

DISTROFIA MUSCULAR DUCHENNE

(Informe de una familia afectada)

Fernando Nassar Guier*

INTRODUCCION

La Distrofia Muscular Progresiva de Duchenne, se desarrolla a partir de la transmisión recesiva ligada al sexo: siendo las mujeres portadoras y los varones afectados, con expresión completa. Se presenta con una frecuencia de 160 a 200 por millón de nacidos vivos (7), dándose mutaciones ocasionales de hasta 1/3 de los casos. Su anatomía patológica es definida por la infiltración de tejido fibroso y sustitución grasa en músculo esquelético y cardíaco (2) a partir de un defecto estructural del sarcolema, ocasionando los datos clínicos característicos de atrofia progresiva de inicio proximal (pélvico), con alteraciones motoras específicas: Marcha de Trendelenburg, Maniobra de Gowers, pseudohipertrofia de pantorrilla y lordosis. Por lo común, al iniciar la pubertad el niño es confinado a la utilización de silla de ruedas; siendo la mortalidad secundaria a insuficiencia muscular o neumonía, en el transcurso del segundo decenio. Pueden hallarse alteraciones ecocardiográficas, así como en el electrocardiograma, aunque la afección cardíaca terminal es rara (5, 4). El diagnóstico con ayuda de gabinete se hace a partir de la determinación de enzimas muy sensibles: CPK, DHL, SGOT, y creatina en orina; dándose un porcentaje de presentación de niveles séricos anormales superior al 90% de los pacientes (3). La electromiografía y la biopsia muscular son métodos importantes para su diagnóstico diferencial, o complemento académico de los primeros.

PRESENTACION

Acudió a la Clínica de Salud del área de Monteverde, en la provincia de Puntarenas, a consulta regular la madre con su hijo mayor. En la exploración física se encontró un niño por lo demás sano; fue notorio el compromiso funcional motor, por lo que se le practicó una evaluación clínica y bioquímica a sus hermanos y progenitora. Se recopiló una historia dirigida hacia el desarrollo básico (tabla 1), y se definió la presencia de caracteres semiológicos particulares; como método complementario único, se solicitó la enzimología, pertinente (tabla 2). A partir de los resultados obtenidos, no se consideró necesario utilizar otra metodología diagnóstica de mayor complejidad y costos. No fue posible realizar un gráfico de la distribución de la afectación en la familia materna, por carecer de conocimiento directo de la misma y debido a su gran área de dispersión.

TABLA 1
CARACTERISTICAS DEL DESARROLLO
PSICO/MOTOR BASICO

CARACTER	1°	2°	3°	4°
Sentado	9 meses	4 meses	8 meses	+
Gateo	9 meses	5 meses	10 meses	+
De pie	12 meses	6 meses	12 meses	+
Caminar	14 meses	10 meses	14 meses	+
Hablar	+	6 meses	6 meses	+
EDAD	7 1/2 años	5 1/2 años	3 1/2 años	1 año

(+) Sin manifestación al momento del diagnóstico

TABLA 2
VALORES DE LAS PRUEBAS BIOQUIMICAS

ENZIMAS	1°	2°	3°	4°	MADRE
CPK +	sobre 20 mil	1,970	sobre 20 mil	4,070	920
DHL ++	1,640	380	1,750	1,520	520
SGOT +++	88	23	95	88	10

(+) Método en Luz Ultravioleta-NAC activado.

Valores de Referencia: varones hasta 160 y mujeres hasta 130 U/L.

(++) Método Colorimétrico-Cabaud y Wroblewski.

Valores de Referencia: 200 a 500 U/ml.

(+++ Método Colorimétrico y Frankel.

Valores de Referencia: 8 a 40 U/ml.

DISCUSION

En dos de los niños (1° y 4°), es notorio el retraso de funciones superiores; tal como ha sido descrito, cerca de un tercio de los casos muestran un cociente intelectual por debajo de 75, siendo evidente desde los primeros años; sin embargo, no hay relación entre la evolución del compromiso motor y el retardo, que es no progresivo (6, 1). Los hallazgos clínicos son proporcionales a la evolución de la alteración muscular y su distribución: en el niño 1° se evidenció pseudohipertrofia de pantorrillas, lordosis, Marcha de Trendelenburg y Maniobra de Gowers; el 2° y 3° niños no presentaron las dos últimas, y el 4° ninguna de ellas. Debe señalarse que la pseudohipertrofia, aunque no es específica de este trastorno, sí es indicativa del mismo, hallándose en el 90% de los casos (8). La CPK se considera el marcador de mayor sensibilidad, tanto para los casos afectados, como para la detección de mujeres portadoras, estando en las últimas presente en el 75% de ellas (9). Pese a la innega-

* Informe de una Familia Afectada

ble necesidad del equipo de atención, en especial en el campo de la medicina física y rehabilitación (3), el pronóstico es mortal.

RESUMEN

Se presenta el caso de un núcleo familiar compuesto por ambos cónyuges y cuatro hijos varones, a los cuales se les determinó como afectados por la Distrofia Pseudohipertrofica de Duchenne, trastorno de transmisión recesiva ligada al sexo. El padecimiento tiene caracteres semiológicos propios, los cuales indican afección progresiva e irreversible, para la cual no hay tratamiento y con pronóstico mortal hacia el 2° decenio de vida.

BIBLIOGRAFIA

1. Bradley WG, Rebeiz JJ, op cit
2. Bradley WG, Rebeiz JJ. Distrofia Muscular Progresiva y Miopatías Crónicas, en Harrison's Principles of Internal Medicine. Isselbacher RJ y col (eds). New York, McGraw-Hill, 1983.
3. Gibson DA, Wilkins KE. The Mangement of Espinal Deformities in Duchenne Muscular Dystrophy. Clinical Orthopaedics and Related Research. 1975; (108): 41-51.
4. Goldberg SJ et al. Serial Two-Dimensional Echocardiography in Duchenne Muscular Dystrophy. Neurology. 1982; 32:1101-5.
5. Lane RJM, Gardner-Nedwin, D. Roses AD, Electrocardiographic Abnormalities in Carriers of Duchenne Muscular Dystrophy. Neurology, 1980; 30:497-501.
6. Rowland, Lewis P. op cit.
7. Rowland, Lewis P. Muscular Dystrophies. Disease-a-Month.
8. Rowland, Lewis P. op cit.
9. Wallach, J. op cit.
10. Wallach J. Interpretation of Diagnostic Test. New York, Little, Brown and Company, 1984.