



# Medicina de Familia. SEMERGEN

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



## 347/2124 - ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH Y FIBRILACIÓN VENTRICULAR

L. Muñoz Olmo<sup>a</sup>, C. Arenas Traverso<sup>a</sup>, M. Núñez Prieto<sup>a</sup> y R. García Escalante<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Médico de Familia. Servicio de Urgencias. Hospital Santa María del Puerto. El Puerto de Santa María. Cádiz.

<sup>b</sup>Enfermera. Hospital Universitario de Puerta del Mar. Cádiz.

### Resumen

**Descripción del caso:** Nos avisan para valoración domiciliaria de un varón de nuestro cupo de 19 años, con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) diagnosticada recientemente y sin otros antecedentes de interés, por cuadro de disconfort torácico agudo y leve disnea.

**Exploración y pruebas complementarias:** A nuestra llegada, paciente sudoroso y con bajo nivel de conciencia. Taquicardia en torno a 250 lpm, aún con pulso radial. Imposible toma de tensión arterial. No episodios previos. Colocamos en posición lateral de seguridad y realizamos apertura vía aérea. Se avisa UVI MÓVIL, y a su llegada, coincide parada cardiorrespiratoria del paciente. Se realiza protocolo SVA. Monitorización mostrando fibrilación ventricular, que se resuelve con luna primera desfibrilación a 200J. Derivación hospitalaria de paciente hemodinámicamente estable y ritmo sinusal. Consciente y orientado. Sin dolor torácico ni disnea.

**Orientación diagnóstica:** Fibrilación ventricular cardiovertida eléctricamente.

**Diagnóstico diferencial:** Taquicardia ventricular sin pulso, infarto agudo de miocardio, Taquicardia supraventricular.

**Comentario final:** La enfermedad de CMT es una neuropatía hereditaria sensitivo-motora que compromete principalmente los nervios periféricos y que característicamente inicia en la adolescencia. Afecta principalmente las fibras distales en MMII, con característica afectación peronea. Puede acontecer con caídas frecuentes, pies cavos, dedos en martillo, etc. No es letal. Es la enfermedad hereditaria más común del sistema nervioso periférico, con una prevalencia estimada de 1/1.214 personas. Existen varios subtipos, siendo algunos de herencia autosómica recesiva y otros dominante. Se afectan de manera frecuente órganos y sistemas, siendo el compromiso cardíaco el más importante a tener en cuenta. Puede dar lugar a miocardiopatías dilatadas, restrictivas y arritmias tales como fibrilación ventricular, por lo que será interesante desde el punto de vista de Atención Primaria, realizar siempre una completa historia clínica del paciente, incluyendo sus antecedentes personales y familiares (historia de muerte súbita, arritmias previas, etc.).

### Bibliografía

1. Pila R, Holguín V, Segura L. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth y miocardiopatía dilatada.

Una rara asociación. Medisur. 2011;9(3):286-94.

2. Castiglioni C, Bevilacqua J, Hervias C. Clinical approach to the diagnostic evaluation of hereditary and acquired neuromuscular diseases in adolescence. Revista Médica Clínica Las Condes. 2015;26(1):66-73.

**Palabras clave:** Fibrilación ventricular. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.