

CARTA AL DIRECTOR

Enfermedad de Steinert y nihilismo terapéutico



Steinert disease and therapeutic nihilism

En 1982 el neurogenetista Peter S. Harper (1939-2021) publicó en la revista británica de medicina general *The Practitioner* una descripción de los trastornos miotónicos centrada en el más frecuente de ellos: la distrofia miotónica de tipo 1 o enfermedad de Steinert¹. Los trabajos sobre esta entidad aparecidos en la actual *MEDICINA DE FAMILIA. SEMERGEN* partieron de la descripción de un caso clínico² para continuar con la ejemplificación clínica del fenómeno de anticipación³ y llegar a la adaptación para atención primaria (AP) del consenso español para su diagnóstico y seguimiento⁴. Esta revista también es el vehículo que ha dado a conocer el criterio especializado sobre la función que los médicos de familia pueden desempeñar en esta enfermedad minoritaria⁵.

La inexistencia de tratamiento etiológico o sintomático para esta dolencia multisistémica suele dar lugar a que el paciente no vuelva a la consulta de neurología tras recibir el diagnóstico. El médico de familia está perfectamente capacitado para realizar las actividades preventivas específicas necesarias, pero no las conoce al no poder dedicar tiempo a la adquisición de unos conceptos básicos que le permitan adelantarse a las complicaciones prevenibles de una entidad tan poco frecuente que quizá nunca encuentre en su vida profesional.

Estos pacientes tienden a ser incumplidores del seguimiento médico por dos motivos: acostumbran a minusvalorar sus síntomas^{6,7} y se encuentran desmotivados ante la aparente falta de utilidad de las sucesivas revisiones. En determinadas circunstancias se pueden añadir otros factores. Por ejemplo, un trastorno cardíaco podría pasar inadvertido fácilmente. La limitación de movilidad por debilidad distal de las extremidades inferiores puede llevar al paciente a reducir la actividad física, de modo que una cardiopatía apenas se manifieste o no lo haga en absoluto. También puede no existir correspondencia entre la intensidad de la sintomatología y la gravedad de la afección cardíaca. En suma, el seguimiento cardiológico está indicado independientemente de que se refieran quejas subjetivas.

Se podría establecer un paralelismo. En la diabetes mellitus de tipo 1 no se puede omitir la exploración de la retina

ni el estudio de la función renal. De la misma forma, en la distrofia miotónica de tipo 1 es imprescindible realizar un estudio electrocardiográfico periódico, excluir la aparición de disfagia para prevenir neumonías aspirativas y comprobar si es necesario un dispositivo ortopédico que mejore la ambulancia y prevenga las frecuentes caídas. Todo lo anterior está al alcance del médico de AP.

En definitiva, ya sea por inexistencia de tratamiento o por desconocimiento de la enfermedad, el seguimiento de esta entidad sigue siendo precario o inexistente mientras no se demuestre lo contrario. ¿Unos por otros, la casa sin barrer?

La contribución de *MEDICINA DE FAMILIA. SEMERGEN* al conocimiento de los médicos de atención primaria sobre la enfermedad de Steinert es indudable. Este esfuerzo habrá estado justificado si mejora la asistencia de los afectados.

Bibliografía

1. Harper PS. Myotonic disorders. *Practitioner*. 1982;226:1065-71-L.
2. Del Castillo Escobar A, Sanz Carabaña MP, González Sánchez C. Agarrotamiento de manos y mandíbula en mujer joven: distrofia miotónica de Steinert. *Semerger*. 2000;26:221-2.
3. Aguilar-Shea AL, Sierra-Santos L, Castro-Toro J, Gallardo-Mayo C. Una familia interesante. *Semerger*. 2009;35:287-90.
4. Rosado-Bartolomé A, Gutiérrez-Gutiérrez G, Prieto-Matos J. Actualización en distrofia miotónica tipo 1 del adulto. *Semerger*. 2020;46:355-62, <http://dx.doi.org/10.1016/j.semerg.2020.01.002>.
5. Domínguez-González C. Distrofia miotónica y atención primaria. *Semerger*. 2020 Oct;46:439-40, <http://dx.doi.org/10.1016/j.semerg.2020.09.001>.
6. Rosado Bartolomé A, Puertas Martín V, Domínguez González C, Ramos Miranda M. Alteración cognitiva en la distrofia miotónica tipo 1 (enfermedad de Steinert). *Semerger*. 2022;48:208-13, <http://dx.doi.org/10.1016/j.semerg.2022.01.013>.
7. Rosado-Bartolomé A. Tarjetas de alerta para enfermedades raras. *Semerger*. 2023;49:101811, <http://dx.doi.org/10.1016/j.semerg.2022.06.001>.

A. Rosado-Bartolomé

Medicina Familiar y Comunitaria, Grupo de Trabajo de Neurología de SEMERGEN, Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria SEMERGEN, Madrid, España
Correo electrónico: alfredorosado76@gmail.com