

ISCM-H
Facultad de Ciencias Médicas “Julio Trigo López”
Hospital Pediátrico Docente “Dr. Angel Arturo Aballí”

PRESENTACION DE UN CASO
DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT

AUTORES: Dra. Marlen Ruiz Gonzalez

Especialista de Primer Grado en Pediatría
Master en Atención Integral al Niño
Profesora Auxiliar

Dra. Elizabeth Gonzalez Gonzalez de Piñera

Especialista de Primer Grado en Pediatría
Master en Atención Integral al Niño
Diplomado en Cardiología
Profesor Instructor

Dra. Silvia Toca

Especialista de Primer Grado en Pediatría

Dra. Danelys Cuellar Herrera.

Residente de Primer Año de Pediatría.

Dra. Ariadna Montenegro Valhuerdi.

Residente de Primer año de Pediatría

Centro de Procedencia:

Hospital Infantil Docente “Ángel A. Aballí”

Calzada de Bejucal Km. 7, municipio Arroyo Naranjo, ciudad de la Habana, Cuba.

Dirección electrónica: marlen.ruiz@infomed.sld.cu, draelisa@infomed.sld.cu

Ciudad Habana
2009

RESUMEN

Se realiza una revisión de la literatura médica nacional e internacional actualizada sobre la Distrofia Miotónica, a propósito del diagnóstico de un paciente de 2 meses de edad ingresado en febrero del 2009 en el servicio de Misceláneas del Hospital Pediátrico Docente "Dr. Angel Arturo Aballí", procedente de Florida, Camagüey concluyendo el diagnóstico de Distrofia Miotónica de Steinert.

ABSTRACT

Skeletal muscle diseases, or myopathies, are disorders with structural changes or functional impairment of muscle. We did a revision about muscular dystrophies at national medical literature and international by the way the diagnostic a patient two months old admitted at miscelaneas's service of Pediatric Hospital Angel Arturo Aballi at february 2009. This patient came from Florida, Camagüey concluding that the patient suffer from a Steinert Muscular Myopathies.

NOMBRE

Yoan Claudio Reyes Jorge

FECHA DE NACIMIENTO

12 de Febrero de 2009 (08112365029)

EDAD

2 meses

HISTORIA CLINICA

009767

LUGAR DE PROCEDENCIA

Municipio Florida, Camagüey

FECHA DE INGRESO

12 de Febrero de 2009

FECHA DE EGRESO

23 de Febrero de 2009

MOTIVO DE INGRESO

Debilidad Muscular

ANTECEDENTES PRENATALES

- ✓ Madre con Amenaza de Aborto
- ✓ Anemia en el 2^{do} trimestre
- ✓ Embarazo de riesgo por madre que padecía hipotonía sin diagnóstico.

ANTECEDENTES PERINATALES

- ✓ Parto a término (38 sem)
- ✓ Macrosomía (9 lbs.)
- ✓ Parto Distócico por Fórceps
- ✓ Nació deprimido, O₂ a las 24 hrs.

ANTECEDENTES POSTNATALES

- ✓ Cianosis
- ✓ No Íctero
- ✓ No Lactancia Materna Inmediata
- ✓ Lactancia Materna < 1 mes
- ✓ Leche Maternizada

EXAMEN FÍSICO POSITIVO

- ✓ Fontanela Anterior Amplia
- ✓ Fontanela Posterior presente
- ✓ Hipertelorismo
- ✓ Implantación baja de las orejas
- ✓ Paladar ojival y hendido
- ✓ Criptorquidia
- ✓ Hipospadias
- ✓ Pie varo equino bilateral
- ✓ Hipertonía marcada con tendencia a hiperextensión de la cabeza
- ✓ Peso: 10 Kg
- ✓ Talla: 56 cm.
- ✓ Circunferencia cefálica: 41 cm

COMPLEMENTARIOS

- ✓ Hemograma y Eritrosedimentación: Normal
- ✓ TGO, TGP: Normal
- ✓ Ultrasonido Abdominal: Normal
- ✓ Ultrasonido Cráneo: Ventrículos asimétricos sin desplazamiento del septum, Índice de Ebans: 34/100; Agujeros de **Monro**: de ± 1.6 mm; Tálamo y Núcleos caudados normales; 3er ventrículo en cc 9 x 4 mm
- ✓ EEG: Anormal, lento, desorganizado, irritativo generalizado.

COMENTARIO

El día 23 de febrero de 2009 fue valorado por genética y con la anamnesis, el examen clínico y los estudios paraclínicos se le diagnosticó Distrofia Miotónica de Steinert (DMS) y se le da de alta con seguimiento por Neuropediatría y Fisiatría, ya que no existe un tratamiento específico.

Distrofia Miotónica de Steinert

La Distrofia Miotónica Steinert se describió en 1909, es una miopatía difusa que cursa con miotonía, atrofia muscular características y cambios distróficos de tejidos no musculares como cristalino (aparecen opacidades subcapsulares posteriores por depósitos de lípidos y colesterol, evoluciona hasta la catarata estrellada), testículos, glándulas endocrinas, piel y encéfalo.

Se trata de un trastorno multisistémico de origen genético de tipo Autosómico Dominante caracterizado por debilidad muscular distrófica y miotonía.

DEFECTO MOLECULAR: El Transnucleótido expandido (CTG) se repite en la región no transcrita 3' del gen de la proteinquinasa de miotonina situado en el cromosoma 19q 13.3 (locus genético localizado en la región q 13.3 del brazo largo del cromosoma 19), siendo el número normal de repeticiones del triplete CTG hasta 40.

- ❖ Los síntomas pueden aparecer a cualquier edad, con un amplio rango de gravedad clínica. La miotonía predomina fundamentalmente en las manos, es frecuente la ptosis palpebral aún en los casos más leves.

- ❖ Los casos graves, generalmente fallecen al comienzo de los 5 años

Generalmente aparecen:

- Debilidad muscular periférica marcada
- Cataratas
- Calvicie prematura (alopecia progresiva) , inapetencia, o reducción de la libido
- Cara afilada
- Arritmias cardíacas
- Atrofia testicular con déficit de testosterona
- Alteraciones endocrina(Diabetes Mellitus)

- Disfunción ovárica que rara vez interfiere con la menstruación o la fertilidad
- ❖ Es frecuente el retraso mental
- ❖ El número de tripletes puede aumentar de generación en generación
- ❖ Existe correlación aunque no absoluta entre el tamaño de la expansión de la región inestable y la gravedad de las manifestaciones clínicas.
- ❖ En las diferentes formas varía la cantidad de tripletes:
 - Forma Congénita (hasta 3000 tripletes de CTG)
 - Forma Clásica (hasta 700 tripletes de CTG)
 - Forma Benigna (hasta 100 tripletes de CTG)

La herencia de la DMS presenta 2 características:

- 1- Anticipación clínica: Aparición progresivamente más temprana de la sintomatología, acompañada por incremento en la gravedad de la misma en sucesivas generaciones de una misma familia.
- 2- Herencia de las formas congénitas que tienen como progenitor afecto de manera casi universal a la madre.

La región del gen de la enfermedad que contiene las repeticiones de CTG muestra inestabilidad tanto en células somáticas (inestabilidad mitótica) como durante su transmisión (inestabilidad meiótica).

FORMAS CLINICAS

- ✓ Forma Congénita: Es la más grave y se caracteriza por hipotonía generalizada, Distress respiratorio, retraso de la función motora, defectos de la conducción cardíaca y retraso mental.
- ✓ Forma Clásica: Se caracteriza por cataratas, miotonía, debilidad muscular generalizada y progresiva, pueden aparecer en edad juvenil y adulta.
- ✓ Forma Benigna: Presente en los pacientes de edad avanzada, se caracteriza por la aparición temprana de cataratas acompañada de una implicación muscular mínima.

Exploración Física:

Atrofia muscular de localización (Elevador del párpado, maseteros, esternocleidomastoideo, antebrazos, manos y músculos pretibiales), es característico el hallazgo de un signo de Rodete tras la percusión de la eminencia tenar y de la lengua.

La afección de los maseteros causan un adelgazamiento de la mitad inferior de la cara que unido a la ptosis palpebral y la calvicie precoz que existe en este proceso, es la causa de que los pacientes con esta afección tengan una fascie característica.

La participación en el proceso de la musculatura facial y lingual: motiva la aparición de disartria, la de los músculos laríngeos: una voz nasal y débil; los del esófago: disfagias y las del endometrio: partos distócicos y mayor riesgo de hemorragias.

Signo de la cabeza colgante obedece a la debilidad de los músculos retrorocales.

Aumento de la amplitud de los movimientos de las articulaciones.

Disminución de la resistencia articular mediante los movimientos pasivos y pobreza de los movimientos activos.

Posturas inusuales..

Signo de Landau, se obtiene suspendiendo ventralmente con una mano al lactante, cuyos miembros caen péndulos.

Caídas frecuentes, marcha difícil, disminución de los reflejos osteotendinosos.

COMPLEMENTARIOS

El análisis de la expansión inestable del gen de la Distrofia se efectúa con la utilización combinada de PCR, que detecta los alelos normales y las expansiones de pequeño tamaño (hasta 100 CTG) y de Southern Blot para detectar expansiones de mayor tamaño. El análisis directo del gen de DMS

se utiliza para la confirmación del diagnóstico clínico, para la identificación de portadores asintomáticos y para realizar el diagnóstico prenatal.

El 65% de estos pacientes presentan alteraciones electrocardiográficas con trastornos de la conducción y con menor frecuencia cuadros de miocardiopatías graves.

Enzimas musculares séricas: Normales

La Electromiografía pone de manifiesto el fenómeno miotónico

EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO

La afección del diafragma origina una hipoventilación alveolar con frecuentes episodios de infecciones bronquiales y/o bronquiectasias.

La enfermedad progresa lentamente con participación gradual de los músculos proximales y los del tronco.

Un gran número de pacientes queda confinado a sillón de ruedas entre 15 – 20 años, muerte por Infecciones respiratorias e Insuficiencia Cardíaca.

Peligro de ser anestesiado

La miotonía es otra característica de la entidad, contracción sostenida y prolongada de los músculos produce estimulación eléctrica, debida a un retraso en la relajación muscular, suele preceder a la debilidad muscular en varios años. La patogenia de este fenómeno miotónico parece residir en una regulación anómala de la fosforilación de varias proteínas de membrana, entre los que se hallan canales y bombas de iones, ello condiciona alteraciones en la excitabilidad de las membranas y la aparición de miotonía clínicas.

TRATAMIENTO

No existe tratamiento específico. Solo queda tratar con un fisiatra para rehabilitar dentro de lo que sea posible la debilidad muscular a través de la estimulación de los grupos musculares.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS:

1. Cruz M.; Tratado de Pediatría, 8^{va} Edición, Editorial Ergon, Sección 14, Capítulo 161, Páginas 879-886; Madrid, España, 2001.
2. Behrman; Enfermedades del feto y el recién nacido (Perinatología y Neonatología), Editorial Científico Técnica, Tomo 2, Capítulo 36, Páginas 1204-1212, Habana, Cuba, 1985.
3. Waldo E., Nelson; Tratado de Pediatría; 12^{da} Edición, Edición Revolucionaria, Tomo 2, Capítulo 22, Páginas 1663-1670, La Habana, Cuba, 1988.
4. Farreras-Rozman; Medicina Interna 14^{ta} Edición. Distrofia Miotónica de Steinert.
5. El Manual Merck, 10^{ma} Edición, Harcourt.
6. Castro-Gago M; Tratamiento de las Enfermedades neurológicas en niños y adolescentes. Colección de terapéutica pediátrica. Espaxs, Barcelona, 1999.
7. Aparicio JM; Neurología pediátrica, Ergon, Páginas 134-157, Madrid, España, 2000.
8. Cruz M, Bosch J.; Atlas de síndromes pediátricos, Espaxs, Pág., 274, Barcelona, España, 1998.
9. Worton RG; The metabolic Bases of Inherited Disorders. 8va ed. McGraw-Hill, Pages 5493-5523, New York, 2001.