



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

## 347/2962 - ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2, A PROPÓSITO DE UN CASO

G. Ferreiro Gómez<sup>a</sup> y D. Gómez Rodríguez<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ponferrada III. León. <sup>b</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Ponferrada III. León.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 34 años sin antecedentes personales de interés que acude a consulta refiriendo clínica, de meses de evolución, de dificultad para incorporarse desde sillas bajas precisando apoyo sobre parte proximal de extremidades inferiores. Asociaba hiperestesia en cara externa de ambas extremidades inferiores e hipersensibilidad en plantas de los pies. Antecedentes familiares: hermanas con diagnóstico de polineuropatía y madre y tío con dificultad para caminar.

**Exploración y pruebas complementarias:** Romberg positivo. Analítica: CPK 224 ui/l, VSG en la primera hora de 42 mm/hora. Resto normal. Serología: IgG positivo frente a toxoplasma y citomegalovirus. Resto negativo. Con la sospecha de polineuropatía se realiza interconsulta a Neurología. Exploración neurológica: paresia 4/5 en flexión dorsal y eversión del pie derecho, abolición patelar derecha, hipoactividad patelar izquierda y disminución de reflejos aquileos. Marcha de semiología cordonal. Electromiograma: neuropatía periférica sensitivo motora axonal generalizada que afecta mayoritariamente a extremidades inferiores, enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo II.

**Orientación diagnóstica:** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo II.

**Diagnóstico diferencial:** Déficits nutricionales, infecciones del sistema nervioso, neuropatías tóxicas y metabólicas

**Comentario final:** Tratamiento: vida activa y si empeoramiento iniciar pauta ascendente de gabapentina hasta 3.600 mg/día. Control en Atención Primaria. Este caso refleja la importancia de dicha patología en el diagnóstico diferencial de pacientes con polineuropatía en Atención Primaria.

### Bibliografía

1. Adam MP, Ardringer HH, Pagon RA, et al. Charcot-Marie-Tooth (CMT) Hereditary Neuropathy Overview. Gene Reviews. WA, 2018.

**Palabras clave:** Polineuropatía. Axonal. Hereditaria.