

## Descripción del caso presentado en el número anterior: Distrofia muscular de Duchenne *Duchenne muscular dystrophy*

M. P. Ronchetti<sup>a</sup>, A. Slavsky, A.<sup>a</sup>, J. Leal<sup>a</sup>, S. Díaz<sup>a</sup>, B. Alonso<sup>a</sup>, J. Garrido<sup>a</sup>,  
K. Kessler<sup>a</sup> y Jorge Selandari<sup>a</sup>

Paciente masculino de 6 años de edad con antecedentes de constipación de 3 años de evolución, en seguimiento por Gastroenterología, desnutrición crónica, con anticuerpos para enfermedad celíaca normales en tres oportunidades. Bronquitis obstructiva recidivante en tratamiento con fluticasona; 5 neumonías, 3 de ellas con requerimiento de internación; 2 pruebas del sudor normales. Retraso madurativo (sostén cefálico 6-8 meses; sedestación 1 año; la madre refiere "se cae con frecuencia"); TAC de cerebro solicitada por Neurología: normal. Trastorno deglutorio, evaluado por Fonoaudiología en el marco de un niño asumido como "vago para comer".

Datos positivos al examen físico: postura con hiperlordosis lumbar; distensión abdominal que desaparece en la posición sentada. Escápulas aladas, codos en semiflexión, textura gomosa de los gemelos a la palpación. Disminución de la fuerza muscular; marcha basculante, no corre, camina rápido y en puntas de pie, no logra saltar; sube escaleras con dificultad, sosteniéndose de la baranda o levantando los miembros inferiores con ayuda de sus manos, con fatiga muscular.

Con sospecha de enfermedad de Duchenne se solicitó CPK 11265 UI/L. Se realizó interconsulta con Genética, Neurología y Traumatología, y se decidió en forma conjunta la realización de biopsia muscular, que confirmó el diagnóstico.

### Signo de Gowers en paciente con enfermedad de Duchenne

Las fotografías y el video 1 muestran un signo de Gowers típico.

El video 2 (en la escalera) muestra la debilidad principalmente proximal y de miembros inferiores.

### DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

En general se define como distrofia muscular a una miopatía hereditaria que afecta a las extremidades o los músculos faciales y que es progresiva, con evidencia en la anatomía patológica de degeneración o regeneración sin ningún tipo de material de almacenamiento anormal.

La distrofia muscular de Duchenne es la enfermedad hereditaria neuromuscular más común y afecta a todas las razas y grupos étnicos. Sus manifestaciones clínicas características son la debilidad progresiva, el deterioro intelectual y la hipertrofia de las pantorrillas. La incidencia comunicada es de 1/3600 varones nacidos vivos.

Se trata de una enfermedad heredada como un rasgo recesivo ligado al cromosoma X. El gen anormal o ausente se halla en el Xp21 y codifica una proteína denominada distrofina. La distrofina es una proteína muscular que se presume implicada en el anclaje del aparato contráctil del músculo estriado y cardíaco a la membrana celular. Como resultado de una mutación genética, esta proteína está completamente ausente en los pacientes con distrofia muscular de Duchenne.

Durante el primer año de vida, en general, no presentan manifestaciones clínicas y comienzan a caminar a edad adecuada. Sin embargo, algunos pacientes (como el nuestro), tienen antecedentes de retraso motor grueso desde el primer año de vida y el sostén cefálico dificultoso se puede hallar como el primer signo de debilidad muscular. El signo de Gowers puede ser incipiente a los 3 años de edad y se suele ver completo y claro a los 5-6 años. El aumento de tamaño de las pantorrillas (seudohipertrofia) y la atrofia de los músculos de los muslos son signos clásicos.

Suelen adoptar desde temprano una lordosis lumbar para compensar la debilidad glútea y es lo que causa la impresión de distensión abdominal que desaparece en la posición sentada.

El 50-80% de los pacientes con esta enfermedad presentan miocardiopatía. La gravedad de la afectación cardíaca no se relaciona necesariamente con el grado de debilidad muscular esquelética.

Todos los pacientes tienen afectación cogniti-

a. Institución: Sanatorio Güemes. Buenos Aires.

Correspondencia:  
Dra. Selandari, Jorge:  
jselandari@intramed.net

Recibido: 14-4-2011  
Aceptado: 27-4-2011

va, aunque solo un 20-30% tiene un CI menor de 70. La mayoría presenta problemas del aprendizaje. Unos pocos pacientes padecen retraso mental profundo, pero no existe correlación con la gravedad de la miopatía.

La afectación de los músculos respiratorios se manifiesta con debilidad e ineficacia de la tos, infecciones pulmonares frecuentes y disminución de la reserva respiratoria. La debilidad faríngea puede provocar episodios de aspiración, regurgitación nasal de líquidos y una voz de tipo nasal.



La mayoría de los pacientes necesitan silla de ruedas hacia los 12-15 años y suelen fallecer alrededor de los 20 años de edad por complicaciones cardíacas o respiratorias.

El tratamiento es multidisciplinario e incluye corticoides, y prevención primaria, secundaria y terciaria de las complicaciones osteomusculares, cardíacas, respiratorias, infecciosas y nutricionales. Adicionalmente se están estudiando diversas estrategias terapéuticas novedosas.

### Diagnóstico diferencial

Un signo de Gowers típico también se puede hallar en la dermatomiositis juvenil, la distrofia fascioescápulohumeral (Enfermedad de Landouzy-Dejerine), la distrofia muscular de Becker y la distrofia muscular miotónica.

En nuestro paciente se podía descartar la dermatomiositis juvenil porque faltaba el exantema, el dolor muscular o articular y los signos generales, como fiebre o pérdida de peso, todos muy frecuentes, aislados o en conjunción, en este diagnóstico.

La distrofia fascioescápulohumeral se caracteriza por debilidad precoz e intensa en los músculos faciales y de la cintura escapular y comienzo en general en la adolescencia. La distrofia muscular miotónica de Steinert suele comenzar en la adolescencia o la adultez, con compromiso distal, facies típica y CPK normal o levemente aumentada. Por último, la distrofia muscular de Becker es fundamentalmente la misma enfermedad que la de Duchenne, con el defecto genético ligado al X y en el mismo locus, pero es menos frecuente (1/20000 varones nacidos vivos), clínicamente sigue un curso más leve y prolongado e, histopatológicamente, se distingue por cantidades reducidas de distrofina o, en ocasiones, una proteína cualitativamente anormal. ■

### BIBLIOGRAFÍA:

- Sarnat H B. Muscular dystrophies. En: Kliegman eds. Nelson Textbook of Pediatrics, 18<sup>th</sup> ed. Filadelfia, USA: Saunders Elsevier; 2007. Págs. 2540-54.
- Kelley KR. Neurology. En: Richard AP, Mark FD (eds). Pediatric secrets, (5th Ed.) Filadelfia: Mosby; 2005. Págs.524-83.
- Bernard TJ. Neurologic & muscular disorders. En: Hay WW, Levin MJ, Sondheimer JM, Deterding RR (eds.). Current diagnosis & treatment: Pediatrics, 20 ed. [Consulta: 15 de junio de 2011]. Disponible en: [http://www.accessmedicine.com/content.aspx?aID=6585048].
- Darras BT. Clinical features and diagnosis of Duchenne and Becker muscular dystrophy. En: Basow DS (ed.). Waltham: UpToDate; 2010.

## Presentación del nuevo caso clínico

En el próximo número se publicará el diagnóstico, manejo y tratamiento de este caso.

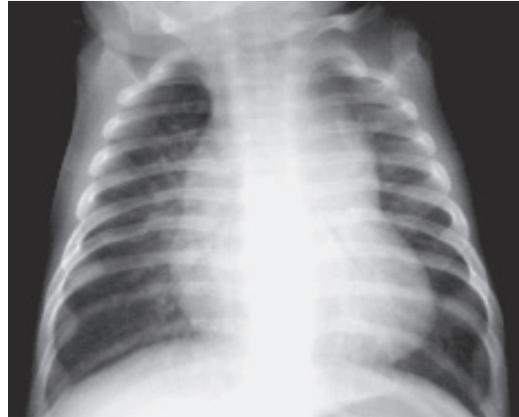
Una bebé de 5 meses es llevada a la guardia por presentar dificultad respiratoria y fiebre de 24 horas de evolución.

No hay antecedentes perinatólogicos de importancia. La madre refiere que se agita y se pone sudorosa cuando la amamanta. Se encuentra en el percentilo 10 de peso y 50 de talla para la edad.

Examen físico: se encuentra febril, con catarro de vías aéreas superiores, taquipneica y con tiraje generalizado. La frecuencia cardíaca es de 155 lat/min. No presenta cianosis (SO<sub>2</sub> AA 97%). Los pulsos son amplios y simétricos en los 4 miembros. El hígado se palpa a 3 cm del reborde costal. Se auscultan roncus en ambos hemitórax. En la región infraclavicular izquierda se percibe un soplo sistólico intenso que irradia al dorso, y en punta un tercer ruido con soplo mesodiastólico.

En la radiografía de tórax se evidencia cardiomegalia leve a moderada, con la punta caída hacia el diafragma, y agrandamiento de los arcos superiores izquierdo y derecho. El flujo pulmonar se encuentra aumentado y no hay condensaciones. Hay signos de atrapamiento aéreo. (Figura 1)

El electrocardiograma muestra ritmo sinusal, el eje del QRS en +80°, signos de agrandamiento del ventrículo izquierdo en precordiales (R alta en V4, V5 y V6), sin trastornos del ST-T.



Se sospecha que se trata de una cardiópata con infección respiratoria aguda baja. ¿De qué cardiopatía podría tratarse?

### ¿Cuál es su diagnóstico?

- Comunicación interventricular
- Comunicación interauricular
- Ductus arterioso permeable
- Estenosis pulmonar
- Insuficiencia aórtica

Para poder votar ingrese a:  
<http://www.sap.org.ar/archivos>