



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 160/1206 - ENFERMEDAD DE STEINERT, A PROPÓSITO DE UN CASO

I. Yezerska Sushko<sup>a</sup>, L. de Unamuno Lumbreras<sup>b</sup>, V. Parent Mathias<sup>c</sup>, J.M. Helguera Quevedo<sup>d</sup>, R. Garralda Solórzano<sup>e</sup> y M. Florido Rodríguez<sup>f</sup>

<sup>a</sup>Médico de Familia. Centro Sociosanitario de Altos Cuidados Medinaceli. Soto de la Marina. Cantabria. <sup>b</sup>Médico de Familia. Centro de Salud El Palo. Málaga. <sup>c</sup>Médico de Familia. Hospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga. <sup>d</sup>Médico de Familia. SUAP Bajo Asón. Ampuero. Cantabria. <sup>e</sup>Enfermero. Centro de Salud El Alisal. Cantabria. <sup>f</sup>Médico de Familia. Centro Médico de Cruce de Arinaga. Gran Canaria.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 37 años de edad, trabajadora social de profesión, acude a nuestra consulta de atención primaria por cifras tensionales bajas, constatadas en un control realizado en la farmacia. Refiere presentar una marcada labilidad emocional por la reciente pérdida de varios familiares, y ocasional dificultad para la conciliación del sueño. Además, desde hace aproximadamente unos 8 meses, padece de tos con expectoración ocasional sin signo alguno de clínica infecciosa. Niega otra sintomatología asociada. Entre los antecedentes personales de la paciente, destaca la facoemulsificación con implante de lente intraocular en ambos ojos y varios ingresos hospitalarios por infección respiratoria. Niega hábitos tóxicos, ingesta de fármacos y alergias conocidas. Entre los antecedentes familiares, llaman la atención las relativamente tempranas defunciones de los miembros del núcleo familiar: el padre fallecido a causa de muerte súbita a los 53 años, la hermana a la edad de 49 años fallecida a consecuencia de una insuficiencia respiratoria aguda en el contexto de una neumonía, el hermano de 45 años fallecido a causa de posible adenocarcinoma pulmonar e insuficiencia respiratoria.

**Exploración y pruebas complementarias:** A la exploración física: TA 90/64, FC 96 l.p.m., FR 16 r.p.m., Sat O2 95%, IMC 29. Fascies inexpresiva, boca entreabierta, alopecia en cejas y pestañas, retrognatismo y ligera ptosis palpebral bilateral, mayor en el ojo derecho. Presencia de roncus en base del hemitórax derecho, hipoventilación global. Paresia distal tenar-hipotenar en ambas extremidades superiores, reflejo osteotendinoso braquioradial derecho discretamente disminuido. Resto de la exploración, anodina. CPK 310. Bioquímica, hemograma, hormonas tiroideas, enzimas hepáticos y musculares, ANA sin alteraciones. Radiografía de tórax: pequeña atelectasia en base derecha. ECG: ritmo sinusal, 98 lpm, bloque aurículo-ventricular de primer grado. Ante la sospecha de distrofia miotónica de Steinert, la paciente fue derivada a neurología, confirmándose el diagnóstico. EMG: miopatía de distribución difusa que muestra fenómeno miotónico en la musculatura radial del antebrazo en grado moderado. Estudio genético: 1 alelo de 12 repeticiones y otro expandido de > 50 repeticiones. Ecocardiograma normal.

**Juicio clínico:** Distrofia miotónica tipo I o enfermedad de Steinert.

**Diagnóstico diferencial:** Enfermedad de Duchene, enfermedad de Bercker, enfermedad de

Thomsen, distrofia facioescapulohumeral, distrofia oculofariánga, enfermedad de McArdel, paramiotonía congénita, parálisis periódicas diskalémicas, síndrome de Hoffman, miotonías adquiridas iatrógenas.

**Comentario final:** La enfermedad de Steinert es una afectación multisistémica, heredada de forma autosómica dominante siendo la característica clínica más relevante la debilidad muscular progresiva, la miotonía y la atrofia muscular. El diagnóstico es clínico y electrofisiológico. El estudio de familiares que sufren la distrofia miotónica es fundamental para el diagnóstico precoz, que nos permitirán incidir en el consejo genético. La enfermedad de Steinert carece de un tratamiento específico, básicamente es sintomático con especial énfasis en la rehabilitación y en la psicoterapia.

## **BIBLIOGRAFÍA**

1. Miotonía distrófica de Steinert. Monografía de la Asociación Española contra las Enfermedades Neuromusculares. 2014.  
[http://www.asemgalicia.com/biblioteca/monograficos\\_documentos/Distrofia%20de%20Steinert.pdf](http://www.asemgalicia.com/biblioteca/monograficos_documentos/Distrofia%20de%20Steinert.pdf).
2. Adult-Onset MMD1/MMD2 and Juvenile-Onset MMD1. 2011.  
<http://www.mda.org/disease/myotonic-muscular-dystrophy/medical-management/adult-mmd1-mmd2-juvenile-mmd1>.
3. Finsterer J, Stollberger C, Blazek G, Spahits E. Cardiac involvement in myotonic dystrophy: a five-year follow-up. *Can J Cardiol*. 2001;17(10):1061-9.