

## *Distrofia miotónica congénita (Enfermedad de Steinert), presentación de 2 casos en embarazos sucesivos y revisión de literatura reciente.*

Dra. Inés Caro-Kahn.

Unidad de Neurología Neonatal.

Instituto Especializado Materno Perinatal Lima, Perú.

### INTRODUCCIÓN

La Distrofia miotónica (Enfermedad de Steinert) es la enfermedad neuromuscular hereditaria más común del adulto, es una distrofia heredo degenerativa neuroendocrina. El modo de herencia es autosómica dominante; el gen responsable está localizado en el cromosoma 19 en el locus de la apolipoproteína C2, C1 y de la creatinquinasa del músculo esquelético. Esta distrofia miotónica se presenta en una forma adulta y en una forma congénita. En la forma adulta, los hallazgos característicos son la atrofia muscular en ciertas regiones del cuerpo (cara, cuello y extremidades distales) y miotonía. Tiene un curso progresivo presentándose cataratas, hipotensión intraocular, atrofia gonadal, alteraciones en la conducción cardíaca y deficiencias de audición a lo largo de la evolución. En la forma congénita, la debilidad muscular es particularmente pronunciada en la cara, es el hallazgo más característico, que se presenta combinada con retardo psicomotor. Hay casos severos de presentación neonatal.

Un criterio decisivo para el diagnóstico de la forma congénita es la ocurrencia de distrofia miotónica en la madre. La investigación EMG está indicada cuando la sospecha de distrofia miotónica puede no ser diagnosticada en base a la clínica y los hallazgos genéticos. La presencia de descarga miotónica en el EMG corrobora la sospecha diagnóstica.

En el Perú no se tiene una estadística de estos casos, se estima que su incidencia es cercana a 1 por cada 8,000 nacimientos.

Presentamos este caso congénito y el de su madre con el objetivo de dar a conocer esta enfermedad y motivar un adecuado examen neurológico de los recién

nacidos y de sus madres, lo que permitirá un adecuado diagnóstico de las enfermedades neuromusculares.

### PRESENTACION DE LOS CASOS

Presentamos el caso de un recién nacido (RN) en el cual el hallazgo de distrofia miotónica congénita nos permitió diagnosticar la enfermedad de Steinert en la madre, quién no había sido diagnosticada y no tenía conocimiento acerca de la enfermedad. Se trata de un RN a término que nace de una madre de 26 años, procedente de Lima, con una escolaridad de 5to de primaria, Peso 51 kg, talla 1.55 mts. El niño es producto de tercera gestación.

### ANTECEDENTES:

#### **Antecedentes Patológicos en Hijos anteriores:**

La madre refirió el fallecimiento de su segundo hijo al nacer por cesárea indicada por parto prolongado, RN nace sin aparentes complicaciones. Al 4to día de vida presenta distress respiratorio de inicio brusco, mientras se encontraba en alojamiento conjunto con la madre. Siendo el diagnóstico de muerte "Bronconeumonía".

### EMBARAZO ACTUAL:

**Prenatal:** Solo acudió a un Control Prenatal, se le detectó anemia moderada, no refiere ninguna complicación importante durante la gestación.

**Parto:** Se le realizó cesárea por antecedente de cesárea previa y presentación cefálica compuesta, no se presentó sufrimiento fetal, la placenta y líquido amniótico fueron normales. Se dió tratamiento antibiótico por ruptura prematura de membranas de 24 horas.

**Evaluación clínica del recién nacido:** Sexo masculino, Peso 2,750 gr, Talla 49 cms, Perímetro

Cefálico 33 cms, Edad Gestacional 39 semanas según fecha de última regla. Apgar al minuto 7-8.

RN ingresa a la sección de factores de riesgo por cesárea, donde se evidencia distress respiratorio leve, cianosis periungueal, por lo que es derivado a la unidad de cuidados intermedios, se evidencia además hipotonía leve, soplo cardíaco I-IV, dismorfia facial y criptorquidia.

Se consideró dentro de las sospechas diagnósticas: hipoglicemia, cardiopatía congénita cianótica, coartación de aorta, cromosomopatía.

Se hizo interconsulta a la unidad de Neurología Neonatal, donde encontramos al realizar la evaluación neurológica un recién nacido con hipotonía severa cervical a la maniobra de tracción (fig. 1), fascies hipo mímica por diplejía facial, llanto débil, curvatura labio superior en arco. Se observó succión y deglución con dificultad. La ecografía transfontanelar no mostró alteraciones.

La radiografía de tórax: no fue concluyente para alteraciones cardíacas. Sugería leve cardiomegalia. La Ecocardiografía evidenció foramen oval permeable, cavidades normales.

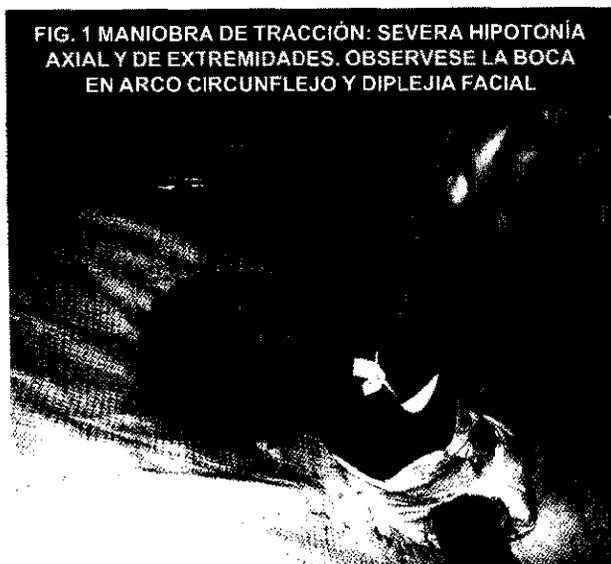


FIG. 1 MANIOBRA DE TRACCIÓN: SEVERA HIPOTONÍA AXIAL Y DE EXTREMIDADES. OBSERVESE LA BOCA EN ARCO CIRCUNFLEJO Y DIPLEJIA FACIAL

### EVALUACIÓN DE LA MADRE:

Se encontró fascies miopática con ptosis palpebral moderada, hipo mímica facial (fig. 2), y bradilalia moderada; al realizar pruebas miopáticas para prehensión de objetos encontrándose marcada dificultad para relajar la mano, al interrogarla sobre esta dificultad refirió que desde hacia varios meses

había observado esta dificultad, al realizar percusión lingual se encontró reacción miotónica notoria, al igual que en músculo deltoides.

FIG. 2: FACIES MIOPATICA EN LA MADRE, PTOSIS E HIPOTROFIA MUSCULAR



### DISCUSIÓN Y COMENTARIOS

Por la sospecha de enfermedad neuromuscular y por antecedente de producto previo fallecido de BNM e hipotonía y fascies peculiar se planteó el diagnóstico de distrofia miotónica. No se realizó Electromiografía ni pruebas enzimáticas en la madre ni el niño, considerándose el diagnóstico por hallazgos clínicos evidentes.

Se mantiene al niño en observación de complicaciones y el retraso psicomotor que desarrollan. Antes del alta la madre recibió capacitación sobre técnicas de lactancia en el niño hipotónico y un plan para terapia de succión, deglución, para evitar el riesgo de aspiración. La familia se encuentra en evaluación para determinar rasgos de herencia. Encontrando que el abuelo paterno del RN presenta también las mismas dificultades miotónicas.

La distrofia miotónica congénita es la forma neonatal de la miotonía de Steinert. Es particularmente severa cuando la madre porta los genes.

El diagnóstico es hecho después de los hallazgos de miotonía en la madre. El diagnóstico prenatal puede realizarse por análisis de DNA fetal, lo cual en nuestro medio aun no es accesible para nuestra población. Queremos señalar la importancia de una anamnesis correcta y el examen físico durante el embarazo para la sospecha y diagnóstico de patologías fetales raras e incurables, especialmente en madres con mala historia obstétrica o perinatal. Además de la alta

prevalencia de controles prenatales insuficientes y las dificultades en la percepción de riesgo por las condiciones socioculturales de nuestra población. Kuhn E reporta a la Distrofia miotónica como una enfermedad frecuentemente subdiagnosticada<sup>(3)</sup> Pempinello considera a la enfermedad de Steinert como "Diagnóstico casual"<sup>(4)</sup>.

En este caso el hallazgo de distrofia miotónica congénita de uno de los niños recién nacidos permitieron diagnosticar la enfermedad de Steinert de su madre, quién no conocía acerca de la enfermedad.

En el embarazo anterior tuvo dificultades por trabajo de parto prolongado por lo que fue sometida a cesárea, el producto nació sin complicaciones, al 3er día desarrolló bronconeumonía.

Dalphin ML, considera que en la Distrofia Miotónica Congénita existirían serias dificultades diagnósticas debido a la variabilidad clínica y formas de presentación,<sup>(2)</sup> como el 1er caso descrito quien presenta bruscamente dificultad respiratoria y fallece, o el caso descrito como sospecha de cromosomopatía. Se han reportado casos de muerte por asfixia al nacer. Al nacimiento, el bebé presentó leve depresión cardiorespiratoria (Apgar 7/8) del cual se recuperó pronto, considerándose según la OMS, Apgar 7 como signo de depresión neonatal. Tonetto reporta un caso de Distrofia miotónica congénita de presentación severa neonatal con historia familiar desconocida<sup>(5)</sup>.

El diagnóstico de distrofia congénita es difícil debido a que la madre es desprevenida del orden. La variante congénita de distrofia miotónica (6 a 30% de los casos) es una enfermedad severa con una mortalidad alta.

Sólo se ve en la descendencia de madres que tienen la distrofia miotónica. El diagnóstico diferencial de la hipotonía neonatal (Tabla 1) y específicamente de la distrofia miotónica debe hacerse siempre con la miopatía miotónica proximal, o síndrome de Ricker, ya que pese a las similitudes clínicas, la afectación aparece sólo en la edad adulta y respeta la musculatura facial.

Es de herencia igualmente autosómica dominante pero no existe el fenómeno de anticipación.

**TABLA 1: DIAGNOSTICO DIFERENCIAL DE LA HIPOTONIA NEONATAL**

1. Hipotonía Central: Encefalopatía Hipóxica
2. Traumatismo Medular durante el parto
3. Enfermedad motoneurona: Enfermedad de Werning Hoffman
4. Trastornos de la Unión Neuromuscular: Miastenia Gravis
5. Miopatías Congénitas
6. Distrofia Miotónica
7. Alteraciones cromosómicas: Prader Willi

Una revisión de la literatura reciente nos permitió que revocáramos las interacciones de la distrofia con el embarazo<sup>(7)</sup>. Pueden haber complicaciones obstétricas múltiples como el aborto, la amenaza de parto prematuro, polihidramnios por hipomotilidad esofágica, distocias de presentación, natimuerto, trabajo de parto prolongado, dificultades durante el expulsivo, hemorragia por atonía posparto, accidentes por anestésicos. El interés reside en la posibilidad de diagnóstico prenatal a la luz de la facies característica de la madre, y la ecografía de los movimientos intrauterinos fetales que muestran a un niño hipomóvil con una boca abierta. El embarazo y parto es riesgo para la madre que padece la distrofia miotónica, y para su infante ya que como se demuestra en esta revisión que presentamos frecuentemente ella ni siquiera sabe que está afectada por la enfermedad. El diagnóstico es ahora un reto para la medicina fetal de este nuevo siglo.

Recientemente la investigación electrofisiológica indica al menos 3 diferentes tipos de alteración en el pasaje de iones a través de la membrana de las células del músculo esquelético, i.e. los canales de cloro, sodio y potasio. Estos hallazgos corroboran la hipótesis que la respuesta anormal de la distrofia miotónica está situada en el sistema de membranas. Tratamiento farmacológico de la distrofia muscular aún no ha sido desarrollado.

El gen de la distrofia miotónica se ha aislado y la mutación causante de la distrofia miotónica fue encontrada para ser el resultado de una repetición de una serie de trinucleotide (CTG) localizado en los 3' la región del gen. Se hereda como un rasgo autosómico dominante, habiéndose localizado el defecto genético en el brazo largo del cromosoma 19 (19q13.2). En las familias con distrofia miotónica se da el fenómeno de anticipación, definido como el inicio progresivamente más precoz de los síntomas en las generaciones siguientes, de tal manera que la distrofia miotónica es cada vez de aparición más precoz y más grave, entre los miembros de una misma familia. Por lo tanto si hay ya una historia familiar conocida, el paciente debería acudir a un consejo genético.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Dystrophia myotonica (Steinert disease)—a frequently misdiagnosed disease Kuhn E, Lehmann-Horn F, Rudel R. *Nervenarzt*. 1990 Jun;61(6):323-31.
2. Congenital myotonic dystrophy. Diagnostic difficulties. Dalphin ML, Noir A, Monnier G, Menget A. *Pediatrie*. 1992;47(10):677-80.
3. Steinert's disease and pregnancy. A case report and recent literature Delest A, Elhage A, Cosson M, Leclercq G, Gremillet C, Pasquier F, Manouvrier-Hanu S, Decocq J, Delahousse G. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)*. 1995;24(2):177-80.
4. Steinert disease: abnormal onset or «casual» diagnosis? Pempinello R, Iannece MD, Di Pierro M. *Ann Ital Med Int*. 2001 Apr-Jun;16(2):122-4.
5. Steinert's myotonic dystrophy: severe neonatal form with unknown family history. Tonetto P, Spola R, Bagna R, Remogna M, Martano C, Brunello G, Nicodia M. *Acta Biomed Ateneo Parmense*. 2000;71 Suppl 1:755-7.
6. Hydramnios as evidence of Steinert's congenital myotonic dystrophy Lopes P, Mouzard A, Mussini JM, Feve JR, Lerat MF. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)*. 1980;9(3):373-6.
7. The mother and infant with Steinert's myotonic dystrophy Paris G, Laframboise R, Bouchard JP. *Departement de gyneco-obstetrique, Hopital de l'Enfant-Jesus, Quebec, Canada*.
8. Steinert disease and pregnancy Monnier JC, Patey P, Vansteenbergh F, Mathis R, Dognin C, Vinatier D, Fasquelle P. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)*. 1984;13(5):541.
9. Myotonic dystrophy severity (Steinert's disease) Turpin JC, Morice J. *Sem Hop*. 1980 Feb 18-25;56(7-8):335-4.
10. Myotonic dystrophy (DM/Curschmann-Steinert disease) and proximal myotonic myopathy (PROMM/Ricker syndrome). Myotonic muscle diseases with multisystemic manifestations Schneider C, Reiners K, Toyka KV. *Nervenarzt*. 2001 Aug;72(8):618-24.
11. Case of dystrophic myotonia with familial analysis Nadgrodkiewicz K. *Oddzial Neurologii, Wojewodzki Szpital Zespolony, Radomiu Neurol Neurochir Pol*. 1993 May-Jun;27(3):425-30.
12. A patient with myotonic dystrophy who presented with chest roentgenographic abnormalities and alveolar hypoventilation. Matsumoto H, Amitani R, Watanabe S, Lee WJ, Niimi A, Tsuboi T, Chin K, Ohi M, Nakamura S; Kuse H. *Nihon Kyobu Shikkan Gakkai Zasshi* 1996 Sep. 34 (9) 997-1002.
13. The problem of diagnosis and therapy of myotonic dystrophy]. Reisecker F, Markut H, Tulzer W. *Wien Med Wochenschr*. 1983 Jun 30;133(12):319-21.
14. Megacolon in a case of Steinert's myotonic dystrophy. Argentino C, Cruccu G, Prencipe M. *Riv Neurol*. 1980 Jan-Feb;50(1):20-5.1.