Semergen. 2016;42(Espec Congr 15):38

Medicina de Familia. SEMERGEN

https://www.elsevier.es/semergen

212/2084 - ¿DÓNDE ESTÁN MIS MÚSCULOS?

M. Beteta Almagro[a], M.C. Garrido Laguna[b], S. López Mesa[c] e I.M. Sempere Fernández[a]

[a]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Arroyo de la Miel. Benalmádena. [b]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Las Lagunas. Mijas. [c]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Las Albarizas. Marbella.

Resumen

Descripción del caso: A continuación presentamos el caso de un varón de 50 años, con antecedentes de ulcus, dermatitis y déficit de B12; que desde hace dos años nota debilidad progresiva, sobre todo al subir cuestas, cierta inestabilidad en la marcha y que ha perdido peso y mucha masa muscular. Además refiere dificultad para tragar y palpitaciones ocasionales.

Exploración y pruebas complementarias: A la exploración física destacaba debilidad generalizada, sobre todo en el tronco y a nivel proximal en miembros superiores, debilidad marcada en el cuello. A la auscultación tenía taquicardia a 160 lpm, sin soplos. Se realiza ECG con flúter auricular a 169 lpm 3/1. Rx de tórax: cardiomegalia global con signos de redistribución vascular, no otras alteraciones. Analítica de sangre donde destacaba: hipertransaminasemia: GOT 84, GPT 83, GGT 161. Creatinquinasa: 1.357. Se inicia tratamiento con prednisona por sospecha de polimiositis y se deriva a Medicina Interna para completar estudio. TC cuello, tórax, abdomen, pelvis: hepatomegalia moderada, resto sin alteraciones. Estudio neurofisiológico: patrón miopático leve-moderado de musculatura proximal y distal de miembros superiores e inferiores. Biopsia muscular cuádriceps: compatible con miopatía miofibrilar.

Juicio clínico: Miopatía miofibrilar.

Diagnóstico diferencial: Miopatías inflamatorias (polimiositis, dermatomiositis, miositis por cuerpos de inclusión). Miopatías endocrinas: desórdenes tiroideos, paratiroideos, adrenal y pituitarios. Miopatías tóxicas: alcohol, corticosteroides, narcóticos, colchicinas, cloroquina. Miopatías metabólicas. Miopatías infecciosas.

Comentario final: Las miopatías miofibrilares forman un grupo de trastornos neuromusculares, heterogéneo desde el punto de vista clínico y genético, aunque con fenotipo morfológico común. Se caracterizan por cambios estructurales miofibrilares que consisten en acumulaciones intracelulares anómalas de filamentos intermedios de desmina y otras proteínas. Las manifestaciones clínicas son variables siendo dominante la debilidad muscular de progresión lenta. También puede presentarse cardiopatía y neuropatía periférica. Suele iniciar en la vida adulta, con un rápido curso clínico. El diagnóstico se basa en biopsias musculares. El paciente continúa en tratamiento con prednisona oral 25 mg/24h, aunque actualmente no se dispone de terapia específica para esta enfermedad. Está pendiente de completar varios estudios: analítica de sangre con marcadores específicos, estudio

genético, seguimiento en Cardiología por flúter auricular, pendiente de CardioRM y Holter e interconsulta con Nefrología por proteinuria.

Bibliografía

1. Farreras-Rozman Compendio de Medicina Interna.
2. Selcen D. Myofibrillar myopathies. Neuromuscul Disord. 2011;21:161-71.
3. Hayashi YK. Myofibrillar myopathy. Brain Nerve. 2011;63:1179-88.

Palabras clave: *Miopatías. Debilidad muscular. Creatinquinasa.*

1138-3593 / © 2016 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.