

DISFERLINOPATIA UNA ENTIDAD POCO CONOCIDA

ABUSETTI, CESAR AUGUSTO | GONZÁLEZ, ANA FLORENCIA | RAIMONDO, SOFIA MARIA |
MENESES RAMOS, SOLEILY BEATRIZ | ABELLEIRA, BARBARA GERALDINE | CÁCERES,
VERONICA D.

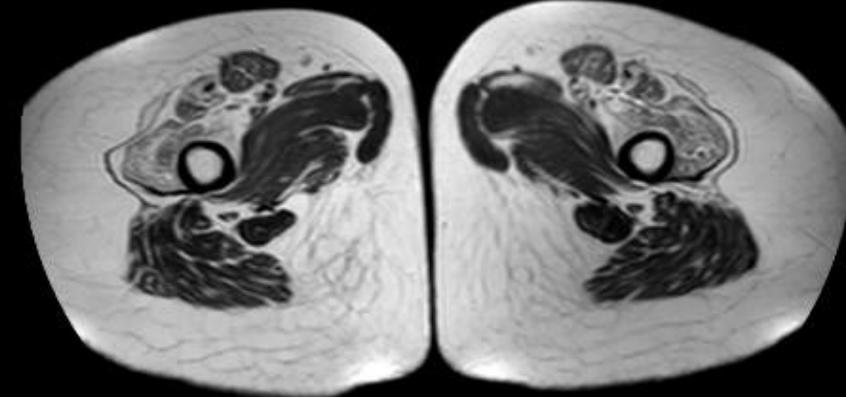
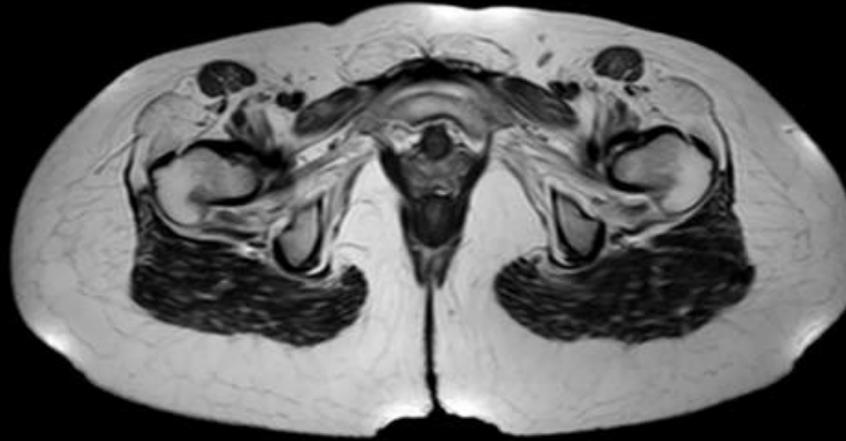
HOSPITAL ANGEL C. PADILLA

DECLARAMOS NO TENER CONFLICTO DE INTERES

PRESENTACIÓN DEL CASO

- Motivo de consulta: paciente femenino de 25 años que consulta por alteración de la marcha de 5 años de evolución.
- La paciente refiere que desde los 20 años aproximadamente inicia con dificultad en la marcha en la pierna derecha, no presenta dolor, y en los últimos meses nota disminución de la fuerza en ambos miembros inferiores, caídas frecuentes y dificultad para levantar a su hijo. Indica haber consultado en reiteradas oportunidades sin llegar a un diagnóstico.
- Al examen presenta marcha con patrón miopático, disminución de la fuerza en ambos miembros inferiores y superiores (Kandall 3)
- Laboratorio: CPK 10785 U/L
- Anatomía patológica y estudios genéticos: Se observa una pérdida y atrofia de las fibras musculares. Mutación del gen DYSF.

HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS



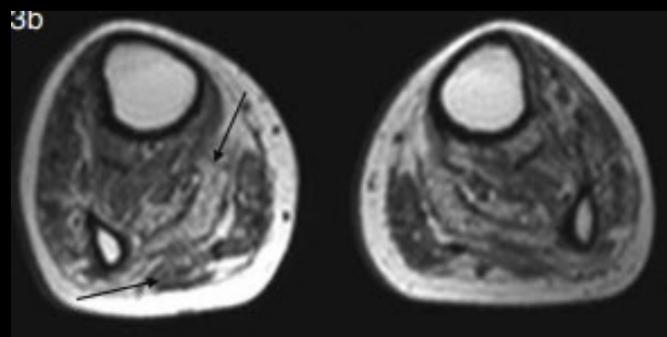
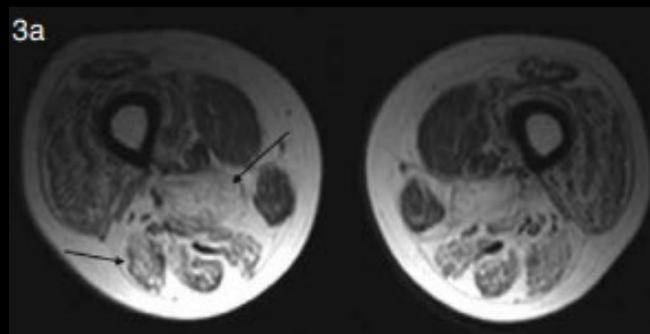
IRM T1 de pelvis A coronal, B y C axial. Se evidencia infiltración grasa de los músculos tensor de la fascia lata, iliaco, recto anterior, obturador interno, obturador externo y piriforme de forma bilateral y simétrica.

D) IRM secuencia T1 coronal de ambas piernas: se observa atrofia de músculos de esta región.



DISCUSIÓN

Las enfermedades musculares hereditarias están relacionadas con el defecto primario en el genoma. Las distrofias musculares son enfermedades lentas o rápidamente progresivas que se caracterizan por un patrón de necrosis-regeneración de las fibras musculares (distrofina, caveolina, disferlina, lamina, etc).



La mutación del gen de la disferlina genera una distrofia de cinturas que pueden tener un patrón de compromiso de extremidades inferiores de predominio proximal (distrofia de cinturas tipo 2B, LGMD2B) o bien distal (miopática distal de Miyoshi, MM). Las IRM pueden detectar patrones de afectación característico y puede indicar el sitio mas optimo para toma de muestra.

CONCLUSIONES

- La RM es el mejor método imagenológico para evaluar el compromiso muscular de las miopatías congénitas.
- La anatomía patológica y los estudios genéticos brindan el diagnóstico definitivo.

BIBLIOGRAFÍA

- Díaz J., Bevilacqua J., Suazo L., Castiglioni C. Utilidad de la resonancia magnética en el diagnóstico de las enfermedades musculares hereditarias. Rev Chil Radiol 2015; 21 (4): 144-150.
- Schulze M, Kötter I, Ernemann U, Fenchel M, Tzaribatchev N, Claussen CD, Horger M. MRI findings in inflammatory muscle diseases and their noninflammatory mimics. AJR Am J Roentgenol. 2009 Jun;192(6):1708-16. doi: 10.2214/AJR.08.1764. PMID: 19457839.