



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

242/1604 - DEBILIDAD MUSCULAR, A PROPÓSITO DE UN CASO

E. Sequeda Vázquez^a, C. Pérez Peñarrubia^a, E. Sánchez Fernández^b, J. Ramos González^a, M. Martínez Díaz^a y A. Martínez-Lozano Ordovás^c

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Unión. Cartagena. Murcia. ^bMédico Residente de 3^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Lorca Sur. Murcia. ^cMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Antón. Cartagena. Murcia.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 47 años, carnícera, que consulta por clínica de 2 años de evolución de debilidad en las manos con sensación de “adormecimiento” que ha aumentado en los últimos meses. Previamente lo atribuía al contacto con carne fría pero últimamente lo sufre ajeno al trabajo.

Exploración y pruebas complementarias: Presenta ptosis palpebral y debilidad del giro del cuello con atrofia de esternocleidomastoideos. Discreta paresia a la flexión dorsal de ambos pies con reflejos presentes y simétricos. Al solicitarle abrir bruscamente las manos tras mantenerlas fuertemente cerradas, lo hace lento y dificultoso. Analíticamente presenta valores de resistencia insulínica con leve elevación de cifras de CPK, sin otras alteraciones. En ECG presenta bloqueo AV de primer grado. Se deriva a especializada para estudio. El ecocardiograma y la cardiiorresonancia sin cardiopatía estructural y en el Holter registro de bloqueo AV. El electromiograma confirma afección miopática y descargas miotónicas de predominio en musculatura distal. Se remite a genética.

Juicio clínico: Distrofia miotónica de Steinert.

Diagnóstico diferencial: Distrofias: Duchenne, Becker. Miopatías inflamatorias: polimiositis, dermatomiositis. Miopatías endocrino-metabólicas o tóxicas adquiridas. Enfermedades neuromusculares: miastenia gravis.

Comentario final: Es la miopatía más frecuente en adultos. Presenta herencia autosómica dominante de expresión fenotípica variable debida a una repetición del trinucleótido CTG del cromosoma 19, que codifica una proteincinasa. Se asocia a miotonía, debilidad muscular progresiva con atrofia de la musculatura esquelética y manifestaciones sistémicas como cataratas, diabetes mellitus, hipogammaglobulinemia, retraso mental y afección cardíaca. El corazón es afectado en un 84% (más frecuente por alteraciones de conducción) y hasta un 20% de la mortalidad se debe a causa cardíaca, aunque la insuficiencia respiratoria es la causa más frecuente de muerte. El diagnóstico se establece por estudios genéticos, clínica y electromiografía con posterior estudio genético familiar. El tratamiento es sintomático, manejando comorbilidades y pudiendo pautar fármacos como fenitoína en casos limitantes. Importante la insistencia desde AP en busca del origen, pues de un motivo de consulta musculoesquelético, concluimos a una enfermedad sistémica de vigilancia estricta.

Bibliografía

1. Udd B, Krahe R. The myotonic dystrophies: molecular, clinical, and therapeutic challenges. *Lancet Neurol.* 2012;11:891-905.
2. Turner C, Hilton-Jones D. The myotonic dystrophies: diagnosis and management. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2010;81(4):358-67.

Palabras clave: Muscular. Debilidad. Genética.