



## Medicina de Familia. SEMERGEN



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

### 262/103 - ATROFIA DE GEMELOS EN PACIENTE DEPORTISTA. A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Carpetano Elull<sup>a</sup>, J. Alcaraz Boronat<sup>b</sup>, S. Pérez Bernal<sup>c</sup> y F. Martínez Egea<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Fábrica. Alicante. <sup>b</sup>Médico Residente de 4<sup>o</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Fábrica. Alicante. <sup>c</sup>Médico Residente de 2<sup>º</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Alicante. <sup>d</sup>Médico de Familia. Centro de Salud La Fábrica. Alicante.

#### Resumen

**Descripción del caso:** Paciente varón de 45 años, deportista activo. Consulta por disminución de masa muscular en ambos gemelos desde hace unos meses, pérdida de capacidades físicas, astenia y cierta claudicación de la marcha de inicio reciente. Se revisa historia clínica donde constan consultas por sensación de fatiga que relaciona con estrés laboral en 2010. Desde 2003 se detectan CK elevadas que se atribuyen a ejercicio intenso.

**Exploración y pruebas complementarias:** Tren inferior con leve disminución de masa muscular gemelar. Discreta disminución de masa de peroneos y tibiales. No alteraciones en curvatura plantar. Balance de MMII conservado. Disminución flexión plantar. Reflejos presentes excepto aquileo. Sensibilidad conservada. Marcha con claudicación de puntillas pie derecho. Marcha talones conservada, leve claudicación pie derecho. En primaria se realiza perfil cardiocirculatorio (CK 647), electromiografía (patrón mixto neuropático-miopático en MMII), RMN lumbar normal, ECG sin hallazgos. Solicitamos IC a neurología que amplia estudio con: RMN muscular (resultados inespecíficos, no descartan miopatía); analítica autoinmunidad sin hallazgos; estudio Pompe (resultados incongruentes); estudio genético negativo. Ante los resultados poco concluyentes se decide biopsia muscular, a la espera de los resultados actualmente.

**Juicio clínico:** Miopatía a filiar.

**Diagnóstico diferencial:** Miopatía distal tipo miopatía de Miyoshi, enfermedad de Pompe, distrofia muscular de cinturas o distrofia muscular tipo Becker.

**Comentario final:** Las distrofias musculares son enfermedades hereditarias que afectan al músculo estriado, degenerándolo y provocando principalmente debilidad progresiva. Dependiendo de qué músculos se afecten, establecemos un diagnóstico diferencial de más de 30 variedades, que diferenciamos con la biopsia muscular, prueba gold standard. Se quiere destacar en este caso el papel del médico de familia para percibir signos y síntomas poco llamativos como los de inicio en algunas miopatías y empezar su estudio sin restarles relevancia.

#### Bibliografía

1. Valcárcel García MÁ, Matesanz Fernández M, Iñiguez Vázquez I. Guía Clínica de distrofias musculares. Fisterra, 2015. Disponible en: <http://www.fisterra.com/guias-clinicas/distrofia>

- musculares/#23976
2. Kasper D, Fauci A, Hauser S, Longo D, Jameson JL, Loscalzo J, eds. Harrison principios de medicina interna 19<sup>a</sup> ed. McGraw-Hill; 2015.