

INFORME DE CASO

Distrofia miotónica congénita de Steinert. Presentación de una paciente

MSc. Dra. Reina Yudy Meneses Agüero¹
Dra. Lyz Mary Concepción Pacheco²

RESUMEN

La distrofia miotónica congénita de Steinert es una enfermedad hereditaria con patrón de herencia autosómica dominante que tiene amplias formas de presentación y puede aparecer desde etapas tempranas de la vida hasta la adultez. Aparece con síntomas diversos que incluyen: distress respiratorio, debilidad muscular, dificultades auditivas y visuales, retraso mental y otras. Su diagnóstico es clínico y se corrobora con la electromiografía; el tratamiento guarda relación con las formas de presentación de la enfermedad. Se presenta una joven gestante de 19 años de edad, longilínea, de raza blanca, casada -el esposo es de avanzada edad y tiene antecedentes familiares de síndrome de Down-, a la que se le realizaron el estudio citogenético y el examen clínico: llamaron la atención su biotipo y la dificultad para liberar el puño al sacudir las manos; se sometió a estudios de electromiografía y se llegó al diagnóstico de distrofia miotónica congénita de Steinert.

DeCS:

DISTROFIA MIOTONICA/diagnóstico
ENFERMEDADES GENETICAS
CONGENITAS

SUMMARY

Steinert's congenital myotonic dystrophy is a hereditary disease with a pattern of dominant autosomal inheritance that has broad forms of presentation and can occur from early life to adulthood. It presents with diverse symptoms including: respiratory distress, muscle weakness, hearing and visual difficulties, mental retardation and others. Its diagnosis is clinical and is confirmed with electromyography; the treatment is related to the forms of presentation of the disease. The case of a 19-year-old white longilinear pregnant woman is reported. She was married, with a husband of old age and a family history of Down syndrome. While conducting the cytogenetic and clinical examination of the patient it was striking her biotype and the difficulty releasing the fist when shaking hands. She undergoes electromyography studies reaching the diagnosis of Steinert's congenital myotonic dystrophy.

MeSH:

MYOTONIC DYSTROPHY/diagnosis
GENETIC DISEASES, INBORN

La distrofia miotónica congénita de Steinert es una enfermedad hereditaria de tipo degenerativo y progresivo que afecta a los músculos del cuerpo, tiene un patrón de herencia autosómico dominante -por lo que se presenta tanto en hembras como en varones- y aparece en todas las generaciones del árbol genealógico; para

cada nacimiento existe un 50% de probabilidad de tener hijos sanos -los que no transmiten la enfermedad a su descendencia-, o enfermos, de los que de un 10 a un 20% la heredan de forma congénita (desde el nacimiento).¹

Tiene un basto espectro clínico que oscila desde las formas neonatales más graves hasta las formas paucisintomáticas que se diagnostican en la cuarta o quinta décadas de la vida. Se manifiesta en los niños en el momento del nacimiento: nacen hipotónicos, con distress respiratorio y dificultad para lactar y tragar; a medida que pasa el tiempo se acentúan los síntomas de la enfermedad y pueden aparecer la miotonía (dificultad para relajar los músculos después de contraerse), las dificultades visuales y auditivas, el retardo mental y los trastornos del sueño.² El diagnóstico en Cuba es clínico, por lo que se sospecha ante cualquier recién nacido que presente las manifestaciones antes mencionadas y que tenga familiares con ese diagnóstico.³

Las complicaciones cardiovasculares, pulmonares y broncoaspiratorias son las más frecuentes en la distrofia miotónica congénita de Steinert y, en dependencia de su aparición, será el pronóstico de vida del paciente; algunos pueden llegar a la etapa adulta, pero un 25% de los enfermos puede morir antes de los 18 meses.^{4,5}

El tratamiento de esta enfermedad dependerá de las características clínicas de cada paciente en particular, por lo que serán evaluados, tratados y seguidos por un equipo multidisciplinario integrado por Especialistas en Cardiología, Ortopedia, Neurología, Oftalmología y en Rehabilitación y Fisioterapia para mejorar sus síntomas y su calidad de vida.

PRESENTACIÓN DE LA PACIENTE

Paciente femenina, de la raza blanca, de 19 años de edad, ama de casa, procedente de una zona urbana del Municipio de Placetas, Villa Clara, Cuba, que refirió antecedentes familiares de salud aparente (figura 1) y personales de faringoamigdalitis a repetición desde la infancia. Se casó con un hombre mayor de 40 años, con antecedentes de salud, pero que tiene un hermano que padece síndrome de Down; por esto, y por ser extremadamente delgada y menor de 20 años, al quedar embarazada clasificó para la Consulta de atención prenatal como alto riesgo genético. El embarazo se captó a las 9.4 semanas y, ante la preocupación familiar por los antecedentes, se le ofreció un diagnóstico prenatal citogenético (DPC); la paciente aceptó y se le realizaron, además, los restantes estudios genéticos. El ultrasonido del primer trimestre coincidió con la edad gestacional por la fecha de la última menstruación y las mesuraciones genéticas fueron normales.



Figura 1. *Paciente con su familia normal genéticamente*

La electroforesis de hemoglobina realizada resultó normal, así como el alfa feto proteína. El ultrasonido previo al DPC, con 17.4 semanas, arrojó los siguientes resultados:

Diámetro biparietal: 44mm (para una edad gestacional de 18-19 semanas)

Longitud del fémur: 29mm

Circunferencia cefálica: 153mm (para una edad gestacional de 18-19 semanas)

Circunferencia abdominal: 147mm (para una edad gestacional de 18-19 semanas)

Pliegue nuchal: 4mm (normal)

Líquido amniótico normal

Latido cardíaco presente

Estómago y vejiga presentes

Raquis normal y pared anterior cerrada

Diagnóstico prenatal citogenético: 46-XY: feto masculino cromosómicamente normal

Al examinar a la paciente en el Centro Provincial de Genética llamó la atención que tenía dificultad para liberar el puño al sacudir las manos (figura 2), lo que se conoce como espasmo muscular tónico con relajación prolongada; fue interrogada minuciosamente y manifestó que no hay antecedentes de este padecimiento en la familia. Se indicaron estudios de electromiografía atípica y se le diagnosticó, por esto y por su biotipo, la distrofia miotónica congénita de Steinert, con 50% de probabilidad de que el feto herede la condición, que se transmite por herencia autosómica dominante.

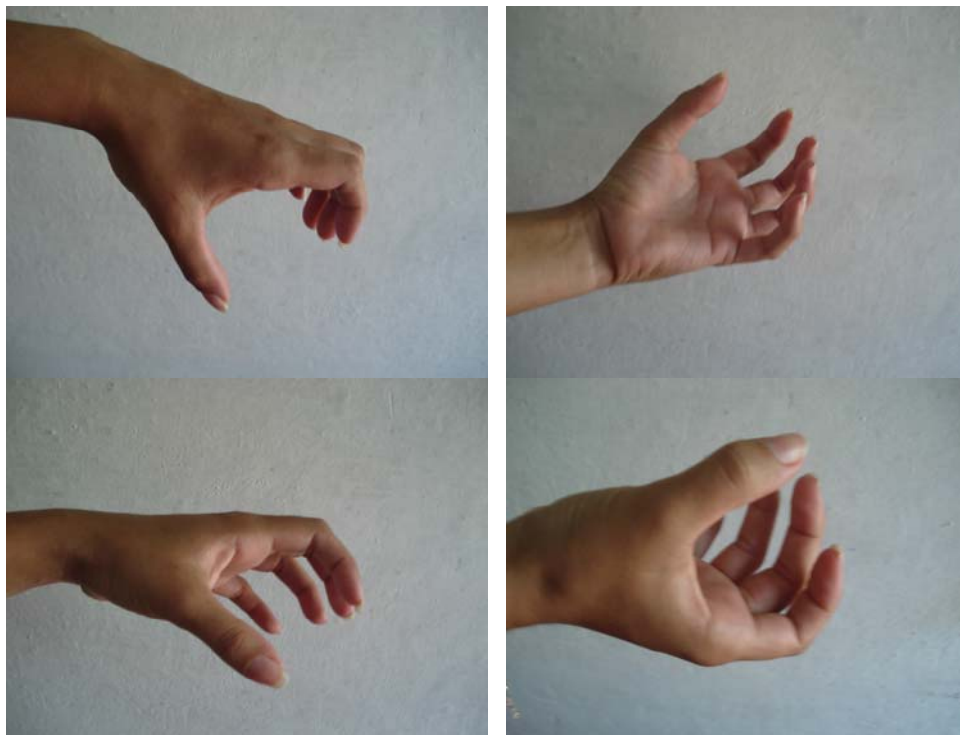


Figura 2. *Paciente con dificultad para cerrar el puño*

La paciente continuó con interconsultas y seguimiento por el Centro Provincial de Genética y con ultrasonidos que expresaban que las biomedidas se correspondían con su edad gestacional y que las estructuras anatómicas no mostraban -hasta el momento- alteraciones visibles; se diagnosticó, finalmente, embarazo en curso de

gestante que padece distrofia miotónica congénita de Steinert con buena evolución clínica.

COMENTARIO FINAL

La enfermedad tiene un inicio precoz, se transmite casi exclusivamente por la madre, se presenta al nacer como la forma de distrofia miotónica congénita de Steinert y puede evolucionar desde la forma más sutil hasta la más grave; presenta debilidad lentamente progresiva y miotonía (espasmo muscular tónico con relajación prolongada) y se manifiesta como un retraso en liberar el puño al sacudir la mano.^{5,6} El diagnóstico de la distrofia miotónica congénita de Steinert suele basarse en el hallazgo, en la electromiografía, de una descarga anormal espontánea de actividad eléctrica: al insertar el electrodo en el músculo del paciente se confirma que esta dolencia genética es provocada por un comportamiento anormal del ácido ribonucleico que traslada los códigos del ácido desoxirribonucleico a las proteínas y provoca un incremento en el número de copias de secuencia de repeticiones de tripletes, lo que se conoce con el nombre de amplificación o expansión de triplete; en este caso la proteína quinasa de la distrofia miotónica provoca una mutación completa, de 50 a 2000 o más repeticiones.⁷

La distrofia miotónica congénita de Steinert muestra un patrón de herencia autosómica dominante con creciente severidad en las siguientes generaciones y, en ocasiones, el comienzo de la enfermedad tiene lugar en una edad más precoz en los hijos que en sus padres, fenómeno que se denomina anticipación y que no es más que el reflejo del método diagnóstico, pues es más probable detectar un progenitor discretamente afectado con un hijo severamente dañado. A diferencia de otros estudios realizados en que los autores enfatizan en la presencia de la enfermedad en cada generación se debe destacar que surge, con esta gestante, el primer caso de la enfermedad en la familia en estudio. Se considera que la paciente tiene un 50% de probabilidad de tener una descendencia sana y un 50% de probabilidad de tenerla enferma, aspecto que constituye motivo de estudio para próximas investigaciones.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pérez Mederos LM, González Benavides C, Rodríguez Denis F. Enfermedad de Steinert. Presentación de un paciente. Acta Méd Centro [Internet]. 2008 [citado 3 Dic 2010]; 2(1): [aprox. 7 p.]. Disponible en: http://www.hamc.vcl.sld.cu/r1_08/steinert12.htm
2. Nunez FA, Aranguiz RJ, Kattan SJ, Escobar HR. Síndrome hipotónico del recién nacido. Rev Chil Pediatr [Internet]. 2008 [citado 20 Dic 2010]; 79(2): [aprox. 7 p.]. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062008000200003&lng=en&nrm=iso
3. Mueller RF, Young ID. Trastornos monogénicos. Distrofia miotonica. En: Emery's. Genética Médica. 10ma ed. Madrid: Marban Libros S.L; 2001. p. 265-72.
4. Cabrera Bueno F, Jiménez-Navarro MF, Ruiz-Ruiz MJ, Gómez-Doblas JJ, Rodríguez-Bailón I, de Teresa E. Insuficiencia cardíaca como manifestación cardiológica inicial de la distrofia miotónica de Steinert. Rev Esp Cardiol. [Internet]. 2001 [citado 2 Nov 2010]; 54(7): [aprox. 4 p.]. Disponible en: <http://www.revespcardiolo.org/es/revistas/revista-espa%C3%B1ola-cardiologia->

[25/insuficiencia-cardiaca-como-manifestacion-cardiologica-inicial-distrofia-13016258-comunicaciones-breves-2001](#)

5. Distrofia Muscular [Internet]. Bethesda: National Institute of Neurological Disorders and Stroke; 2007 Jul [actualizado 18 Dic 2009; citado 23 Nov 2010]. [aprox. 7 p.]. Disponible en: http://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/distrofia_muscular.htm.
6. Barra Bisinotto FM, Capucci Fabri D, Silva Calçado M, Borela Perfeito P, Vieira Tostes L, Denardi Sousa G. Anestesia para Colectomía Videolaparoscópica en paciente portador de Enfermedad de Steinert. Relato de caso y revisión de la literatura. Rev Bras Anesthesiol [Internet]. 2010 [citado 14 Oct 2010];60(2):[aprox. 6 p.]. Disponible en: http://www.scielo.br/pdf/rba/v60n2/es_v60n2a11.pdf
7. Groh WJ, Groh MR, Saha C, Kincaid JC, Simmons Z, Ciafaloni E, et al. Electrocardiographic abnormalities and sudden death in myotonic dystrophy type 1. N Engl J Med [Internet]. 2008 [citado 13 Oct 2010];358(25):[aprox. 6 p.]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18565861>

DE LOS AUTORES

1. Máster en Asesoramiento Genético. Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Profesora Instructora del Policlínico Docente Universitario Sur Placetas. Villa Clara. E-mail: reinayudyt@capiro.vcl.sld.cu.
2. Especialista de I Grado en Obstetricia y Ginecología. Profesora Instructora del Policlínico Docente Universitario Sur Placetas. Villa Clara. E-mail: bibplas@capiro.vcl.sld.cu.