



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

333/43 - HOY NO ME PUEDO LEVANTAR

Á. López Llerena¹, E. Gómez Gómez-Mascaraque², M. Sojo Elías³, F. Pérez Durán⁴, N. Sotelo Kesti³, E. López Garzón⁵.

¹Médico Residente de 3^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Hoyos de Manzanares. Madrid. ²Médico Residente de 4^o año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Justicia. Madrid. ³Médico Residente de 2^o año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Galapagar. Madrid. ⁴Médico Residente de 3^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Consultorio Local Villanueva del Pardillo. Madrid. ⁵Médico Residente de 1^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Galapagar. Madrid.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 18 años sin antecedentes médicos de interés. Acude en varias ocasiones a consulta por mialgias persistentes en muslo derecho, tratado con analgésicos y fisioterapia con escasa mejoría. No realiza ejercicio habitualmente. Niega traumatismo, caída o sobreesfuerzo previo. No tratamiento habitual. No hábitos tóxicos. No antecedentes familiares de interés. Refiere además debilidad muscular progresiva en ambas piernas desde hace 8 meses, especialmente con dificultad para levantarse de una silla, subir y bajar escaleras.

Exploración y pruebas complementarias: En la exploración destaca balance muscular: 4/5 proximal y 4/5 distal en brazos y 3/5 proximal derecho, 4/5 proximal izquierdo y distal en ambas piernas. Sensibilidad conservada. ROT conservados. Resto exploración normal. Se realiza analítica con CPK (> 1000), LDH, ALT y AST elevadas. ECG: normal. Se remite a consulta de Neurología, ampliándose el estudio con electromiograma, resonancia magnética y biopsia muscular (ausencia de disferlina). Se realiza estudio genético, estableciéndose el diagnóstico definitivo. No hay tratamientos modificadores de la enfermedad disponibles. Actualmente realiza fisioterapia y seguimiento por neurología.

Juicio clínico: Distrofia muscular de cinturas LGMD2B.

Diagnóstico diferencial: Ejercicio intenso. Rabdomiolisis. Alteraciones metabólicas o endocrinas. Infecciones. Uso medicamentos. Distrofias musculares. Miopatías. Enfermedades de la neurona motora. Neuropatías.

Comentario final: Las distrofias musculares de cinturas son un grupo heterogéneo de enfermedades musculares poco frecuentes. Presentan gravedad, fenotipo, edad de inicio, modo de expresión clínica y evolución variables. La distrofia de cinturas LGMD2B, autosómica recesiva, es causada por un déficit de la proteína muscular disferlina debido a una mutación del gen DYS cromosoma 2. Sospecharemos esta patología en pacientes que presentan debilidad muscular progresiva y atrofia que afecta principalmente a los músculos proximales y la cintura escapular y/o pélvica, especialmente si hay antecedentes familiares. El dolor muscular es un motivo de consulta frecuente en Atención Primaria. Si bien muchas causas son benignas y autolimitadas, pueden ser también la manifestación de trastornos asociados con una morbilidad significativa.

Bibliografía

Limb-girdle muscular dystrophy. Darras B. UpToDate: octubre 2017 (revisado en diciembre 2017). Disponible en: <https://www.uptodate.com>.

Distrofias musculares de cinturas. En Enfermedades neuromusculares. 49 fichas. pag.42-4. ASEM.2003. Disponible en www.asem-esp.org.

Principales enfermedades neuromusculares. ASEM.2015. Disponible en www.asem-esp.org.

Palabras clave: Mialgia. Distrofia muscular. Atención Primaria.