

Mujer de 23 años con lesiones mesencefálicas a estudio.

Antecedentes familiares: hermana fallecida los seis meses por un tumor cerebral. Hermano con ictus de repetición a estudio. Padres con consanguinidad. Abuelo materno fallecido de carcinoma colorrectal a los 50 años. Bisabuela materna fallecida de carcinoma endometrial a los 85 años.

Antecedentes personales:

- **Alergias:** no alergias medicamentosas ni alergias alimentarias conocidas
- **Hábitos tóxicos:** ninguno
- **Factores de riesgo vascular:** ninguno
- **Enfermedades previas:** astigmatismo.
- **Intervenciones quirúrgicas:** ninguna.
- **Situación basal:** Natural de Ecuador. Reside en Madrid desde hace siete años. Trabaja como auxiliar en una residencia de ancianos. Vive con su familia. No viajes al campo. No mascotas. Último regreso a Ecuador hace cinco años. G0A0P0C0. FUR hace 15 días. Menstruaciones abundantes. No toma de anticonceptivos hormonales.
- **Tratamiento:** adiro 300 mg 0-1-0.

Historia de la enfermedad:

Mujer de 23 años con lesiones mesencefálicas a estudio.

En marzo 2010, episodio de oftalmoplejia derecha y ptosis ipsilateral autolimitada en dos días (solo vista por oftalmólogo, no hay informes) que cursó con diplopia.

En febrero 2015, ingreso por cefalea y diplopia binocular en posible relación con lesión mesencefálica derecha de probable origen isquémico/inflamatorio. RM cerebral con lesión lateromesencefálica derecha, probablemente isquémica de etiología indeterminada, y lesión antigua mesencefálica parasagital anterior izquierda. Se realizó estudio neurovascular, cardiológico, inmunológico (incluidos anticuerpos antifosfolípido en varias ocasiones) y serológico sin alteraciones. En LCR presentaba bandas oligoclonales en LCR con niveles de Ig G e IgM en LCR normales, con Tibbling normal. Estudio microbiológico incluido borrelia negativo. Estudio de autoinmunidad con ENAs negativo. Biopsia cutánea lesiones livedoides en muslo derecho, negativo. Arteriografía cerebral: Fenestración de la arteria basilar en su tercio proximal. Sin otras alteraciones. Valoración por Oftalmología: sin patología oftalmológica. Valorada en la consulta de enfermedades desmielinizantes.

En octubre 2016, presenta cuadro de inestabilidad de la marcha con aumento de lesiones en RM de probable etiología isquémica de pequeño vaso en hemiprotuberancia y pedúnculo cerebeloso medio derechos.

Interrogada por sintomatología sistémica actual o pasada: No artralgiás ni mialgiás. No fotosensibilidad. No fenómeno de Raynaud. No aftas orales ni genitales. No abortos ni antecedentes de trombosis. No disnea, tos, expectoración. No diarrea, náuseas, vómitos, dolor abdominal o hematuria macroscópica. No fiebre, ni sudoración nocturna. Peso estable.

Exploración física: TA 111/68 mmHg, FC 72 lpm, Tª 36'5°C, SaO2 98% basal, FR 15 rpm. Buen estado general, normohidratada, normocoloreada, normoperfundida. Eupneica con aire ambiente. Orofaringe sin alteraciones. No adenopatías cervicales, axilares ni inguinales. Auscultación cardiopulmonar normal sin alteraciones reseñables. Abdomen blando, no doloroso a la palpación superficial y profunda, no signos de irritación peritoneal, no se palpan masas ni hepato o esplenomegalia, puñopercusión renal bilateral negativa, no apofisalgias.

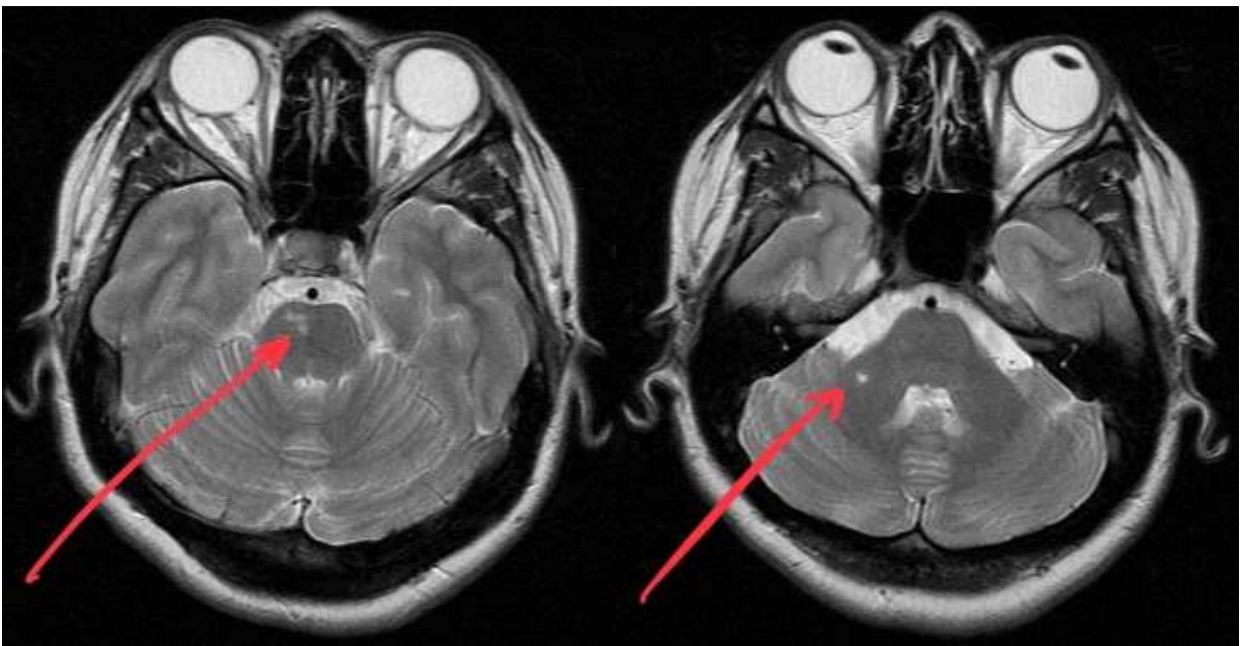
Neurológico: consciente, orientada, GCS 15/15, funciones superiores conservadas, lenguaje sin elementos disártricos ni disfásicos, fluencia conservada, ICNR, Campimetría por confrontación sin alteraciones. MOEs: leve restricción en abducción, supra e infraversión del ojo derecho; diplopía

horizontal en la mirada a la derecha (cuadrantes externos). Ptosis palpebral izquierda (aprox 3 mm). No nistagmus. No asimetría facial, lengua centrada en protrusión, no alteraciones de pares bajos. BM 5/5 en la 4 extremidades. Sensibilidad: refiere sensación de hiperalgesia en MID y región distal ant-ext de antebrazo derecho, buena discriminación, sin otras alteraciones evidentes. No disimetría en maniobra dedo-nariz. No ataxia de tronco. Signos meníngeos negativos. Marcha con discreta inestabilidad y ampliación de base de sustentación.

Piel: livedo racemosa en miembros superiores, inferiores y tronco. No otras lesiones mucocutáneas.

Pruebas complementarias:

- Analítica: discreta anemia microcítica ferropénica, no elevación de reactantes incluida VSG, resto sin alteraciones reseñables (incluidos perfil renal, hepático, LDH, TSH/T4, HbA1c, vitaminas D, B12, folato,...) Sistemático de orina sin alteraciones, no microhematuria.
- Serologías: VIH, VHA, VHB, VHC, Mantoux y *Strongyloides* negativos. *Rickettsia*, *Borrelia*, *Mycoplasma*, *Coxiella*, *Brucella*, *Lues*, *Bartonella* negativos.
- Estudio inmune básico y extenso repetidamente negativo, incluidos anticuerpos antifosfolípidos, ANA, ENA, ANCA
- RM cerebral.



PREGUNTAS:

1. Describa brevemente el cuadro clínico, exponga un juicio sindrómico.
2. Desarrolle el diagnóstico diferencial. ¿Cree necesaria alguna otra exploración complementaria? En caso afirmativo, ¿cuáles y por qué?
3. En virtud de su sospecha diagnóstica (si tuviera que elegir una) y sólo pudiese solicitar una prueba complementaria añadida ¿cuál sería esta?
4. ¿Cuál sería el manejo terapéutico en base a las sospechas diagnósticas más relevantes que se plantea?