Caso clínico. Miscelánea

La importancia de la historia familiar

Inés Romagosa Sánchez-Monge, Nora Ferrer Aliaga, Pablo Escribano Sanz, Rebeca Hernández Abadía, Juan Hidalgo Sanz, Javier López Pisón

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.

Publicado en Internet:
14-junio-2021

Inés Romagosa Sánchez-Monge:
inesromagosa@gmail.com

INTRODUCCIÓN

Los trastornos paroxísticos no epilépticos (TPNE) son alteraciones episódicas con normalidad intercrítica no secundarios a cambios eléctricos cerebrales. Deben ser diferenciados de epilepsia para evitar la administración de un tratamiento erróneo y la ausencia de identificación de otras patologías potencialmente graves. Son un amplio y heterogéneo grupo de entidades que incluyen desde pseudocrisis y entidades de origen neurológico hasta alteraciones cardiogénicas y síndromes suboclusivos. Por ese motivo, es importante que el pediatra de Atención Primaria conozca los TPNE.

CASO CLÍNICO

Niña de diez años afecta de ganglioglioma frontal diagnosticado por pubertad precoz que se intervino sin necesidad de otros tratamientos. Consulta por episodios de año y medio de evolución de movimientos bruscos de unos 15-60 segundos de duración y que ocurren hasta 20 veces al día. Son desencadenados principalmente por cambios posicionales, aunque en ocasiones se producen en reposo. Consisten en movimientos bruscos repetitivos erráticos de ambos brazos y manos de predominio izquierdo y a veces también de piernas (recordando al baile de San Vito); con frecuencia se coge un brazo con la mano contraria. Cursan sin desconexión del medio, alteración de la consciencia ni revulsión ocular pero la niña se muestra incómoda con dichos movimientos. La paciente presentaba antecedentes por rama paterna (incluyendo el padre, el abuelo y el bisabuelo) de episodios parecidos que mejoran con carbamacepina y desaparecen sobre los 18 años. El estudio genético dirigido muestra una mutación en el gen *PRRT2*, asociada a discinesia paroxística cinesigénica. Actualmente la paciente está recibiendo tratamiento con carbamacepina con desaparición de las discinesias.

CONCLUSIONES

El diagnóstico de las discinesias paroxísticas precisa de su conocimiento, minuciosa anamnesis y adecuada descripción de los episodios, o su visualización en videos. La historia familiar puede ser determinante y pueden precisar amplio estudio con resonancia magnética cerebral, electroencefalograma crítico y estudio cardiológico. Hoy día la genética puede establecer el diagnóstico de certeza, no posible en su ausencia salvo claros antecedentes familiares de clínica evidente. Existen tres tipos fundamentales en función de los genes que las causan, los desencadenantes que las provocan y el tratamiento al que responden: las discinesias paroxísticas cinesigénicas, las discinesias paroxísticas no cinesigénicas y las discinesias paroxísticas inducidas por el ejercicio. El pediatra de Atención Primaria suele ser el primero en valorar a un niño con un TPNE por lo que es fundamental insistir en una buena anamnesis con el objetivo principal de descartar patologías de importante trascendencia para los pacientes.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

ABREVIATURAS

TPNE: trastornos paroxísticos no epilépticos.

Cómo citar este artículo: Romagosa Sánchez-Monge I, Ferrer Aliaga N, Escribano Sanz P, Hernández Abadía R, Hidalgo Sanz J, López Pisón J. La importancia de la historia familiar. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2021;(30):239.