. Málaga.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 15 años que acudió por presentar alteración de la marcha, sobre todo al subir y bajar escaleras (al andar refería presentar inestabilidad en el apoyo, por lo que usaba plantillas correctoras), debilidad de la eminencia tenar derecha, y síntomas del tracto urinario inferior (STUI) de llenado. No presenta otras alteraciones relevantes. En cuanto a los STUI, se caracterizaba por incontinencia de urgencia, con polaquiuria, sin disuria ni otra clínica que sugiriese infección. Entre los antecedentes, afirmaba haber sido intervenido de síndrome del túnel del carpo en la mano derecha, y liberación del nervio cubital en el canal epitroclear del brazo derecho, intervenidos por traumatología al presentar debilidad progresiva y evidenciada tras la realización de varios electromiogramas.

Exploración y pruebas complementarias: Pies cavos, con retracción aquilea (con dificultad para la flexión dorsal) y dedos en garra. Apoyo sin plantillas correctoras con tendencia a la inversión y rotación interna, junto con flexión de caderas e hiperlordosis compensatoria. A la palpación, presentaba una hipertonía del tríceps sural de ambas piernas. Reflejos osteotendinosos aumentados de forma generalizada, y el reflejo cutáneo-plantar abolido. La eminencia tenar derecha mostraba disminución de la masa muscular, debilidad y dificultad para la oposición del pulgar. El paciente no presentaba alteración de la sensibilidad ni del equilibrio. Análítica sanguínea con buenos niveles de ácido fólico y vitamina B12, y sin otras alteraciones.

Orientación diagnóstica: Sospecha de patología de primera motoneurona, con neuropatía distal asimétrica. Derivación a neurología. Tras la realización de estudios de imagen (resonancia magnética), y un estudio genético, se diagnosticó de paraparesia espástica hereditaria con mutación N88S en el gen BSCL-2.

Diagnóstico diferencial: Charcot-Marie-Tooth, esclerosis múltiple, deficiencia de vitamina B12, distonía con respuesta a dopaminérgicos, esclerosis lateral amiotrófica o primaria, parálisis espástica ascendente hereditaria y paraplejía espástica provocada por infección de HTLV-I

Comentario final: Es importante realizar una aproximación diagnóstica clínica en enfermedades raras a pesar de su desconocimiento.

Bibliografía

1. Berciano J, Gámez J, Álvarez V, Pascual I, Conejero J, Posada, M. (2006). Guía clínica y de pacientes de Paraparesia Espástica Hereditaria. [online] Aepef.org. Disponible en: https://aepef.org/wp-content/uploads/2014/03/Guia_Clinica.pdf

Palabras clave: Paraparesia espástica hereditaria. Enfermedad rara. Atención primaria.