Semergen. 2017;43(Espec Congr 1):650

Medicina de Familia. SEMERGEN

https://www.elsevier.es/semergen

242/2892 - MÁS QUE UNA DISNEA

A. Ortiz Blanco[a], C. Manzanares Arnáiz[b], A. García Garrido[c], M. Otero Ketterer[d], M. de Cos Gutiérrez[e] y M. Manterola Pérez[f]

[a]Médico de Familia. Centro de Salud Buelna. Cantabria. [b]Médico de Familia. Servicio de Urgencias de Atención Primaria. Santoña. Cantabria. [c]Médico de Familia. Centro de Salud Puertochico. Santander. Cantabria. [d]Médico de Familia. Centro de Salud Saja. Cantabria. [e]Médico de Familia. Centro de Salud Liébana. Cantabria. [f]Médico de Familia. Centro de Salud Astillero. Cantabria.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 38 años acude a consulta por dificultad respiratoria desde hace meses y delgadez extrema. Antecedentes familiares: Padre y hermano fallecidos por muerte súbita. Antecedentes personales: ganadero, no hábitos tóxicos.

Exploración y pruebas complementarias: TA: 120/82 AC: arrítmica 74x´. AP: hipoventilación. ECG: bloqueo bifascicular. Atrofia muscular brazos. Cara afilada. Ante estos datos se deriva a Hospital para tratamiento urgente y estudio. Se colocó marcapasos. Ecocardiograma-Doppler: disfunción VI grave con FE: 30-35%. Rx tórax: patrón restrictivo. Analítica normal (incluyendo CPK y marcadores). Electromiograma: descargas miotónicas. Catarata ojo izquierdo.

Juicio clínico: Distrofia miotónica de Steinert.

Diagnóstico diferencial: Enfermedades neuromusculares: Duchenne.

Comentario final: La distrofia miotónica tipo 1 o enfermedad de Steinert es la enfermedad neuromuscular hereditaria más frecuente en el adulto. 4-5/100.000. Autosómica dominante. Expansión de repetición inestable del trinucleótido CTG, con fenómeno de anticipación generacional. Tiene gran variabilidad clínica (carácter disociado de los síntomas clínicos). Multisistémica. Hay varias formas clínicas: suave, juvenil, congénita y clásica o de la edad adulta que es la forma que presenta nuestro paciente, en la que destacan los siguientes síntomas: debilidad muscular (cara, cuello y músculos de las extremidades distales), pérdida de masa muscular, miotonía (contracción involuntaria mantenida de un grupo de músculos, habitualmente se manifiesta como rigidez), cataratas, calvicie, alteraciones de la conducción cardiaca, miocardiopatías, alteraciones neuropsiquiátricas (evitación y reducción de la percepción de los síntomas, deterioro cognitivo leve y apatía). El diagnóstico se basa en la clínica, electromiograma y estudios genéticos. Tratamiento se centra en las complicaciones, hoy hay muchos en fase de experimentación. El médico de familia ha de ser capaz de hacer un tratamiento integral junto con los diversos especialistas y tratar en el contexto familiar (números de afectados, desestructuración familiar, problemas económicos). Y aunque se trate de una enfermedad rara, debemos sospechar la posibilidad de su diagnóstico ante la clínica y saber orientar los estudios y derivaciones a especialistas.

Bibliografía

1. Gutiérrez Rivas E, Gutiérrez-Gutiérrez G, Alonso-Ortiz A. Descripción etiológica, epidemiológica, pronóstico y evolución de distrofias en la edad adulta. En Amayra Caro I, López Paz JF, Lázaro Pérz, eds. Enfermedades neuromusculares Bases para intervención, Bilbao: Universidad de Deusto, 2014; pp.39-58.

Palabras clave: Miotonía. Distrofia.

1138-3593 / © 2017 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.