



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 212/2427 - Doctor, tengo dificultad para ponerme los calcetines

C. Pérez Llanes<sup>a</sup>, A.B. Martorell Pro<sup>b</sup>, D.P. Piñar Cabezas<sup>c</sup>, M.Á. Gomariz Martínez<sup>b</sup>, M. Rodríguez Márquez<sup>d</sup>, M. Martínez Pujalte<sup>d</sup>, Y. Romero Castro<sup>b</sup>, V. Mateo Cañizares<sup>b</sup>, J. Sánchez Sánchez<sup>a</sup> y A.C. Frazao dos Santos<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Los Alcázares. Murcia. <sup>b</sup>Médico Adjunto de Servicio de Urgencias; <sup>c</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital los Arcos del Mar Menor. Murcia. <sup>d</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Javier. Murcia.

## Resumen

**Descripción del caso:** Varón de 27 años que consulta en centro de salud por pie caído bilateral con imposibilidad para ponerse de talones. Curso progresivo. Nunca ha consultado por este motivo.

**Antecedentes:** practica deporte, refiere haber recibido ciclos de testosterona en 2011, fuma marihuana de forma ocasional. Antecedentes familiares: padres y hermanos sanos. Familiares por parte de padre con caída de párpados. No tratamiento crónico.

**Exploración y pruebas complementarias:** Pupilas ICNR. MOE normales. Pares craneales sin alteraciones. Debilidad facial bilateral leve de predominio izquierdo. BM: fuerza en MMSS normal, salvo interóseos 4/5 y extensión de los dedos 4/5. MMII: tibial anterior 0/5, resto normal. RCP flexor bilateral. RMT hiporreflexia rotuliana bilateral, resto normal. Sensibilidad normal. Atrofia leve tenar, atrofia tibial anterior bilateral, resto sin atrofia. No fasciculaciones. RMN lumbar: normal. EMG: informan de patrón miopático distal. Hallazgos compatibles con proceso miopático crónico en tibial anterior derecho con signos de necrosis y/o vacuolización de fibra muscular. Las alteraciones observadas son de grado severo crónicas, irreversibles y progresivas con signos de actividad lesional. Biopsia músculo: miopatía tipo core compatible con miopatía de Laing.

**Juicio clínico:** Miopatía de Laing.

**Diagnóstico diferencial:** Miopatías congénitas leves: miopatía congénita central core y miopatía centronuclear. Miopatías distales: miopatía distal Udd, miopatía distal de Nonaka y miopatía distal Markesbery-Griggs.

**Comentario final:** La miopatía distal de Laing (MPD1) se caracteriza por una debilidad temprana y selectiva del primer dedo del pie y de los dorsiflexión de tobillos, y un curso clínico progresivo muy lento. La MPD1 es una enfermedad rara con prevalencia desconocida. La edad en el momento de aparición de la enfermedad varía de 4-5 años a los primeros años de la segunda década de vida. Se recomienda el seguimiento (electrocardiograma y ecocardiograma) de los síntomas de insuficiencia cardíaca. La esperanza de vida es normal.

## Bibliografía

1. Grau Junyet JM, Casademont J, et al. Enfermedades musculares. En: Rozman C, Cardellach López F, et al, eds. Farreras Medicina Interna, 17ª ed. Barcelona: Elsevier, 2012:1441-54.
2. Gilbreath HR, Castro D, Iannaccone ST. Congenital myopathies and muscular dystrophies. Neurol Clin. 2014;32:689.

*Palabras clave:* Miopatía distal. Electromiograma. Biopsia muscular.