

DISTROFIA MUSCULAR PROGRESIVA A PROPOSITO DE UN CASO CLINICO DE MIOPATIA TIPO DUCHENNE

Dr. Julio Sosa Alarcón *
Dra. Emma Rivera La Plata **

RESUMEN

Reportamos el caso de un niño de 8 años de edad, con un cuadro de déficit motor de 2 años de evolución. Al exámen se encontró una disminución de la fuerza muscular a predominio de los miembros inferiores, marcha parapética. Se planteó el diagnóstico de Distrofia Muscular Tipo Duchenne, el cual fue confirmado con los exámenes auxiliares practicados.

INTRODUCCION

La Distrofia Muscular se caracteriza por una degeneración heredada de diversos grupos musculares y comienza después de un período de desarrollo y función muscular aparentemente normal. En algunas variedades comienza con la adultez.

La distrofia muscular tipo Duchenne es heredada en forma recesiva asociada al sexo y se presenta mayormente en varones. Cuadro 1.

CUADRO Nº 1 DISTROFIA MUSCULAR DUCHENNE

Se caracteriza por una degeneración heredada de diversos grupos musculares que comienza después de un período de desarrollo y función muscular aparentemente normal.

- * Es heredada ligada al cromosoma X.
- * Afecta mayormente a varones, sin embargo, se ha reportado casos en mujeres con igual o menor sintomatología.
- * El gen responsable está ubicado en el brazo corto del cromosoma X.

* Médico de Servicio del Departamento de Rehabilitación del Hospital Guillermo Almenara Irigoyen, Lima—Perú. Profesor de la Facultad de Medicina de la Universidad Nacional Federico Villarreal.

** Médico Asistente del Servicio de Rehabilitación II — Departamento de Rehabilitación Hospital Guillermo Almenara Irigoyen, Lima—Perú.

CUADRO Nº 2

— Alteraciones de la voz	Puede ocurrir hipertrofia de deltoides.
— Debilidad m. respiratorios	Afección m. Cardíaco
— Escoliosis	Hipotemia, comienza con cuádriceps, flexores de cadera y extensores dorsales.
— Hipertrofia de gemelos	Reflejo Aquiliano Último en desaparecer

CUADRO Nº 4 CLINICA

- * Dificultad en la marcha y lentitud en la carrera.
- * Caídas frecuentes con dificultad para ponerse de pie.
- * Maniobra de GOWERS (Autoescalamiento)
- * Marcha basculante con balanceo de cadera.
- * Debilidad en miembros superiores, aparece tarde, limitándose primero a la abducción y luego a la flexión de codo.
- * Hiperlordosis lumbar: desplazando el centro de gravedad.
- * Pseudo hipertrofia gemelar.
- * Pérdida de reflejos motivos (menos Aquiles).
- * Debilidad respiratoria que lleva a insuficiencia restrictiva y graves infecciones.
- * Raramente compromete músculos faciales.
- * Cambios en la voz.

REPORTE DEL CASO

Paciente varón de 8 años de edad, procedente del distrito El Agustino — Lima, que consulta por fatigabilidad fácil y dificultad para subir escaleras.

Nacido de parto distósico por forceps. Presentó un desarrollo psicomotor normal hasta los 7 años de edad en que aparecen los síntomas. No hay antecedentes familiares contributorios.

El exámen clínico reveló disminución de tono y fuerza en miembros inferiores, reflejos orteotendinosos conservados, pseudo hipertrofia gemelar, hiperlordosis, marcha paraparéctica, con balanceo de cadera, prueba de Gowers positiva, disafrica flácida. (Cuadro 2 — 3).

El estudio electromiográfico muestra franco patrón miopático. La Dermatoglifia fue anormal.

El test muscular reveló disminución de la fuerza en grado pobre en todos los grupos musculares examinados. Los valores de C.P.K. y D.H.L. se encontraron aumentados.

El paciente acude a nuestro servicio donde recibe terapia física para mantenimiento, mejorar condiciones de vida, prevención de escoliosis, evitar inmovilización, ejercicios respiratorios, uso de ortéticos ligeros para mejorar la marcha, terapia de aprendizaje.

Se contempla la posibilidad de uso de Prednisona para frenar cuadro inflamatorio.

DISCUSION

Las distrofias musculares comprenden el grupo de enfermedades cuya patogenia se ignora.

Las características hereditarias de cada una de ellas son diferentes y se pueden resumir de la siguiente manera:

- Distrofia Muscular de Becker; ligada al cr.X.
- Distrofia muscular de Duchenne; ligada al cr.X.
- Distrofia Muscular de las Cinturas; autosómica recesiva.
- Distrofia Fascioescapulo humeral; autosómica dominante.
- Distrofia Muscular congénita; autosómica recesiva.
- Distrofia Muscular distal (juvenil o adulto); autosómica recesiva.

La Distrofia muscular de Duchenne está ligada al brazo corto del cromosoma X. La enfermedad afecta principalmente varones comportándose las mujeres como portadoras sanas.

Hoy día mediante modernas técnicas que estudian el ADN, es posible aislar el gen responsable ubicado en el brazo corto del cromosoma X en la región P21 (Mónaco y Col 1986) el producto anormal del mencionado gen ha sido mencionado como una proteína de alto peso molecular denominado DISTROFINA (HOFFMAN Y COL 1987) ligada a estructuras de la membrana.

Con los mencionados fragmentos, es posible también el diagnóstico prenatal en fetos con riesgo de enfermedad obteniendo material de vellosidades corionicas a partir de la octava semana de gestación (Enay 1984).

Sobre la Distrofia muscular de Duchenne, se ha dis-

cutido mucho los factores que intervienen en su origen.

Una primera teoría sustentaba el origen vascular de la enfermedad, lo que sugería que el origen estaría en relación con un déficit circulatorio. No obstante otros estudios de flujo vascular muscular (Paulsen y Col 1974) no sustentaron esta posibilidad.

Estudios electrofisiológicos de cuantificación de unidades motoras llevaron a Mc Connor y Col 1971 a postular el origen neurógeno de la enfermedad, pero esto no ha podido ser confirmado.

En el momento actual, la teoría de la membrana postula un defecto estructural en el sarcolema o membrana de la fibra muscular (Engel 1976, Markg y Engels 1975; Carpenter y Karpati 1979).

Esta alteración permitiría el ingreso al interior de la célula muscular de cantidades excesivas de calcio, que en su momento provocarían la actuación de proteasas y otros mecanismos inductores de daño irreversible en la célula muscular (Sevay y Dubowitz 1984).

CLINICA

(Cuadro 4) La sintomatología aparece generalmente después que el niño ha alcanzado un desarrollo motor completo. Aparecen la fatigabilidad, cansancio en la marcha y caídas frecuentes, dificultad para subir escaleras y ponerse de pie desde la posición en cuclillas, luego la marcha se hace basculante y desarrolla hiperlordosis lumbar para mantener la estabilidad. Se presenta la pseudo-hipertrofia de los gemelos y se pierden los reflejos miotáticos, siendo el último en desaparecer el reflejo aquiliano.

El progreso de la enfermedad es variable y por lo general la marcha desaparece entre los 9 y 12 años, luego se acentúa la debilidad braquial y de los músculos respiratorios.

A pesar de que no existen evidencia de daño cerebral, los niños presentan un C.I. disminuido con dificultades en el aprendizaje.

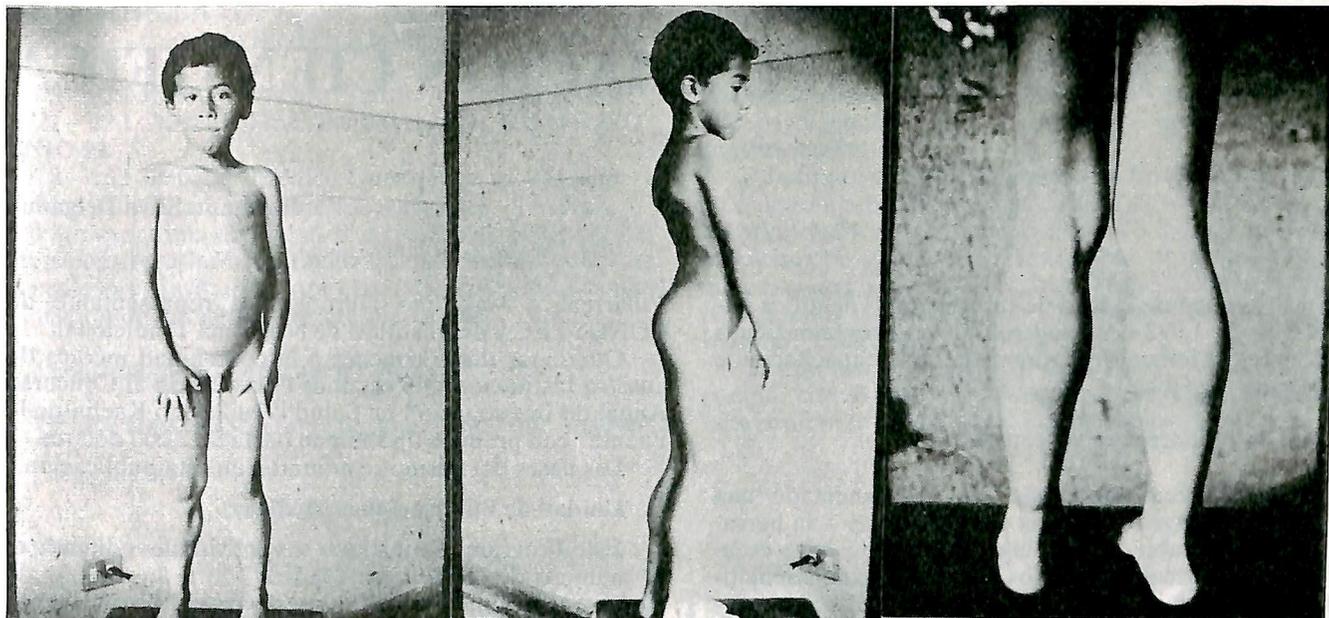
EXAMENES AUXILIARES

La C.P.K. se encuentra elevada hasta un 100% su valor normal, aún en etapas pre-clínicas de la enfermedad.

La Electromiografía muestra el trazado característico del patrón miopático con potenciales polifásicos breves y abundantes que aparecen ante pequeños esfuerzos voluntarios. Durante el reposo se evidencian potenciales de descarga y de alta frecuencia.

La biopsia muscular presenta las siguientes características: Los fascículos están constituidos por fibras de contornos redondeados con variaciones de diámetro por atrofia e hipertrofia, muchos con participación anormal, pequeños grupos de fibras en degeneración y regeneración, infiltrados por macrófagos y con signos de necrosis, según el momento de evolución del proceso, se observa déficit de fibras musculares tipo II B.

El Electrocardiograma revela onda R de hipervoltaje con derivaciones derechas y Q profundas a la izquierda.



TRATAMIENTO

El tratamiento deberá estar orientado a la prevención de deformidades y contracturas con un adecuado manejo fisioterapéutico, de manera de no agotar la fibra muscular, pero de asegurarnos una independencia mas prolongada, puede recurrirse a la cirugía de tendones para mantener la marcha por más tiempo. Prevenir la escoliosis enseñando al paciente posturas adecuadas. Debe evitarse la inmovilización prolongada porque acentúa el deterioro muscular y la dificultad respiratoria.

El uso de ortéticos cortos muy livianos pueden prolongar la marcha.

La terapia ocupacional hará que las actividades de la vida diaria del niño permanezcan por más tiempo.

RESUMEN

Reportamos el caso de un paciente de 8 años de edad portador de Distrofia Muscular tipo Duchenne, en quién

se encontró un déficit en la marcha, pie equinovaro pseudo hipertrofia de gemelos, maniobra miopáticas y C.P.K. elevada. Fue sometido a tratamiento fisioterapéutico con la finalidad de dosificar el ejercicio muscular, terapia ocupacional para mejorar destrezas en actividades de la vida diaria.

Uso de ortético tobillo-pie liviano para mejorar la marcha.

En este momento contemplamos la necesidad del uso de prednisona para mejorar el componente inflamatorio.

BIBLIOGRAFIA

1. Mc. Comas. A.J.: Sica. Rep: Currie S. (1971). An electro physiological Study Of Duchenne. Dystrophy. J. Neurol. Neurosurq and PSYCH 34: 461-468.
2. Broke MII, Fenichel G.M. Griggs et al: Clinical investigation of Duchenne muscular dystrophy: Interesting results in a treat of prednisona: Arch Niural 44: 812-817 - 1987.
3. Bieber FR, Hoffman EP, Amos J.: Dystrofin analysis in duchenne muscular distrofy.