



242/2346 - DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO I (ENFERMEDAD DE STEINERT), ENFOQUE MULTIDISCIPLINAR

M. Ezquerro García^a, F. Martín González^a, B. Pérez Ubago^b y R. Titos Herrera^c

^aMédico de Familia. Centro de Salud de Murillo de Río Leza. La Rioja. ^bMédico de Familia. Consultorio de Salud Ventas Blancas. La Rioja. ^cMédico de Familia. Centro de Salud Algarrobo. Málaga.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 64 años, trabajadora del hogar, con antecedentes: NAMC, HTA (controlada sin tratamiento farmacológico actual), hipoacusia bilateral, SAHS grave (IAH 41,7, en tratamiento con BIPAP), enfermedad Steinert avanzada en seguimiento por Neumología, Neurología y Endocrinología. Disfagia moderada a sólidos (comida triturada y espesantes). IQ: amigdalectomía, histerectomía. Tratamiento actual: pantoprazol/24h, motilium/24h, asistente tos/8h. Incapacidad para mantener bipedestación, no puede caminar (cama/sillón/silla de ruedas), dependiente para todas las actividades. Hermano de 62 años, DM2 (tratamiento con insulina Lantus y saxagliptina), enfermedad Steinert.

Exploración y pruebas complementarias: TA 130/82 mmHg, FC 89 lpm, FR 17 rpm, SatO₂ 94%, eupneica, AC: tonos rítmicos sin soplos, AR: roncus dispersos en ambos campos, hipoventilación generalizada. Exploración neurológica: paresia facial bilateral, paresia distal MMSS 2/5 y MMII 2/5. Analítica sangre: hemograma y bioquímica (CK y función hepática normales) sin alteraciones significativas. Espirometría: FEV₁/FVC: 75,72, FEV₁ 40,4%, FVC 44,6% (patrón restrictivo grave). ECG: RS a 88 lpm, BIRI. Ecocardiograma: sin alteraciones. Radiografía tórax: elevación hemidiafragma derecho (disfunción diafragmática).

Juicio clínico: Distrofia miotónica tipo I (enfermedad Steinert).

Diagnóstico diferencial: Alteración genética con patrón de transmisión autosómico dominante, producida por expansión inestable CTG, en cromosoma 19 (q13.3), del gen DMPK. Incidencia 3-15:100.000 con igual proporción entre sexos. Produce una afección multisistémica predominantemente en sistema musculo-esquelético, respiratorio (principal causa de muerte asociado a SAHS, disfunción diafragmática y musculatura intercostal), cardiaco (arritmias, disfunción ventricular izquierda, cardiopatía isquémica), ocular (cataratas) y neurológico (trastornos cognitivos y personalidad). Según gravedad tiene 4 formas clínicas de presentación. El diagnóstico definitivo se establece mediante estudios genéticos. Actualmente no existe tratamiento terapéutico, únicamente sintomático y multidisciplinario. Diagnóstico diferencial: distrofia miotónica tipo 2 (síndrome de Ricker, proximal), enfermedad Duchene, miopatía Bethlem, polimiositis y distrofia facioescapulohumeral.

Comentario final: Dentro de nuestra labor desde Atención Primaria es fundamental el diagnóstico

precoz mediante la identificación adecuada de los síntomas y una clara historia familiar para así poder incidir en el consejo genético. Así mismo, es clave el enfoque multidisciplinar, centrándonos en mejorar la calidad de vida del paciente minimizando su sintomatología.

Bibliografía

1. Kumar A, Agarwal S, Agarwal D, Phadke SR. Myotonic Dystrophy Type 1: A triplet expansion disorder. *Gene*. 2013;522:226-30.

Palabras clave: Steinert. Distrofia miotónica.