

La distrofia miotónica de Steinert

La distrofia miotónica de Steinert es una enfermedad autosómica dominante asociada a una distrofia muscular y una miotonía (lentitud del relajamiento muscular) con anomalías en diversos órganos: vista, sistema nervioso, aparato cardio-respiratorio, aparato digestivo y glándulas endocrinas. Es la más frecuente de las enfermedades neuromusculares del adulto (5 casos por cada 100.000 habitantes). Aunque la evolución y la impotencia funcional son variables según las personas, el perjuicio real es, a menudo, subestimado. La enfermedad puede originar importantes dificultades para la inserción social y para la integración laboral.

Existe una forma congénita con cuadro inicial de hipotonía neonatal y problema respiratorio agudo, en ocasiones letal. Esta forma a menudo se acompaña de una severa afectación intelectual y sólo se presenta en niños nacidos de madres afectadas. Un tratamiento personalizado permite la prevención de las complicaciones de esta enfermedad.



ASEM

Asociación Española
contra las Enfermedades
Neuromusculares



A F M

Association Française
contre les Myopathies

	SINTOMATOLOGÍA	EXPLORAR	EXÁMENES COMPLEMENTARIOS
Aparato Locomotor	<ul style="list-style-type: none"> dificultad de relajación de algunos músculos, particularmente los de las manos dificultad de la deambulación (caídas) fatiga dolores <ul style="list-style-type: none"> hernias inguinales, umbilicales 	<ul style="list-style-type: none"> miotonia disminución de la fuerza muscular distal de los externo-cleido-mastoideos, de los músculos faciales. <ul style="list-style-type: none"> debilidad de la pared abdominal 	<ul style="list-style-type: none"> EMG: descarga miotónica análisis del ADN (biología molecular): aumento del número de tripletes CTG en 19q13.3
Aparato cardiovascular	<ul style="list-style-type: none"> enlentecimiento, aceleración, irregularidad del ritmo cardíaco fatiga, ahogo malestar e indisposición pérdida de conocimiento 	<ul style="list-style-type: none"> trastornos del ritmo y/o de la conducción miocardiopatía dilatada (menos clásica) 	<ul style="list-style-type: none"> vigilancia del pulso ECG sistemático, Holter ecocardiograma electrofisiología del fascículo de His escintigrafía
Aparato respiratorio	<ul style="list-style-type: none"> tos y/o dificultades respiratorias nocturnas dificultades para dormir y para despertar, somnolencia diurna (inversión del ciclo nictameral) cefaleas sudoración nocturna, pesadillas malestar e indisposición cianosis de las extremidades, sofoco con el esfuerzo disminución de la capacidad intelectual infecciones repetidas 	<ul style="list-style-type: none"> falsas vías, reflujo gastro-esofágico insuficiencia respiratoria crónica restrictiva apneas del sueño falsas vías 	<ul style="list-style-type: none"> exploración funcional respiratoria (EFR) gas en sangre polisomnografía (estudio cualitativo del sueño mediante grabación de diferentes parámetros biológicos)
Aparato digestivo	<ul style="list-style-type: none"> trastornos de la deglución regurgitaciones dolores abdominales ictericia con o sin fiebre estreñimiento vómitos diarrea incontinencia anal delgadez obesidad 	<ul style="list-style-type: none"> falsas vías hernia de hiato afectación hepática asintomática litiasis vesicular sintomática o no (frecuente) fecaloma oclusión intestinal estreñimiento desconocido (falsas diarreas) desnutrición afectación endocrina 	<ul style="list-style-type: none"> fibroscopia, manometría, Ph metría placas, radiocinema gGT aumentadas ecografía, fibroscopia EMG del esfínter anal dosificación: vitaminas, oligoelementos dosificaciones hormonales
Otorrino-laringología Estomatología	<ul style="list-style-type: none"> infecciones frecuentes (anginas, otitis, sinusitis,...) dificultades de deglución deformación mandibular voz nasal, modificador del ritmo del lenguaje (comerse palabras) 	<ul style="list-style-type: none"> reflujo gastro-esofágico, falsas vías, neumopatías de inhalación parálisis del velo del paladar 	<ul style="list-style-type: none"> audiograma radiocinema de deglución análisis telerradiográfico
Sistema nervioso	<ul style="list-style-type: none"> trastornos del sueño, disminución de la confianza en uno mismo, trastornos del apetito, agresividad o apatía hipersomnias enlentecimientos de la capacidad intelectual trastornos de la memoria trastornos psiquiátricos 	<ul style="list-style-type: none"> estado depresivo dificultades de inserción y de comunicación insuficiencia respiratoria trastornos cognitivos 	<ul style="list-style-type: none"> test de diagnóstico balance neuropsicológico
Psicología			
Ocular	<ul style="list-style-type: none"> descenso de la agudeza visual estrabismo dolor de cabeza ptosis 	<ul style="list-style-type: none"> catarata afectación de los músculos oculomotores 	<ul style="list-style-type: none"> examen bajo la lámpara de abertura fondo de ojo
Endocrinología Metabolismo	<ul style="list-style-type: none"> malestar con sudoraciones profusas descenso de la lívido, impotencia obesidad 	<ul style="list-style-type: none"> trastornos de la regulación de la glicemia (hipo o hiper) afectación endocrina 	<ul style="list-style-type: none"> dosificación glicémica, vigilancia habitual de la diabetes dosificaciones hormonales
Aparato genital	<ul style="list-style-type: none"> infertilidad, atrofia testicular dismenorreas embarazo de "riesgo" (abortos espontáneos) riesgo en el parto difícil o complicado 	<ul style="list-style-type: none"> afectación endocrina afectación de la motilidad uterina, y también todas las demás causas de dismenorrea hidramnios hemorragia del postparto (problema de la motilidad uterina) hipotonía del recién nacido afectado de una forma neonatal 	<ul style="list-style-type: none"> dosificaciones hormonales histerografía celioscopia ecografías repetidas
Piel	<ul style="list-style-type: none"> caída de cabello 		
Anestesia	<ul style="list-style-type: none"> trastornos de la deglución y falsas vías depresión respiratoria pre-operatoria o post-anestésica retardada descompensación de un problema cardíaco desconocido sobreinfección broncopulmonar 	<ul style="list-style-type: none"> afectación cardíaca asintomática afectación respiratoria asintomática 	<ul style="list-style-type: none"> balance respiratorio y cardiológico muy cuidadoso antes de cualquier intervención bajo anestesia general (gas en sangre, presión respiratoria máxima, ECG, ecografía, Holter) colocación preventiva de un marcapasos, si hubiera necesidad
Pediatría	<p><i>Recién nacido (forma neonatal)</i></p> <ul style="list-style-type: none"> hipotonía global con problemas respiratorios muy graves que pueden ocasionar el fallecimiento del recién nacido en los primeros días de vida retracciones musculares y pies zambos <p><i>Lactante, niño</i></p> <ul style="list-style-type: none"> retraso psicomotor ausencia de miotonia antes de los 10 años 	<ul style="list-style-type: none"> no hay miotonia antes de la edad de 5 años 	<ul style="list-style-type: none"> biopsia muscular

ORIENTACIONES TERAPÉUTICAS

Tratamiento de la miotonía, cuando es invalidante	Mexiletina (control cardiológico) • fenitonía (control hematológico)
Kinesiterapia regular	Trabajo activo sin resistencia, sin sobrepasar el umbral de fatiga • movilización suave, masajes de tipo de decontractación • balneoterapia • deporte de mantenimiento sin exceso de fatiga (natación, bicicleta)
Lucha contra el dolor	Antálgicos • fisioterapia (infrarrojo)
Examen regular de un cardiólogo	Incluso con ausencia de síntomas con el fin de prevenir la aparición de un accidente grave, ver mortal
Marcapasos. Tratamiento farmacológico	Antirrítmicos
Tratamiento de la insuficiencia cardíaca	Inhibidores del enzima de conversión
Prevención del reflujo gastro-esofágico	
Reeducar la deglución	
Asegurar una ventilación correcta	Kinesiterapia respiratoria • ventilación mecánica (ventilación nasal desaconsejada si hay trastornos de la deglución: traqueotomía • tratamiento farmacológico si es necesario
Tratar y prevenir las infecciones	Tratamientos farmacológicos • vacunas anti-microbianas, anti-gripales
Reeducar la deglución	Postura, toma de conciencia de las diferentes etapas de la deglución
Adaptar las texturas	
Prevenir el reflujo gastro-esofágico	Posición semi-sentada • medicamentos espesadores • procinéticos digestivos
Colecistectomía	
Prevenir el estreñimiento	Ir regularmente al retrete • régimen alimenticio adaptado • laxantes suaves...
Cirugía abdominal	
Reeducación del esfínter anal	Régimen enriquecido, suplementos calóricos industriales
Aumentar los aportes energéticos y protéicos	
Modificar los hábitos alimenticios	
Tratamiento sintomático	
Vacunaciones	
Reeducar la deglución	
Prevenir el reflujo gastro-esofágico	
Cirugía maxilofacial	
Ortofonía	
Tratamiento farmacológico	Medicamentos antidepresivos tricíclicos
Asegurar una correcta ventilación	Ver aparato respiratorio • los barbitúricos opiáceos y benzodiazepinas están desaconsejados
Apoyo psicológico	Terapia individual y/o familiar
Seguimiento especializado	
Cirugía del cristalino	
Tratamiento de la diabetes	Régimen adaptado, antidiabéticos orales
Tratamiento hormonal	
Tratamientos de la causa	
Vigilancia estrecha del embarazo	
Alumbramiento en medio especializado	Elegir una maternidad con servicio de reanimación y neonatología
Medidas farmacológicas	Minoxidil, biotina, dexpantenol...
Preferir la anestesia local o loco-regional cuando sea posible	
Medidas farmacológicas	Se desaconsejan: el tiopental • los halogenados • los curares despolarizantes (succinilcolina) • la neostigmina (prostigmina) • los barbitúricos • los opiáceos • los benzodiazepinas
Prolongar la vigilancia	El operado estará intubado hasta la completa recuperación • vigilancia prolongada después de extubación mediante oximetría del pulso, si posible • tratar cualquier infección respiratoria (aspiración-incluso asintomáticos antibiótica)
Información de los individuos a riesgo, incluso asintomáticos	
Reanimación neonatal	
Seguimiento ortopédico	
Reeducación	Masajes, fisioterapia • psicomotricidad • ortofonía

La distrofia miotónica de Steinert

RIESGOS CARDÍACOS

- No hay que subestimarlos.

COLECISTITIS

- Dada su frecuencia en esta enfermedad, pensar en ella ante cualquier tipo de dolor abdominal.

VIGILANCIA POST-OPERATORIA

- Prolongarla ya que hay riesgo de depresión respiratoria postanestésica retardada.

ESTADO DEPRESIVO

- A tratar (tricíclicos) para evitar la instauración de una depresión sobreañadida.

FISIOTERAPIA SUAVE

CONSEJO GENÉTICO

- Enfermedad genética autosómica dominante.
- La identificación de la anomalía genética en causa (ampliación de una secuencia de ADN de tipo repeticiones del triplete CTG, localizado en 19q13.3) permite un diagnóstico genotípico directo en biología molecular.
- Dirigirse a una consulta de consejo genético.



ASEM

Asociación Española
contra las Enfermedades
Neuromusculares

Gran Vía de les Corts Catalanes, 562 pral. 2ª
08011 Barcelona
Teléfono: 93 451 65 44
Fax: 93 451 69 04
E-mail: asem15@suport.org
www.asem-esp.org



A F M

Association Française
contre les Myopathies

Association régie par la loi
du 1er Juillet 1901
Reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale - BP 59
91002 Évry cedex
Téléphone: 00 33 1 69 47 28 28
Télécopie: 00 33 1 60 77 12 16
E-mail: editions-myoline@mail.afm.genethon.fr
www.afm-france.org

Para la edición de este documento, agradecemos la colaboración de:



Fundación ONCE
para la cooperación e integración social
de personas con discapacidad

