Descargado el: 31-08-2025 ISSN 1727-897X

PRESENTACIÓN DE CASO

Distrofia miotónica de Steiner en una familia. Presentación de casos

Myotonic Steiner dystrophy in a family. Case Presentation

María Octavina Rodríguez Roque[1] Julio López Argüelles[1] Ada Sánchez Lozano[1] Didiesdle Herrera Alonso[1] Leydi M. Sosa Águila[1] Yansel Rodríguez Ramírez[1]

[1] Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba

Cómo citar este artículo:
Roque M, López-Argüelles J, Sánchez-Lozano A, Herrera-Alonso D, Sosa-Águila L, Rodríguez-Ramírez Y. Distrofia miotónica de Steiner en una familia. Presentación de casos. **Medisur** [revista en Internet]. 2020 [citado 2025 Aug 31]; 18(1):[aprox. 6 p.]. Disponible en: http://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/4431

Resumen

La distrofia miotónica tipo I o enfermedad de Steinert es de origen genético autosómica dominante. Se caracteriza por alteraciones multisistémicas como músculo-esqueléticas, cardiacas, oculares, endocrinas y las más manifiestas que suelen ser neurológicas. El diagnóstico se establece por datos clínicos, electromiografía y estudios genéticos. Hasta ahora el tratamiento es únicamente sintomático. Se presenta el caso de una familia con enfermedad de Steinert, en la cual madre e hijo poseen las manifestaciones clínicas y electromiográficas de la enfermedad.

Palabras clave: distrofia miotónica, informes de casos

Abstract

Myotonic dystrophy type I or Steinert's disease is of autosomal dominant genetic origin. It is characterized by multisystemic alterations such as musculoskeletal, cardiac, ocular, and endocrine and the most manifest that are usually neurological.The diagnosis is established by clinical data, electromyography and genetic studies. So far the treatment is only symptomatic. The case of a family with Steinert's disease is presented, in which mother and son present the clinical and electromyographic manifestations of the disease.

Key words: myotonic distrophy, case reports

Aprobado: 2019-12-16 09:33:43

Correspondencia: María Octavina Rodríguez Roque. Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima. Cienfuegos. octavina.rodriguez@gal.sld.cu

INTRODUCCIÓN

Las distrofias miotónicas se distinguen por ser enfermedades genéticas de herencia autosómica dominante, que cursan con alteraciones en los músculos y también multisistémicas. Se describen dos tipos principales de la enfermedad: enfermedad de Steinert o distrofia miotónica tipo I y la distrofia miotónica tipo 2, también llamada síndrome de Ricker; ambas tienen cuadros fisiopatológico y clínico muy similares; pero también existen diferencias muy marcadas entre ellas.[1]

Existen formas pediátricas, ya sean neonatales (Steinert congénito), muy graves, con síndrome malformativo, gran hipotonía, insuficiencia respiratoria, muerte frecuente, o infantiles (Steinert infantil), que se manifiesta por lentitud y problemas de aprendizaje que conducen al fracaso escolar y variable.[2]

No existen datos de la prevalencia de esta enfermedad en Cuba y no se encontró en base bibliográfica para América Latina.

En términos clínicos la distrofia miotónica tipo 1 o enfermedad de Steinert puede clasificarse en cuatro diferentes subtipos: a) suaves, b) clásicos o de la edad adulta, c) juveniles y d) tipo congénito.[3]

Forma suave: también llamada por otros autores como de inicio tardío oligosintomática; se distingue por síntomas leves, como cataratas prematuras y calvicie, características clínicas únicas. Puede aparecer una miopatía de inicio tardío y la miotonía puede ser solo detectable por electromiografía. Pueden surgir alteraciones de la conducción cardiaca, dando lugar a una vida más corta.

Clásica o de la edad adulta: la edad de inicio suele ser en la segunda o tercera décadas de la vida. Los síntomas más frecuentes son la debilidad distal, que implica los flexores largos de los dedos de los brazos y las dorsiflexores de las piernas, lo que da lugar a los síntomas relacionados con la fuerza de la mano de agarre y mayor incidencia de tropiezo. Además, los pacientes pueden tener cataratas y calvicie y las alteraciones de la conducción cardiaca están presentes en forma regular. Existe miotonía clínica, también pueden ocurrir síntomas gastrointestinales y fatiga. La apatía, falta de iniciativa, la somnolencia diurna y la fatiga pueden ser síntomas importantes. Estas características tienen un efecto significativo en la calidad de la vida.

Forma congénita: la forma más grave de distrofia miotónica congénita tipo 1 se manifiesta de manera prenatal mediante la reducción de los movimientos fetales, polihidramnios y varias deformaciones detectadas en la ecografía fetal.

Algunos autores consideran tres síntomas principales o cardinales: debilidad muscular, miotonía y cataratas.

La miotonía se manifiesta habitualmente como rigidez, que los padres notan desde la edad escolar hasta la segunda o tercera década de la vida.

Por no existir datos sobre la prevalenia en Cuba y ser poco frecuente esta entidad nosológica, se decidió la presentación de los casos.

PRESENTACIÓN DE LOS CASOS

Caso 1

Se trata de un paciente de 15 años (Figura 1) con antecedentes de salud aparente hasta los 12 años cuando los padres comienzan a notar alteraciones del lenguaje, haciéndose este monótono y con un empeoramiento lentamente progresivo y sin afectaciones en las funciones corticales superiores, con un desarrollo escolar normal hasta ese momento.

Figura 1: Paciente con enfermedad de Steiner, donde se evidencia los rasgos fenotícos de la enfermedad y la presencia del fenómeno miotónico en las extremidades superiores.

El paciente se mantuvo con una evolución progresiva del cuadro con compromiso de la deglución, caída de parpados bilateral y de forma simétrica y comienza entonces con caídas frecuentes, por lo que acudió a consulta de neurología. Además el paciente comienza a quejarse de alteraciones visuales por lo que acude a oftalmología, donde se le diagnosticó la presencia de miopía.

Al examen físico se encontró la presencia de fenómeno miotónico en las extremidades superiores, debilidad en las cuatro extremidades, la presencia de calvicie prematura con debilidad y atrofia de los músculos temporales y maseteros, sin alteraciones cardiovasculares evidentes hasta el momento del examen.

Se interpretó como la forma infanto juvenil, en que los niños sufren debilidad muscular, pérdida de la fuerza o miotonía, además de dificultades en la escuela, que generalmente son por alteraciones visuales y del lenguaje, por lo cual generalmente suelen buscar a un neurólogo por posible retraso mental.

Al paciente se le realizó también electromiografía que mostró la presencia del fenómeno miotónico.

Caso 2

Durante la anamnesis en el caso anterior, se evidenció en la madre que esta presenta también signos y síntomas distintivos como: calvicie, atrofia de músculos faciales fundamentalmente temporales y la presencia del fenómeno miotónico en ambas manos, cuadro que inició cuando tenía aproximadamente 30 años de edad, por lo que se le indica la electromiografía dando resultados similares a los de su hijo.

No se recogen otros antecedentes familiares de la enfermedad en la familia. (Figura 2).

Figura 2. Imagen de paciente con enfermedad de Steiner, donde se evidencian los rasgos fenotípicos de la enfermedad y la presencia del fenómeno miotónico en las extremidades superiores

A la madre en este caso se le realizó EMG donde también se demostró miotonía, así como alteraciones de la conducción. Se diagnosticó con enfermedad de Steinert a dos miembros de la familia, en este caso madre e hijo. La madre comenzó con síntomas desde 1989, con problemas relacionados con debilidad muscular progresiva, habituales de los miembros inferiores o cintura pélvica y problemas de conducción cardiaca.

DISCUSIÓN

En general, las distrofias miotónicas son objeto de una amplia investigación debido a su importancia clínica e intrigante biología molecular. La degeneración progresiva de los músculos que lleva a la debilidad incapacitante y pérdida del tono muscular, en combinación con afectación multisistémica, son las principales características de la distrofia miotónica tipo 1 (también conocida como enfermedad de Steinert) y la distrofia miotónica tipo 2.[3-5]

En múltiples casos, la verdadera naturaleza de la enfermedad no se entiende hasta que a uno de los padres, generalmente la madre, se le diagnostica distrofia miotónica tipo 1 en la edad adulta como sucede en nuestro caso.

Epidemiología

Antes de la identificación de las distintas mutaciones genéticas, la prevalencia combinada de las distrofias miotónicas se estimó en 1 por cada 8,000 (12.5/100,000), sobre la base de comprobación clínica. Sin embargo, las estimaciones de prevalencia pueden variar ampliamente según la población.[6,7]

Características clínicas.

Existen dos tipos de distrofias miotónicas: la tipo 1 o enfermedad de Steinert, que puede subdividirse en cuatro subgrupos clínicos, y la tipo 2, conocida también como miopatía miotónica proximal o síndrome de Ricker. A pesar de las características de diagnóstico básicas comparables y de los múltiples órganos en común participación, hay características clínicas específicas de ambos tipos que les permiten ser distinguidos.[1,8]
En los pacientes con distrofia miotónica tipo 1 la debilidad muscular esquelética lleva a la inmovilidad y esta, a su vez, a insuficiencia respiratoria, disartria y disfagia, que es la causa principal de discapacidad grave y de muerte en las últimas etapas de la distrofia miotónica tipo 1.[9,10]

La debilidad muscular afecta la cara, el cuello y los músculos de las extremidades distales en paralelo con pérdida de masa muscular. Existe atrofia en el músculo temporal que, junto con la ptosis, contribuye al característico aspecto facial miopático, que se destaca por calvicie frontal en los hombres.

Invariablemente se encuentra miotonía en la presentación adulta de la distrofia miotónica tipo 1, en los datos clínicos y en la electromiografía. El signo más común es miotonía por percusión en el músculo tenar y, con menor frecuencia, la miotonía por agarre.

Las cataratas se detectan con exámenes oftalmológicos y el tratamiento de elección es la extirpación quirúrgica de las mismas.

Otra de las principales manifestaciones de la distrofia miotónica son los trastornos de la conducción, entre ellos los bloqueos auriculoventriculares, de rama y hemifasciculares.[3,11-13]

Tabla 1. Características clínicas de los pacientes con distrofia miotónica.

Hallazgos clínicos	Motivos de consulta
Muscular • Atrofia y debilidad muscular en cara y párpados, mandíbula, cuello, antebrazos y manos, parte inferior de las piernas y pies con miotonía (dificultad para la relajación muscular)	• Dificultad para caminar, pies caídos (equinismo). • Traspiés y caídas frecuentes. • Falta de expresión facial. • Lenguaje mal articulado, voz débil, boca entreabierta.
Sistema nervioso central • Cansancio permanente • Somnolencia diurna y excesiva. • Falta de iniciativa y apatía. • Depresión. • Deterioro cognitivo.	• Cambios en la personalidad con falta de motivación, inercia, testarudez y pensamiento repetitivo, lo que puede ocasionar problemas de relación con la familia, amigos y en la escuela o trabajo
Sistema visual • Cataratas precoces. • Ptosis palpebral.	• Visión borrosa o disminución de la visión. • Los párpados caídos pueden ser un problema para leer o mirar televisión
Digestivo • Disfagia • Gastroparesia • Alternancia de diarrea y estreñimiento • Abdominalgia frecuente • Incontinencia fecal • Malnutrición	• Dificultad para masticar (atrofia de maseteros y temporales) y deglutir, atragantamientos frecuentes.
Cardiocirculatorio • Fibrilación o flúter auricular • Bloqueo AV de segundo grado • Ritmo de la unión • Intervalo PR >200 ms • Duración QRS > 105 ms • Bloque de rama derecha • Bradicardia sinusal sintomática	• Síncopes, palpitaciones, taquicardia y, en ocasiones falta absoluta de sintomatología.
Respiratorio • Alteraciones respiratorias relacionadas con el sueño • Debilidad de la musculatura respiratoria	• Trastornos del sueño, ronquidos, dificultad para despertar, cefalea matutina y somnolencia diurna. • Dificultad para toser y tos débil. • Infecciones respiratorias a repetición, neumonías, riesgo de broncoaspiración

Formas clínicas

Forma juvenil: los pacientes no tienen los síntomas musculares característicos; los niños sufren debilidad muscular, pérdida de la fuerza o miotonía. En cambio, tienen dificultades en la escuela, que generalmente hacen buscar un neurólogo pediatra por retraso mental.

Al igual que con la enfermedad de tipo congénito 1, los niños con inicio de distrofia miotónica tipo 1 en la infancia padecerán síntomas musculares a una edad mayor, con discapacidades físicas comparables con las de la forma severa del adulto.

Forma congénita: la forma más grave de distrofia miotónica congénita tipo 1 se manifiesta de manera prenatal mediante la reducción de los movimientos fetales, polihidramnios y varias deformaciones detectadas en la ecografía fetal.

Al nacer, los bebés tienen graves problemas de hipotonía en las extremidades, el tronco, respiratoria y facial, lo que lleva a insuficiencia respiratoria y dificultades para la alimentación.

Con cuidados intensivos los niños sobreviven y no necesitan ventilación asistida, algunos de ellos pueden llegar a caminar y retrasar el daño muscular hasta la segunda década de la vida.

Los pacientes con distrofia miotónica tipo 2 tienen cuadros clínicos diversos. El fenotipo clínico es muy variable: discapacidades a la edad de 40 años en adelante, muerte cardiaca temprana, debilidad proximal leve que es apenas reconocible y concentraciones ligeramente elevadas de creatinincinasa en pacientes de edad avanzada.

El primer síntoma subjetivo es, generalmente, la debilidad de la extremidad inferior proximal, que causa dificultades para subir escaleras o dolor. Las características cardinales de la distrofia miotónica tipo 1, como la miotonía, pueden estar ausentes en pacientes con el tipo 2 de la enfermedad, incluso, los cambios en la electromiografía y las cataratas se observan en pocos individuos en el momento del diagnóstico.

La debilidad muscular en los pacientes con el tipo 2 comienza en una etapa posterior, el curso clínico es más favorable y la vida es casi normal.

Diagnóstico

Estudios sanguíneos. La actividad de la creatinincinasa en suero es, por lo general, ligera o moderadamente elevada en los pacientes con distrofia miotónica tipo 1 o 2, aunque las mediciones normales de esta enzima son frecuentes en la enfermedad tipo 2. El aumento de las concentraciones de las enzimas hepáticas, en particular γ-glutamiltransferasa, es hallazgo común, al igual que hipogammaglobulinemia por IgG por razones hasta ahora desconocidas.

La electromiografía es una de las pruebas de elección, muestra la combinación de la miotonía y cambios miopáticos considerados patognomónicos para el diagnóstico de distrofia miotónica.

Tratamiento

Hay diversos enfoques terapéuticos de la distrofia miotónica tipo 1 que no se basan en la modificación de la enfermedad, sino en orientar la gestión exclusivamente sintomática. La mexiletina y algunos antiepilépticos son una alternativa de tratamiento, modulan los canales de sodio y, por tanto, disminuye la miotonía y la fatiga.[11,14]

Conflicto de intereses:

No conflicto de intereses.

Contribución de autoría:

Dra. María Octavina Rodríguez Roque 40 %

Dr. Julio López Argüelles 10 %

Dra. Ada Sánchez Lozano 10 %

Dra. Didiesdle Herrera Alonso 10 %

Dra. Leydi M. Sosa Águila 10 %

Dr. Yansel Rodríguez Ramírez 10 %

Financiación:

Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima. Cienfuegos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Montagnese F, Schoser B. Dystrophic and non-dystrophic myotonias. Fortschr Neurol Psychiatr. 2018 ; 86: 575-83.

2. Labayru G, Arenzana I, Aliri J, Zulaica M, López de Munain A, Sistiaga AA. Social cognition in myotonic dystrophy type 1: Specific or secondary impairment?. PLoS One. 2018 ; 13 (9): e0204227.

3. Kim HJ, Na JH, Lee YM. Genotype-Phenotype Correlations in Pediatric Patients with Myotonic Dystrophy Type 1. Korean J Pediatr. 2019 ; 62 (2): 55.

4. Formaggio E, Del FA, Turco C, Cudia P, Baba A, Bevilacqua F, Masiero S, Piccione F. Neurophysiological Evidence of Motor Network Reorganization in Myotonic Dystrophy Type 1: A Pilot MEG Study. J Clin Neurophysiol. 2019 ; 36 (1): 71-74.

5. Lan X, Li N, Wan H, Wu Y, Li S, An Y, Wu BL. Developing a one-step triplet-repeat primed PCR assay for diagnosing myotonic dystrophy. J Genet Genomics. 2018 ; 45 (10): 549.

6. Abel EE, Cup EH, Lanser A, Leclercq WK, Raaphorst J, Padberg GW, et al. Experiences with bariatric surgery in patients with facioscapulohumeral dystrophy and myotonic dystrophy type 1: A qualitative study. Neuromuscul Disord. 2018 ; 28 (11): 938-46.

7. Bozovic I, Peric S, Pesovic J, Bjelica B, Brkusani M, Basta I, et al. Myotonic Dystrophy Type 2 - Data from the Serbian Registry. J Neuromuscul Dis. 2018 ; 5: 461-9.

8. Romigi A, Franco V, Placidi F, Ligouri C, Rastelli E, Vitrani G, et al. Comparative Sleep Disturbances in Myotonic Dystrophy Types 1 and 2. Curr Neurol Neurosci Rep. 2018 ; 18: 102.

9. Wang Y, Hao L, Wang H, Santostefano K,

Thapa A, Cleary J, et al. Genom Editing for Myotonic Dystrophy Type 1 Using CRISPR/Cas9. Molecular Therapy. 2018 ; 26 (11): 2617-30.

10. Zhang B, Yang Y, Wu H, Liao S, Lu Z. Teaching NeuroImages: Myotonic dystrophy type 1. Neurology. 2018 ; 91: e1269-e1270.

11. Franco R, Miranda M, Di RL, Barlattani A, De Lorenzo A, Bollero P. Oral Management of Steinert's Disease and Role of Anxiolysis. J Contemp Dent Pract. 2018 ; 19: 1157-60.

12. Hayes HA, Dibella D, Crockett R, Dixon M, Butterfield RJ, Johnson NE, et al. Stepping Activity in Children With Congenital Myotonic Dystrophy. Pediatr Phys Ther. 2018 ; 30: 335-9.

13. Lo Russo S, Weiner B, Arnold WD. Myotonic Dystrophies: Targeting Therapies for Multisystem Disease. Neurotherapeutics. 2018 ; 15 (4): 872-84.