

# Distrofia Muscular Miotónica de Steinert (DMM), o Síndrome de Steinert

## Definición

El **Síndrome de Steinert (Distrofia Muscular Miotónica DMM)** se trata de una enfermedad hereditaria muscular de evolución lenta y progresiva, que suele manifestarse en la edad adulta. Se caracteriza por:

- Miotonía o dificultad para la relajación muscular. Hay una contracción mantenida del músculo.
- Atrofia muscular lenta pero progresiva.
- Manifestaciones sistémicas.

Cuanto antes se presenta la enfermedad, mayor es su grado de severidad.

Hay una forma de comienzo precoz que se conoce como **Distrofia Miotónica Congénita**, que se da en bebés que nacen de padres que tienen la forma adulta y no se ha manifestado todavía o la ha hecho de manera muy liviana. La forma congénita es la forma más grave de Distrofia Muscular Miotónica. Normalmente, la madre tiene la enfermedad, aunque sus síntomas sean tan leves que no lo haya detectado.

Las madres también pueden transmitir la forma adulta; los hombres con DMM cuando tienen hijos, estos también pueden heredar la enfermedad, pero casi siempre se manifiesta en la edad adulta.

## Causas

Es una enfermedad sistémica que se hereda con carácter autosómico dominante a través de la madre, lo que significa que sólo se necesita un gen defectuoso para causar los síntomas de la enfermedad. Por lo tanto, si uno de los padres tiene la enfermedad, cada hijo de esa persona tendrá un 50 por ciento de probabilidades de heredar el gen que ocasiona la DMM.

Si se transmite el gen, es casi seguro que el hijo desarrollará la enfermedad y muchas veces será más severo en el hijo que en el padre.

En 1992 se descubrió que en las personas con DMM hay un área de ADN del cromosoma 19 que es más grande de lo que debería ser. El defecto genético se encuentra en una parte de "no traducida", que es un área del ADN que no utiliza la célula para la fabricación de proteínas. Se descubrió que la sección ampliada del ADN en el cromosoma 19 se ampliaba aún más al transmitirse de padre a hijo. Los investigadores descubrieron que esto explicaba el fenómeno observado en la DMM, en el que los hijos se encuentran más afectados por la enfermedad que sus padres.

Los científicos están tratando de descubrir cómo y por qué se producen tan diversos síntomas y podría ser que el área ampliada afectará al funcionamiento de más de un gen.

## Epidemiología

Se trata de la [distrofia muscular](#) del adulto más frecuente. Se suele diagnosticar entre los 15 y los 35 años, aunque no siempre es fácil. Se da tanto en mujeres como en hombres en la misma proporción. La incidencia es muy variable según diferentes estudios. En nuestro país se estima en 1/10000 nacidos vivos.

## Síntomas

Las manifestaciones clínicas, muy variables de una persona a otra, que se pueden presentar son:

### Miotonía

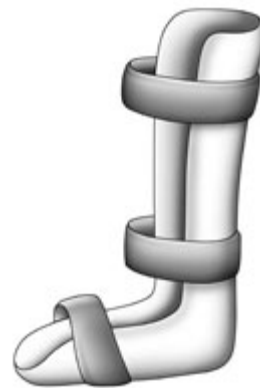
Se trata de una dificultad para la relajación después de una contracción muscular voluntaria o provocada. Las contracciones no son dolorosas y no son las que provocan la invalidez del paciente.

### Debilidad muscular

En la evolución de la enfermedad aparece una debilidad muscular, causante de la invalidez, por degeneración de las fibras musculares. Se da fundamentalmente en los músculos faciales y a nivel distal en las extremidades inferiores.

La debilidad de los músculos de la cara les confiere una expresión característica:

- Sonrisa invertida.
- Mejillas hundidas.



- Ptosis palpebral (caída del párpado).

Suele provocar que no se pueda empuñar con fuerza los objetos y como se debilitan los músculos que hacen que se eleven los pies al caminar, estos se desploman y da lugar a tropiezos. Algunas personas lo compensan levantando el pie desde la rodilla caminando con "paso de marcha". En realidad, el uso de bastones y otras ayudas son más útiles.

También existen diversos dispositivos que sostienen la mano en una posición adecuada para utilizar el teclado o escribir y compensan la debilidad de los músculos de la muñeca o de la mano.

La debilidad también se puede dar a nivel de los músculos del esófago, gástricos, intestinales y uterinos.

## **Manifestaciones sistémicas**

### **Cardiacas**

- Afectación del miocardio que puede provocar insuficiencia cardiaca.
- Afectación de las válvulas cardiacas.
- Compromiso ventilatorio: por muchos factores.

Los síntomas que se pueden apreciar son: desmayos, desvanecimientos y mareos.

### **Afectación de los músculos respiratorios y de la garganta**

- Se pueden afectar los músculos respiratorios, incluido el diafragma.

- Dificultad para toser, por lo que se pueden acumular las secreciones.
- Alteraciones restrictivas pulmonares.
- Apnea obstructiva del sueño.

Se puede privar al cuerpo del oxígeno necesario, por lo que muchos casi siempre tienen sueño:

- Apnea del sueño: se deja de respirar durante unos segundos o incluso minutos mientras duermen.
- Problemas de deglución; la persona se puede ahogar o "tragar por el camino equivocado". Los alimentos o bebidas pasan a la tráquea en vez de al esófago (de la garganta al estómago). Vomitar puede ser muy peligroso por pasar el contenido del estómago al pulmón.

Puede ser útil por la noche utilizar un respirador portátil para compensar la debilidad de los músculos para respirar y el control alterado del cerebro sobre la respiración.

### **Gastrointestinales: en el 80% de los pacientes**

- Debilidad de los músculos de la faringe, con dificultad para tragar.
- Retardo del vaciado gástrico.
- Pseudobstrucción intestinal. Diarrea y estreñimiento.
- Más incidencia de colelitiasis ( formación de cálculos biliares).
  - Dificultad para digerir alimentos grasos.
  - Dolor en la parte superior derecha del abdomen.

## Otras

- [Cataratas](#): casi todos la desarrollan.
- Alteraciones del aparato endocrino: [hipotiroidismo](#), atrofia testicular, alteraciones del metabolismo de la glucosa, incluido [diabetes mellitus](#).
- Retraso mental. Muchas personas han catalogado a los afectados de DMM como lentas, apáticas o torpes. Recordemos que la enfermedad afecta de manera muy variable. De todas maneras, la discapacidad mental no es muy habitual en la forma adulta.

Con frecuencia necesitan dormir más que los demás, y se sugiere que puede haber anomalías en aquellas partes del cerebro que determinan el ritmo sueño/vigilia, lo que unido a la dificultad respiratoria, se agrava.

La debilidad de los músculos faciales y los párpados caídos se suman a la impresión de "torpes" que pueden tener estas personas.

## Anestesia

Hay una elevada incidencia de complicaciones e incluso fallecimientos con la anestesia general, incluso teniendo una DMM de grado leve. Si tiene que ser sometido a una intervención quirúrgica, asegúrese de que tienen conocimiento de su padecimiento el equipo quirúrgico.

## Embarazo

Es poco frecuente que se dé por existir una insuficiencia ovárica. Cuando se da, puede haber un deterioro de la enfermedad por

aumento de la debilidad muscular y las manifestaciones extra musculares. A menudo son transitorias.

Hay mayor incidencia de aborto, parto prematuro, hemorragia postparto y muerte fetal. La mayoría de las ocasiones hay que practicar cesárea debido a la afectación de la musculatura uterina.



El riesgo de que una mujer portadora tenga un hijo afectado con la forma congénita es de alrededor al 10%, si presenta signos se eleva al 40% y aumenta hasta el 50% en los embarazos siguientes al nacimiento de un hijo afectado.

### **Distrofia Miotónica Congénita**

También muy variable, se caracteriza por:

- Hipotonía generalizada. El niño adopta la típica postura de "libro abierto", escasa motilidad espontánea y disminución de los reflejos. No existe la Miotonía característica del adulto.
- Insuficiencia respiratoria.
- Dificultad para la succión y deglución.
- Deformidades esqueléticas: costillas delgadas, pies deformes (probablemente se deba a un desarrollo muscular anormal durante el embarazo), etc.
- Hematomas frecuentes.
- Edemas.
- Retardo mental en la lactancia tardía. No siempre se da, y cuando lo hace parece que es debido a un desarrollo anormal

de ciertas partes del cerebro causado por anomalías genéticas. También se ha sugerido que pueda ser debido a la elevada incidencia de complicaciones durante el parto que se da en la madre afectada. El equipo médico que atienda a la madre debe tener conocimiento de esta situación.

Presenta una transmisión autosómica dominante, pero cuando aparece en recién nacidos siempre es la madre el progenitor afectado. Debido a que muchos adultos desconocen su enfermedad se dificulta mucho el diagnóstico.

Las técnicas de genética molecular permiten el diagnóstico de la enfermedad y la posibilidad de ofrecer consejo genético a las familias.

Se puede diagnosticar durante el primer trimestre de la gestación, mediante biopsia de las vellosidades coriales.

## **Diagnóstico**

El diagnóstico es básicamente clínico.

## **Examen físico**

Un médico con experiencia en trastornos neuromusculares puede diagnosticar con relativa facilidad la enfermedad. En otras ocasiones puede ser el oftalmólogo el que aprecie las cataratas y sospeche el diagnóstico.

Un adolescente o adulto suele tener un aspecto físico característico, junto con otros síntomas que el médico interrogará. Algunos cuentan que sus padres tuvieron problemas musculares.



Problemas para relajar los puños o soltar una herramienta, que son signos de Miotonía.

Para confirmar el diagnóstico se realiza un análisis directo de la mutación: análisis molecular, que se encuentra indicado realizarlo en las siguientes circunstancias:

- Confirmación del diagnóstico clínico.
- Para detección de personas portadoras sin síntomas que pertenecen a una familia con historia de la enfermedad.
- Diagnóstico prenatal.

### **Distrofia miotónica congénita:**

#### **Criterios mayores**

- Hipotonía.
- Facies miopática.
- Atrofia muscular.
- Dificultades respiratorias.
- Dificultades en la alimentación.

#### **Criterios adicionales: deben darse cuatro**

- Deformidades esqueléticas.
- Elevación del diafragma.
- Costillas delgadas.
- Hematomas.
- Edemas.
- Dilatación de ventrículos laterales.

- Insuficiencia del esfínter anal.

La confirmación se establece mediante exploraciones complementarias: estudio neurológico, biopsia muscular y/o estudio genético.

## **Pronóstico**

El factor determinante es la edad de aparición de la enfermedad.

Los adolescentes y los niños con síntomas de DMM pueden "superar" muchos de los aspectos de la enfermedad relacionados con la debilidad muscular al crecer y madurar. El retraso mental no mejora, pero estos niños pueden aprender si se les dan las herramientas y entorno adecuados.

Desafortunadamente, a pesar de los primeros avances durante la niñez, todos los niños con DMM congénita desarrollan la forma adulta.

## **Tratamiento**

En estos momentos, no hay un tratamiento específico que se muestre eficaz. El tratamiento se concentra en manejar los síntomas y minimizar la discapacidad en la medida de lo posible.

- Los bastones, las ortosis, los andadores y las sillas de ruedas motorizadas pueden ser útiles en los problemas de movilidad.
- Supervisión meticulosa de las funciones cardíaca y respiratoria que nos puede llevar a un tratamiento oportuno de estos problemas con un marcapasos cardíaco o un respirador portátil.
- Medicamentos y otros tratamientos para el estreñimiento y otros malestares del tracto digestivo.

- La cirugía de cataratas y la cirugía para los párpados caídos pueden mejorar la vista notablemente.
- Nuevos medicamentos para tratar la excesiva somnolencia pueden hacer la vida más fácil para la persona con DMM y su familia.

La intervención temprana en niños con DMM congénita es crucial. Las anomalías auditivas y de la vista deben diagnosticarse y tratarse lo antes posible. La cirugía para corregir la falta de coordinación de los músculos de los ojos y la educación especial pueden tener gran influencia en el éxito posterior de la vida del niño.