

2016 Febrero, 6(1): 1-1

RABDOMIÓLISIS DE INICIO EN LA INFANCIA: UN DESAFÍO DIAGNÓSTICO

Roccia ML; Ávila SA; Saavedra Lazarte MA; Rickemberg GE; Pesquin MD

Policlínico Neuquén. Rivadavia 250. Neuquén Capital – Provincia de Neuquén. 8300
marialauraroccia@gmail.com

La rabdomiólisis es un síndrome caracterizado por necrosis muscular y liberación del contenido intramuscular (CPK, mioglobina, calcio, potasio, ácidos orgánicos, proteasas, etc). Las causas más frecuentes incluyen trauma, isquemia, tóxicos, infecciones y desórdenes metabólicos. La fisiopatología sería el incremento del calcio libre intracelular debido a la depleción de energía intracelular o por rotura directa de la membrana plasmática; el aumento del calcio intracelular activa varias proteasas que intensifican la contractilidad muscular, inducen disfunción mitocondrial e incrementa la producción de radicales libres todo lo cual lleva a la muerte de la célula muscular esquelética. Clínicamente se presenta con severo dolor muscular, debilidad y mioglobinuria; el incremento de la mioglobina y la CPK son los hallazgos de laboratorio más importantes. Aunque no se ha establecido el mecanismo exacto de la necrosis muscular, se hipotetiza que la insuficiente producción de energía durante el ejercicio causa agotamiento del ATP afectando de este modo la integridad celular. Este trastorno puede resultar en complicaciones que ponen en peligro la vida como falla renal aguda, hiperkalemia y paro cardíaco, coagulación intravascular diseminada y síndrome compartimental. El cuadro clínico puede aparecer en forma espontánea o presentarse de modo recurrente, favorecido por factores desencadenantes como drogas o ejercicio. Dentro de este grupo se encuentran las miopatías metabólicas, grupo heterogéneo de trastornos genéticos que afectan las vías de utilización del colágeno, lípido, purinas o al metabolismo mitocondrial. La falta de antecedentes familiares no excluye las causas genéticas dado que los mecanismos de herencia involucrados son autosómico recesivo o mitocondrial.

Caso clínico: Mujer de 20 años, única hija de una pareja sana y no consanguínea, con antecedentes de Síndrome de Raynaud, Úlceras orales, Sacroileítis, y Mialgias – artralgias intermitentes desde la infancia sin diagnóstico. Consulta por el Servicio de Guardia Externa de nuestra Institución por mialgias e impotencia funcional de miembros inferiores de 24 hs de evolución luego de haber realizado actividad física intensa (Spinning).

La paciente ingresó en silla de ruedas con facie dolorosa, vigil, reactiva, y hemodinámicamente estable. El examen físico muestra como hallazgo positivo edema, dolor a la palpación y a la movilización activa – pasiva de ambos miembros inferiores.

Se plantearon como diagnósticos diferenciales Rabdomiólisis secundaria a ejercicio, Trombosis venosa profunda, Miositis, y Miopatía inflamatoria. El laboratorio de ingreso incluye Creatin – fosfoquinasa (CPK), orina completa, solicitándose además Ecodoppler de miembros inferiores. Los resultados relevantes fueron leucocitosis, elevación de enzimas hepáticas (cinco veces la TGP y diez veces la TGO), CPK de 30920 U/l (Valor normal: 24-195 U/l).

Se decidió internar a la paciente con diagnóstico de Rabdomiólisis secundaria a ejercicio, y realizar tratamiento con el cual la paciente evolucionó favorablemente evidenciándose un descenso lento y progresivo de los valores de CPK como así también reversión de la sintomatología.

El re interrogatorio aporta episodios repetitivos y frecuentes de mialgias post esfuerzo desde la infancia acompañados de coluria, por lo cual había consultado en reiteradas oportunidades sin obtener un diagnóstico.

Ante la sospecha de Polimiositis se solicitan anticuerpos específicos, los cuales fueron negativos. Se investigaron errores congénitos del metabolismo incluyendo acil carnitinas, aminoácidos séricos y urinarios, ácidos orgánicos urinarios que no mostraron resultados patológicos (FESEN). Se realizó biopsia de músculo deltoides derecho, con histoquímica y microscopía electrónica en los cuales no se detecta patrón de destrucción mitocondrial ni signos de enfermedad de depósito.

Ante cuadro clínico se sospecha de Miopatía por disfunción mitocondrial, teniendo en cuenta que tiene positivo la prueba funcional que es el valor elevado de CPK post ejercicio, siendo normales en situaciones de reposo. Queda pendiente el estudio de genes vinculados con las mismas vinculados con la provisión de energía cuya mutación pueda no producir cambios en la ultraestructura de la fibra muscular como el gen CPT 2 (palmitoilcarnitil transferasa II, enzima responsable de separar la acil carnitina del ácido graso que debe ser utilizado para producción de energía)

Conclusión

A pesar de los avances en el campo de la bioquímica y de la biología molecular las causas, la rabdomiólisis sigue siendo un desafío diagnóstico. La relevancia de la publicación de este caso es presentar una enfermedad poco frecuente, de difícil diagnóstico y que deberá ser tenido en cuenta en todo paciente que refiere cuadros clínicos similares, sobre todo si son desencadenados por la actividad física. La caracterización del cuadro clínico de la paciente permitió prevenir las condiciones favorecedoras de una situación clínica potencialmente mortal.

Palabras claves: Mialgias, Miopatía metabólica, Rabdomiólisis