



Neurology perspectives



17107 - UTILIDAD DEL TEST DE LA GOTA SECA COMO PRUEBA INICIAL DE CRIBADO EN LAS HIPERCCKEMIAS: A PROPÓSITO DE UN CASO

González Toledo, G.R.; Bartolomé Yumar, A.E.; Pérez Pérez, H.; Hernández García, M.J.; Carrillo Padilla, F.J.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Canarias.

Resumen

Objetivos: Presentar un caso de enfermedad de Pompe de inicio tardío (EPIT) asintomática que se diagnosticó mediante un test de la gota seca (DBS).

Material y métodos: Exponemos su historia clínica.

Resultados: Varón sin antecedentes en estudio por Digestivo desde los 8 años por hipertransaminasemia, con estudios negativos (alfa-1-antitripsina, ceruloplasmina, ferritina, serologías virales, autoanticuerpos). A los 18 años realizan biopsia hepática sin hallazgos. Posteriormente cuantifican CK-NAC (elevada, 1.400 U/L). Remiten a Reumatología donde solicitan electromiograma que solo muestra escasa actividad espontánea en musculatura proximal de las 4 extremidades. Realizan panel de anticuerpos de miopatías autoinmunes que fue negativo. Derivado a Neurología con 22 años, estando el paciente asintomático con balance muscular normal y arreflexia como único hallazgo exploratorio. Realizamos resonancia muscular de miembros inferiores que objetivó un aumento difuso de señal en abductores magno, semitendinosos y bíceps femorales, siendo la musculatura de piernas normal. La biopsia muscular de cuádriceps fue normal y se solicitó un estudio genético orientado a miopatías de cinturas. Un panel (62 genes) no encontró mutaciones patogénicas y, dado que no incluía el gen GAA, se testó la actividad de la alfa-glucosidasa mediante DBS encontrando valores 10 veces por debajo del límite inferior de la normalidad. La genética dirigida al gen GAA confirmó el diagnóstico de EPIT.

Conclusión: El caso recuerda la necesidad de descartar el origen muscular de una hipertransaminasemia y remarca la utilidad del test DBS ante la sospecha de miopatía, ejemplificada por un paciente joven que fue sometido a múltiples pruebas, algunas invasivas, sin resultados diagnósticos.