



Neurology perspectives



18191 - ENFERMEDAD DE THOMSEN: A PROPÓSITO DE UN CASO DE PRESENTACIÓN CLÍNICA EN EDAD ADULTA

González Manero, A.M.¹; Peinado Postigo, F.¹; Velayos Galán, A.²; González Pacheco, A.³; Calvo Alzola, M.²; Botia Paniagua, E.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro M.I.; ²Servicio de Neurociencias. Complejo Hospitalario La Mancha Centro M.I.; ³Terapia Ocupacional. Universidad de Salamanca.

Resumen

Objetivos: La miotonía congénita es la forma más frecuente de miotonía no distrófica. Es una enfermedad genética causada por mutaciones en el gen CLCN1 en el cromosoma 7(7q35), codificante del principal canal de iones cloruro del músculo esquelético. La forma autosómica dominante es la enfermedad de Thomsen, descrita en 1876 por Julius Thomsen, que la estudió en él mismo y en 4 generaciones de su propia familia.

Material y métodos: Presentamos el caso de una paciente de 45 años con historia de 18 años de evolución de contracturas musculares desencadenadas con el frío (piscina, aire acondicionado, tiempo invernal...), torpeza motora y sensación de rigidez y paresias transitorias tras el descanso. Mejora claramente con el entrenamiento/calentamiento (fenómeno *warm-up*). Rehistoriando: familia materna (bisabuela, abuelo, madre, hermana y 2 sobrinas) afecta de enfermedad muscular, más sintomática, con presentación a diferentes edades desde temprana infancia (heterogeneidad intrafamiliar en edad de aparición).

Resultados: Exploración neurológica: destaca fenómeno miotónico tras contracción muscular y percusión. Balance muscular 5/5. Musculatura de miembros inferiores levemente hipertrófica. Aspecto discretamente atlético. EMG: descargas miotónicas en todos los músculos explorados sin otros cambios electromiográficos asociados. También se observa un descenso del 10% la amplitud del CMAP basal tras breve esfuerzo: hallazgos compatibles con enfermedad de Thomsen. Estudio genético confirmatorio (en ella y familiares). Buena respuesta a azetazolamina a dosis bajas.

Conclusión: Prevalencia menor de 1/100.000 hab. El diagnóstico diferencial debe hacerse con otras miotonías, distróficas y no distróficas (autosómica recesiva: Becket, más grave; y otras), con especial atención a manifestaciones clínicas y patrón de herencia (consejo genético).