



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 160/2103 - ¿OTRA VEZ ESPASMOS?

F.M. Aceituno Villalba<sup>a</sup>, C. Bolarín Angosto<sup>b</sup>, A. Sánchez Martínez<sup>c</sup>, A. Balsalobre Matencio<sup>b</sup>, I.M. Escudero Muñoz<sup>c</sup>, S. Falla Jurado<sup>d</sup>, D.Á. Rodríguez Palacios<sup>d</sup>, C. Castillo Ramos<sup>e</sup>, M.R. Jiménez Guerrero<sup>f</sup> y A. C. Menéndez López<sup>g</sup>

<sup>a</sup>Médico de Familia. Centro de Salud de San Javier. Murcia. <sup>b</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Torrepacheco. Murcia. <sup>c</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de San Javier. Murcia. <sup>d</sup>Médico Residente de 2<sup>o</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de San Javier. Murcia. <sup>e</sup>Médico Residente de 2<sup>o</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Terrasa Sud. Barcelona. <sup>f</sup>Médico de Familia. Urgencias del Hospital Universitario de Los Arcos del Mar Menor. San Javier. Murcia.

## Resumen

**Descripción del caso:** Varón, 22 años, No RAM, Sin factores de riesgo. TCE sin pérdida de conocimiento a los 17 años por accidente de tráfico. Sin tratamiento habitual. AF: epilepsia en padre. Refiere ligera pérdida de equilibrio en aumento desde hace 4 años (más intensa al coger peso y caminar; caídas ocasionales), torpeza al saltar. No dificultad para coger cosas en lo alto ni manipular objetos pequeños con manos. Mejoría tras ejercicio, nadar o comer. Dificultad para jugar al fútbol (por inestabilidad) y sensación de contractura muscular con el ejercicio.

**Exploración y pruebas complementarias:** BEG. C.O. No signos afásicos, bradilalia, alteración en pronunciación de algunas letras, tono hipofónico. No disartria ni voz espástica. No extinciones ni negligencias. Pupilas ICNR. MOE normales. V, VII y pares bajos normales. Sistema motor: tono normal, no atrofia muscular. Pies cavos. Debilidad en cintura escapular 5-/5 a expensas de deltoides, cintura pelviana 4+/5. ROT: MMSS+/++++, MMII+/++++, clonus bilateral agotable. Sensibilidad táctil, algésica y posicional normal. Leve hipopalestesia en MMII (pierde sensación de vibración de 5 segundos antes que en MMSS). Coordinación normal. Marcha balanceante, leve ampliación de base de sustentación. Analítica: serología lúes, VHB, VHC, VIH-. Hemograma, bioquímica, proteinograma, hormonas tiroideas, vitB12, CK normales. ANOES-. Fólico 5,2. Ac antigangliósidos y LCR normal. RMN cervical, dorsal, lumbar: escoliosis dorsal, pequeña protusión D7-D8, canal espinal y cono medular normal. RMN craneal: megacisterna magna. RMN músculo normal. EMG: moderada miopatía crónica, predominantemente proximal, sin signos de componente necrótico, vacuolar o inflamatorio de fibra muscular. Axonopatía distal sensitiva/neuropatía sensitiva compatible con polineuropatía axonal sensitiva grado grave. Genética: alteración genética en triplete GAA.

**Juicio clínico:** Ataxia de Friedreich. Trastorno adaptativo.

**Diagnóstico diferencial:** Lesiones vasculares (hemorragia cerebelosa...), malformaciones cerebelosas (Arnold-Chiari, Dandy...), ataxia telangiectasia, enfermedad de Ramsay-Hunt, atrofia

olivopontocerebelosa, krabbe, alcoholismo.

**Comentario final:** Se solicita interconsulta preferente en Rehabilitación, Cardiología y logopedia. Se completa estudio familiar. Se pauta arcalion 200 mg, coenzima Q, auxina E 100 mg, L-carnitina y escitalopram 10 mg. La ataxia de Friedreich es la forma más frecuente de ataxia hereditaria, originada por una mutación genética en el triplete GAA. Se suele presentar en < 25 años, mediante trastornos musculoesqueléticos, endocrinos y miocárdicos. En la actualidad no existe un tratamiento específico para las ataxias hereditarias. De forma empírica, se emplean fármacos que mejoran el estrés oxidativo, como coenzima Q10, vitamina E, idebenona.

## **BIBLIOGRAFÍA**

1. Bhidayasiri R, Perlman SL, Pulst SM, Geschwind DH. Late onset Friedreich ataxia: Phenotypic analysis, magnetic resonance imaging findings and review of literature. Arch Neurol. 2005;62:865-9.
2. Kearney M, Orrell RW, Fahey M, Pandolfo M. Antioxidants and other pharmacological treatments for Friedreich ataxia. The Cochrane Library. 2012(4).