

ALERTA TEMÁTICA SELECTIVA:

DISTROFIAS MUSCULARES

Ciencia y Salud, Vol. 8, No. 1, enero-marzo, 2024 • ISSN (impreso): 0378-7680 • ISSN (en línea): 2613-8751
DOI: <https://doi.org/10.22206/cysa.2024.v8i1.3057>

PERFIL CLÍNICO Y ELECTROMIOGRÁFICO DE LAS DISTROFIAS MUSCULARES EN REPÚBLICA DOMINICANA

Clinical and electromyographic profile of muscular dystrophies in the Dominican Republic

Freddy De León Roa¹, Yaneris Cesarina Polanco Melo², Demian Herrera³, Andreina Moreno Reyes⁴

Recibido: 1 de marzo, 2023 • Aprobado: 7 de febrero, 2024

Cómo citar: León Roa F. D., Polanco Melo Y. D., Herrera D. S., Moreno Reyes A. (2024). Perfil clínico y electromiográfico de las distrofias musculares en República Dominicana. *Ciencia y Salud*, 8(1), 49-56. <https://doi.org/10.22206/cysa.2024.v8i1.3057>

Resumen	Abstract
Introducción: Las distrofias musculares son trastornos miogénicos hereditarios caracterizados por una atrofia muscular progresiva y una debilidad de distribución y gravedad variable. La población de República Dominicana es fruto de una mezcla de etnias, haciéndola portadora de una herencia cromosómica y ADN diverso, siendo susceptibles a poder presentar cualquier trastorno de carácter hereditario. Materiales y métodos: Con una muestra de 17 pacientes obtenidos entre septiembre 2019-marzo 2020, se realizó un estudio retrospectivo, descriptivo y transversal, en el cual se hizo una revisión de los expedientes de la clínica de miopatías en la consulta de neurología pediátrica del Hospital Infantil Doctor Robert Reid Cabral, para describir el perfil clínico de los pacientes con distrofia muscular y los hallazgos de electromiografía en los casos que la misma. Resultados: se encontró que la distribución de la edad correspondió a 5-9 años en un 53%, siendo el sexo	Introduction: Muscular dystrophies are hereditary myogenic disorders characterized by progressive muscular atrophy and weakness of variable distribution and severity. The population of the Dominican Republic is the result of a mixture of ethnic groups, making it the bearer of a diverse chromosomal inheritance and DNA, being susceptible to presenting any hereditary disorder. Methods: With a sample of 17 patients obtained between September 2019-March 2020, a retrospective, descriptive and cross-sectional study, in which a review of the files of the myopathies clinic was made in the pediatric neurology consultation of the Children's Hospital Doctor Robert Reid Cabral, to describe the clinical profile of patients with muscular dystrophy and the electromyography findings in the cases with the same. Results: The age distribution corresponded to 5-9 years: 53%, being the masculines, the most frequent

¹ Departamento de Neurología, Hospital Infantil Dr Robert Reid Cabral, República Dominicana. Email: freddydeleon881@gmail.com
² Departamento de Neurología, Hospital Infantil Dr Robert Reid Cabral, República Dominicana. Email: yqpm.0@gmail.com
³ Centro de Investigación Dr. Hugo Mendoza, República Dominicana. Email: herreramorbanmd@gmail.com

Artículo
Perfil clínica y electromiográfico de las distrofias musculares en República Dominicana / Clinical and electromyographic profile of muscular dystrophies in the Dominican Republic
[De León Roa, Freddy; Polanco Melo, Yaneris Cesarina; Herrera, Demian; Moreno Reyes, Andreina. *Cienc. Salud \(St. Domingo\)*; 8\(1\): \[8\], 2024. ilus, tab](#)

Introducción:
Las distrofias musculares son trastornos miogénicos hereditarios caracterizados por una atrofia muscular progresiva y una debilidad de distribución y gravedad variable. La población de República Dominicana es fruto de una mezcla de etnias, haciéndola portadora de una herencia cromosómica y ADN diverso, siendo susceptibles a poder presentar cualquier trastorno de carácter hereditario. Material y Métodos.

[ENLACE A OTROS TÍTULOS BVS REGIONAL](#)

[Tratamiento farmacológico de la distrofia muscular facioescapulohumeral](#)
Michael R Rose, Rabí Tawil

Abril de 2004

Resumen - Antecedentes
La distrofia muscular facioescapulohumeral es una enfermedad muscular progresiva que no tiene un tratamiento consensuado. Las primeras sugerencias de que los corticosteroides podrían ser útiles no fueron respaldadas por un estudio abierto posterior. Se sabe que el agonista beta 2 adrenérgico albuterol, también conocido como salbutamol, tiene efectos anabólicos que podrían ser beneficiosos para la distrofia muscular facioescapulohumeral. Los atletas han utilizado la creatina como potenciador del rendimiento muscular y podría ser útil en distrofias musculares.

[ENLACE A OTROS TÍTULOS COCHRANE \(formular búsqueda\)](#)



Cochrane Library
Cochrane Database of Systematic Reviews

Drug treatment for facioscapulohumeral muscular dystrophy (Review)

Rose MR, Tawil R

Review question: What is the effect of drug treatment on the clinical outcomes of patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy?

Search strategy: We searched the Cochrane Central Register of Controlled Trials, the Cochrane Database of Systematic Reviews, and the Cochrane In-Process Review of Randomized Controlled Trials for relevant studies.

www.cochranelibrary.com

Copyright © 2004 The Cochrane Collaboration. All rights reserved. This is a Wiley-Blackwell publication. For more information on this journal please go to the journal web site at www.cochranelibrary.com

www.nature.com/scientificreports

scientific reports

OPEN

Global carrier frequency and predicted genetic prevalence of patients with pathogenic sequence variants in autosomal recessive genetic neuromuscular diseases

Won-Jun Choi¹, Soo-Hyun Kim², Song Rok Lee³, Seung-Hun Oh⁴, Seung Woo Kim⁵, Ha Young Shin⁶ & Hyung Jun Park^{1,7}✉

Genetic neuromuscular diseases are clinically and genetically heterogeneous genetic disorders that primarily affect the peripheral nerves, muscles, and neuromuscular junctions. This study aimed to identify pathogenic variants, calculate carrier frequency, and predict the genetic prevalence of autosomal recessive neuromuscular diseases (AR-NMDs). We selected 268 AR-NMD genes and analyzed their genetic variants sourced from the gnomAD database. After identifying the pathogenic variants using an algorithm, we calculated the carrier frequency and predicted the genetic prevalence of AR-NMDs. In total, 10,887 pathogenic variants were identified, including 3848 literature-verified and 7039 manually-verified variants. In the global population, the carrier frequency of AR-NMDs is 32.9%, with variations across subpopulations ranging from 22.4% in the Finnish population to 38.2% in the non-Finnish European population. The predicted genetic prevalence of AR-NMDs was estimated to be 24.3 cases per 100,000 individuals worldwide, with variations across subpopulations ranging from 26.5 to 42.4 cases per 100,000 individuals in the Latino/Admixed American and the Ashkenazi Jewish populations, respectively. The AR-NMD gene with the highest carrier frequency was GAA (1.3%) and the variant with the highest allele frequency was c.-32-13 T>G in GAA with 0.0033 in the global population. Our study revealed a higher-than-expected frequency of AR-NMD carriers, constituting approximately one-third of the global population, highlighting ethnic heterogeneity in genetic susceptibility.

Keywords Genetic prevalence, Carrier frequency, Genome, Human, Neuromuscular disease, Pathogenic variant

Genetic neuromuscular diseases are clinically and genetically heterogeneous genetic disorders that primarily affect the peripheral nerves, muscles, and neuromuscular junctions. Clinical symptoms include muscle weakness, muscle atrophy, joint contractures, cardiomyopathy, exercise intolerance, sensory deficits, fatigue, myalgia, tremors, ataxia, and dysarthria. These symptoms exhibit heterogeneity according to the subtypes and causative genes. The application of high-throughput analysis has revolutionized the diagnosis of genetic neuromuscular diseases, making a more accessible and cost-effective approach¹. To date, approximately 600 causative genes have been identified². The incidence and prevalence of genetic neuromuscular diseases have been explored in many studies, and it has been observed that variations in methodologies and ethnicities contribute to substantial discrepancies

¹CHA University School of Medicine, Seongnam, Republic of Korea. ²Department of Neurology, Gangnam Severance Hospital, Yonsei University College of Medicine, 211 Kanro-Ro, Gangnam-Gu, Seoul 06273, Republic of Korea. ³Department of Neurology, CHA Bundang Medical Center, CHA University, Seongnam, Republic of Korea. ⁴Department of Neurology, Severance Hospital, Yonsei University College of Medicine, Seoul, Republic of Korea. ⁵Rehabilitation Institute of Neuromuscular Disease, Gangnam Severance Hospital, Yonsei University College of Medicine, Seoul, Republic of Korea. ⁶email: hgpark16@yuhs.ac

Scientific Reports | (2024) 14:3606 | <https://doi.org/10.1038/s41598-024-54413-1> **nature** portfolio

Artículo

Frecuencia global de portadores y prevalencia genética prevista de pacientes con variantes de secuencia patogénica en enfermedades neuromusculares genéticas autosómicas recesivas

Choi, W.-J., Kim, S.-H., Lee, SR, Espinilla, Hy, , Parque, HJ

Informes científicos 14(1), 3806, 2024

Resumen

las enfermedades neuromusculares genéticas son trastornos genéticos clínica y genéticamente heterogéneos que afectan principalmente a los nervios periféricos, los músculos y las uniones neuromusculares. Este estudio tuvo como objetivo identificar variantes patogénicas, calcular la frecuencia de portadores y predecir la prevalencia genética de las enfermedades neuromusculares autosómicas recesivas (AR-NMD).

[ENLACE A OTROS TÍTULOS SCOPUS](#)

[Estudio de los pacientes con elevación de enzima Creatinfosokinas en dos hospitales de tercer nivel de la ciudad de córdoba Elevación de enzima Creatinfosokinas](#)

Emanuel José Saad, Andrés Rodríguez Ruiz, Augusto Douthat y Barrionuevo, Martín Milanese, Janet Flores Balverdi, Nadia Claudine Riscanevo, Gabriela Estefanía Peñaranda, Elisa Beatriz Novatti, Verónica Saurit, Ana Cecilia Alvarez, Diego Federico Baenas

Rev Fac Cien Med Univ Nac Cordoba. 2022

Introducción

Se denomina hiperCKemia a la elevación de niveles de creatinfoquinasa (CK) mayor a 1,5 veces el límite superior (CK>285 U/L), siendo producida por múltiples causas, que varían según las poblaciones de estudio. El objetivo principal del estudio fue conocer la frecuencia de hiperCKemia en dos hospitales de la Ciudad de Córdoba y sus principales causas.

[ENLACE A OTROS TÍTULOS PUBMED](#)

ARTÍCULOS ORIGINALES

Estudio de los pacientes con elevación de enzima Creatinfosokinas en dos hospitales de tercer nivel de la Ciudad de Córdoba

Creatine phosphokinase enzyme elevation in two third-level hospitals of Córdoba

Elevação da enzima creatina fosfoquinase em dois hospitais de terceiro nível de Córdoba

Emanuel José Saad^{1,2}, Andrés Rodríguez Ruiz³, Augusto Douthat y Barrionuevo³, Martín Milanese³, Janet Flores Balverdi³, Nadia Claudine Riscanevo³, Gabriela Estefanía Peñaranda³, Elisa Beatriz Novatti³, Verónica Saurit³, Ana Cecilia Alvarez³, Diego Federico Baenas³

La creatinfosokinas (CK) es una enzima citoplásmica que es importante para el almacenamiento de energía en las células musculares permitiendo su contracción y de esta forma el funcionamiento de los músculos. Su elevación puede ser un signo de daño muscular, lo que puede deberse a una variedad de causas, como traumatismos, ejercicio excesivo, enfermedades musculares, enfermedades sistémicas, entre otras. El objetivo principal del estudio fue conocer la frecuencia de hiperCKemia en dos hospitales de la Ciudad de Córdoba y sus principales causas. **Metodología:** Estudio analítico retrospectivo en dos hospitales de la ciudad de Córdoba en Argentina, donde se identificaron todos los pacientes mayores de 18 años que presentaron valores de CK superiores a 285 U/L, en el primer 2 cuatrimestres de un período entre 1 y 4 semanas, entre los años 2015 y 2017. **Resultados:** Se identificaron 254 pacientes con hiperCKemia, la mayoría eran de sexo masculino (n=181, 71.3%) y su mediana de edad fue 65 años (rango intercuartil 25-75%: 50-73 años). Las principales causas de hiperCKemia fueron la miopatía isquémica en 99 (39%) pacientes y las miopatías inducidas por drogas en 45 (17.7%), siendo las estadísticas las drogas más frecuentemente involucradas en 31 casos. En este 3.1% de los casos no se arribó al diagnóstico final. Las hiperCKemias inducidas por drogas al compararse con las otras causas, se presentaron más frecuentemente en pacientes con antecedentes de enfermedad renal crónica (94(42%) vs 18(206(8.4%); p=0.025) y en no tabaquistas (41(45(91.1%) vs 15(206(7.5.1%), p=0.019). **Conclusión:** Se observaron 254 casos de hiperCKemia, siendo sus principales causas de origen isquémico y secundario a consumo de fármacos, especialmente por estadísticas.

Palabras clave: creatina fosfoquinasa, enfermedades musculares; miopatía; inflamación.

Abstract:

Introduction: HyperCKemia is defined as the elevation of creatine phosphokinase (CK) major than 1.5 times the limit superior (CK>285 U/L), being produced by multiple causes, which vary according different populations. The main objective of the study was to know the frequency of hyperCKemia in two hospitals in Córdoba and its main causes. **Methods:** Retrospective analytical study in two hospitals in Córdoba, Argentina, where all patients over 18 years of age who presented CK values greater than 285 U/L, on at least 2 occasions in a period between 1 and 4 weeks were identified, between the years 2015 and 2017. **Results:** 254 patients with hyperCKemia were identified, the majority were men (n=181, 71.3%) and their median age was 65 years (interquartile range 25-75%:50-73 years). The main causes of hyperCKemia were ischemic myopathy in 99 (39%) patients and drug-induced myopathies in 45 (17.7%), with statistics being the most frequently involved drugs in 31 cases. In only 3.1% of the cases the final diagnosis was not reached. Drug-induced hyperCKemias, when compared to other causes, occurred more frequently in patients with a history of chronic kidney disease (94(42%) vs 18(206(8.4%); p=0.025) and in non-smokers (41(45(91.1%) vs 15(206(7.5.1%), p=0.019). **Main conclusion:** 254 cases of hyperCKemia were observed, the main causes being of ischemic origin and secondary to drug use, especially statistics.

Keywords: creatine phosphokinase; muscular diseases; myositis; inflammation.

Resumo:

Introdução: HiperCKemia refere-se à elevação dos níveis de creatina quinase (CK) maior que 1,5 vezes o limite superior (CK>285 U/L), sendo produzida por múltiplas causas, que variam de acordo com as populações estudadas. O objetivo principal do estudo foi conhecer a frequência da hiperCKemia em dois hospitais da cidade de Córdoba e suas principais causas. **Metodologia:** Estudo analítico retrospectivo em dois hospitais da cidade de Córdoba na Argentina, onde todos os pacientes maiores de 18 anos que apresentaram valores de CK superiores a 285 U/L, em pelo menos 2 ocasiões em um período entre 1 e 4 semanas foram identificados, entre os anos de 2015 e 2017. **Resultados:** Foram identificados 254 pacientes com hiperCKemia, a maioria do sexo masculino (n = 181, 71.3%) e a mediana de idade foi de 65 anos (intervalo interquartil 25-75%: 50-73 anos). As principais causas de hiperCKemia foram miopatia isquêmica em 99 (39%) pacientes e miopatia induzidas por medicamentos em 45 (17.7%), sendo as estatísticas os medicamentos mais frequentemente envolvidos em 31 casos. Em apenas 3.1% dos casos o diagnóstico final não foi alcançado. As hiperCKemias induzidas por medicamentos, quando comparadas a outras causas, ocorreram com mais frequência em pacientes com história de doença renal crônica (94(42%) vs. 18(206(8.4%); p=0.025) e em não fumantes (41(45(91.1%) vs. 15(206(7.5.1%), p=0.019). **Conclusão:** Foram observados 254 casos de hiperCKemia, sendo as principais causas de origem isquêmica e secundárias ao uso de drogas, principalmente estatísticas.

Palavras-chave: creatina quinase; doenças musculares; miosite; inflamação.

1-Instituto Universitario de Ciencias Biomédicas de Córdoba.
2-Instituto Pasteur, Universidad de Córdoba, Servicio de Diagnóstico Clínico.
3-Hospital Pasteur, Universidad de Córdoba, Servicio de Neurología.
4-Centro de Diagnóstico y Referencia Epidemiológicos.

Recibido: 2021-12-12 Aceptado: 2022-01-16
DOI: <https://doi.org/10.31045/1851-2868.v23.n1.24611>

<https://www.ricci.univ-cordoba.edu.ar/handle/document/1434>
Revista de la Facultad de Ciencias Médicas de Córdoba 2022; 79(4): 327-333