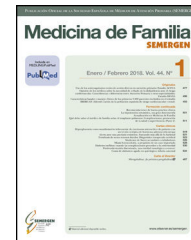




Medicina de Familia SEMERGEN

www.elsevier.es/semergen



EDITORIAL

Distrofia miotónica y atención primaria

Myotonic dystrophy and primary care



La distrofia miotónica tipo 1 o DM1 o enfermedad de Steinert, aunque poco frecuente, es la miopatía más prevalente en el adulto¹. Se trata de una enfermedad multisistémica, de herencia autosómica dominante, debida a una expansión del triplete CTG en el gen *DMPK*. Se caracteriza por una gran variabilidad clínica, cuya gravedad depende en parte del tamaño de la expansión molecular, y que tiene la particularidad genética del fenómeno de anticipación, que hace que los casos además de agregarse en las familias sean cada vez más graves generación tras generación.

Las principales manifestaciones clínicas, además de la afectación del sistema nervioso, tanto periférico (miotonia, atrofia y debilidad muscular progresivas) como central (disfunción cognitiva), incluyen: cataratas precoces, trastornos endocrinos (diabetes, trastornos tiroideos, infertilidad), cardiopatía (arritmias y cardiomiopatía), trastornos ventilatorios durante el sueño (apneas obstructivas y centrales, debilidad de musculatura respiratoria), hipersomnolencia diurna y trastornos digestivos (retraso del vaciamiento gástrico, estreñimiento, litiasis biliar, disfagia), entre otros.

El trastorno es progresivo y los síntomas debidos a la afectación de múltiples órganos y sistemas se van sumando con el paso de los años por lo que es común encontrarse simultáneamente en una misma familia pacientes de distintas generaciones con cuadros graves que requieren cuidados continuados. De un mismo cuidador pueden depender, por tanto, el abuelo con una alteración de la marcha que requiere ayuda para desplazarse, la pareja con debilidad y miotonia en las manos que interfiere en su desempeño laboral y un hijo con retraso mental, necesidad de ventilación mecánica nocturna y cardiopatía. En consecuencia, el diagnóstico de un caso obliga a indagar sobre el resto de sus familiares con el fin, no sólo de detectar otros miembros de la familia afectados, si no de prevenir la aparición de nuevos casos a través de un asesoramiento y planificación familiar apropiados.

A pesar de no contar con un tratamiento curativo, muchas de sus complicaciones son prevenibles y tratables. Las principales recomendaciones para optimizar y homogeneizar

su diagnóstico, seguimiento y tratamiento vienen recogidas en los trabajos de Gutiérrez Gutiérrez et al.² y Rosado Bartolomé³ et al. publicados ambos recientemente en *Medicina Clínica*.

Los aspectos básicos en el cuidado de estos pacientes desde la atención primaria son: 1) la detección temprana de trastornos respiratorios durante el sueño, cuyo tratamiento puede mejorar la fatiga y reducir la hipersomnolencia diurna; 2) la prevención de infecciones respiratorias a través de la vacunación y el tratamiento precoz y agresivo de las mismas cuando aparecen; y 3) estar atentos a la presencia de caídas recurrentes debidas a la debilidad predominantemente distal de las piernas, las cuales unas ortesis antiequino, pautadas desde rehabilitación, pueden ayudar a evitar⁴. Con todo ello se conseguiría disminuir el riesgo de complicaciones potencialmente graves que están detrás de muchas de las hospitalizaciones, y que son causa de muerte prematura, en los enfermos con distrofia miotónica.

Sin embargo, uno de los aspectos en los que menos se incide en las guías y revisiones sistemáticas, a pesar de que afecta en gran medida a la calidad de vida de los pacientes, es en los aspectos psicosociales. Aunque la situación educativa, social y económica entre ellos abarca un espectro muy amplio que incluye a pacientes perfectamente integrados sociolaboralmente, muchos de ellos tienen sin embargo grandes dificultades para mantener o encontrar un trabajo o se encuentran en situación de marginación. Esta precaria situación no sólo está en relación con la discapacidad motora del paciente, que puede impedir su adecuado desarrollo laboral, sino que, en muchas ocasiones, está en relación con el rendimiento cognitivo y los rasgos psicológicos propios de la enfermedad. No solamente las formas congénitas de enfermedad de Steinert pueden cursar con retraso mental, la disfunción cognitiva puede estar presente también en el resto de las formas clínicas con un fenotipo motor más leve⁵. En cuanto a los rasgos psicológicos, destacan particularmente la apatía y la frecuente negación y falta de reconocimiento de las propias limitaciones⁶, presentes en muchos de estos pacientes, y que además de condicionar

<https://doi.org/10.1016/j.semerg.2020.09.001>

1138-3593/© 2020 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

aspectos sociales y laborales, también influyen negativamente en la adherencia tanto a los tratamientos como al seguimiento por los múltiples especialistas implicados en su cuidado.

En definitiva, por sus características clínicas, genéticas y psicosociales, la medicina familiar y comunitaria debe ser el eje central vertebrador del cuidado de los pacientes con enfermedad de Steinert y sus familias. Para avanzar en este objetivo, es necesario mejorar la interrelación entre los médicos de atención primaria y los médicos especialistas que, coordinados en unidades multidisciplinares en el ámbito hospitalario, deben ser capaces de involucrar también al primer nivel asistencial en el cuidado integral de pacientes con patología crónica compleja, independientemente de su prevalencia.

Bibliografía

1. Johnson NE. Myotonic Muscular Dystrophies. *Continuum (Minneapolis)*. 2019;25:1682–95, doi:10.1212/CON.0000000000000793.
2. Gutiérrez Gutiérrez G, Díaz-Manera J, Almendrote M, Azriel S, Bárcena JE, Cabezudo García P, et al. Guía clínica para el diagnóstico y seguimiento de la distrofia miotónica tipo 1, DM1 o enfermedad de Steinert. *Med Clin*. 2019;153(2):82.e1–17, <http://dx.doi.org/10.1016/j.medcli.2018.10.028>.
3. Rosado-Bartolomé A, Gutiérrez-Gutiérrez G, Prieto-Matos J. Actualización en distrofia miotónica tipo 1 del adulto. *Semergen*. 2020;46:355–62.
4. Jiménez-Moreno AC, Raaphorst J, Babačić H, Wood L, van Engelen B, Lochmüller H, et al. Falls and resulting fractures in Myotonic Dystrophy: Results from a multinational retrospective survey. *Neuromuscul Disord*. 2018;28:229–35.
5. Díaz-Leiva J, Cabada-Giadas T, Seijas-Gómez R, Jericó-Pascual I, López-Sala P, Iridoy-Zulet M. Perfil neuropsicológico en pacientes con distrofia miotónica tipo 1: estudio de seguimiento a cuatro años. *Rev Neurol*. 2020;70:406–12.
6. Baldanzi S, Bevilacqua F, Lorio R, Volpi L, Simoncini C, Petrucci A, et al. Disease awareness in myotonic dystrophy type 1: an observational cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis*. 2016;11:34.

C. Domínguez-González

Servicio de Neurología, Unidad de Neuromuscular, Centro de Referencia Nacional (CSUR) para enfermedades neuromusculares raras, Instituto de Investigación imas12, CIBERER. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid,

España

Correo electrónico: cdgongalez@salud.madrid.org