

Agarrotamiento de manos y mandíbula en mujer joven: distrofia miotónica de Steinert

A. del Castillo Escobar, M.P. Sanz Carabaña y C. González Sánchez

CS Torrelozones. Madrid.

INTRODUCCIÓN

En las consultas de atención primaria (AP) se presentan con cierta frecuencia procesos de diversa índole etiológica que afectan a la mano o a la mandíbula, pero es excepcional el diagnóstico de entidades que repercutan simultáneamente en ambas regiones anatómicas. Tras una buena anamnesis, exploración, pruebas específicas (la mayoría al alcance del médico de AP) y la revisión de la bibliografía se puede conseguir una orientación diagnóstica, o un enfoque adecuado y remitir correctamente al paciente a una consulta especializada.

El caso que presentamos contaba con antecedentes familiares de estigma de enfermedad miopática con cataratas, calvicie, diabetes y, como único dato objetivo en la exploración, la presencia de miotonía.

EXPOSICIÓN DEL CASO

Mujer de 40 años con antecedentes personales de úlcera duodenal, apendicectomizada, jaquecas y bocio eutiroideo. Como antecedentes familiares su padre y dos primas hermanas, por línea paterna, padecen una miopatía. Su madre es diabética con cataratas. Alopecia en la mayoría de los familiares paternos. La paciente refiere como único síntoma la presencia de agarrotamiento ocasional de manos y mandíbulas desde hace unos 7-8 años, especialmente tras una contracción intensa, que disminuye con la repetición de movimientos y aumenta con el frío. No refiere debilidad, claudicación, disfagia, disnea, alteraciones de la sensibilidad, calambres musculares, otras contracturas ni otros síntomas neurológicos. La exploración neurológica fue normal, salvo que existía una discreta facies miopática por atrofia de músculos maseteros y temporales, con debilidad en músculos faciales y masticadores. Se observó un claro fenómeno miotónico en lengua. El sistema motor mostró una debilidad grado 4/5 en músculos paravertebrales y cervicales, y una discreta debilidad generalizada y

simétrica de claro predominio distal sin atrofas musculares. Los reflejos musculares son vivos y simétricos. Miotonía en manos que se manifiesta como una incapacidad para la relajación de la musculatura local, de modo especial si se solicita una contracción (p. ej.: prensión) forzada. Sensibilidad superficial y profunda normal. Cerebelo y marcha normales.

Pruebas complementarias

Análisis de sangre: hematología y bioquímica (glucosa, creatinina, ácido úrico, calcio, fósforo, sodio, potasio, cloro, colesterol, triglicéridos, proteínas totales, albúmina, bilirrubina, gamma GT, fosfatasa alcalina, LDH, GOT, GPT) normales. Orina normal. ECG. Enzimas musculares séricas normales. Cuantificación de inmunoglobulinas: existe una discreta disminución de las IgG de 664 mg para un valor normal de 890 mg. Se realizó un estudio electromiográfico que mostró en el músculo abductor *pollicis brevis* derecho y en el bíceps braquial derecho frecuentes salvas de alta frecuencia con características de miotonía genuina, además de potenciales de unidad motriz de características miopáticas. Estudio radiológico de tórax y tránsito esófago-gastroduodenal normales.

DISCUSIÓN

Se trata de una paciente joven con miotonía que ha sido confirmada electromiográficamente con características de miotonía genuina. Esto, junto con el resto de exploraciones y datos de laboratorio normales, a excepción de la disminución de IgG sérica, y, muy especialmente, con los antecedentes familiares reseñados, constituyen el patrón característico de la distrofia miotónica (DM) o enfermedad de Steinert.

La DM de Steinert es la enfermedad neuromuscular, no ligada al sexo, más frecuente, con una incidencia de 1 por cada 20.000¹. Se trata de un proceso que se manifiesta en la edad adulta, aunque los primeros síntomas se presentan antes de los 20 años. La enfermedad, que afecta tanto al músculo estriado como a otros tejidos, se transmite de forma autosómica dominante. En 1982 se pudo localizar el gen en el cromosoma 19 en la región 19 q 13.2 en situación distal al *locus* de la apolipoproteína C-II (apo C-

Correspondencia: Dr. A. del Castillo Escobar.
CS Torrelozones. Avda. de La Dehesa s/n. 28250 Torrelozones. Madrid.

SEMERGEN: 2000; 26: 221-222.

II). Existe una marcada variabilidad clínica, tanto interfamiliar como entre los diversos miembros de una misma familia^{2,3}.

De acuerdo con la edad de comienzo y la gravedad de la enfermedad, se pueden delimitar tres formas clínicas: la forma más grave es la DM congénita, que se presenta en los hijos de una madre afectada^{4,5}. La forma más leve se presenta al final de la edad adulta, en forma de cataratas y alopecia frontal, con muy discreta afectación muscular. Por último, la forma del adulto joven es muy heterogénea, predominando de firma variable miotonía, atrofia y debilidad muscular o retraso mental. La miotonía suele evidenciarse en lengua, antebrazo y mano. Se observa debilidad de la musculatura facial con ptosis palpebral, oftalmoplejía externa y boca entreabierta. La atrofia involucra a los músculos maseteros, temporales, esternocleidomastoideos y braquiorradiales, así como los de la cintura escapular. Son frecuentes las bradiarritmias cardíacas, susceptibles de tratamiento con marcapasos. En el 25% de los casos los enfermos aquejan síntomas gastrointestinales, siendo frecuente en los adultos un síndrome de colon irritable. El 70-80% de los enfermos presenta hipersomnia, y en fases avanzadas se pueden evidenciar cambios de personalidad y depresión. Otras alteraciones asociadas son: menarquia tardía y menopausia precoz en la mujer^{3,6}, hiperinsulinismo, resistencia a la insulina, deficiencia de la hormona de crecimiento, neuropatía periférica e hipercatabolismo de la IgG. En el electromiograma se observa un patrón miotónico.

En la biopsia muscular se pone de manifiesto atrofia y deficiencia de fibras tipo I, hipertrofia de las fibras tipo II y anomalías morfológicas (fibras en anillo, aumento y centralización de los núcleos y masas sarcoplásmicas)⁷.

La miotonía rara vez resulta incapacitante para requerir tratamiento, sin embargo, en el caso de la miotonía grave éste se puede realizar con difenilhidantoína, ya que los otros agentes antimiotonía (quinina y procainamida) pueden empeorar la conducción cardíaca.

El descubrimiento precoz de la enfermedad y el diagnóstico prenatal resultan ahora posibles en familias seleccionadas usando técnicas adecuadas de diagnóstico⁴⁻⁶.

BIBLIOGRAFÍA

1. Casademont J, Grau Junyent JM. Miopatías mitocondriales. *Med Clin* 1988; 91: 630-635.
2. Banker BQ. The congenital myopathies. En: Engel A, editor. *Myology*. Nueva York: McGraw-Hill, 1986.
3. Brooke MH. *A Clinician's View of neuromuscular Disease* (2.ª ed.). Baltimore: Williams & Wilkins, 1985.
4. Dufour P, Berard J, Vinatier D, Sabary JB, Monnier JC. Myotonic dystrophy and pregnancy. A report of two cases and a review of the literature. *Eur-J-Obstet Gynecol. Report Biol* 1997; 72: 159-164.
5. Risseuw JJ, Oudshoorn JH, Van der Straaten PJ, Kuypers JC. Myotonic dystrophy in pregnancy: a report of two cases within one family. *Eur-J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1997; 73: 145-148.
6. Mendell JR. Distrofia muscular. En: Harrison, editor. *Principios de Medicina Interna* (12.ª ed.). Madrid: McGraw-Hill Interamericana, 1991; 2451-2459.
7. López de Munain A, Cobo AM, Poza JJ, Navarrete D, Martorell L, Palau F et al. Influence of the transmitting grandparent in congenital myotonic dystrophy. *Med Genet* 1995; 32: 689-691.