



# Sesión clínica 13 de noviembre de 2024

---

Alicia Romero Calvo (R5 M. Interna)

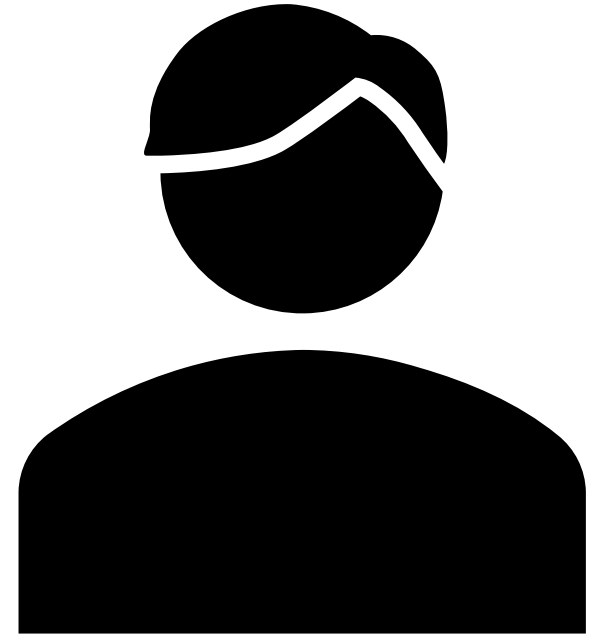
Esther Fernández Pérez (LE M.  
Interna)

# Caso clínico

- Varón de 72 años derivado a la consulta por **debilidad de extremidades.**

## Antecedentes personales:

- No alergias medicamentosas conocidas
- Vive en medio rural con su esposa. No hábitos tóxicos.
- Trabajó en un banco
- FRCV: No HTA, no DM. Dislipemia.
- IQ: apendicectomía.
- Tratamiento: rosuvastatina 10 mg.



# Caso clínico

**Enfermedad actual:** Desde hace 5 meses nota dificultad para la deambulación por debilidad en extremidades inferiores, de predominio izquierdo con dolor a nivel gemelar izquierdo, no claudicación. Posteriormente debilidad y parestesias en manos con pérdida de fuerza. No Raynaud. No rigidez matutina. No fotosensibilidad. No signos flogóticos articulares. No úlceras, no sequedad mucosa ni cutánea. No tos ni expectoración, no dolor torácico, no disnea. No síntomas digestivos, no alteraciones HI, ni productos patológicos. No síntomas urinarios. No sensación distérmica ni fiebre

# Caso clínico

**Exploración física:** BEG. COC. BN, BH, BP. C y C normal.

- Constantes: PA 156/ 83 mm [Hg], FC: 81 /min, Peso: 68 kg, Talla: 168 cm, IMC: 24,093 kg/m<sup>2</sup>
- AC: Rítmico 80 pm, no soplos. AP mvc. Abdomen blando y depresible, no masas, ni megalias, RHA+. EE: no edemas ni flebitis con pulsos distales presentes
- Explr NRL: **Manos atróficas, interóseos con atrofia intensa. Debilidad en las manos distal, de predominio izq. Marcha ligeramente espástica incapaz de puntillas y talones RCP equívocos ROT normales.**  
Sensibilidad sin alteraciones. Pares craneales normales. No signos bulbares. No fasciculaciones en lengua.

# Caso clínico

## Pruebas complementarias

- **Hemograma:** normal en sus tres líneas, VSG 4 mm
- **Coagulación:** normal
- **Bioquímica:** perfil renal normal, CK 849 UI/L Aldolasa 20,2. IST 46% Ferritina 437, PCR 1.25. Vitamina B12 930, Colesterol total 246 (HDL 64, LDL 164), Triglicéridos 91
- **Proteinograma:** normal. Inmunoglobulinas normales.
- **Marcadores tumorales:** negativos
- **Serologías virales:** VHB negativos, VHC negativos, VIH negativo, CMV IgG e IgM positivo.
- **ECG:** Ritmo sinusal 80 lpm, sin alteraciones de la repolarización
- **Radiografía de tórax:** ICT normal. Signos de hiperinsuflación pulmonar.



۱۱

۲

# Caso clínico

- Varón de 72 años
- Debilidad de predominio distal ascendente simétrica
  - MMII → MMSS
- Atrofia muscular de interóseos de miembros superiores, con parestesias
- CK 849 UI/l Aldolasa 20.2 U/L

# Debilidad muscular

- **Enfermedades musculares:** miopatías y distrofias musculares
- **Enfermedades neurológicas:** ataxias, neuropatías y enfermedades de la neurona motora.





# Miopatías

- Distribución
- Tiempo de instauración
- Comorbilidades
- Fármacos

# Miopatías

- **Miopatías inflamatorias:** Dermatomiositis / polimiositis / miopatía por cuerpos de inclusión / Miopatía necrosante inmunomediada
  - Grupo más frecuente de miopatía adquirida.
  - Idiopáticas, asociadas a neoplasias u otras enfermedades autoinmunes.
  - Debilidad muscular subaguda progresiva (semanas, meses)

# Miopatías

- **Dermatomiositis y polimiositis**

- Patrón bimodal: 10-14 años y 45-65 años.
- Debilidad progresiva de predominio proximal.
- Afectación del estado general.
- Anticuerpos específicos (Anti Jo1, Mi-2..)
- Descartar procesos paraneoplásicos (TIF-1)



# Miopatías

- **Miopatía por cuerpos de inclusión**

- Varones mayores de 50 años
- Evolución más lenta que otras miopatías inflamatorias
- **Afectación distal** → afectación de cuádriceps y flexoextensores de las manos.
- Puede asociarse a otras enfermedades autoinmunes (S. Sjögren, AR, LES, VIH, PTI)
- Suelen coexistir datos de neuropatía y miopatía.

# Miopatías

- **Miopatía necrotizante inmunomediada**
  - Evolución aguda con cierta frecuencia.
  - Afectación simétrica proximal
  - Necrosis >>> inflamación

# Miopatías

- **Miopatías inflamatorias**

- Dermatomiositis
- Polimiositis
- Miopatía por cuerpos de inclusión
- Miopatía necrotizante inmunomediada
- Miositis granulomatosa
- Polimiositis eosinófila
- Miositis localizada nodular
- Miositis orbitaria
- Miofascitis macrofágica

TODAS SE  
ASOCIAN AL  
USO DE  
ESTATINAS

EMG  
RMN muscular  
Biopsia muscular  
Analítica con  
autoinmunidad  
(también Anti-HMGCR)

# Miopatías

CUADRO 189-1

Miopatías de causa infecciosa: clasificación etiológica

## Víricas

Retrovirus: HIV-1

HTLV-I

## Bacterianas

*Staphylococcus aureus*

*Clostridium*

Estreptococos

*Yersinia*

*Leptospira icterohemorrágica*

*Rickettsia conorii*

*Borrelia burgdorferi*

Tuberculosis

Sífilis

Actinomicosis

## Fúngicas

Candidiasis

Criptococosis

Aspergilosis

## Parasitarias

Toxoplasmosis

Sarcocistosis

Tripanosomiasis

Amebiasis

Cisticercosis

Hidatidosis

Triquinosis

Toxocariasis

# Miopatías tóxico-metabólicas

- Miopatías hiper/hipotiroideas
- Miopatía por síndrome de Cushing
- Miopatía por hipopituitarismo
- Miopatía acromegálica
- Miopatía por hiperparatiroidismo y osteomalacia
  
- Tóxicas: Miopatía por estatinas



# **Distrofias musculares**

- Enfermedades primarias del músculo esquelético
- Necrosis muscular
- Suelen tener carácter hereditario

# Distrofias musculares

Type	Inheritance	Usual age of onset (years)	Initial weakness	Serum creatine kinase	Muscle biopsy	Locus/gene
Nonaka distal myopathy (hereditary inclusion body myopathy*)	Autosomal recessive or sporadic	15 to 20	Legs: anterior compartment	Slightly to moderately increased, usually <10 times normal	Myopathic with rimmed vacuoles	9p13.3 GNE
Miyoshi muscular dystrophy 1 (LGMD R2 <sup>¶</sup> )	Autosomal recessive or sporadic	<20	Legs: posterior compartment	Increased 10 to 100 times normal	Myopathic, usually without vacuoles; gastrocnemius often "end stage"	2p13.3 DYSF
Miyoshi muscular dystrophy 3 (LGMD R12 <sup>Δ</sup> )	Autosomal recessive	>20	Legs: posterior compartment	Increased 20 to 50 times normal	Myopathic	11p14.3 ANO5
Welander distal myopathy	Autosomal dominant	>40	Hands: fingers and wrist extensors	Normal or slightly increased	Myopathic; rimmed vacuoles in some cases	2p13 TIA1
Udd distal myopathy	Autosomal dominant	>35	Legs: anterior compartment	Normal or slightly increased	Vacuolar myopathy	2q31 TTN
Markesbery-Griggs late onset distal myopathy	Autosomal dominant	>40	Legs: anterior compartment	Normal or slightly increased	Vacuolar and myofibrillar myopathy	10q22.3-q23.2 LDB3
Distal myotilinopathy	Autosomal dominant	>40	Legs: posterior > anterior compartment	Slightly increased	Vacuolar and myofibrillar myopathy	5q31 MYOT
Laing distal myopathy (MPD1)	Autosomal dominant	<20	Legs: anterior compartment; neck flexors	Slightly increased to ≤3 times normal	Moderate myopathic changes; no vacuoles	14q12 MYH7
Distal myopathy with vocal cord and pharyngeal signs (ALS21 <sup>◇</sup> )	Autosomal dominant	35 to 70	Asymmetric lower legs and hands; variable dysphonia and dysphagia	1 to 8 times normal	Rimmed vacuoles	5q31 MATR3
New Finnish distal myopathy (MPD3)	Autosomal dominant	>30	Hands or anterior lower legs	1 to 4 times normal	Dystrophic; rimmed vacuoles, eosinophilic inclusions	8p22-q11
Williams distal myopathy (MPD4)	Autosomal dominant	20 to 40	Hands	Normal to 6 times normal	Normal, or myopathic changes	7q32.1 FLNC
Distal myopathy with pes cavus and areflexia (vacuolar neuromyopathy)	Autosomal dominant	15 to 50	Legs: lower anterior and posterior; dysphonia and dysphagia	2 to 6 times normal	Dystrophic, rimmed vacuoles	19p13.3
Distal myopathy with rimmed vacuoles	Autosomal dominant	35 to 60	Anterior lower legs	1 to 2 times normal	Dystrophic, rimmed vacuoles	5q35.3 SQSTM1

# Neuropatías

Polineuritis idiopáticas con alteración de la inmunidad

Forma aguda

Síndrome de Guillain-Barré clásico

Formas axonales

Neuropatía axonal motora aguda (AMAN)

Neuropatía axonal sensitivo-motora aguda (AMSAN)

Otras formas

Forma crónica

Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica (PDIC)

Neuropatía motora multifocal (NMM)

Otras formas

# Neuropatías

- **Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica (PDIC)**
  - Curso más allá de 2 meses, progresiva. No siempre claro antecedente infeccioso.
  - Afectación simétrica, proximal y distal. Hay formas de afectación exclusivamente distal.
  - ~~ARREFLEXIA~~
  - Estudio de LCR: pleocitosis.
  - Tratamiento: inmunoglobulinas iv, recambio plasmático y corticoides.
    - Ac. Anticontactina-1 o antineurofascina → Respuesta a rituximab

# Neuropatías

- **Neuropatía motora multifocal**

- Más común en varones mayores de 50 años
- Clínicamente similar a la ELA, con predominio de afectación de segunda motoneurona. Debilidad progresiva asimétrica, distal, con atrofia muscular variable. **Suele iniciarse en las manos.**
- Fasciculaciones y calambres.
- EMG: Bloqueos parciales de conducción motora y desmielinización segmentaria.
- En un 30-50% anticuerpos anti-GM1 de tipo IgM
- Respuesta a inmunoglobulinas.

# Neuropatías

- **Neuropatía asociada a neoplasias (gammapatías monoclonales, linfomas)**
- **Neuropatías infecciosas** → El CMV puede producir neuropatía desmielinizante subaguda-crónica.
- **Neuropatías tóxico-metabólicas**
- **Neuropatías asociadas a enfermedades sistémicas**
  - LES, AR, Sme Sjögren (neuronopatía motora y ataxia), Sarcoidosis.
  - Pueden asociarse con cualquiera por inflamación vascular de los *vasa nervorum*

# Ataxias y paraparesias espásticas

- Las ataxias y las paraparesias espásticas son enfermedades de etiología muy diversa que varía desde lesiones estructurales adquiridas que afectan al cerebelo o la médula espinal a procesos neurodegenerativos esporádicos o hereditarios.

# Ataxias y paraparesias espásticas

CUADRO 181-2

## Causas de paraparesia espástica esporádica

Inmunomediadas: esclerosis múltiple, sarcoidosis, síndrome de Sjögren, lupus eritematoso sistémico

Infecciosa: HIV, paraparesia espástica tropical (HTLV 1-2), *Borrelia*, lúes, herpes zóster

Carencial: déficit de vitaminas B<sub>12</sub> y E, ácido fólico y cobre

Tóxica: latirismo, posradioterapia

Compresiva: tumoral, artrodiscopatía compresiva medular

Vascular: isquémica, hemorrágica, malformación vascular (fístula dural)

Congénita: parálisis cerebral infantil

Estructural: malformación de Arnold-Chiari, subluxación atlantoaxial

Degenerativa: esclerosis lateral primaria



# Enfermedades de la neurona motora

- **Esclerosis lateral amiotrófica (ELA)**
  - Debilidad muscular distal progresiva de inicio en extremidades.
  - Atrofia precoz, llamativa en interóseos.
  - Sin afectación sensitiva ni arreflexia.
  - Diagnóstico de exclusión
- **Atrofias musculares espinales:** patrón de segunda motoneurona sin afectación sensitiva. Suelen ser hereditarias, con afectación rápida de la musculatura respiratoria e IR precoz.
  - Existen formas de afectación distal, con progresión proximal.



# ¿Miopatía y/o neuropatía por citomegalovirus?

- Formas de rabdomiólisis aguda, con hepatitis y fallo renal.
- Se ha asociado con miocarditis en inmunocompetentes
- En pacientes con SIDA : polirradiculopatía con paraparesia progresiva...

# Aproximación diagnóstica

- Retirar rosuvastatina
- Analítica general: hormonas tiroideas, reactantes de fase aguda, ácido fólico, vitamina B12.
- Serología Lúes
- **EMG:**
  - Miopatía → Autoinmunidad, RMN muscular y biopsia muscular.
  - Polineuropatía → TC craneal / RMN craneal y estudio de LCR.
  - Enfermedad de motoneurona → RMN, TC craneal y estudio de LCR.



# **Diagnóstico de sospecha**

- 1. Miopatía por cuerpos de inclusión**
- 2. Esclerosis lateral amiotrófica o neuropatía motora multifocal**



**¡ Muchas gracias !**