

INFORME DE CASOS

# Enfermedad de Steinert. Presentación de un paciente

Dra. Liubka María Pérez Mederos<sup>1</sup>

Dr. Cecilio González Benavides<sup>2</sup>

Dr. Francisco Rodríguez Denis<sup>3</sup>

## RESUMEN

La distrofia miotónica o enfermedad de Steinert es la distrofia muscular más común en los adultos y la segunda más frecuente después de la de Duchenne. Es un trastorno genético autosómico dominante que afecta a uno de cada 8000 individuos. El debut es usualmente en la segunda o tercera décadas de la vida y la esperanza es de seis. Se caracteriza por debilidad y atrofia de los músculos voluntarios de los ojos, la cara, el cuello, los brazos y las piernas, miotonía, cataratas posteriores subcapsulares, defectos en la conducción nerviosa, trastornos endocrinos, déficit cognitivo y calvicie frontal. Los músculos relacionados con las actividades involuntarias como deglutir y respirar, así como los que rodean a los órganos internos como el tracto digestivo alto y el bajo, la vejiga urinaria y el útero pueden ser afectados también cuando progresa la enfermedad en el individuo. La enfermedad presenta los fenómenos genéticos de anticipación y potenciación. Presentamos a un paciente que acude a nosotros con atrofia muscular de más de 15 años de evolución. Por las características clínicas se sospecha enfermedad de Steinert. Se realizó un repaso de la clínica más habitual de estos pacientes y se examinó por las especialidades de Medicina General Integral, Neurología, Oftalmología y Neurofisiología; se realizó el diagnóstico tanto por las manifestaciones clínicas como por los estudios electromiográficos de enfermedad de Steinert. Según el interrogatorio, el padre y un hermano varón mayor padecían los mismos síntomas de la enfermedad, que había comenzado cerca de los 40 años en ambos. Los dos fallecieron por otras causas.

### **DeCS:**

DISTROFIA MIOTONICA/diagnóstico  
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL  
TRASTORNOS HEREDODEGENERATIVOS  
DEL SISTEMA NERVIOSO  
SINTOMAS CLINICOS  
ELECTRODIAGNOSTICO/utilización

## SUMMARY

Myotonic dystrophy (DM) or Steinert's disease is the most common muscular dystrophy in adults, and is the second most common muscular dystrophy after Duchenne muscular dystrophy. It is an autosomal dominant genetic disorder affecting one of each 8000 individuals. Onset is usually in the second or third decade and the life span of affected individuals is typically six decades. It is characterized by weakness and muscular atrophy of the voluntary muscles of the eyes, face, neck, arms and legs, myotonia, posterior subcapsular iridescent cataracts, nervous conduction defects, endocrine changes, cognitive deficit and frontal bald. Muscles related to involuntary activities such as swallowing and breathing, as well as those surrounding the internal organs such as the upper and lower digestive tracts, the urinary bladder, and the uterus may also be affected as the disease progresses in an individual. The disease shows the genetic phenomenon of potentialization and anticipation. We show a patient's case, that arrived to our clinic suffering from muscular atrophy for more than fifteen years. Because of clinical features the diagnosis of Steinert's disease was suspected. A review of the most common clinical features of this disease was done. The patient was examined by the neurologist, ophthalmologist, neurophysiologist, genetics and family doctors and it was found that the clinical and neurophysiological features indicated the presence of the Steiner's disease. All studies made sure the diagnose of Steinert's disease. It was found during the medical interview that his father and his older brother suffered from the same symptoms of the disease, which had begun around the forty years. Both of them died because of other causes.

### **MeSH:**

MYOTONIC DYSTROPHY/diagnosis  
MUSCULAR ATROPHY, SPINAL  
HEREDODEGENERATIVE DISORDERS,  
NERVOUS SYSTEM  
SYMPTOMS, CLINICAL  
ELECTRODIAGNOSIS/utilization

La distrofia miotónica (DM) o enfermedad de Steinert es la distrofia muscular más frecuente en el adulto, fue descrita en 1909 por Steinert, quien la consideró como una variante de la miotonía congénita; en ese mismo año Ballen y Bibb la reconocieron como una entidad clínica única. Es una enfermedad degenerativa hereditaria que causa una afectación multisistémica que se manifiesta fundamentalmente en el músculo esquelético; las características clínicas más relevantes son la debilidad muscular progresiva, la miotonía y la atrofia muscular.<sup>1,2</sup> Es una enfermedad familiar hereditaria que se transmite con patrón autosómico dominante y expresividad clínica muy variable, se observan los fenómenos de anteposición y progresión de los síntomas según los cuales, en las sucesivas generaciones, la enfermedad se manifiesta con mayor intensidad en etapas más tempranas que en las precedentes, lo que ocasiona que con el curso del tiempo las familias se agoten y se observe en ellas un declive desde el punto de vista social. A pesar de la variabilidad clínica de la distrofia el gen defectuoso siempre ha sido el mismo en las poblaciones estudiadas. El daño tiene su locus afectado en el cromosoma 19q y consiste en un defecto molecular y una secuencia de nucleótidos inestables (CTG) que es más larga en los pacientes afectados que en los no afectados: mientras que los individuos normales tienen de cinco a 30 repeticiones de CTG, los pacientes con distrofia miotónica tienen de 50 a 2000. Las secuencias más largas han sido asociadas a la mayor severidad de la enfermedad y al fenómeno de anticipación en generaciones sucesivas. La repetición de CTG está dentro del gen de la proteína kinasa. Debido a estos rasgos genéticos y a la atrofia gonadal con que cursa, su propagación se limita notoriamente. La prevalencia de esta enfermedad oscila entre dos y cinco por cada 100 000 personas. Las primeras manifestaciones aparecen generalmente después de los 30 años y se inician frecuentemente con atrofia de los pequeños músculos de la mano y de los extensores del antebrazo. Se desconoce la patogenia de la enfermedad. Afecta algo más a los hombres que a las mujeres.<sup>3</sup> Existe una forma neonatal congénita de la enfermedad que es bien conocida. Presentamos a continuación un paciente con manifestaciones miopáticas, debilidad muscular y alteraciones distrófico-endocrinas que llega a nuestra consulta, donde se le realizan los estudios pertinentes y se le diagnostica la enfermedad de Steinert. Como se trata de una enfermedad de carácter degenerativo-hereditario se procedió a estudiar, además del paciente, su árbol genealógico, en busca de detectar otros familiares aquejados por esta enfermedad.

## PRESENTACIÓN DEL PACIENTE

Paciente masculino de 51 años con antecedentes de que a partir de los 30 años de edad comenzó a padecer atrofia de los pequeños músculos de la mano y los extensores de los antebrazos, seguida de caída de los párpados y adelgazamiento de la musculatura facial con estrechamiento de la mitad inferior de la cara. Presentaba además calvicie frontal, frente arrugada y cuando cerraba fuertemente las manos le resultaba difícil poder abrirlas de nuevo, lo mismo le sucedía al apretar los párpados. Luego comenzó a presentar debilidad en las piernas y los brazos, por lo que fue remitido a la consulta de Neurología, donde en el examen físico se detectó:

- Atrofia de los músculos interóseos (manos delgadas y planas, blandas y flexibles).
- Atrofia de los músculos extensores del antebrazo, los maseteros, los esternocleidomastoideos, los temporales y los trapecios (figura 1).
- Rostro alargado, calvicie frontal, frente arrugada, estrechamiento de la mitad inferior de la cara y cuello de cisne (figura 1).
- Fenómeno miotónico: retraso en la relajación de los músculos de la mano y los párpados al cerrarlos fuertemente y elevación de los músculos de la eminencia hipotecar al percutirlos.
- Debilidad muscular distal en los miembros inferiores y superiores (figura 2).
- Arreflexia osteotendinosa en miembros superiores e inferiores.
- Ptosis palpebral bilateral mayor en el ojo derecho.
- Agudeza visual:
  - Ojo derecho: cuenta dedos a un metro y medio
  - Ojo izquierdo: 0.3
  - Ambos con corrección
  - Lámpara de hendidura:
    - Ojo derecho con opacidad cortical
    - Ojo izquierdo con opacidad cortical nuclear con predominio capsular posterior
- Atrofia testicular.



**Figura 1.** *Facies de paciente de 51 años con enfermedad de Steinert: muestra calvicie frontal, ptosis bilateral y adelgazamiento de músculos temporales, faciales y esternocleidomastoideos*



**Figura 3.** *Catarata corticonuclear en paciente con enfermedad de Steinert*



**Figura 2.** *Paciente con enfermedad de Steinert con atrofia de músculos distales de las extremidades*

### **Complementarios**

- EKG: bradicardia sinusal con aumento del intervalo PR de 0.28.
- Ecocardiograma: normal.
- Electromiografía (EMG): se realiza EMG de los músculos deltoides, del extensor cubital y del abductor del primer dedo.

Reposo: fenómeno miotónico desencadenado por movimiento de los electrodos y percusión.

Contracción mínima: Potenciales de Unidad Motora de amplitud entre 400 y 300mV y músculo distal con reclutamiento rápido.

Conclusiones: EMG miopático en músculos distales y con fenómeno miotónico.

### **COMENTARIO FINAL**

La enfermedad de Steinert puede comenzar de forma paulatina entre la segunda y la tercera décadas de la vida y, por lo común, los síntomas miotónicos son los primeros en manifestarse, muchas veces preceden a la atrofia muscular y afectan a músculos distintos a los interesados por ésta y, con frecuencia, limitan a los músculos de la mano y de la lengua.<sup>4,5</sup> En la mano se afectan los flexores de los dedos y los de la eminencia tenar, como sucede en nuestro caso. Las atrofiaciones musculares aparecen con frecuencia en la cara, el cuello y en los músculos distales de las extremidades. Hay alteraciones de

la musculatura facial con atrofia de los temporales y de los maseteros y puede haber ptosis palpebral. El paciente presenta fascie miopática inexpresiva o triste y alargada con estrechamiento en la parte inferior. Se afectan los músculos esternocleidomastoideos y están casi indemnes los de la región cervical posterior, lo que se traduce en dificultad para levantar la cabeza de la almohada. En los antebrazos se afecta el supinador largo y en los miembros inferiores el tibial anterior y los peroneos.<sup>1</sup> Generalmente las atrofas faciales y de las extremidades son simétricas, pero no es raro que predominen en un solo lado. Es más raro encontrar parálisis o paresia de la musculatura faringolaríngea. Los pacientes con distrofia miotónica de Steinert con debut en la adultez muestran signos de miotonía y debilidad con un componente de disartria flácida (tasa de repetición más lenta y duración limitada de la prolongación de los sonidos) sin que ocurran signos de fatiga.<sup>2</sup> Dentro de los síntomas distrófico-endocrinos se encuentran la calvicie frontal (más raro en las mujeres) y las cataratas. Estas últimas son usualmente bilaterales, aparecen como finas opacidades pulverulentas o en forma de núcleo estrellado, son subcapsulares y ocupan la región posterior del cristalino. Se evidencian fácilmente con la lámpara de hendidura, a veces la pérdida de visión es mínima a pesar de las cataratas. Es muy frecuente la afectación de las glándulas sexuales, con atrofia testicular, pérdida de la libido y esterilidad dentro de los síntomas endocrinos. Pueden aparecer otros síntomas generales como manifestaciones de insuficiencia cardíaca en fases avanzadas de la enfermedad, síntomas psíquicos (déficit intelectual, trastornos en la esfera afectiva y cuadros demenciales) y alteraciones óseas a nivel del cráneo, con hiperostosis frontal interna y reducción del tamaño de la silla turca. Es más raro que aparezcan hiperhidrosis y acrocianosis.<sup>1,2</sup>

En los exámenes electromiográficos de estos pacientes aparecen, durante la contracción (espontáneamente o durante el hundimiento brusco de la aguja), descargas miotónicas constituidas por un potencial muy breve de frecuencia elevada entre 50-120 c/segundos, de amplitud deficiente en el curso de la descarga y con un sonido muy característico de avión en picada en el altavoz. Estas manifestaciones electromiográficas también pueden aparecer en las miotonías de Thomsen, pero en la enfermedad de Steinert las descargas se asocian a los signos de una distrofia muscular acusada.

En las formas completas de la enfermedad no existe dificultad para plantear el diagnóstico, como sucede en nuestro caso, pues el paciente presentaba atrofia muscular del tipo de distrofia progresiva de los músculos faciales, miotonía, trastornos trófico-endocrinos, alteraciones cardiovasculares y un electromiograma característico de la enfermedad de Steinert con descargas miotónicas. Se encontraron además otros familiares con los mismos síntomas referidos: su papá, un hermano y su hijo de treinta años presentaban el fenómeno miotónico. Las cataratas de estos pacientes, incluidas las del nuestro, son subsidiarias de tratamiento quirúrgico.<sup>1</sup>

En sus formas habituales la enfermedad progresa sin remisiones y conduce a la invalidez en un plazo de 20 años. Los pacientes fallecen por cardiopatías e infecciones pulmonares pasada la edad media de la vida. La disfunción ventricular, la isquemia miocárdica, el tromboembolismo pulmonar y la actividad eléctrica sin pulso son las principales causas de muerte.<sup>6-8</sup> No existe un tratamiento específico eficaz para la distrofia miotónica. Las diferentes vitaminas (incluida la E), los aminoácidos, la testosterona y las drogas como la penicilamina, recomendadas en el pasado, han demostrado ser inefectivas. La quinina tiene una acción semejante al curare en la placa motora y alivia la miotonía; no obstante, la droga no tiene efecto sobre la progresión de la atrofia muscular u otros aspectos degenerativos de la distrofia miotónica. La dosis usual es de 0.3-0.6 gramos cada seis horas. Los síntomas tóxicos como el tinnitus se pueden desarrollar antes de que el paciente tome suficiente quinina para aliviar la miotonía, por lo que muchos prefieren no tomarla, a menos que la miotonía le cause disturbios en alguna actividad en particular.<sup>1-9</sup>

La procainamida en la dosis de 0.5-1 gramo cada seis horas y la fenitoína también son usadas con éxito para aliviar la miotonía, pero esta última puede ser peligrosa, incluso en los pacientes con marcapaso, ya que la quinina y la procainamida disminuyen la velocidad de conducción a través del nodo auriculoventricular, mientras que la fenitoína no lo hace.

La testosterona incrementa la masa muscular en estos pacientes, pero no tiene valor en la preservación de la fuerza o el alivio de la miotonía. Se debe evitar el reposo prolongado en cama y mantener una vida lo más normal posible.<sup>1-10</sup>

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ropper AH, Brown RH. The muscular dystrophies. En: Ropper AH, Brown RH. Adams and Victor´s Principles of Neurology. 8va ed. New York: Editorial McGraw – Hill Interamericana; 2005. p. 1213-1229.
2. Roca Goderich R. Atrofias musculares. En: Temas de Medicina Interna. 4ta ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2002. p. 466-470.
3. Seznec H. Mice transgenic for the human myotonic dystrophy region with expanded CTG repeats display muscular and brain abnormalities. Hum Mol Genet. 2001 Nov; 10(23): 2717-26.
4. Weinberg B, Bosma JF, Shanks JC. Myotonic dystrophy initially manifested by speech disability. J Speech Hear Disord. 1968; 33: 51–9.
5. Swart V, Engelen V, Kerkhof V. Myotonia and flaccid dysarthria in patients with adult onset myotonic dystrophy. J Neurol Neurosurg Psychiat. 2004; 75: 1480-1482.
6. Pelargonio G, Dello Russo A, Sanna T. Myotonic dystrophy and the heart Heart. 2002; 88: 665-670.
7. Muraoka H, Negoro N, Terasaki F. Re-entry circuit in ventricular tachycardia due to focal fatty-fibrosis in a patient with myotonic dystrophy. Intern Med. 2005; 44: 129-135.
8. Russo AD, Sanna T, Martino G, Belloci F. Myotonic dystrophy and the heart. Heart. 2002; 88: 665-670.
9. Huson S. Myotonic dystrophy-time to improve patient care and prepare for pathogenesis based treatments. Eur J Human Genet. 2005; 13: 1312–14.
10. Pelargonio G. Myotonic dystrophies. En: David A. Clinical Neurology. 5th ed. New York: Editorial McGraw-Hill/Appleton & Lange; 2002. p. 119-120.

## DE LOS AUTORES

1. Especialista de I Grado en Neurología. E-mail: [liubkamederos@yahoo.com](mailto:liubkamederos@yahoo.com).
2. Especialista de I Grado en Angiología y Cirugía Vascular. Profesor Asistente. ISCM-VC.
3. Especialista de I Grado en Oftalmología.