



CARDIOLOGÍA DEL ADULTO - PRESENTACIÓN DE CASOS

## Falla cardiaca y *flutter* auricular como manifestación de distrofia miotónica tipo 1



Andrés Restrepo<sup>a,\*</sup>, David Santander<sup>a</sup>, Adriana Flórez<sup>b</sup>, Pablo Lorenzana<sup>a</sup> y Guillermo Mora<sup>c</sup>

<sup>a</sup> Universidad Nacional de Colombia, Bogotá, Colombia

<sup>b</sup> Hospital Universitario Fundación Santafé de Bogotá, Universidad de los Andes, Bogotá, Colombia

<sup>c</sup> Hospital Universitario Fundación Santafé de Bogotá, Universidad Nacional de Colombia, Bogotá, Colombia

Recibido el 26 de agosto de 2014; aceptado el 12 de mayo de 2015

Disponible en Internet el 6 de julio de 2015

### PALABRAS CLAVE

Músculos;  
Arritmia;  
Insuficiencia cardiaca

**Resumen** La distrofia miotónica es una enfermedad hereditaria del sistema neuromuscular con afección cardiaca, se presenta fundamentalmente con alteraciones del ritmo y conducción auriculoventricular y rara vez insuficiencia cardiaca. Se expone el caso de un paciente de 37 años de edad que ingresa por falla cardiaca aguda y flutter auricular asociado a debilidad muscular progresiva de larga data en quien se realiza diagnóstico de distrofia miotónica tipo 1 luego de estudios complementarios. Se presenta una corta revisión de la literatura acerca de esta enfermedad y sus manifestaciones cardiacas.

© 2015 Sociedad Colombiana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

### KEYWORDS

Muscles;  
Arrhythmia;  
Heart failure

### Heart failure and atrial flutter as a manifestation of myotonic dystrophy type 1

**Abstract** Myotonic dystrophy is a hereditary disease of the neuromuscular system with cardiac impairment, mainly showing rhythm disturbances and atrioventricular conduction defects, and rarely heart failure. We report the case of a 37 year-old patient who was admitted for acute heart failure and atrial flutter associated with long standing progressive muscle weakness. A diagnosis of myotonic dystrophy type 1 was made after complementary studies. A short review of the literature about this pathology and the cardiac manifestations is presented.

© 2015 Sociedad Colombiana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [anferes2@hotmail.com](mailto:anferes2@hotmail.com) (A. Restrepo).



**Figura 1** Actitud «distónica»: flexión en articulaciones metacarpofalángicas e hiperextensión en las interfalángicas.

## Caso clínico

Paciente masculino de 37 años de edad quien ingresa por cuadro clínico de 2 meses de evolución consistente en disnea de esfuerzo progresiva, ortopnea y episodios de disnea paroxística nocturna. Sin antecedentes de cardiopatía. El paciente refiere que desde hace aproximadamente 8 años presenta pérdida progresiva de la fuerza y movilidad de miembros superiores sin haber recibido evaluación médica; antecedente familiar de 2 primos con distrofia muscular no especificada y padre con falla cardíaca de etiología no clara que falleció a los 58 años de edad.

Al examen físico se encuentra presión arterial de 110/80 mmHg, FC 110 latidos/min, afebril, fascies miopática con debilidad facial, atrofia de los músculos masticadores (fosas temporales con atrofia) y calvicie. En la auscultación cardíaca se encontraron ruidos cardíacos rítmicos, con soplo holosistólico mitral III/VI, ingurgitación yugular de 10 cm a 45° y crépitos bilaterales hasta el tercio medio de ambos campos pulmonares. En las extremidades se encuentra deformidad en las manos con actitud «distónica» (flexión en las articulaciones metacarpofalángicas e hiperextensión en las interfalángicas) (fig. 1), con respuesta miotónica a la percusión de los músculos intrínsecos de las manos; atrofia muscular generalizada, predominio en la cintura escapular y las piernas con fuerza muscular disminuida en los miembros superiores: proximal 2/5, distal 3/5, y los miembros inferiores: proximal 4/5, distal 5/5. Además, retracciones articulares en el codo, el tobillo y la columna cervical. Es llamativa la presencia de miotonía en la lengua y los músculos de las extremidades, con contracción sostenida y dificultad para la relajación muscular ante la percusión o al pedirle que apriete los puños y que los abra en forma rápida.

En la radiografía de tórax se aprecia aumento del índice cardiorácico, redistribución de flujo vascular y patrón intersticial bilateral. El electrocardiograma muestra flutter auricular (fig. 2). En el ecocardiograma se aprecia un ventrículo izquierdo dilatado con hipocinesia generalizada, función ventricular deprimida (fracción de eyección del ventrículo izquierdo de 25%) y presencia de trombo

intracavitario. El hemograma y las pruebas de coagulación son normales, al igual que la glucemia, la TSH y los electrolitos. Las serologías para virus de hepatitis B y C, Chagas y VIH fueron negativas. Las pruebas de neuroconducción son normales. En la electromiografía se evidencia una membrana muscular inestable con actividad de inserción aumentada con abundante actividad de potenciales agudos positivos y fibrilares, descargas miotónicas de frecuencia variable y un patrón miopático en músculos proximales y distales con unidades motoras polifásicas de baja amplitud, llenamiento temprano del patrón de interferencia con esfuerzo medio y salvas de potenciales miotónicos de frecuencia variable, espontáneas y provocadas por desplazamiento del electrodo o por percusión sobre el músculo. La biopsia muscular muestra un músculo marcadamente comprometido por infiltración por tejido adiposo, con mayor afectación de algunos fascículos que otros. Las fibras que lo componen muestran marcada variación en su tamaño, evidenciándose pocas fibras con cambios degenerativos o regenerativos. El cambio más prominente se trata de la internalización de los núcleos, que se encuentra presente en un 68% de las fibras, y en algunas la cantidad de núcleos es mucho más numerosa comparado con otras. También, se observaron algunas fibras en extremo atroficas formando sacos de núcleos. El colágeno endomisial se encuentra aumentado en forma severa. Se encuentran cambios degenerativos de las fibras (fig. 3). A nivel ultraestructural no fueron identificados cambios en la organización de las miofibrillas, anomalías de la heterocromatina y su fijación a la membrana nuclear, inclusiones nucleares, a pesar de su internalización, ni alteraciones mitocondriales (fig. 4).

## Discusión

Las distrofias musculares son trastornos hereditarios que abarcan un espectro amplio de afectación muscular progresiva como consecuencia de distintas alteraciones en genes codificantes de las proteínas de la membrana celular, el citoesqueleto y el núcleo de los miocitos. El compromiso cardíaco de estas enfermedades no es inusual.

Las manifestaciones cardíacas de estas enfermedades pueden variar dependiendo de cada tipo<sup>1</sup>. Las distrofias musculares de Duchene y Becker son trastornos genéticos recesivos ligados al cromosoma X, en las cuales se presenta una mutación en el gen distrofina que codifica una proteína del mismo nombre. La distrofina y las glucoproteínas asociadas a ella proporcionan el enlace estructural entre el citoesqueleto y la matriz extracelular del miocito, conectando las proteínas contráctiles con el sarcolema, las cuales, al alterarse, producen fragilidad de la membrana que lleva a necrosis miofibrilar y pérdida de las fibras musculares con posterior reemplazo fibroadiposo. Otras distrofias musculares, como las de cintura-miembro tipo 2C-2F y tipo 2I, afectan también el complejo distrofina-glucoproteínas<sup>2</sup>. Estas patologías con alteraciones en este complejo se asocian a miocardiopatía dilatada como manifestación cardíaca principal<sup>1</sup>.

En comparación con las anteriores, las distrofias miotónicas tipo 1 y 2, la distrofia muscular de Emery Dreifuss, la distrofia muscular de cintura-miembro tipo 1B y la distrofia fascioescapulohumeral se asocian con degeneración del

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3012058>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3012058>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)