Rev Clin Esp. 2024;224(Supl 1):S796

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

970 - MIOPATÍA POR DEPÓSITO DE LÍPIDOS: RETO DIAGNÓSTICO Y MANEJO MULTIDISCIPLINAR

Yolanda Pretel Rodríguez

Hospital Sant Joan de Déu, Martorell, España.

Resumen

Objetivos: Revisión de la literatura y descripción de las características clínicas, diagnósticas y del tratamiento en los pacientes con miopatía por depósitos lipídicos a raíz de un caso.

Métodos: Descripción retrospectiva de un caso diagnosticado de miopatía por depósitos de lípidos en nuestro centro en 2019 y revisión de la literatura (PUBMED y Nacional Library of Medicine).

Resultados: Nuestra paciente tenía 52 años, presentó debilidad progresiva en ambas EEII de pocos meses, con incapacidad para deambular y dolor en región isquiotibial izquierda. Negaba disfagia o disnea. Exploración sin signos de artritis activa en manos, muñecas, pies ni tobillos. Artralgia de ambos tobillos y dolor en zona tendinosa del tobillo al dedo 5o del pie. Tacto en planta pie presente. No lesiones cutáneas ni sequedad buco-oral. Auscultación cardiopulmonar normal. Neurológicamente pares craneales normales, debilidad de 4/5 en la extensión y abducción de hombros con resto de balance en EESS normal, debilidad de 4/5 en la flexión de cadera, con preservación del resto del balance. No déficit sensitivo a excepto pies donde presenta apalestesia. RMP vivos en EESS (3/5), sin Hoffman, no se detecta reflejo rotuliano. Tendencia equina en tobillo derecho sin clonus. Analíticamente, presentaba CK 9,5 uKat/L y aldolasa 16 U/L. Anti-mitocondriales 1/40, ANA 1/320 patrón citoplasmático tipo M2, antiENA negativo. El ecocardiograma transtorácico así como la RMN craneal y cervical descartó patología. La biopsia gemelar izquierda muestra vacuolas que contienen gotas de lípidos (sin infiltrados inflamatorios) y el estudio enzimático mostró déficit de múltiples deshidrogenasas. Esta enfermedad es extremadamente rara y consiste en un trastorno en el metabolismo en el músculo de la grasa siendo los defectos más frecuentes: la deficiencia primaria de carnitina, la deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa sensible a la riboflavina (MADD), los lípidos neutros trastornos de almacenamiento (NLSD) y la deficiencia de carnitina palmitoil transferasa. Por este defecto, se acumulan los lípidos a nivel muscular y la sintomatología es variable. La deficiencia de carnitina se caracteriza por mialgia fluctuante, debilidad e hipotonía con miocardiopatía. El MADD por miopatía proximal con debilidad muscular de extremidades y cuello, con inicio variable según la edad y se caracteriza por episodios de letargo, vómitos, hipoglucemia, acidosis metabólica y hepatomegalia, a menudo precedido por un estrés metabólico. El MADD puede ser causado por mutaciones en tres genes diferentes (ETFA, ETFB, ETFDH); siendo el más frecuente el gen ETFDH, que codifica la flavoproteína deshidrogenasa de transferencia de electrones (ETFDH). El NLSD se caracteriza por la acumulación de triglicéridos contenidos en las LD citoplasmáticas de varios tejidos, incluida la piel, músculo, hígado, médula ósea

e intestino. Afectan la producción de energía, siempre involucran al músculo esquelético y causan miopatía progresiva con debilidad muscular, o episodios agudos recurrentes de rabdomiólisis provocada por el ejercicio, el ayuno o las infecciones.

Terapia de las miopatías lipídicas
PCD: carnitina, previniendo los factores desencadenantes
NLSDM: dieta baja en grasas, MCT, ejercicio, fibratos, β-adrenérgico
NLSDI: dieta baja en grasas, MCT, carnitina, ácido triheptanoína, acitretina
LPN1: infusión de líquidos, monitorización de la función vital
CPT-II: prevención de los factores desencadenantes, tratamiento sintomático, infusión de glucosa, carnitina, evite los ventiladores
MADD: riboflavina, dieta baja en grasas, evitar el ayuno, CoQ
VLCAD: ácido triheptanoína, MCT, S-nitroso-N-acetilcisteína, evitar ayuno
MTP: ácido docosahexaenoico (DHA)
MCAD: evitar el ayuno, la infusión de glucosa
SCAD: dieta baja en grasas, carnitina, riboflavina
SCHAD: no se ha informado de ningún tratamiento
MCKAT: no se ha informado de ningún tratamiento
CACT: evitar el ayuno, la ingesta alta de carbohidratos, MCT, ácidos grasos poliinsaturados, carnitina
DECR: no se informó de ningún tratamiento
ACAD9: riboflavina
ACAD9: deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa 9; CACT: carnitina acilcarnitina deficiencia de translocasa; CPT-II: carnitina palmitoil transferasa II deficiencia; DECR: deficiencia de dienoil-CoA reductasa; LCAD: de cadena larga deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa; LPN1: fosfatasa del ácido fosfatídico deficiencia (deficiencia de lipina1); MADD: acil-CoA deshidrogenasa múltiple deficiencia; MCAD: deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media; MCKAT: 3-cetoacil-CoA tiolasa de cadena media; MCT: triglicéridos de cadena media; MTP: deficiencia de proteínas trifuncionales mitocondriales; NLSDI: neutro enfermedad por almacenamiento de lípidos tipo I; NLSDM: tipo de enfermedad por almacenamiento neutro de lípidos M; DCP: deficiencia primaria de carnitina; DCE: acil-CoA de cadena corta deficiencia de deshidrogenasa; SCHAD: L3-hidroxiacil-CoA de cadena corta deficiencia de deshidrogenasa; VLCAD: acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga deficiencia.

Conclusiones: Es importante caracterizar molecularmente el trastorno para el diagnóstico preciso y el desarrollo de estrategias terapéuticas. En nuestra paciente, al presentar déficit en las dehidrogenasas se inició tratamiento con riboflavina 300 mg y fisioterapia funcional sin respuesta, con progresión clínica con posterior defunción.

0014-2565 / © 2024, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.