

Distrofia Muscular Progresiva

Vinicio Mesén Madrigal *

Leyla Sandí Solano **

Eduardo Rodríguez Rodríguez *

Norman Fuentes Víquez *

INTRODUCCION:

La distrofia muscular progresiva, en Costa Rica, ha alcanzado una incidencia elevada, como se demostrará en el presente trabajo, por lo anterior se justifica la revisión de dicha patología, ya que los casos de esta enfermedad aumentarán progresivamente; si no hay conciencia en su profilaxia y tratamiento para disminuir sus lesiones invalidantes. También es útil destacar la importancia de la electromiografía para llegar al diagnóstico de la enfermedad; o sea para corroborar los hallazgos clínicos y enzimáticos.

MATERIAL Y METODOS:

Se revisan 37 expedientes clínicos de pacientes, a los que se ha diagnosticado D M P y se encuentran en control; en el Centro Nacional de Rehabilitación, "Dr. Humberto Araya Rojas"; en el período comprendido entre mayo de 1977 y mayo de 1980. Se estudia la distribución por sexo, edad, frecuencia de la enfermedad, sintomatología clínica, hallazgos electromiográficos y enzimáticos, antecedentes familiares, tratamiento fisiátrico y tiempo de evolución de la patología.

RESULTADOS:

Del análisis de los expedientes, obtuvimos que la edad de los pacientes estudiados está comprendida entre 1 y 69 años, pero el mayor número de enfermos estaba incluido en el ámbito de 0 a 19 años, (Cuadro No. 1.).

En cuanto a sexo, se observa que un mayor porcentaje de los pacientes estudiados pertenecen al sexo masculino, esto se comprende porque la D M P; es una enfermedad hereditaria recesiva ligada al sexo. (Cuadro No. 2). En general el inicio de la sintomatología clínica, se presentó en edades comprendidas entre 0 y 9 años, lo cual coincide con la literatura mundial en el tipo de D M P de Duchenne (Cuadro No. 3).

CUADRO No. 1
DISTRIBUCION POR EDAD

EDAD (AÑOS)	No. DE CASOS
0 - 9	15
10 - 19	16
20 - 29	5
30 - 39	0
40 - 49	2
50 - 59	0
de 60	1

Se puede observar en el cuadro No. 1 que el mayor No. de casos está incluido en el ámbito de edad: 0 - 19 años.

CUADRO No. 2

DISTRIBUCION POR SEXO

SEXO	No. DE CASOS
MASCULINO	30
FEMENINO	7

Hay un marcado predominio de casos del sexo masculino.

CUADRO No. 3

INICIO DE LOS SINTOMAS

EDAD (AÑOS)	No. DE CASOS
0 - 9	31
10 - 19	5
20 - 60	0
de 60 años	1

* Médicos Asistentes especialistas: Medicina Física y Rehabilitación Centro Nacional de Rehabilitación, Dr. Humberto Araya Rojas.

** Subdirectora Laboratorio Clínico, Hospital de Turrialba.

Para el diagnóstico diferencial, se utilizó tanto estudios clínicos, como electromiográficos y enzimáticos de los pacientes (Cuadro No. 4). En relación al tiempo de evolución de la enfermedad, encontramos que el mayor es de 41 años y el menor de 1 año; siendo el promedio de 7 a 8 años (Cuadro No. 5). Los antecedentes familiares son factores muy importantes en la presentación de esta enfermedad; ya que generalmente se manifiesta con carácter familiar (Cuadro No. 6).

CUADRO No. 4

DIAGNOSTICO CLINICO

TIPO DE PATOLOGIA	No. DE CASOS
DISTROFIA MUSCULAR PROGRESIVA	32
DISTROFIA MUSCULAR C M T	4
DISTROFIA MUSCULAR MAS G BARRE	1

CUADRO No. 5

TIEMPO DE EVOLUCION

MAYOR EVOLUCION	41 AÑOS
MENOR EVOLUCION	1 AÑO
PROMEDIO	7,8. AÑOS

CUADRO No. 6

ANTECEDENTES FAMILIARES

POSITIVOS	23 CASOS - 16 MULTIPLES, 7 UNO
DESCONOCIDOS	7 CASOS
NEGATIVOS	7 CASOS

Debemos recalcar la necesidad de estudios electromiográficos, para corroborar al diagnóstico de esta patología (Cuadro No. 7). Se les practicó a nuestros pacientes determinación de enzimas como creatin - fosfokinasa, aldolasa, D H L, T S 60 y T S 6 P. De los resultados de esas determinaciones se obtuvo, que la aldolasa y la C P K mostraron mayores elevaciones que el resto de las otras enzimas séricas. (Cuadro No. 8 y No. 9). La D M P es una patología que presenta una serie de signos entre los cuales, los más relevantes son: Gowers, fuerza muscular disminuida en miembros inferiores, pseudohipertrofia de Pantorrillas, Hiperlordosis lumbar y contractura de Aquiles (Cuadro No. 10).

CUADRO No. 7

ESTUDIOS ELECTROMIOGRAFICOS

ESTUDIOS REALIZADOS	No. DE CASOS
COMPATIBLES CON MIOPATIAS	31
SUGESTIVOS DE MIOPATIA	1

Solamente a 4 pacientes no se les realizó electromiografía.

CUADRO No. 8

CREATIN FOSFOKINASA Y ALDOLASA

ENZIMA	AUMENTADA	NORMAL	No. DE CASOS
CPK	X		18
CPK		X	4
ALDOLASA	X		15
ALDOLASA		X	3

Se practicó aldolasa a 18 pacientes, 15 de los cuales presentaron valores aumentados de dicha enzima; además se determinó C P K en 22 casos y en 18 de los mismos se obtuvo C P K aumentada.

CUADRO No. 9

LACTICO DEHIDROGENASA Y TRANSAMINASA OXALACETICA

(D H L) (T S G O)

ENZIMA	NORMALES	AUMENTADAS	No. DE CASOS
D H L		X	6
D H L	X		7
T S G O		X	6
T S G O	X		9

No se observó diferencia entre T S G O y T S G P.

CUADRO No. 10

EXPLORACION FISICA

GOWERS	22 CASOS
FUERZA MUSCULAR DISMINUIDA EN MIEMBROS INFERIORES	20 CASOS
FUERZA MUSCULAR DISMINUIDA EN MIEMBROS SUPERIORES	20 CASOS
PSEUDOHIPERTROFIA DE PANTORRILLAS	20 CASOS
HIPERLORDOSIS LUMBAR	18 CASOS
CONTRACTURA DE AQUILES	15 CASOS
HIPOTROFIA MUSCULAR	11 CASOS
CONTRACTURA DE ISQUIOTIBIALES	10 CASOS
CONTRACTURA DE FLEXORES DE CADENA	7 CASOS
ARREFLEXIA	7 CASOS
MARCHA CONTORMEANTE	6 CASOS
CONTRACTURA DE CODO	6 CASOS
OBESIDAD	3 CASOS
CAIDA DE ESCAPULA	3 CASOS
DEPENDIENTE DE LAS ACTIVIDADES DE LA VIDA DIARIA	1 CASO
STÉPAGE	2 CASOS
ESCOLIOSIS	1 CASO
PSEUDOHIPERTROFIA DE ANTEBRAZO	1 CASO
CONTRACTURA DE A D D	1 CASO

En el estudio encontramos, que respecto al tiempo que transcurrió desde el inicio de las síntomas hasta el uso de las sillas de ruedas; el mayor fue de 20 años y el menor de 2 años. El tratamiento fisiátrico consistió principalmente en evitar contracturas y terapia respiratoria. El tipo de tratamiento fisioterapéutico utilizado fue: 1 — Hidroterapia. 2) Estiramiento de contracturas. 3) Ejercicios de resistencia progresiva 4) Ejercicios de movilización activa 5) Ejercicios respiratorios. Dos de los pacientes fueron sometidos a cirugía; el tipo de intervención fue: Alargamiento de Aquiles bilateral.

DISCUSION:

Debido a que se desconoce la etiología de la distrofia y no se han encontrado diferencias bioquímicas claras entre músculos normales y músculos con distrofia; para su clasificación se utiliza; la edad de comienzo, distribución de la debilidad, incidencia por sexo, patrón hereditario y curso clínico. La más aceptada es la Walton y Natron: A— Tipo Duchenne (pseudohipertrofia, ó progresiva de los niños.) a-Comienzo Precoz, herencia recesiva ligada al sexo. b— Comienzo precoz, herencia autosómica recesiva. B— Recesiva ligada al sexo, de comienzo tardío tipo Becker. C— Del hombro

y de la cadera (de Erb ó atrofia pélvica de Leyden Molwius). D— Fasciiescapulo—Humeral (de Haudorzy — Dejerine). E — Ocular. F — Miotómica (Enfermedad de Steinert, distrofia miotómica. G — Congénita. H — Distal. En cuanto a la patogénesis de la distrofia muscular; se ha propuesto 3 teorías: 1 - Suministro anormal en la microvascularización del músculo. 2 - Influencia anormal de la neurona al músculo. 3 - Un defecto genético de las membranas superficiales. (6) Al diagnóstico de esta patología se puede llegar mediante examen físico y estudios combinados de enzimas séricas; más los hallazgos electromiográficos (1 - 2 - 7).

En trabajos efectuados por otros autores se han obtenido resultados que indican claramente que la C P K es de mucho valor en la D M P tipo Duchenne. (5) Mediante la C P K se pueden detectar portadores de D M P. La D H L y T S G O son incapaces de detectar portadores (7). La C P K se eleva en enfermedades tales como distrofia fascioescapulohumeral; ataque tardío de distrofia juvenil ligada al sexo, miopatía progresiva, miopatía distrófica y portadores femeninos de distrofia muscular de Duchenne. Como valor aislado la C P K no puede diferenciar la D M P y otros desórdenes neuromuscula-

res; lo más lógico es llevar el análisis enzimático con el electromiográfico (5). (3). Las elevaciones de enzimas séricas en las distrofias musculares representan el daño a células del músculo y son el reflejo de la severidad del proceso distrófico (9). se ha demostrado que las enzimas sirven de muy poco para diferenciar la distrofia muscular tipo Duchenne y la de tipo Becker respectivamente (8). Estudios realizados en orina de 24 horas con el fin de detectar carnitina en pacientes con D M P , empleando un método enzimático, han demostrado la poca utilidad de esta determinación en pacientes con dicha patología (4).

CONCLUSIONES:

Del presente trabajo podemos deducir la importancia de la D M P en nuestro medio, y además destacamos los principales métodos con que contamos en la actualidad para detectar portadores y confirmar el diagnóstico en los pacientes que ya presentan dicha patología. Cabe destacar la importancia de la C P K en la búsqueda de portadores asintomáticos y la ayuda de la electromiografía conjuntamente con la C P K para lograr el diagnóstico de la distrofia muscular.

RESUMEN.

Se revisan en este trabajo 37 casos de Distrofia Muscular Progresiva en el Centro Nacional de Rehabilitación, "Dr. Humberto Araya Rojas", en el período comprendido de mayo de 1977 a mayo de 1980. La edad de nuestros pacientes oscila entre 1 y 69 años, obteniéndose mayor número de pacientes en las edades comprendidas entre 0 y 19 años. Los estudios realizados a nuestros pacientes fueron enzimas séricas y electromiografías (E. M. G.). El diagnóstico fundamental fue clínico, a 32 pacientes se les realizó E.M.G., siendo positiva en 31 y 1 dudoso. También se realizaron estudios enzimáticos. El tratamiento fue fisiológico y quirúrgico. El Fisiológico se le suministró a 20 de nuestros pacientes y a 17 no se le suministro por lo avanzado del cuadro.

BIBLIOGRAFIA:

- 1.- Adams, R.D. Denny - Brown, D. and Pearson, C. M.: Diseases of Muscle, 2nd Ed. New York, Paul B. Hoeber, Inc. 1962, 742 pp.
- 2.- Academia de electrodiagnóstico y electromiografía de Puerto Rico, Manual de Electromiografía, Enero 1978.
- 3.- Academia de electromiografía y electrodiagnóstico de Puerto Rico, Manual de Electromiografía, Enero de 1978.
- 4.- Di Navarro, Salvatore, M.D.: Lervis P. Rowland, MD muscular dystrophy Arch. Neurol, vol. 33, 204 - 205, March, 1976.
- 5.- Goto, Ikwo, et al, Creatine - Phosphokinase in neuromuscular disease. Patients y families. Arch Neurology - Vol. 16, 529 - 535, may 1967.
- 6.- Lewis P. Rowland, M.D. Pathogenesis of muscular dystrophies Arch Neurology, Vol. 33, may, 1976.
- 7.- Pearce, J.M.S; Pemmington. R.J. Walton J. Serum, enzyme studies in muscle disease Part III Serum Creatine Kinase Activity in relatives of patients with the duchene type of muscular diptropy; J neurol. Neurosurg Psychiat, Vol. 27, 181 - 185 - 1964.
- 8.- Praxis Médica - Miopatías (Distrofia musculares progresivas) Vol. VII, Editions. Techniques Reforms (1 - 8) México D. F. 1972.
- 9.- Shaw R. F. Serum enzymes and prognosis in muscular Distropy the Lancet 856 - 857, April 24, 1971.
- 10.- Walton J.N. Muscular Dystrophy: Some Recent Advances in Knowlwdge, Brit. Med. J. 11271 and 1344, 1964.