

TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA COMO FORMA DE PRESENTACIÓN INFRECUENTE DE LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Sonia Martínez, Ainhoa García, Isabel Llano, María Jesús Martínez.
Centro de Salud Leioa. Hospital Universitario Cruces. Bizkaia.

Introducción:

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es debida a mutaciones en el gen DMD, que codifica la distrofina, proteína que se localiza en la membrana muscular y en el sistema nervioso central, donde juega un importante papel en el desarrollo cerebral. La forma más habitual de presentación son los síntomas motores (retraso de los hitos motores, torpeza motora, dificultad para subir escaleras, etc), pero no es excepcional el diagnóstico en pacientes asintomáticos tras la detección de una hipertransaminasemia. Se describe en la literatura un subgrupo infrecuente de pacientes con defectos en el gen DMD que pueden presentarse con fenotipos puramente neurocognitivos, incluyendo el trastorno del espectro autista (TEA), y donde la hipótesis diagnóstica es un trastorno del neurodesarrollo y no un problema muscular primario. Por otro lado, el TEA es un trastorno del neurodesarrollo con un aumento de la prevalencia en los últimos años, y que con frecuencia asocia torpeza motora, marcha en puntas o hipotonía dentro de su espectro clínico. Presentamos 2 niños con DMD que debutan con un TEA en ausencia de clínica motora inicial, siendo la analítica fundamental en la orientación diagnóstica.

Caso 1.-

Varón de 28 meses, controlado en Psiquiatría por TEA y remitido a Neuropediatría.

- 1º hijo, de padres no consanguíneos y sin antecedentes médicos a señalar.
- A la exploración inicial presenta una escasa o nula interacción visual, no interacción con iguales. No señala, no responde al nombre, ausencia de lenguaje verbal. Juego repetitivo, no simbólico. Estereotipias de aleteo. Hipersensibilidad acústica.
- ❖ Adquisición de hitos motores normales, marcha autónoma a los 14 meses. No torpeza motora aparente, con marcha en puntas ocasional.
- Exploración neurológica normal.
- ✓ PEAT normales.
- ✓ Se objetiva en analítica:
 - ✓ hipertransaminasemia GOT 525 U/L y GPT 604 U/L
 - ✓ hiperckemia en rango de distrofia muscular: 21931 U/L

Valoración cardiológica normal

- ❑ El estudio genético confirma la sospecha diagnóstica de DMD: deleción patogénica out-frame que implica al menos al exón 45 del gen DMD: c.(6438+1_6439-1)_(6614+1_6615-1)del.



Caso 2.-

Varón de 3 años de origen saharauí con diagnóstico de TEA, y sin antecedentes conocidos. Valorado en periodo estival a través de una ONG.

- La exploración neurológica es normal, con marcha en puntas intermitente.
- ✓ Se objetiva en analítica:
 - ✓ hipertransaminasemia GOT 193 U/L y GPT 350 U/L
 - ✓ hiperckemia en rango de distrofia muscular: 10355 U/L
- ❑ El estudio genético confirma una DMD: deleción del gen DMD: c.9566del (p-Gly3189Aspfs*94).
- Actualmente a los 8 años, presenta debilidad muscular progresiva, gowers, hipertrofia gemelar e hiperlordosis compensadora en la marcha con ampliación de la base.



Conclusiones y comentarios:

Es importante conocer el amplio espectro clínico que representan los defectos en el gen DMD, incluyendo el TEA sin clínica motora asociada. Es por esto, que se recomienda en pacientes con retraso global del desarrollo y TEA, incluir las enzimas musculares en una fase inicial del proceso diagnóstico.