



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

242/4045 - ALGO MÁS QUE DOLOR. MIALGIAS COMO DEBUT DE MIOPATÍA MITOCONDRIAL

C. Miranda Zelada^a, M. Chávez Ríos^b y C. Laserna del Gallego^a

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Rondilla I. Valladolid. ^bMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Victoria. Valladolid.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 57 años sin antecedentes relevantes. Presenta mialgias inespecíficas de años de evolución, que inicia con sensación de acorchamiento, espasmos musculares dolorosos en extremidades inferiores y episodios de astenia. El cuadro se exacerba tras esfuerzos físicos refiriendo dolor intenso a nivel proximal de extremidades que limitan su actividad durante días, con disnea moderada, inestabilidad, dolor torácico atípico, cefaleas y algias en otras regiones musculares. Refiriendo inicialmente mejoría con tratamientos sintomáticos, para luego ser estos inefectivos.

Exploración y pruebas complementarias: Exploración neurológica inicial: normal. Tórax y abdomen: normal. Extremidades: pérdida de fuerza proximal a predominio de miembros inferiores III/V. exacerbado tras el esfuerzo físico con prueba de ácido láctico normal. Hemograma, bioquímica, proteinograma, ck, iones, gasometría, orina, vitaminas, hormonas, serologías, LCR normal. RNM: Repetidas en varias ocasiones con hiperseñales en parietales derechas inespecíficas, ¿enfermedad desmielinizante? EMG: miopatía difusa. Varias biopsias musculares con hallazgos en contra de miopatía y/o inespecíficos. Una biopsia en 2006 compatible con miopatía mitocondrial.

Juicio clínico: Miopatía mitocondrial. Insuficiencia respiratoria secundaria requiriendo BIPAP. Miocardiopatía hipertrófica no obstructiva. Vértigos crónicos. Cefalea tensional crónica.

Diagnóstico diferencial: Fibromialgia. Síndrome de fatiga crónica. Esclerosis múltiple. Otras miopatías hereditarias.

Comentario final: El dolor es una experiencia subjetiva, que con frecuencia se convierte en un verdadero reto para el profesional, pues en ocasiones es el síntoma fundamental de una patología, pero en otras es un mero acompañante dentro del complejo sintomático de un abanico de opciones. El caso presentado describe como un síntoma tan inespecífico más allá de generar sufrimiento y limitar la calidad de vida del paciente, llega a necesitar numerosas pruebas (incluso muchas de ellas contradiciéndose) y valoración de diferentes especialistas para poder identificar su causa. La miopatía mitocondrial forma parte de una lista de enfermedades raras cuya prevalencia/incidencia estimada es muy baja. No obstante y como hemos visto, hay que pensar en esta posibilidad diagnóstica, ante una mala evolución del dolor con síntomas que se solapan entre sí, destacando el compromiso muscular.

Bibliografía

1. Selva O'Callaghan A, Trallero Aragúas E. Miopatías inflamatorias. Dermatomiositis, polimiositis y miositis por cuerpos de inclusión. Reumatol Clin. 2008;4:197-206.

Palabras clave: Miopatía. Astenia. Mialgia.