

**Revista de la Sociedad
Valenciana de Reumatología**

EDITOR

José Rosas Gómez de Salazar

COEDITOR

Juan Antonio Castellano Cuesta

SECRETARIOS DE REDACCIÓN

Miguel Ángel Belmonte Serrano

María Isabel Tevar Sánchez

COMITÉ EDITORIAL

Juan José Alegre Sancho

Javier Calvo Catalá

Cristina Campos Fernández

Cristina Fernández Carballido

Isabel Ibero Díaz

José Ivorra Cortés

Vega Jovaní Casano

Antonio José Lozano Saez

Mauricio Mínguez Vega

José Román Ivorra

Gregorio Santos Soler

Francisca Sivera Mascaró

E-mail: revista@svreumatologia.com

DISEÑO Y COORDINACIÓN EDITORIAL

Ibáñez&Plaza Asociados, S.L.

correo@ibanezyplaza.com

www.ibanezyplaza.com

IMPRESIÓN

Alba

DEPÓSITO LEGAL

M-3644-2013

SOPORTE VÁLIDO

SV02/92

ISSN 1133-4800

SOCIEDAD VALENCIANA
DE REUMATOLOGÍA

Presidenta: Pilar Trenor Larraz

Secretario: Antonio José Lozano Saez

Tesorera: María Concepción Juliá Molla

Vicepresidente: Juan A. Castellano Cuesta

Vocal Alicante: Vega Jovani Casano

Vocal Castellón: Ana V. Carro Martínez

Vocal Valencia: Luis González Puig

Presidente electo: Miguel Ángel Belmonte
SerranoAvda de la Plata, nº 20
46013 Valencia<http://www.svreumatologia.com>

El reumatólogo y las miopatías

SALAS HEREDIA E

Sección de Reumatología - Hospital Marina Baixa - Villajoyosa - Alicante

Correspondencia: Esteban Salas Heredia - Sección de Reumatología - Hospital
Marina Baixa - Avda Alcalde Jaime Botella Mayor, 7 - 03570 Villajoyosa (Alicante)

✉ estebansalas@msn.com

E

l paciente acude a la consulta del reumatólogo por muy diversos motivos. El más acuciante es sin duda el dolor, ya sea agudo o crónico. También lo es la incapacidad funcional, derivada del dolor y/o los daños estructurales producidos por la enfermedad. El primer objetivo del clínico es acotar con lógica, tras la anamnesis y la exploración, el espacio en el que va a tener que aplicar sus esfuerzos diagnósticos y terapéuticos, es decir, conocer si el problema se origina en uno u otro componente del sistema músculo-esquelético. Cuando constatamos que la enfermedad se origina en el tejido muscular, o lo afecta de manera predominante, nos enfrentaremos a una miopatía. Aquí empieza, de nuevo, un proceso diagnóstico que puede oscilar desde lo evidente e inmediato hasta la más frustrante ignorancia. De manera muy esquemática, el éxito en la identificación de la enfermedad parece más probable cuando el síntoma predominante sea el dolor y la inflamación, que cuando se trate de la simple debilidad de uno o varios grupos musculares. ¿A qué problemas se enfrentará el reumatólogo durante el manejo de una miopatía?

La primera dificultad puede provenir de la propia exploración del paciente, en dos sentidos: conocer de modo seguro la semiología exploratoria, y saber buscar los datos que nos permitan reconocer un síndrome o una enfermedad sistémica. Comenzaremos realizando una minuciosa exploración general y neurológica. ¿La sabemos hacer y le dedicamos el tiempo necesario?

La presencia de un clonus, de hiperreflexia, de alteraciones sensitivas, o la afectación de pares craneales, van a orientar de manera inmediata el diagnóstico hacia enfermedades del SNC o de los nervios periféricos. Nos encontraremos con frecuencia ante una miastenia, un Guillain-Barré, una polineuropatía, una enfermedad de motoneurona, y otras. Sin embargo, la presencia de debilidad, con o sin dolor, especialmente proximal, con atrofas, y escasos hallazgos neurológicos nos harán pensar en una auténtica miopatía. Los antecedentes personales como el desarrollo desde la infancia, la exposición a tóxicos, abuso de drogas, consumo de fármacos, infecciones, etc, serán de máxima relevancia, así como los antecedentes familiares. Con una sospecha diagnóstica, mejor o peor definida, pondremos en marcha los estudios pertinentes de análisis, estudios neurofisiológicos, y pruebas de imagen¹.

Avanzar por las ramas de múltiples posibilidades diagnósticas², exige una formación precisa y profunda, que da lugar incluso a una subespecialidad dentro de la neurología: la de las enfermedades neuromusculares. Por tanto, es lógico y habitual que consultemos a un experto neurólogo, para contrastar nuestras sospechas, completar los estudios necesarios para intentar clasificar el problema, y proponer, si existe, un tratamiento.

Es posible, que el papel del reumatólogo pase entonces a ser secundario e incluso inexistente, quedando relegado, en el mejor de los casos, al manejo de las miopatías inflamatorias, o asociadas a enfermedades sistémicas. No debería ser así, en nuestra opinión. Nuestro objetivo como médicos del aparato locomotor es devolver el mejor estado de salud y capacidad funcional a un paciente cuya enfermedad afecte a cualquier lugar del sistema músculo-esquelético, no sólo a sus articulaciones y huesos, sino también a sus músculos. El diagnóstico y tratamiento de las miopatías es, por tanto, un trabajo eminentemente reumatológico.

¿Por qué en la práctica nos centramos en las inflamatorias? Hace tiempo que hemos aprendido la lección en otros campos como la artrosis, la osteoporosis o la fibromialgia. Nos gusten o no, son enfermedades "nuestras". Algunos de los que ya pintamos canas, recordamos cuando, no hace tanto, a los foros de osteoporosis acudían internistas, nefrólogos, endocrinólogos, ginecólogos y...algún reumatólogo. Hoy en día, en la Reumatología, contamos con excelentes unidades asistenciales, docentes, grupos de investigación, y líderes de opinión en todas esas patologías "no inflamatorias".

Por otra parte, el reumatólogo sabe compartir, a menudo con un papel fundamental, el tratamiento de enfermedades complejas con colegas de otras especialidades, como los dermatólogos, digestólogos, nefrólogos, y otros.

Uno de los problemas que pueden apartar al clínico del caso es que, en muchas ocasiones, para el diagnóstico de las miopatías "idiopáticas" precisaremos una biopsia muscular. Veamos algunos ejemplos relativamente habituales en nuestra práctica clínica.

Con frecuencia se consulta al reumatólogo por el aumento persistente de la Creatinina (CK) en un paciente asintomático. El balance muscular puede ser casi normal, y cuando insistimos, el paciente acepta como mucho, que se cansa con algunos ejercicios físicos. Imaginemos que el examen físico y los análisis habituales, con pruebas de autoinmunidad son negativos. Después

de retirar los fármacos que pudieran producir el aumento de CK, ésta sigue elevada. Si observamos cualquier lista de enfermedades causales, o las Guías Clínicas europeas³, observaremos que probablemente esté indicada una biopsia muscular, si la cifra de CK está francamente elevada.

También será necesaria la biopsia muscular, en el caso de un paciente cuyo único síntoma relevante sea una paulatina pero progresiva debilidad proximal, donde la EMG confirme una miopatía, o en ese otro que presenta una fatiga desproporcionada tras el ejercicio físico, para diagnosticar una miopatía metabólica⁴.

Por último, imaginemos un cuadro de debilidad muscular, con ANA muy positivos, donde para confirmar nuestro diagnóstico de una probable polimiositis deberíamos solicitar, de nuevo,...una biopsia muscular⁵.

El estudio apropiado de una biopsia muscular es complejo y costoso. Además de las tinciones básicas, se requieren otras técnicas más complejas, incluido estudio con microscopio electrónico, que permiten diagnóstico de las miopatías inflamatorias, las miositis por cuerpos de inclusión, distrofias, las miopatías mitocondriales y otras miopatías metabólicas⁶. Todo ello sólo se puede llevar a cabo, con garantías, en un laboratorio especial y central, de una Unidad de referencia. La correcta manipulación y el transporte apropiado de la muestra son esenciales, por lo que es preferible que la biopsia se realice en dicha Unidad.

En la práctica, todo esto supone para cada paciente la aprobación de la Dirección del Centro donde se le asiste, la aprobación y cita en el Centro de referencia, el análisis de los resultados y el informe de un experto. Hablamos de varios meses y de una buena cantidad de euros. No es un problema baladí, sobre todo en la coyuntura económica actual. Pero está ahí y debemos, como reumatólogos, afrontarlo con criterios científicos y de eficiencia clínica.

El mejor camino para afrontar esta realidad puede ser mejorar la comunicación entre los profesionales implicados en

cada caso, para tomar decisiones diagnósticas y terapéuticas consensuadas. En el caso particular de la solicitud de una biopsia, sería lógico y muy práctico compartir nuestra inquietud diagnóstica con los expertos de la Unidad de Patología Neuromuscular de referencia en nuestra comunidad. En una reciente Jornada de Actualización en Miopatías, hemos podido comprobar el buen talante y la máxima disponibilidad del Jefe de dicha Unidad del Hospital La Fe, el Dr. JJ Vilchez, que cuenta con un equipo de expertos de la máxima calidad clínica e investigadora. Las nuevas tecnologías deberían facilitar la puesta en común de casos clínicos, la valoración de la pertinencia y urgencia de una biopsia, la interpretación de los resultados, y de todo aquello que contribuya a que el paciente no continúe en una especie de "limbo" diagnóstico, de consecuencias imprevisibles.

En resumen, el reumatólogo dispone de todas la herramientas necesarias, ya sean análisis, pruebas de imagen, estudios neurofisiológicos, y biopsia especializada, que le permiten la máxima responsabilidad y protagonismo en el manejo de las miopatías. No debemos olvidar, que incluso glucogenosis congénitas, como la enfermedad de Pompe⁷, está al alcance de nuestras manos con la realización de una prueba tan sencilla como el análisis de una gota de sangre (test de la gota seca).

Por último, no debemos olvidar que el músculo dejará de ser en breve el campo de batalla en enfermedades más o menos raras. El estudio y tratamiento de la pérdida excesiva de masa muscular, la sarcopenia, emerge como un nuevo y fascinante reto de la medicina del envejecimiento⁸. Los reumatólogos deberíamos estudiar en profundidad, de nuevo, la biología muscular para participar en la investigación de fármacos que frenen y recuperen esa "osteoporosis" del músculo, como por ejemplo los anticuerpos antimiosatina, ya en desarrollo (referencia).

La ignorancia del médico sobre la enfermedad que sufre el paciente no justifica la mala gestión de los medios diagnósticos y

menos aún la pasividad o el error respecto al tratamiento que se demanda. Uno de los padres de la farmacología española, D. Teófilo Hernando, a sus 80 años, durante la charla magistral que impartía a los estudiantes de medicina de la Universidad Complutense, conseguía encogerles el ánimo al explicarles, en un vibrante discurso, cuál había sido su forma de entender y vivir el ejercicio de la Medicina: "Muchos días perderán el sueño, agobiados por el peso de lo que aún no saben, ante un paciente que les mira..."

Es más que probable que nuestra profesión sea más llevadera, y nuestro paciente nos mire agradecido, si indivi-

dualmente, o con el apoyo decidido de nuestra Sociedad, fomentamos la formación adecuada de nuestros residentes, y la puesta al día de todos nosotros en este complejo campo de las enfermedades musculares.

BIBLIOGRAFÍA

1. Costa AF, Di Primio GA, Schweitzer ME. Magnetic resonance imaging of muscle disease: a pattern-based approach. *Muscle Nerve*. 2012;46:465-81.
2.- Neuromuscular Disease Center. Washinton University. <http://neuromuscular.wustl.edu/>.
3.- Kyriakides T, et al. ENFS guidelines on the diagnostic approach to pauci- or asymptomatic hyperCKemia. *European Journal of Neurology* 2010;17:767-773.

4.- Landau ME, Kenney K, Deuster P, Campbell W. Exertional rhabdomyolysis: a clinical review with a focus on genetic influences. *J Clin Neuromuscul Dis* 2012;13:122-36.
5.- Lazarou IN, Guerne PA. Classification, Diagnosis, and Management of Idiopathic Inflammatory Myopathies. *J Rheumatol*. 2013 Mar 15. (Epub).
6.- Kallwass H, Carr C, Gerrein J, Titlow M, Pomponio R, Bali D, et al. Rapid diagnosis of late-onset Pompe disease by fluorometric assay of alpha-glucosidase activities in dried blood spots. *Mol Genet Metab*. 2007;90:449-452.
7.- Smith EC, Koeberl DD. Diagnosis: myopathy. Presentation and evaluation of metabolic causes. *The Rheumatologist* 2009. http://www.the-rheumatologist.org/details/article/872123/Diagnosis_Myopathy.html.
8.- Walston JD. Sarcopenia in older adults. *Curr Opin Rheumatol* 2012;24:623-627.