



# Neurology perspectives



## 18998 - Síndrome de Isaacs y sarcoidosis. A propósito de un caso

Restrepo Carvajal, L.; González Villar, E.; Martínez Fernández, I.; Cuenca Juan, F.; Ocaña Mora, B.; Sánchez Morales, L.; Martínez Martín, Á.; Díaz Maroto, I.; Pardal Fernández, J.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.

### Resumen

**Objetivos:** El síndrome de Isaacs (SI) es un síndrome de hiperexcitabilidad muscular de origen en el nervio periférico cuya etiopatogenia implica la interacción de factores genéticos, autoinmunes o paraneoplásicos.

**Material y métodos:** Varón de 41 años que consulta por dificultad en la relajación tras oclusión palpebral con intento de apertura movilizándolo músculos *frontalis* y faciales. Refería además rigidez en las piernas, torpeza manual, calambres musculares difusos y sudoración profusa. No refería síntomas sensitivos ni cambios cognitivos. En la exploración destacaba fenómeno pseudomioclonico en párpados y manos, así como mioquimias en musculatura facial, platisma colli y a nivel proximal de extremidades.

**Resultados:** El examen EMG-aguja en el territorio facial demostró la presencia de abundantes y continuas mioquimias en los músculos orbiculares de los párpados y la aparición de descargas mioquímicas o neuromiotonía coincidentes con los períodos de dificultad de relajación. Se completó estudio con TC toraco-abdominal (normal) y determinación de anticuerpos anti-VGKC (negativos). Se diagnosticó de SI iniciándose tratamiento con carbamazepina con escasa respuesta recurriendo a terapia con inmunoglobulinas intravenosas periódicas. En el último año se suma el diagnóstico de sarcoidosis mediante biopsia ganglionar tras desarrollar el paciente cuadro constitucional.

**Conclusión:** El diagnóstico del SI requiere un alto índice de sospecha, apoyo en la exploración física y reconocimiento de las características diagnósticas del EMG. El tratamiento óptimo y la patogénesis autoinmune siguen siendo áreas de investigación activa. La asociación con sarcoidosis no ha sido descrita y aunque potencialmente casual, esta presentación conjunta ejemplifica el riesgo conocido de desarrollo de trastornos autoinmunes en pacientes con SI.