



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

## 400/50 - MOVIMIENTOS ANORMALES Y DÉFICIT DE VITAMINA E, UNA ENFERMEDAD RARA

M. Martínez Guillamón<sup>1</sup>, M. Martínez López<sup>2</sup>, S. Cánovas García<sup>3</sup>, M. Díaz Rodríguez<sup>4</sup>, L. Gandía García<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ceutí. Murcia. <sup>2</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Archena. Murcia. <sup>3</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Archena. Murcia. <sup>4</sup>Médico Residente de 1er año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Archena. Murcia. <sup>5</sup>Médico Residente de 1er año. Centro de Salud Mario Spreáfico. Archena. Murcia.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 54 años, no AMC, no hábitos tóxicos, no HTA; No DM, dislipemia, rinitis alérgica, síndrome ansioso-depresivo. En tratamiento con cetirizina 10 mg, sertralina 50 mg y atorvastatina 40 mg. Sin antecedentes familiares de interés. Acude al centro de salud porque desde hace 6 meses presenta movimientos rápidos, arrítmicos, y presenta algún problema para articular el lenguaje. Niega consumo de antidopaminérgicos y por ello es derivada a neurología.

**Exploración y pruebas complementarias:** movimientos involuntarios rápidos y arrítmicos del área orofacial y extremidades, aparente arritmia respiratoria, sin alteraciones pupilares ni de movimientos oculomotores externos, resto PC normales, disgracia, ataxia franca en MMII y axial con tandem imposible. Reflejos profundos simétricos. Reflejo cutáneo plantar flexores. RMN cerebral: atrofia cortical y cerebelosa TAC toracoabdominal normal. Ecocardio normal. Analítica con cobre, autoinmunidad, anticonneuronales, anticardiolipinas, trombofilia, proteinogramas normales, excepto vitamina E que está disminuida.

**Juicio clínico:** TICs y ataxia con déficit de vitamina E.

**Diagnóstico diferencial:** Ataxia de Friedreich, neuropatía atáxica sensorial con disgracia y oftalmoplejía (SANDO) y abetalipoproteinemia. Y con otras ataxias cerebelosas autosómico recesivas.

**Comentario final:** En Atención Primaria, puerta de entrada al sistema sanitario, podemos encontrar desde patología banal, hasta casos tan raros como el que nos encontramos. De ahí la importancia de estar muy atentos a todos los síntomas que nuestros pacientes nos refieren. El déficit de vitamina E con ataxia (AVED) es una enfermedad neurodegenerativa que pertenece a las ataxias cerebelosas hereditarias. Hay que sospecharla en aquellos casos en los que se haya descartado por su frecuencia la ataxia de Friedreich. Su detección precoz y su tratamiento con vitamina E a dosis altas y de por vida pueden evitar su progresión. Se puede realizar un estudio genético.

### Bibliografía

Rojo Suárez N, et al. Ataxia espinocerebelosa hereditaria por déficit de vitamina E y la importancia del estudio genético. Revista Genética Médica y Genómica. 2017;1:28-33.