

Casos Clínic

# Pacient jove amb debilitat localitzada

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

1 Resident de Medicina Familiar i Comunitària. CAP Terrassa Sud. Mútua de Terrassa.

2 Metgessa de família. CAP Terrassa Sud. Mútua de Terrassa.

Correspondència:

**Teresa Mur Martí.**

CAP Terrassa Sud

Avda/ Santa Eulàlia s.n.

Terrassa 08223.Barcelona.

Adreça electrònica: [tmur@mutuaterrassa.es](mailto:tmur@mutuaterrassa.es)

Publicat: 1 de març de 2009

Aquest article està disponible a

<http://pub.bsalut.net/butlleti/vol27/iss1/5/>

Aquest es un article Open Access distribuït segons llicència de Creative Commons  
(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/2.5/es/>)

## Introducció

La debilitat o astènia és un motiu freqüent en les nostres consultes de cada dia. La majoria de pacients expliquen una sensació "de fatiga, cansament, aixafament" generalitzada, i atesa la seva freqüència i inespecificitat estem familiaritzats amb el seu estudi complet amb la finalitat de realitzar un despistatge correcte del problema. Però moltes altres vegades el pacient expressa una debilitat més localitzada d'un temps indefinit d'evolució, difícil d'avaluar i interpretar, i en molts casos, que ens passa desapercebuda. Amb aquest cas, pretenem transmetre la importància de saber reconèixer aquest símptoma aparentment banal i poc específic, que pot comportar canvis importants en la salut física i psíquica dels nostres pacients així com de la seva descendència.

## Descripció del cas

Presentem el cas d'un pacient home de 33 anys. Entre els seus antecedents personals, només destaca un hàbit tabàquic amb una dosi acumulada de 15 paquets/any, i com a estil de vida, treballa en la indústria metal·lúrgica, principalment fent feina de magatzem. No rep cap tractament habitualment de forma crònica. El nostre pacient consulta per un quadre de debilitat localitzada d'uns 6 mesos d'evolució, de predomini a cintura escapular bilateral i braços, i molt més discreta i inespecífica a pelvis i cames. Ho relaciona especialment amb determinades tasques de treball fi entre les que destaquen afaitar-se o fregar plats, activitats que sovint no pot acabar i ha de parar-se. En alguna ocasió s'afegeixen rampes i miàlgies molt lleus, sense parestèsies ni fasciculacions.

No hi ha trastorn de la marxa. No ha fet febre ni refereix aparició de lesions cutànies ni artritis evidents.

En l'exploració física per aparells, no s'evidencia una alteració molt cridanera; a la inspecció, només una dubtosa asimetria de trapezis d'un hemicor respecte a l'altre. A nivell neurològic, la marxa està conservada, no hi ha evidència objectiva d'afectació motora ni sensitiva, així com maniobres de reproducció de reflexos i parells cranials que es mantenen conservats. Únicament, destacava una discreta claudicació d'extremitats superiors al mantenir-les elevades més d'un minut.

Atès el quadre general de debilitat en persona jove i que impedeix determinades activitats habituals de la vida diària, decidim iniciar l'estudi ambulatori. Se sol·licita analítica general, en la qual destaquen unes CK de 686 U/L i aldolases de 7'83 U/L, confirmades en segona determinació després de 2 mesos. La resta de paràmetres analítics eren estrictament normals (hemograma, funció renal amb filtrat glomerular, funció hepàtica i hormones tiroïdals, VSG). Els anticossos antitissulars i factor reumatoide van ser negatius. Durant els mesos d'estudi i evolució, el pacient comença a presentar paral·lelament episodis de lumbàlgia esquerra, amb afectació principal de musculatura paravertebral per contractura, atribuïts a esforç físic de càrrega a la feina, amb exploració física compatible i radiologia simple amb mínima escoliosi sinistroconvexa i desplaçament del centre de gravetat a L3 que descriu patró d'instabilitat radiològica. Millora amb tractament conservador (repòs i AINE).

Amb la finalitat de descartar / confirmar una possible malaltia de fibra muscular se sol·licita estudi electromiogràfic, on destaca patró compatible amb miopatia. En aquest cas no es realitza biòpsia muscular perquè es va considerar conjuntament amb l'especialista que seria més determinant demanar l'estudi genètic, que va confirmar el diagnòstic de distròfia facioescapulohumeral o malaltia de Landouzy-Dejerine. Revisant bibliografia i comentant el cas amb l'especialista en neurologia es decideix ampliar l'estudi amb la resta de proves complementàries només si el diagnòstic genètic no fos conclouent o el pacient presentés altres símptomes principalment respiratoris, audiovisuals o empitjorament de la clínica de debilitat muscular.

## Discussió

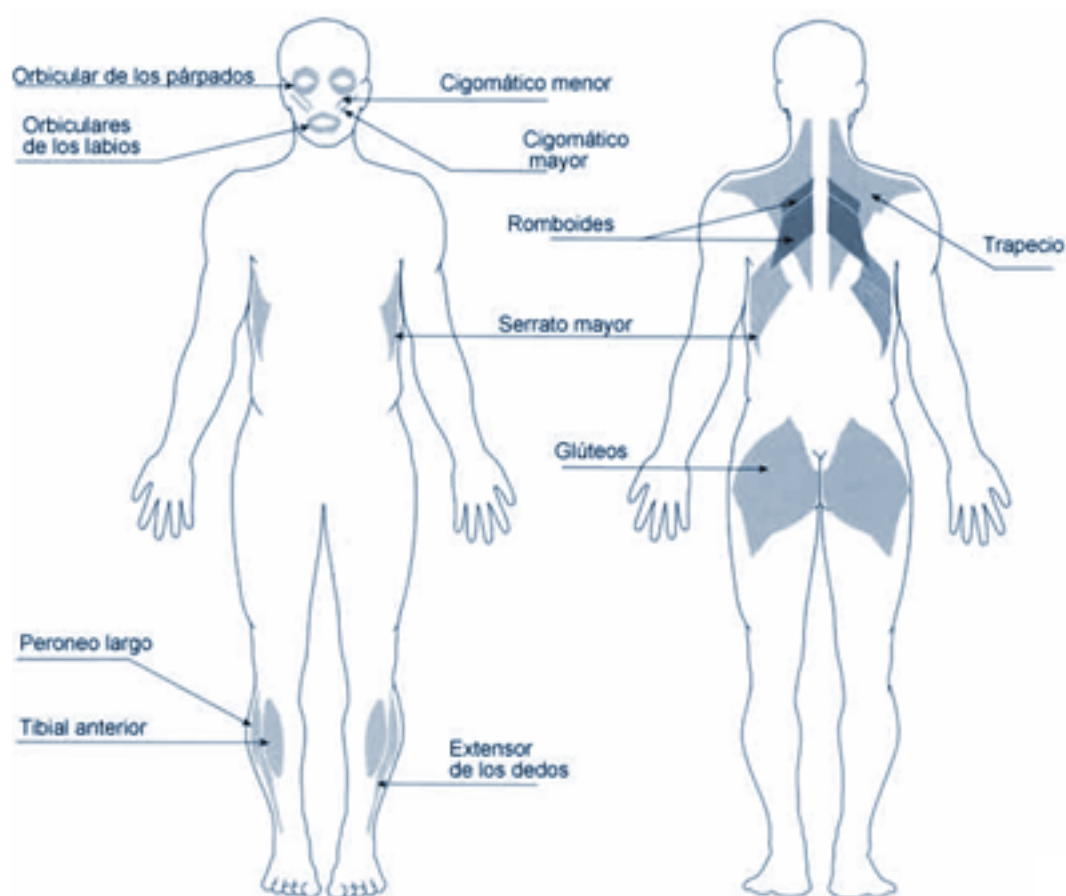
La distròfia facioescapulohumeral (FSH) o malaltia de Landouzy-Dejerine <sup>1</sup> és una distròfia muscular progressiva hereditària, amb prevalença variable de casos, que oscil·la entre 1-5 per cada 100.000 habitants. És una malaltia de transmissió hereditària autosòmica dominant i causada per una anomalia genètica localitzada en un extrem del braç llarg del cromosoma 4. Es presenta en la major part de casos durant la infantesa o inici de l'edat adulta, afectant a ambdós sexes. Es transmetrà per tant al 50% dels descendents, independentment del seu sexe.

<sup>2</sup> Una de les seves característiques principals és l'afectació muscular asimètrica de determinats grups musculars, amb expressió clínica extremadament variable, de forma progressiva i lenta, especialment a cara, amb afectació de músculs orbiculars de parpelles i de boca, limitant l'expressivitat del rostre i el tancament complet dels ulls. A les espatlles, afecta els músculs que fixen l'escàpula i els abductors, amb limitació de l'elevació dels braços per sobre de l'horitzontal. A les extremitats inferiors, encara que amb menys freqüència, destaca l'afectació de dorsiflexió del peu, amb marxa en *stepage* i caigudes freqüents.

La debilitat de musculatura de cintura pelviana i glutis ocasiona basculació endavant de la pelvis amb hiperlordosi lumbar. Més de la meitat dels subjectes conservaran l'autonomia per caminar, reservant la cadira de rodes per a un 10- 20% <sup>3</sup>. L'afectació retiniana i audiomètrica és infreqüent, però forma part de la malaltia, a l'igual que fins a un 43% de casos tenen afectació pulmonar a l'espirometria, fins i tot subclínica. L'afectació cardíaca en forma de miocardiopatia no està present en la FSH, la qual cosa permet diferenciar-la d'altres distròfies musculars. En general, el dolor és discret i quan es presenta amb major intensitat ha d'atribuir-se a

contraccions, tendinitis o afectació articular secundària, empitjorant també amb el fred, l'esforç o la fatiga (figura 1).

**Figura 1.** Grups musculars més freqüentment afectats en la distrofia FSH.



El diagnòstic de sospita és clínic. Els símptomes que amb més freqüència fan que el pacient vingui a la consulta són els relacionats amb la debilitat / dificultat de cintura escapular. L'anàlisi bioquímic de CK i aldolases elevades ens orienten cap a un procés miopàtic. L'EMG i la biòpsia muscular ens aporta més informació sobre un procés distròfic però no el tipus exacte. Només l'anàlisi genètica (mostra cel·lular limfoblàstica i/o mostra d'ADN) ens confirmarà el diagnòstic. S'han suggerit altres estudis complementaris que avaluin altres òrgans o sistemes possiblement afectats, com radiografia de tòrax, proves funcionals respiratòries, ecocardiograma, electrocardiograma, audiometria i valoració d'afectació visual.

No existeixen tractaments farmacològics eficaços<sup>4</sup>. L'ús de corticoides s'ha mostrat ineficaç. Els analgèsics i antiinflamatoris s'usen amb freqüència per pal·liar l'afectació osteoarticular i tendinosa. La teràpia rehabilitadora, amb caràcter preventiu, ha de ser regular i perllongada en el temps per intentar disminuir el dolor i reduir el risc de retraccions tendinoses. L'ús de llàgrimes artificials permet evitar complicacions derivades de la mala oclusió de parpelles. En ocasions la cirurgia d'estabilització dels omòplats s'ha fet necessària com a mètode de fixació quirúrgic<sup>5</sup>.

Fins al dia d'avui només s'han fet assajos clínics amb salbutamol pels seus efectes anabòlics com a substància capaç d'augmentar la força de prensió i el greix magre, sense efectes clars en la força o millora de la funcionalitat. També s'han realitzat estudis amb creatina, que sembla que si mostrava millora funcional, i s'han trobat diferències no significatives amb l'ús de placebo, encara que són estudis en fase d'experimentació. Per tant i, de moment, els pilars bàsics del tractament són la rehabilitació precoç, el tractament simptomàtic i el recolzament psicològic, fonamental en aquest tipus de pacient. També és important el consell genètic.

## Conclusió

El més interessant del cas és la necessitat de fer despistatge de determinades malalties que es presenten inicialment amb símptomes inespecífics, aparentment banals, localitzats, discrets i poc cridaners, fàcilment atribuïbles a estrès, cansament laboral, etc. Però en alguns casos, com és el nostre, podem detectar malalties greus i que provoquen incapacitat molt severa al pacient, tant física com psicològica, amb la repercussió a nivell laboral, social i domèstica que això comporta. També són importants les conseqüències a nivell familiar, incloent el consell genètic, que es fa imprescindible i la probable afectació en les relacions personals.

## Bibliografia

1. Miopatia 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.).