

**ACADEMIA MEXICANA DE NEUROLOGÍA**  
**SESIÓN CLÍNICO-PATOLÓGICA**  
**19 de abril de 2017**  
**20:00 hrs.**

**Presenta:** Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán

**Exponen:** Dr. Christopher Cabib (Neurólogo), Dr. Erwin Chiquete (Neurólogo), Dra. Francisca Fernández Valverde (Bióloga y Miopatóloga).

**Coordina:** Dr. Carlos Cantú Brito (Jefe de servicio)

**FICHA DE IDENTIFICACIÓN:** Mujer de 46 años de edad, originaria y residente de Pachuca Hidalgo. Ocupación: hogar. Escolaridad: Universitaria. Religión: Católica. Lateralidad manual diestra.

**ANTECEDENTES:** Oclusión intestinal recurrente con resección intestinal (colectomía subtotal, año 2000), múltiples hospitalizaciones y complicaciones postquirúrgicas relacionadas (sepsis abdominal, tromboembolismo pulmonar, TB pulmonar) desde el año 2000 a 2004. Otros diagnósticos identificados de 2004 a 2014: síndrome de malabsorción secundario a síndrome de intestino corto; anemia ferropriva; polineuropatía (PNP) motora axonal de extremidades pélvicas interpretada en relación a causa multifactorial (carencial, tratamiento con isoniazida y condición de paciente en estado crítico), diagnosticada por VCN en el año 2005, en terapia con gabapentina por disestesias residuales; cefalea crónica de tipo tensional; trastorno depresivo mayor; cistoadenoma de ovario resecaado (2004). Evaluada por Genética (2005) por posibles dismorfias faciales, aunque se descartó patología.

**PADECIMIENTO ACTUAL:** Comienza aproximadamente el año 2008 cuando refiere, de manera retrospectiva por anamnesis, cuadro esporádico de mialgias en brazos de predominio en deltoides, que progresa a miembros pélvicos con debilidad y mialgias en muslos (2009) hasta hacerse los síntomas persistentes, con dificultad para levantarse de sillas y subir escaleras y presentando caídas de repetición (2011). Refiere adicionalmente en el interrogatorio dirigidos ocasionales fasciculaciones en muslos y bíceps, leve ptosis palpebral bilateral y debilidad de musculatura orbicular, aunque niega diplopía. Por dicho cuadro acude al departamento de Neurología del INCMNSZ (octubre de 2012).

**EXPLORACIÓN FÍSICA GENERAL (2015):** Destaca complexión muy delgada y palidez de tegumentos, fascias alargada, con muy leve ptosis palpebral bilateral y simétrica. La implantación del cabello luce normal. El examen de cuello, tórax y abdomen no muestra alteraciones. Las extremidades son levemente hipotróficas de forma generalizada. Los genitales no fueron examinados.

**EXPLORACIÓN NEUROLÓGICA (2015):** Función cognitiva: MMSE: 27/30, Addenbrooke: 77/100 (fallas en funciones ejecutivas, memoria de trabajo, fluidez verbal fonológica y en menor grado en fluidez verbal semántica). Nervios craneales (NC): leve ptosis palpebral bilateral no fatigable, sin oftalmoparesia ni paresia facial, resto de NC normales. Motor: tono normal, con hipotrofia leve generalizada sin un patrón de predominio proximal, fuerza proximal y distal en miembros torácicos 4-/5, fuerza proximal y distal en miembros pélvicos 4+/5, no se observan fasciculaciones (espontáneas o percutorias), no se aprecia escápula alada y no hay signo de Gowers, resto sin alteraciones; REMs +/+ en miembros pélvicos, +/+ en miembros torácicos. Sensibilidad: normal. Coordinación, equilibrio y marcha: normales.

**EVOLUCIÓN HASTA EL PRESENTE:** La paciente es abordada para estudio por posible miopatía. El estudio de laboratorio mostró CPK: 167 UI/L (normal <223 UI/L), transaminasas normales, LDH: 157 UI/L (normal <271 UI/L), VSG: 62 mm/h (normal <30 mm/h), ANA (+): 1/80 (patrón moteado fino). Un nuevo estudio de VCN fue compatible con PNP leve de miembros pélvicos (ya conocida) y signos de denervación difusa, observándose además en una electromiografía (EMG) una descarga aislada de alta frecuencia en músculo tibial anterior izquierdo (marzo del 2013), además de otros datos compatibles con miopatía crónica. Por estos hallazgos la paciente es integrada a la clínica de enfermedades neuromusculares (ENM) y es reabordada desde 2015. Una IRM de encéfalo (2015) mostró alteraciones difusas de la sustancia blanca a nivel supratentorial periventricular de predominio subcortical. Se realizó biopsia muscular que mostró cambios miopáticos que describen fascículos angulados con cambio moderado de forma y tamaño de las fibras, centralización de núcleos y fibras rojo-rasgadas (trícromico modificado de Gomori), la cual es informada como compatible con citopatía mitocondrial. La paciente ha permanecido esencialmente sin cambios desde 2015, destacando sólo una elevación de lactato en sangre total de 2.7 mmol/L (normal 1-6 mmol/L). En una consulta en agosto de 2016 en la clínica de ENM la paciente declaró tener una hermana de 49 años con esclerosis múltiple, diabetes mellitus tipo 2 (tratada sólo con metformina), migraña, depresión y ansiedad (datos no declarados previamente en su historia clínica). Se le pidió que acudiera con su hermana a una nueva consulta para examen clínico de ambas. Una semana después se abordó a la hermana (agosto 2016), quien presentaba una IRM con imágenes similares a las del caso índice (leucopatía leve con lesiones focales, discretas y de predominio periventricular y en el centro semioval), aunque de menor magnitud, pero con un síndrome miopático franco con voz nasal leve, diparesia facial y ptosis palpebral leves, con debilidad proximal y distal 4-/5 de miembros torácicos y 4+/5 en pélvicos (aunque hace deporte recreativo diariamente en un gimnasio, aparentemente sin limitaciones). Ambas hermanas son presentadas de nuevo al departamento de Genética. El resto de la evolución reciente y los resultados de los estudios de extensión serán discutidos en la sesión.