

DISTROFIA MUSCULAR PROGRESIVA TIPO FACIO ESCAPULOHUMERAL DE LANDOUZY-DEGERINE

Dr. José de Js. Jiménez o.
Jefe Dept. de Medicina Interna
Hospital José María Cabral y Báez de Santiago

En el Acta Médico-Quirúrgica (Publicación Oficial del Congreso Médico-Quirúrgico del Hospital Regional Universitario José María Cabral y Báez) de Junio de 1990 publicamos una revisión de esta condición en el Departamento de Rehabilitación donde citamos 33 casos desde la apertura del nuevo hospital en 1979. Señalamos que de estos 33 casos, 24 eran varones y 9 hembras, siendo la forma más común (y la más grave) la pseudohipertrófica.

Varios de estos pacientes fueron biopsiados; a otros se les realizaron mejor el estudio, ya que en estos casos el diagnóstico clínico es suficiente. El motivo de la publicación de este caso se debe a que es la primera vez en este hospital que vemos una distrofia muscular empezar por los músculos de la cara.

DEFINICION: Con el nombre de Distrofia Muscular Progresiva se designan enfermedades propias del músculo de naturaleza degenerativa y causa desconocida que, afectando sobre todo a niños y adolescentes cuyos antecesores la padecieron, les provoca una debilidad y atrofia musculares localizadas de una manera predominante en los músculos de la cintura escapular, pelviana y erectores del tronco.

Contrasta esta distrofia en algunas formas con la llamada pseudohipertrófica de los gemelos.

Esta enfermedad evoluciona progresivamente, careciendo de signos que indiquen la afectación de la neurona motora periférica (ausencia de contracciones fibrilares). Casi siempre aparecen al pasar de la primera a la segunda infancia y avanzan a medida que el niño va creciendo, conduciendo lentamente a la invalidez y luego a la muerte.

CARACTERES DE LAS DISTROFIAS MUSCULARES :

- a) las atrofia comienzan generalmente por la raíz de los miembros.
- b) son hereditarias y familiares, aunque según algunos los casos esporádicos (como el que citaremos) se ven en un 60%.
- c) cuando la atrofia muscular ha alcanzado un grado considerable, el reflejo se pierde.
- d) no hay trastornos sensitivos.
- e) no presentan contracciones fibrilares
- f) la excitabilidad eléctrica está disminuida en relación directa con el grado de atrofia.
- g) son de evolución muy lenta.

ANATOMIA PATOLOGICA: Macroscópicamente los músculos están empequeñecidos y atróficos fuera de las formas pseudohipertróficas donde hay una infiltración grasa.

Al examen microscópico de los músculos atróficos se advierte la presencia de fibras

musculares atroficas junto a otras hipertróficas. En las formas pseudohipertróficas muchas fibras musculares son sustituidas por tejido graso.

SINTOMATOLOGIA: Comienza en la primera o segunda infancia. Con frecuencia otros miembros de la familia (a los antecesores) están afectados. Cuando los músculos primeramente afectados son los pelvianos, el niño tendrá dificultad para levantarse del suelo y para caminar. La marcha recuerda a los palmípedos (marcha de pato). Es común observar gran lordosis lumbar, una escápula alada, un talle de avispa según los músculos afectados

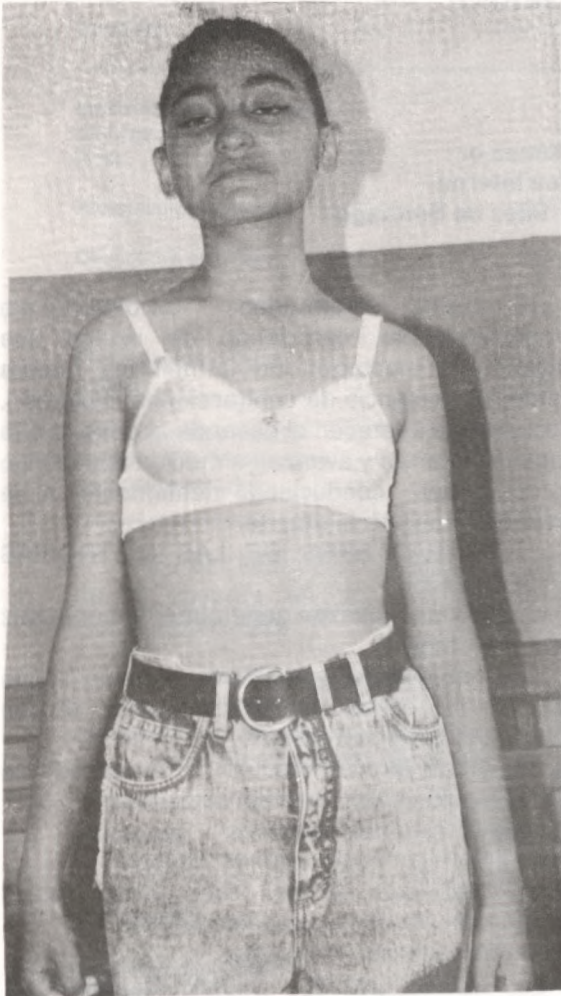


FOTO No. 1. G C, 14 AÑOS, DISTROFIA MUSCULAR PROGRESIVA, FORMA FASCIOESCAPULOHUMERAL DE LANDOUZY-DEGERINE. NOTESE LOS PÁRPADOS CAIDOS, LA EXPRESION TRISTE (FASCIES MIOPATICA) ASI COMO EL CUELLO FINO Y ATROFIA DE LA MUSCULATURA ESCAPULAR.

Cuando la musculatura facial se afecta (tipo Landouzy-Degerine), a causa de la debilidad del orbicular de los labios y del orbicular de los párpados, ni la boca ni los ojos cierran bien. El labio superior sobresale (hocico de tapir); no pueden silbar.

Cuando la atrofia afecta las mejillas y los músculos de la frente, queda establecida la fascies miopática: expresión triste, ojos entreabiertos, labios perezosos. Cuando el paciente ríe las comisuras no se elevan: es la risa transversal.

En esta forma facioescapulohumeral, luego de afectados los músculos de la cara, la atrofia pasa a la cintura escapular (músculos del hombro). Cuando se atrofia el músculo serrato



FOTO No. 2. G. C. 14 AÑOS. NOTESE LA ATROFIA DE LOS MUSCULOS DE LA CINTURA ESCAPULAR. LA PRESENCIA DE ESCAPULA ALADA INDICA ATROFIA DE LOS MUSCULOS SERRATOS MAYORES. LA PACIENTE TIENE DIFICULTAD PARA ELEVAR LOS BRAZOS. NO HAY FASCICULACIONES.

mayor aparecerá la "escápula alada". Como señalamos, no hay fasciculaciones y los reflejos tendinosos correspondientes a los músculos afectados están disminuidos o abolidos. Con el propósito de ser breves, solo mencionaremos los nombres de ciertas formas: pseudohipertrófico de Duchenne (infiltración grasa en los músculos de las pantorrillas; el tipo Becker, etc.. Tristemente, todas estas formas avanzan lentamente, el proceso atrófico se generaliza y finalmente se llega a un cuadro común: la distrofia muscular progresiva de Erb..

BREVE PRESENTACION DEL CASO

Pt. G. C., natural del Caimito Afuera, La Vega, nacida el 18 de Octubre de 1980. La vimos por primera vez en 1995 cuando contaba con 14 años. Nos refirió la pacientita que, cuando tenía 10 años comenzó a notar caída lenta de sus párpados, cierta dificultad para abrir y cerrar la boca y párpados. En la actualidad presenta la fascies miopática: expresión triste, ojos entreabiertos, labios perezosos, sonrisa transversal. La movilidad ocular está intacta. Creo que la foto "habla".

Además, a los 12 años la pacientita comenzó a notar debilidad de los músculos del hombro. Actualmente la pt. presenta dificultad para elevar los brazos. La paciente no muestra fasciculaciones. Ya la paciente en este año 1996

refiere dificultad para caminar, debilidad en los músculos pélvicos.

Debemos notar en la foto No. 2 que la pt. presenta ya "escápulas aladas" por atrofia de los músculos serratos mayores.

Una biopsia del hombro derecho realizada este año fue reportada así:

"biopsia muscular con gran artefacto de toma y fijación, sugestiva de Distrofia Muscular Primaria", reporte brindado por el afamado patólogo Dr. Felix Contreras.

En vista de tener el diagnóstico clínico evidente, mas el resultado de una biopsia y siendo la paciente difícil de contactar, resolvimos no hacer electromiografía, ni enzimas.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Enfermedades del Sistema Nervioso. Agustín Pedro Pons. Salvat Editores, Barcelona, Madrid. 1974. Página 930.
- 2.- Merritt's Textbook of Neurology. Seventh edition. Edited by Lewis Rowland, M.D. Lea & Febiger, Philadelphia. 1984. Page 573.
- 3.- Pathology. Edited by Emmanuel Rubin and John Faber, M.D.'s. J.B. Lippincott Co., Philadelphia. 2nd. edition, 1988. Page 1352.
- 4.- Griffith's 5 Minute Clinical Consult. Williams & Wilkins, Baltimore. Copyright 1996. Page 690.
- 5.- Sistema Nervioso. Dassen y Fustioni. Editorial El Ateneo, Buenos Aires. 1949. Página 201.