

# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 482/1382 - DISTROFIA DE CINTURAS O LIMB-GIRDLE: UN RETO DIAGNÓSTICO PARA LA ATENCIÓN PRIMARIA

R. Guzmán Jabares

Residente de 3<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cartaya. Cartaya. Huelva.

### Resumen

**Descripción del caso:** Hombre de 20 años que acude a consulta de AP por dolor lumbar y de pantorrillas de 4 años de evolución. Comenzó limitando las actividades deportivas hasta actualmente, dificultando subir escaleras, cuestas... Niega AF de interés, traumatismos. No fuma ni consume tóxicos.

**Exploración y pruebas complementarias:** Digitopresión no dolorosa a nivel de apófisis espinosas ni musculatura paravertebral lumbar. BA y BM completo con dolor a nivel de isquiotibiales con la flexión dorso-lumbar. Cuádriceps débiles. ROT conservados y simétricos. No alteraciones de la sensibilidad. No dismetrías. Radiografía lumbosacra y de pelvis, excepto una leve rectificación de la lordosis lumbar fisiológica. Analítica completa con hemograma y coagulación normal. Bioquímica con CPK de 4.250 mUi/mL con función renal conservada. Perfil tiroideo y reumatólogico con ANA y FR normales y sistemático de orina con drogas de abuso negativo.

**Orientación diagnóstica:** Distrofia muscular.

**Diagnóstico diferencial:** Enfermedad musculoesquelética como neoplasias, artrosis, malformaciones congénitas o escoliosis. Enfermedades neurológicas: Distrofias musculares, enfermedades desmielinizantes y neuropatías. Miopatías por drogas o tóxicos, metabólicas o endocrinas. Miositis infecciosa. Amiloidosis, sarcoidosis y fibromialgia.

**Comentario final:** Se deriva a Neurología, donde se realiza RNM craneal normal y de MMII, objetivándose marcada atrofia muscular simétrica en pelvis y muslos. También se realiza una EMG con signos compatibles de miopatía, por lo que se realiza una biopsia muscular con citogenética compatible con homocigosis en gen FKRP descrita como distrofia muscular de cinturas de LIRB-GIRDLE. Tras este diagnóstico derivamos al paciente a RHB para intentar mejorar su calidad de vida así como valorar junto con trabajador social y enfermera de enlace las posibles opciones laborales del paciente.

### Bibliografía

1. Erazo-Torriceli E. Actualización en distrofias musculares. Rev Neurol. 2004;39(9):860-71.
2. Nava A, Orozco-Barocio G. Abordaje en el diagnóstico diferencial de las miopatías inflamatorias. J Reuma. 2009;5(3):32-4.

**Palabras clave:** Enfermedad neuromuscular. Atrofia.