

:: Distrofia miotónica de Steinert

- Estas recomendaciones han sido traducidas y adaptadas para Orphanet-España por Dr. Gerardo Gutiérrez Gutiérrez [Unidad de Neuromuscular, Servicio de Neurología, Hospital Universitario Infanta Sofía (HUIS), San Sebastián de los Reyes (Madrid)], Dr. Carlos Casanova Rodríguez [Servicio de Cardiología (HUIS)], Dr. Raúl Moreno Zabaleta [Servicio de Neumología (HUIS)] y Dr. Alfredo Rosado Bartolomé [Grupo de Trabajo SEMFYC "Genética Clínica y Enfermedades Raras"], de la guía en francés publicada por Orphanet en 2010.

Sinónimos:

Distrofia miotónica tipo 1, DM1, Enfermedad de Steinert

Definición:

La distrofia miotónica (DM) de Steinert es la distrofia muscular más frecuente en el adulto (prevalencia entre 1/8.000 y 1/20.000 en Europa) y su transmisión es autosómica dominante. Se caracteriza por atrofia muscular predominante de los músculos distales, axiales, faciales, faríngeos y respiratorios, miotonía en las manos y afección multisistémica con cataratas, bloqueos de la conducción cardíaca y arritmia, diabetes y somnolencia.

En relación con la clínica de la enfermedad hay que considerar **cuatro características importantes**:

- 1) El carácter dissociado de los signos clínicos: la afección cardíaca puede estar aparentemente aislada, sin déficit muscular.
- 2) El contraste entre la severidad de la afección cardíaca o respiratoria y la escasez o incluso ausencia de síntomas.
- 3) Los múltiples mecanismos causantes. En la afección cardíaca, problemas de la conducción y/o el ritmo y más raramente disfunción ventricular. En la afección respiratoria, afección de los músculos respiratorios, falsas vías, hipoventilación central, embolia pulmonar.
- 4) Tendencia de los pacientes a una cierta apatía y a subestimar los trastornos.

Las gasometrías a menudo están alteradas (hipoxemia, hipercapnia) sin que exista necesariamente una correlación entre estos dos parámetros

La gravedad de la afección consiste en complicaciones:

- 1) **Cardíacas**: Riesgo de muerte súbita, que explica entre el 20% y el 30% de las muertes, por trastornos de la conducción o del ritmo; riesgo de accidente embólico por fibrilación auricular.
- 2) **Respiratorias**: Implicadas en la mayoría de las muertes (neumopatía, hipoventilación alveolar) favorecidas por aspiración del contenido alimenticio y el déficit de los músculos respiratorios.

Por término medio, acortan la vida en diez años.

Existen **formas pediátricas**, ya sean **neonatales** (Steinert congénito), muy graves, con síndrome malformativo, gran hipotonía, insuficiencia respiratoria, muerte frecuente, o **infantiles** (Steinert infantil), que se manifiesta por lentitud y problemas de aprendizaje que conducen al fracaso escolar y a un IQ bajo y variable.

Para obtener más información:

[Consulte el resumen de la enfermedad en Orphanet](#)

http://www.orpha.net/data/patho/Pro/es/Urgencia_DistrofiaMiotonicaSteinert-esPro77.pdf

Ficha para los servicios de ambulancias

Llamada para atender a un paciente afectado de distrofia miotónica de Steinert

Sinónimos

- ▶ Distrofia miotónica tipo 1, DM1, Enfermedad de Steinert

Mecanismos

- ▶ Miopatía genética dominante con afección muscular atrófica y multisistémica.

Riesgos específicos en urgencias

- ▶ Insuficiencia respiratoria por neumopatía, aspiración del contenido alimenticio, embolia pulmonar o hipoventilación central.
- ▶ Descompensación respiratoria tras una infección banal o postquirúrgica.
- ▶ Trastornos de la conducción o el ritmo, tanto bradicardias como taquicardias.
- ▶ Embolia arterial por fibrilación auricular.
- ▶ Muerte súbita especialmente durante esfuerzos físicos.
- ▶ Hemorragia ORL por traqueotomía.

Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo

- ▶ Fisioterapia respiratoria.

Riesgos

- Confiar en la subestimación por los propios pacientes de la gravedad de su/sus síntomas o de su enfermedad.
- Subestimar manifestaciones como lipotimias, síncope o palpitaciones.
- Posible existencia de formas cardíacas aisladas (sin afectación muscular)
- Formas pediátricas.
- Muerte súbita en portadores de marcapasos.

Particularidades del tratamiento médico prehospitalario

- ▶ Pedir al paciente la tarjeta de cuidados y de urgencias.
- ▶ Realización sistemática de ECG y vigilancia continua del mismo.
- ▶ Extrema prudencia ante los riesgos respiratorios de opiáceos y sedantes.
- ▶ Contraindicación de agentes curarizantes despolarizantes, antiarrítmicos de Tipo I, amiodarona, betabloqueantes, anticolinérgicos y fluidificantes bronquiales (en presencia de obstrucción).
- ▶ Utilizar preferentemente ventilación no invasiva y evitar la intubación (riesgo).
- ▶ Extrema prudencia ante el efecto del oxígeno a alto flujo sin comprobar que la ventilación es correcta.
- ▶ Paciente traqueostomizado: cambio de cánula o colocación de cánula con balón.
- ▶ Paciente ortopneico: evitar posición en decúbito (riesgo de parada respiratoria).
- ▶ Derivar a reanimación o cuidados intensivos cardiológicos para instalar marcapasos.

Información adicional

- ▶ Visite www.orphanet.es y consulte los “Centros Expertos” en España para esta enfermedad.

Recomendaciones en las urgencias hospitalarias

Problemas en urgencias

Preguntar al paciente por su historial, tratamientos en curso o precauciones necesarias.

- ▶ **Aparición de descompensación respiratoria aguda.**
 - Episodios infecciosos banales (durante un catarro común o una rinoфарингитis).
 - Determinadas situaciones médico-quirúrgicas (período postoperatorio o anestésico).
- ▶ **Aparición de trastornos cardíacos de la conducción o arritmias.**
- ▶ Aparición de problemas digestivos:
 - Dolor y/o vómitos por litiasis biliar.
 - Abdomen quirúrgico dudoso: tratamiento médico de la seudobstrucción intestinal.

Recomendaciones en urgencias

A.- Aparición de descompensación respiratoria

El principal problema es la existencia de una **hipoventilación alveolar** a veces crónica agudizada o puesta de manifiesto por una infección bronquial o por debilidad de los músculos de la tos. Puede ser necesaria **ventilación invasiva** con riesgo de **extubación difícil o imposible** que haga necesaria una traqueostomía con los consiguientes difíciles problemas sociales derivados (soledad y aislamiento social frecuentes).

- ▶ **Medidas diagnósticas en urgencias:**
 - Evaluación de la gravedad: los criterios de evaluación se apoyan en la **tolerancia respiratoria**.
 - Criterios de gravedad:
 - Disnea
 - Ortopnea
 - Tiraje costal
 - Respiración paradójica
 - Obstrucción bronquial
 - Desaturación con aire ambiente y necesidad de oxigenoterapia
 - Paciente ya ventilado: aumento del tiempo de ventilación
 - Paciente traqueostomizado: imposibilidad de aspiración intratraqueal si hemorragia profusa
 - Exploración en urgencias
 - **Gases en sangre arterial** (obtenida mediante punción capilar en pacientes en que resulta difícil la punción arterial)
 - **Hipoventilación alveolar** (con o sin acidosis respiratoria): **PaCO₂ > 45 mmHg**.
 - **Hipoxemia**
 - **Radiología de tórax**
 - Investigación de causas parenquimatosas (neumopatía, atelectasia, edema pulmonar, etc.) o pleurales (neumotórax, derrame pleural)
- ▶ **Medidas terapéuticas inmediatas:**

El tratamiento se basa en principio en medidas sintomáticas.

 - **Oxigenoterapia** en caso de desaturación (hipoxemia). Prestar atención al oxígeno a alto flujo teniendo en cuenta si el paciente ventila o no.
 - En presencia de signos clínicos o gasométricos de **insuficiencia respiratoria** se aplicará en primer lugar **ventilación mecánica no invasiva (VMNI)**.
 - **Descongestión bronquial** manual (fisioterapia) o mediante técnica instrumental (ayuda a la tos).

- Indicaciones formales de intubación endotraqueal y de ventilación invasiva:
 - Problemas con el nivel de conciencia
 - Estado de shock
 - Parada respiratoria
 - Parada cardíaca
- Paciente traqueostomizado: cambio de cánula si obstrucción o cánula con balón si hipoventilación alveolar.
- **Si hemorragia traqueal**, evaluación ORL o neumológica rápida.

B.- Aparición de trastornos cardíacos de la conducción o el ritmo

Mucho más frecuentes que la disfunción ventricular (en el contexto de una miocardiopatía dilatada): la afección cardíaca no siempre se correlaciona con la debilidad de los miembros, por lo que puede ser la primera manifestación de la enfermedad.

- Los **trastornos de la conducción** (auriculoventriculares y/o intraventriculares) son **generalmente proporcionales a la duración de la enfermedad**.
- Los **trastornos del ritmo** (fibrilación auricular, alteraciones de ritmo ventricular) **pueden sobrevenir desde la adolescencia**, favorecidos por el esfuerzo físico.
- El **riesgo de muerte súbita** es elevado cuando se asocian problemas manifiestos de la conducción AV (PR>200 ms) y ventricular (QRS>100 ms).
- **Se ha descrito la muerte súbita en portadores de marcapasos** implantado por problemas de conducción, que puede explicarse por la aparición de trastornos del ritmo ventricular o de una embolia pulmonar. A veces es inexplicada.

▶ Medidas diagnósticas en urgencias:

- Evaluación de la gravedad: los criterios de evaluación son **hemodinámicos**.
- Criterios de gravedad:
 - **Síncope, lipotimia, palpitaciones.**
 - **Bradicardia <40, taquicardia >120, arritmia.**
 - Factores que indican una **mala tolerancia hemodinámica**:
 - **Hipotensión arterial** (valorar en función de las cifras anteriores de TA, frecuentemente bajas)
 - Bajo gasto cardíaco: confusión mental, estasis hepático.
- A explorar en urgencias:
 - El **ECG** presenta con frecuencia:
 - **Trastornos paroxísticos graves de la conducción**: pausas, bloqueos auriculoventriculares (BAV): BAV de 2º grado o BAV completo.
 - O bien **trastornos paroxísticos del ritmo**, especialmente en pacientes con antecedentes de síncope o alteraciones de la conducción como BAV de 1º grado o bloqueo de rama.

▶ Medidas terapéuticas inmediatas:

- Medidas sintomáticas.
- Riesgo elevado de **alternancia** de episodios de bradicardia y taquicardia:
 - La utilización de **antiarrítmicos en caso de taquicardia** (amiodarona, betabloqueantes) debe ser **extremadamente prudente** ya que puede asociarse a la aparición de bradicardias graves.
 - **Los antiarrítmicos de Tipo I-C están formalmente contraindicados**, especialmente por vía intravenosa.

Derivación

- ▶ Dónde:
 - A reanimación o cuidados intensivos respiratorios por especialistas expertos en la patología si existe insuficiencia respiratoria.
 - Unidad de cuidados intensivos cardiológicos (paciente no ventilado) con la posibilidad de implantar rápidamente un marcapasos en caso de trastornos graves de la conducción.
- ▶ Cuándo: en situaciones de urgencia vital.
- ▶ Cómo:
 - Transporte medicalizado por ser un enfermo de riesgo (vía venosa, intubación de riesgo).
 - Precaución con la posición del paciente: **evitar la posición de decúbito en un paciente ortopneico (riesgo de parada respiratoria).**

Interacciones medicamentosas

- ▶ Si obstrucción bronquial, **fluidificantes bronquiales** estrictamente **contraindicados**.
- ▶ **Evitar sedantes** debido al riesgo respiratorio.
- ▶ **Manejar con prudencia los morfínicos** debido al riesgo respiratorio y de obstrucción intestinal.
- ▶ **Antiarrítmicos de tipo I formalmente contraindicados.**
- ▶ Utilizar con **extrema prudencia los fármacos bradicardizantes** (amiodarona, betabloqueantes).
- ▶ **Riesgo de retención de orina con fármacos anticolinérgicos.**

Precauciones anestésicas

- ▶ Evaluación **cardíaca** preoperatoria para excluir la presencia de trastornos de la conducción asociados que puedan provocar una descompensación durante la administración de antiarrítmicos. No es infrecuente la aparición de trastornos paroxísticos del ritmo durante la cirugía o postquirúrgicos.
- ▶ Inducción: control satisfactorio de la **vía aérea** (dificultades anatómicas frecuentes), evitar el riesgo de aspiración (vaciamiento gástrico lento) y complicaciones cardiovasculares.
 - **Contraindicación de agentes curarizantes despolarizantes** (succinilcolina): **riesgo de hiperpotasemia.**
 - **La técnica de intubación de elección parece ser bajo sedación con propofol** (fibroscopia si dismorfia facial).
- ▶ Mantenimiento de la anestesia:
 - **Agentes halogenados contraindicados (hipertermia maligna).**
 - Los **hipnóticos intravenosos del tipo del propofol** parecen ser los productos **de elección** en asociación con **opiáceos de acción corta** del tipo de ramifentanilo y **eventualmente** junto con técnicas de **anestesia loco-regional** de forma que se reduzca al máximo el riesgo de depresión respiratoria postoperatoria.
 - **Monitorización anestésica respiratoria y cardiovascular sistemática y adaptada al acto quirúrgico y al nivel de afección cardíaca** del paciente.
 - **Monitorización de la temperatura** con prevención de hipotermia y detección de hipertermia maligna.

Medidas preventivas

- ▶ Precaución con la insuficiencia respiratoria (hipoxemia frecuente): considerar si fuese necesario la combinación de VMNI con oxígeno (riesgo de agravamiento de la hipercapnia, la cual, paradójicamente, es bien tolerada).
- ▶ Fisioterapia respiratoria y movilización precoz.
- ▶ Evitar fármacos sedantes e hipnóticos (trastornos del sueño frecuentes)
- ▶ Prevención de complicaciones tromboembólicas (trombosis frecuentes)
- ▶ Enfermos “pasivos”, poco demandantes, que sin embargo son muy sintomáticos.
- ▶ Anticiparse a los problemas sociales.

Medidas terapéuticas complementarias de la hospitalización

- ▶ Los **allegados del paciente**, si están presentes, constituyen un **elemento clave de la coordinación de los cuidados** proporcionados en urgencias: son, por lo general, **quienes mejor conocen la patología** y sus riesgos evolutivos.
- ▶ Comprobar la comprensión adecuada de las instrucciones sobre los cuidados (posibles dificultades cognitivas y/o depresivas).
- ▶ Considerar las **dificultades para moverse y la postura corporal** (pacientes que deben movilizarse con frecuencia).
- ▶ Tener en cuenta los síntomas dolorosos (colchón adaptado).
- ▶ **Frecuentes problemas de deglución**. Instalación de **sonda nasogástrica en caso de aspiración** del contenido alimenticio. Adaptar la textura de los alimentos, dejar tiempo para comer despacio...
- ▶ No olvidar la **fisioterapia movilizadora** (empeoramiento de la movilidad, raramente **retracciones**).
- ▶ Adaptar el ambiente y el alojamiento de la persona a sus posibles dificultades motoras: riesgo de caída, dificultades de prensión, dificultad para mover las extremidades (el timbre debe ser accesible, puede ser necesario dar al paciente de beber, de comer...)
- ▶ Adaptar el ambiente y el alojamiento de la persona a sus posibles problemas visuales (catarata precoz en particular en la formas de inicio en la infancia): iluminación, evitar contraluces.

Donación de órganos

- ▶ La enfermedad tiene un tropismo muscular cardíaco y a veces neurológico central. Teóricamente no hay afección renal en esta patología.
- ▶ **No es posible donar corazón, hígado ni córnea.**

Recursos documentales

- ▶ Harper PS, van Engelen B, Eymard B, Wilcox DE: **Myotonic Dystrophy: present managment, future therapy**. Oxford: Oxford University Press 2004.
- ▶ Lazarus A, Varin J, Ounnoughene Z, Radvanyi H, Junien C, Coste J, Laforet P, Eymard B, Becane HM, Weber S, Duboc D: **Relationships among electrophysiological findings and clinical status, heart function, and extent of DNA mutation in myotonic dystrophy**. *Circulation* 1999, 99:1.041-1.046.
- ▶ Groh WJ, Groh MR, Saha MSC, Kincaid JC, Simmons Z, Ciafaloni E, Pourmand R, Otten RF, Bhakta D, Nair GV, Marashdeh MM, Zipes DP, Pascuzzi RM: **Electrocardiographic abnormalities and sudden death in myotonic dystrophy Type 1**. *N Engl J Med* 2008, 358:2.688-97.

Estas recomendaciones han sido traducidas y adaptadas para Orphanet-España por Dr. Gerardo Gutiérrez Gutiérrez [Unidad de Neuromuscular, Servicio de Neurología, Hospital Universitario Infanta Sofía (HUIS), San Sebastián de los Reyes (Madrid)], Dr. Carlos Casanova Rodríguez [Servicio de Cardiología (HUIS)], Dr. Raúl Moreno Zabaleta [Servicio de Neumología (HUIS)] y Dr. Alfredo Rosado Bartolomé [Grupo de Trabajo SEMFYC "Genética Clínica y Enfermedades Raras], de la guía en francés publicada por Orphanet:

*Eymard, B et al.: **Dystrophie myotonique de Steinert**. Orphanet Urgences 2010*
(http://www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/Urgences_DystrophieMyotoniqueSteinert-frPro77.pdf)

Fecha de la traducción al castellano: mayo de 2014