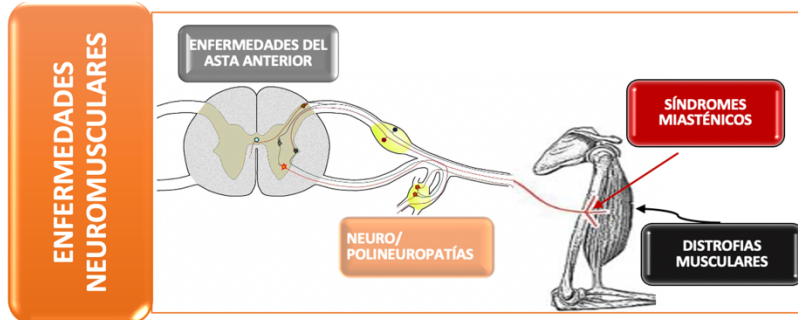


# DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT

Febrero-2022



SINÓNIMOS	CLASIFICACIÓN
Distrofia miotónica tipo 1	CIE-9-MC 359.21
Enfermedad de Steinert	CIE-10: G71.1
Enfermedad de Steinert-Curschmann	OMIM: 160900
Enfermedad de Batten-Gibb	

## CARACTERÍSTICAS

- Miopatía más **prevalente** del adulto (1-5/10.000).
- **Causa:** expansión de tripletes CTG en la región no codificante del gen *DMPK* (proteincinasa de la distrofia miotónica) (19q13.3).
- **Patrón de herencia:** autosómico dominante, con una penetrancia ≈ 100% a los 50 años de edad.
- La **gravedad y presentación** depende del tamaño de la expansión, que suele incrementarse de una generación a otra, aunque puede haber saltos intergeneracionales, especialmente si la procedencia es materna. El tamaño de la expansión también puede variar con la edad → Manifestaciones multisistémicas con gran variabilidad fenotípica.
- **Cuadro clínico típico:** presentación en las primeras décadas de la vida con miotonía, debilidad, cataratas, arritmias cardíacas, calvicie. Puede haber afectación progresiva de otros sistemas.

## DIAGNÓSTICO

- **Sospecha clínica.**
- **Laboratorio:** elevación de la CK en función de la gravedad de la enfermedad.
- **EMG:** descargas miotónicas típicas (salvas de fibrilaciones con frecuencia y amplitud decrecientes).
- **Biopsia muscular:** sin datos patognomónicos. Actualmente no es necesaria para el diagnóstico
- **RMN:** afectación muscular especialmente distal de los miembros y paravertebral, en correlación con la expresión clínica.
- **Genético:** detección y cuantificación del número de tripletes CTG en 19q13.3
  - 5-34 repeticiones: normal.
  - 35-49 repeticiones (Premutados): sin manifestaciones clínicas, pero con riesgo de transmisión a descendientes.
  - >50 repeticiones: manifestaciones clínicas en función del tamaño de la expansión.

## CONSIDERACIONES DEL CONSEJO GENÉTICO

- Los pacientes (familia) deben recibir consejo genético.
- Debe proponerse estudio genético a los mayores de 18 años asintomáticos.
- El estudio presintomático en menores no está indicado.
- Es especialmente importante en mujeres en edad fértil:
  - Hay una mayor tasa de infertilidad y de reserva ovárica disminuidas.
  - Existen formas congénitas de la enfermedad.
  - Es posible el diagnóstico preimplantacional y selección de embriones.
  - Es posible el diagnóstico prenatal.
- Son más frecuentes las complicaciones de la gestación, tanto sobre la madre como sobre el feto.

# DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT

Febrero-2022

## PROBLEMAS SNC

- Déficit cognitivo: Retraso intelectual, déficit progresivo de memoria, alteración del lenguaje, déficit de atención, Hiperactividad TEA
- Trastornos del sueño. Hipersomnia diurna, SAHOS
- Depresión y trastornos de la personalidad
- Enfermedad cerebrovascular: ictus 2º a arritmias

## PROBLEMAS OROFACIALES

- Caries y gingivitis
- Dismorfias faciales, paladar ojival, retrognatia, prognatismo mandibular

## PROBLEMAS DIGESTIVOS

- Alteraciones en la masticación
  - Dolor y claudicación
  - Limitación apertura bucal
- Disfagia, más intensa a sólidos
- Dispepsia y alteraciones de la digestión
  - Hipotonía esofágica, debilidad del cardias
  - Vaciamiento gástrico enlentecido
- Enlentecimiento transito intestinal y estreñimiento
- Diarreas por sobrecrecimiento bacteriano
- Colelitiasis

## PROBLEMAS REPRODUCTIVOS

- Infertilidad femenina
- Fallo ovárico prematuro
- Preeclampsia
- Placenta previa
- Parto prematuro

## OTROS PROBLEMAS

- Aumento incidencia de cáncer
- Complicaciones obstétricas
- Riesgo de manejo inadecuado en urgencias
- Riesgo anestésicos

## PROBLEMAS OFTALMOLÓGICOS

- Cataratas
- Hipotensión ocular
- Ptosis palpebral

## PROBLEMAS DERMATOLÓGICOS

- Pilomatricomas múltiples
- Alopecia
- Dermatitis seborreica
- Nevus displásico no asociado a melanoma

## PROBLEMAS RESPIRATORIOS

- Insuficiencia respiratoria progresiva
- Infecciones respiratorias
- SAHOS

## PROBLEMAS CARDIACOS

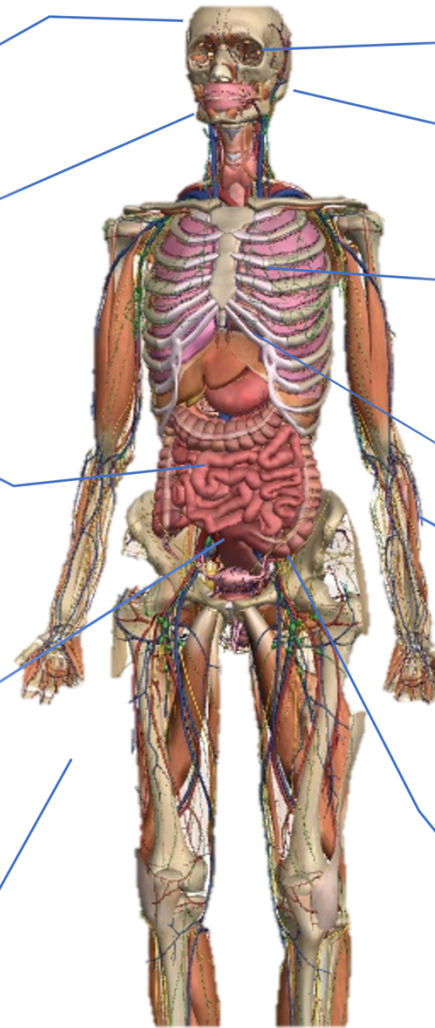
- Trastornos de conducción (FA, bloqueos), arritmias y muerte súbita
- Miocardiopatías y disfunción ventricular

## PROBLEMAS MUSCULARES

- Debilidad distal progresiva
- Miotonía (rigidez > en reposo y frío)
- Mialgias
- Fatiga

## PROBLEMAS ENDOCRINOMETABÓLICOS

- Hipogonadismo hipogonadotropo
- Resistencia a la insulina:
  - Hiperinsulinismo con tolerancia normal a la glucosa
  - Glucemia basal alterada
  - Diabetes mellitus
- Dislipemias (↑ TG y ↓ HDL)
- CA/P: Deficit de Vitamina D → osteomalacia, HiperPTH 1º, Hipofosforemia
- Hipotiroidismo
- Alteraciones del eje corticotropo



# DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT

Febrero-2022

## Tratamiento

- No se dispone de un tratamiento específico.
- El manejo se basa en los cuidados de apoyo y soporte, y en la monitorización y tratamiento precoz de las complicaciones.

## Bibliografía

1. Gutiérrez Gutiérrez G; Díaz Manera J; Almendrote M; Azriel S; Bárcena JE; Cabezudo García P *et al.* Guía clínica para el diagnóstico y seguimiento de la distrofia miotónica tipo 1, DM1 ó enfermedad de Steinert. *Neurología.* 2020;35(3):185-206. <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2019.01.001> (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>)
2. Bird TD. Myotonic Dystrophy Type 1. 1999 Sep 17 [Updated 2021 Mar 25]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1165/>
3. *Meola G*- Distrofia miotónica de Steinert. <https://www.orpha.net/>

## Resumen de las recomendaciones (Gutierrez Gutierrez G et al (1))

Especialidad	Trastorno	Recomendación	
Neurología	Diagnóstico genético	Mutación <i>DMPK</i>	Cuantificación del número de tripletes CTG (n)
	Balance muscular	Consejo genético	Ofrecer a paciente y familiares
		Debilidad	Exploración muscular cada 2 años
Cardiología	Miotonía	Fatiga, hipersomnia	Ejercicio aeróbico moderado
		Deterioro cognitivo	Mexiletina 150-200 mg/8 h
	Trastornos del ritmo		Test de Epworth
			Modafinilo 50-100 mg desayuno y comida
Neumología	Miocardiopatía Afectación restrictiva		Evaluación neuropsicológica
			Evaluación anual
			Estudio EEF si PR >200 ms, QRS >100 ms o síntomas
Endocrinología	SAHS Disfagia		Ecocardiograma cada 3-5 años
			Valoración clínica anual
			Espirometría anual
Oftalmología	Cataratas Ptosis palpebral		Vacunación gripe anual
			Vacunación neumococo
			Polisomnografía
Dermatología	Retraso del vaciamiento gástrico Estreñimiento		EAT-10 anual
			Test de disfagia
			Recomendaciones nutricionales
Gastroenterología	Diarrea (síndrome de sobrecrecimiento bacteriano) Colelitiasis		Intervenir
			Blefaroplastia
			Estudio vitamina D
Estomatología	Caries, gingivitis		Procinéticos
			Dieta rica en fibra, procinéticos, laxantes
			Rifaximina 400/12 h 7 días
Obstetricia	Embarazo		Si síntomas tratamiento convencional
			Evaluación por odontólogo
			Seguimiento en consulta de alto riesgo
Anestesia	Complicaciones respiratorias		Consulta con su neumólogo habitual
			Pruebas de cribado convencionales
			Guías de urgencias, tarjeta de urgencias o de alerta médica
Oncología	Aumento de la incidencia de cáncer		
Otras consideraciones	Riesgo de inadecuado trato y manejo en urgencias		