



Clínica cotidiana

Neumonía adquirida en la comunidad en paciente con distrofia muscular por déficit de merosina

Javier Bustamante Odriozola^{a,*}, Álvaro Pérez Martín^a, María José Agüeros Fernández^b, Daniel Martínez Revuelta^c, Pedro Bermúdez Martí^d

^aCentro de Salud Isabel II-Centro. Santander. ^bCentro de Salud Zapatón. Torrelavega. ^cCentro de Salud Camargo Costa. Camargo.

^dCentro de Salud El Alisal. Santander. Cantabria

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 25 de julio de 2017

Aceptado el 16 de marzo de 2017

On-line el 6 de julio de 2018

Palabras clave:

Déficit de merosina

Distrofia muscular

Neumonía

Keywords

Merosine deficiency

Muscular dystrophy

Pneumonia

R E S U M E N

Las distrofias musculares congénitas son enfermedades con una escasa prevalencia e incidencia por lo que son consideradas enfermedades raras.

Son enfermedades diagnosticadas en su mayoría durante la infancia, con un pronóstico variable en función del tipo de distrofia. No tienen tratamiento, ya que el origen de la patología es genético. Por tanto, este es sintomático.

Como enfermedad rara, es importante el conocimiento de la misma a la hora del manejo a nivel de Atención primaria.

© 2018 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.

Publicado por Ergon Creación, S.A.

Community-acquired pneumonia in a patient with muscular dystrophy due to merosine deficiency

A B S T R A C T

Congenital muscular dystrophies are diseases with a low prevalence and incidence so they are considered rare diseases.

They are diseases diagnosed mostly during childhood with a variable prognosis depending on the type of dystrophy. They do not have treatment since the origin of the pathology is genetic and the treatment is symptomatic.

As a rare disease, it is important to be aware of it when handling primary care.

© 2018 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.

Published by Ergon Creación, S.A.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: javier_busta1@hotmail.com (J. Bustamante Odriozola).

<http://dx.doi.org/10.24038/mgyf.2018.022>

2254-5506 / © 2018 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia

Paciente de 18 años de edad, con antecedente de distrofia muscular por déficit de merosina, crisis convulsivas, ductus persistente y atelectasia completa de pulmón izquierdo. Como tratamiento habitual toma etosuximida, valproato, levetiracetam y lamotrigina. Por último, hace uso de *Cough Assist* y de ventilación mecánica no invasiva durante la noche.

Acude al Servicio de Urgencias por un cuadro de aproximadamente 5 días de evolución con aumento de las secreciones y dificultad para la movilizarlas, fiebre y dolor torácico en el costado izquierdo.

Durante la exploración física se encuentra estable hemodinámicamente, afebril, eupneica en reposo y con una saturación de oxígeno del 94 %. Se auscultan crepitantes en la base izquierda, sin otros signos en la exploración.

En la analítica se objetiva una leucocitosis con desviación izquierda y aumento de marcadores inflamatorios. El antígeno en la orina del neumococo fue positivo. Sumado esto a la condensación presente en la base izquierda, con cifoescoliosis izquierda en la radiografía de tórax (Fig. 1), se diagnostica neumonía adquirida en la comunidad en el lóbulo inferior izquierdo y se la ingresa en la planta de Neumología.

Tras una semana de ingreso con antibiótico y mucolíticos, junto a su tratamiento de base, se consiguió la mejoría del cuadro clínico y fue dada de alta.

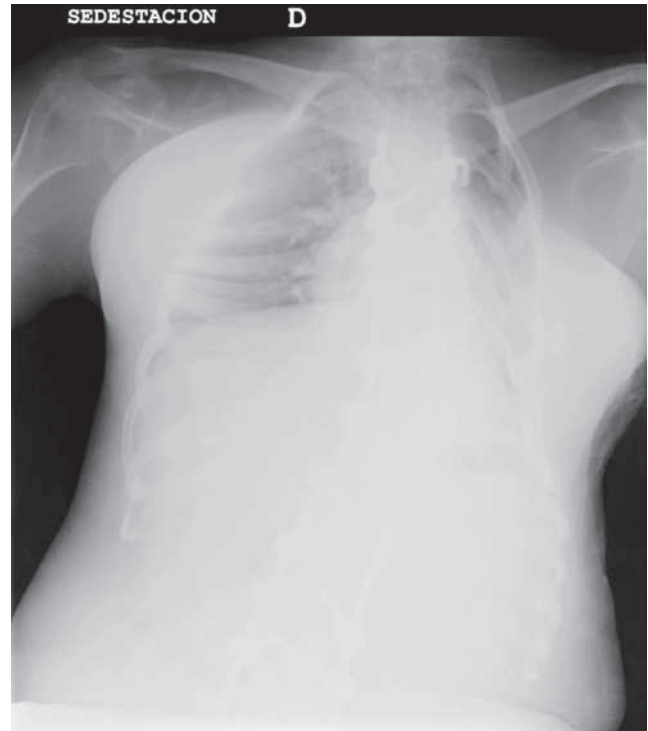


Figura 1 – Neumonía en el lóbulo inferior izquierdo.

Comentario

Las distrofias musculares congénitas (DMC) están consideradas como enfermedades raras, dada la escasa incidencia y prevalencia de las mismas. El término DMC se aplicó inicialmente a niños hipotónicos y débiles al nacimiento, en los que, además, se demostrase la distrofia en una biopsia muscular. Posteriormente, el descubrimiento de múltiples formas genéticas de DMC y sus variaciones intermedias ampliaron la definición para incluir distrofias musculares con inicio en los dos primeros años tras el nacimiento¹.

El caso de nuestra paciente es el de una distrofia muscular que va asociada a una mutación del gen LAMA2 (cromosoma 6q22-23) que se encarga de la codificación de la cadena alfa-2 de laminina (Fig. 2), también conocida como merosina. Está descrita en niños caucásicos y se caracteriza por una combinación de distrofia muscular grave, junto a desmielinización de los hemisferios cerebrales (normalmente sin objetivarse anomalías estructurales) y elevación en los niveles de CK². Estos pacientes tienen mayor facilidad para el desarrollo de infecciones respiratorias que, a la larga, pueden suponer una morbimortalidad importante. Esto es debido a que la DMC disminuye la capacidad de movilizar las secreciones y provoca una afectación muscular diafragmática, lo que dificulta dicha movilización y favorece la sobreinfección en los pacientes afectados. Los problemas derivados de padecer una neumonía en un paciente que, debido a su distrofia, tiene dificultad para esputar, pueden conducir en ocasiones a la sepsis respiratoria e incluso al fallecimiento del paciente pese a un correcto tratamiento antibiótico.

Para el diagnóstico de los pacientes con una presentación clínica sospechosa de DMC se sugiere una evaluación que incluya RM craneal, exploración ocular y pruebas genéticas moleculares con técnicas de secuenciación de nueva generación³. Está indicada una biopsia muscular para histología

e inmunotinción si la prueba genética molecular es negativa, pero no es necesaria si se realiza un diagnóstico genético.

No hay tratamiento definitivo disponible para estos trastornos. Sin embargo, son comunes las complicaciones multiorgánicas y puede ser beneficiosa la atención multidisciplinaria que hace hincapié en la vigilancia y las intervenciones rápidas.

Las recomendaciones para la vigilancia de la DMC, realizadas por lo general al menos anualmente, consisten en⁴:

- Evaluación cardíaca en el momento del diagnóstico para todos los niños con DMC y electrocardiografía periódica y ecocardiografía para quienes tienen riesgo de compromiso cardíaco.
- Pruebas de función pulmonar en sedestación y en decúbito supino.
- Polisomnografía para quienes tienen alteración del sueño o pruebas de función pulmonar menor de 65 por ciento.
- Parámetros nutricionales y medidas de crecimiento.
- Evaluación de la deglución, de la debilidad bulbar, de la gama de movimientos y evaluaciones ortopédicas.

Los principios generales de abordaje incluyen los siguientes⁵: medidas para controlar el peso y evitar la obesidad; fisioterapia para mejorar la movilidad y evitar contracturas; dispositivos mecánicos de ayuda para aumentar la movilidad y la deambulación; cirugía para complicaciones ortopédicas, cuando sea beneficioso; uso de tos asistida, ventilación no invasiva o traqueotomía y ventilación mecánica; apoyo social y emocional.

Desde atención primaria es importante el conocimiento de esta patología de base para una correcta valoración de la gravedad de cara a otras que pueden aumentar la morbimortalidad. Cabe citar, a modo de ejemplo, las infecciones respira-

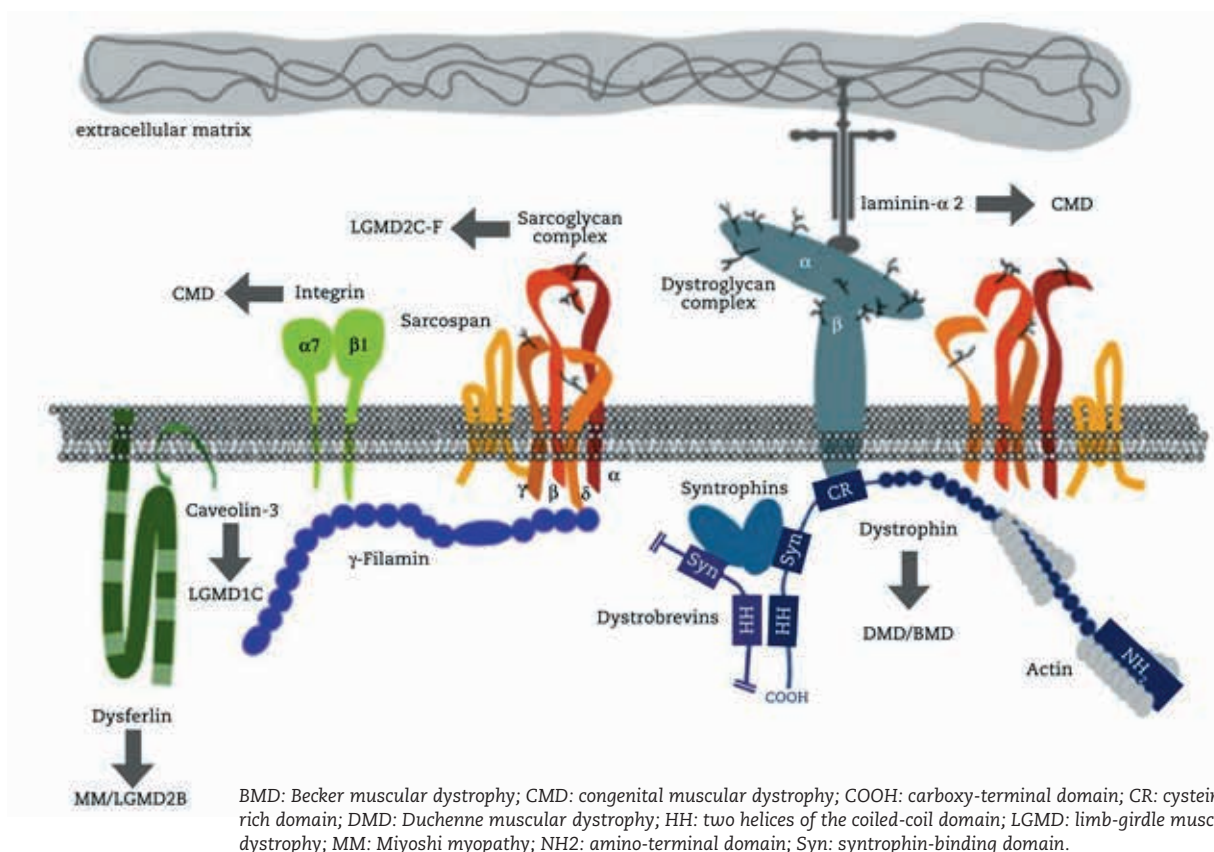


Figura 2 – Esquema de complejo proteico asociado a distrofina adaptado de UpToDate (Tomado del Dr. K. O'Brien and Dr. L. Kunkel, Children's Hospital, Boston, MA.).

torias, como la ya comentada en nuestra paciente, en las que la valoración hospitalaria está recomendada.

De forma habitual, la neumonía se puede tratar de forma ambulatoria, siempre y cuando no se cumplan criterios de hospitalización calculados a partir de las escalas de FINE y Curb 65. El uso e intensidad del tratamiento antibiótico dependen de la existencia de comorbilidades. En el paciente sin patología de base, el tratamiento con betalactámicos puede ser suficiente, mientras que en pacientes con factores de riesgo (enfermedad pulmonar obstructiva crónica, asma...) puede requerirse una terapia conjunta con betalactámicos asociados a macrólidos o doxiciclina, o un tratamiento en monoterapia con fluoroquinolonas. En el caso de nuestra paciente, dada la gravedad de las posibles complicaciones derivadas de la neumonía, se administró tratamiento con levofloxacino durante dos semanas (la primera durante el ingreso).

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

- Haliloglu G, Kang P, Topaloglu H, Morrison L, Iannaccone S, Graham R, et al. Evidence-based guideline summary: Evaluation, diagnosis, and management of congenital muscular dystrophy: Report of the Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine Author Response. *Neurology*. 2015; 85: 1432-3.
- Helbling-Leclerc A, Zhang X, Topaloglu H, Cruaud C, Tesson F, Weissenbach J, et al. Mutations in the laminin α 2-chain gene (LAMA2) cause merosin-deficient congenital muscular dystrophy. *Nat Genet*. 1995; 11: 216-8.
- O'Grady G, Lek M, Lamande S, Waddell L, Oates E, Punetha J, et al. Diagnosis and etiology of congenital muscular dystrophy: We are halfway there. *Ann Neurol*. 2016; 80: 101-11.
- Gilbreath H, Castro D, Iannaccone S. Congenital Myopathies and Muscular Dystrophies. *Neurol Clin*. 2014; 32: 689-703.
- Finsterer J, Ramaciotti C, Wang C, Wahbi K, Rosenthal D, Duboc D, et al. Cardiac Findings in Congenital Muscular Dystrophies. *Pediatrics*. 2010; 126: 538-45.