



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

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

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

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Los Alcázares. Murcia. ^bMédico Adjunto de Servicio de Urgencias; ^cMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital los Arcos del Mar Menor. Murcia. ^dMédico 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 atrofias. 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 Markesberry-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, 17^a 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.