



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 347/2725 - MIRANDO MÁS ALLÁ DE LA ARTROSIS

M. Toll Argudo<sup>a</sup>, M. Senan Sanz<sup>b</sup>, J. Rodríguez Benítez<sup>b</sup> y S. Pons Fernández<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. CAP El Clot. Barcelona. <sup>b</sup>Médico de Familia. CAP El Clot. Barcelona.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 69 años, sin hábitos tóxicos. Vive sola, no tiene familia cercana. Desconoce antecedentes familiares. Antecedentes patológicos: HTA y poliartrosis. Se realiza visita a domicilio (paciente nueva en el cupo). Refiere debilidad y dolor de extremidades inferiores (EEII) de larga evolución y lenta progresión. Actualmente presenta movilidad muy limitada intradomicilio. La impotencia funcional ha motivado el uso de pañal, dieta inadecuada y condiciones higiénicas deficitarias. Traumatología descarta intervención por afectación multinivel y contexto actual. Se deriva a Rehabilitación.

**Exploración y pruebas complementarias:** Destacan EEII con deformidades de predominio en pies, cambios tróficos en la piel, hiporreflexia y debilidad muscular simétrica de predominio distal. Deformidad y debilidad en manos, de menor intensidad. Aparentemente, sin déficits sensitivos. Analítica completa sin alteraciones, factor reumatoide negativo. Radiografías: cambios degenerativos crónicos avanzados sin signos inflamatorios en caderas, rodillas, manos y pies. EMG: neurografía sensitiva y motora con amplitudes muy disminuidas en EESS y EEII, velocidades de conducción nerviosa > 30 m/s, sugestivo de polineuropatía axonal sensitivo-motora grave.

**Orientación diagnóstica:** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT).

**Diagnóstico diferencial:** Con la artrosis idiopática generalizada, mucho más frecuente, pero no se acompaña de polineuropatía axonal. También con otras causas de neuropatía periférica con artrosis secundaria, como la diabetes mellitus, el hipotiroidismo, el alcoholismo, la polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica (distinto patrón en EMG), la polineuropatía amiloide familiar, etc. Además, las deformidades articulares podrían recordar a una artritis reumatoide (factor reumatoide negativo).

**Comentario final:** CMT, o neuropatía motoro-sensitiva hereditaria, es la neuropatía hereditaria más frecuente y comprende un grupo heterogéneo de neuropatías periféricas, tanto a nivel fenotípico como genético. El EMG puede determinar la presencia de una polineuropatía compatible con CMT, pero es el estudio genético el que permite confirmar el diagnóstico y conocer el subtipo (la biopsia del nervio se encuentra en desuso). Esta paciente ha rechazado realizárselo, dado su estado funcional actual y la ausencia de familiares directos. Puesto que no existe tratamiento curativo, es fundamental la sospecha clínica para poder realizar un diagnóstico precoz e instaurar un plan de rehabilitación y un abordaje multidisciplinar que prevengan la deformidad articular y mejoren la calidad de vida de estos pacientes.

### Bibliografía

1. Kang PB. Charcot-Marie-Tooth disease: genetics, clinical features and diagnosis. UpToDate, 2018.

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