

HOSPITAL GENERAL PROVINCIAL  
"DR. ANTONIO LUACES IRAOLA"  
CIEGO DE ÁVILA

**Embarazada con Enfermedad de Duchenne. Presentación de un caso.  
Pregnant with duchenne's Muscular Dystrophy. A case report.**

Rolando Álvarez Llanes (1), Carlos Manuel Casas Díaz (1), Ulises Lima Rodríguez (3).

**RESUMEN**

Se hace el reporte de un caso de enfermedad de Duchenne en una embarazada de 18 años de edad con diagnóstico realizado por el método clínico, complementarios hemáticos, electromiograma y biopsia de músculo, que acude con embarazo de aproximadamente 18 semanas asociado a sepsis respiratoria que resuelve con combinación de antibióticos y ha evolucionado hasta las 37 semanas con escasos síntomas de dificultad respiratoria; delgada, con evidentes atrofas musculares a predominio proximal, debilidad generalizada proximal 4/6 y distal 5/6, hiporreflexia osteotendinosa generalizada, disfonía y en ocasiones discreta disfagia. Se logró realizar cesárea electiva con buen estado para la mamá; el feto resultó femenino, con aggar 9/9 y 2550 gramos de peso.

**Palabras clave:** Distrofia muscular de Duchenne, embarazada.

1. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral. Especialista de 1er Grado en Neurología. Máster en Urgencias Médicas. Profesor Instructor.
2. Especialista de 1er Grado en Genética Humana. Profesor Asistente.

**INTRODUCCIÓN**

El primer relato histórico de distrofia muscular apareció en 1830, cuando Sir Charles Bell escribió un ensayo sobre una enfermedad que causaba debilidad progresiva en niños varones. La palabra distrofia deriva del griego dis, que significa "difícil" o "defectuoso," y trof, "nutrición." Las distrofias musculares también afectan al corazón, el sistema gastrointestinal, las glándulas endocrinas, la columna, los ojos, el cerebro y otros órganos. Las enfermedades respiratorias y cardíacas son comunes y algunos pacientes pueden tener algunos trastornos para tragar, discreto retardo mental no progresivo y problemas de conducta, los cuales quizás demanden atención especial y posiblemente cierta ayuda de educación especial (1-2).

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) se caracteriza por una degeneración muscular progresiva que se inicia en la infancia, que confina al paciente a una silla de ruedas antes de los 12 años de edad y que conduce irreversiblemente a la muerte antes de los 20 años por la grave afección de la musculatura cardiorrespiratoria, se transmite con un patrón de herencia recesivo ligado al cromosoma X y es el resultado de alteraciones en el gen de la distrofina, localizado en Xp21. La DMD es una de las enfermedades monogénicas graves más frecuente, 1 de cada 3.500 varones, extremadamente rara en femeninas y reportada en asociación con Síndrome de Turner o composiciones genéticas tipo XO, XO/XX y XO/XX/XXX, que resultan infértiles (2-12).

El gen de la distrofina es el gen humano de mayor tamaño y posee 79 exones repartidos en 2.300 kb, codifica un mRNA de 14 kb y traduce una proteína de 3.685 aminoácidos. Los estudios moleculares permiten el diagnóstico inequívoco del estado de portadora en aproximadamente el 60% de los casos, en los que se detecta una delección del gen de la distrofina. Para los restantes pacientes se requiere el estudio simultáneo de otros miembros de la familia y, especialmente, del individuo afecto, con el fin de intentar llevar a cabo un estudio de ligamiento. Si ello no es posible por el fallecimiento del paciente, solo se podrá emitir un juicio de probabilidad en base a criterios clínicos, CK sérica, EMG y biopsia muscular, siempre se incluye la inmunohistoquímica para detectar distrofina. Existen casos de mutaciones impredecibles o raras en que las afectadas son

mujeres con distinto patrón fenotípico, pero estas mutaciones raras en la que está inducido el presente caso, sólo se ven en  $3.8-10.5 \times 10^{-5}$  (2, 5-11).

Se ha reportado el curso de esta enfermedad en pacientes femeninas con un patrón de presentación algo más benigna en los primeros años de la enfermedad, por lo que se conoce como portadoras manifestantes, en quienes la enfermedad puede variar desde una severidad como la DM Duchenne hasta una forma moderada parecida a la DM Becker (DMB) y logran alcanzar la edad adulta sin las deformidades musculares y con menor compromiso restrictivo pulmonar (3).

Hasta el momento no existe tratamiento específico para esta enfermedad y actualmente se investiga la aplicación de diversos tipos de terapia génica, pero por ahora no hay resultados concluyentes (4-10).

Motivó la presentación de este caso lo infrecuente de la enfermedad de Duchenne en mujeres, que además son casi siempre infértiles.

## **PRESENTACIÓN DEL CASO**

Paciente MLS, femenina, de 18 años de edad, con historia clínica No. 792901, que llega a nuestra consulta con el diagnóstico por examen clínico, complementarios hemáticos, electromiograma (ECG) y biopsia de músculo de distrofia muscular progresiva tipo Duchenne, realizado en el Hospital Nacional a los 10 años de edad y acude con embarazo de aproximadamente 18 semanas que ha evolucionado sin alteraciones importantes; ingresa en el servicio de Ginecología y Obstetricia con 23 semanas de embarazo, por sepsis respiratoria de la comunidad; se trata en los primeros días con azitromicina, después se cambia a rosefin por mala respuesta al tratamiento anterior. A los 10 días de tratamiento con la cefalosporina persisten abundantes secreciones, que se le dificulta expulsar por la debilidad muscular y se le realiza cambio de antibióticos para el trifamox, con lo cual resuelve el cuadro respiratorio: Rx de tórax limpio y desaparición de la secreción traqueobronquial. Se interconsulta con Neumología, que decide no explorar su capacidad respiratoria, porque la presión intrabdominal comprime el diafragma y la prueba carece de valor. Por todo lo anterior se decide mantenerla ingresada en el hogar materno próximo al hospital con indicación de reposo, supervisión frecuente y valoración periódica de su fuerza muscular y sus funciones respiratorias, fundamentalmente.

La evolución en el hogar materno fue muy buena, aunque presentó crisis de disfonía y debilidad, que aparecieron al caminar y al levantarse, a predominio proximal, por lo que se ingresa en el Servicio de Ginecología y Obstetricia en la sala de Cuidados Perinatales hasta la conclusión del embarazo.

Examen físico: Delgada, con evidentes atrofas musculares a predominio proximal. Debilidad generalizada proximal 4/6 y distal 5/6. Hiporreflexia osteotendinosa generalizada. Disfonía y en ocasiones discreta disfagia. Edemas de manos y pies, cansancio fácil.

Complementarios: hematológicos normales, cituria normal, Rx tórax normal, ECG sinusal.

A nivel nacional no se tiene mucha experiencia en este tipo de pacientes y en la literatura internacional sólo se han reportado casos esporádicos con complicaciones respiratorias al final del embarazo y apoyo ventilatorio con ventilación mecánica asistida ambulatoria y complicaciones respiratorias por sepsis asociadas con el acumulo de secreciones (2-3).

Que la paciente alcanzara los 18 años con bajo peso, concuerda con algunos estudios transversales (3, 7) y la ausencia de alteraciones o deformidades ortopédicas y alteraciones de la conducción eléctrica cardíaca no concuerda con algunos autores (5-12) y parece estar en relación con lo reportado en el encuentro consensuado de Expertos en Rotterdam (3).

En discusión con el servicio de Ginecología y Obstetricia se decidió esperar al menos hasta que la maduración pulmonar y el estado de la paciente, en valoración del riesgo/beneficio, indicaran que el equipo médico estaba listo para recibir al feto en las mejores condiciones posibles, en este caso hembra, con menos posibilidades genéticas de tener esta enfermedad; se decide realizar cesárea el 23/04/2012 con tiempo de gestación de 37.2 semanas y se obtiene feto femenino con aggar 9/9, peso de 2550 gramos y sin complicaciones del proceder quirúrgico. El sangramiento uterino se controló con el uso de oxitocina endovenosa y estimulación manual del útero cada 5 minutos; no fue necesario realizar otros procedimientos ginecoquirúrgicos; no presentó ningún tipo de

complicación de la función respiratoria; esta evolución alegró mucho al equipo médico. Esto no concuerda con los planteamientos de algunos autores (2-3) que reportaron casos con complicaciones respiratorias.

## ABSTRACT

A case of a 18 years old pregnant woman is reported with Duchenne's Muscular Dystrophy with clinical examination, hematic complementary, electromyography, and muscle biopsy, that arrived with pregnancy of approximately 18 weeks associated to respiratory that it solves with antibiotic combination and has evolved until the 37 weeks with little symptoms of respiratory difficulty, thin with evident muscular atrophies to proximal predominance, 4/6 proximal generalized weakness and distal 5/6, generalized osteotendinous hyporeflexia, dysphonia and sometimes discreet dysphagia. An elective caesarean was carried out with good state for the mother; the fetus was feminine with aggar 9/9 and 2550 grams of weight.

**Key words:** DUCHENNE'S MUSCULAR DYSTROPHY, PREGNANT.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF. Muscular dystrophies. En: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, editor. Nelson Textbook of Pediatrics. 186 ed. Philadelphia: Saunders; 2007. p. 608-629.
2. Braunwald E, Fauci AS, Kasper DL, Hauser SL, Longo DL, Jameson JL. Harrison's Principles of Internal Medicine. 21 ed. New York: McGraw-Hill Professional; 2011.
3. Reporte consensuado basado en los procedimientos del Encuentro de Expertos en Rotterdam, 7 y 8 de Noviembre en 2007. Neuromusc Dis. 2008; 8: 213-19.
4. Chamberlain J. Gene therapy of muscular dystrophy. Hum Molec Genet. 2002; 11(20): 2355-2362.
5. Onengut S, Kavaslar GN, Battaloglu E, Serdaroglu P, Deymeer F, Ozdemir C, et al. Deletion pattern in the dystrophic gene in Turks and a comparison with Europeans and Indians. Ann Hum Genet. 2000; 64(Pt 1):33-40.
6. Avaria MA, KleinsteinberK, Herrera L, Carvallo P. Tardanza en el diagnóstico de la distrofia muscular de Duchenne en Chile. Rev Méd Chile. 1999; 127: 65-70.
7. Martigne L, Salleron J, Mayer M, Cuisset JM, Carpentier A, Neve V, et al. Natural evolution of weight status in Duchenne muscular dystrophy: a retrospective audit. Br J Nutr [Internet]. 2011 [citado 12 Abr 2012]; 105(10):1486-91. Disponible en: <http://preview.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21272404>
8. Santos Bonfim MA, Costa de Assis F, Travessa Ferreira A, Bombig Nogueira MT, Fonseca Helfenstein F, Luna Brulio F, et al. Distrofia muscular de Duchenne: análisis electrocardiográfico de 131 pacientes. Arq Bras Cardiol [Internet]. 2010 [citado 12 Abr 2012]; 94(5): 620-624. Disponible en: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0066-782X2010000500008&lng=en](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0066-782X2010000500008&lng=en)
9. Cammarata Scalisi F, Camacho N, Alvarado J, Lacruz Rengel MA. Distrofia muscular de Duchenne, presentación clínica. Rev Chil Pediatr [Internet]. 2008 [citado 12 Abr 2012]; 79(5): 495-501. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0370-41062008000500007&lng=es](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062008000500007&lng=es)
10. Bo Lyun L, Hyun Nam S, Hwa Lee J, Seok Ki C, Lee M, Lee J. Genetic analysis of dystrophin gene for affected male and female carriers with Duchenne. Korean Med Sci [Internet]. 2011 [citado 12 Feb 2012]; 27(3):274-280. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/artides/PMC3286774/>
11. Li S, Li Q, Chen X, Liu W, Sunzhanhui Ou X. Duchenne Muscular Dystrophy in a Female Patient with a Karyotype of 46,x,i(x)(q10). Tohoku J Experim Med [Internet]. 2010 [citado 12 Feb 2012]; 22(2):149-153. Disponible en: [http://www.jstage.jst.go.jp/article/tjem/222/2/222\\_149/\\_article](http://www.jstage.jst.go.jp/article/tjem/222/2/222_149/_article)
12. Álvarez de la Campa GH. Asesoramiento genético preconcepcional a familia con hijo afectado de Distrofia Muscular de Duchenne. Rev Méd Electrón [Internet]. 2009 [citado 12 Feb 2012];

## ANEXOS



Antes del parto con 37.2 semanas.



Después de la Cesárea RN vivo sano apgar 9/9 peso 2550 gramos



No complicaciones post cesárea.