

HOSPITAL PROVINCIAL DOCENTE "MANUEL ASCUNCE DOMENECH"

Electrocardiografía en la distrofia muscular progresiva. Informe de tres hermanos.

Por los Dres.: RAFAEL PILA PEREZ*
EDUARDO PEDROSO FILIBERTO**
NICOMEDES DE LA ROSA PEREZ* RAFAEL
LEON DIAZ***

Pila Pérez, R. y otros. *Electrocardiografía en la distrofia muscular progresiva. Informe de tres hermanos.*
Rev Cub Med (Supl.) 21: 1, 1982.

Se presentan los casos de tres hermanos con distrofia muscular progresiva (DfVTP), y se plantea que su observación a lo largo de estos dos últimos años justifica que se estudie esta entidad desde el punto de vista clínico, enzimático y, sobre todo, electrocardiográfico; se exponen los hallazgos de los trazados en estos tres enfermos y que contaron con la biopsia de músculos, electromiografía y estudio enzimático, que concluye si diagnóstico de esta afección. Se revisa el tema y se comparan con los resultados obtenidos en este estudio.

INTRODUCCION

Ya *Duchenne* insistió mucho sobre las características familiares de la enfermedad. Este dato, sin duda definitorio desde las primeras descripciones clínicas, tomada como matiz personal de este grupo de afecciones, ha culminado con el estudio de los genetistas y clínicos¹.

Se define la distrofia muscular progresiva (DMP) como enfermedad hereditaria, genética, con mecanismos conocidos en muchos casos, y que se caracterizan por el hecho clínico de ser más o menos violentamente progresivos, y por el hecho *t*

* Especialista de I grado en medicina interna. Hospital provincial docente "Manuel Ascunce Domenech".

** Residente de 1er. año de medicina interna. Hospital provincial docente "Manuel Ascunce Domenech".

*** Especialista de II grado en cardiología. Jefe del servicio de cardiología. Hospital provincial docente "Manuel Ascunce Domenech".

fiuopatológtco de una gran y profunda alteración primitiva del complejo metabó- lico muscular²
Existen múltiples clasificaciones, y éstas aumentarán en el futuro³.

El objetivo de nuestro trabajo es la presentación de tres hermanos ingresados en nuestro hospital por manifestaciones cardiovasculares y, por tanto, electrocardio- gráficas en los dos últimos años.

Observación personal

Se trata de una familia de seis hermanos, tres varones y tres hembras que tienen el antecedente de que el padre presenta DMP diagnosticada desde la edad de 35 años y que cuenta en la actualidad 65. Es de señalar que los tres hijos varones que son a la vez los de mayor edaci, son los que han presentado, hasta el momento, los síntomas y signos de la DMP.

Presentamos los hallazgos clínicos y los principales exámenes complementarios en los pacientes de nuestra serie.

A.V.C.; HC No. 453832; sexo masculino; raza blanca; y de 33 años de edad.

MI: dolor precordial.

HEA: paciente que ingresa por segunda ocasión en nuestra sala; esta vez referido del cuerpo de guardia con el diagnóstico presuntivo de infarto agudo de miocardio.

APP: hipodesarrollo pondoestatural (figura 1). Antecedente de ingreso el año pasado por cardiopatía isquémica.

APF: padre con DMP; cinco hermanos con pobre desarrollo pondoestatural.

Examen físico: paciente con atrofia muscular generalizada; facies alargada con atrofia muscular del rostro y calvicie frontal (figura 2).

Aparato respiratorio: murmullo vesicular normal.

Aparato cardiovascular: tonos rítmicos; pulso radial: 84' TA: 120^70.

Sistema nervioso: paciente consciente, con reflejos superficiales y profundos normales. Sensibilidad normal. No existe trastorno de la palabra; no hay miotonía en manos, lengua y músculos masticadores.

Exámenes de laboratorio: glicemia! 64 mg%; PTG: normal; TGO: 95 UI; TGP: 60 UI; DLH: 600 UI; creatinuria: 300 mg/día; PBI: normal.

Examen radiográfico: Rx de cráneo y silla turca: normales. Survey óseo: sin alteraciones.

Examen electrocardiográfico (figuras 3 y 4):

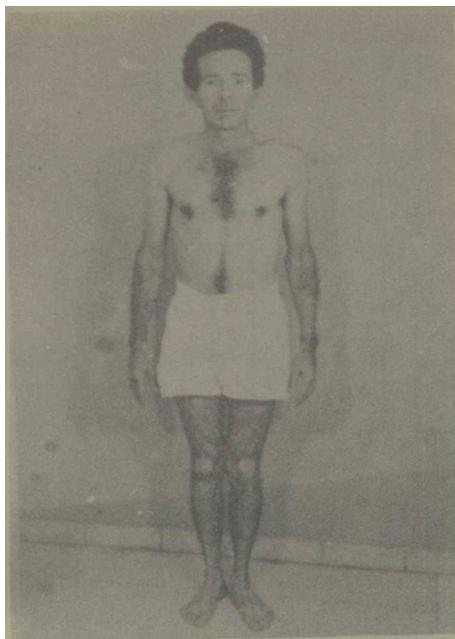


Figura 1.
Paciente A.V.C., 33 años de edad. Obsérvese el hipodesarrollo pondoestatural.



Figura 2.
Paciente A.V.C., facies alargada "triste", con atrofia muscular del rostro y calvicie frontal.

A su ingreso: S-T desplazado positivamente en DI aVL y todas las precordiales, fundamentalmente, V4, V5 y V6. Infarto agudo de miocardio, cara anterior.

Evolutivo a:

Los 14 días: T negativas, profundas y simétricas en DI, aVL y todas las precordiales.

Examen oftálmico: no presenta alteraciones.

J.V.C.; HC No. 481230; sexo masculino; raza blanca y de 23 años de edad. MI: palpitations. HEA- paciente diagnosticado en el hospital pediátrico docente "William ^{Soler}" en 1965 de presentar DMP y que es ingresado en nuestro hospital por prese "palpitations" y dolor precordial ligero.

APP: hipodesarrollo pondoestatural (figura 5), DMP.

APF: padre con DMP; cinco hermanos con pobre desarrollo pondoestatural.

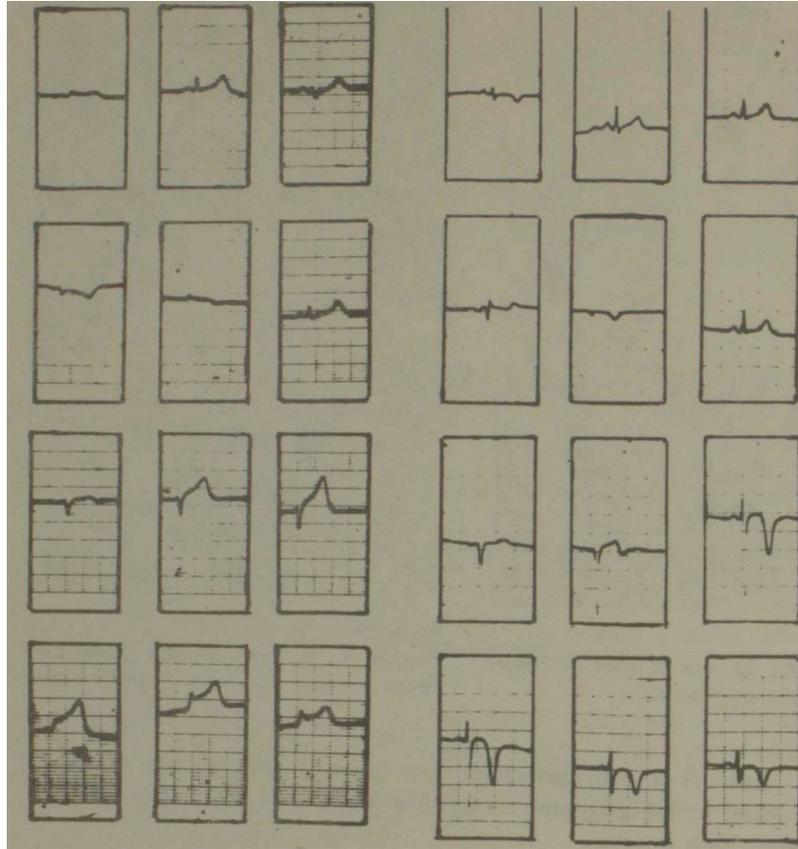


Figura 3.

ECG **a** ser ingresado: infarto agudo del miocardio anterofateral.

Figura 4.

ECG evolutivo a los 14 días: onda T negativa, profunda y simétrica en región anterolateral.

Examen físico: paciente con atrofia muscular en manos, músculo esternocleido- mastoideo, y músculos faciales; cara alargada, delgada; calvicie frontal y pobre desarrollo pondoestatural. No presenta manifestaciones de miotonía (figura 6).

Aparato respiratorio: murmullo vesicular normal.

Aparato cardiovascular: tonos taquicárdicos; pulso radial: 100' TA: 100

Se constata un déficit mental moderado.

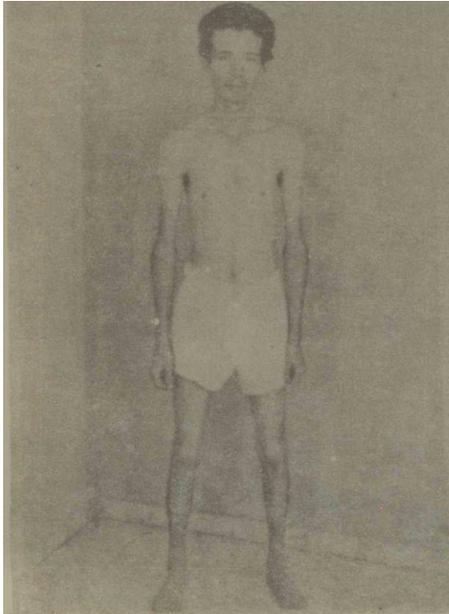


figura 1>
Paciente J.V.C., 23 años de edad. Se destaca hipodesarrollo pondoestatural.

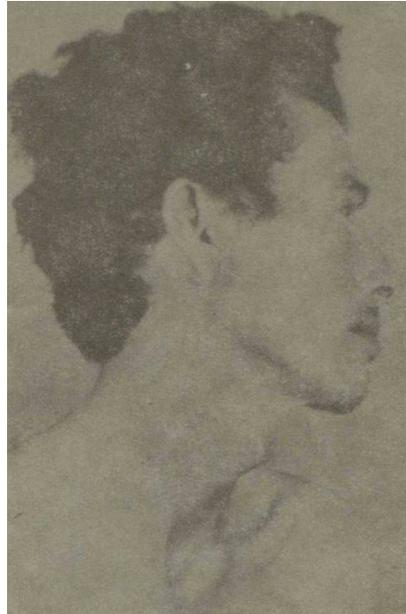


Figura 6.
Atrofia de esternocleidomastoideo; calvicie frontal.

Exámenes de laboratorio: ylicemia: 74 mg%; PTG: normal; TGO: 110 UI; TGP; 80 UI; DLH: 400 UI; creatinuria: 650 mg/día; PBI: normal.

Exámenes radiográficos; Rx de cráneo; normal; silla turca: pequeña; survey óseo: normal.

Examen electrocardiográfico (figura 7): bloqueo de rama derecha del haz de His.

Examen oftálmico: presenta dificultad visual; tiene alteraciones en el cristalino, lo cual pudiera ser un signo precoz de la enfermedad.

R.V.C.; H.C. No. 320728; sexo masculino; raza blanca; y de 22 años de edad. MI: pérdida progresiva de la fuerza y dolor en el pecho.

HEA: paciente que ha presentado en los últimos meses disminución de la fuerza muscular, la cual ha ido aumentando en forma progresiva, sin dárselle importancii a esta alteración hasta que en el día de ayer comienza a presentar opresión torácica, por lo que acude al cuerpo de guardia. Fue ingresado en la sala de terapia intermedia.

APP: pérdida de la fuerza muscular desde hace varios meses (figura 8).

APF: padre con DMP y cinco hermanos con pobre desarrollo pondoestatural.

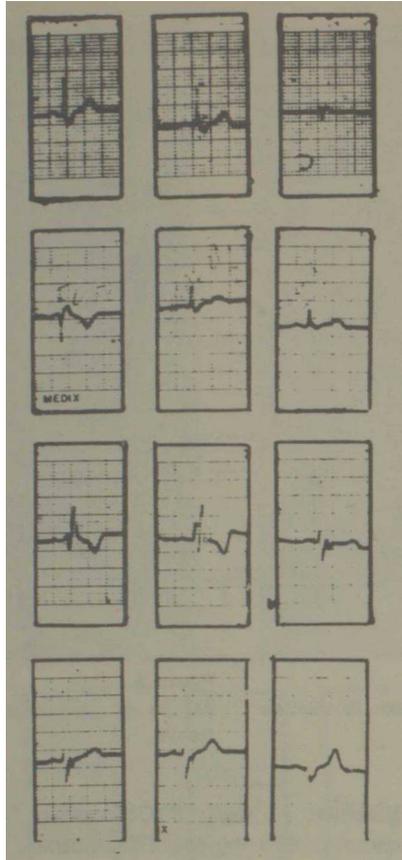


Figura 7.
ECG: bloqueo de rama derecha del haz de H₁§.

Examen físico: atrofia muscular en manos, esternocleidomastoideo, así como los diferentes grupos musculares de la economía. Facies delgada y alargada con calvicie frontal y pobre desarrollo pondoestatural (figura 9).

Aparato respiratorio: murmullo vesicular normal.

Aparato cardiovascular: tonos rítmicos; pulso radial: 72' TA: 90/60.

Sistema nervioso: reflejos superficiales y profundos, normales. Sensibilidad normal. Se constata déficit mental de ligero a moderado.

Exámenes de laboratorio: glicemia: 54 mg%; PTG: normal; TGO: 180 UI; TGP: 12(120 UI; LDH: 310 UI; creatinuria: 980 mg/día; PBI: normal.

Exámenes radiográficos: Rx de cráneo y silla turca: normales; survey óseo: normal.

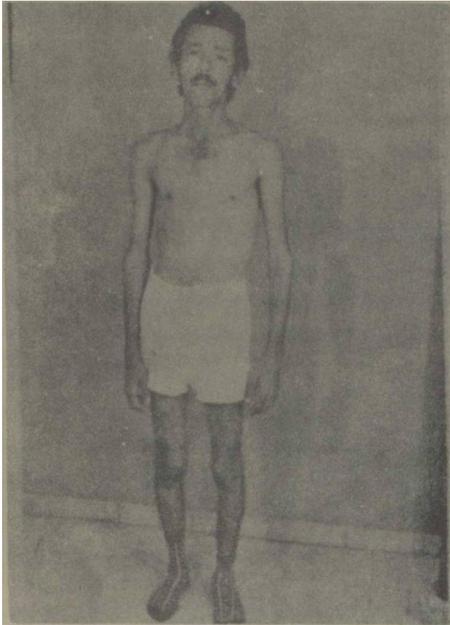


Figura 8.
Paciente R.V.C., 22 años de edad; pérdida paulatina de la fuerza y pobre desarrollo pondoestatural.

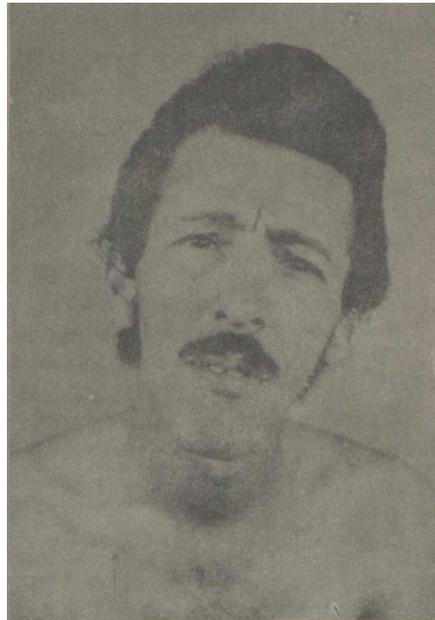


Figura 9.
Facies alargada por hipertrofia de músculos faciales y calvicie frontal.

Examen electrocardiográfico (figura 10): intervalo P-R corto. Examen oftálmico: sin alteraciones.

DISCUSION

Nuestros pacientes presentan una edad entre los 33 y los 21 años; lo* síntomas comenzaron en dos de ellos en la primera infancia, mientras que el mayor fue diagnosticado en su primer ingreso en nuestra sala por los antecedentes de su padre y hermanos.

Nuestros enfermos poseen la característica común de haber presentado sus síntomas de forma insidiosa. El síntoma fundamental en todos ellos fue paulatina pérdida de fuerza con pobre desarrollo pondoestatural.

Según el grupo muscular afectado se han presentado las características clínicas de los distintos casos. Así, en la variedad de *Duchenne* los enfermos han tenido como primera manifestación la pérdida de la fuerza en miembros inferiores (*Duchenne*, seudohipertrófico).

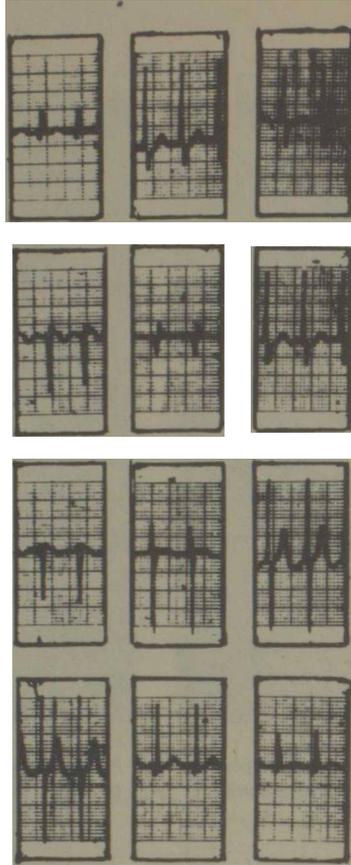


Figura 10.

ECG: segmento P—R corto, síndrome de orexcitación.

Sin embargo, en los enfermos con DMP tipo escapulo humeral la pérdida de la fuerza comenzo por la cintura escapulo humeral, por lo que son difíciles los movimientos de brazos y hombros^{1,3}.

Nuestros tres pacientes presentaron DMP pseudohipertrófica de *Dúcheme*.

disminución de la fuerza, la cual ocurre de forma progresiva durante meses o años, como fue observado en los tres, principalmente en los más jóvenes de nuestra serie.

La pérdida de la fuerza en sus comienzos, es proximal, y se extiende posteriormente

Los enfermos jóvenes, varones con grave *Duchenne* que está ligado al sexo masculino (cromosoma X), han tenido atrofia muscular en muslos, musculatura del tronco y miembros superiores, acabando en atrofia universal, si bien su comienzo fue próximo!¹ * * 4.

La atrofia de dichos músculos es la responsable de la característica marcha de estos enfermos, así como la acentuada lordosis y la prominencia del vientre¹⁴.

Pueden observarse cómo contrastan las zonas atróficas con la pseudohipertrofia de las pantorrillas².

El progreso de la atrofia y la pérdida de la fuerza han sido responsables de la imposibilidad de ejecutar ciertos movimientos por tales enfermos, como: subir escaleras, correr, etc., lo que hace que dos de los tres enfermos no pueden realizar ningún tipo de labor.

El paciente de mayor edad de nuestra serie no presentó estas alteraciones, debido a que éstas comenzaron en edad avanzada de la vida, con lo que se cumple la ley universal de que la distrofia es siempre mayor según es menor la edad de comienzo ¹.

Dos de nuestros pacientes mostraron positiva la maniobra de Gowers.

Cuando un paciente presenta DMP y es sentado en el suelo e invitado a levantarse, necesita de ciertos movimientos característicos para hacerlo.

De nuestros tres pacientes, dos fueron estudiados por electromiografía en el hospital pediátrico docente "William Soler" de Ciudad de La Habana, y mostraron los siguientes resultados:

1. Desaparición de la actividad eléctrica espontánea durante el reposo muscular, restituyéndose éstos por silencio absoluto.
2. En la contracción muscular ligera, han ido apareciendo pobres potenciales simples, de muy escasa amplitud y pobre duración.
3. Cuando la contracción muscular ha ido aumentando voluntariamente, se ha evidenciado un predominio de sumación espacial sobre la temporal, resultando con rapidez y facilidad gráficas interferenciales mucho antes de realizarse la contracción muscular máxima.

La electromiografía no presentó alteraciones por tendencias a la miotonía en ninguno de estos casos.

La creatina sintetizada en el hígado de estos enfermos no es utilizada en los músculos distróficos, de aquí que la creatina y su metabolito, la creatinina dosificada en sangre y orina, poseen incalculable valor diagnóstico en la DMP, si bien la creatinuria anormal es el índice más rápido de la enfermedad. No hay una relación entre la cuantía de la creatinuria y la gravedad del caso. Muchos autores refieren que la creatinuria es mayor, mientras más joven es el enfermo .

Elo fue «ncontrado en nuestros pacientes, pero con la salvedad de que sólo pudimos practicar la creatinuria en orina y no en sangre.

Otras enzimas que sa alteran en esta entidad son las aldolasas; la creatinfosfoqui- nasa y la lacticodehidrogenasa. De estas tres sólo pudimos realizar la última, cuya cifra fue anormal en los tres pacientes, y lo cual no reveló paralelismo entre su evolución clínica y su tasa.

¹ La TGO y la TGP tienen como misión catalizar la transferencia de un aminoáci- do a un cetoácido, y se describe como muy elevada en la DMP pseudohipertró- fica ⁴.

Estos hallazgos son similares a los obtenidos en nuestros estudios. Asimismo se refiere que existen alteraciones en el metabolismo hidrocarbonado en los pacientes con DMP, dados pOr elevaciones de las cifras de glicemia. Nosotros no hemos encontrado dichas alteraciones, sino por el contrario, hemos hallado hipoglicemia, lo cual coincide con los estudios de *Me Crudden* y *Sargent*⁵.

En el corazón de pacientes con DMP se ha observado distrofia miocárdica y cambios degenerativos e inflamatorios, a veces similares a los que se observan en el músculo esquelético⁶.

La frecuencia de participación cardíaca se ha estimado que varía entre el 50% y el 85%⁷. ■ ■

La participación puede depender también de un factor general que causa fibrosis miocárdica análoga a la del músculo esquelético, pero hay también lesiones degenerativas de las pequeñas arterias coronarias con disminución de la luz, lo que explica isquemias locales que afectan el sistema de conducción y las arterias que irrigan los nodulos sinusales y auriculoventriculares⁸.

Las alteraciones electrocardiográficas varían según el tipo de DMP^{6,7}

En la DM pseudohipertrófica tipo Duchenne que en su gran mayoría está relacionada con el sexo, enfermedad recesiva que afecta a varones, las anomalías electrocardiográficas son frecuentes⁹.

Esto ocurrió en nuestros tres pacientes, quienes presentaban este tipo de distrofia, y todos eran del sexo masculino. Los signos anormales más frecuentes observados fueron taquicardia y trastornos de conducción, tipo bloqueo de rama derecha del haz¹⁰. Las hondas R muy grandes en derivaciones precordiales derechas pueden ser las primeras anomalías⁶, y permiten distinguir los pacientes con DMP tipo Duchenne, de los que tienen el tipo facioescapulohumeral ¹¹.

Uno de nuestros pacientes presentó un trazado electrocardiográfico como el expuesto anteriormente (figura 7).

En algunos casos de larga evolución de la enfermedad pueden aparecer ondas Q simulando infarto de miocardio, o cambios de R, S—T y T, sospechoso de lesión miocárdica, así como señales de bloqueo incompleto de rama derecha^{8,11}, como

ocurrió en el paciente de mayor edad de estos tres hermanos que presentan un trazado similar (figuras 3 y 4).

El intervalo P-R puede estar aportado como ocurrió en el más joven de los tres pacientes (figura 10). Otras alteraciones que pueden aparecer son las arritmias⁸; sin embargo, nosotros no las encontramos.

Los enfermos con DMP pueden presentar ritmo de "galope" diastólico y síntomas y signos de insuficiencia cardíaca congestiva¹².

Asimismo pueden presentar tromboembolismos, los cuales forman parte de las manifestaciones cardiovasculares. La enfermedad puede producir muerte repentina⁷.

No es común la asociación de enfermedad cardíaca valvular con miopatía¹³; sin embargo, *De los Arcos y colaboradores*¹⁴ señalan la asociación de DMP tipo ERB con insuficiencia mitral.

SUMMARY

Pila Pérez, R. et al. *Electrocardiography in Progressive muscle dystrophy. Report on three brothers*. Rev Cub Med (Supl.) 21: 1, 1982.

The cases of three brothers with Progressive muscle dystrophy (PMD) are presented, and it is stated that their observation along the last two years justify the study of this entity from clinical, enzymatic and, even more, electrocardiographic view. Findings on these three patients' traced that included muscle biopsy, electromyography, and enzymatic study, that conclude diagnosis for this affection are exposed. The theme is reviewed and is compared with the results obtained from this study.

RESUME

Pila Pérez, R. et al. *Electrocardiographie dans la dystrophie musculaire progressive*.

A propos de trois freres. Rev Cub Med (Supl.) 21: 1, 1982.

Les auteurs rapportent les cas de trois frères atteints de dystrophie musculaire Progressive (DMP), et signalent que son observation au cours des dernières années justifie l'étude de cette entité du point de vue clinique, enzymatique et, notamment, électrocardiographique. Ils présentent les trouvailles des tracés chez ces trois malades, ainsi que de la biopsie des muscles, l'électromyographie et l'étude enzymatique, qui a conclu le diagnostic de cette affection. Le sujet est revu et les résultats sont comparés aux rapportés par d'autres auteurs.

npjm npnec P. a flP. BjieKTporaiOTcrparf'aH npa nporpeccHBHofi SSySjpSSé íic?pX*.

ItatoImxw' o Tpex típaT^x. Cub Med

(Supl.) 21: 1, 1982.

TTnsTrcTBJWPTGH ÓraTa c nporpeccHBHoS MycKyjwjpHofi

ÍTSSj qoneTKHBaeTCK, 'fTO naóJiraisHHe 30 HUME E Te^ieHM 3-^x

«*Journal of the American Medical Association*» 1979; 241: 1061-1064.
S5ckS "peaeraBJtóDTCH H8XOIKH üJiaHOB 8TBX TpeXÚMMHX,
xotow^uu npoieieHa OnoncM MycKyjioB, B»nptno^u i -

«*Journal of the American Medical Association*» 1979; 241: 1061-1064.
noJiyneHHHe mmh pe3yjn>TaTH npa
npoBefl8HEü HacTwnneft pafiora.

BIBLIOGRAFIA

1. *Becker, P.E.* Miopatías: distrofia miotónica. En: *Genética Humana*, tomo de Miopatía. P. 530. Ed. Toray SA, Barcelona, 1968.
2. *Boyer, S.; D.C. Famer.* Genetic and diseases of muscle. *Am J Med* 35: 622, 1963.
3. *Arcos, E. de los.* Estudio electrocardiográfico en trece casos de DMP. *Rev Esp Cardiol* 293: 22, 1963.
4. *Cororrunas Beret, F.* Alteraciones enzimáticas en las miopatías. *Arch Pediat* 18 : 597, 1967.
5. *Me Crudden y Sargent.* Citados por De los Arco»*.
6. *GÜroy, J. et al.* Cardiac and pulmonary complication in Duchenne's Progressive muscular dystrophy. *Circulation* 27 : 484, 1963.
7. *Berenbaum, A.A. et al* Heart involvement in Progressive muscular dystrophy. *Am Heart J* 622, 1956.
8. *James, T.N.* Observation in cardiovascular involvement, including the cardiac conduction septum in Progressive muscular dystrophy. *Am HeÉrt J* 63: 48, 1962.
9. *Skyring, A.; VA. Me Kusick.* Clinical, genetic and *lectrocardiographic stirties in childhood muscular dystrophy. *Am J M«d Sci* 242: 534, 1961.
10. *folsh, J.D. et al.* Cardiac finding in 73 patient» with muscular dystrophy. *Arch Intern Med* 112: 199, 1963.
11. *Mmnig, G.W.; GJ. Cropp.* The electrocardiogrtn jn Progressive muscular dyttrophy. *Br Heart J* 20 : 416, 1958.
12. *Jackson, C.E.; J.H. Carey.* Progressive muscular dystrophies: autosomal rawssive type. *Pediatrics* 28: 77, 1971.
13. *Leth A. et al.* Myocardiopathy in Duchenne's Progressive muscular dystrophy. *Acta Pediatric Scand* 65: 28, 32, Jan 76.
14. *Arcos, E. de los, y otros.* Distrofia muscular progresiva del tipo ERB e insuficiencia mitral. *Rev Clin Esp* 127 : 3, 825, N«v., 1972.

Recibido: diciembre 21, 1979.

Aprobado: junio 20, 1980.

Dr. *Rafael Jila Pérez*

Hospitd provincial docent* "Manuel A. Domenech" Carreara

Central Oeste. Camagüey.