



Medicina de Familia. SEMERGEN

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



424/164 - ELA COMO ENFERMEDAD HEREDITARIA

A. Magdaleno Hernández¹, T. Monera Bernabeu², J. Suárez Hernández³ y R. Navarro Hernández⁴

¹Médico de Familia. Centro de Salud de Albufera. Alicante. ²Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Albufera. Alicante. ³Médico de Familia. Centro de Salud de Dolores. Alicante. ⁴Centro de Salud Albufera. Alicante.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 62 años que desde hace 8 meses presenta cuadro progresivo de dificultad para la ingesta de sólidos y líquidos y disartria; pérdida de peso de 20 kg y astenia. Inicialmente su sintomatología eran molestias al deglutir que se asoció a un cuadro de faringitis en relación a una enfermedad por reflujo gastroesofágico. Ante la pérdida de peso y su curso progresivo se solicitó una EMG que fue normal y se derivó a otorrinolaringología y neurología. Requirió de traqueostomía por parálisis de cuerda vocal. Se derivó a la Unidad de enfermedades Neuromusculares por sospecha de enfermedad de motoneurona tipo esclerosis lateral amiotrófica (ELA). Precisó ventilación mecánica invasiva y nutrición enteral por PEG. Se confirmó el diagnóstico de ELA con estudio genético positivo para TARDBP (TAR DNA Binding Protein). Se le informó del mal pronóstico y se le ofreció consejo genético. La paciente falleció seis meses después.

Exploración y pruebas complementarias: Atrofia muscular. ROT vivos. Anticuerpos anti-receptores de acetilcolina y MUSK negativos; electromiografía normal. Estudio genético positivo para TARDBP.

Orientación diagnóstica: Esclerosis lateral amiotrófica.

Diagnóstico diferencial: Dermatomiositis, miositis por cuerpos de inclusión, miopatía distal, siringomielia, miopatía idiopática, neuropatía motora distal hereditaria, polineuropatía, leucoencefalopatía.

Comentario final: La ELA TARDBP positivo parece indistinguible de la ELA por otras causas. Afecta tanto a motoneuronas superiores (rigidez, espasticidad, hiperreflexia y efecto pseudobulbar) como inferiores (debilidad, atrofia muscular, fasciculaciones y calambres). Se hereda de manera autosómica dominante. Desde atención primaria lo importante es sospecharla ante sintomatología sugestiva. Lamentablemente su curso es progresivo, fatal y no tiene cura. Es importante seguir al enfermo y el apoyo emocional facilitando el acceso a todo aquello que puedan necesitar.

Palabras clave: Esclerosis lateral amiotrófica. TAR DNA Binding Protein.