



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

242/137 - EL PACIENTE QUE CAMINABA COMO UN ZOMBI

S. Bauer Izquierdo^a, S. Pendón Fernández^b, S. Yang Xia^c, I. Aramburu Aizpiri^c, E. Ferreruela Muñoz^d y R. Ruis Mompó^c

^aMédico de Familia. Consultorio Auxiliar Godelleta. Valencia. ^bMédico de Familia. Hospital de Manises. Manises. Valencia. ^cMédico de Familia. Centro de Salud Turís. Valencia. ^dMédico de Familia. Hospital de Mislata. Mislata. Valencia.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 63 que presenta desde hace un año, deformidad en ambos pies, con aumento de las caídas e hipotrofia de la musculatura en ambos miembros inferiores y en manos.

Antecedentes personales: no RAM, enolismo. Tiene hija que sospecha que le está pasando lo mismo. Cuadro clínico de hasta 20 años de evolución. Tendencia actual a caídas por tropiezo, dificultad progresiva para caminar.

Exploración y pruebas complementarias: Piernas en cuello de cigüeña, pies cavos; atrofia distal brazos. Marcha en estepaje, requiere un bastón. Dolor en hombros al explorar abducción. Debilidad flexión codos 4- y extensión muñeca y dedos 4-. Debilidad flexión de cadera 4- y extensión de rodilla 4-. Debilidad flexión dorsal tobillos 0. ROTs presentes ++, excepto aquíleos abolidos. Hipoestesia en guante y calcetín (tengo dificultades para precisar límite). Hipopalestesia ligera (percibe vibratoria 5" en tobillos). EMG: polineuropatía mixta con claro predominio motor, más desmielinizante que axonal, de intensidad moderada-importante, de predominio distal en miembros inferiores, lo que puede orientar a una PNP hereditaria a filiar. Estudio molecular de Charcot Marie Tooth_CMT1A duplicación (duplicación PMP22), marzo 2017, negativa.

Juicio clínico: Polineuropatía hereditaria tipo Charcot-Marie-Tooth.

Diagnóstico diferencial: Polineuropatía alcohólica, otros tipos de polineuropatía hereditaria.

Comentario final: La degeneración mielínica desempeña un papel importante en la aparición de la enfermedad en sus distintas formas clínicas. La regulación del proceso de mielinización-desmielinización es compleja, y mutaciones en genes involucrados pueden causar efectos distintos en la célula de Schwann en su interacción con el axón, lo que provoca alteraciones significativas en la fisiología nerviosa. La historia natural de la enfermedad sigue un curso lento y progresivo con heterogeneidad tanto clínica como genética, por lo cual los datos clínicos y electrofisiológicos son indispensables para la orientación hacia un diagnóstico oportuno. El poder identificar el subtipo de CMT en los pacientes podría a futuro permitir el desarrollo de estrategias más selectivas en estas variantes de la enfermedad.

Bibliografía

1. Guía diagnóstica en el paciente con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.
2. Guidelines for molecular diagnosis of Charcot-Marie-Tooth disease
3. Berciano J. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT).

Palabras clave: Polineuropatía. Charcot-Marie-Tooth. Hereditaria.