



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

482/809 - A PROPÓSITO DE UN CASO: COREA DE HUNTINGTON

T. González Camara, O. González González, I. García Valls y G. Guerra Fuster

Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital General de la Palma. Breña Alta. Santa Cruz de Tenerife.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 39 años traído al servicio de Urgencias por su madre. Esta refería que desde hace 12 meses su hijo presenta de forma progresiva alteración de la marcha y trastornos de conducta. Lo describía como pueril, impulsivo y con ideación deliroide incipiente. Ha aumentado su consumo de tabaco. La madre insistía en que su hijo no era así, estaba desbordada.

Exploración y pruebas complementarias: Sonrisa inapropiada, discurso reiterativo. Anosognósico. Habla disprosódica. Leve limitación de los MOE. Impersistencia motora. Leve corea (axial y en extremidades) que intenta disimular cruzando las extremidades. Pérdida de destreza bimanual. Bradicinesia moderada en ambas manos y leve en piernas. No temblor de reposo. No rigidez. Reflejo maseterino liberado Grasping manual y visual. Marcha levemente coreica con movimientos en ambos brazos, extensión cervical, no imantación de pies pero amplía la base de sustentación. RMN: atrofia generalizada con dilatación del sistema ventricular y surcos en la convexidad frontal y parietal, reducción de volumen selectiva de cabeza de los núcleos caudados y de los putámenes con tenue hiperintensidad en FLAIR de los primeros. Hallazgos compatibles con enfermedad de Huntington. Estudio genético: se detecta la presencia de un alelo de 19 y otro de 45 repeticiones de CAG, resultados que confirman la hipótesis de enfermedad de Huntington.

Orientación diagnóstica: Síndrome coreico a estudio.

Diagnóstico diferencial: Tumor frontal vs. síndrome coreico vs. enfermedad de Wilson.

Comentario final: El paciente fue derivado a consultas de neurología donde finalmente se diagnosticó de corea de Huntington. Se descartó el tratamiento con tetrabenacina ante la negativa por parte del paciente, se trató con olanzapina para favorecer la adherencia y controlar los síntomas conductuales.

Bibliografía

1. Roos RA. Huntington's disease: a clinical review. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:40.
2. Vázquez-Sánchez F, Rodríguez-Martínez E, Arés-Luque A. Actualización en coreas [Update on chorea]. Revista de Neurología, 2009;48(Suppl 1):S11-S16.

Palabras clave: Corea de Huntington. Síndrome coreico.
1138-3593 / © 2020 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.