

et al. Limitation of life-sustaining treatment in severe trauma in the elderly after admission to an intensive care unit. *Med Intensiva*. 2017;41:394–400, <http://dx.doi.org/10.1016/j.medin.2017.03.009>.

11. Gardner RC, Dams-O'Connor K, Morrissey MR, Manley G. Geriatric traumatic brain injury: Epidemiology, outcomes, knowledge gaps, and future directions. *J Neurotrauma*. 2018, <http://dx.doi.org/10.1089/neu.2017.5371>.

J.A. Llompart-Pou^{a,*}, J. Pérez-Bárcena^a,
J.A. Barea-Mendoza^b
y M. Chico-Fernández^b

^a *Servei de Medicina Intensiva, Hospital Universitari Son Espases, Institut de Investigació Sanitària Illes Balears (IdISBa), Palma de Mallorca, España*

^b *UCI de Trauma y Emergencias, Servicio de Medicina Intensiva, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: juanantonio.llompart@ssib.es
(J.A. Llompart-Pou).

<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2019.10.003>

Implicación ocular en pacientes con distrofia miotónica



Eye involvement in patients with myotonic dystrophy

Sr. Editor:

Leímos con gran consideración el notable artículo de Gutiérrez Gutiérrez et al., que trata sobre el diagnóstico y el seguimiento de pacientes afectados por distrofia miotónica (DM)¹.

Realmente apreciamos su trabajo, que debería considerarse completo y muy útil para todos los médicos.

Sin embargo, nos gustaría agregar información sobre los hallazgos oftalmológicos de esta enfermedad.

Los autores se centraron correctamente en la importancia de detectar una presión intraocular baja en pacientes con DM, destacando la importancia de la ecografía en la detección de la etiología para tal hallazgo y otras afecciones patológicas^{2–5}.

Sin embargo, en la literatura actual hay varios documentos que evalúan las características oculares en pacientes con DM, y que encontraron una correlación con la distrofia corneal endotelial de Fuchs (DCEF)^{6,7} con un alto porcentaje de melanoma ocular^{8,9}.

Además, en su artículo¹, los autores se centraron en la prevalencia de cataratas en pacientes con DM, señalando la posibilidad de extracción de la catarata en caso de reducción de la agudeza visual^{10–12}.

En vista de este procedimiento, se deberían investigar las características de las células endoteliales de estos pacientes, no solo para recopilar datos clínicos para evitar la posible descompensación corneal, sino también porque hay algunos artículos publicados que proporcionan informaciones diferentes sobre la posible presencia de DCEF en pacientes con DM^{13–15}.

La relación entre el DM y el melanoma ocular debería sugerir la realización de un examen cuidadoso del fondo de ojo en estos pacientes para una detección temprana de esta enfermedad potencialmente mortal.

Financiación

Esta investigación no recibió ninguna subvención específica de agencias de financiación en los sectores público, comercial o sin fines de lucro.

Bibliografía

- Gutiérrez Gutiérrez G, Díaz-Manera J, Almendrote M, Azriel S, Eulalio Bárcena J, Cabezudo García P, et al. Guía clínica para el diagnóstico y seguimiento de la distrofia miotónica tipo 1, DM1 o enfermedad de Steinert. *Neurología*. 2019;35:185–206. 2019, <http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2019.01.001>.
- Rosa N, Lanza M, Borrelli M, de Bernardo M, Palladino A, Di Gregorio MG, et al. Low intraocular pressure resulting from ciliary body detachment in patients with myotonic dystrophy. *Ophthalmology*. 2011;118:260–4, <http://dx.doi.org/10.1016/j.ophtha.2010.06.020>.
- De Bernardo M, Vitiello L, Rosa N. Ocular Ultrasound Assessment to Estimate the Risk of Increased Intracranial Pressure after Traumatic Brain Injury in Prehospital Setting. *Prehosp Emerg Care*. 2019;23:746–7, <http://dx.doi.org/10.1080/10903127.2019.1568652>.
- De Bernardo M, Rosa N. Comment on: Invasive and noninvasive means of measuring intracranial pressure: A review. *Physiol Meas*. 2018;39:058001, <http://dx.doi.org/10.1088/1361-6579/aac540>.
- De Bernardo M, Vitiello L, Rosa N. Optic Nerve Evaluation in Idiopathic Intracranial Hypertension. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2019;40:E36, <http://dx.doi.org/10.3174/ajnr.A6091>.
- De Bernardo M, Cornetta P, Marotta G, Rosa N. A Prospective Longitudinal Study to Investigate Corneal Hysteresis as a Risk Factor for Predicting Development of Glaucoma. *Am J Ophthalmol*. 2018;195:243, <http://dx.doi.org/10.1016/j.ajo.2018.04.030>.
- De Bernardo M, Rosa N. Repeatability and Agreement of Orbscan II Pentacam HR, and Galilei Tomography Systems in Corneas With Keratoconus. *Am J Ophthalmol*. 2018;186:166, <http://dx.doi.org/10.1016/j.ajo.2017.10.036>.

8. Dalvin LA, Shields CL, Pulido JS, Sioufi K, Cohen V, Shields JA. Uveal melanoma associated with myotonic dystrophy: A report of 6 cases. *JAMA Ophthalmol.* 2018;136:543–7, <http://dx.doi.org/10.1001/jamaophthalmol.2018.0554>.
 9. Rosa N, de Bernardo M, Politano L. Clarification on Uveal Melanoma Associated With Myotonic Dystrophy. *JAMA Ophthalmol.* 2018;136:1425–6, <http://dx.doi.org/10.1001/jamaophthalmol.2018.4053>.
 10. De Bernardo M, Salerno G, Cornetta P, Rosa N. Axial Length Shortening After Cataract Surgery: New Approach to Solve the Question. *Transl Vis Sci Technol.* 2018;7:34, <http://dx.doi.org/10.1167/tvst.7.6.34>.
 11. De Bernardo M, Rosa N. Central Corneal Thickness Measurement After Cataract Surgery. *Cornea.* 2018;37:e19–20, <http://dx.doi.org/10.1097/ICO>.
 12. Cornetta P, de Bernardo M, Rosa N. Central Corneal Thickness and Endothelial Damage After Cataract Surgery. *Cornea.* 2018;37:e36, <http://dx.doi.org/10.1097/ICO>.
 13. Mootha VV, Hansen B, Rong Z, Mammen PP, Zhou Z, Xing C, et al. Fuchs' Endothelial Corneal Dystrophy and RNA Foci in Patients With Myotonic Dystrophy. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2017;58:4579–85, <http://dx.doi.org/10.1167/iovs.17-22350>.
 14. Heringer JF, Santo RM, Barbosa LJ, Avakian A, Carricondo PC. Corneal Endothelial Dystrophy Associated With Myotonic Dystrophy: A Report of 2 Cases. *Cornea.* 2017;36:e24–5, <http://dx.doi.org/10.1097/ICO>.
 15. De Bernardo M, Rosa N. Fuchs' Endothelial and Myotonic Dystrophies: Corneal Dystrophy in Myotonic Patients. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2017;58:5838, <http://dx.doi.org/10.1167/iovs.17-23171>.
- L. Vitiello^a, L. Politano^b, M. De Bernardo^{a,*} y N. Rosa^a
- ^a *Departamento de Medicina, Cirugía y Odontología, Scuola Medica Salernitana, Universidad de Salerno, Salerno, Italia*
^b *Cardiología y Genética Médica, Departamento de Medicina Experimental, Universidad de Campania «Luigi Vanvitelli», Nápoles, Italia*
- * Autor para correspondencia.
 Correo electrónico: mdebernardo@unisa.it
 (M. De Bernardo).
- <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2019.10.004>

Síndrome de Andersen-Tawil con fenotipo sexo-específico: utilidad del test de ejercicio largo



Andersen-Tawil syndrome with sex-specific phenotype: Usefulness of the long exercise test

Sr. Editor:

El síndrome de Andersen-Tawil (SAT) es una entidad clínica caracterizada por una tríada de parálisis periódica, fenotipo característico y alteración en el electrocardiograma (ECG). Es una enfermedad poco frecuente, cuyo diagnóstico es en ocasiones difícil de realizar, siendo el test de esfuerzo largo (TEL) una técnica que puede ayudar en el diagnóstico diferencial con otras canalopatías^{1–7}. Se han descrito hasta el momento diversas alteraciones en el gen *KCNJ2* que codifica el canal de potasio de la membrana muscular. Se presenta a continuación el caso de una familia con mutación R67W en *KCNJ2*.

Se trató de un paciente varón de 39 años de edad que comenzó con episodios de debilidad generalizada a los 7-8 años de edad, de unas 2 semanas de duración, que le obligaban a permanecer en cama. Hasta los 25 años estos episodios fueron frecuentes, cada mes, y empeoraban con la ingesta de hidratos de carbono, alcohol, ejercicio intenso y reposo tras el ejercicio. Alimentos como el plátano y la patata no desencadenaban síntomas. Los valores de potasio

sérico se hallaron elevados al inicio de la enfermedad, lo que llevó al diagnóstico de parálisis periódica hiperpotasémica. Posteriormente en el curso de la enfermedad los episodios se volvieron menos frecuentes, en algunos de ellos se observaron valores de potasio normales e incluso disminuidos, y desde hacía unos meses presentaba discreta debilidad fija generalizada, por lo que fue remitido a neurofisiología para reevaluación. Los valores de CPK se encontraban en el momento de la evaluación elevados, 1.325 U/ml. Se realizó estudio neurofisiológico mediante el test de esfuerzo corto y TEL, tal y como describió Fournier¹. El test de esfuerzo corto repetido en 3 ocasiones con un minuto de descanso entre ellos fue normal. El TEL objetivó una amplitud basal de 10,7 mV, con un incremento marcado del área del potencial motor de acción compuesto (PMAC) tras el esfuerzo de un 197%, seguido de una disminución progresiva de esta hasta alcanzar un valor mínimo del 21% con respecto al basal a los 45 min (fig. 1). La estimulación repetitiva fue normal. La evolución clínica, junto al resultado neurofisiológico y un fenotipo sutil pero característico con presencia de talla baja, hipertelorismo, mandíbula pequeña y clinodactilia, orientó el diagnóstico hacia un SAT. En el ECG no había arritmia ventricular y el intervalo QT se encontraba en los límites normales. El estudio genético mostró una mutación en heterocigosis en el gen *KCNJ2* (cambio de nucleótido 199C>T, que altera la codificación de arginina a triptófano R67W). Se amplió el estudio genético a familiares objetivándose ausencia de esta en su única hermana, mientras que en su madre se detectó la misma mutación. Se realizó TEL en la madre cuyo resultado fue normal. Ella tenía fenotipo dismórfico similar a su hijo, con 2 morfologías de extrasístoles ventriculares, pero sin síntomas musculares.