



Medicina de Familia. SEMERGEN

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



424/1859 - DE PTOSIS A INCAPACIDAD PARA LA DEAMBULACIÓN

M. Díaz Rodríguez¹, S. Conde Cavero², L. Gandía García³ y M. Martínez López¹

¹Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Mario Spredáfico. Archena. Murcia.

²Médico de Familia. Tutor de Residentes. Centro de Salud Archena. Murcia. ³Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Archena. Murcia.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 71 años. En 2015 comenta clínica de ptosis palpebral izquierda y dificultad para la deglución de 5 años de evolución y que según refiere su madre presentaba. Antecedentes de ERGE grave y tiroidectomía por bocio multinodular. Posteriormente en 2017 la ptosis comienza a ser bilateral y presenta incapacidad para la deglución, sufre episodio de paresia en MID e hipostesia en MII.

Exploración y pruebas complementarias: Ptosis izquierda que en 2017 pasa a ser bilateral con resto de exploración neurológica normal. En la última visita de revisión 2019 bradipsiquia y dificultad para la maniobra dedo nariz por lentitud, imposibilidad para levantarse y episodio de incontinencia urinaria. Pruebas complementarias: Tras persistencia del cuadro solicitamos EMG (electromiografía) y gastroscopia y derivamos a neurología. EMG compatible con miopatía no inflamatoria. Solicitaron estudio genético. Se confirma por diagnóstico genético la distrofia oculofaríngea. Ante la nueva clínica de 2019, TC de cráneo con hallazgos de hidrocefalia que desplaza inferiormente tercer ventrículo. Probablemente secundaria a quiste coloide.

Orientación diagnóstica: Miopatía no inflamatoria; distrofia oculofaríngea.

Diagnóstico diferencial: Las distrofias musculares se agrupan clínicamente en distrofinopatías (Duchenne y Becker), distrofia facioescapulohumeral (DFEH), distrofias de cinturas (LGMD, del inglés limb girdle muscular dystrophy), distrofia de Emery-Dreifuss (DMED), distrofias musculares congénitas (DMC), distrofia distal y distrofia oculofaríngea.

Comentario final: La patología neurológica es una causa frecuente de consulta en atención primaria, la cefalea, el mareo, la epilepsia, son patología con las que estamos en mayor o menor medida acostumbrados a enfrentarnos y sabemos manejar, pero dentro de esta amplia especialidad encontramos enfermedades, síndromes poco frecuentes aunque muy devastadores que progresan de forma lenta a lo largo de los años, muchos de ellos hereditarios y otros tantos con agregación familiar, cobrando especial relevancia la historia familiar de presentación de la enfermedad.

Bibliografía

1. Erazo-Torricelli R. Updates in muscular dystrophies. Rev Neurol. 2004;39(9):860-71.

Palabras clave: Ptosis palpebral. Disfagia. Distrofias.