

## REPORTE DE CASO CLÍNICO

# Dermatomiositis, la gran simuladora. Reporte de caso

Irene Estefanía Velesaca Tacuri, Gabriela Johanna García Guevara,  
Milton Mauricio Sanmartín Plaza

Universidad de Cuenca.  
Cuenca, Ecuador.

### Dermatomyositis, the great Imitator: Case report

#### PALABRAS CLAVE

*Miopatía inflamatoria, dermatomiositis, debilidad muscular*

#### KEYWORDS

*Inflammatory myopathy, dermatomyositis, muscular weakness*

#### CORRESPONDENCIA

Irene Estefanía Velesaca Tacuri  
Universidad de Cuenca. Francisco Javier Vélez y Miguel de Unamuno, Cuenca 010201, Ecuador.  
estefania.velesca@ucuenca.edu.ec  
Telf.: +593 994567038  
<https://orcid.org/0009-0005-0572-9508>

#### CONFLICTO DE INTERESES

Los autores no tienen conflictos de interés en esta publicación.

### RESUMEN

Las miopatías inflamatorias asociadas a autoinmunidad, son trastornos de presentación clínica heterogénea. Se caracterizan por la inflamación y destrucción muscular cuya intensidad puede variar. Clínicamente, estos trastornos suelen presentar debilidad generalizada, además de poder afectar a otros órganos y sistemas del cuerpo dependiendo de los anticuerpos específicos involucrados.

El subtipo registrado con mayor prevalencia en las regiones próximas a la línea ecuatorial es la dermatomiositis. Este subtipo se caracteriza por debilidad muscular acompañada de manifestaciones cutáneas. Debido a la heterogeneidad en la presentación, la ausencia de criterios diagnósticos formales, junto a la rareza de la patología, puede representar un desafío clínico, resultando en un retraso en el diagnóstico. En este punto, la identificación de anticuerpos específicos para miopatías desempeña un papel fundamental, ya que ayuda a definir fenotipos clínicos, pronóstico y tratamiento.

Se presenta el caso de un paciente masculino de 21 años, con cuadro clínico de 3 meses de evolución. La clínica incluía eritema y edema palpebral bilateral, debilidad progresiva, mialgias, artritis, síntomas constitucionales, lesiones cutáneas en codos y rodillas. El paciente consultó a múltiples especialistas sin mejoría, con diagnósticos variables. Al examen físico se observaron lesiones cutáneas características de dermatomiositis y debilidad. Los análisis de laboratorio mostraron niveles normales de CK, incremento de transaminasas y PCR, presencia de anticuerpos específicos para miopatías, incluyendo anti-MDA5, anti-Ro52 y anti-NXP2. La electromiografía reveló anormalidades compatibles con miopatía inflamatoria. El paciente fue tratado con corticosteroides y metotrexato, logrando una evolución favorable.

## ABSTRACT

Inflammatory myopathies associated with autoimmunity are disorders with a heterogeneous clinical presentation, characterized by muscle inflammation and destruction, with varying intensity. Clinically, these disorders usually present with generalized weakness and may also affect other organs and systems in the body, depending on the specific antibodies involved.

The subtype with the highest prevalence in regions near the equator is dermatomyositis. This subtype is characterized by muscle weakness accompanied by cutaneous manifestations. Due to the heterogeneity in presentation and the absence of formal diagnostic criteria, along with the rarity of the pathology, diagnosis can represent a significant clinical challenge, often resulting in delayed diagnosis. At this point, the identification of specific antibodies for myopathies plays a fundamental role, as it helps define associated clinical phenotypes, prognosis, and treatment.

A case is presented of a 21-year-old male patient with a clinical course of 3 months. The clinical presentation included erythema and bilateral eyelid edema, progressive weakness, myalgias, arthritis, constitutional symptoms, and skin lesions on the elbows and knees. The patient consulted multiple specialists without improvement, receiving variable diagnoses. Physical examination revealed skin lesions characteristic of dermatomyositis and weakness. Laboratory tests showed normal CK levels, elevated transaminases and PCR, and the presence of specific myopathy antibodies, including anti-MDA5, anti-Ro52, and anti-NXP2. Electromyography revealed abnormalities consistent with inflammatory myopathy. The patient was treated with corticosteroids and methotrexate, achieving a favorable evolution.

## INTRODUCCIÓN

Las miopatías inflamatorias asociadas a autoinmunidad (MII) constituyen un conjunto diverso de trastornos autoinmunes que se caracterizan por la inflamación y destrucción del músculo esquelético, con afectación variable de la piel y otros órganos.<sup>1</sup>

Se estima que la incidencia de MII oscila entre 0,2 y 2 por 100.000 personas-año, con una prevalencia de 2 a 25 por

100.000 personas, dependiendo de la región geográfica.<sup>2</sup>

Clinicamente se presenta con debilidad muscular y manifestaciones extramusculares como lesiones cutáneas características, artritis, enfermedad pulmonar intersticial, disfagia o afectación cardiaca entre otras.<sup>3</sup> El diagnóstico de MII no tiene criterios específicos actuales, una de las primeras clasificaciones y los primeros criterios diagnósticos fueron publicados por Peter y Bohan en 1975 basándose en características clínico-histológicas.<sup>4</sup>

Desde entonces, la identificación de anticuerpos específicos para miopatías (AEM) ha demostrado ser crucial para agrupar a los pacientes en categorías clínico-fenotípicas más homogéneas, permitiendo así predecir mejor el pronóstico y la respuesta al tratamiento. Esto subraya la importancia fundamental de detectar estos anticuerpos en la práctica clínica.<sup>5</sup>

En un estudio reciente se propuso un esquema de clasificación para identificar subgrupos de MII en base a un enfoque clínico-serológico específico, englobándolo en cuatro subgrupos: dermatomiositis (DM), miositis por cuerpos de inclusión (IBM), miopatía necrotizante inmunomediada (IMNM) y el síndrome anti-sintetasa.<sup>6,7</sup>

## CASO CLÍNICO

Presentamos un paciente masculino de 21 años, sin antecedentes patológicos, referido al servicio de consulta externa de reumatología por presentar cuadro clínico de tres meses de evolución caracterizado por eritema periorbitario y edema palpebral bilateral, acompañado de debilidad muscular simétrica progresiva que inicia en cintura escapular y hace 2 meses evolucionó a incapacidad funcional, mialgias de intensidad 8/10 en escala de EVA, poliartritis, lesiones dérmicas en codos y rodillas, rigidez matutina, pérdida de peso de 6 kg y fiebre intercurrente.

El paciente consultó a varios especialistas y recibió tratamiento con analgésicos, antipiréticos, colirios oftálmicos, antibióticos y suplementos energéticos, sin mejoría. En el examen físico, se observó exantema en heliotropo (Figura 1), eritema facial en la zona nasal, signo de Gottron (Figura 2), pápulas de Gottron (Figura 3) y fenómeno de Raynaud. Se detectó artritis localizada en codos y rodillas con marcada limitación funcional, y disminución simétrica de la fuerza muscular 2/5 según escala de Daniel.



**Figura 1.** Exantema heliótopo.



**Figura 2.** Signo de Gottron.



**Figura 3.** Pápulas de Gottron.

La analítica de laboratorio demostró leucocitos: 3.110/ul, neutrófilos: 2.570/ul, linfocitos: 310/ul, hemoglobina: 14,7g/dl, plaquetas: 207.000/ul, eritrosedimentación método de Wintrobe: 20mm/h (hasta 12), proteína C reactiva (PCR): 2,5mg/dl, creatinina 0,68mg/dl, aspartato-aminotransferasa (AST): 101,3U/l (hasta 35), alano-aminotransferasa (ALT): 115U/l (hasta 45), creatina quinasa (CK): 73,2 U/l (hasta 171), hormona estimulante de la tiroides (TSH): 3,9  $\mu$ U/mL. Se solicitó panel de autoanticuerpos específicos para miopatías: anti-MDA5 (+++) positivo alto, anti-Ro52 (++) positivo, anti-NXP2 (+) positivo.

La electromiografía reportó datos de compromiso miopático, dado por presencia de potenciales de acción de cada unidad motora (PAUM) de baja amplitud y de corta duración, especialmente en deltoides, bíceps, tríceps, vasto lateral, medial y gastrocnemio medial con reclutamiento rápido, completo y abundantes de denervación activa en la gran mayoría de músculos explorados compatible con miopatía inflamatoria. Se realiza tomografía simple de tórax sin evidencia de afección.

Basándose en estos hallazgos y la presentación clínica compatible se diagnosticó una miopatía inflamatoria tipo DM asociada a autoinmunidad con autoanticuerpo anti-MDA5. Se administraron corticosteroides intravenosos, y al tercer día de tratamiento con pulsos de metilprednisolona, el paciente recuperó la marcha. Además, se inició terapia con metotrexato subcutáneo a dosis de 25 mg semanal, lo cual resultó en una mejoría clínica significativa.

## DISCUSIÓN

La dermatomiositis (DM) es considerado el subgrupo más frecuente MII; clínicamente se define por manifestaciones musculares caracterizado por debilidad muscular progresiva y simétrica de los músculos del hombro y la cadera; asociado a lesiones cutáneas patognomónicas como exantema en heliotropo, pápulas de Gottron y/o signo de Gottron. Esta presentación clínica es considerado como el prototipo clásico, aunque también puede cursar sin afectación muscular como es el caso de la DM amiopática e hipomiopática.<sup>3,8</sup> Puede afectar a otros órganos, los hallazgos extramusculares más comunes son: la enfermedad pulmonar intersticial, neoplasias, disfagia y el compromiso miocárdico.<sup>6,9</sup>

Se ha sugerido una mayor prevalencia del subtipo DM en zonas cercana a la línea ecuatorial.<sup>1</sup> En un gran análisis reciente de 3.067 pacientes del registro de Euromiositis, la DM fue el trastorno más común con un 31%.<sup>10</sup> En el caso abordado se presentó sintomatología clásica de la DM en asociación con una gran variabilidad clínica, lo que retrasó el diagnóstico. Existió evidencia clara y objetiva de compromiso muscular, que incluían la elevación de transaminasas como marcadores de enzimas musculares y alteraciones en la electromiografía.

El descubrimiento de autoanticuerpos fue un hito importante en el diagnóstico de las MII y dió lugar a nuevos criterios diagnósticos para una clasificación basada en hallazgos clínicos, histopatológicos y serológicos.<sup>11,12</sup> En la DM y las formas juveniles, se identifica un autoanticuerpo en aproximadamente el 60% de los casos.<sup>13</sup>

La determinación de estos autoanticuerpos llevaron a la propuesta de subclasificar DM en seis diferentes subtipos: anticuerpo complejo de desacetilasa remodelador de nucleosoma (anti-Mi2), gen asociado a la diferenciación del melanoma 5 (anti-MDA5), factor transcripcional intermediario 1 $\gamma$  (anti-TIF1  $\gamma$ ), proteína de matriz anti-nuclear 2 (anti-NXP2), pequeña enzima activadora del modificador similar a la ubiquitina (anti-SAE) y DM con autoanticuerpos negativos.<sup>13-15</sup> Nuestro paciente presentó positividad para dos autoanticuerpos específicos, predominando el anti-MDA5.

La DM anti-MDA5 se describió en 2005 en una cohorte de pacientes japoneses con dermatomiositis amiopática.<sup>16</sup> Constituye una enfermedad rara, representa menos del 2% de las MII.<sup>12,17</sup> Delinea un síndrome clínico variado carac-

terizado por debilidad muscular leve o ausente, aumento leve o nulo de los niveles de CK, es decir, el prototipo de DM amiopática.<sup>18</sup>

Las manifestaciones extramusculares son predominantes: piel (95-100%), pulmón (75%), articulaciones (40%) y músculos (40%) asociada con signos constitucionales (50%). Además de la erupción cutánea clásica de la DM, presentan con frecuencia otros rasgos cutáneos como úlceras, pápulas palmares, manos de mecánico, fenómeno de Raynaud y calcinosis. Pero el daño sistémico que pesa sobre el pronóstico en este subgrupo es la presencia de daño pulmonar intersticial rápidamente progresivo (EPI-RP).<sup>13,15</sup>

En paciente con anticuerpos anti-MDA5, se observa que una minoría presenta debilidad muscular (0-55%) y los niveles de CK suelen ser relativamente bajos.<sup>15,19</sup> Este patrón podría explicar la normalidad de la CK observada en nuestro paciente, así como la presentación heterogénea de síntomas extramusculares.

El segundo autoanticuerpo identificado corresponde al anti-NXP2, se encuentra en aproximadamente el 17%-25% de pacientes con DM, y presentan un perfil de miopatía persistente, además calcinosis, contracturas articulares y artritis. Se demostró que los jóvenes con DM anti-NXP2 tienen menos probabilidades de entrar en remisión.<sup>3,15</sup> La positividad de este anticuerpo explicaría la afectación muscular marcada en nuestro paciente.

Existe clara asociación entre el cáncer y los autoanticuerpos anti-NXP2, mismos que fueron confirmados en estudios posteriores.<sup>15</sup> A diferencia de la DM anti-MDA5 en el que la malignidad es poco común.<sup>12,20</sup> Por consiguiente, será necesario un seguimiento adecuado para detectar oportunamente cualquier indicio de cáncer.

El último anticuerpo aislado corresponde al anti-Ro52, se considera inespecífico ya que no se clasifica dentro algún subgrupo DM. En un estudio chino recientemente confirmaron que los anticuerpos Anti-Ro52 fueron altamente prevalentes en pacientes con DM anti-MDA5, y su coexistencia se correlacionó con una mayor tasa de EPI-RP y mortalidad.<sup>21</sup>

Este sistema de clasificación basado en AEM, facilita la predicción de fenotipos clínicos distintivos. Es crucial entender la asociación de estos anticuerpos con neoplasias y/o EPI-RP, puesto que permite anticipar la aparición de estas condiciones en el futuro. A pesar de que la tomo-

grafía de tórax de nuestro paciente fue normal, es fundamental mantener una vigilancia continua.

Según los criterios de clasificación EULAR/ACR 2017, para el diagnóstico definitivo de DM, los pacientes que presentan lesiones cutáneas patognomónicas pueden ser clasificados de manera precisa sin necesidad de biopsia muscular. Estos criterios muestran una sensibilidad del 87% y una especificidad del 82%.<sup>22</sup> En 2019, una conferencia internacional patrocinada por el Centro Neuromuscular Europeo recomendó la determinación de AEM como criterios diagnósticos para la DM,<sup>15</sup> eliminando así la necesidad de realizar biopsias musculares para alcanzar un diagnóstico definitivo.

Siguiendo las recomendaciones actuales, se implementó un esquema de tratamiento con corticoides e inmunosupresores, lo cual resultó en una notable mejoría clínica. Los glucocorticoides son el tratamiento inicial de elección y, en casos severos de miopatía, se administran pulsos intravenosos de metilprednisolona. Este régimen se combina con inmunosupresores como metotrexato cuyo uso en la dermatomiositis está respaldado por diversos estudios retrospectivos demostrado normalizar los niveles de enzimas musculares y mejorar la fuerza muscular.<sup>1</sup>

## CONCLUSIONES

Comprender los diversos subtipos de la dermatomiositis a través de la identificación de anticuerpos específicos permite una clasificación más precisa, siendo fundamental para entender los mecanismos patogénicos, interpretar y prever sus diversas manifestaciones clínicas, y aplicar un enfoque terapéutico temprano y eficiente.

## REFERENCIAS

1. Lundberg IE, Fujimoto M, Vencovsky J, Aggarwal R, Holmqvist M, Christopher-Stine L, et al. Idiopathic inflammatory myopathies. *Nat Rev Dis Primers* [Internet]. 2 de diciembre de 2021 [citado 17 de junio de 2024];7(1):1-22. Disponible en: <https://www.nature.com/articles/s41572-021-00321-x>
2. Khoo T, Lilleker JB, Thong BYH, Leclair V, Lamb JA, Chinoy H. Epidemiology of the idiopathic inflammatory myopathies. *Nat Rev Rheumatol* [Internet]. noviembre de 2023 [citado 17 de junio de 2024];19(11):695-712. Disponible en: <https://www.nature.com/articles/s41584-023-01033-0>
3. Rider LG, Miller FW. Phenotypes as Clues to Deciphering the Clinical Presentations, Pathogenesis and Treatment of the Idiopathic Inflammatory Myopathies. *JAMA* [Internet]. 12 de enero de 2011 [citado 30 de mayo de 2024];305(2):183-90. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4047218/>
4. Bohan A, Peter JB. The New England Journal of Medicine. Massachusetts Medical Society; 1975 [citado 17 de junio de 2024]. Polymyositis and Dermatomyositis. Disponible en: <https://www.nejm.org/doi/pdf/10.1056/NEJM197502132920706>
5. Love LA, Leff RL, Fraser DD, Targoff IN, Dalakas M, Plotz PH, et al. A New Approach to the Classification of Idiopathic Inflammatory Myopathy: Myositis-Specific Autoantibodies Define Useful Homogeneous Patient Groups. *Medicine* [Internet]. noviembre de 1991 [citado 17 de junio de 2024];70(6):360. Disponible en: [https://journals.lww.com/md-journal/citation/1991/11000/a\\_new\\_approach\\_to\\_the\\_classification\\_of\\_idiopathic.2.aspx](https://journals.lww.com/md-journal/citation/1991/11000/a_new_approach_to_the_classification_of_idiopathic.2.aspx)
6. Schmidt J. Current Classification and Management of Inflammatory Myopathies. *J Neuromuscul Dis* [Internet]. [citado 30 de mayo de 2024];5(2):109-29. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6004913/>
7. Mariampillai K, Granger B, Amelin D, Guiguet M, Hachulla E, Maurier F, et al. Development of a New Classification System for Idiopathic Inflammatory Myopathies Based on Clinical Manifestations and Myositis-Specific Autoantibodies. *JAMA Neurology* [Internet]. 1 de diciembre de 2018 [citado 17 de junio de 2024];75(12):1528-37. Disponible en: <https://doi.org/10.1001/jamaneurol.2018.2598>
8. Moghadam-Kia S, Oddis CV, Sato S, Kuwana M, Aggarwal R. Antimelanoma Differentiation-associated Gene 5 Antibody: Expanding the Clinical Spectrum in North American Patients with Dermatomyositis. *The Journal of Rheumatology* [Internet]. 1 de marzo de 2017 [citado 30 de mayo de 2024];44(3):319-25. Disponible en: <https://www.jrheum.org/content/44/3/319>
9. Ji Q, Pan W, Zhang D, Hou Y, Wang Z. Comparison of characteristics and anti-MDA5 antibody distribution and effect between clinically amyopathic dermatomyositis and classic dermatomyositis: a retrospective case-control study. *Front Immunol* [Internet]. 27 de noviembre de 2023 [citado 30 de mayo de 2024];14:1237209. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/arti>

- cles/PMC10720978/
- Lilleker JB, Vencovsky J, Wang G, Wedderburn LR, Diederichsen LP, Schmidt J, et al. The EuroMyositis registry: an international collaborative tool to facilitate myositis research. *Annals of the Rheumatic Diseases* [Internet]. 1 de enero de 2018 [citado 30 de mayo de 2024];77(1):30-9. Disponible en: <https://ard.bmj.com/content/77/1/30>
  - Pirra L, Tillard B, Zuberhbuler P, Cisneros E, Bendersky M, León Cejas L, et al. Utilidad de la identificación de anticuerpos en miopatías inflamatorias: revisión. *Neurol Arg* [Internet]. 1 de octubre de 2023 [citado 17 de junio de 2024];15(4):288-98. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-argentina-301-articulo-utilidad-identificacion-anticuerpos-miopatias-inflamatorias-S1853002823000599>
  - Nombel A, Fabien N, Coutant F. Dermatomyositis with Anti-MDA5 Antibodies: Bioclinical Features, Pathogenesis and Emerging Therapies. *Frontiers in Immunology* [Internet]. 2021 [citado 30 de mayo de 2024];12. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8564476/>
  - Bolko L, Gitiaux C, Allenbach Y. Dermatomyosites Nouveaux anticorps, nouvelle classification. *Med Sci (Paris)* [Internet]. 1 de noviembre de 2019 [citado 17 de junio de 2024];35:18-23. Disponible en: <https://www.medicinesciences.org/articles/medsci/abs/2019/11/medsci190178s/medsci190178s.html>
  - Rider LG, Shah M, Mamyrova G, Huber AM, Rice MM, Targoff IN, et al. The Myositis Autoantibody Phenotypes of the Juvenile Idiopathic Inflammatory Myopathies. *Medicine (Baltimore)* [Internet]. julio de 2013 [citado 5 de junio de 2024];92(4):223-43. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3721421/>
  - Mammen AL, Allenbach Y, Stenzel W, Benveniste O, Allenbach Y, Benveniste O, et al. 239th ENMC International Workshop: Classification of dermatomyositis, Amsterdam, the Netherlands, 14-16 December 2018. *Neuromuscular Disorders* [Internet]. 1 de enero de 2020 [citado 30 de mayo de 2024];30(1):70-92. Disponible en: [https://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966\(19\)31161-7/fulltext#seccesectitle0002](https://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966(19)31161-7/fulltext#seccesectitle0002)
  - Sato S, Hirakata M, Kuwana M, Suwa A, Inada S, Mimori T, et al. Autoantibodies to a 140-kd polypeptide, CADM-140, in Japanese patients with clinically amyopathic dermatomyositis. *Arthritis & Rheumatism* [Internet]. 2005 [citado 17 de junio de 2024];52(5):1571-6. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/art.21023>
  - Betteridge Z, Tansley S, Shaddick G, Chinoy H, Cooper RG, New RP, et al. Frequency, mutual exclusivity and clinical associations of myositis autoantibodies in a combined European cohort of idiopathic inflammatory myopathy patients. *J Autoimmun* [Internet]. julio de 2019 [citado 30 de mayo de 2024];101:48-55. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6580360/>
  - Allenbach Y, Leroux G, Suárez-Calvet X, Preusse C, Gallardo E, Hervier B, et al. Dermatomyositis With or Without Anti-Melanoma Differentiation-Associated Gene 5 Antibodies: Common Interferon Signature but Distinct NOS2 Expression. *The American Journal of Pathology* [Internet]. 1 de marzo de 2016 [citado 17 de junio de 2024];186(3):691-700. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0002944016000055>
  - Abe Y, Matsushita M, Tada K, Yamaji K, Takasaki Y, Tamura N. Clinical characteristics and change in the antibody titres of patients with anti-MDA5 antibody-positive inflammatory myositis. *Rheumatology* [Internet]. 1 de septiembre de 2017 [citado 30 de mayo de 2024];56(9):1492-7. Disponible en: <https://doi.org/10.1093/rheumatology/kex188>
  - Castro-Molina SA, Méndez-Flores S. Dermatomyositis anti-MDA5. Revisión de la literatura. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc* [Internet]. 2023 [citado 30 de mayo de 2024];61(1):99-105. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10395958/>
  - Lv C, You H, Xu L, Wang L, Yuan F, Li J, et al. Coexistence of Anti-Ro52 Antibodies in Anti-MDA5 Antibody-Positive Dermatomyositis Is Highly Associated with Rapidly Progressive Interstitial Lung Disease and Mortality Risk. *The Journal of Rheumatology* [Internet]. 1 de febrero de 2023 [citado 30 de mayo de 2024];50(2):219-26. Disponible en: <https://www.jrheum.org/content/50/2/219>
  - Lundberg IE, Tjärnlund A, Bottai M, Werth VP, Pilkington C, de Visser M, et al. EULAR/ACR Classification Criteria for Adult and Juvenile Idiopathic Inflammatory Myopathies and their Major Subgroups. *Ann Rheum Dis* [Internet]. diciembre de 2017 [citado 30 de mayo de 2024];76(12):19