

Caso 3:

En septiembre de 2009 consultó en el servicio de Medicina Interna una paciente de 39 años por fatiga muscular.

Estaba diagnosticada desde 1992 de lupus eritematoso cutáneo subagudo por eritema en vespertilio con biopsia compatible, sin criterios clínicos de LES. Recibió tratamiento con cloroquina, con buena respuesta. En octubre de 1995 fue remitida a consulta de Medicina Interna desde Ginecología para descartar la presencia de síndrome antifosfolípido asociado previo inicio de tratamiento hormonal sustitutivo por un fallo ovárico primario diagnosticado en 1987 (hipogonadismo hipergonadotrópico y deplección folicular prematura). Tampoco entonces presentaba datos clínicos de LES, ni positividad para ANA (células Hep-2), anti-DNA, ACLAS, ni AL. Se inició tratamiento hormonal sustitutivo, que reactivó su rash malar en varias ocasiones. En marzo de 2000 requirió de ingreso hospitalario por trombocitopenia de 2000 plaquetas/mL. De nuevo el estudio de ANA, anti-DNA, ENA, ACLAS y AL fue negativo; no presentaba datos clínicos de LES y la respuesta al tratamiento corticoideo fue completa por lo que se estableció el diagnóstico de púrpura trombocitopénica idiopática con anticuerpos antiplaqueta negativos. El tratamiento corticoideo se mantuvo en pauta descendente hasta su suspensión en mayo de 2002. En octubre de 2003 se presentó en consulta con dolor de tipo inflamatorio en la cadera derecha y limitación en la movilidad. Se realizó RM que confirmó el diagnóstico de necrosis aséptica de cadera. En junio de 2004 se trató con perforaciones, injerto óseo y relleno con factores de crecimiento tipo AGF con una excelente respuesta.

Desde entonces, con el deseo de concepción, probó varios tratamientos de fertilidad. Un primer intento de FIVET en febrero de 2008 acabó con un embarazo ectópico resuelto mediante cirugía a las 6-7 semanas de amenorrea. Con el segundo intento de FIVET en octubre de 2008 se consiguió una correcta implantación del embrión. Fueron necesarios la donación de ovocito y el pretratamiento con dosis elevadas de progesterona. Poco después de lograr el embarazo, las mamas comenzaron a aumentar de tamaño y consistencia y se hicieron dolorosas. Desde una talla previa de 95 y copa B, alcanzaron un tamaño desproporcionado por lo que fue remitida de nuevo a nuestra consulta para reevaluación de autoinmunidad. Nuevamente el estudio de anticuerpos fue negativo. El estudio hormonal fue normal. No presentaba lesiones cutáneas, Raynaud ni manifestaciones articulares. En abril de 2009 se inició tratamiento con prednisona a dosis de 1 mg/kg/día con nula respuesta. Se inició tratamiento con bromocriptina, a pesar de lo cual, el tamaño de las mamas siguió aumentando hasta alcanzar un diámetro circunferencial de 151cm. Apareció una lesión ulcerada de 3cm en la mama derecha. Debido a crecimiento intrauterino retardado, se practicó cesárea en mayo de 2009 en la semana 33 de embarazo. Una semana después, el diámetro circunferencial del pecho era de 140cm.

En septiembre de 2009 acudió a nuestra consulta quejándose de fatiga muscular. Refería desde finales del embarazo debilidad muscular que aparecía a lo largo del día y que inicialmente fue atribuida por sus médicos a la inmovilidad durante el ingreso prolongado en Obstetricia. Sin embargo, tras el alta, la fatiga fue aumentando hasta dificultarle el sostener al bebé en brazos.

Era de profesión administrativa. Había fumado un paquete de cigarrillos diario desde los 19 hasta los 35 años. Negaba consumo de otros tóxicos. Seguía tratamiento con bromocriptina desde el embarazo.

En la exploración física presentaba buen estado general, con tensión arterial de 113/71mmHg, 87 latidos por minuto, temperatura de 36.9°C y saturación de oxígeno respirando aire ambiente del 99%. Su peso era de 64.2kg y su talla de 1.67cm (IMC 23). Presentaba una marcada hipertrofia mamaria bilateral, con ptosis, y pequeña úlcera en mama derecha, poco profunda y sin signos de infección. Las funciones superiores estaban conservadas, las pupilas eran isocóricas, normorreactivas y los pares craneales, normales. La fuerza en los miembros estaba disminuida: 4/5. La sensibilidad estaba conservada. Los reflejos osteotendinosos eran normales. El reflejo cutáneo-plantar era flexor bilateral. El resto de la exploración física general era normal.

La anamnesis dirigida dio la clave para el diagnóstico y se le pidió una prueba que confirmó la sospecha clínica.