

Miopatía distal de tipo Miyoshi

Miyoshi Type's distal myopathy

Idalberto Creagh Bandera^{1*} <http://orcid.org/0000-0003-1303-8246>

Yanet Del Carmen Pérez Ferreiro² <http://orcid.org/0000-0002-1860-051X>

Karla Cecilia Morocho Rosero³ <http://orcid.org/0000-0002-3780-7567>

¹Policlínico Asdrubal López. Guantánamo, Cuba.

²Policlínico Emilio Daudinot. Guantánamo, Cuba.

³Hospital Duran. Guayaquil, Ecuador.

*Autor para la correspondencia. icreaghbandera@yahoo.com

RESUMEN

Introducción: La distrofia muscular a tipo Miyoshi es una enfermedad genética, neuromuscular que afecta a las cinturas escapular y pélvica, causando alto grado de discapacidad, su diagnóstico se realiza a través de exámenes enzimáticos y biopsia muscular.

Caso clínico: Paciente de 48 años de edad con una evolución de su diagnóstico de hace 16 años, con gran limitación funcional para la marcha desde hace un año y medio, debilidad muscular y atrofia de la musculatura posterior de ambos miembros inferiores. Se le realizó tratamiento rehabilitador integral con objetivos específicos.

Conclusiones: Luego de 30 sesiones de tratamiento, se cumplieron los objetivos trazados con evolución satisfactoria, siendo el tratamiento rehabilitador integral un pilar importante en la mejoría clínica del paciente.

Palabras clave: Distrofia muscular; discapacidad; rehabilitación.

ABSTRACT

Introduction: Muscular dystrophy of Miyoshi type is a genetic and neuromuscular disease that affects the pelvic and shoulder girdle and causes high degree of disability. Its diagnosis is through enzyme testing and muscle biopsy.

Clinical case: 48- years- male patient with evolution of his diagnosis made 16 years ago. The patient had great functional limitation for walking from a year and a half before, muscle weakness and atrophy of the posterior muscles of both lower limbs. It was applied comprehensive rehabilitation treatment with specific objectives.

Conclusions: After 30 treatment sessions, the objectives were achieved with a satisfactory evolution. The comprehensive rehabilitative treatment proved to be an important pillar in the patient's clinical improvement.

Keywords: Muscular Dystrophy; disability; rehabilitation.

Recibido: 24/04/2018

Aprobado: 17/09/2018

INTRODUCCIÓN

Las distrofias musculares (DM) son enfermedades hereditarias, lentas o rápidamente progresivas, que afectan principalmente al músculo estriado y que tienen en común un patrón distrófico de necrosis-regeneración característico en la biopsia muscular. ⁽¹⁾ Se clasifican en:

1. Distrofinopatías (Duchenne y Becker)
2. Distrofia Fascioescapulohumeral
3. Distrofias de Cinturas
4. Distrofia de Emery-Dreifuss
5. Distrofias musculares congénitas
6. Distrofia distal
7. Distrofia oculofaríngea

La miopatía de Miyoshi es una distrofia muscular de cinturas, de origen genético, que comienza a manifestarse por una afectación de los músculos de las extremidades, piernas, pies, antebrazos y manos. Se transmite de modo autosómico recesivo.⁽²⁾ En 80 % de los pacientes se inicia entre los 16 y 20 años, fundamentalmente antes de los 30 años. Los primeros signos son la incapacidad para mantenerse sobre la punta de los pies, subir escaleras y correr.⁽³⁾

La enfermedad evoluciona de manera relativamente lenta pero la afectación progresa hacia los músculos de la cintura pelviana, lo que origina la incapacidad para la marcha (en la tercera parte de los casos, al cabo de 10 años).

Más tardíamente, se ven afectados los músculos de los miembros superiores y de los hombros. Existen formas graves de esta enfermedad.

El diagnóstico clínico se basa en la localización del déficit muscular, su evolución y el estudio del modo de transmisión genético,^(4,5) debe completarse con pruebas (análisis de sangre, escáner o IRM musculares, electromiograma, biopsia muscular), destinadas a precisar la afectación de los músculos y su topografía. El análisis de sangre permite medir la concentración sanguínea de ciertas enzimas musculares como la CPK, que aumenta particularmente en la enfermedad (hasta 100 veces la tasa normal).⁽⁶⁾

La biopsia muscular muestra el aspecto característico, pero no específico de una distrofia muscular. El descubrimiento de una mutación en el gen de la disferlina permite confirmar el diagnóstico.

El tratamiento de las distrofias musculares es individualizado. Puede establecerse desde diversos ámbitos: Genético, bioquímico, celular, tisular, funcional y clínico.⁽⁷⁾

Los tratamientos paliativos, que son los que en la práctica se usan, apuntan a los niveles 5, relacionados con pérdidas progresivas de la función muscular, y 6, focalizados en los efectos climáticos de la DMD (parálisis, escoliosis e insuficiencia cardiorrespiratoria. La fisioterapia y los corticoides ayudan a enlentecer la progresión de la enfermedad durante un lapso de tiempo y la cirugía traumatológica corrige la escoliosis y las contracturas. Los tratamientos experimentales en cambio apuntan a los niveles 1 y 2, relacionados con la terapia genética (modificación del gen) y bioquímica por inducción de la síntesis de las proteínas deficitarias, o la sobreexpresión de otra proteína similar. Esta terapia se ha utilizado estimulando la sobreexpresión (up-regulation) de la utrofina y la agrina.^(7,8,9,10)

CASO CLÍNICO

Paciente ALMF, de sexo masculino, 48 años de edad, con antecedentes patológicos personales de hipertensión arterial para lo cual lleva tratamiento con losartán, y distrofia muscular tipo Miyoshi, diagnosticada hace 16 años, madre fallecida en un parto y padre fallecido por enfermedad del corazón, un hermano mayor a él (51 años), también enfermo de distrofia muscular de Miyoshi.

Operado de vesícula hace 12 años, niega transfusiones, alergia a medicamentos y no refiere hábitos tóxicos.

Acude a consulta referido por su médico familiar comunitario y acompañado de este para rehabilitación de distrofia muscular, se da lectura a la referencia realizada por su médico familiar, se interroga al paciente que refiere que ya hace 6 años no puede caminar solo, por la debilidad de sus piernas, necesita apoyo auxiliar, y hace 1 año y medio ya no camina, aun con apoyo, tiene que movilizarse en silla de ruedas, se cansa mucho y ya casi no puede realizar las actividades de la vida diaria.

Examen Físico

Presenta hiperlordosis lumbar, con dolor a la palpación de la región lumbar y a la movilización del tronco, atrofia de la musculatura posterior de los muslos y las piernas, disminución de la fuerza muscular de los 4 miembros, con predominio de hemicuerpo derecho; imposibilidad para completar arcos articulares de caderas y hombros de forma activa por debilidad muscular.

Se moviliza en silla de ruedas y bipedesta con ayuda. Presenta imposibilidad de establecer marcha funcional.

Exámenes Diagnósticos

Biopsia de músculo esquelético (julio / 2000):

Informa: Distrofia Muscular distal a tipo Miyoshi

- Estudios Enzimáticos (Mayo / 2000):

TGO- 137 U/L VN: 10- 42

TGP- 170 U/L VN: 10- 62

LDH- 912 U/L VN: 90- 400

ALDOLASA- 36,9 U/L VN: 1,5-8,1

CPK- 10400.00 U/L VN: 0.00- 190.00

Tratamiento rehabilitador

Los objetivos del tratamiento estuvieron encaminados a aumentar la fuerza muscular, aumentar la resistencia a la fatiga, aliviar el dolor lumbar, evitar complicaciones, independización funcional, lograr bipedestación y marcha funcional, para mejorar calidad de vida.

Se comenzó realizando movilizaciones de las articulaciones de los cinturones escapular y pélvicos, sobre todo los relacionados con las funciones de la musculatura posterior, compresas calientes en región lumbar y corrientes analgésicas.

Se inició con ejercicios activos libres asistidos, posteriormente se continuó con resistencia manual para aumentar la potencia de los mismos. Se comenzó entrenamiento de la marcha inicialmente en verticalizador a 90 grados logrando su permanencia hasta 45 minutos, pasando a la fase 1 de la marcha entre paralelas corrigiendo postura y equilibrio, patrones de iniciación del paso y luego patrones dinámicos de la marcha, pasando a fase 2 donde se estableció marcha a pasos laterales con obstáculos insistiendo en trabajar flexión de caderas y corrigiendo contantemente postura y equilibrio, ya que el paciente presentaba una postura con inclinación del tronco hacia adelante. Se pasa a fase 3 de la marcha fuera de paralelas logrando una marcha funcional con apoyo auxiliar en andador. Se realizaron además actividades de terapia ocupacional.

Se realizaron 30 sesiones de tratamiento, con una reevaluación intermedia, lográndose al finalizar el mismo una evolución satisfactoria, bipedestación, marcha funcional y alivio del dolor, cumpliéndose así los objetivos propuestos.

CONCLUSIONES

La distrofia muscular a tipo Miyoshi es una enfermedad poco frecuente que provoca serias afectaciones de los grupos musculares de la cintura pélvica y escapular.

El tratamiento rehabilitador constituye un eslabón fundamental en el progreso de las funciones del paciente logrando mejorar la calidad de vida.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Erazo-Torricelli R. Actualización en distrofias musculares. Rev Neurol. 2004;39:860-71.
2. Frosk P, Weiler T, Nylen E, Sudha T, Greenberg CR, Morgan K, et al. Limb-girdle muscular dystrophy type 2H associated with mutation in TRIM32, a putative E3-ubiquitin-ligase gene. Am J Hum Genet. 2012;70(3):663-72.
3. Mayans O, Van der Ven PF, Wilm M, Mues A, Young P, Fürst DO, et al. Structural basis for activation of the titinkinasedomainduringmyofibrillogenesis. Nature. 1998;395(6705):863-9. Erratum in: Nature. 1999;397(6712):719.
4. Wehnert MS, Bonne G. The nuclear muscular dystrophies. Semin Pediatr Neurol. 2012;9:100-7.
5. Fairley EA, Kendrick-Jones J, Ellis JA, The Eme Confalonieri P, Oliva L, Andreetta F, et al. Muscle inflammation and MHC class I up-regulation in muscular dystrophy with lack of dysferlin: an immunopathological study. J Neuroimmunol. 2013;142(1-2):130-6.
6. Bornemann A, Anderson LV. Diagnostic protein expression in human muscle biopsies. Brain Pathol. 2000;10:193-214.
7. Shuk D, Vilquin JT, Tremblay JP. Experimental and therapeutic approaches to muscular dystrophies. Curr Opin Neurol. 2012;15:563-9.
8. Emery AEH, Dreyfuss FE. Unusual type of benign X-linked muscular dystrophy. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 1966;29:338.
9. Asem Aragon. Miopatía distal tipo Miyoshi. 2013 [acceso: 10/10/2017];65(1):201. Disponible en: <http://www.asemaron.com/las-enm/fichas-tecnicas/65-miopatias-distales/201-miopatia-distal-de-tipo-miyoshi#>.
10. López-Hernández LB, Ayala-Madrigal ML, van Heudsen D, Estrada-Mena FJ, Canto P, Sandóval-Ramírez L, et al. Mejoras en el diagnóstico de distrofinopatías: ¿qué hemos aprendido después de 20 años? Rev Neurol. 2010;52:239-49.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Contribuciones de los autores

Idalberto Creagh Bandera: Realizó tratamiento al paciente y elaboración del documento.

Yanet Del Carmen Pérez Ferreiro: Realizó la revisión del documento.

Karla Cecilia Morocho Rosero: Realizó la búsqueda bibliográfica del tema.