

Rev Soc Esp Dolor  
2017; 25(1): 60-61

### Miopatía distal de udd, un caso de diagnóstico diferencial con la fibromialgia

DOI: 10/20986/resed.2016.3497/2016

Sr. Director:

La miopatía distal de Udd, distrofia muscular tibial (DMT) o miopatía distal finlandesa es una enfermedad muy poco frecuente en nuestro país (solamente 2 casos descritos en la literatura) siendo muy prevalente en Finlandia (5-10/100.000 habitantes). Comúnmente, se ha propuesto un patrón de herencia autosómica dominante para esta enfermedad aunque, recientemente, se ha comprobado que también se manifiesta con carácter recesivo (1). La DMT normalmente debuta después de los 35 años de edad, afectando inicialmente a la musculatura del compartimento anterior de la pierna. Su progresión es lenta, pudiendo

conllevar debilidad proximal y atrofia muscular en edades avanzadas, lo cual condiciona el desarrollo de un pie caído y dolor tipo neuropático. En los casos de pacientes no escandinavos su curso suele ser más rápido y presentar un peor pronóstico (2,3) pudiendo quedar el paciente con una discapacidad completa del miembro inferior. De forma excepcional, implica a la musculatura extensora del antebrazo produciendo debilidad en la extensión de muñeca y dedos, a diferencia de otra forma de miopatía distal frecuente en los países nórdicos, conocida como miopatía de Welander (4) (Tabla I). En la DTM, la creatinquinasa (CK) sérica es normal o puede estar levemente aumentada y el EMG muestra un patrón de miopatía irritativa. En la biopsia muscular se observa distrofia tisular con miofibrillas que presentan una o varias vacuolas.

Desde la Unidad del Dolor de nuestro hospital presentamos el caso de una mujer de 67 años que acude por historia de larga evolución de dolor crónico generalizado refractario a tratamiento. Como antecedentes personales destacan:

TABLE I  
CLASIFICACIÓN DE LAS MIOPATÍAS. AD: AUTOSÓMICO DOMINANTE. AR: AUTOSÓMICO RECESIVO

Tipo	Herencia	Gen alterado	Debilidad inicial	Ck	Biopsia
Welander-adulta tardía tipo 1	AD	2p13	Manos, dedos, extensores de la muñeca	Normal o levemente elevada	Patrón miopático, alguna vacuola aislada
Udd-adulta tardía tipo 2a	AD/AR	2q31 Titina	Piernas, compartimento anterior	Normal o levemente elevada	Patrón miopático, vacuolas en algunos casos
Markesbery-adulta tardía tipo 2b	AD	10q22.3-q23.2 ZASP	Piernas, compartimento anterior	Incremento leve-moderado	Miopatía vacuolar, características miofibrilares
Nonaka-adulta temprana o esporádica tipo 1 (h IBM2)	AR	9p13.3 GNE	Piernas, compartimento anterior	Moderado incremento	Miopatía vacuolar
Moyoshi-adulta temprana o esporádica tipo 2 (LGMD 2B)	AR o esporádica	2p13 Disferlin	Piernas, compartimento posterior	10-150	Patrón miopático, normalmente sin vacuolas
Laing-adulta temprana o esporádica tipo 3 (MPD1)	AD	14q11.2 MYH7	Piernas, compartimento anterior, flexores del cuello	Leve o nulo incremento	Cambios miopáticos moderados, no vacuolas

neuralgia postherpética a nivel C4, artrosis generalizada, dolor crónico generalizado de características neuropáticas y catalogada de fibromialgia. En la exploración física destaca: marcha lenta que precisaba de soporte con bastón, debilidad en miembros inferiores II/V y palpación de puntos gatillos positivos. En el curso de la entrevista, al interrogar sobre los antecedentes familiares, se detecta que la hija de nuestra paciente aqueja una miopatía de Udd. Tras este hallazgo se decide solicitar un estudio genético, el cual resulta positivo para una mutación en el gen TTN (2q31) que codifica la proteína titina (5), y que es la responsable de la DMT. Ante este resultado nuestra paciente es diagnosticada de DMT con patrón heterocigótico.

Teniendo en cuenta estos hallazgos, pensamos que la clínica de debilidad, atrofia y dolor con características neuropáticas que refiere la paciente podrían estar en relación a su condición genética, por lo que finalmente la paciente queda diagnosticada de dolor crónico generalizado con los siguientes componentes: neuralgia postherpética de C4 derecha, artrosis generalizada y miopatía de distal Udd. Actualmente, el tratamiento prescrito incluye: pregabalina oral, tramadol oral, paracetamol oral y crema de capsaicina.

#### **Conflicto de intereses**

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

**M. Benítez Jiménez, C. Díaz-Alejo, A. Belén Alcaraz Martínez, M. L. Padilla del Rey, J. P. Vicente Villena, J. Cartagena Sevilla**

*Servicio de Anestesiología, Reanimación y Terapéutica del Dolor. Hospital General Universitario J. M. Morales Meseguer. Murcia*

Correspondencia: Mercedes Benítez Jiménez  
merche\_2112@hotmail.com

#### **BIBLIOGRAFÍA**

1. Evilä A, Palmio J, Vihola A, Savarese M, Tasca G, Penttilä S, et al. Targeted next-generation sequencing reveals novel ttn mutations causing recessive distal titinopathy. *Mol Neurobiol* 2016 Oct 29.
2. Udd B, Partanen J, Halonen P, Falck B, Hakamies L, Heikkilä H, et al. Tibial muscular dystrophy: late adult-onset distal myopathy in 66 Finnish patients. *Arch Neurol* 1993;50:604-8.
3. Partanen J, Laulumaa V, Paljärve, Partanen K, Naukkarinen A. Late onset foot-drop muscular dystrophy with rimmed vacuoles. *J Neurol Sci* 1994;125:158-67.
4. Udd B. Molecular biology of distal muscular dystrophies-Sarcomeric proteins on top. *Biochim Biophys Acta* 2007;1772(2):145-58.
5. Hackman P, Vihola A, Haravouri H, Marchand S, Sarpanta, De Seze J, et al. Tibial muscular dystrophy is a titinopathy caused by mutations in TTN, the gene encoding the giant skeletal-muscle protein titin. *Am J Hum Genet* 2002;71(3):492-500.