

DISTROFIA MIOTONICA

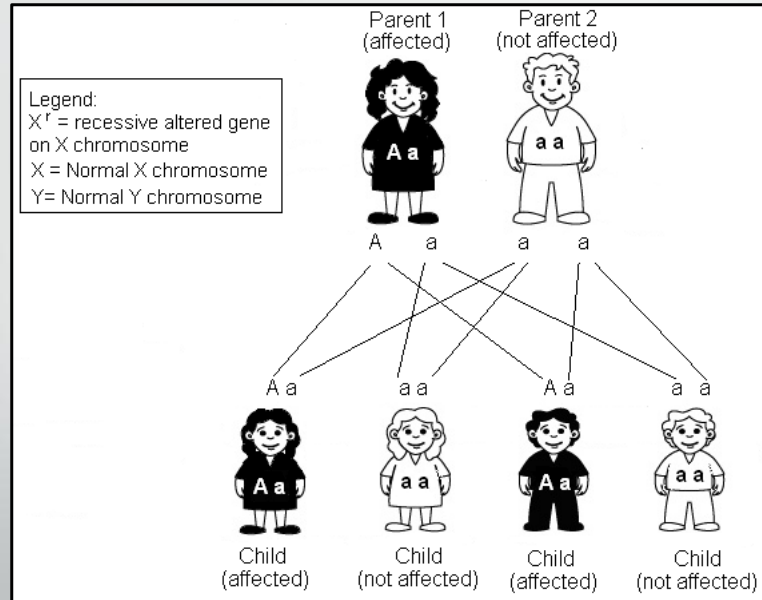
Trastorno multisistémico (músculo, cerebro, corazón, ojos, tracto gastrointestinal, glándulas endócrinas y esqueleto)

Con comienzo más frecuente entre la tercera y la cuarta década

Expresividad es sumamente variable

Es una patología genética autosómica dominante

Dra. Mónica Rittler. "DISTROFIA MIOTONICA CONGENITA". Rev. Hosp. Mat. Inf. Ramón Sardá 1997, XVI, N° 1

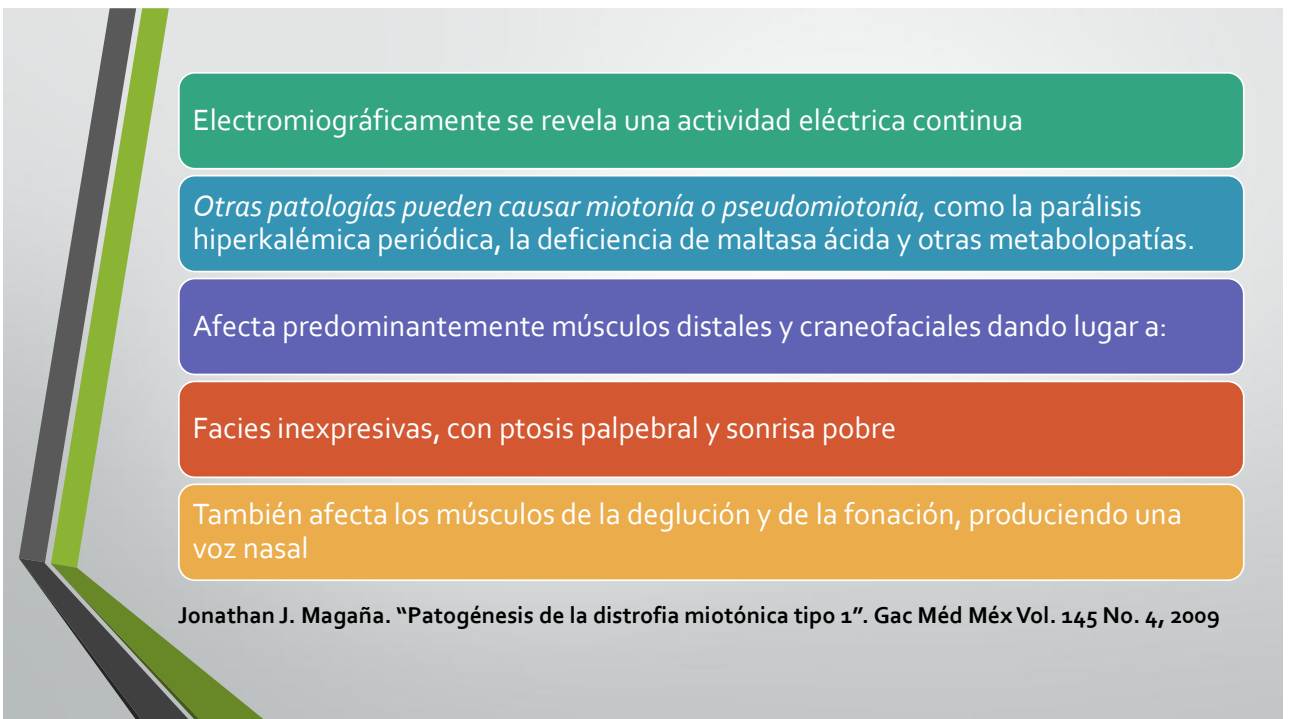
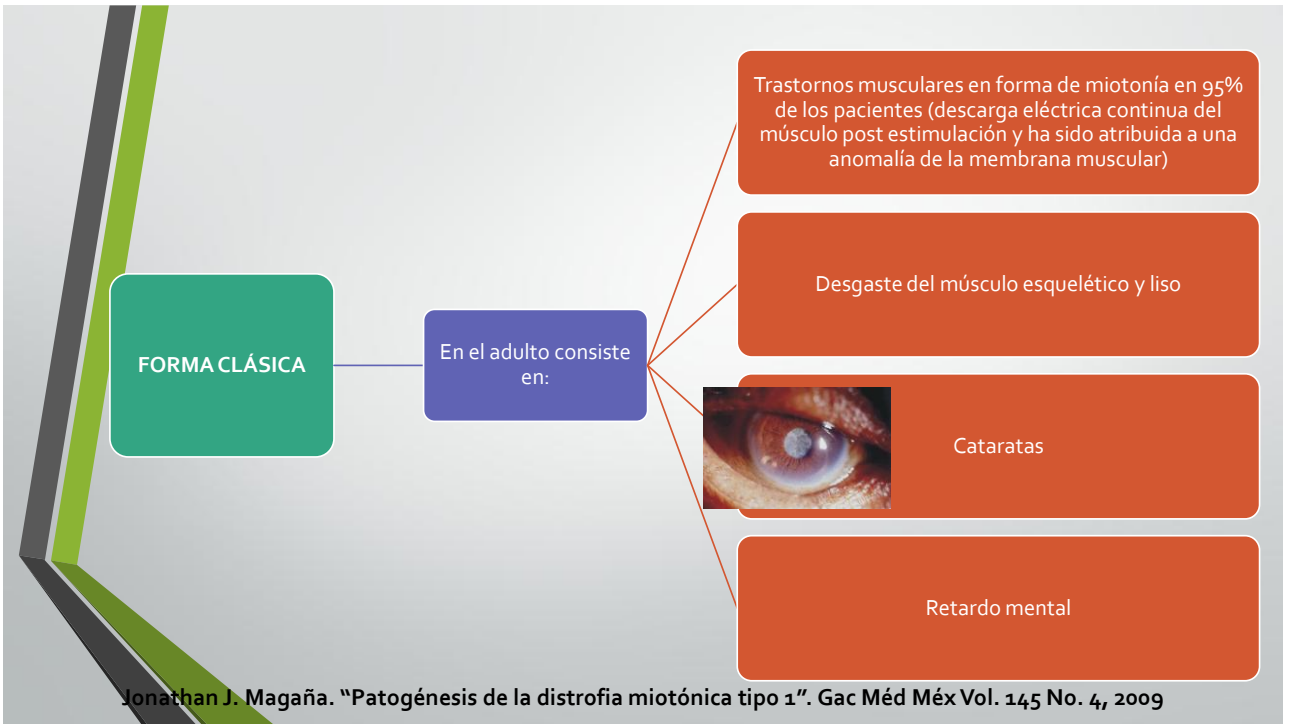


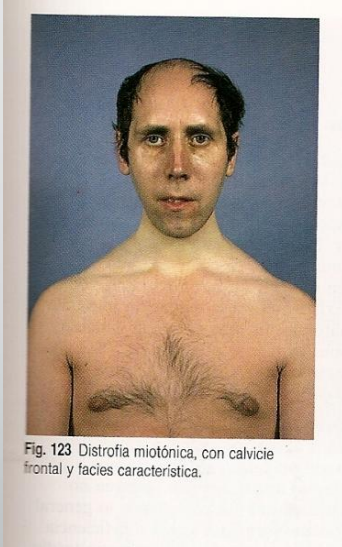
Mutación en la región q13.3 del cromosoma 19, consistiendo en una secuencia de repetición del trinucleótido CTG en la región no codificante de un gen de proteinkinasa y el tamaño de dicha secuencia se relacionaría con la severidad del cuadro clínico. Prevalencia de la enfermedad de 1 en 8,000

La causa más frecuente de distrofia muscular hereditaria

La mayoría de los casos serían familiares, no habiéndose podido demostrar ninguna mutación fresca

Jonathan J. Magaña. "Patogénesis de la distrofia miotónica tipo 1". Gac Méd Méx Vol. 145 No. 4, 2009





Los pacientes presentan debilidad en manos y pies

Los REMS pueden estar disminuidos, pero generalmente están presentes hasta muy avanzada la enfermedad

Presentan miotonía por percusión

El retardo mental no relacionado al grado de miotonía o debilidad

Existe hipersomnolencia y se describe un cuadro psicopatológico típico, con carácter huraño e indiferente

La debilidad no es proximal, no hay hipertrofia muscular ni fasciculaciones

SISTEMA CARDIOVASCULAR

La afección puede ser severa y traducirse en palpitaciones y desvanecimiento o en arritmias y muerte súbita

70% de los casos presenta trastornos electrocardiográficos y disfunción del ventrículo izquierdo, además de prolapso valvular mitral

Histológicamente, el miocardio y el sistema de conducción son remplazados por tejido graso y fibroso, pudiendo requerir un marcapasos

Jonathan J. Magaña. "Patogénesis de la distrofia miotónica tipo 1". Gac Méd Méx Vol. 145 No. 4, 2009

SISTEMA ENDOCRINOLOGICO Y GASTROINTESTINAL

Suelen cursar con hiperglucemia insulinoresistente

Disfagia por alteración de la motilidad esofágica

Megacolon

Calambres abdominales

Hay mayor susceptibilidad a las complicaciones de la anestesia e hipertermia maligna

Jonathan J. Magaña. "Patogénesis de la distrofia miotónica tipo 1". Gac Méd Méx Vol. 145 No. 4, 2009

SISTEMA REPRODUCTOR

En los varones es frecuente la esterilidad y en las mujeres se observa una mayor frecuencia de irregularidades menstruales y complicaciones en los embarazos, como distonías uterinas, polihidramnios, abortos espontáneos, partos pretermino y hemorragias postparto

Jonathan J. Magaña. "Patogénesis de la distrofia miotónica tipo 1". Gac Méd Méx Vol. 145 No. 4, 2009

OTRAS MANIFESTACIONES

Las cataratas pueden ser las únicas manifestaciones clínicas en el adulto (90%) , las cuales no siempre producen síntomas y en esos casos sólo se detectan mediante la lámpara de hendidura

Otra manifestación leve es la calvicie precoz en varones

En pacientes sintomáticos, la enfermedad es gradualmente progresiva, pudiendo llevar a la invalidez a los 20 o 30 años después de su comienzo

Los pacientes subclínicos pueden llevar una vida normal y a veces sólo son diagnosticados durante la investigación de una familia

Jonathan J. Magaña. "Patogénesis de la distrofia miotónica tipo 1". Gac Méd Méx Vol. 145 No. 4, 2009

FORMA CONGENITA

Es una forma clínica diferente a la del adulto y ocurre en niños nacidos de mujeres afectadas

Se caracteriza por su manifestación precoz, su gravedad y el mal pronóstico, tanto de sobrevida, como del desarrollo psicomotor

Fue reconocida por primera vez en la década del 60 y en 1972 se describió el primer caso de DMC con diagnóstico en el período perinatal

No obstante, se desconocía el motivo por el cual algunos hijos de madres afectadas de DM presentaban esta forma grave de la patología

Dra. Mónica Rittler. "DISTROFIA MIOTONICA CONGENITA". Rev. Hosp. Mat. Inf. Ramón Sardá 1997, XVI, N° 1

Se sospechaba de la existencia de algún factor intrauterino, aunque éste nunca pudo ser identificado

Prevalencia de 1/3,500-16,000

Se considera que sería una de las causas más frecuentes de hipotonía neonatal

Aunque sólo un 10 a un 20% de los niños que heredan la patología de las madres afectadas presentarían la forma congénita

Aumentando la probabilidad si la madre ya ha tenido un hijo con esta patología o si presenta síntomas durante el embarazo.

Dra. Mónica Rittler. "DISTROFIA MIOTONICA CONGENITA". Rev. Hosp. Mat. Inf. Ramón Sardá 1997, XVI, N° 1



MANIFESTACIONES

Niños hipotónicos al nacimiento

Antecedentes de escasos movimientos fetales

Frecuente presentación anómala

Polihidramnios

Las apneas y los trastornos respiratorios son casi constantes (requiriendo asistencia respiratoria mecánica)

Frecuentemente se observa radiológicamente elevación de las cúpulas diafragmáticas



La frecuente asfixia concomitante suele enmascarar el diagnóstico de la enfermedad

Los pacientes presentan una *expresión facial típica*, su cara es angosta, la boca de comisuras hacia abajo, paladar ojival (secundarios a la inmovilidad y a la Hipotonía)

Hay trastornos de la succión y se describe hidrocefalia de grado variable, con o sin aumento del perímetro cefálico

Los cambios macroscópicos del cerebro incluyen reducción del peso cerebral con anomalías en la arquitectura de las circunvoluciones y dilatación ventricular

Dra. Mónica Rittler. "DISTROFIA MIOTONICA CONGENITA". Rev. Hosp. Mat. Inf. Ramón Sardá 1997, XVI, Nº 1

En los casos de sobrevida es común el retardo mental, ocurriendo en aproximadamente 70% de estos niños

Los defectos cardíacos incluyen trastornos del ritmo, hipoplasia izquierda y alteraciones valvulares. Se han descrito casos con hidrops y derrame pleural congénito

Mortalidad precoz frecuente en alrededor del 50% y se relacionaría, al menos en parte, a la hipoplasia pulmonar por la hipotonía prenatal

Dra. Mónica Rittler. "DISTROFIA MIOTONICA CONGENITA". Rev. Hosp. Mat. Inf. Ramón Sardá 1997, XVI, Nº 1

El tono y la fuerza muscular pueden mejorar algo después del período neonatal; la miotonía no se presenta antes de los 2 a 3 años

Es el cuadro clínico del niño el que orienta al diagnóstico, ya que el EMG en el recién nacido no arroja datos relevantes

Frecuentemente ayudan al diagnóstico los antecedentes familiares que incluyen individuos con trastornos musculares y deglutorios, retardo mental, así como niños fallecidos en el período perinatal

Dra. Mónica Rittler. "DISTROFIA MIOTONICA CONGENITA". Rev. Hosp. Mat. Inf. Ramón Sardá 1997, XVI, N° 1



La confirmación del diagnóstico suele obtenerse mediante la clínica y el electromiograma maternos, agregándose la lámpara de hendidura en el caso de madres asintomáticas

Tanto el dosaje de enzimas musculares como la biopsia, aunque pueden mostrar afección muscular, son inespecíficos

El subdiagnóstico se debe en parte a la muerte precoz de un niño hipotónico con asfixia perinatal, por lo cual siempre debiera considerarse en estos casos a la DMC como diagnóstico diferencial

ELECTROMIOGRAFIA

La hiperexcitabilidad eléctrica de las fibras musculares individuales, es la alteración fundamental de la miotonía y causa el retraso en la relajación del músculo después de la contracción o percusión

Las descargas miotónicas aparecen en las fibras del músculo afectado después del estímulo y se registran con un electrodo de aguja como trenes espontáneos de potenciales de acción que aumentan y disminuyen en la amplitud y frecuencias

- Pueden ser de 20 a 150 Hz
- Las amplitudes de los potenciales se encuentran en el rango 10 a 1000 mV
- Las descargas miotónicas por definición demoran 500 ms o más tiempo
- Deben identificarse por lo menos tres áreas de un músculo individual fuera de región de la placa motora
- El sonido producido por las descargas miotónicas durante el estudio electro fisiológico es uno de los más distintivos en la electromiografía y se asemeja al sonido de un bombardero en picada o el motor de una motocicleta en marcha

Dr. Orestes Andrés Herrera Lorenzo. "How to evaluate a patient with myotonia". Hospital Universitario Manuel Ascunce Domenech, Camagüey, Cuba. 4 de mayo de 2012

