II CONGRESO DIGITAL AEP
3, 4 Y 5 DE JUNIO DE 2021

HiperCKemia asintomática en portadora de mutación para Distrofia muscular de Duchenne

María Jesús Martínez Martínez, Clara Martínez-Tafalla López, Ana María Pizarro Ruiz, Cristina de la Torre Sandoval, Inmaculada Martínez Albaladejo, Inés María Magdaleno Fuentes

Hospital General Universitario Santa Lucía (Cartagena)

INTRODUCCIÓN:

La **enfermedad de Duchenne** (DMD) es una distrofia muscular con herencia recesiva ligada al cromosoma X que afecta al gen que codifica la distrofina, afecta principalmente a sexo masculino y tiene una incidencia estimada en torno a 1-9/100000 nacidos vivos. La ausencia de esta distrofina provoca debilidad muscular progresiva, que suele comenzar en los primeros 2-3 años de vida. Los pacientes afectos presentan **cifras de creatina-fosfocinasa (CPK) muy elevadas** (>1000 U/L), la **debilidad** es **de predominio proximal**, aparece **pseudohipertrofia de pantorrillas** y se aprecia el **signo de Gowers** a la exploración. Los varones que heredan la mutación, será afectos de DMD, mientras que las hijas que la heredan serán **portadoras**, generalmente asintomáticas (76%), aunque la expresividad es variable en función del patrón de inactivación del cromosoma X, por lo que **pueden asociar debilidad muscular leve-moderada** (20%), elevación de CPK, mialgias, calambres (19%) o **incluso desarrollar miocardiopatía dilatada** o dilatación ventricular izquierda entre el 8-16%.

CASO CLÍNICO:

Niña de 3 años, sin antecedentes familiares de interés, que es remitida a las consultas de Neuropediatría por sospecha de enfermedad neuromuscular al detectar en analítica realizada por escasa ingesta una **hiperCKemia asintomática** (CPK 1169-2506 U/L; normal 120-300) y leve hipertransaminasamia (GOT 172 U/L y GPT 91 U/L), con patrón de colestasis normal. Se descartan infecciones y traumatismos recientes. Su desarrollo psicomotor es normal, sin problemas de conducta ni alteraciones del aprendizaje. Clínicamente se mantiene asintomática y en la exploración física no hay datos sugieran debilidad muscular (fuerza proximal y distal, tono y reflejos osteotendinosos normales, sin hipertrofia de gemelos y signo de Gowers negativo).

Se realiza panel genético de genes asociados a enfermedades musculares, donde se evidencia una **deleción patogénica del exón 45 al 54 en el gen DMD de novo** y tras el diagnóstico se realiza estudio cardiológico para despistaje de miocardiopatía dilatada, descarta en el momento actual.

CONCLUSIONES:

Dado que l**as mujeres portadoras de DMD pueden presentar durante su evolución sintomatología lev**e, **elevación de CPK y riesgo aumentado de desarrollar cardiopatía**, se recomienda la realización de valoración cardiológica al menos cada 5 años, así como seguimiento y determinación de CPK si inicio de sintomatología muscular. La identificación de la mutación causal de la enfermedad es muy importante para poder proporcionar consejo genético y estudiar a las portadoras de la familia.