

Distrofia muscular de Becker: Reporte de caso

Becker muscular dystrophy: Case report

Alexis Monroy-Portillo⁽¹⁾, Nancy Vargas-San José⁽¹⁾, Diego Adolfo Cruz Osorio⁽¹⁾, Madeline Alejandra Martínez Guerrero⁽²⁾.

1. Departamento de Medicina Interna, Hospital General San Juan de Dios, Guatemala, Guatemala
2. Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, Guatemala, Guatemala.

Autor Corresponsal: Dr. Alexis Monroy-Portillo, alexismmonroy@gmail.com

DOI: <https://doi.org/10.36109/pe9nrm33>

Aceptado: Diciembre 2025

Resumen

Las distrofia musculares son enfermedades degenerativas y recesivas ligadas a X. Son poco comunes presentándose 8 a 10 casos por cada 100,000 hombres. La enfermedad es causada por una mutación en el gen de la distrofina, una molécula encargada de unir la actina del citoesqueleto con la matriz extracelular en los miocitos esqueléticos y cardíacos, los principales órganos donde se manifiesta la enfermedad. A continuación se presenta un caso de un paciente de 13 años con distrofia muscular de Becker, corroborado por análisis genético.

Palabras clave: *distrofia muscular, arritmia, genética, taquicardia supraventricular, taquiarritmia.*

Abstract

Muscular dystrophies are degenerative, X-linked recessive disorders. They are relatively uncommon, affecting 8 to 10 cases per 100,000 males. The disease is caused by a mutation in the dystrophin gene, which is responsible for linking actin in the cytoskeleton to the extracellular matrix in skeletal and cardiac myocytes, the primary organs affected by the disease. Below is a case presentation of a 13-year-old patient with Becker muscular dystrophy, confirmed by genetic analysis.

Keywords: *muscular dystrophies, arrhythmias, genetics.*

Introducción

La distrofia muscular de Duchenne y de Becker son las formas más comunes de distrofia muscular que se caracterizan por una degeneración progresiva del músculo esquelético y cardíaco debido a mutaciones en el gen de la distrofina. De estas, la distrofia de Becker

es la más leve llegando a ser evidente en los adolescentes y presentando manifestaciones incluso hasta la vida adulta. La incidencia varía desde 1 por cada 3500 a 5000 niños nacidos a nivel mundial, algunos estudios han reportado una prevalencia mundial de 7.1 casos por cada 100 mil niños hombres nacidos. A nivel mundial, la prevalencia en América se ha documentado como la segunda, correspondiendo a un 18.2% de los casos, siendo Europa la región más prevalente con 59.1% de todos los casos, y Asia la menor con 9.1% de los casos. En Latinoamérica no existen estudios que documenten la prevalencia, sin embargo un estudio en Estados Unidos demostró una prevalencia de 1.38 casos por cada 10,000 hombres de 5 a 24 años, siendo más común en población hispana en quienes la prevalencia fue de 3.16 comparada con no hispanos blancos donde la prevalencia fue de 1.82 por cada 10000 niños. La enfermedad tiene múltiples complicaciones que no se limitan únicamente a la debilidad muscular si no que también tiene consecuencias cardíacas y pulmonares, entre ellas destacan arritmias cardíacas, miocardiopatía dilatada que puede generar falla cardíaca, insuficiencia respiratoria restrictiva y neumonías recurrentes. Además también hay otras secuelas como osteoporosis temprana, deformidades articulares, disfagia y déficit neurológico cognitivo. En este artículo, presentamos el caso de un paciente que se presentó con taquicardia ventricular y que posteriormente se evidenció la presencia de manifestaciones clínicas de distrofia muscular y se corroboró su diagnóstico por análisis genético. ^{1,2}

Presentación de caso.

Paciente masculino de 13 años de edad sin antecedentes personales, quien consulta a emergencia por palpitaciones asociadas a síncope. Síntomas se acompañan de dolor precordial opresivo, sin irradiación. A su ingreso se evidencia taquicárdico, con resto de signos vitales normales. Se realiza electrocardiograma (EKG) evidenciando taquicardia ventricular, por lo que se cardiovierte eléctricamente con lo cual resuelve. Al reinterrogar a madre de paciente indica que desde la niñez paciente se fatiga al jugar con otros niños, y en los últimos meses se ha asociado a mialgias. Indica además que dos primos fallecen a los 15 años de causa desconocida y que hermano mayor de paciente también presenta dificultades para deambulación, limitándolo a uso de silla de ruedas.

Al examen físico se evidencia disminución de fuerza muscular en todas las extremidades de predominio distal (4/5 en la escala MRC, Medical Research Council, por sus siglas en inglés de fuerza muscular), marcha con balanceo y signo de Gowers positivo, el cual corresponde al uso de manos y brazos por parte del paciente, para incorporarse desde una posición decúbito o en sedestación. Este signo es común de distrofias musculares y evidencia debilidad de los músculos proximales de los miembros inferiores .

Laboratorios evidenciaron elevación de las siguientes enzimas, como únicas anomalías: TGO (Transaminasa glutámica oxalacética) en 144.8 U/L, TGP (Transglutaminasa glutámica pirúvica) en 333.7 U/L, CPK (Creatinfosfoquinasa) en 2552 mcg/L y aldosa 15.4 U/L. Se realizaron anticuerpos antinucleares y anti Jo los cuales fueron negativos.

Ante dichos hallazgos, se realizó ultrasonido hepático el cual fue normal, descartando patología a este nivel y orientando a que la elevación de transaminasas se asociaba a una patología muscular. Asimismo se realizó ecocardiograma con resultado normal.

Finalmente, se realizó análisis genético evidenciando mutación en el gen de la distrofina en el exón 5153 compatible con distrofia muscular.

Discusión

Las distrofias musculares son un grupo de enfermedades genéticas recesivas ligadas a X, que afectan 1 en cada 6 mil nacidos masculinos. Dado que son un grupo de enfermedades se pueden subdividir en varias entidades, las dos más comunes son la distrofia muscular de Duchenne y Becker. Ambas son causadas por mutaciones en el gen de la distrofina. La diferencia entre ambas entidades es la severidad en su presentación, siendo Duchenne la presentación común.³

La distrofia muscular de Becker es una forma leve de distrofia muscular. Se manifiesta de forma más tardía, alrededor de los 10 a 12 años de edad, y a diferencia de Duchenne la limitación para deambular ocurre en la adultez, alrededor de los 30 años, mientras que en la primera ocurre en la adolescencia.⁴

Inicialmente este paciente fue abordado por la taquicardia ventricular con inestabilidad hemodinámica. Sin embargo el interrogatorio más exhaustivo, anudado a la elevación de transaminasas aisladas, CPK y aldosa, hacen sospechar de una miopatía. Los antecedentes familiares, las manifestaciones cardíacas y la progresión desde la niñez, junto con el signo de Gowers determinan el diagnóstico clínico de distrofia muscular.

En el caso de este paciente la enfermedad menos severa permite sospechar de distrofia de Becker. Esto ya que el paciente presenta síntomas desde la niñez pero sin limitación física significativa y generando mayor sintomatología en la adolescencia. Las manifestaciones cardíacas son comunes en ambas entidades y es la principal causa de complicaciones y muerte. En algunos estudios se indica que el 67%-80% de los pacientes con distrofia de Becker desarrollan involucro cardíaco antes de los 16 años, como sucedió en el caso de este paciente.^{4,5}

Las deleciones causantes de la mutación de la distrofina ocurren en cualquier parte del gen, pero se concentran más comúnmente entre los exones 44 a 55. En el caso de este paciente la mutación fue documentada en el exón 5153, lo cual permitió confirmar la patología. El pronóstico de esta entidad es sombrío, con alguna mejora entre los 3 a 6 años de vida, seguida por un lento deterioro de forma gradual. La mayoría de pacientes pierden la capacidad de ambular a los 12 años de vida y requieren ventilación mecánica no invasiva en su juventud tardía. En la actualidad, gracias a los tratamientos algunos pacientes alcanzan la vida adulta, sin lograr alcanzar más de los cuarenta años de vida. La sobrevida se ha mejorado con el uso de glucocorticoides, que es el tratamiento a largo plazo, además de soporte de las complicaciones cardíacas y respiratorias. En el caso de los pacientes con Distrofia de Becker, dado que es menos severa que Duchene, tienden a poder deambular a los 16 años hasta la vida adulta, alcanzando una sobrevida como media a la mitad de los 40 años, siendo la falla cardíaca por miocardiopatía dilatada la causa de muerte. ^{4,6}

El tratamiento de esta patología puede llevar a prolongar el tiempo de vida, sin cambiar muchas de las complicaciones y el desenlace fatal. Los glucocorticoides son la piedra angular del tratamiento. Su principal beneficio es que mejoran la función motora y pulmonar, reducen el riesgo de escoliosis y retrasan la progresión de la inmovilización y la cardiomiopatía. Sin embargo, se deben de iniciar antes de la disminución de la función física, es decir en niños identificados en muy tempranas fases de la enfermedad. Existen terapias genéticas en estudio, sin estudios clínicos que favorezcan su uso en la actualidad. ⁷

El abordaje y tratamiento multidisciplinario es importante en pacientes con distrofia muscular, haciendo énfases en rehabilitación física, nutrición, prevención de fracturas, inmunizaciones, cuidado psicosocial. El manejo de falla cardíaca y respiratoria siguen siendo útiles para la mejora de la calidad de vida de estos pacientes.

Financiamiento

Los autores declaramos no haber recibido ningún aporte económico de ningún tipo.

Referencias

1. Romitti PA, Zhu Y, Puzhankara S, et al. Prevalence of Duchenne and Becker muscular dystrophies in the United States. *Pediatrics*. 2015;135(3):513-521. doi: <https://doi.org/10.1542/peds.2014-2044>
2. Crisafulli S, Sultana J, Fontana A, et al. Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: An updated systematic review and meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis. BioMed Central Ltd*. 2020;15(1). doi:10.1186/s13023-020-01430-8

3. Duan D, Goemans N, Takeda S, Mercuri E, Aartsma-Rus A. Duchenne muscular dystrophy. *Nat Rev Dis Primers. Nature Research.* 2021;7(1). doi:10.1038/s41572-021-00248-3
4. Wilson K, Faelan C, Patterson-Kane JC, et al. Duchenne and Becker Muscular Dystrophies: A Review of Animal Models, Clinical End Points, and Biomarker Quantification. *Toxicol Pathol. SAGE Publications Inc.* 2017;45(7):961-976. doi:10.1177/0192623317734823
5. Finsterer J, Stöllberger C. Cardiac Involvement in Becker Muscular Dystrophy. *Can J Cardiol.* 2008;24(10):786-792. doi: [https://doi.org/10.1016/S0828-282X\(08\)70686-X](https://doi.org/10.1016/S0828-282X(08)70686-X)
6. Landfeldt E, Thompson R, Sejersen T, McMillan HJ, Kirschner J, Lochmüller H. Life expectancy at birth in Duchenne muscular dystrophy: a systematic review and meta-analysis. *Eur J Epidemiol.* 2020;35(7):643-653. doi:10.1007/s10654-020-00613-8
7. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol. Lancet Publishing Group.* 2018;17(3):251-267. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3