

Importancia de la resonancia magnética muscular en el abordaje diagnóstico de patologías musculares, a propósito de un caso

Importance of muscle magnetic resonance in the diagnostic approach of muscle pathologies, a case report

Elder Quispe-Huamani¹, Mary Araujo-Chumacero¹, Milagros Dueñas-Roque²

¹ Departamento de Neurología, Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins, EsSalud, Lima, Perú.

² Servicio de Genética, Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins, EsSalud, Lima, Perú.

Recibido: 31 de mayo 2024

Aprobado: 30 de junio 2024

Contribución de los autores

EQH: conceptualización, análisis formal, investigación, metodología, supervisión, validación, escritura borrador original, revisión y edición. MACH: conceptualización, análisis formal, investigación, validación, escritura borrador original, revisión y edición. MDR: análisis formal, visualización, validación, escritura, revisión y edición.

Conflictos de interés

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Fuentes de financiamiento

Autofinanciado.

Citar como

Quispe-Huamani E, Araujo-Chumacero M, Dueñas-Roque M. Importancia de la resonancia magnética muscular en el abordaje diagnóstico de patologías musculares, a propósito de un caso. Rev Med Rebagliati. 2024;4(2):72-6. doi: 10.70106/rmr.v4i2.30

Correspondencia

Elder Vicente Quispe-Huamani
Departamento de Neurología, Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins, EsSalud, Lima, Perú.
E-mail: elvqh1000@gmail.com

RESUMEN

La resonancia magnética muscular consiste en un método no invasivo el cual está adquiriendo importancia en el ámbito de patologías neuromusculares. Con este método de estudio no solamente es posible la descripción de patrones de afectación muscular, la solicitud de estudios genéticos o la selección de lugar de la biopsia sino también se utiliza en la valoración de la progresión de la enfermedad y una utilidad especial en caso de variantes genéticas de significado incierto pues apoya en la interpretación de estas. En nuestro centro como en el de muchos a nivel nacional no se cuenta con la disponibilidad de estudios genéticos de primera mano, por lo que el uso de los métodos diagnósticos disponibles resulta de vital importancia para los fines diagnósticos. Presentamos el caso de un paciente con manifestaciones crónicas y sin diagnóstico en los que el estudio de resonancia magnética permitió orientar el estudio genético adecuado para confirmar su diagnóstico.

Palabras clave: Imagen por resonancia magnética, pruebas genéticas, atrofia muscular espinal (fuente: DeCS-Bireme).

ABSTRACT

Muscle magnetic resonance imaging is a non-invasive method which is gaining importance in the field of neuromuscular pathologies. With this study it is possible to describe patterns of muscle involvement, request genetic studies or select a biopsy site, but it is also used in the assessment of the progression of the disease and is especially useful in case of variants of uncertain significance as it supports their interpretation. In our center, as in many nationwide, there is no availability of first-hand genetic studies, so the use of available diagnostic methods is of vital importance for final diagnoses. We present the case of a patient with chronic manifestations and no clear diagnosis in whom the magnetic resonance study made it possible to guide the appropriate genetic study to confirm his diagnosis.

Keywords: Magnetic Resonance Imaging, Genetic Testing, spinal muscular atrophy (source: MeSH NLM).

INTRODUCCIÓN

La resonancia magnética muscular es un método no invasivo utilizado no solamente para describir el patrón del compromiso muscular en distintas patologías sino también se utiliza para el seguimiento y monitoreo de las mismas enfermedades o de algún tratamiento en específico ⁽¹⁾. Muchos patrones están descritos en las miopatías congénitas, distrofias musculares y en las enfermedades de motoneurona ⁽²⁻⁵⁾.

Este instrumento es bastante utilizado pues en muchos casos orientaría al clínico para la realización de estudios más específicos, apoya en la interpretación de VUS de los estudios genéticos y en centros como el nuestro en que el método de imagen esta más disponible que el estudio genético podría orientar también al diagnóstico.

Los avances en este método de estudio ofrecen en la actualidad no solamente el reconocimiento del músculo afectado sino también se han desarrollado técnicas de cuantificación de volumen muscular, estimación de la fracción de reemplazo de grasa, metabolismo e inflamación y sus correlaciones con la clínica presentada por el paciente ^(6,7).

Presentamos el caso de un paciente sin un diagnóstico definido en el que el estudio de resonancia magnética muscular con el protocolo recientemente instituido en la institución permitió la orientación en cuanto a la etiología y al estudio diagnóstico genético que llevaron al diagnóstico definitivo del mismo.

CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de un varón de 51 años, administrativo, diestro, sin comorbilidades importantes ni patología perinatal reportada. Proveniente de un pequeño pueblo amazónico y con una familia conformada por 13 hermanos de los cuales 7 de ellos fallecieron antes de los 10 años, se desconocen los motivos y al momento de la evaluación el paciente tenía 6 hermanos y tres hijas, todos aparentemente sanos.

El paciente inicia con los síntomas a la edad de 15 años con dificultad para realizar deportes (fútbol y ciclismo) que previamente lo realizaba sin dificultad, a los 35 años con paraparesia progresiva proximal, con dificultad para subir escaleras y levantarse de cuclillas asociado a disminución gradual del volumen de los muslos. Al momento de la evaluación puede caminar hasta 3 km sin dificultad y niega síntomas sensitivos o bulbares.

Al momento del examen clínico presentó una escala de fuerza muscular de *Medical Research Council* (MRC) 52/60 (miembros superiores 5/5/5, miembros inferiores 3/3/5); caderas (abducción +4/5, aducción 3), rodilla (flexión derecha 4, izquierda 3), plantiflexión 5/5, se levanta sin ayuda de la silla con brazos cruzados, pero con franca dificultad, asimismo atrofia global de muslos, no se observó debilidad facial, escápula alada, fasciculaciones, ginecomastia ni signos sugestivos de compromiso de primera neurona motora (Figura 1).

Con respecto a los exámenes paraclínicos el paciente presentó CPK 199 U/L (V.N. 46-171 U/L) y dos electromiografías con resultados contradictorios, uno de ellos informado como enfermedad de motoneurona o patología multirradicular y el otro como miopatía de larga data. Motivo por el cual el paciente es derivado a la unidad de neuromusculares para evaluación.

En el estudio de imagen por resonancia magnética muscular sin contraste (cortes axiales desde crestas iliacas hasta tercio medio de las piernas con secuencias T1, T2 y T2 STIR) (Anexo 1) en la cual se observó un compromiso muscular severo con reemplazo de grasa en ambos iliopsoas, aductores mayores y cuádriceps con mínimo compromiso de aductores largos y rectos internos (Figura 2). Este fenotipo ha sido descrito en pacientes con atrofia muscular espinal por lo que se procedió a solicitar estudio genético específico, se identificó una deleción patogénica del gen SMN1 (0 copias detectadas) mediante el análisis MLPA, se detectó también 4 copias del gen SMN2, confirmándose así el diagnóstico de atrofia muscular espinal tipo 4 (Tabla 1).



Figura 1. Atrofia global de muslos.

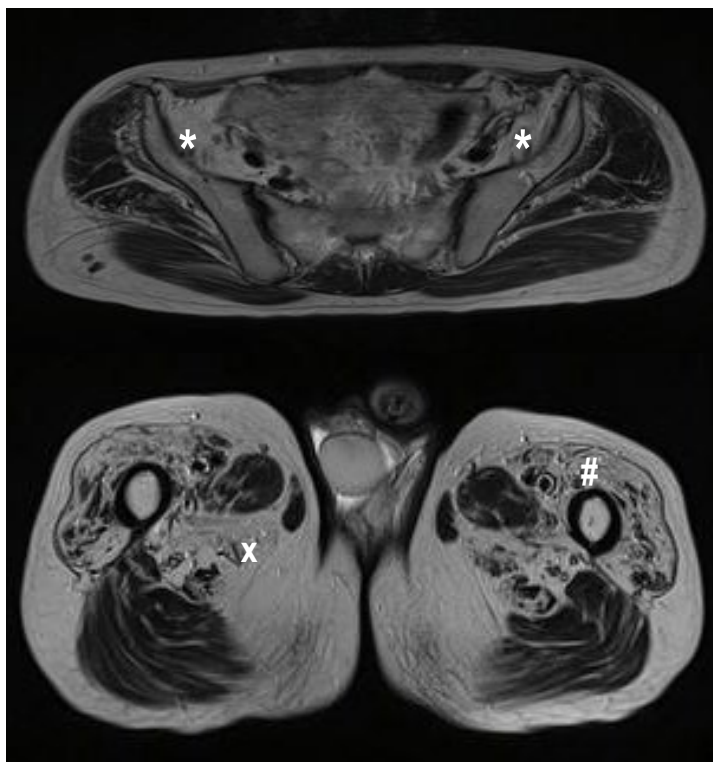


Figura 2 . Resonancia Magnética muscular de muslos.
Compromiso de músculos iliacos (*), aductor mayor (x) y cuádriceps (#)

DISCUSIÓN

La resonancia magnética muscular es una técnica que está tomando importancia en el abordaje de pacientes con patología neuromuscular y podría resultar de mucha

utilidad para completar el proceso diagnóstico y para el seguimiento de las enfermedades ^(8,9). Las ventajas de la resonancia magnética muscular frente a otro tipo de estudio es que es inocua y está disponible en la institución puesto que el protocolo para la evaluación

Tabla 1. Escala Mercuri para evaluación de infiltración grasa en resonancia magnética del paciente.

Músculos Estudiados		Derecha	Izquierda
Pelvis	Iliaco y psoas mayor	4	4
	Psoas mayor	1	1
	Glúteo mayor	0	0
	Glúteo medio	1	1
	Glúteo menor	2a	1
	Vasto Lateral	2b	2b
	Vasto Intermedio	3	3
	Vasto medial	3	3
	Recto femoral	3	3
	Tensor de la fascia lata	1	1
Muslo	Sartorio	2b	2b
	Aductor Largo	1	1
	Aductor Mayor	4	4
	Aductor Corto	2a	2a
	Semitendinoso	3	3
	Bíceps femoral	1	3
	Semimembranoso	1	1

adecuada del compromiso muscular incluye secciones transversales en T1, T2 y T2 STIR con tiempo de adquisición en nuestro caso de solo 25 minutos.

Estudios más específicos también se han realizado en los que se describen las características propias de los tipos de AME y a pesar de que no existe un patrón patognomónico de la enfermedad ni estudios donde describen el compromiso de los pacientes con AME 4 el compromiso predominante de iliopsoas, cuádriceps, semitendinoso, soleo y tríceps con respeto relativo de músculos como aductor largo, gastrocnemios y bíceps es ya sugestivo de enfermedad de motoneurona ⁽¹⁰⁾. En el caso del paciente, el compromiso y respeto selectivo compatible con lo descrito fue orientador para la solicitud del estudio diagnóstico adecuado. Nuestro paciente solo tiene estudio de miembros inferiores sin embargo deberíamos considerar para los casos siguientes con una similar sospecha diagnóstica estudio también de miembros superiores pues también se describe a este nivel un compromiso específico ya descrito.

Con respecto al grado de compromiso muscular según la escala de Mercuri, en los casos reportados los pacientes ambulatorios tienen un menor grado de infiltración grasa en la resonancia magnética muscular, sin embargo, debemos mencionar que la mayoría de los pacientes reportados son jóvenes y con diagnóstico más precoz que el de nuestro paciente. Estudios cuantitativos en esta área demuestran que el compromiso funcional se relaciona bien con métodos cuantitativos en la resonancia magnética por lo que el tiempo y la progresión de la enfermedad en nuestro paciente justificaría esas áreas de compromiso severo mostradas.

En caso específico de AME estudios específicos para el seguimiento de la enfermedad se vienen realizando por lo que este método no solo sería útil para el diagnóstico sino para evaluar la progresión de la enfermedad y valorar el tratamiento. Este método está disponible muchas veces más que el estudio genético por lo que debería tomarse en cuenta su uso en el contexto clínico en el que nos encontremos.

Agradecimientos

A la Dra. Bertha Mercedes Rodríguez Dávila, Dr. Alejandro Calvo Molina y el tecnólogo médico Julio César Zambrano Silva, por su valiosa ayuda.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Forbes SC, Willcocks RJ, Rooney WD, Walter GA, Vandenberghe K. MRI quantifies neuromuscular disease progression. *Lancet Neurol.* enero de 2016;15(1):26-8.
2. Venturelli N, Tordjman M, Ammar A, Chetrit A, Renault V, Carlier RY. Contribution of muscle MRI for diagnosis of myopathy. *Rev Neurol (Paris).* 2023;179(1-2):61-80.
3. Pace M, Cannella R, Di Stefano V, Lupica A, Alonge P, Morici G, et al. Usefulness and Clinical Impact of Whole-Body MRI in Detecting Autoimmune Neuromuscular Disorders. *Brain Sci.* octubre de 2023;13(10):1500.
4. Tomas X, Milisenda JC, Garcia-Diez AI, Prieto-Gonzalez S, Faruch M, Pomes J, et al. Whole-body MRI and pathological findings in adult patients with myopathies. *Skeletal Radiol.* mayo de 2019;48(5):653-76.
5. Díaz-Manera J, Llauger J, Gallardo E, Illa I. Muscle MRI in muscular dystrophies. *Acta Myol Myopathies Cardiomyopathies Off J Mediterr Soc Myol.* diciembre de 2015;34(2-3):95-108.
6. Dahlqvist JR, Widholm P, Leinhard OD, Vissing J. MRI in Neuromuscular Diseases: An Emerging Diagnostic Tool and Biomarker for Prognosis and Efficacy. *Ann Neurol.* octubre de 2020;88(4):669-81.
7. Burakiewicz J, Sinclair CDJ, Fischer D, Walter GA, Kan HE, Hollingsworth KG. Quantifying fat replacement of muscle by quantitative MRI in muscular dystrophy. *J Neurol.* octubre de 2017;264(10):2053-67.
8. Caetano AP, Alves P. Advanced MRI Patterns of Muscle Disease in Inherited and Acquired Myopathies: What the Radiologist Should Know. *Semin Musculoskelet Radiol.* junio de 2019;23(3):e82-106.
9. Quijano-Roy S, Avila-Smirnow D, Carlier RY, WB-MRI muscle study group. Whole body muscle MRI protocol: pattern recognition in early onset NM disorders. *Neuromuscul Disord NMD.* 1 de octubre de 2012;22 Suppl 2:S68-84.
10. Brogna C, Cristiano L, Verdolotti T, Pichiecchio A, Cinnante C, Sansone V, et al. MRI patterns of muscle involvement in type 2 and 3 spinal muscular atrophy patients. *J Neurol.* abril de 2020;267(4):898-912.

Anexo 01

Video de secuencias T2 axiales de muslos y piernas de resonancia magnética muscular.

