

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	• dificultad de relajación de algunos músculos, particularmente los de las manos • dificultad de la deambulación (caídas) • fatiga • dolores • hernias inguinales, umbilicales	• miotonía • disminución de la fuerza muscular distal de los externo-cleido-mastoideos, de los músculos faciales. • debilidad de la pared abdominal	• EMG: descarga miotónica • análisis del ADN (biología molecular): aumento del número de tripletes CTG en 19q13.3
Aparato cardiovascular	• enlentecimiento, aceleración, irregularidad del ritmo cardíaco • fatiga, ahogo • malestar e indisposición • pérdida de conocimiento	• trastornos del ritmo y/o de la conducción • miocardiopatía dilatada (menos clásica)	• vigilancia del pulso • ECG sistemático, Holter • ecocardiograma • electrofisiología del fascículo de His • escintigrafía
Aparato respiratorio	• 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	• falsas vías, reflujo gastro-esofágico • insuficiencia respiratoria crónica restrictiva • apneas del sueño • falsas vías	• exploración funcional respiratoria (EFR) • gas en sangre • polisomnografía (estudio cualitativo del sueño mediante grabación de diferentes parámetros biológicos)
Aparato digestivo	• trastornos de la deglución • regurgitaciones • dolores abdominales • ictericia con o sin fiebre • estreñimiento • vómitos • diarrea • incontinencia anal • delgadez • obesidad	• falsas vías • hernia de hiato • afectación hepática asintomática • litiasis vesicular sintomática o no (frecuente) • fecaloma • oclusión intestinal • estreñimiento desconocido (falsas diarreas) • desnutrición • afectación endocrina	• fibroscopia, manometría, Ph metría • placas, radiocinema • gGT aumentadas • ecografía, fibroscopia • EMG del esfínter anal • dosificación: vitaminas, oligoelementos • dosificaciones hormonales
Otorrino-laringología Estomatología	• infecciones frecuentes (anginas, otitis, sinusitis,...) • dificultades de deglución • deformación mandibular • voz nasal, modificador del ritmo del lenguaje (comerse palabras)	• reflujo gastro-esofágico, falsas vías, neumopatías de inhalación • parálisis del velo del paladar	• audiograma • radiocinema de deglución • análisis telerradiográfico
Sistema nervioso	• trastornos del sueño, disminución de la confianza en uno mismo, trastornos del apetito, agresividad o apatía • hipersomnia • enlentecimientos de la capacidad intelectual • trastornos de la memoria • trastornos psiquiátricos	• estado depresivo • dificultades de inserción y de comunicación • insuficiencia respiratoria • trastornos cognitivos	• test de diagnóstico • balance neuropsicológico
Psicología			
Ocular	• descenso de la agudeza visual • estrabismo • dolor de cabeza • ptosis	• catarata • afectación de los músculos oculomotores	• examen bajo la lámpara de abertura • fondo de ojo
Endocrinología Metabolismo	• malestar con sudoraciones profusas • descenso de la lívido, impotencia • obesidad	• trastornos de la regulación de la glicemia (hipo o hiper) • afectación endocrina	• dosificación glicémica, vigilancia habitual de la diabetes • dosificaciones hormonales
Aparato genital	• infertilidad, atrofia testicular • dismenorreas • embarazo de “riesgo” (abortos espontáneos) • riesgo en el parto difícil o complicado	• 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	• dosificaciones hormonales • histerografía • celioscopia • ecografías repetidas
Piel	• caída de cabello		
Anestesia	• trastornos de la deglución y falsas vías • depresión respiratoria pre-operatoria o post-anestésica retardada • descompensación de un problema cardíaco desconocido • sobreinfección broncopulmonar	• afectación cardíaca asintomática • afectación respiratoria asintomática	• 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	<i>Recién nacido (forma neonatal)</i> • 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 <i>Lactante, niño</i> • retraso psicomotor • ausencia de miotonía antes de los 10 años	• no hay mitonía antes de la edad de 5 años	• biopsia muscular

ORIENTACIONES TERAPÉUTICAS

Tratamiento de la miotonía, cuando es invalidante Kinesiterapia regular Lucha contra el dolor	Mexiletina (control cardiológico) • fenitonía (control hematológico) 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) Antálgicos • fisioterapia (infrarojo)
Examen regular de un cardiólogo Marcapasos. Tratamiento farmacológico Tratamiento de la insuficiencia cardíaca	Incluso con ausencia de síntomas con el fin de prevenir la aparición de un accidente grave, ver mortal Antirrítmicos Inhibidores del enzima de conversión
Prevención del reflujo gastro-esofágico Reeducar la deglución Asegurar una ventilación correcta Tratar y prevenir las infecciones	Kinesiterapia respiratoria • ventilación mecánica (ventilación nasal desaconsejada si hay trastornos de la deglución: traqueotomía • tratamiento farmacológico si es necesario Tratamientos farmacológicos • vacunas anti-microbianas, anti-gripales
Reeducar la deglución Adaptar las texturas Prevenir el reflujo gastro-esofágico Colecistectomía Prevenir el estreñimiento Cirugía abdominal Reeducación del esfínter anal Aumentar los aportes energéticos y protéicos Modificar los hábitos alimenticios	Postura, toma de conciencia de las diferentes etapas de la deglución Posición semi-sentada • medicamentos espesadores • procinéticos digestivos Ir regularmente al retrete • régimen alimenticio adaptado • laxantes suaves... Régimen enriquecido, suplementos calóricos industriales
Tratamiento sintomático Vacunaciones Reeducar la deglución Prevenir el reflujo gastro-esofágico Cirugía maxilofacial Ortofonía	
Tratamiento farmacológico Asegurar una correcta ventilación Apoyo psicológico Seguimiento especializado	Medicamentos antidepresivos tricíclicos Ver aparato respiratorio • los barbitúricos opiáceos y benzodiazepinas están desaconsejados Terapia individual y/o familiar
Cirugía del cristalino	
Tratamiento de la diabetes Tratamiento hormonal	Régimen adaptado, antidiabéticos orales
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 Prolongar la vigilancia	Se desaconsejan: el tiopental • los halogenados • los curares despolarizantes (succinilcolina) • la neostigmina (prostigmina) • los barbitúricos • los opiáceos • los beznodiacepinas 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



MINISTERIO
DE TRABAJO
Y ASUNTOS SOCIALES

SECRETARÍA GENERAL
DE ASUNTOS SOCIALES

INSTITUTO DE
MIGRACIONES Y
SERVICIOS SOCIALES