

TÍTULO: Debilidad muscular proximal. Un laberinto con salidas.

AUTORES: Puche Roses, Miguel (Médico residente de Medicina Física y Rehabilitación)¹, Elía Martínez, Juana María (Médico especialista en Medicina Física y Rehabilitación)¹, Ezzedine Angulo, Aida (Médico especialista en Medicina Física y Rehabilitación)¹

1. Servicio de Medicina Física y Rehabilitación del Consorcio Hospital General Universitario de Valencia.

1ª PARTE CASO CLÍNICO

Paciente mujer de 66 años que acudió al servicio de Urgencias por cuadro clínico de debilidad proximal de las 4 extremidades de un año de evolución de instauración progresiva y simétrica.

ANAMNESIS

La paciente era natural de Argelia y no relataba alteraciones previas del desarrollo psicomotor o antecedentes familiares de enfermedades neurológicas. Sus síntomas de debilidad no empeoraban a lo largo del día. Sí que refería dificultades mayores en la realización de determinadas actividades como aquellas que implicaban subir o levantar peso por encima de su cabeza.

Desde los últimos meses notaba caída de objetos de las manos y mayor número de caídas y tropiezos. No describía fasciculaciones, ni calambres, ni dolor. Tampoco se apreciaban ni refería lesiones en la piel.

EXPLORACIÓN FÍSICA

A la exploración no asociaba debilidad facial, ni alteración sensitiva, ni alteración de esfínteres, ni disartria o alteración de la deglución. A la inspección, no se visualizaban atrofas musculares, ni fasciculaciones espontáneas. Tampoco se producían fasciculaciones a la percusión de cinturas escapular y pélvica.

El balance articular de las cuatro extremidades era completo y no doloroso. Por su parte, el balance motor (BM) en extremidades superiores era 3/5 a nivel proximal y 4/5 a nivel distal. En los miembros inferiores el BM proximal era 3/5 y a nivel distal 5/5. No presentaba fatigabilidad en las repeticiones. Los reflejos osteotendinosos estaban presentes, no exacerbados y simétricos. El reflejo cutáneo plantar era flexor bilateral. No presentaba signos cerebelosos. Un dato a destacar era la maniobra de Gowers patológica.

Se decidió ingreso para completar estudio.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

Tras la anamnesis y la exploración realizadas se decidió solicitar en planta de hospitalización una analítica completa más perfil hormonal y reumático.

El hemograma, hemostasia, iones, función renal, lípidos, proteinograma, inmunoglobulinas y marcadores onconeuronales (Hu, Yo, Ri, Anfifisina, CV2, Ma2, Recoverina, SOX-1, Titina, Tr (DNER), GAD65 y Zic4) eran negativos.

Las serologías también fueron negativas (Virus Epstein Barr, VHC, VHB, VIH, Citomegalovirus, varicela zoster, sarampión, paratiditis, Treponema pallidum, VHS, Borrelia burgdorferi).

En el resto de los resultados destacaba un nivel de creatinina quinasa (CK) 2419U/L, Vitamina D-25(OH) D3 7,2 ng/mL y TSH 10,90 MicroUI/mL con tiroxina libre (T4L) y PTH normal. Además, se obtuvo un patrón de autoinmunidad con ANA inmunofluorescencia positivo 1/1280, patrón IFI AC-02, 04, 05-granular.

Tras estos resultados, se solicitaron las siguientes pruebas complementarias: estudio con EMG-ENG, western blot miosistis, ECG, Ecocardiografía transtorácica, RM cerebral y medular completa con CIV, TC toraco-abdomino-pélvico, PET-TC y RM muscular de cinturas.

PREGUNTAS

- ¿Cuál sería tu primera sospecha diagnóstica tras la información de la anamnesis y exploración?
- ¿Se correlacionan los hallazgos de la analítica con el cuadro clínico de la paciente?
- ¿Crees que alguna prueba complementaría de las solicitadas era prescindible?
- ¿Hubieras solicitado de entrada alguna otra prueba en su lugar?