



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 327/42 - LA AUSCULTACIÓN CARDIACA, IMPRESCINDIBLE EN TODOS LOS PACIENTES, A VECES SORPRENDE.

R. Soroa<sup>1</sup>; O. Casanueva Soler<sup>1</sup>; C. Marinero Noval<sup>2</sup>; C. Gracia Alloza<sup>3</sup>; I. García Díaz<sup>3</sup>; L. Rodríguez Vélez<sup>4</sup>; R. Correa Gutiérrez<sup>5</sup>; M. Cobo Rossell<sup>6</sup>; M. Alonso Santiago<sup>7</sup>; P. López-alonso Abaitua<sup>3</sup>.

<sup>1</sup>Médico Residente de 3er año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Zapatón. Torrelavega. Cantabria.; <sup>2</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ventanielles. Oviedo.; <sup>3</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Dobra. Santander. Cantabria.; <sup>4</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Puertochico. Santander. Cantabria.; <sup>5</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Zapatón. Torrelavega. Cantabria.; <sup>6</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cabezón de La Sal. Cabezón de La Sal. Cantabria.; <sup>7</sup>Médico Residente de 1er año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Zapatón. Torrelavega. Cantabria.

### Resumen

**Descripción del caso:** Varón 19 con AP de miotonía congénita de Thomsen/Becker diagnosticada a raíz de screening familiar tras diagnóstico en su hermana. Sin tratamiento en la actualidad. IQ: hernia umbilical. No fumador. Bebedor social ocasional. Ejercicio diario (natación). Acude al SUAP por presentar odinofagia y fiebre de hasta 38°C desde hacía 12h. Niega otra sintomatología acompañante.

**Exploración y pruebas complementarias:** Afebril. Faringe hiperémica sin exudados amigdalares ni adenopatías laterocervicales. Ac: Arritmica. ECG: Extrasístoles. Se decide derivación a hospital de referencia. Allí se realiza analítica con enzimas cardiacas con CPK: 335 Troponina I de alta sensibilidad 1.8pg/mL. Rx tórax: escoliosis. Frotis faríngeo: negativo para streptococo. ECG: Rs a 50x. Con rachas de Extrasístoles Anchas polimorfas pasando a unidad de cuidados intermedios para posterior valoración por Cardiología. Finalmente se diagnostica de Miocardiopatía dilatada con disfunción sistólica izquierda severa, extrasístoles ventriculares muy frecuentes con rachas de TVNS (Taquicardia ventricular no sostenida) de repetición (la mayoría monomórfica) con BRI y eje inferior. Se realiza Mapeo electroanatómico, estudio electrofisiológico y RMN. Localizándose un foco de extrasistolia principal y un segundo foco de menor carga; Se decide ablación de foco principal y posteriormete de foco secundario dado que persistían las Extrasístoles.

**Juicio clínico:** Miocardiopatía dilatada con disfunción sistólica izquierda severa. TSVD.

**Diagnóstico diferencial:** ¿ Taquicardia febril. ¿ Extrasístoles supraventriculares benignas.

**Comentario final:** ¿ Una vez más una exploración física rigurosa y completa ha permitido realizar un diagnóstico de una patología importante que no hubiera sido posible si únicamente nos hubiéramos limitado a explorar faringe y auscultación pulmonar. ¿ La miotonía de Thomsen-Becker es una rara enfermedad congénita y hereditaria que provoca como síntoma principal una relajación muscular lenta, puesto que la mutación induce pérdida de función en el gen que codifica el canal de cloro (CLCN1) siendo la afectación cardiaca excepcional (a diferencia de la distrofia de Becker). ¿ La identificación de mutaciones en el canal de cloro es posible como diagnóstico, después de la realización de un EMG con prueba de esfuerzo y

en frío. ¿ El tratamiento se basa en bloqueantes del canal de sodio(como mexiletin,carbamazepina o difenilhidantoína).

**Palabras clave:** faringitis,arrítmia,miotónia

## Bibliografía

Chrestian N, Puymirat J, Bouchard JP, Dupré N. Myotonia congenita--a cause of muscle weakness and stiffness. *Nat Clin Pract Neurol*. 2006;2(7):393-9;

Bandschapp O, Laizzo PA. Pathophysiologic and anesthetic considerations for patients with myotonia congenita or periodic paralyses. *Paediatr Anaesth*. 2013;23:824–33. [PubMed]

Colding-Jørgensen E. Phenotypic variability in myotonia congenita. *Muscle Nerve*. 2005;32(1):19-34.

4. Cardani R, Giagnacovo M, Botta A, Rinaldi F, Morgante A, Udd B, Raheem O, Penttilä S, Suominen T, Renna LV, Sansone V, Bugiardini E, Novelli G, Meola G. Co-segregation of DM2 with a recessive CLCN1 mutation in juvenile onset of myotonic dystrophy type 2. *J Neurol*. 2012;259:2090–9.
5. Pusch M. Myotonia caused by mutations in the muscle chloride channel gene CLCN1. *Hum Mutat*. 2002 Apr;19(4):423-34.