

"Hueso sano bajo músculo sano": desarrollo de osteoporosis grave por desuso, en paciente con miopatía de Nonaka.

¹Arja AM, ²Ponzio M, ³Andrada M

¹Cátedra de Fisiología Humana. FCM - UNC, Sanatorio Allende; ²Cátedra de Fisiología Humana. FCM - UNC; ³Sanatorio Allende

Persona que presenta: Arja AM, arlla_anamar@hotmail.com **Área:** Clínico / Quirúrgica **Disciplina:** Endocrinología **Resumen:** La osteoporosis por desuso comprende varias situaciones clínicas de descarga mecánica ósea o inmovilización patológica, pudiendo generar osteoporosis secundaria con mayor riesgo de fracturas por fragilidad. Su compleja fisiopatología se basa en la alteración de la comunicación hueso-músculo, así como en la falla osteocitaria en la remodelación ósea. No existe un tratamiento farmacológico específico aprobado, siendo los hábitos higiénico-dietéticos, los únicos que demostraron cierta mejoría ósea. Nuestro objetivo fue describir el severo daño óseo causado por inmovilización debida a miopatía de Nonaka, una muy rara enfermedad hereditaria que genera atrofia progresiva de músculos de miembros inferiores, y demostrar el beneficio terapéutico del aporte adecuado de calcio y vitamina D3, así como del ejercicio físico, ya que aún no existe tratamiento farmacológico preventivo específico.

Se trata de una paciente de 39 años, con diagnóstico de miopatía de Nonaka desde hacía 4 años, movilizada en silla de ruedas y refiriendo marcada debilidad de miembros inferiores (MI) con abasia. El laboratorio indicaba parathormona (PTH): 81 pg/mL, vitamina D3 (VIT D3): 10 ng/mL y el resto de metabolismo fosfocálcico normal. La densitometría ósea (DXA) informaba densidad mineral ósea (DMO) lumbar 1.052 g/cm² (Z -1.7) y cadera total derecha 0.401g/cm² (Z -5.1). Se indicó incremento de aporte alimentario de calcio y vitamina D3; suplemento con citrato de calcio 1.000 mg/d, vitamina D3 100.000 UI/mes y ejercicios físicos de resistencia combinados con terapia vibratoria (3 veces por semana) acordándose agregar tratamiento antiresortivo con denosumab 60mg/6 meses. A los 5 meses, la paciente consultó refiriendo notable mejoría de su debilidad en MI. Continuaba tratamiento con calcio y vitamina D3, terapia física personalizada pero sin haber iniciado denosumab. Traía PTH 47 pg/mL y VIT D3 25 ng/mL. Al año, la DXA ósea mostraba mejoría tanto en cadera derecha 0.469 g/cm² (Z -3.8) como lumbar 0.939 g/cm² (Z - 0.8).

Concluimos que, en pacientes con patologías de descarga o inmovilización óseas, es fundamental la pronta detección de osteoporosis por desuso para reducir el riesgo de fractura y, hasta disponer de agentes farmacológicos anti-osteoporóticos específicos, la pérdida ósea podría retrasarse mediante cambios alimentarios y programas de ejercicio físico individualizado.

Palabras Clave: Osteoporosis, desuso, miopatía Nonaka, Vitamina D, hueso  [Versión para impresión](#) |  [PDF version](#)

Abstract #1765

"Healthy bone under healthy muscle": development of severe disuse osteoporosis in a patient with Nonaka myopathy.

¹Arja AM, ²Ponzio M, ³Andrada M

¹Cátedra de Fisiología Humana. FCM - UNC, Sanatorio Allende; ²Cátedra de Fisiología Humana. FCM - UNC; ³Sanatorio Allende

Persona que presenta: Arja AM, arlla_anamar@hotmail.com **Abstract:** Osteoporosis due to disuse includes several clinical situations of mechanical bone discharge or pathological immobilization, which can generate a secondary osteoporosis with a greater risk of fragility fractures. Its complex pathophysiology is based on the alteration of bone-muscle communication, as well as osteocyte failure in bone remodeling. There is no specific pharmacological treatment, with hygienic-dietary habits being the only options that demonstrated some bone structure improvement. Our objective was to describe the severe bone damage caused by immobilization in a case of Nonaka myopathy, a very rare hereditary disease that generates progressive atrophy of the lower limb muscles, and to demonstrate the therapeutic benefit of adequate calcium and vitamin D3 intake, as well as physical exercise.

We present a case of a female patient, 39-year-old that was diagnosed with Nonaka myopathy for 4 years, mobilized in a wheelchair and reporting marked weakness in the lower limbs (MI) with abasia. Laboratory analysis indicated parathormone (PTH) levels: 81 pg/mL, vitamin D3 (VIT D3): 10 ng/mL and a normal phosphocalcium metabolism levels. Bone densitometry (DXA) reported lumbar bone mineral density (BMD) 1.052 g/cm² (Z -1.7) and right total hip 0.401 g/cm² (Z -5.1). An increase in dietary intake of calcium and vitamin D3 was indicated; supplemented with calcium citrate 1,000 mg/d, vitamin D3 100,000 IU/month and resistance physical exercises combined with vibration therapy (3 times per week), agreeing to add an antiresorptive treatment with denosumab 60 mg/6 months. After 5 months, the patient reported a notable improvement in MI weakness. The patient continued the treatment with calcium and vitamin D3, personalized physical therapy but without denosumab. PTH levels were 47 pg/mL and VIT D3 25 ng/mL. After one year, bone DXA showed improvement in both the right hip 0.469 g/cm² (Z -3.8) and lumbar 0.939 g/cm² (Z - 0.8).

We conclude that, in patients with bone discharge or immobilization pathologies, early detection of osteoporosis as consequence of disuse is essential to reduce the risk of fracture and, until specific anti-osteoporotic pharmacological agents are available, bone loss could be delayed with dietary changes and individualized physical exercise.

Keywords: Osteoporosis, disuse, Nonaka myopathy, vitamin D, bone