

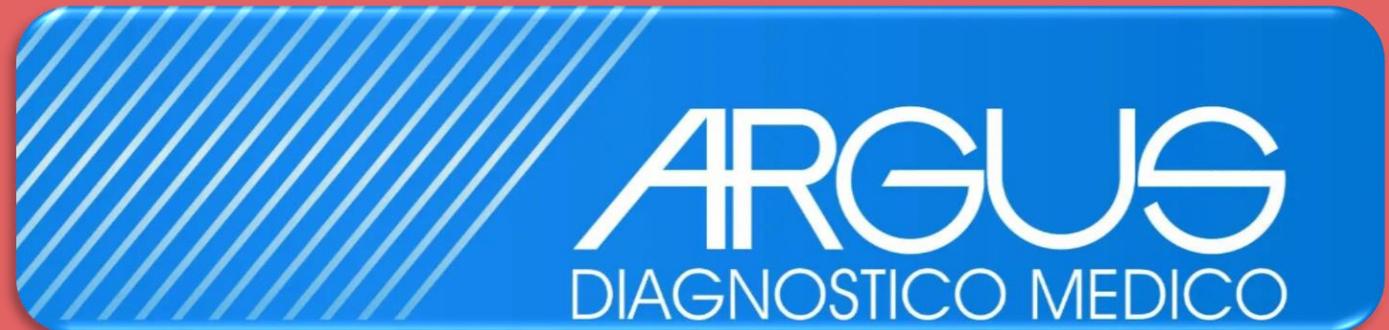


LA IMPORTANCIA DE LAS IMÁGENES EN EL DIAGNÓSTICO DE LAS DISTROFIAS MUSCULARES CONGÉNITAS

Autores: GONZALEZ, Celeste Marlene; CARRANZA, Hernán Gabriel; BELAZCO, Romina;
KAIRUZ SÁEZ, José.

Institución: ARGUS Diagnóstico Médico (Buenos Aires).

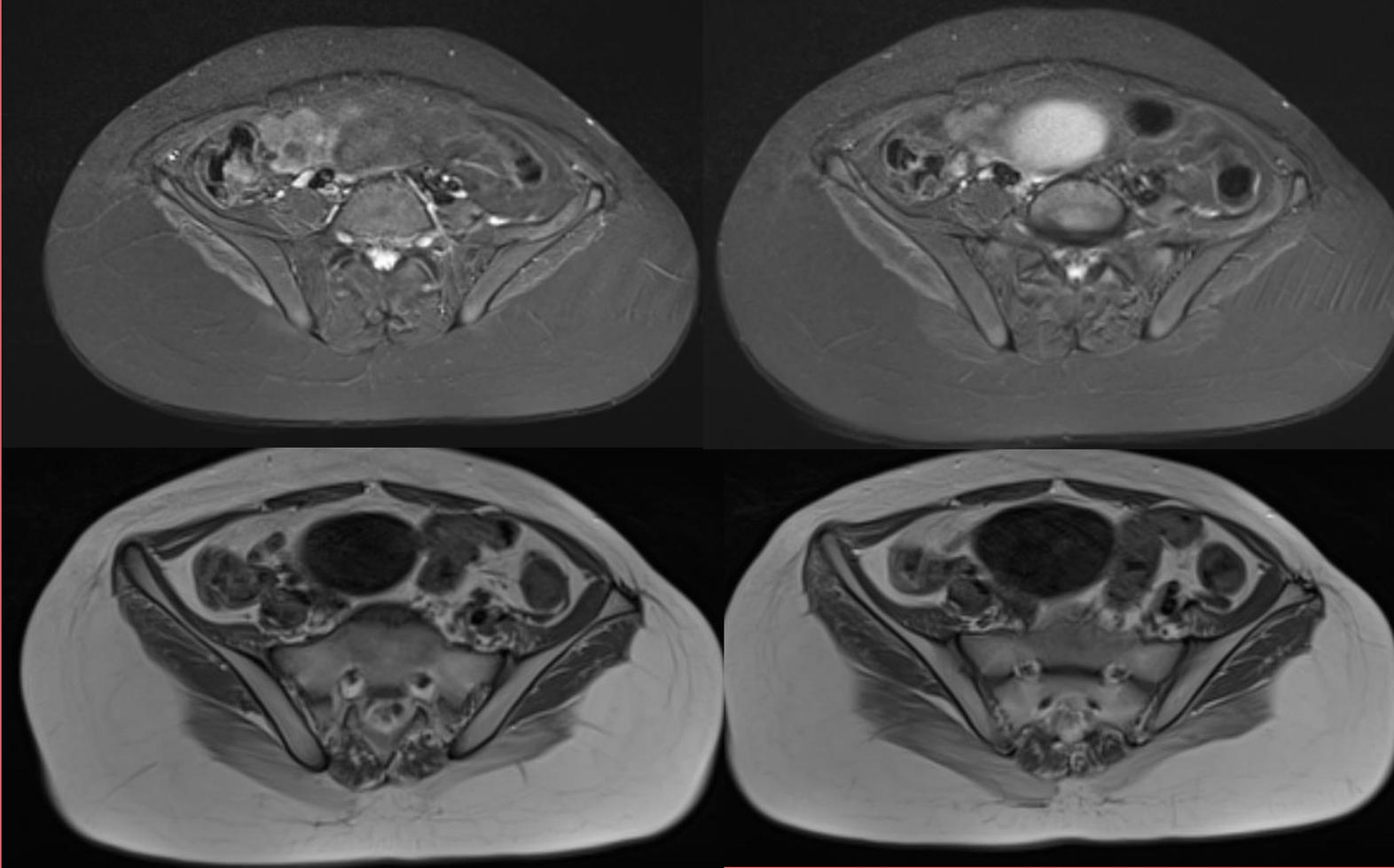
Afiliaciones: Sociedad Argentina de Radiología
Sin conflictos de interés.



Presentación del caso

- Niña de 9 años de edad consulta por hipotonía.
- **Antecedentes personales patológicos:** Luxación de cadera a los 2 y 5 años con resolución quirúrgica. Tenotomía de Aquiles por pie equino varo.
- Se solicita RM de miembros inferiores con protocolo muscular.

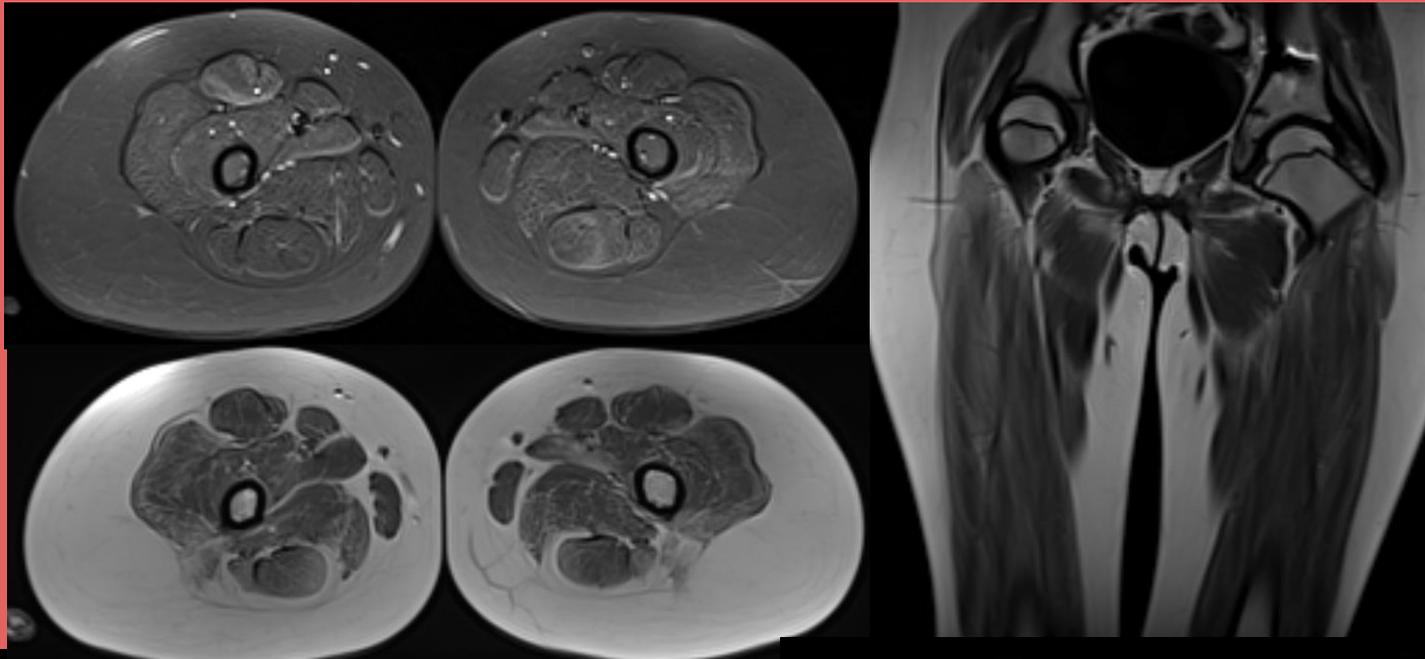
Hallazgos imagenológicos



DP-FAT SAT axial de cintura pelviana: tenue infiltración adiposa en las estructuras miofibrilares que conforman la cintura pelviana, con predominio en región glútea derecha coexistiendo con ligero edema miofibrilar.

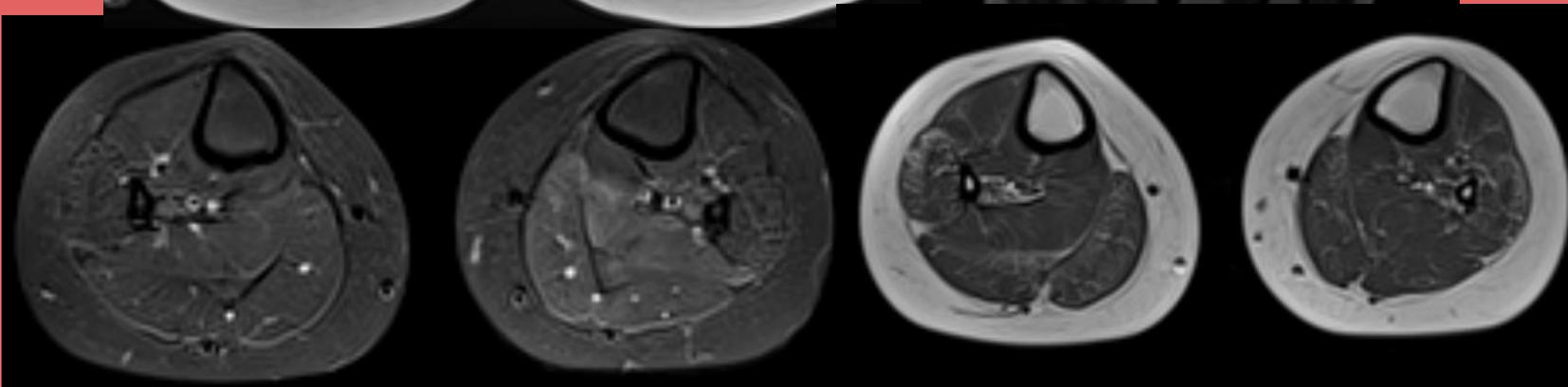
T1 axial de cintura pelviana: infiltración grasa a predominio de la región glútea derecha (glúteo medio).

Hallazgos imagenológicos



DP FAT SAT axial y T1 axial y coronal: edema miofibrilar e infiltración grasa en los fascículos de los músculos recto femoral, vasto lateral, vasto intermedio y aductor mayor.

DP FAT SAT y T1 corte axial de piernas: tenue infiltración adiposa y edema en fascículos de músculos tibial posterior y ambos gastrocnemios a predominio izquierdo. Disminución del trofismo de los compartimentos evaluados.



Discusión

- Las distrofias musculares congénitas (DMC) son una familia de enfermedades hereditarias raras caracterizadas por una alteración morfológica o funcional de las fibras musculares de principal causa genética. Se suelen manifestar de forma progresiva en un lactante o niño como debilidad, fatigabilidad muscular difusa, hiperlaxitud articular distal marcada, retardo del desarrollo motor e hipotonía. Desde el nacimiento puede asociarse a tortícolis, luxación de cadera y cifosis congénita. Su diagnóstico se basa en la clínica, laboratorio, biopsia muscular y estudio genético.
- La RM permite evaluar patrones de afectación muscular, siendo fundamental para orientar el diagnóstico.
- Nuestro caso se confirmó por test genético, correspondiendo a una **Distrofia Muscular Congénita por déficit de colágeno tipo 6**. Este diagnóstico fue difícil porque las muestras se procesan en el exterior con elevados costos.

Conclusión

- El diagnóstico de las enfermedades musculares hereditarias es costoso, poco accesible y complejo en nuestro medio. La RM muscular sortea estos obstáculos y es por lo tanto una herramienta fundamental en el algoritmo diagnóstico de las miopatías, al ser un método no invasivo y de menor costo relativo respecto al estudio genético.
- Los protocolos de estudio son sencillos de implementar y las imágenes presentan patrones característicos, orientando al diagnóstico definitivo.

Bibliografía

- Quijano-Roy, S., & de la Banda, M. G. G. (2018). Distrofias musculares congénitas. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 29(5), 530–543. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2018.08.002>
- Suárez, B., & Araya, G. (2018). Síndrome hipotónico como manifestación de enfermedad neuromuscular hereditaria en la infancia. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 29(5), 502–511. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2018.07.003>