

Caso Clínico

# Paciente joven con debilidad localizada

**María Eugenia Pérez Domínguez,<sup>1</sup>**  
**Teresa Mur Martí<sup>2</sup>**

1 Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. CAP Terrassa Sud. Mútua de Terrassa.

2 Médica de familia. CAP Terrassa Sud. Mútua de Terrassa.

Correspondencia:

**Teresa Mur Martí**

CAP Terrassa Sud

Avda/ Santa Eulàlia s.n.

Terrassa 08223.Barcelona.

Dirección electrónica: [tmur@mutuaterrassa.es](mailto:tmur@mutuaterrassa.es)

Publicado: 1 de marzo del 2009

Butlletí 2009, 27:3

Éste artículo está disponible en:

[http://butlleti.camfic.org/Volum\\_26/CC\\_PacientJove\\_DebilitatLocalitzada\\_CAST.aspx](http://butlleti.camfic.org/Volum_26/CC_PacientJove_DebilitatLocalitzada_CAST.aspx)

Éste es un artículo Open Access distribuït según licencia de Creative Commons

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/2.5/es/>)

## Introducción

La debilidad o astenia es un motivo frecuente en nuestras consultas de cada día.

La mayoría de pacientes explican una sensación "de fatiga, cansancio, abatimiento" generalizada, y debida su frecuencia e inespecificidad estamos familiarizados con su estudio completo con la finalidad de realizar un despistaje correcto del problema. Pero muchas veces el paciente expresa una debilidad más localizada de un tiempo indefinido de evolución, difícil de evaluar e interpretar, y en muchos casos, que nos pasa desapercibida. Con este caso, pretendemos transmitir la importancia de saber reconocer este síntoma aparentemente banal y poco específico, que puede comportar cambios importantes en la salud física y psíquica de nuestros pacientes, así como de su descendencia.

## Descripción del caso

Presentamos el caso de un paciente hombre de 33 años. Entre sus antecedentes personales, sólo destaca un hábito tabáquico con una dosis acumulada de 15 paquetes/año, y como estilo de vida, trabaja en la industria metalúrgica, principalmente realizando trabajo de almacén. No recibe tratamiento habitualmente de forma crónica.

Nuestro paciente consulta por un cuadro de debilidad localizada de unos 6 meses de evolución, de predominio a cintura escapular bilateral y brazos, y mucho más discreta e inespecífica a pelvis y piernas. Lo relaciona especialmente con determinadas tareas de trabajo fino entre las que destacan afeitarse o lavar platos, actividades que a menudo no puede acabar y tiene que pararse. En alguna ocasión se añaden rampas y mialgias muy leves, sin parestesias ni fasciculaciones.

No hay trastorno de la marcha. No ha hecho fiebre ni refiere aparición de lesiones cutáneas ni artritis evidentes.

En la exploración física para aparatos, no se evidencia una alteración muy llamativa; a la inspección, sólo una dudosa asimetría de trapecios de un hemicuerpo respecto al otro. A nivel neurológico, la marcha está conservada, no hay evidencia objetiva de afectación motora ni sensitiva, así como maniobras de reproducción de reflejos y pares craneales que se mantienen conservados. Únicamente, destacaba una discreta claudicación de extremidades superiores al mantenerlas elevadas más de un minuto.

Dado el cuadro general de debilidad en persona joven y que impide determinadas actividades habituales de la vida diaria, decidimos iniciar el estudio ambulatorio. Se solicita analítica general, en la que destacan unas CK de 686 U/L y aldolasas de 7,83 U/L, confirmadas en segunda determinación después de 2 meses. El resto de parámetros analíticos eran estrictamente normales (hemograma, función renal con filtrado glomerular, función hepática y hormonas tiroideas, VSG). Los anticuerpos antitissulares y factor reumatoide van ser negativos.

Durante los meses de estudio y evolución, el paciente empieza a presentar paralelamente episodios de lumbalgia izquierda, con afectación principal de musculatura paravertebral por contractura, atribuidos a esfuerzo físico de carga en el trabajo, con exploración física compatible y radiología simple con mínima escoliosis sinistroconvexa y desplazamiento del centro de gravedad a L3 que describe patrón de inestabilidad radiológica. Mejora con tratamiento conservador (reposo y AINE). Con la finalidad de descartar / confirmar una posible enfermedad de fibra muscular se solicita estudio electromiográfico, donde destaca patrón compatible con miopatía. En este caso no se realiza biopsia muscular porque se consideró conjuntamente con el especialista que sería más determinante pedir el estudio genético, que confirmó el diagnóstico de distrofia facioescapulohumeral o enfermedad de Landouzy-Dejerine.

Revisando bibliografía y comentando el caso con el especialista en neurología se decide ampliar el estudio con el resto de pruebas complementarias sólo si el diagnóstico genético no fuera concluyente o el paciente presentara otros síntomas principalmente respiratorios, audiovisuales o empeoramiento de la clínica de debilidad muscular.

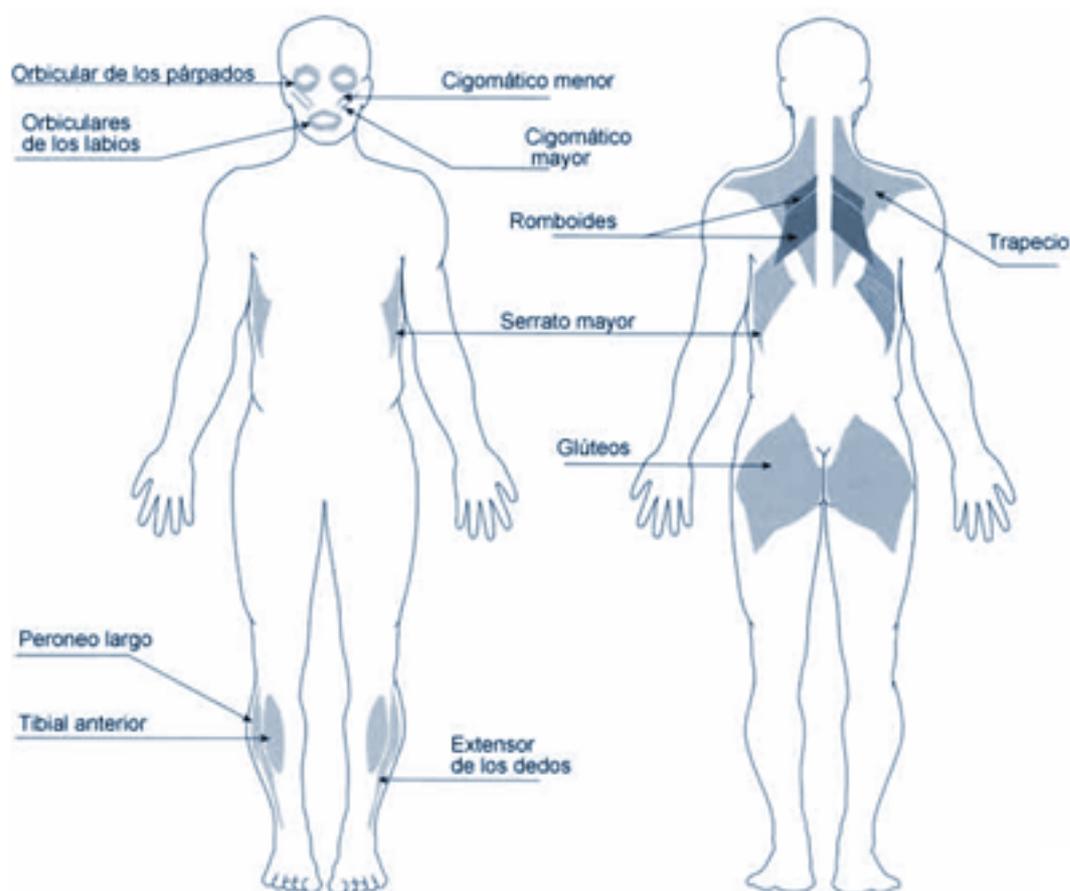
## Discusión

La distrofia facioescapulohumeral (FSH) o enfermedad de Landouzy-Dejerine <sup>1</sup> es una distrofia muscular progresiva hereditaria, con prevalencia variable de casos, que oscila entre 1-5 por cada 100.000 habitantes. Es una enfermedad de transmisión hereditaria autosómica dominante y causada por una anomalía genética localizada en un extremo del brazo largo del cromosoma 4. Se presenta en la mayor parte de casos durante la infancia o inicio de la edad adulta, afectando ambos a ambos sexos. Se transmitirá, por tanto, al 50% de los descendientes, independientemente del su sexo.<sup>2</sup>

Una de sus características principales es la afectación muscular asimétrica de determinados grupos musculares, con expresión clínica extremadamente variable, de forma progresiva y lenta, especialmente en cara, con afectación de músculos orbiculares de párpados y de boca, limitando la expresividad del rostro y el cierre completo de los ojos. En los hombros, afecta a los músculos que fijan la escápula y los abductores, con limitación de la elevación de los brazos por encima de la horizontal. En las extremidades inferiores, aunque con menos frecuencia, destaca la afectación de dorsiflexión del pie, con marcha en *stepage* y caídas frecuentes. La debilidad de musculatura de cintura pelviana y glúteos ocasiona basculación delante de la pelvis con hiperlordosis lumbar. Mas de la mitad de los sujetos conservarán la autonomía para caminar, reservando la silla de ruedas para un 10- 20% <sup>3</sup>. La afectación retiniana y audiométrica es infrecuente, pero forma parte de la

enfermedad, al igual que hasta un 43% de casos tienen afectación pulmonar en la espirometría, incluso subclínica. La afectación cardíaca en forma de miocardiopatía no está presente en la FSH, lo cual permite diferenciarla de otras distrofias musculares. En general, el dolor es discreto y cuando se presenta con mayor intensidad debe atribuirse a contracciones, tendinitis o afectación articular secundaria, empeorando también con el frío, el esfuerzo o la fatiga (figura 1).

**Figura 1.** Grupos musculares más frecuentemente afectados en la distrofia FSH.



El diagnóstico de sospecha es clínico. Los síntomas que con más frecuencia hacen que el paciente venga a la consulta son los relacionados con la debilidad / dificultad de cintura escapular. El análisis bioquímico de CK y aldolasas elevadas nos orientan hacia un proceso miopático. El EMG y la biopsia muscular nos aporta más información sobre un proceso distrófico pero no el tipo exacto. Sólo el análisis genético (muestra celular linfoblástica y/o muestra de ADN) nos confirmará el diagnóstico. Se han sugerido otros estudios complementarios que avalúen otros órganos o sistemas posiblemente afectados, como radiografía de tórax, pruebas funcionales respiratorias, ecocardiograma, electrocardiograma, audiometría y valoración de afectación visual.

No existen tratamientos farmacológicos eficaces <sup>4</sup>. El uso de corticoides se ha mostrado ineficaz. Los analgésicos y antiinflamatorios se utilizan con frecuencia para paliar la afectación osteoarticular y tendinosa. La terapia rehabilitadora, con carácter preventivo, ha de ser regular y prolongada en el tiempo para intentar disminuir el dolor y reducir el riesgo de retracciones tendinosas. El uso de lágimas artificiales permite evitar complicaciones derivadas de la mala oclusión de párpados. En ocasiones la cirugía de estabilización de los omoplatos ha sido necesaria como método de fijación quirúrgico <sup>5</sup>.

Hasta el día de hoy sólo se han realizado ensayos clínicos con salbutamol por sus efectos anabólicos como sustancia capaz de aumentar la fuerza de prensión y la grasa magra, sin efectos claros en la fuerza o mejora de la funcionalidad. También se han realizado estudios con creatina, que parece que si mostraba mejora funcional, y se han encontrado diferencias no significativas con el uso de placebo, aunque son estudios en fase de experimentación.

Por tanto, y de momento, los pilares básicos del tratamiento son la rehabilitación precoz, el tratamiento sintomático y el apoyo psicológico, fundamental en este tipo de paciente. También es importante el consejo genético.

## Conclusión

Lo más interesante del caso es la necesidad de hacer despistaje de determinadas enfermedades que se presentan inicialmente con síntomas inespecíficos, aparentemente banales, localizados, discretos y poco llamativos, fácilmente atribuibles a estrés, cansancio laboral, etc. Pero en algunos casos, como en el nuestro, podemos detectar enfermedades graves y que provocan incapacidad muy severa al paciente, tanto física como psicológica, con la repercusión a nivel laboral, social y doméstica que eso comporta. También son importantes las consecuencias a nivel familiar, incluyendo el consejo genético, que se hace imprescindible y la probable afectación en las relaciones personales.

## Bibliografía

1. Miopatía de Dejerine- Landouzy, ley de Landouzy, tifobacilosis de Landouzy. José L. Fresquet. Instituto de Historia de la Ciencia y Documentación (Universidad de Valencia-CSIC). (Abril, 2005) [www.historiadelamedicina.org/landouzy.htm](http://www.historiadelamedicina.org/landouzy.htm)
2. Asociación Española de enfermedades neuromusculares. DISTROFIA MUSCULAR FACIOESCAPULOHUMERAL. ASEM – AFM. Descripción, diagnóstico, diagnóstico diferencial, tratamiento. [www.asem-esp.org/descargas/fshbook/libro/indice.htm](http://www.asem-esp.org/descargas/fshbook/libro/indice.htm)
3. Mendell JR, Griggs RC. Miopatias hereditarias, metabólicas, endocrinas y tóxicas. En: Harrison. Principios de Medicina Interna. Isselbacher K, Braunwald E, Wilson J, Martin J, Fauci A, Kasper D, editores. Nueva York: Mac Graw-Hill; 1994. 13ª ed. Vol 2. Capítulo 385 pag 2749, 2751-2752.
4. Rose MR, Tawil R. Tratamiento farmacológico para la distrofia muscular facioescapulohumeral (Revisión Cochrane traducida). En: La Biblioteca Cochrane Plus, número 4, 2007. Oxford, Update Software Ltd. Disponible en: [www.update-software.com](http://www.update-software.com) (Traducida de The Cochrane Library, 2007 Issue 4. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd).
5. Mummery CJ, Copeland SA, Rose MR. Fijación escapular en la distrofia muscular (Revisión Cochrane traducida). En: La Biblioteca Cochrane Plus, número 4, 2007. Oxford, Update Software Ltd. Disponible en: [www.update-software.com](http://www.update-software.com) (Traducida de The Cochrane Library, 2007 Issue 4. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.).