

Distrofia muscular de Emery-Dreifuss en rehabilitación. Presentación de caso

Emery-Dreifuss muscular dystrophy in rehabilitation. A case report

Yuneisys Coronados Valladares, Eduardo Dunn García, Víctor Miguel Viltres Martínez

Hospital de Rehabilitación Julio Díaz González. Centro de Referencia Nacional. La Habana. Cuba

RESUMEN

Se realiza la presentación del caso de un paciente masculino de 16 años de edad, con antecedentes prenatales, perinatales y posnatales positivos. Se diagnostica artritis idiopática juvenil y distrofia muscular de Emery-Dreifuss. Se considera importante identificar la enfermedad para iniciar controles cardíacos regulares e instaurar un programa específico de rehabilitación ya que el pronóstico de la enfermedad depende del estado cardíaco y del nivel funcional en el que se encuentre el paciente en el momento diagnóstico. El objetivo de esta revisión fue describir algunos hallazgos típicos en la distrofia muscular de Emery-Dreifuss. Se pudo concluir que en estos pacientes es de vital importancia un programa de rehabilitación para retrasar las complicaciones, mantener la capacidad funcional y mejorar la calidad de vida.

Palabras clave: distrofia muscular de Emery-Dreifuss; discapacidad; rehabilitación.

ABSTRACT

We present the case report of a 16-year-old male patient with a prenatal, perinatal and postnatal positive history where Emery Dreifuss's Juvenile Idiopathic Arthritis and Muscular Dystrophy is diagnosed. It is important to identify the disease to

initiate regular cardiac controls and to establish a specific rehabilitation program since the prognosis of the disease depends on the state of the heart and the functional level in which the patient is at the time of diagnosis. The aim of this review was to describe some typical findings in Emery-Dreifuss muscular dystrophy. It can be concluded that a rehabilitation program to delay complications, maintain functional capacity and improve quality of life is of vital importance in these patients.

Keywords: Emery-Dreifuss muscular dystrophy; disability; physicaltherapy.

INTRODUCCIÓN

La distrofia muscular de Emery-Dreifuss (DMED) se caracteriza por contracturas articulares tempranas en los codos, cuello y tendón de Aquiles, debilidad muscular progresiva humeroperoneal y miocardiopatía asociada con trastornos de la conducción cardíaca.¹⁻² El aspecto más severo de esta enfermedad es el compromiso cardíaco que usualmente es evidente junto con la progresión de la debilidad muscular, pero puede preceder al compromiso muscular y esquelético. La edad de inicio, la severidad y la progresión del compromiso muscular y cardíaco suelen presentar variaciones entre los individuos afectados.³⁻⁴

Tiene dos defectos genéticos y dos patrones de herencia distintos. La enfermedad se puede heredar ligada al cromosoma X recesivo (DMED I) por una alteración en el gen, que codifica la proteína llamada, emerina o se puede transmitir de forma autosómica dominante (DMED II) debido a defectos en el gen que codifica las proteínas llamadas, laminina A y C (LMNA). La emerina se localiza en el interior de la membrana nuclear y está presente en casi todas las células. No obstante, predomina en el músculo esquelético y cardíaco.³⁻⁴

El diagnóstico de la DMED I se basa en los hallazgos clínicos y las pruebas complementarias. La analítica de sangre puede mostrar valores de creatina quinasa normales o elevados, sobretodo, al inicio de la enfermedad. La electromiografía detecta patrones de afectación miopática con estudios de conducción nerviosa normal, aunque en algunas ocasiones se han descrito patrones neuropáticos.

La tomografía axial computarizada (TAC) muscular muestra patrones difusos de afectación de bíceps, sóleo, peroneos, vasto externo, glúteos y músculos paravertebrales. La histología muscular detecta cambios miopáticos o distróficos, incluyendo variación de la longitud de la fibra, incremento del tejido conectivo y fibras necróticas.⁵⁻⁶ La DMED II es clínicamente indistinguible de la ligada al cromosoma X. No obstante, los síntomas aparecen un poco más tarde y afecta por igual a ambos sexos. Predomina la debilidad muscular que se presenta antes que la rigidez articular y la cardiomiopatía, es más severa. El tratamiento consiste en prevenir y retrasar la discapacidad mediante la rehabilitación.⁷⁻⁸

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de 16 años de edad con antecedentes prenatales de anemia moderada en el primer trimestre para lo cual llevó tratamiento con inferón; alfafetoproteína positivo a las 16 semanas seguida en la consulta de Genética de su área de salud, con ecos negativos en el quinto y noveno mes, H.O: G₅P₂A₃ (provocados).

Antecedentes perinatales de parto distócico por cesárea a las 40,5 semanas por trabajo de parto prolongado (72 h) y cesárea anterior.

Antecedentes postnatales: nace con pie equino varo bilateral, comienza el seguimiento con yesos seriados desde el primer mes hasta el sexto mes y luego con férula de Dennis Brauw desde los seis meses hasta el año. Corrige el equino bilateral, pero deja pie plano valgo.

Presentó un desarrollo motor lento, siempre con dificultad para iniciar los movimientos y con pérdida progresiva de la masa muscular. A los 2 años de edad comenzó con cuadros de inflamación articular en tobillos con dolor e impotencia funcional y dolor en columna lumbosacra intenso en ocasiones, principalmente tarde noche, que se hizo permanente con el paso del tiempo. Al despertar presentaba dolor y rigidez matutina, y después de períodos de reposo, que mejoraba con la actividad física. Durante todo este tiempo la inflamación y dolor de tobillos y columna no desaparecieron, sumándose dolor, inflamación y limitación de columna cervical, codos y rodillas.

En diciembre de 2011 es intervenido quirúrgicamente por pie plano valgo grado 3 bilateral, realizando una triple artrodesis del pie derecho con tenotomía del flexor del primer dedo. Tiene una evolución favorable y en mayo de 2012 de nuevo es intervenido pero en el pie izquierdo.

En diciembre de 2015 ingresa en el Instituto de Neurología y Neurocirugía, según los datos clínicos, humorales e imagenológicos, se plantea el diagnóstico de artritis idiopática juvenil, subtipo artritis con entesitis y distrofia muscular de Emery-Dreifuss.

En enero de 2017 es remitido al Hospital de Rehabilitación Julio Díaz González, Centro de Referencia Nacional, con importantes limitaciones funcionales donde se ingresa para tratamiento rehabilitador.

Examen físico

- Peso: 53 kg.
- Talla: 182 cm.
- IMC: 16,0 (malnutrición por defecto).
- TCS: infiltrado a nivel de rodillas (Fig. 1) y tobillos. Panículo adiposo: disminuido. Atrofia muscular generalizada y limitación articular en 4 miembros.
- Examen físico por aparatos (positivo):
- Sistema cardiovascular: ruidos cardiacos de buen tono e intensidad, no soplos, FC 104', TA: 120/60.

- SOMA: Presencia de dolor a la movilización de ambas rodillas y tobillos.
- EVA: 5/10.
- Motilidad voluntaria pasiva y activa: inicia, pero no completa la extensión, lateralización y rotación del cuello fundamentalmente a la derecha (Fig. 2). Miembros superiores: miembro superior derecho: inicia, pero no completa abducción y extensión de hombro, no completa extensión de codo, muñeca inicia y completa arcos articulares. Miembro superior izquierdo sin alteraciones.
- Miembros inferiores: caderas en patrón flexor a 45° , tanto la derecha como la izquierda no inicia extensión de caderas, inicia y no completa flexión.
- Rodillas: inicia y no completa la flexo-extensión.
- Tobillos: se mantienen rígidos a 90° .
- Sistema nervioso central: paciente consciente, tono muscular disminuido a nivel global, atrofia generalizada, fuerza muscular disminuida globalmente, a predominio de miembros inferiores y tronco. Reflejos osteotendinosos y cutaneomucosos conservados, sensibilidad superficial y profunda conservada.



Fig. 1. Aumento de volumen en ambas rodillas.



Fig. 2. Paciente con limitación a la movilización del cuello e inclinación del tronco.

Exploración funcional

- Motilidad gruesa: tiene buen control cefálico, sedesta con buen control de tronco, realiza cuatro puntos con dificultad, bipedesta sin apoyo con patrón flexor de miembros inferiores, si trata de corregir cae hacia atrás. Realiza las incorporaciones de decúbito a sedestación y de sedestación a bipedestación con dificultad. Se arrastra, realiza volteos, gatea, rola con dificultad. Marcha con apoyo de andador posterior en patrón flexor, pasos cortos, ligera asimetría, base de sustentación aumentada, movimientos lentos, desplaza el centro de gravedad hacia atrás. Tiene reacciones de equilibrio en sedestación, cuatro puntos, dos puntos con flexión de caderas, en bipedestación amplía la base de sustentación y desplaza el centro de gravedad hacia atrás.
- Motilidad fina: agarra y manipula objetos con coordinación Oculomanual, realiza pinza digital, realiza transferencia de objetos.
- Lenguaje: sin alteración.
- Social: acorde a su edad. Respuesta afectiva adecuada a los estímulos.
- Validismo: necesita ayuda para el baño, cuidado del tren inferior, requiere de asistencia en las transferencias y marcha. En distancias largas uso de la silla de ruedas. Controla esfínter anal y vesical.
- Socialización: interactúa con otros adolescentes, le gusta el deporte y montar bicicleta.
- Uso de ayudas técnicas: silla de rueda y andador.

Complementarios realizados y resultados

- Densitometría ósea (2013): osteoporosis generalizada.
- Electromiografía (2015): lesión miopática primaria de severa intensidad y distribución topográfica difusa en miembros superiores e inferiores tanto proximal como distal.
- Biopsia muscular (2015): informa una distrofia muscular de origen miopático.
- Neuroftalmología (2015): miopía.
- Electrocardiograma (2015): taquicardia sinusual.
- Estudio molecular (2015): envío de muestra a Francia, pendiente resultado.
- Ultrasonido ambas rodillas (2015): marcada alteración de la cápsula articular de rodilla derecha y severa en la rodilla izquierda. En ambas, abundante cantidad de líquido y gran engrosamiento sinovial (2 cm) de grosor. No recogiendo flujo vascular en el espesor de estos. Afinamiento e irregularidad del cartílago femoral. Estrechamiento de los espacios articulares en ambas articulaciones con cambios osteodegenerativos acentuadas.
- Rx ambas rodillas (2015): acentuada osteoporosis.

- Rx columna cervical (2015): rectificación de la lordosis cervical.
- HLA B27 (2015): positivo.
- Holter (2017): taquicardias inusuales en horario diurno y normalización en el horario nocturno.
- Ecocardiograma (2017): insuficiencia mitral ligera, patrón de relajación retardado.

Tratamiento rehabilitador

- Enfermería de rehabilitación.
- Kinesioterapia.
- Piscina terapéutica (Fig. 3).
- Agentes físicos (diatermia por microondas, corrientes analgésicas).
- Terapia ocupacional.
- Rehabilitación cardiovascular.
- Psicología.



Fig. 3. Paciente durante la sesión de tratamiento en piscina.

Después de tres meses de tratamiento el paciente no presentó dolor en ninguna articulación, disminuyó la inflamación de rodillas y tobillos. Mejoró la movilidad del cuello y caderas, no de tobillos. Logra realizar las incorporaciones sin dificultad y mayor independencia en las actividades de la vida diaria. Mejoró el patrón de marcha con mejor postura y control del tronco. Ganó en distancia recorrida (5 m). Desde el punto de vista psicológico se observó una respuesta positiva tanto de la madre como del paciente.

CONCLUSIONES

Se describen los hallazgos típicos en la distrofia muscular de Emery-Dreifuss. La terapéutica actual se basa en limitar las deformidades, conservar la función cardíaca y realizar un adecuado control, disminuyendo el riesgo de muerte súbita y aumentando la supervivencia.

Se considera que el tratamiento rehabilitador es de vital importancia para mejorar la calidad de vida de este paciente con discapacidad físico-motora, prácticamente invalidante, que por su enfermedad evoluciona hacia un proceso de deterioro físico con repercusión sobre el proceso biopsicosocial, afectándose en gran medida la dinámica familiar y social de estos pacientes.

Conflicto de intereses

Los autores de este trabajo no hemos recibido ayuda económica para su realización; no hemos firmado acuerdo por el recibamos beneficios u honorarios por parte de alguna entidad comercial. Tampoco alguna entidad comercial ha pagado ni pagará a fundaciones, instituciones educativas u otras organizaciones sin ánimo de lucro a las que estamos afiliados.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Computing AL. Distrofia muscular de Emery-Dreifuss: causa identificada [Internet]. 2012 [citado 2017 26 feb]: Disponible en: <http://www.alert-online.com/br/news/health-portal/distrofia-muscular-de-emery-dreifuss-causa-identificada>.
2. Glenn Lopate M, Amy Kao M. Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy Clinical Presentation. Medscape [Internet]. 2015 [citado 2017 26 feb]: Disponible en: <http://emedicine.medscape.com/article/1178994-clinical>.
3. Jayashankar CA, Somasekar DS, Gurucharan A, Kumar Perugu P. An uncommon variant of rare type of muscular dystrophy. Int J Res Med Sci [Internet]. 2013 [citado 2017 26 feb]; 1(3): Disponible en: <http://www.physio-pedia.com/images/f/f8/Jay.pdf>.
4. Pillers DA, Von Bergen NH. Emery-Dreifuss muscular dystrophy: a test case for precision medicine. Appl Clin Genet [Internet]. 2016 [citado 2017 26 feb]; 9: Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4771400/>.
5. Ivanchak K, Nolan M. Emery Dreifuss Muscular Dystrophy [Internet]. 2013 [citado 2017 26 feb]: Disponible en: <http://www.dovemed.com/diseases-conditions/emery-dreifuss-muscular-dystrophy/>.
6. Zubiria V, Gerardia O, Medina N, Taratuto AL. Distrofia muscular de Emery-Dreifuss: la importancia de un estudio ordenado a partir de la clínica y una correcta caracterización etiológico-molecular [Internet]. 2015 [citado 2017 26 feb]. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-argentina-301-articulo-distrofia-muscular-emery-dreifuss-importancia-un-S185>

7. Ortiz Madinaveitia S, del Valle Sanchez M, Sagarra Mur D. Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 2: nueva mutación de novo en el gen la lamina A/C. Sociedad Española de Neurología [Internet]. 2016 [citado 2017 26 feb]: Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2016.05.006>.

8. Valdebenito R, Ruiz D. Aspectos relevantes en la rehabilitación de los niños con enfermedades neuromusculares. Rev Med Clin Condes [Internet]. 2014 [citado 2017 26 feb]; 25(2): Disponible en: www.thelancet.com/neurology.

Recibido: 22 mayo 2017

Aceptado: 30 septiembre 2017

Dra. *Yuneisys Coronados Valladares*. Hospital de Rehabilitación Julio Díaz González. Boyeros. Cuba. Email: yuneisyscv86@gmail.com