

# DIAGNÓSTICO DE LA DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA A TRAVÉS DE LA RESONANCIA MAGNÉTICA

Melissa Fontalvo Acosta, Pedro Muñoz Álvarez  
 Hospital General Universitario De Alicante

## INTRODUCCIÓN

Las distrofias musculares congénitas (DMC) comprenden un grupo heterogéneo de entidades dentro de la patología neuromuscular causadas por anomalías proteicas. La deficiencia de Merosina es la más frecuente, representando el 40%-50% de las DMC

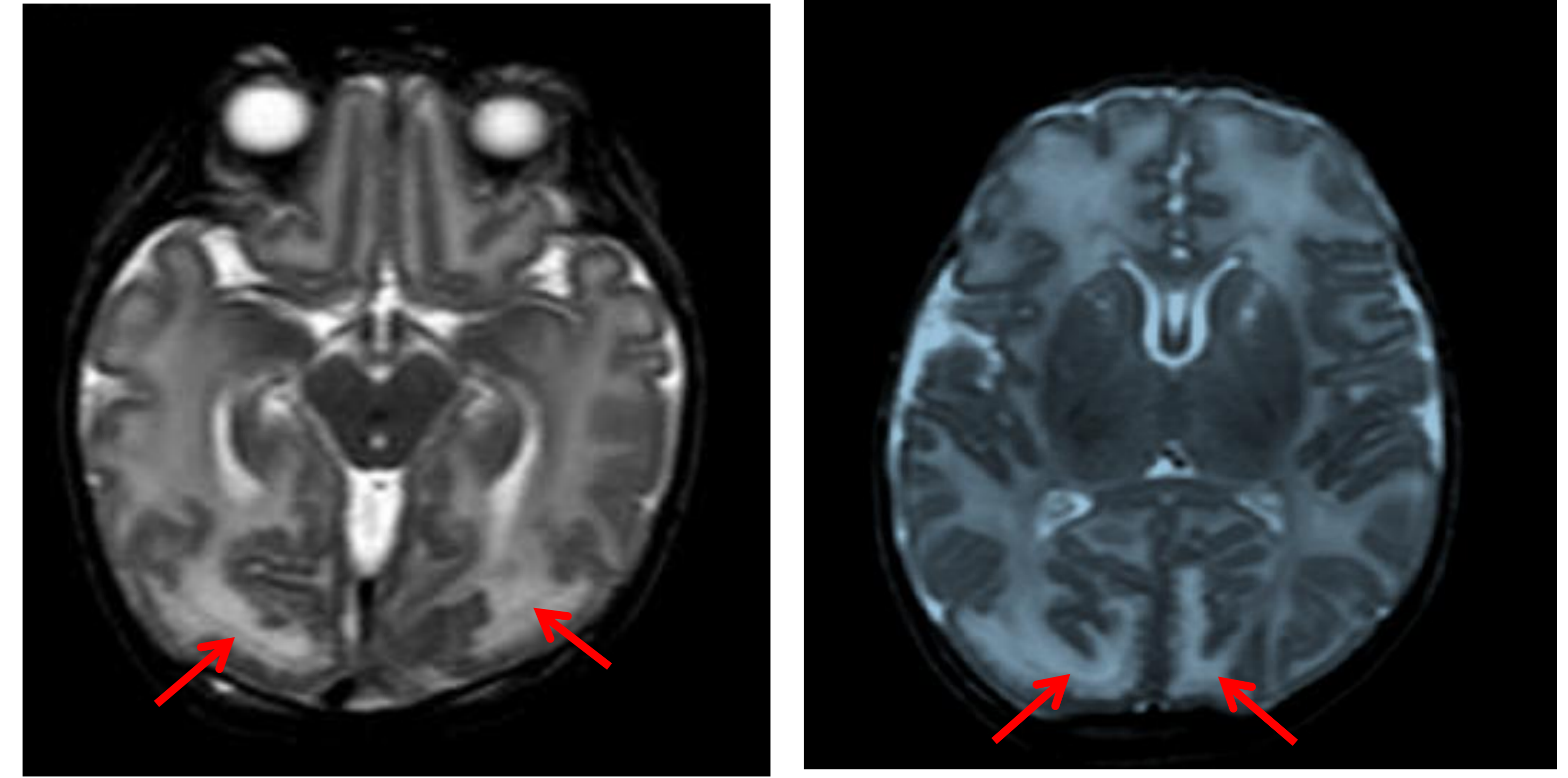
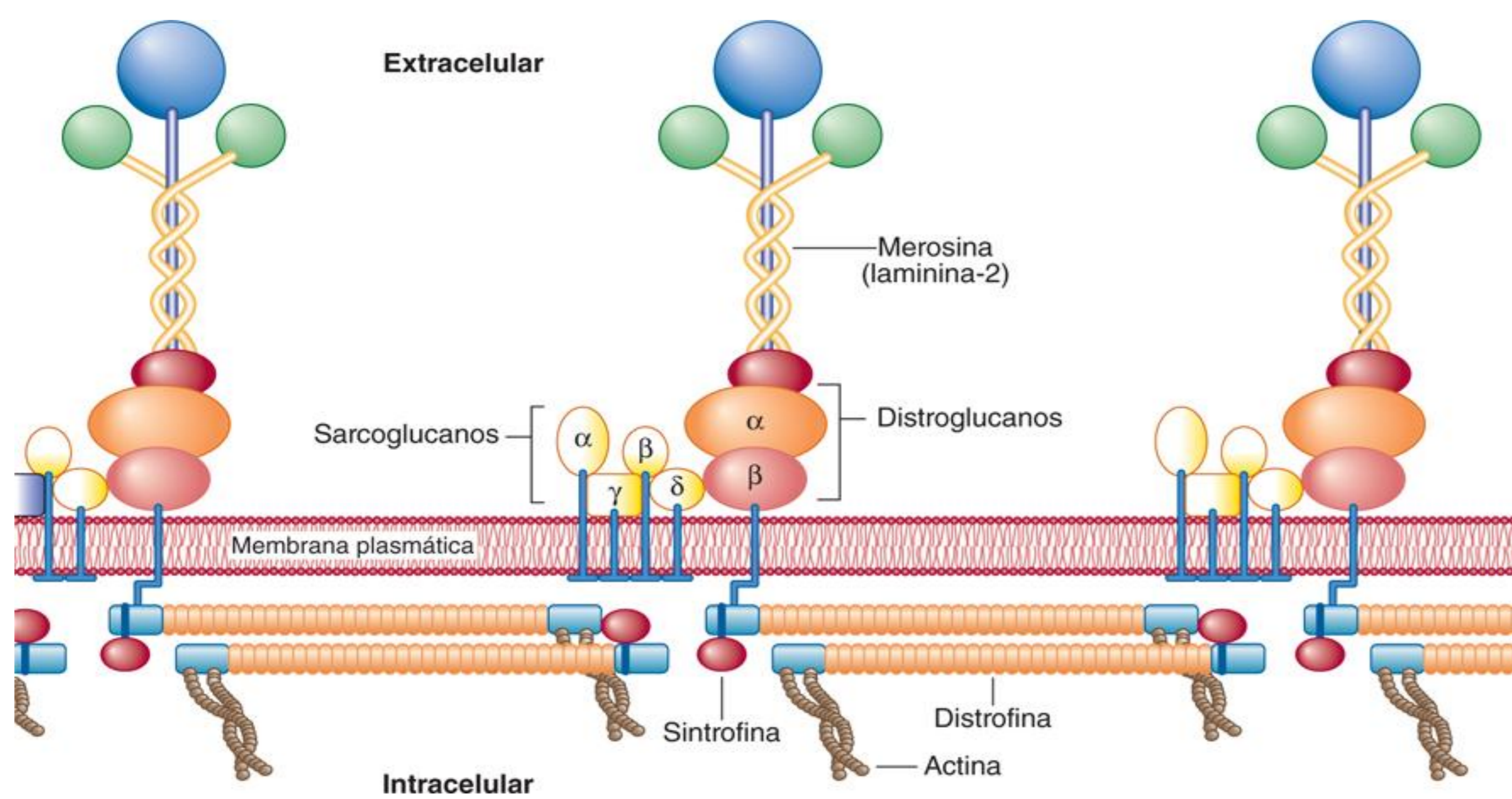


Fig 1. Secuencia T2 y Flair: Alteración difusa de la sustancia blanca con aumento de la intensidad de señal (flechas rojas)

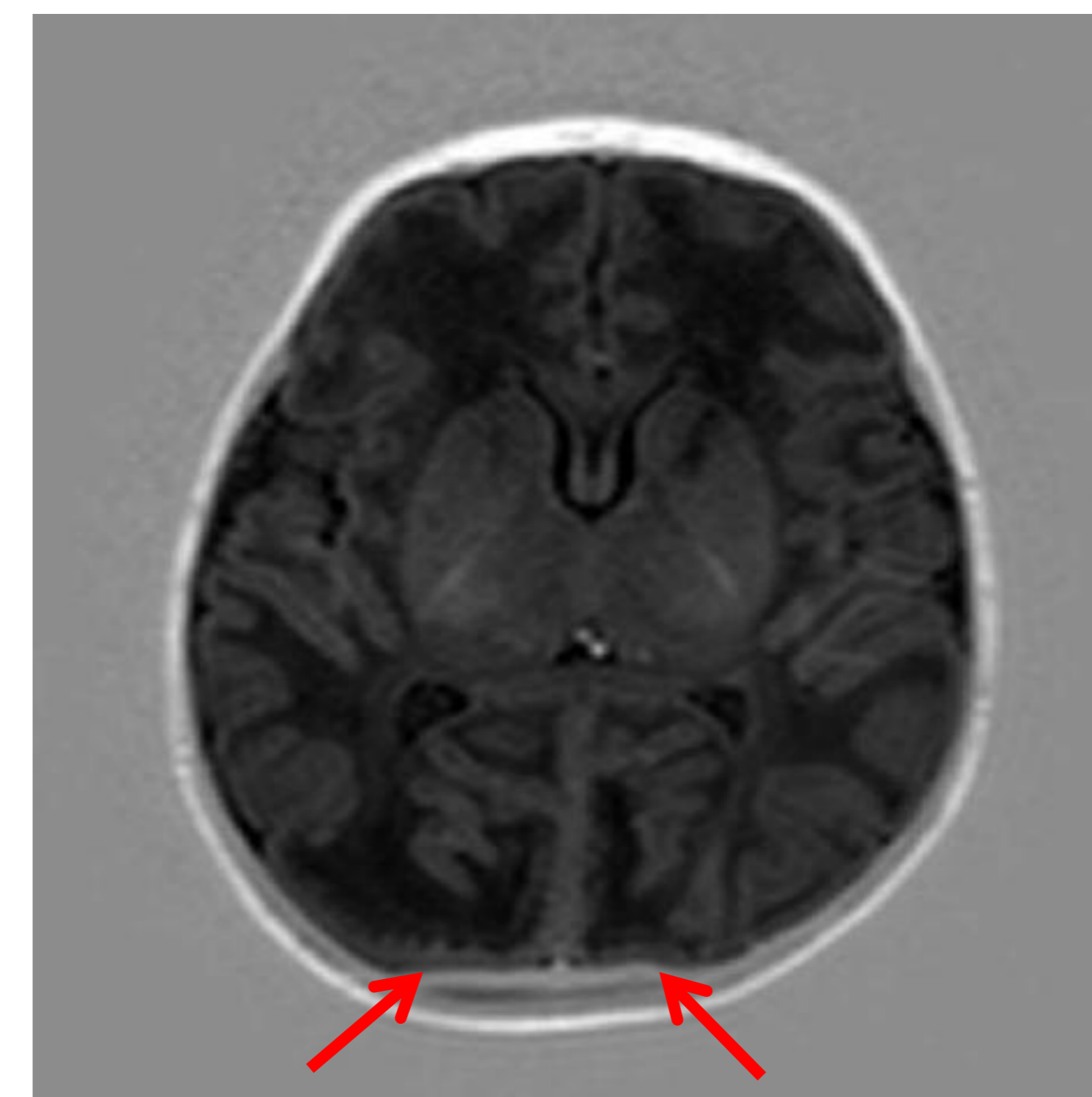


Fig 2. Secuencia IR: Agiria Occipital Bilateral (flechas rojas)

## MANIFESTACIONES CLÍNICAS

- Hipotonía y la debilidad muscular esquelética progresiva
- Contracturas graves y precoces de las articulaciones
- Incapacidad para lograr una ambulación independiente
- Inteligencia normal o límite
- 30% Convulsiones

## CLASIFICACIÓN DISTROFIAS MUSCULAR CONGÉNITAS

COLAGENOPATÍAS	- DMC de Ullrich - Miopatía de Bethlem
MEROSINOPATÍAS	- Déficit de Merosina
DISTROGLICANOPATÍAS	- DMC de Fukuyama - Enfermedad muscular ocular cerebral - Síndrome de Walker Warburg
OTRAS	- Síndrome de la espina rígida - Multiminicore

## CASO CLÍNICO

Recién nacido a término varón de 39+3, AEG. Embarazo controlado sin polihidramnios y con disminución de movimientos fetales. Parto de curso normal. Ingres a las 6 horas de vida en la unidad de neonatología por hipotonía cervico-axial marcada, irritabilidad y dificultad para la alimentación. Al examen físico, se observa hipotonía generalizada de predominio axial, afectación proximal de miembros siendo más evidente en miembros superiores. ROT disminuidos en miembros superiores con reflejo palmar débil bilateral, pares craneales conservados y limitación articular a la flexión de ambos antebrazos. No se objetivan rasgos dismórficos, ni discromías. Las pruebas iniciales fueron normales salvo un aumento progresivo de las CK alcanzando unos valores máximos 100000 al tercer día. Se realiza RM que informan de alteración malformativa cerebral tipo agiria occipital con alteración de la sustancia blanca, que se objetiva también en la espectroscopia. Con estos hallazgos y el contexto clínico referido se solicita estudio genético que confirma la sospecha de mutación en el gen LAMA2, confirmándose el diagnóstico de distrofia muscular congénita por déficit de Merosina. No presenta alteraciones cardíacas ni oculares. Permanece estable sin presentar problemas respiratorios, metabólicos o convulsiones. Inicia alimentación por succión a los dos días de vida sin problemas. A los 18 días de vida es dado de alta

¿QUÉ HALLAZGOS PODEMOS ENONTRAR EN LA RESONANCIA MAGNÉTICA Y ESPECTROCOPIA?

• **Leucoencefalopatía:** cambios difusos en la sustancia blanca con aumento de la intensidad en la secuencia T2

• Espectroscopia y secuencias de difusión de la resonancia magnética **aumento de la concentración libre de agua** y reducción de los metabolitos Colina, Creatinina y NAA

• **Menos del 5%** alteraciones estructurales cerebrales:

- Defectos en las circunvoluciones cerebrales de predominio en la corteza occipital
- Hipoplasia cerebelosa
- Menos común atrofia pontocerebelar

## CONCLUSIONES

- ✓ Los estudios de imágenes cerebrales ayudan y a veces incluso pueden ser diagnóstico en las DMC, especialmente en las merosinopatías
- ✓ Con los hallazgos de la RM se pueden obviar otros procedimientos invasivos cómo la biopsia muscular y pedir el estudio genético dirigido.
- ✓ Las alteraciones neuroradiológicas podrían tener valor pronóstico en el neurodesarrollo y en el desarrollo de convulsiones.