



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

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

E. Rodríguez Fernández<sup>1</sup>, A. Gómez Rodríguez<sup>1</sup>, M. Gómez Rodríguez<sup>2</sup> y L. Gandía García<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Archena. Archena. Murcia. <sup>2</sup>Enfermera. Centro de Salud Archena. Archena. Murcia. <sup>3</sup>Residente 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-Tooth, tipo I), en grado grave.

**Orientación diagnóstica:** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (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, Vélchez 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.