



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

424/872 - DISNEA Y PARÁLISIS FRÉNICA UNILATERAL EN PACIENTE CON ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH

J. López Campos¹, M. López Sebío² y M. López Baña³

¹Médico de Familia. Centro de Saúde de Padrón. A Coruña. ²Enfermera. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. A Coruña. ³Médico de Familia. Centro de Salud de Bertamirans. Ames. A Coruña.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 66 años de edad que aqueja disnea, sin ortopnea, de 12 años de evolución, que se agravó en los últimos meses hasta hacerse de mínimos esfuerzos, asociándose, ocasionalmente, a tos no productiva. No antecedentes de tabaquismo. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (autosómica dominante con mutación en el gen EGR2) asociada a polineuropatía desmielinizante idiopática crónica inflamatoria sobreañadida (diagnóstico 2007).

Exploración y pruebas complementarias: Anodina desde el punto de vista cardiovascular y respiratorio. SpO₂: 98%. Espirometría. Alteración ventilatoria de patrón mixto, muy grave, que revierte de forma significativa tras la PBD [basal: FVC: 1,17, FEV1: 0,69; FEV1/FVC: 61,78%. PBD: FVC: 1,40 (+22%), FEV1: 0,99 (+36%); FEV1/FVC: 71,09% (+14%)]. Rx tórax: elevación de la interfase toracoabdominal derecha. Tratamiento. glicopirrinonio/indacaterol 43/85 µg/día. Valoración por neumología.

Orientación diagnóstica: Disnea en relación con alteración ventilatoria de patrón mixto.

Diagnóstico diferencial: EPOC. Asma.

Comentario final: La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth es la neuropatía hereditaria motriz y sensitiva periférica más prevalente en España (28,2 casos por 100.000 habitantes). Clínicamente se caracteriza por debilidad y atrofia muscular con hiporreflexia o arreflexia en extremidades inferiores, deformidades osteoarticulares y disminución de la percepción del dolor, temperatura o propiocepción en miembros inferiores. Ocasionalmente presentan alteraciones motrices y sensitivas en extremidades superiores y, más raramente y asociadas a las formas más graves, manifestaciones respiratorias que justifican la evaluación periódica de la función respiratoria en estos pacientes.

Bibliografía

1. Osanai S, Akiba Y, Nakano H, Matsumoto H, Yahara O, Onodera S. Charcot-Marie-Tooth disease with diaphragmatic weakness. Intern Med. 1992;31:1267-70.
2. Aboussouan LS, Lewis RA, Shy ME. Disorders of pulmonary function, sleep, and the upper airway in Charcot-Marie-Tooth disease. Lung. 2007;185:1-7.

Palabras clave: Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. Parálisis frénica unilateral. EPOC.