

333/49 - PÉRDIDA DE FUERZA GENERALIZADA EN VARÓN DE MEDIANA EDAD

A. Padial Baone¹, L. Muñoz Olmo², R. García Escalante³, S. Palacio Millán⁴.

¹Médico de Familia. Centro de Salud La Merced. Cádiz. ²Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ribera del Muelle. Cádiz. ³Enfermera. Hospital Puerta del Mar. Cádiz. ⁴Médico de Familia. DCCU El Puerto de Santa María. Cádiz.

Resumen

Descripción del caso: Varón de mediana edad, desarrollo psicomotor normal en infancia, relata debilidad progresiva de extremidades, los primeros síntomas hace 10 años, generalizado, con caída al suelo con recuperación posterior tras descanso. Evolucionando tiempo después hasta presentar dificultad para levantar los pies y presentar paresia de cintura escapular.

Exploración y pruebas complementarias: Exploración: Funciones superiores conservadas. PINRLA. Campimetría por confrontación normal. Nistagmo horizontal inagotable en mirada lateral extrema a la izquierda. Balance motor normal. MMSS: deltoides y bíceps, 5/5, flexores del dedo 3/3, extensores común de los dedos y flexión carpo 0/1, PID e interóseos 0/0, APB 2/2. Manos en garra. Amiotrofia del primer interóseo y eminencia tenar. MMII: Psoas ilíaco, cuádriceps e isquiotibiales 5/5. Flexión dorsal pie 0/1, flexión plantar 2-/2-, extensor propio del primer dedo y extensor común de los dedos 0/0, inversión y eversión del pie 2-/2-. Atrofia del pedio. Arreflexia generalizada. Hipoalgesia al pinchazo en dorso de manos y dorso de pies. Sensibilidad vibratoria y atrocinética conservada. No alteraciones cerebelosas. Gowers negativo. Marcha en stepage. Romberg negativo. No fasciculaciones. Pruebas complementarias. EMG: severa polineuropatía sensitivo-motora axonal con signos de denervación crónica y nula reinervación. Biopsia muscular: atrofia fascicular segmentaria alternada con fascículos de aspecto normal. Gen SMN positivo. RMN cervical: protusiones discales centrales derechas que aplanan superficie anterior del cordón espinal de C4-C7. Analítica: CPK 576. Proteinograma, inmunograma y metales pesados normales. Marcadores tumorales: células escamosas: 2,3 ng/ml. CEA, alfa-fetoproteína, Ca19.9, Ca15.3, Ca125, PSA beta 2, microglobulina normales. Serología: CMV Ig: 454. Brucella, treponema, Borrelia Chlamydia, Rickettsia, Coxiella, HepatitisB y C, VIH CMV IgM, heterófilos y Epstein-Barr negativos. LCR: Presión apertura 24cm. Bioquímica: glucosa 82, proteínas 59. Citología normal. Cultivo: negativos. Bandas oligoclonales LCR/suero: negativas.

Juicio clínico: Debilidad muscular, atrofia muscular espinal del adulto.

Diagnóstico diferencial: ELA. Esclerosis múltiple. Miopatía distal

Comentario final: Enfermedad progresiva infrecuente. Es importante detectar las principales medidas de soporte para mejorar la calidad de vida. La principal causa de muerte es la insuficiencia respiratoria, consecuencia del patrón restrictivo. Habrá que prestar atención sobre rehabilitación pulmonar, descanso y prevención de infecciones.

Bibliografía

Monani UR. Spinal Muscular Atrophy: A Deficiency in a Ubiquitous Protein; a Motor Neuron Specific Disease. *Neuron* 2005; 48(6):885-96.

Palabras clave: Atrofia muscular espinal, degenerativa, perdida de fuerza.