



UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS
República de Guatemala, Centro América.

**DISTROFIA MUSCULAR
PROGRESIVA
REVISION DE 37 CASOS**

TESIS

**PRESENTADA A LA JUNTA DIRECTIVA
DE LA**

**FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS
DE LA UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
POR**

DR. DOMINGO GALVEZ DUQUE

**EN EL ACTO DE SU INVESTIDURA DE
MEDICO Y CIRUJANO**

GUATEMALA, NOVIEMBRE DE 1962

**TIP. SANCHEZ & DE GUISE
8ª AVENIDA NÚMERO 12-58. GUATEMALA, C. A.**

PLAN DE TESIS

HISTORIA

- A.—Definición y Clasificación.
- B.—Fisiopatología.
- C.—Diagnóstico.
- D.—Tratamiento.

PRESENTACION DE CASOS

- A.—Material.
- B.—Análisis de Resultados.
 - 1.—Distribución por edades y sexo.
 - 2.—Distribución por razas.
 - 3.—Tipos de distrofia predominantes.
 - 4.—Edad de inicio de la enfermedad.
 - 5.—Incidencia familiar.
 - 6.—Cuadro Clínico.
 - 7.—Laboratorio y exámenes especiales.

CONCLUSIONES

BIBLIOGRAFIA

I.---HISTORIA

La inquietud clínica por la Distrofia Muscular, se inicia en 1850 con las observaciones de Aran (1) en 1850, quien llamó por primera vez la atención sobre las debilidades musculares, cuando describió el proceso como "atrophie musculaire progresive".

Posteriormente varios autores se interesan por la entidad, sin embargo, confunden las distrofias musculares con procesos neuronales en los cuales la debilidad muscular es secundaria a la lesión de las células nerviosas motoras. Así Duchenne (2) en 1855, describe en los niños una forma simple de atrofia muscular, que consideró aún como una forma de atrofia medular progresiva. En el mismo autor, publica sus observaciones sobre lo que él denominó "paraplejía hipertrófica de la infancia", que no es más que una atrofia pseudohipertrófica que hoy lleva su nombre.

Johnheim y Eulenberg (3) en 1866 practican la necropsia en un paciente con "parálisis hipertrófica", y hacen énfasis en la importancia de patología en el sistema nervioso central, lo mismo que en la presencia de tejido adiposo en el músculo degenerado. Jager (4) en 1865 había tenido la oportunidad de corroborar los hallazgos en el músculo, a través de un procedimiento muy empleado en aquella época, la biopsia muscular.

Wegener Leyden (5) y Gowers (6) 1879 llaman la atención sobre la similitud existente entre las diferentes formas clínicas de "atrofia muscular", lo mismo que la positiva incidencia familiar en los diferentes tipos clínicos.

Charcot, Landouzy y Dejerinne (7) se ocupan también de las distrofias musculares. Sin embargo, no es sino Wilhem Erb (8) en 1890 quien define claramente la entidad, como una enfermedad degenerativa primaria del músculo, y reúne sus diversas formas bajo la denominación común de Distrofia Muscular Pro-

A.—DEFINICION Y CLASIFICACION

La Distrofia Muscular Progresiva es una entidad patológica de origen desconocido (9). Ha sido definida como una afección primaria de la musculatura estriada en la que se presenta debilidad y atrofia progresivas como consecuencia de cambios degenerativos a nivel muscular. Carácter diferencial en esta miopatía es la ausencia de lesión alguna a nivel del sistema nervioso central (9).

La enfermedad se presenta principalmente en niños, es altamente invalidante, heredofamiliar, y regida por las leyes de la herencia de Mendel, (10). Las diversas formas clínicas que se presentan son modalidades especiales de inicio de la enfermedad, sin embargo, la clasificación en los diferentes tipos clínicos no tiene exclusivamente interés académico. Walton y Nattrass (11) en 1954 consideran que los distintos tipos clínicos de distrofia muscular son muy diferentes en cuanto a pronóstico y herencia se refiere.

Hay gran controversia en cuanto a la clasificación de la distrofia muscular. A pesar de ello, se han descrito por lo menos tres tipos clínicamente bien definidos. Estos tipos se designan de acuerdo con los grupos musculares afectados, su apariencia, la edad de inicio o bien por alteraciones en la reactividad y tono musculares.

Formas Clínicas Definidas (9)

- 1.—Forma Pseudohipertrófica (Infantil, de Duchenne).
- 2.—Forma Facioescápulohumeral (Landouzy y Dejerinne).
- 3.—Forma Escápulo Humeral (Juvenil, de Erb).
- 4.—Forma Distrofia Miotónica (Distrofia Distal).
- 5.—Forma Distrofia Oftamopléjica.

1.—*Forma Pseudohipertrófica (Infantil, de Duchenne).*—Esta forma clínica es la que se presenta con mayor frecuencia, y en la que se reportan las formas más graves y generalizadas. La edad de su inicio fluctúa entre los 2 y 10 años.

Stephens y Tyler (12) han demostrado que este tipo de distrofia se transmite como carácter recesivo ligado al sexo, y de esa manera todos los casos de distrofia infantil se presentan principalmente en varones. Caracteriza a esta forma el depósito de gran

cantidades de grasa en hombros, pantorrillas y otros grupos musculares, lo que les confiere la apariencia de una falsa hipertrofia. Como en los otros tipos clínicos de Distrofia Muscular, hay en la distrofia infantil, un patrón de afectación muscular bastante bien definido (13). El comienzo de la debilidad es en la cintura pelviana manifestándose clínicamente por la clásica marcha de pato y lordosis acentuada. Más tarde con el progreso de la enfermedad, hay dificultad para levantarse de la posición acostada a la de pie, lo que realizan "trepando sobre sus propios miembros." Al final, se generaliza a todos los grupos musculares, cintura escapular y músculos de la respiración. Dentro de los 10 años siguientes al inicio de la enfermedad, los pacientes están incapacitados de caminar, al agregarse al cuadro, deformidades óseas y contracturas musculares. Milhorat (14) en el estudio de la patogénesis de estas contracturas asegura la existencia de anomalías en el sistema oxidante de la vitamina E a nivel de la célula muscular.

Con la reducción de la capacidad vital, las infecciones respiratorias son frecuentes, y la muerte sobreviene generalmente en la segunda década de la vida. Una variedad de esta forma clínica es la denominada Distrofia Atrófica de Leyden y Moebius que difiere de la anterior en la ausencia de hipertrofia y su curso clínico más lento.

2.—*Forma Facioescápulohumeral (Landouzy y Dejerinne).*—

Esta forma clínica de Distrofia Muscular es de curso siempre lento, relativamente moderado. Se hereda como una característica dominante sin estar ligada al sexo; y aunque la edad de su inicio es variable, ocurre casi siempre entre los 10 y 18 años de edad.

En muchos casos la debilidad fascial puede ser el primer síntoma, con dificultad para ocluir los labios ("boca de tapir"), o bien reduciendo la clásica facies miopática. Posteriormente la lesión de los músculos deltoides, trapecio y del cinturón pectoral, provocan inestabilidad de la escápula y dificultad en los movimientos de abducción y flexión del hombro. Los impedimentos graves son raras, y las contracturas poco frecuentes; pueden incluso llevar su curso bastante normal.

3.—*Forma Escápulo Humeral (Juvenil, de Erb)*.—Considerada como variación clínica de la forma descrita anteriormente (9) este tipo de Distrofia afecta los músculos proximales de las extremidades superiores sin debilidad facial. No sigue esquema característico en cuanto a herencia se refiere, y la edad de comienzo de los síntomas es entre 20 y 45 años.

4.—*Forma de Distrofia Miotónica (Distrofia Distal)*.—Maas y Paterson (15) (1950) en extenso estudio sobre pacientes miotónicos son de la opinión que las formas clínicas de miotonía congénita, paramiotonía y distrofia miotónica no son sino variantes de un mismo proceso, al que Walton y Natrass (11) (1954) se atreven a llamar: "Síndrome miotónico." No obstante existe controversia a este respecto; Bell (16) y Thomasen (17) las consideran definitivamente como entidades distintas. Caracteriza a la distrofia miotónica, el exceso de irritabilidad mecánica del músculo combinado con retraso de la relajación del mismo. Los potenciales electromiográficos son característicos.

Se hereda como carácter somático dominante y su edad de inicio es alrededor de los 15 a los 80 años.

Los grupos musculares afectados son los músculos maseteros, esternocleidomastoideos, faciales y los de las partes distales de los miembros. Greenfield (18) (1911) describió como parte constituyente del síndrome la asociación con cataratas, atrofia gonadal y calvicie frontal. La enfermedad progresa ininterrumpidamente y la muerte suele presentarse en la edad media de la vida.

5.—*Forma Distrofia Oftamopléjica*. — Esta afección de los músculos extrínsecos del ojo presenta antecedentes hereditarios en la mitad de los casos. Era considerada como afección de los núcleos de los nervios oculares, hasta que Fuchs en 1890 (19) por medio de biopsia muscular, la clasificó entre las distrofias.

B.—FISIOPATOLOGIA

El mecanismo íntimo afectado en la Distrofia Muscular Progresiva sigue siendo un objetivo a alcanzar. Se ha especulado grandemente sobre su etiología, pensándose en deficiencias alimenticias, defectos en el metabolismo hidrocarbonado, desequilibrio hormonal, etc.

Sin embargo, lo que se ha logrado conocer es que existe una base hereditaria que influye de una manera desconocida en la alteración de procesos bioquímicos enzimáticos, en el músculo distrofico.

De una manera general, podemos decir que en los pacientes distroáficos existe alteración del metabolismo normal de la creatina (20), (21), (22), (23) y (40). La síntesis de la creatina a partir de la creatinina se realiza normalmente en el hígado del distrofico (34). Sin embargo, el músculo distrofico tiene concentraciones disminuidas de creatina (fosfocreatina), glicógeno y potasio (35). La pobreza en fosfocreatina, asociada con cantidades disminuidas de T. F. (*), impiden la hidrólisis normal de la fosfocreatina, su integración al mecanismo de la contracción muscular y transformación final en creatinina y fosfato inorgánico (36). La disminución de reserva de glicógeno en el músculo le disminuye a éste, su capacidad de retener creatina (36). Como consecuencia, hay aumento en la excreción urinaria de creatina y disminución en la eliminación de creatinina (22) y (23).

Hay alteraciones también en las concentraciones plasmáticas de algunos electrolitos (24), (25), (33), (46), proteínas (26), (27), (28), (46), (47), lo mismo que irregularidades en algunas de las etapas del ciclo de Krebs (26). Un compuesto químico conteniendo pentosa y fósforo (Ribosa), se ha reportado específicamente en la creatinina de los pacientes distroáficos y se cree procede de la síntesis defectuosa de los nucleótidos (29).

Los sistemas enzimáticos parecen ser los más afectados, ya que los niveles de adolasa, fosfoexoisomerasa y las enzimas glicogenolíticas, están siempre elevadas en el suero (30). La transaminasa glutámico-oxalacética (TGO), enzima principalmente intracelular, se eleva también como consecuencia de la destrucción del tejido muscular (31). Alteraciones metabólicas similares son reportadas en otras enfermedades no distroáficas, por lo que su valor real es relativo (32).

Experimentalmente ha sido posible provocar "distrofia nutricional" en ratas al serles administradas dietas carentes de Vitamina E (24). Dicha distrofia es reversible al administrarles la Vitamina E en la dieta.

Adenosin-tri-fosfato.

Igualmente la administración de elevadas dosis de corticoides (24) provoca una enfermedad similar clínicamente a la distrofia humana, que remite al suspender el medicamento.

C.—DIAGNOSTICO

El diagnóstico en la Distrofia Muscular Progresiva sigue haciéndose principalmente en base clínica. Sin embargo, resulta a veces difícil diferenciarla de afección de la neurona motora, placa neuromuscular, o afecciones primarias del músculo tales como la polimiositis (9). Con esta última enfermedad es a veces imposible diferenciarla, si no se recurre al examen histológico de los músculos afectados (13). La biopsia muscular y la electromiografía son los exámenes de mayor valor para el diagnóstico en la Distrofia Muscular, cuando el cuadro clínico está confuso (18).

Los hallazgos patológicos en la Distrofia Muscular son similares en todas las formas clínicas, y se caracterizan por profunda degeneración del tejido muscular estriado, que varía en grado en los diferentes músculos y en los distintos períodos de la enfermedad (37). El cuadro histológico demuestra marcada variación en el tamaño de las fibras, proliferación de los núcleos del sarcoplasma, pérdida de la estriación y vacuolización de las fibras, con infiltración y reemplazamiento por tejido adiposo.

En la atrofia muscular secundaria a procesos neurológicos, las fibras normales y anormales tienden a formar grupos separados y todas las fibras degeneradas están aproximadamente en el mismo estado de atrofia y desintegración, dependiendo de la duración del proceso. En la polimiositis el cuadro histológico esencial se limita a necrosis individual de las fibras, con la típica infiltración celular del tejido intersticial con células mononucleares (18) y (37).

Zatuchni y colaboradores (38), refieren cambios histológicos definidos en el corazón de algunos enfermos distróficos; dichos cambios consisten, en degeneración de algunas fibras, pérdida de la estriación y fibrosis subendocárdica.

Se han reportado recientemente, dos casos de Distrofia Muscular en recién nacidos con dificultad respiratoria, en los cuales el único hallazgo anatomopatológico fue: cambios típicos de Distrofia Muscular a nivel del diafragma (39).

El músculo distrófico a la exploración eléctrica muestra solamente que el estímulo necesario para provocar contracción es mayor que el normal, sin que exista reacción de degeneración (40) y (48). En las enfermedades musculares primarias, distintamente a lo que ocurre en atrofas debidas a enfermedades de los nervios motores, los potenciales electromiográficos de la unidad motora se desintegran, son polifásicos y de corta duración. El registro del efecto voluntario es complejo y de alta frecuencia, aunque de baja amplitud. En la polimiositis el registro en contracción voluntaria puede ser parecido, pero la fibrilación espontánea es frecuente.

D.—TRATAMIENTO

La infructuosa búsqueda de la causa etiológica en la Distrofia Muscular, ha influido naturalmente en la ineficaz terapéutica farmacológica utilizada hasta la fecha.

Se ha preconizado la terapia con adrenalina pilocarpina (41), precursores de la creatina (glicina arginina, fosfato de adenosina (A. T. F.) (26), aminoácidos y vitaminas (25), alfa-tocoferol sintético (Vitamina E) (11), (13) y sin embargo, todos ellos sin resultados positivos para modificar el curso de la enfermedad. La quinina o la amida de la procaína, pueden aliviar los síntomas de la miotonía, así como lo hacen el A. C. T. H. o la cortisona en algunos casos, pero ninguna de todas las drogas mencionadas tienen efecto sobre la degeneración muscular.

Es la rehabilitación por medio de terapia física la única manera de lograr que estos enfermos sigan haciendo sus actividades diarias, de manera independiente, no a través de un incremento en su fuerza muscular sino por medio de un aumento de su habilidad para ejecutarlas.

Debe evitarse de cualquier manera el reposo y encamamiento prolongado, que influyen enormemente en el apresuramiento de la incapacidad y deformidades secundarias. La independencia para

vestirse, alimentarse y cuidar de sus funciones fisiológicas, influirá beneficiosamente en su estado psicosocial y en el plan de su rehabilitación.

Cuando ocurran deformidades y contracturas, y se piense en correcciones quirúrgicas, debe hacerse una evaluación funcional muscular y un análisis minucioso del tipo clínico y gravedad de la distrofia.

Conviene tratar con energía todas las infecciones respiratorias, usando el antibiótico adecuado en cada caso.

Cuando por razones de encamamiento se produzca un aumento de peso exagerado, puede estar indicada una dieta dentro de los límites de la prudencia.

II.---PRESENTACION DE CASOS

A.—MATERIAL

En el presente trabajo se revisaron los archivos clínicos de 37 pacientes con diagnóstico clínico de Distrofia Muscular Progresiva, los cuales procedían: 19 del Centro de Recuperación (49); 10 del Hospital General; 5 del Hospital Roosevelt (46) y 3 procedentes de clínicas particulares (*).

De los casos presentados, hemos tenido oportunidad de estudiar personalmente 13 de ellos: 10 del Centro de Recuperación y 3 del Hospital General. Se recabaron de cada caso los datos que se pueden apreciar en el cuadro N° 1. Únicamente en el pequeño grupo estudiado personalmente por nosotros, fue posible realizar algunos exámenes y procedimientos especializados (dosificación urinaria de creatinina, transaminasas (T. G. O.) en sangre, Electrocardiograma y Electromiograma.

(*) Casos gentilmente proporcionados de las clínicas del Dr. C. E. Rosal y Dr. M. A. Aguilera.

B.—ANÁLISIS DE RESULTADOS

1.—DISTRIBUCION POR EDADES Y SEXO

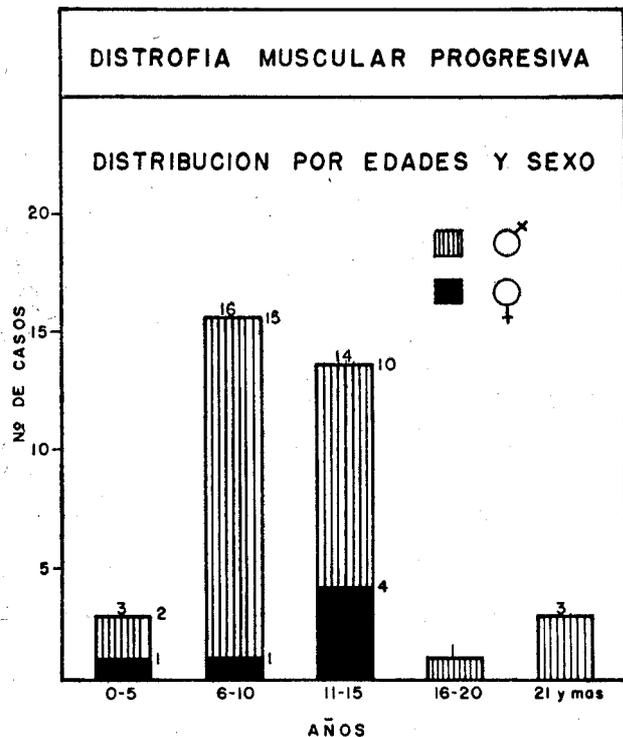


Figura Número 1.

Entre los casos analizados encontramos pacientes con edades comprendidas entre 1 año 10 meses y 46 años de edad respectivamente. Nuestro paciente de mayor edad (46 años), fue clasificado clínicamente como tipo de distrofia miotónica.

La mayor incidencia de nuestros casos se registró entre las edades de 6 y 10 años. El mayor número de pacientes femeninos, presentó entre los 11 y los 15 años de edad (fig. N° 1).

A pesar de que la generalidad de los autores (9) están de acuerdo en que la mayoría de los pacientes afectados del tipo infantil (tipo hipertrófica), fallecen antes de llegar a los 20 años de edad; en nuestros casos encontramos dos hermanos con 21 y 26 años respectivamente, que pertenecen a dicha forma clínica.

En lo que se refiere al sexo, en los 37 enfermos analizados, encontramos, tal como se describe clásicamente, una mayor incidencia entre el sexo masculino con 31 casos, y únicamente 6 al sexo femenino.

2.—DISTRIBUCION POR RAZAS

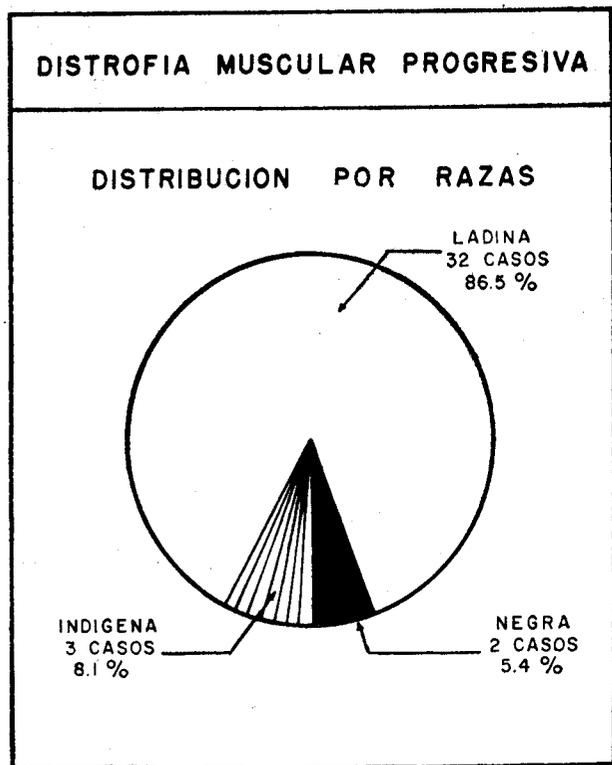


Figura Número 2.

Se puede apreciar evidentemente (fig. N° 2), una mayor incidencia entre la raza ladina. Hubo tres pacientes indígenas con formas pseudohipertróficas. Únicamente dos de nuestros enfermos pertenecen a la raza negra (fig. N° 3).



Figura Número 3.

Paciente J. L. A., de raza negra con una forma Pseudohipertrófica típica, permanece aún ambulatorio.

3.—TIPOS DE DISTROFIA PREDOMINANTES

| Tipo de Distrofia. | Sexo | | Número de Casos |
|-----------------------------|------|---|-----------------|
| | M | F | |
| Pseudohipertrófica. | 27 | 5 | 32 |
| Atrófica. | 2 | 1 | 3 |
| Miotónica. | 2 | 0 | 2 |

Cuadro Número 2.

Hubo predominio de la forma pseudohipertrófica entre nuestros casos (cuadro número 2).

Los dos pacientes clasificados como formas de distrofia mio-tónica, lo fueron en base clínica y electiomiográfica.

4.—EDAD DE INICIO DE LA ENFERMEDAD

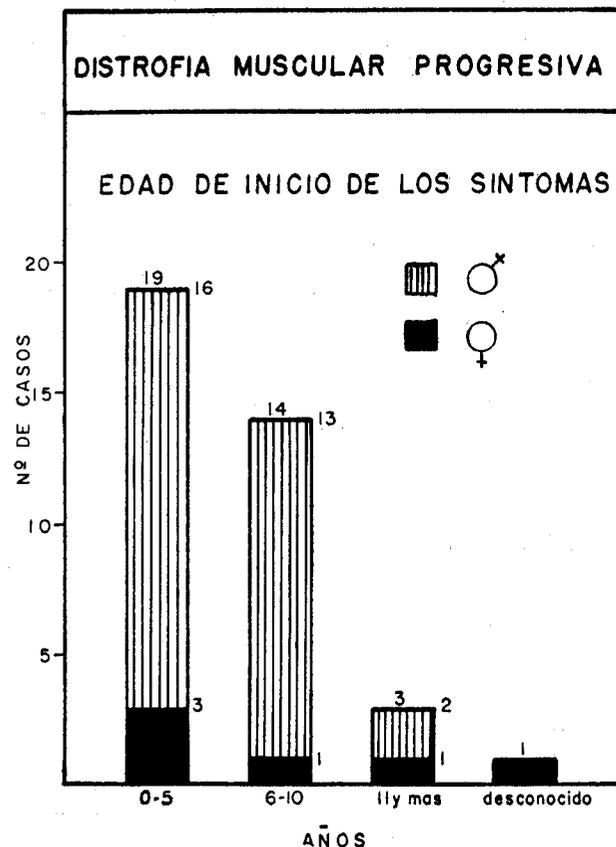


Figura Número 4.

Los síntomas en la generalidad de nuestros pacientes se iniciaron principalmente entre los 0 y 10 años de edad (fig. N° 4); lo que se explica, por ser la mayoría de ellos, pertenecientes al tipo infantil o pseudohipertrófico.

Solamente tres pacientes, principiaron su enfermedad después de los 10 años y entre ellos uno clasificado como distrofia miotónica inició su sintomatología a la edad de 36 años.

En uno de los registros revisados, la edad de inicio de los síntomas es desconocida.

5.—INCIDENCIA FAMILIAR

Stephens y Tyler (12), (50) aseguran que en el tipo clínico de distrofia infantil se presentan los índices de mutación más elevados que se conocen en genética humana; esta es la causa de que en la historia de estos pacientes sea frecuente la ausencia de casos familiares.

Entre nuestros enfermos la incidencia de casos familiares se presentó en 8 de ellos. Hubo tres hermanos en una familia, los dos del sexo masculino, todos de la forma pseudohipertrófica y uno referían que dos tíos maternos padecían la enfermedad. Otra familia tuvo dos hermanos de distinto sexo, los dos también con distrofia tipo infantil.

En los otros 3 casos, un hermano padecía la enfermedad; uno de dichos niños de 1½ años de edad fue examinado por nosotros y muestra debilidad muscular y retraso en el desarrollo motor.

6.—CUADRO CLINICO

Los síntomas predominantes entre nuestros pacientes fueron en el orden de frecuencia:

- a) Pérdida de Fuerza Muscular en Miembros Inferiores.
- b) Dificultad para la marcha.
- c) Tropieza y cae con frecuencia.
- d) Retraso en iniciar la marcha.
- e) Dolor en Miembros Inferiores.

Aunque el dolor no es reportado clásicamente en la distrofia, de nuestros pacientes lo presentaron referido a los miembros inferiores.

La madre de uno de nuestros pacientes nos consultó porque su niño "camina y se mueve como si tuviera pereza."

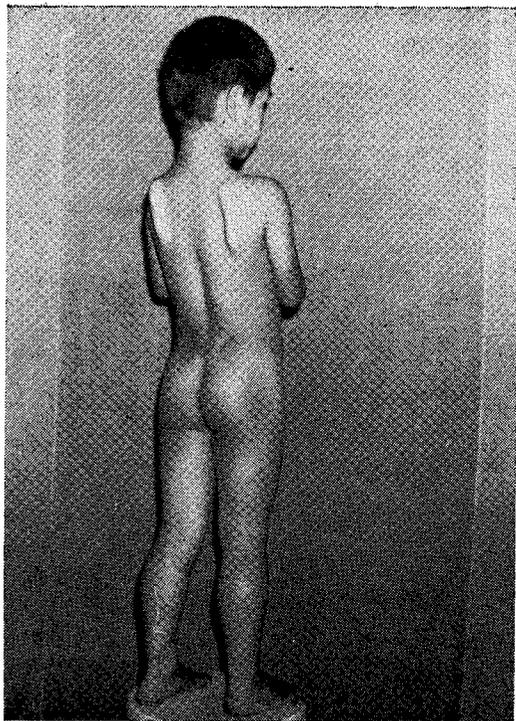


Figura Número 5.

Paciente J. A. R. G., de 7 años de edad, el caso más precoz visto por nosotros.—Puede verse la “escápula alada”, típica y la pseudohipertrofia de glúteos y gemelos.

El caso de distrofia visto más precozmente por nosotros es de un niño que fue llevado a consulta por convulsiones, y como hallazgo casual se le descubrió escápula alada bilateral (figura 5 y 6).

Entre nuestros pacientes encontramos reportado déficit mental en tres de ellos; el caso más severo, un niño de 12 años de edad (fig. N° 7), padece una típica forma pseudohipertrofica y tiene una edad mental que corresponde a un niño de 5 años.

Aunque la asociación de déficit mental con Distrofia Muscular, es considerada como meramente incidental, por algunos autores; Allen y Rodgin (⁴²) reportan un 50% de niños con coeficiente mental bajo entre 30 casos de distrofia pseudohipertrofica.

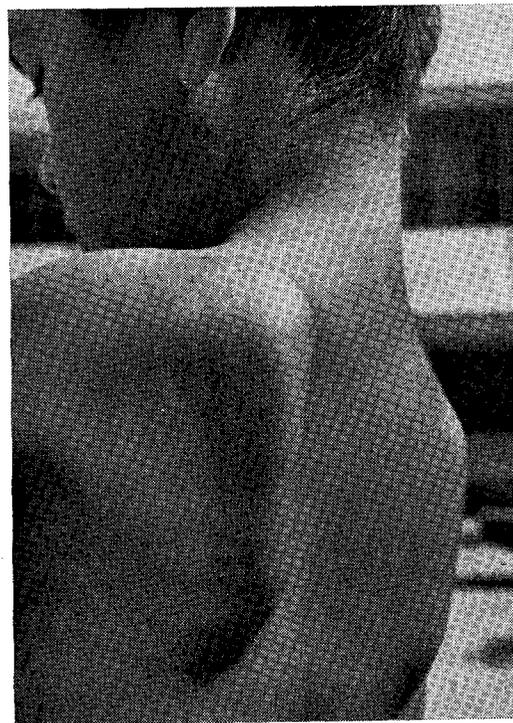


Figura Número 6.

El mismo caso anterior, puede apreciarse con mayor detalle la escápula alada.

En el grupo de nuestros pacientes permanecen ambulatorios únicamente 12 de ellos, la mayoría de éstos padecen formas iniciales o bien están sometidos a un plan de rehabilitación física bien dirigido. El resto padecen formas crónicas, han tenido encamamiento precoz, manteniéndose constantemente sentados en “posición mahometana” y han hecho naturalmente deformidades y contracturas muy severas.

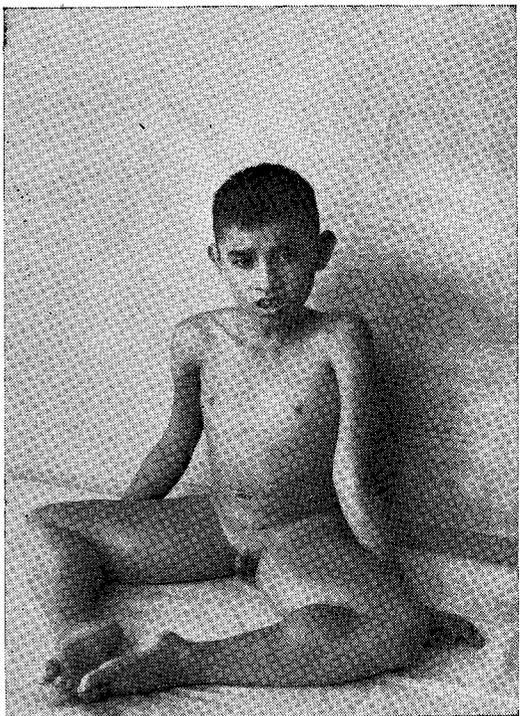


Figura Número 7.

Paciente F. R., de 12 años de edad, incapacitado para la marcha.—Presenta retraso mental marcado, apréciase la facies típica, y la pseudohipertrofia marcada de las pantorrillas.

7.—LABORATORIO Y EXAMENES ESPECIALES

Conforme disminuye la cantidad de tejido muscular, disminuye también la excreción de creatinina por la orina ⁽²¹⁾. Nosotros encontramos que en nuestros casos se dosificó creatinina urinaria en 16 de ellos. Hallamos, como aseguran Milhorat y Wolff ⁽²²⁾, que hay estrecha relación entre el estado clínico y la disminución de la eliminación urinaria de creatinina. Así, nuestros enfermos con atrofas y deformidades más severas, presentaron las cifras más bajas de creatinina en la orina de 24 horas.

En lo que se refiere a la dosificación de transaminasa glutámica alacética (T. G. O.), en la sangre de nuestros pacientes, mostró: de las formas clínicas más severas, de curso más rápido presentan las mayores elevaciones, aunque sean formas iniciales de la enfermedad. Paradójicamente, en nuestros pacientes con mayor tiempo de enfermedad, contracturas más severas y encamamiento prolongado, presentaron cifras normales o bien pequeñas elevaciones. Pearson ⁽³⁰⁾ trata de explicar hallazgos similares en sus casos, afirmando que la cantidad de transaminasa en la sangre de los distróficos, refleja la rapidez de la destrucción tisular y también la cantidad de tejido muscular afectado; de esta manera los enfermos crónicos, con masas musculares ya fundidas, presentan cifras entre el límite de la normalidad.

La glicemia baja mencionada por algunos autores ⁽⁴³⁾ en los pacientes distróficos, fue normal en la generalidad de nuestros casos.

Se le practicó biopsia muscular a 24 de nuestros enfermos; 22 de ellos fueron reportados histológicamente positivos de Distrofia Muscular, y 2 casos considerados como dudosos.

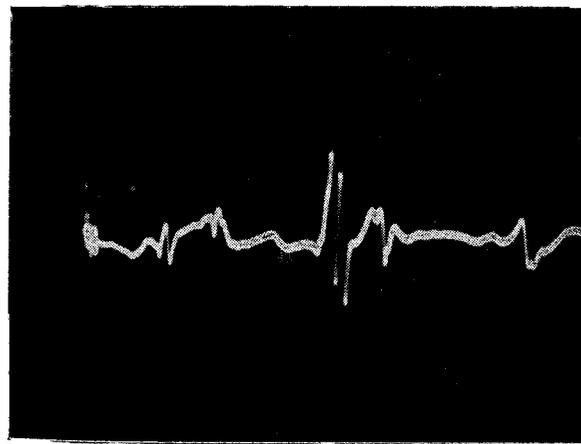


Figura Número 8.

Trazo electromiográfico del paciente R. Q., tomado del músculo tibial anterior.—En la parte media se pueden apreciar los potenciales distróficos característicamente polifásicos.

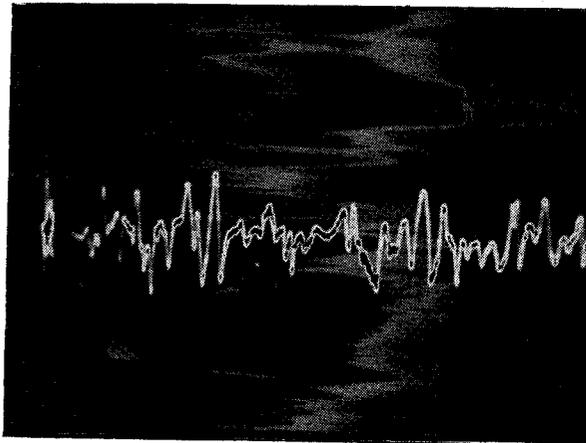


Figura Número 9.

Electromiografía del paciente H. V., con la aguja exploradora en el músculo deltoides.—El músculo en contracción fuerte, muestra potenciales polifásicos y de bajo voltaje.

La medición de la capacidad vital y del consumo de oxígeno por minuto, en 6 de nuestros niños distróficos, no mostró insuficiencia respiratoria restrictiva (⁴⁴), (⁵¹), en ninguno de ellos.

Nos fue posible evaluar los estudios de electromiográficos de 7 pacientes; 2 de ellos fueron típicos de distrofia miotónica (⁴⁵), el resto mostró las alteraciones electromiográficas compatibles con Distrofia Muscular (figuras números 8 y 9).

Un elevado porcentaje de pacientes distróficos estudiados por Zatushni y colaboradores (³⁸), presentaron extrasístoles auriculares y ventriculares, alteraciones del voltaje y cardiomegalia. De los casos nuestros, ninguno presentó manifestaciones cardiovasculares, y el electrocardiograma en 11 de ellos, fue completamente normal.

III.---CONCLUSIONES

- 1ª—La Distrofia Muscular Progresiva es una enfermedad poco frecuente en nuestro medio.
- 2ª—Se presenta predominantemente en la raza ladina, aunque hay también casos entre las razas indígena y negra.
- 3ª—La mayoría de nuestros pacientes iniciaron su enfermedad precozmente.
- 4ª—El sexo masculino es preferentemente afectado.
- 5ª—El tipo de Distrofia Muscular más frecuente en nuestro medio es el pseudohipertrófico.
- 6ª—La ausencia de casos familiares entre los pacientes afectados del tipo infantil de distrofia, puede atribuirse a los elevados índices de mutación genética que se presentan en esta forma clínica.
- 7ª—Los enfermos con atrofas y deformidades más severas, presentan las cifras más bajas de eliminación urinaria de creatinina.
- 8ª—Los pacientes con formas clínicas generalizadas de curso más rápido, presentan las mayores elevaciones de transaminasa oxalacética en sangre, aunque sean formas iniciales de la enfermedad.

9ª—Paradójicamente los pacientes con mayor tiempo de enfermedad, contracturas y atrofas más severas, presentan cifras normales o bien pequeñas elevaciones de transaminasa oxalacética en sangre.

10ª—La biopsia muscular y la electromiografía, son los exámenes de mayor valor para el diagnóstico de la Distrofia Muscular, cuando el cuadro clínico está confuso.

LUIS DOMINGO GÁLVEZ DUQUE.

DR. CARLOS COSSICH M.,
Asesor.

DR. ROBERTO RENDÓN
Revisor.

Vº Bº,
DR. CARLOS ARMANDO SOTO,
Secretario.

Imprímase,
DR. RAÚL RODRÍGUEZ PADILLA,
Decano Interino.

RECONOCIMIENTO:

Quiero expresar mi agradecimiento al Doctor Roberto Cruz y al Doctor Alfredo Barrascón por su valiosa colaboración y supervisión científica en la realización del presente trabajo.

IV.---BIBLIOGRAFIA

- (1) *Aran, F. A.*—Recherches sur une Maladie non Encore Decrite due Systeme Musculaire (Atrophie musculaire progressive). Arch. Gen. de Med. 24; Paris, 1850.
- (2) *Duchenne, G. B.*—De l'Electrisation Localisée et son Application á la Pathologie et á la Thérapeutique. Paris Bailliére et Fils, 1955.
- (3) *Eulenberg, A. von y Cohnheim, R.*—Ergebnisse der anatomischen untersuchung eines Falles von sogenannter Muskelhypertrophie. Verhadl. Berl. Med. Gess. 1:191-205, 1866.
- (4) *Griesinger, W.*—Ueber Muskelhypertrophie. Arch. Heilkunde 6:1-13, 1865.
- (5) *Leyden, E.*—Klinik der Ruckenmarks-Krankheiten Berlin, Hirschwald, Vol. II, 1876.
- (6) *Gowers, W. R.*—Pseudo-Hypertrophic Muscular Paralysis: A clinical lecture. London, Churchill, 1879.
- (7) *Landouzy, L., Dejerinne, J.*—De la myopathie atrophique progressive (myopathie heréditaire) debutant dans l'enfance, par la face sans altération du système nerveux. Comp. Rend. Acad. de Sci., Paris, 98:53-55, 1884.
- (8) *Erb, W. H.*—Dystrophia Muscularis Progressiva Klinische und Pathologisch-Anatomische Studien. Deutsche Ztschr. Nerven 1:13-49, 1891.

- (9) *Swinyard, C. A. and Deaver, G. G., Greenspan, L.*—Progressive Muscular Dystrophy Diagnosis and Problems Rehabilitation, 1958.
- (10) *Bell, J.*—In Fischer: The treasury of Human Inheritance London, Cambridge Univ. Press., Vol. 4, 1943.
- (11) *Walton, J. N. and Natrass, F. J. (1954).*—Brain, 77, 169
- (12) *Stephens, F. E. and Tyler, F. H.*—Studies in Disorder of Muscle V. The Inheritance of childhood Progressive Muscular Dystrophy in Thirty-three Kindred. Am. J. Human Genet. 3:111-125, 1951.
- (13) *Walton, J., M. D., M. R., C. P.*—Diagnóstico, Clasificación y Tratamiento de las Miopatías. Traducción de la Doctora A. Vidal Parellada, 1955.
- (14) *Milhorat, A. T.*—Observaciones sobre Patogénesis de la Distrofia Muscular Progresiva.
- (15) *Maas, O. and Paterson, A. S.*—Myotonía Congénita (Thomsen's Disease), Dystrophia Myotónica (Myotonía Atrophica) and Paramyotonía; Reaffirmation of their Identity. Brain 73:318-336, 1950.
- (16) *Bell, J.*—Dystrophia Myotonica and Allied Diseases. The Treasury of Human Inheritance. Vol. 4, pt. 5, 343-410, 1947
- (17) *Thomassen, E.*—Myotonía, Thomsen's Disease, Paramyotonía and Dystrophia Myotonica a Clinical and Heredobiological Investigation. Denmark. Aarhus: Universitetis forlaget 1948. p. p., 1-251, 1948.
- (18) *Greenfield, G. B.*—Noted on a Family of: "Myotonía Atrophica." Rev. Neurol. and Psychiat. 9:169-181, 1911.

Fuchs, E.—Ueber isolieren doppelseitige Ptosia. Arch. Ophthal. 96:91-133, 1918.

Pollack, H., Stern, J. y Reiner, M.—Unusual creatine + creatinine excretion in a case of pseudohypertrophic muscular dystrophy. J. Mt. Sinai Hosp. 3:282, 1937.

Shanck, R. E., Giler, H. y Hoagland, L.—Studies on diseases of muscle. I, Progressive muscular dystrophy; a clinical review of 40 cases. Arch. Neurol. and Psychiat. 52:431-442, 1944.

Milhorat, A. T. and Wolff, H. G.—Studies in diseases of muscle: I. Metabolism of creatine and creatinine in progressive muscular dystrophy. Arch. Neurol. Psychiat. 38:992-1024, 1937.

Milhorat, A. T.—Observations of the pathogenesis of Progressive Muscular Dystrophy Arch. Neurol. Psychiat., 1943.

Milman, A. E.—Biochemical studies of experimental Muscular Dystrophy in animals, 1952.

Van Meter, J. R.—Progressive Muscular Dystrophy—A preliminary Report on Treatment with Amino Acids, Folic Acid and Vitamins.—California Med. 79:297, 1953.

Milhorat, A. T.—Therapy in Muscular Dystrophy. Med. Ann. of the District of Columbia, Vol. XXIII, N° 1, January, 1954.

Fischer, E.—Changes in Protein and enzymes in Muscular Degeneration subsequent to denervation, 1954.

Mommaerts, W. F.—The Proteins of Muscle and their participation in the process of contraction. Am. J. of Phys. Med. 34:1, Feb., 1955.

- (29) *Drew, A. L.*—Pentosuria In Neuromuscular Disorders. Printed from Proceedings Third Medical Conference, October, 1954.
- (30) *Pearson, C. M.*—Serum enzymes in Muscular Dystrophy and Certain Other Muscular and Neuromuscular Diseases. *New England J. Med.*, 256:1069-1075.
- (31) *Murphy, M. B. and Morris, M., Cherniak, M. D.*—Glutamate oxalacetic Transaminase activity in the serum in Muscular Dystrophy and other neuromuscular disorders in Childhood. *Pediatrics*, December, 1958.
- (32) *Conrad, F. G.*—Transaminase *New England J. Med.*, 258:602-608, 1957.
- (33) *Danowski, T. S.*—Electrolyte and Endocrine studies in Muscular Dystrophy *Am. J. of Phys. Med.* 34:1, Feb., 1958.
- (34) *Everett, M. R.*—Medical Biochemistry New York. Hoeber, 1946.
- (35) *Milhorat, A. T.*—Metabolism and Toxic Diseases of the Nervous System. New York Ass. for Research in Nervous and Mental Dis., 1953.
- (36) *Bodansky, M. y Bodansky, O.*—Biochemistry of Disease New York, MacMillan P. 829, 1952.
- (37) *Anderson, W. A. D.*—Pathology P. 1340, Fourth Edition, 1961.
- (38) *Zatuchni, J., Aergarter, E., Molthan L. y Shuman, C. B.*—The heart in progressive muscular dystrophy: *Circulation* 3:846-853, 1951.

Lewis, A., J. Besant, D. F.—Muscular Dystrophy in Infancy Report of a cases in siblings with diaphragmatic weakness. *The Jour. of Ped.*, March, 1962.

Kugelberg, E.—Electromyograms in muscular disorders. *J. Neurology Neurosurg. Psychiat* X, 122, 1947.

Kure, K., Okinaka, S.—Behandlung der Dystrophia musculorum progresiva durch Kombinierte Injektionen von Adrenalin un Pilocarpine. *Klin Wehseh.* 9:1168-1170, 1930.

Allen, J. E. and Rodgin, D. W.—Mental retardation in Association with Progressive Muscular Dystrophy. *Year Book of Ped.* 410-411, 1961-62.

Brennemann's Practice of Pediatrics, 1960. W. F. Prior Co.

Snider, G. L. y Radner, D. B.—Aplicación Clínica de las pruebas funcionales pulmonares. *Clínicas Médicas de Norteamérica.* Marzo, 1959.

Marinacci, A. A.—Clinical Electromyography 145, 1955.

Rendón, R.—Distrofia Muscular Progresiva, trabajo publicado en la Revista Juventud Médica, Septiembre, 1962.

Wilson, G. D.—Proteins in Muscular Dystrophy, *Sothorn Medical Journal*, 50:460, April, 1957.

Comparini, V. M.—Distrofia Muscular Progresiva. Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala, (Tesis Doctoral, 1956).

Cossich, C., Rodríguez, R. y Gálvez, D.—Distrofia Muscular Progresiva, Revisión de 16 Casos del Centro de Recuperación. Trabajo presentado al Congreso Nacional de Pediatría, 1962.

- (50) *Chung, C. S. and Morton, N. E.*—Discrimination of Genetic Entities in Muscular Dystrophy (c) *Am. J. Human Genetics* 11:339, Dec., 1959.
- (51) *Kilburn, Kaye H., Eagan, John T., Sieker, Herbert, and Heyman, Albert.*—Cardiopulmonary Insufficiency in Myotonic and progressive Muscular Dystrophy, *New England Journal of Medicine*, 261:1089, (November 26), 1959.