

Distrofia muscular de Duchenne y Becker: evolución clínica y afectación cardiaca en una cohorte de un hospital de tercer nivel

Alejandro Gullón de la Roza(1), Alberto Alén Andrés(1), Laura Pérez Bacigalupe(1), Rosana González Mesa(1), Paula Bouzón Iglesias(1), María Fernández García(1), Beatriz Nieves Ureña(1), Alfonso Cachero Bermúdez(1), Juan Francisco Ortiz de Zárate Pulido(1), Ignacio Málaga Diéguez(2), Aleida Ibáñez Fernández(3), Bárbara Covadonga Fernández Barrio(3), María Martín Fernández(1), Pablo Avanzas Fernández(1) y Rebeca Lorca Gutiérrez(1) de (1)Servicio de Cardiología, (2)Servicio de Neuropediatría y (3)Servicio de Cardiopediatría. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias) - España

Introducción: La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad genética rara ligada al cromosoma X, con una incidencia de 1:5.000 varones. Está causada por mutaciones en el gen DMD que provocan ausencia de distrofina y debilidad muscular progresiva de inicio temprano. Su forma más leve, la Distrofia Muscular de Becker (DMB), se asocia a una expresión parcial de la proteína y presenta menor incidencia (1:19.000).El objetivo fue describir la cohorte de pacientes con DMD y DMB en seguimiento en nuestro centro y analizar su evolución clínica.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo que incluyó a todos los pacientes en seguimiento en Pediatría y la Unidad de Cardiopatías Familiares (n = 18). Se recogieron variables demográficas, clínicas, genéticas, funcionales y terapéuticas. Se analizó la forma de presentación, el grado de afectación funcional, las complicaciones musculoesqueléticas, respiratorias y la afectación cardiológica. Asimismo, se evaluó la necesidad de ayuda para la deambulación, el empleo de ventilación mecánica, la prevalencia de miocardiopatía y el tratamiento farmacológico.

Resultados: El 94% eran varones con una edad media al diagnóstico de 5,3 ± 5,2 años. El síntoma inicial más frecuente fue la alteración de la marcha (44%). El 75% presentaban al menos dependencia moderada. El 50% conservaban la deambulación, con pérdida de la marcha a los 13,2 ± 2,3 años. El 33% precisaron ventilación mecánica no invasiva, iniciada a los 16,6 ± 4,7 años. La prevalencia de miocardiopatía fue del 28%, con diagnóstico a los 16,3 ± 4,0 años y una fracción de eyección del 62 ± 8% al final del seguimiento. La resonancia magnética cardiaca se realizó en cinco pacientes, diagnosticó dos casos de miocardiopatía con ecocardiograma previo normal y motivó ajuste farmacológico en uno. El 67% recibían tratamiento cardiológico iniciado a los 13,7 ± 4,2 años, siendo IECAs/ARA II los más utilizados (61%).

Conclusiones: La evolución clínica es similar a otras series, con inicio en la infancia, pérdida de la marcha en la adolescencia y complicaciones respiratorias y cardiacas en la juventud. La resonancia magnética se realizó en el 28% de los pacientes y detectó miocardiopatía con ecocardiograma previo normal en el 40%, condicionando cambio de tratamiento en el 20%. Este hallazgo refuerza la relevancia de la resonancia magnética cardiaca en estos pacientes.

Características basales de la muestra

Variables	
Edad al diagnóstico (años ± DE)	5,3 ± 5,2
Primer síntoma	
- Alteración de la marcha	8 (44%)
- Retraso motor	5 (28%)
- Caídas frecuentes	2 (11%)
- Otro	3 (17%)
Dependencia moderada/severa ABVD	9 (75%)
Deambulación	9 (50%)
Edad media silla de ruedas (años ± DE)	13,21 ± 2,27
Ventilación Mecánica (VM)	6 (33%)
- Edad media inicio VM (años ± DE)	16,6 ± 4,7
Miocardiopatía	5 (28%)
- Edad media diagnóstico (años ± DE)	16,27 ± 4,05
- FEVI final	62 ± 8%
Tratamiento cardiológico	12 (67%)
- Edad comienzo (años ± DE)	13,7 ± 4,2
- IECAS/ARA II	11 (61%)
- Betabloqueante	3 (17%)
- Otro	1 (5,6%)

Tabla 1. DE: Desviación Estándar. ABVD: Actividades Básicas de la Vida Diaria. VM: Ventilación Mecánica. FEVI: Fracción de Eyección del Ventrículo Izquierdo. IECAS/ARA II: Inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina/Antagonista de los receptores de la aldosterona II