

# La distrofia miotónica de Steinert

**L**a distrofia miotónica de Steinert es una enfermedad autosómica dominante asociada a una distrofia muscular y una miotonía (lentitud del relajamiento muscular) con anomalías en diversos órganos: vista, sistema nervioso, aparato cardio-respiratorio, aparato digestivo y glándulas endocrinas. Es la más frecuente de las enfermedades neuromusculares del adulto (5 casos por cada 100.000 habitantes). Aunque la evolución y la impotencia funcional son variables según las personas, el perjuicio real es, a menudo, subestimado. La enfermedad puede originar importantes dificultades para la inserción social y para la integración laboral.

Existe una forma congénita con cuadro inicial de hipotonía neonatal y problema respiratorio agudo, en ocasiones letal. Esta forma a menudo se acompaña de una severa afectación intelectual y sólo se presenta en niños nacidos de madres afectadas. Un tratamiento personalizado permite la prevención de las complicaciones de esta enfermedad.



**ASEM**

Asociación Española  
contra las Enfermedades  
Neuromusculares



**A F M**

Association Française  
contre les Myopathies

	<b>SINTOMATOLOGÍA</b>	<b>EXPLORAR</b>	<b>EXÁMENES COMPLEMENTARIOS</b>
<b>Aparato Locomotor</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>dificultad de relajación de algunos músculos, particularmente los de las manos</li> <li>dificultad de la deambulación (caídas)</li> <li>fatiga</li> <li>dolores</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>hernias inguinales, umbilicales</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>miotonia</li> <li>disminución de la fuerza muscular distal de los externo-cleido-mastoideos, de los músculos faciales.</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>debilidad de la pared abdominal</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>EMG: descarga miotónica</li> <li>análisis del ADN (biología molecular): aumento del número de tripletes CTG en 19q13.3</li> </ul>
<b>Aparato cardiovascular</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>enlentecimiento, aceleración, irregularidad del ritmo cardíaco</li> <li>fatiga, ahogo</li> <li>malestar e indisposición</li> <li>pérdida de conocimiento</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>trastornos del ritmo y/o de la conducción</li> <li>miocardiopatía dilatada (menos clásica)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>vigilancia del pulso</li> <li>ECG sistemático, Holter</li> <li>ecocardiograma</li> <li>electrofisiología del fascículo de His</li> <li>escintigrafía</li> </ul>
<b>Aparato respiratorio</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>tos y/o dificultades respiratorias nocturnas</li> <li>dificultades para dormir y para despertar, somnolencia diurna (inversión del ciclo nictameral)</li> <li>cefaleas</li> <li>sudoración nocturna, pesadillas</li> <li>malestar e indisposición</li> <li>cianosis de las extremidades, sofoco con el esfuerzo</li> <li>disminución de la capacidad intelectual</li> <li>infecciones repetidas</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>falsas vías, reflujo gastro-esofágico</li> <li>insuficiencia respiratoria crónica restrictiva</li> <li>apneas del sueño</li> <li>falsas vías</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>exploración funcional respiratoria (EFR)</li> <li>gas en sangre</li> <li>polisomnografía (estudio cualitativo del sueño mediante grabación de diferentes parámetros biológicos)</li> </ul>
<b>Aparato digestivo</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>trastornos de la deglución</li> <li>regurgitaciones</li> <li>dolores abdominales</li> <li>ictericia con o sin fiebre</li> <li>estreñimiento</li> <li>vómitos</li> <li>diarrea</li> <li>incontinencia anal</li> <li>delgadez</li> <li>obesidad</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>falsas vías</li> <li>hernia de hiato</li> <li>afectación hepática asintomática</li> <li>litiasis vesicular sintomática o no (frecuente)</li> <li>fecaloma</li> <li>oclusión intestinal</li> <li>estreñimiento desconocido (falsas diarreas)</li> <li>desnutrición</li> <li>afectación endocrina</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>fibroscopia, manometría, Ph metría</li> <li>placas, radiocinema</li> <li>gGT aumentadas</li> <li>ecografía, fibroscopia</li> <li>EMG del esfínter anal</li> <li>dosificación: vitaminas, oligoelementos</li> <li>dosificaciones hormonales</li> </ul>
<b>Otorrino-laringología Estomatología</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>infecciones frecuentes (anginas, otitis, sinusitis,...)</li> <li>dificultades de deglución</li> <li>deformación mandibular</li> <li>voz nasal, modificador del ritmo del lenguaje (comerse palabras)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>reflujo gastro-esofágico, falsas vías, neumopatías de inhalación</li> <li>parálisis del velo del paladar</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>audiograma</li> <li>radiocinema de deglución</li> <li>análisis telerradiográfico</li> </ul>
<b>Sistema nervioso</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>trastornos del sueño, disminución de la confianza en uno mismo, trastornos del apetito, agresividad o apatía</li> <li>hipersomnias</li> <li>enlentecimientos de la capacidad intelectual</li> <li>trastornos de la memoria</li> <li>trastornos psiquiátricos</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>estado depresivo</li> <li>dificultades de inserción y de comunicación</li> <li>insuficiencia respiratoria</li> <li>trastornos cognitivos</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>test de diagnóstico</li> <li>balance neuropsicológico</li> </ul>
<b>Psicología</b>			
<b>Ocular</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>descenso de la agudeza visual</li> <li>estrabismo</li> <li>dolor de cabeza</li> <li>ptosis</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>catarata</li> <li>afectación de los músculos oculomotores</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>examen bajo lámpara de apertura</li> <li>fondo de ojo</li> </ul>
<b>Endocrinología Metabolismo</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>malestar con sudoraciones profusas</li> <li>descenso de la lívido, impotencia</li> <li>obesidad</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>trastornos de la regulación de la glicemia (hipo o hiper)</li> <li>afectación endocrina</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>dosificación glicémica, vigilancia habitual de la diabetes</li> <li>dosificaciones hormonales</li> </ul>
<b>Aparato genital</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>infertilidad, atrofia testicular</li> <li>dismenorreas</li> <li>embarazo de "riesgo" (abortos espontáneos)</li> <li>riesgo en el parto difícil o complicado</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>afectación endocrina</li> <li>afectación de la motilidad uterina, y también todas las demás causas de dismenorrea</li> <li>hidrarnnios</li> <li>hemorragia del postparto (problema de la motilidad uterina)</li> <li>hipotonía del recién nacido afectado de una forma neonatal</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>dosificaciones hormonales</li> <li>histerografía</li> <li>celioscopia</li> <li>ecografías repetidas</li> </ul>
<b>Piel</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>caída de cabello</li> </ul>		
<b>Anestesia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>trastornos de la deglución y falsas vías</li> <li>depresión respiratoria pre-operatoria o post-anestésica retardada</li> <li>descompensación de un problema cardíaco desconocido</li> <li>sobreinfección broncopulmonar</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>afectación cardíaca asintomática</li> <li>afectación respiratoria asintomática</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>balance respiratorio y cardiológico muy cuidadoso antes de cualquier intervención bajo anestesia general (gas en sangre, presión respiratoria máxima, ECG, ecografía, Holter)</li> <li>colocación preventiva de un marcapasos, si hubiera necesidad</li> </ul>
<b>Pediatría</b>	<p><b>Recién nacido (forma neonatal)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>hipotonía global con problemas respiratorios muy graves que pueden ocasionar el fallecimiento del recién nacido en los primeros días de vida</li> <li>retracciones musculares y pies zambos</li> </ul> <p><b>Lactante, niño</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>retraso psicomotor</li> <li>ausencia de miotonia antes de los 10 años</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>no hay miotonia antes de la edad de 5 años</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>biopsia muscular</li> </ul>

## ORIENTACIONES TERAPÉUTICAS

<b>Tratamiento de la miotonía, cuando es invalidante</b>	Mexiletina (control cardiológico) • fenitonía (control hematológico)
<b>Kinesiterapia regular</b>	Trabajo activo sin resistencia, sin sobrepasar el umbral de fatiga • movilización suave, masajes de tipo de decontractación • balneoterapia • deporte de mantenimiento sin exceso de fatiga (natación, bicicleta)
<b>Lucha contra el dolor</b>	Antálgicos • fisioterapia (infrarrojo)
<b>Examen regular de un cardiólogo</b>	Incluso con ausencia de síntomas con el fin de prevenir la aparición de un accidente grave, ver mortal
<b>Marcapasos. Tratamiento farmacológico</b>	Antirrítmicos
<b>Tratamiento de la insuficiencia cardíaca</b>	Inhibidores del enzima de conversión
<b>Prevención del reflujo gastro-esofágico</b>	
<b>Reeducar la deglución</b>	
<b>Asegurar una ventilación correcta</b>	Kinesiterapia respiratoria • ventilación mecánica (ventilación nasal desaconsejada si hay trastornos de la deglución: traqueotomía • tratamiento farmacológico si es necesario)
<b>Tratar y prevenir las infecciones</b>	Tratamientos farmacológicos • vacunas anti-microbianas, anti-gripales
<b>Reeducar la deglución</b>	Postura, toma de conciencia de las diferentes etapas de la deglución
<b>Adaptar las texturas</b>	
<b>Prevenir el reflujo gastro-esofágico</b>	Posición semi-sentada • medicamentos espesadores • procinéticos digestivos
<b>Colecistectomía</b>	
<b>Prevenir el estreñimiento</b>	Ir regularmente al retrete • régimen alimenticio adaptado • laxantes suaves...
<b>Cirugía abdominal</b>	
<b>Reeducación del esfínter anal</b>	Régimen enriquecido, suplementos calóricos industriales
<b>Aumentar los aportes energéticos y protéicos</b>	
<b>Modificar los hábitos alimenticios</b>	
<b>Tratamiento sintomático</b>	
<b>Vacunaciones</b>	
<b>Reeducar la deglución</b>	
<b>Prevenir el reflujo gastro-esofágico</b>	
<b>Cirugía maxilofacial</b>	
<b>Ortofonía</b>	
<b>Tratamiento farmacológico</b>	Medicamentos antidepresivos tricíclicos
<b>Asegurar una correcta ventilación</b>	Ver aparato respiratorio • los barbitúricos opiáceos y benzodiazepinas están desaconsejados
<b>Apoyo psicológico</b>	Terapia individual y/o familiar
<b>Seguimiento especializado</b>	
<b>Cirugía del cristalino</b>	
<b>Tratamiento de la diabetes</b>	Régimen adaptado, antidiabéticos orales
<b>Tratamiento hormonal</b>	
<b>Tratamientos de la causa</b>	
<b>Vigilancia estrecha del embarazo</b>	
<b>Alumbramiento en medio especializado</b>	Elegir una maternidad con servicio de reanimación y neonatología
<b>Medidas farmacológicas</b>	Minoxidil, biotina, dexpanthenol...
<b>Preferir la anestesia local o loco-regional cuando sea posible</b>	
<b>Medidas farmacológicas</b>	Se desaconsejan: el tiopental • los halogenados • los curares despolarizantes (succinilcolina) • la neostigmina (prostigmina) • los barbitúricos • los opiáceos • los benzodiazepinas
<b>Prolongar la vigilancia</b>	El operado estará intubado hasta la completa recuperación • vigilancia prolongada después de extubación mediante oximetría del pulso, si posible • tratar cualquier infección respiratoria (aspiración-incluso asintomáticos antibiótica)
<b>Información de los individuos a riesgo, incluso asintomáticos</b>	
<b>Reanimación neonatal</b>	
<b>Seguimiento ortopédico</b>	
<b>Reeducación</b>	Masajes, fisioterapia • psicomotricidad • ortofonía

# La distrofia miotónica de Steinert

## RIESGOS CARDÍACOS

- No hay que subestimarios.

## COLECISTITIS

- Dada su frecuencia en esta enfermedad, pensar en ella ante cualquier tipo de dolor abdominal.

## VIGILANCIA POST-OPERATORIA

- Prolongarla ya que hay riesgo de depresión respiratoria postanestésica retardada.

## ESTADO DEPRESIVO

- A tratar (tricíclicos) para evitar la instauración de una depresión sobreañadida.

## FISIOTERAPIA SUAVE

## CONSEJO GENÉTICO

- Enfermedad genética autosómica dominante.
- La identificación de la anomalía genética en causa (ampliación de una secuencia de ADN de tipo repeticiones del triplete CTG, localizado en 19q13.3) permite un diagnóstico genotípico directo en biología molecular.
- Dirigirse a una consulta de consejo genético.



**ASEM**

Asociación Española  
contra las Enfermedades  
Neuromusculares

Gran Vía de les Corts Catalanes, 562 pral. 2ª  
08011 Barcelona  
Teléfono: 93 451 65 44  
Fax: 93 451 69 04  
E-mail: [asem15@suport.org](mailto:asem15@suport.org)  
[www.asem-esp.org](http://www.asem-esp.org)



**A F M**

Association Française  
contre les Myopathies

Association régie par la loi  
du 1er Juillet 1901  
Reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale - BP 59  
91002 Évry cedex  
Téléphone: 00 33 1 69 47 28 28  
Télécopie: 00 33 1 60 77 12 16  
E-mail: [editions-myoline@mail.afm.genethon.fr](mailto:editions-myoline@mail.afm.genethon.fr)  
[www.afm-france.org](http://www.afm-france.org)

Para la edición de este documento, agradecemos la colaboración de:



**Fundación ONCE**  
para la cooperación e integración social  
de personas con discapacidad

