



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

212/3622 - COMO DOS GOTAS DE AGUA

E. Pérez Valle^a, M.P. García García-Alcañiz^b, M. Visiedo Herrera^a, M.A. Catalán Montero^a y N. Enríquez Sánchez^b

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria; ^bMédico Adjunto de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Las Américas. Parla.

Resumen

Objetivos: Exponer un caso clínico de esclerosis múltiple en gemelos univitelinos, así como poner de manifiesto la importancia de la genética.

Metodología: Varón de 32 años que acude a consulta refiriendo parestesias en ambos miembros superiores de un mes de evolución aproximadamente. No impresiona de un cuadro subyacente de ansiedad u otra entidad que justifique dichas parestesias. En la exploración neurológica se objetiva alteración de la sensibilidad algésica en ambos MMSS, siendo normal el resto de la exploración física. Se solicita analítica con iones y Rx cervical, siendo normales. Al mismo tiempo se solicita interconsulta al Servicio de Neurología, que lo valora de forma preferente solicitando una RM, la cual es compatible con esclerosis múltiple. A los seis meses del diagnóstico del paciente, acude su hermano a consulta, gemelo monocigótico del primero, aportando un informe del Servicio de Neurología, donde precisó ingreso por un cuadro de alteraciones visuales (pérdida parcial de visión), siendo diagnosticado de esclerosis múltiple mediante resonancia magnética.

Resultados: Dos gemelos monocigóticos, el primero con clínica sensitiva y el segundo visual, son diagnosticados de esclerosis múltiple en un intervalo de 6 meses.

Conclusiones: A pesar de desconocerse la causa de la esclerosis múltiple, este caso pone de manifiesto el importante papel que ejerce la genética en determinadas enfermedades. La esclerosis múltiple es una enfermedad autoinmune de etiología desconocida que se caracteriza por una inflamación crónica, desmielinización y gliosis en SNC (sobre todo de la sustancia blanca). Se trata de un trastorno con manifestaciones clínicas variables en el que la susceptibilidad genética y los factores ambientales ejercen un papel fundamental en el desarrollo de la misma. Desde el punto de vista genético, el riesgo de desarrollar la esclerosis múltiple se asocia a determinados alelos del complejo mayor de histocompatibilidad (HLA), en particular el locus HLA-DRB1, así como otros genes no-HLA (CD6, IL-7R, etc.). En estudios realizados en gemelos, el riesgo de desarrollo de la enfermedad en parejas de gemelos dicigóticos es similar al riesgo de hermanos no gemelos (3-5%), mientras que en gemelos monocigóticos el riesgo de que ambos hermanos tengan la enfermedad oscila entre el 20-39%.

Palabras clave: *Twins. Monozygotic. Multiple Sclerosis. Genetics. MHC.*