



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

212/2412 - Distrofia muscular de cinturas: diagnóstico en el adulto

M.Á. Ruíz Guerra^a, A. ^aSantos Urrutia, A. Fernández Bereciartua^d, A. Casas Vara^b, V. Santos Urrutia^c, F. Gómez Molleda^d, M.R. Grande Grande^e, S. Pardo del Olmo Saiz^f, E. Bengochea Botín^g y M.S. Piris Santamaría^h

^aMédico de Familia. Centro de Salud Alto Campoo. Cantabria. ^bInternista. Hospital Tres Mares. Reinos. ^cMédico de Familia. Centro de Salud Linarejos. Jaén. ^dMédico de Familia. Centro de Salud Ramales. Cantabria. ^eMédico de Familia. Centro de Salud Rubayo. Cantabria. ^fMédico de Familia. Centro de Salud Camargo Interior. Cantabria. ^gMédico de Familia. Centro de Salud Santoña. Cantabria. ^hMédico de Familia. Centro de Salud Cotoño. Cantabria.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 41 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que acudió a nuestra consulta por presentar desde hacía años, debilidad en las extremidades inferiores y dificultad para subir escaleras, que habían empeorado en los últimos meses. No refería mialgias, calambres ni intolerancia al ejercicio; así como tampoco clínica cardíaca o respiratoria.

Exploración y pruebas complementarias: El estado general era bueno. Se apreció leve amiotrofia de la cintura escapular, hipertrofia gemelar y signo de Gowers positivo. No se evidenciaron contracturas ni miotonía. En la analítica se objetivó elevación de la CPK (2.000 UI) y el electrocardiograma fue normal. La paciente se derivó al hospital de referencia, donde se descartaron enfermedades sistémicas, endocrinológicas, infecciosas, etc.; y se realizaron ecocardiograma, en el que no había alteraciones; resonancia magnética muscular, que evidenció afectación miopática de ambas cinturas; y posteriormente biopsia muscular, que mostró miopatía primaria, compatible con distrofia (pendiente del estudio genético).

Juicio clínico: Distrofia muscular de cinturas.

Diagnóstico diferencial: Diferentes causas se incluyen en el diagnóstico diferencial de la debilidad muscular con elevación de la CPK, entre las que se encuentran: ejercicio intenso, convulsiones, fármacos (estatinas), cirugía, enfermedades infecciosas, enfermedades sistémicas (polimiositis), vasculitis, endocrinopatías, miopatías, distrofias musculares, etc. Dentro de las distrofias musculares, las principales son la distrofia muscular de Duchenne/Becker, distrofia miotónica, distrofia facio-escápulo-humeral y distrofia de las cinturas.

Comentario final: Las características clínicas de nuestra paciente se corresponden con la distrofia muscular de cinturas, que presenta una gran variedad en el modo de herencia (autosómico dominante o recesivo), en la edad de comienzo, en la progresión de la enfermedad, así como en la distribución de la debilidad.

Bibliografía

1. Morandi L, et al. High plasma creatine kinase review of the literatura and proposal for a diagnostic algorithm. Neurol Sci. 2006;27:303-11.

2. Richard I, et al. Multiple independent molecular etiology for limb-girdle muscular dystrophy type 2A patients from various geographical origins. Am J Hum Genet. 1997;60:1128-38.

Palabras clave: Debilidad muscular. Elevación de CPK. Distrofia muscular de cinturas.