



DISAUTONOMÍA FAMILIAR



Montoya Martínez, C.; Gómez Melero, R.; Delgado González, J.L.; Pérez Rocamora, F.; Marín Perez, AM.; Paredes Martínez, R.; Mas Ruiz, SP. Servicio de Ginecología y Obstetricia. Hospital Universitario Rafael Méndez de Lorca.

INTRODUCCIÓN

- El síndrome de Riley-Day o disautonomía familiar es un trastorno del SN autónomo con herencia autosómica recesiva.
- Su etiopatogenia se basa en una reducción y/o pérdida de fibras amielínicas y de pequeñas mielinizadas.
- Su clínica tiene un gran espectro, entre ellas: insensibilidad al dolor, hipotensión postural, mal control de la temperatura, ataques de vómitos, mala coordinación motora...

CASO CLÍNICO

Mujer de 34 años afecta de Sd. Riley-Day que acude a inicio de control de la gestación.

AP: No alergias medicamentosas conocidas. Sd. Riley-Day. Escoliosis. G2P1. AF: Sin interés.

Durante el seguimiento, las ecografías de control obstétrico se encuentran dentro de la normalidad. Cribado de aneuploidías de bajo riesgo.

La paciente se encuentra estable de su enfermedad durante toda la gestación. Asintomática.

En semana 37 se evidencia presentación podálica. Se ofrece posibilidad de versión cefálica externa, pero la paciente no desea y rechaza la misma.

Se realiza cesárea programada en semana 39, que transcurre sin incidencias tanto para el feto como para la madre.

Nace una mujer con Apgar 9/10, peso 3320 gr. Exploración física dentro de la normalidad.

En seguimiento por pediatría con desarrollo dentro de la normalidad. Realizado cribado neonatal en hospital de referencia con resultado normal.

CONCLUSIONES

- El tratamiento es sintomático, estará dirigido fundamentalmente a la protección de la córnea, el manejo de la disfunción gastrointestinal y respiratoria y la labilidad de la presión arterial.
- El síndrome de Riley-Day es una entidad rara con una baja esperanza de vida (alrededor de 30 años), de ahí que su asociación al embarazo sea escasa, no existiendo casos publicados en la literatura.

Bibliografía:

- Silva ERT, Takahashi SI, Yoshinaga L. Disautonomía familiar (síndrome de Riley-Day). Arq Neuropsiquiatr. 1994; 52 (1): 103-5.
- Brown JC, Johns RJ. Conducción nerviosa en la disautonomía familiar (síndrome de Riley-day). JAMA. 1967; 201 (3): 200-3.