

HOSPITAL GENERAL PROVINCIAL
"DR. ANTONIO LUACES IRAOLA"
CIEGO DE ÁVILA

Embarazada con enfermedad de Steinert. Presentación de un caso
Pregnant with Steinert disease. A case presentation

Rolando Álvarez LLanes (1), Carlos Alberto Casas Díaz (2), Ulises Lima Rodríguez (3).

RESUMEN

Se hace el reporte de un caso de enfermedad de Steinert en una mujer de 24 años de edad con diagnóstico realizado por la clínica, complementarios hemáticos, electromiografía y biopsia de músculo, que acude con embarazo de aproximadamente 32 semanas casi asintomática, con miotonía o fenómeno de Steinert en ambas manos y ligeros síntomas de debilidad al realizar esfuerzos físicos. Se realizó cesárea a las 39.3 semanas, con buen resultado para la madre; el recién nacido resultó masculino con apgar 9/9, 2650 gramos de peso y sin estigmas de haber heredado la forma neonatal grave de esta enfermedad.

Palabras clave: DISTROFIA MIOTÓNICA/diagnóstico, EMBARAZO.

1. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral. Especialista de 1er Grado en Neurología. Profesor Asistente. Máster en Urgencias Médicas.
2. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral. Especialista de 1er Grado en Neurología. Profesor Asistente.
3. Especialista de 1er Grado en Genética Humana. Profesor Asistente.

INTRODUCCIÓN

El primer relato histórico de distrofia muscular apareció en 1830, cuando Sir Charles Bell escribió un ensayo sobre una enfermedad que causaba debilidad progresiva en niños varones. La palabra distrofia deriva del griego *dis*, que significa "difícil" o "defectuoso," y *trof*, que significa "nutrición". Las distrofias musculares también afectan al corazón, el sistema gastrointestinal, las glándulas endocrinas, la columna, los ojos, el cerebro y otros órganos. Las enfermedades respiratorias y cardíacas son comunes y algunos pacientes pueden tener trastornos para tragar y discreto retardo mental no progresivo, con problemas de conducta; los cuales quizás demanden atención especializada y posiblemente cierta ayuda de educación especial (1-2).

La distrofia muscular miotónica, también conocida como enfermedad de Steinert o distrofia miotónica, tipo I (DM 1) es la más común en adultos y la segunda más frecuente después de la distrofia muscular de Duchenne. Es un trastorno genético autosómico dominante que afecta a uno de cada 8000 individuos, causada por la expansión de un trinucleótido (CTG) ubicado en el cromosoma 19q13, el gen que codifica para la proteína kinasa de la distrofia miotónica (DMPK). El número de expansiones del triplete CTG se correlaciona con la severidad y precocidad en la aparición de los signos. El debut es usualmente en la segunda o tercera década de vida y la esperanza de vida es de seis décadas. La miotonía, o la incapacidad de relajar los músculos luego de una contracción súbita, se encuentra solamente en esta forma de distrofia, además de debilidad y atrofia de los músculos voluntarios de los ojos, la cara, el cuello, brazos y piernas con miotonía, cataratas posteriores subcapsulares, defectos en la conducción nerviosa, trastornos endocrinos, infertilidad, déficit cognitivo y calvicie frontal (3-4).

Existen tres subtipos de enfermedad: de debut tardío, enfermedad leve, de debut en la edad adulta o forma clásica, moderada a grave y la congénita muy grave. Las personas

adultas con distrofia muscular miotónica pueden vivir una vida larga, con incapacidad variable pero lentamente progresiva. El inicio típico de la enfermedad es entre los 20 y 30 años, pero puede aparecer antes. La distrofia muscular miotónica afecta al sistema nervioso central y otros sistemas corporales, inclusive el corazón, las glándulas suprarrenales y la tiroides, los ojos y el tracto gastrointestinal. Los músculos de la cara y del frente del cuello son generalmente los primeros en mostrar la debilidad y pueden producir una cara demacrada y "afilada" y un cuello delgado como un cisne. La debilidad y el desgaste afectan notablemente a los músculos de los brazos. Otros síntomas son las complicaciones cardíacas, dificultad para tragar, caída de los párpados, ptosis, cataratas, mala visión, calvicie frontal precoz, pérdida de peso, impotencia, atrofia testicular, deterioro mental leve y aumento de la sudoración. Los pacientes también pueden sentirse somnolientos y tener una necesidad excesiva de dormir (4-5).

Esta enfermedad autosómica dominante afecta a ambos sexos. Las mujeres pueden tener períodos menstruales irregulares y ser estériles en más del 50%. La enfermedad se produce más temprano y es más grave en las generaciones sucesivas. Una forma infantil de distrofia muscular miotónica puede evidenciarse entre los 5 y 10 años de edad. Los síntomas son debilidad muscular general particularmente en la cara y los músculos distales, falta de tono muscular, deterioro mental e insuficiencia respiratoria en la forma congénita (6).

Una mujer embarazada con distrofia muscular miotónica puede dar a luz a un bebé con una forma congénita rara del trastorno. Los síntomas en el nacimiento pueden ser dificultad para tragar o succionar, dificultad respiratoria, ausencia de reflejos, deformidades esqueléticas, como pie equino, y debilidad muscular notable, especialmente en la cara. Los niños con distrofia congénita miotónica también pueden tener retraso mental y del desarrollo motor. Esta forma infantil grave de distrofia muscular miotónica aparece casi exclusivamente en los niños que han heredado el gen defectuoso de sus madres, quienes tal vez no sepan que son portadoras de la enfermedad (5-9).

El gen responsable ha sido localizado en el cromosoma 19 y se conoce como el gen de la distrofina, que es el gen humano de mayor tamaño y posee 79 exones repartidos en 2.300 kb, codifica un mRNA de 14 kb y traduce una proteína de 3.685 aminoácidos. El defecto genético heredado que causa distrofia muscular miotónica es una larga y anormal repetición de una "palabra" de tres letras, triplete, CTG localizada en el cromosoma 19 (19q13.3) en el código genético. En las personas no afectadas está entre 5 y 35 y los síntomas sólo aparecen a partir de 50 repeticiones del triplete. El desarrollo de la enfermedad depende de la transmisión del alelo afecto, cuya expansión puede ocurrir durante la gametogénesis y la repetición del triplete se alarga con cada generación sucesiva. El mecanismo de repetición del triplete ya ha sido implicado en al menos 15 trastornos más, incluidas la enfermedad de Huntington y las ataxias espinocerebelosas (10-12).

Hasta el momento no existe tratamiento específico para esta enfermedad y en la actualidad se investiga la aplicación de diversos tipos de terapias génicas, pero por ahora no hay resultados concluyentes (4-10).

Se han descrito múltiples complicaciones obstétricas en la literatura científica, la más frecuente, el aborto, aunque existe controversia acerca de la incidencia, varían las estimaciones entre un 4-13%; el porcentaje de pre eclampsia está ligeramente aumentado en este tipo de gestaciones (9%), se ha descrito un aumento del riesgo de infección del tracto urinario en estas pacientes a lo largo de la gestación y un aumento en la incidencia de metrorragia en el segundo y tercer trimestre, debido a una placentación anómala (4-9% vs 0,3- 0,5% descrito en la población general). Otra complicación frecuente es el trabajo de parto prematuro. Un 30% de las gestaciones finalizan entre la semana 35 y 38 y un 15 a 20% entre la semana 27 y 34 (10, 13). Nuestro caso finalizó en la semana 39.3.

Más de un tercio de estos embarazos finaliza por medio de cesárea, la causa principal es una alteración en la primera y segunda fase del parto. La primera fase se prolonga por disfunción uterina, mientras que la segunda debido a debilidad materna. A menudo este trabajo de parto prolongado implica sufrimiento fetal. El riesgo de hemorragia posparto se ha descrito en un 5-10% de estas gestaciones como consecuencia de una inadecuada contracción uterina o debido a alteraciones de la Placentación (10-13).

Motivó la presentación de este caso lo infrecuente de la enfermedad de Steinert en femeninas que durante el embarazo pueden tener muchas complicaciones y además pueden ser estériles en más del 50%, unido a la posibilidad de un recién nacido con la variable grave de la enfermedad congénita (3-6, 10-13).

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 24 años de edad con diagnóstico de enfermedad de Steinert o distrofia miotónica, DM 1, realizado por la clínica, complementarios hemáticos, EMG y biopsia de músculo, que acude con embarazo de aproximadamente 32 semanas, casi asintomática, con miotonía o fenómeno de Steinert en ambas manos y síntomas de debilidad de miembros inferiores y superiores al realizar esfuerzos físicos. Después de las 37 semanas comenzó con agravamiento de la debilidad y con discreta disnea y taquicardia lo que motivo se valorara con Cardiología por la posibilidad de bloqueo A-V, que no presentó, a las 39.3 semanas comienza con dolores en bajo vientre y se demostró por ultrasonido, disminución importante de líquido amniótico, por lo que se induce el parto y al no tener una adecuada respuesta del cuello uterino se decide realizar cesárea, con buen estado para la mamá; el feto resultó masculino con apgar 9/9 y 2650 gramos de peso y no presentó ningún síntoma ni signo de la enfermedad congénita.

DISCUSIÓN

La DM1 es una enfermedad multisistémica con manifestaciones no sólo a nivel del músculo esquelético sino también a nivel cardíaco, del músculo liso, ocular (cataratas), con esterilidad o atrofia gonadal y retardo mental que aparece habitualmente en la adolescencia o adultez y cuanto más precoz es el inicio, peor es su evolución (1-13). VCom. Como el caso que se presenta se trata una embarazada con síntomas de debilidad y arritmias cardíacas surgió la alerta de posibles complicaciones para la futura madre por posibles complicaciones, como las descritas por varios autores (5-6, 9-11) y ante la posibilidad de que el feto heredara una forma grave de la enfermedad (5-9, 11-13) se tomaron las medidas con las condiciones del nacimiento, que para bien, resultó un neonato sano y sin estigmas de haber heredado la forma neonatal grave de esta enfermedad, por lo que para el equipo médico que atendió el caso constituyó un motivo de alegría este desenlace por las posibilidades para el futuro del niño y las buenas condiciones de la madre.

CONCLUSIONES

El diagnóstico temprano de la enfermedad de Steinert, DM1, no va a variar el curso de la enfermedad pero las embarazadas pueden presentar varias complicaciones maternas y el producto de la concepción puede presentar una forma grave neonatal heredada de la madre, con muy mal pronóstico, fundamentalmente en los recién nacidos masculinos, pero si se presta atención a los síntomas y signos de la madre con seguimiento estricto de todo el proceder, dígase embarazo-parto, con lo que se puede evitar y reconocer las posibles complicaciones además de estar alerta para lograr el binomio madre-hijo con buenas condiciones físicas y sin complicaciones; la evolución posterior de esta enfermedad, en la madre sin tratamiento específico hasta el momento en el mundo, será de la competencia de su Neurólogo de cabecera.

ABSTRACT

A case of a 24 years old pregnant woman is reported with Steinert disease with clinical diagnosis, hematic complementary, electromyography and muscle biopsy, that arrived which comes with approximately 32 weeks pregnancy almost asymptomatic, with myotonia or Steinert phenomenon in both hands and light symptoms of weakness to physical efforts. the 39.3 weeks c-section, was carried out with good result for the mother; the newborn baby was male with 9/9 apgar, 2650 gram weight and without the stigma of having inherited the severe neonatal form of this disease. A 39.3 weeks caesarian section was carried out with good result for the mother; the newborn baby was male with 9/9 apgar, 2650 gram weight and without the stigma of having inherited the severe neonatal form of this disease.

Key words: MYOTONIC DYSTROPHY/diagnosis, PREGNANCY .

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Distrofia muscular [Internet]. NIH: 2009 [citado 4 Oct 2013] [aprox. 5 pantallas]. Disponible en: http://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/distrofia_muscular.htm
2. Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF. Muscular dystrophies. En: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, editores. Nelson Textbook of Pediatrics. 18 th ed. Philadelphia: Saunders Elsevier; 2007. p. 134.171
3. Braunwald E, Fauci AS, Kasper DL, Hauser SL, Longo DL, Jameson JL. Harrison's Principles of Internal Medicine. 21 ed. New York: McGraw-Hill Professional; 2011.
4. Dubrovsky A, Pirra L, Mesa L. Distrofias Musculares. Rev Neurol Argentina. 2009; 1(2):111-125.
5. Reporte Consensuado basado en los Procedimientos del Encuentro de Expertos en Rottterdam, 7 y 8 de Noviembre en 2007. Neuromusc Dis. 2008; 8: 213-19.
6. Chamberlain J. Gene therapy of muscular dystrophy. Human Molecular Genetics. 2002; 11(20): 2355-2362.
7. Onengut S, Kavaslar GN, Battaloglu E, Serdaroglu P, Deymeer F, Ozdemir C, et al. Deletion pattern in the dystrophin gene in Turks and a comparison with Europeans and Indians. Ann Hum Genet. 2000; 64(Pt 1):33-40.
8. Armendáriz Cuevas Y, López Pisóna J, Calvo Martínc MT, Moisés VR, Pena Seguraa JL. Distrofia miotónica. Nuestra experiencia de 18 años en consulta de Neuropediatría. An Pediatr (Barc) [Internet]. 2010 [citado 12 Oct 2013]; 72(2): 133-138. Disponible en: <https://www.integromics.com/wp-content/uploads/2012/04/DM-consulta-espan%CC%83ol.pdf>
9. Turner C, Hilton-Jones D. The myotonic dystrophies: diagnosis and management. J Neurol Neurosurg Psychiatr [Internet]. 2010[citado 12 Oct 2013]; 81: 358-367. Disponible en: <http://myotonicdystrophy.com/wp/wp-content/uploads/2012/09/Management-of-Myotonic-Dystrophy-2010.pdf>
10. Briemberg H. Neuromuscular diseases in pregnancy. Semin Neurol. 2007; 27: 460-6.
11. Lacoponi S, Cuerva GM, De la Calle M, Rodríguez GR, González GA. Enfermedad de Steinert y embarazo: caso clínico. Rev Chil Obstet Ginecol [Internet]. 2011 [citado 12 Jul 2013]; 76(4): 257-260. Disponible en: <http://www.scielo.cl/pdf/rchog/v76n4/art08.pdf>
12. Rudnik-Schöneborn S, Nicholson GA, Morgan G, Röhrig D, Zerres K. Different patterns of obstetric complications in myotonic dystrophy in relation to the disease status of the fetus. Am J Med Genet. 1998; 80(4):314-21.

13. Khan ZA, Khan SA. Myotonic dystrophy and pregnancy. J Pak Med Assoc [Internet]. 2009 [citado 8 Dic 2013]; 59(10): 717-9. Disponible en: http://www.jpma.org.pk/full_article_text.php?article_id=1833