



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

482/321 - NADIE ME CREE LO QUE DIGO, SOY RARA

E. Rodríguez Fernández¹, A. Gómez Rodríguez¹, M. Gómez Rodríguez² y L. Gandía García³

¹Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Archena. Archena. Murcia. ²Enfermera. Centro de Salud Archena. Archena. Murcia. ³Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Archena. Archena. Murcia.

Resumen

Descripción del caso: Mujer, 49 años que consulta por pérdida de peso, “flojedad” muscular de miembros y “espasmos” de más de 5 años de evolución en ambos muslos, región posterolateral, en reposo. Más intensos en verano.

Exploración y pruebas complementarias: Padre fallecido (60 años) por cuadro no conocido que le impedía caminar. Menopausia precoz (38 años). Dislipémica sin tratamiento por mialgias secundarias a estatinas. Osteopenia. Fractura por fragilidad T12. Pares craneales normales. Pies cavos y dedos en martillo bilaterales. Quinto dedo pies supraducto bilateral. Genu valgo y acortamiento MMII derecha 0,5 cm. Cifosis y escoliosis torácica derecha. Flacidez y atrofia de musculatura de extremidades superiores e inferiores. Blefarocalasia de párpados. Diámetro pantorrilla derecha 37 cm e izquierda 39 cm. Diámetro muslo derecho 48 cm e izquierdo 50 cm. Maniobra de Mingazzini: el MMII derecho cae antes que el izquierdo. Sensibilidad plantar: mayor sensibilidad en planta pie derecho. Disminución de sensibilidad en pierna izquierda. Déficit vitamina D. ANA y ENA negativos. FR, VSG, proteinograma normales. EMG MMII: polineuropatía distal sensitivo motora de predominio desmielinizante, simétrica. Probablemente hereditaria (HSMN - neuropatía hereditaria sensitivo motora- tipo I; Charcot-Marie-Thoot, tipo I), en grado grave.

Orientación diagnóstica: Enfermedad de Charcot-Marie-Thoot (ECMT).

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

Comentario final: La ECMT se define como polineuropatía sensitivo-motora de tipo desmielinizante o axonal, que presenta heterogeneidad genética y clínica, asociada con mutaciones en más de 30 genes distintos. ECMT representa una de las neuropatías hereditarias mixtas más comunes, con una incidencia de 1 cada 2.500 nacidos vivos. Típicamente el paciente cursa con atrofia y debilidad muscular distal, asociada a pérdida sensorial que va desde leve a moderada, así como hiporreflexia. El diagnóstico de la enfermedad se basa fundamentalmente en la clínica, antecedentes familiares y electromiografía. La ECMT1 es de progresión lenta y los individuos afectados experimentan largos períodos sin deterioro aparente. La mayoría de pacientes mantiene la capacidad ambulatoria a lo largo de su vida y tiene una esperanza de vida normal.

Bibliografía

1. Berciano J, Sevilla T, Casasnovas C, Sivera R, Vílchez JJ, Infante J, et al. Guía diagnóstica en el paciente con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. *Neurología*. 2012;27(3):169-78.

Palabras clave: Debilidad muscular. Polineuropatía. Atención Primaria.