

5. Maestranzi S, Przemioslo R, Mitchell H, Itchell H, Sherwood RA. The effect of benign and malignant liver disease on the tumour markers CA 19-9 and CEA. *Ann Clin Biochem.* 1998;35:99-103.
6. Sohda T, Iwata Y, Shijo H, Egashira Y, Egashira K, Okumura M. Increased expression of proliferating cell nuclear antigen in autoimmune hepatitis in a patient with raised serum concentration of CA 19-9. *J Clin Pathol.* 1998;51:167-73.
7. Meyer A, Kausch I, Krüger S, Fetscher S, Böhle A, Jocham D. Elevation of CA 19-9 in giant hydronephrosis induced by a renal calculus. *Urology.* 2004;63:381-2.
8. Navarro Expósito F, Prieto Ríos B, Martín Angulo M, Álvarez-Mon Soto M. Indicaciones de solicitud y valor de los marcadores tumorales. *Medicine.* 2009;10:1854-8.
9. González Barón M, Espinosa Arranz J, de la Gándara Porres J, de Paredes G. Utilidad práctica de los marcadores serológicos en el carcinoma de pulmón. *Med Clin (Barc).* 1991;96:707-10.
10. Bast RC, Ravdin P, Hayes DF, Bates S, Fritsche Jr H, Jessup JM, et al. Update of recommendations for the use of tumor

markers in breast and colorectal cancer: clinical practice guidelines of the American Society of Clinical Oncology. *J Clin Oncol.* 2001;19:1865-78.

José María Prieto de Paula^{a,*}, Eduardo Mayor Toranzo^a,
Noelia Sanmamed Salgado^a
y Silvia Franco Hidalgo^b

^a Servicio de Medicina Interna, Hospital Clínico
Universitario de Valladolid, Valladolid, España

^b Servicio de Medicina Interna, Complejo Hospitalario
de Palencia, Palencia, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jmpripaula@yahoo.es
(J.M. Prieto de Paula).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.gastrohep.2013.02.010>

Seudoobstrucción intestinal como primera manifestación de la enfermedad de Steinert

Intestinal pseudo-obstruction as the first manifestation of Steinert disease

Sr. Director:

La distrofia miotónica o enfermedad de Steinert es la distrofia muscular más frecuente del adulto. Es una enfermedad

hereditaria degenerativa autosómica dominante causada por un defecto del gen ZNF9 localizado en el brazo largo del cromosoma 19. Origina una afectación multisistémica que se manifiesta fundamentalmente en el músculo esquelético, siendo las características clínicas más relevantes la debilidad muscular progresiva, la miotonía y la atrofia muscular, si bien la expresión clínica es muy variable. Generalmente las primeras manifestaciones aparecen después de los 30 años y se inician con atrofia de los pequeños músculos de la mano y de los extensores del antebrazo, por lo que se considera una miopatía de afectación distal con lenta progresión hacia la afectación de músculos proximales y tronco. Se ha



Figura 1 A) Radiografía simple de abdomen. B) TC abdominal.

descrito que puede asociarse a alteraciones respiratorias, cardíacas y gastrointestinales¹. La manifestación digestiva más frecuente es la disfagia por debilidad de los músculos faríngeos (45% de los pacientes). También puede aparecer retraso del vaciado gástrico y, con menor frecuencia, seudobstrucción intestinal o megacolon².

Caso clínico

Presentamos el caso de una paciente de 20 años con diagnóstico genético prenatal de enfermedad de Steiner, que hasta entonces se había mantenido asintomática. Acude por cuadro de dolor abdominal y vómitos de varios días de evolución, sin fiebre y sin otra sintomatología. Mantenía un hábito intestinal normal, con estreñimiento leve ocasional. En la exploración física destaca un abdomen distendido, doloroso y timpánico. El hemograma, la bioquímica sérica y el estudio de coagulación fueron normales. La radiografía simple (fig. 1A) muestra dilatación de intestino delgado con niveles hidroaéreos indicativos de obstrucción intestinal y en la TC abdominal (fig. 1B) existe marcada distensión de todo el intestino delgado (4 cm) con abundante contenido líquido formando nivel hidroaéreo con patrón de «miga de pan», así como neumatosis en la pared de algunas asas, sin causa aparente; el colon en todo su recorrido aparece semicolapsado. Se decide ingreso hospitalario y se inicia tratamiento conservador mediante dieta absoluta, sueroterapia y enemas de limpieza, con lo que se resolvió el cuadro en 72 h.

Discusión

En este caso consideramos de especial interés la aparición de un cuadro de pseudoobstrucción intestinal en la enfermedad de Steinert, que está descrita en un 2% de los pacientes. Menos frecuente aún resulta que la pseudooclusión sea la primera manifestación de la enfermedad en una chica de 20 años hasta entonces asintomática, reforzando la hipótesis de que la pseudoobstrucción puede aparecer en cualquier etapa evolutiva de la enfermedad³. No obstante, dada la baja frecuencia de aparición de esta complicación en estos

enfermos, es imprescindible descartar otras causas más frecuentes de oclusión intestinal. Se ha descrito también la observación ocasional de imágenes que indican estenosis orgánica y que en realidad representan segmentos intestinales con contracción tónica por afectación combinada muscular y neural. Generalmente este cuadro evoluciona favorablemente con tratamiento conservador⁴, por lo que la laparotomía estaría indicada solo en caso de fracaso del tratamiento médico o ante imágenes radiológicas de dilatación preperforativa⁵.

Bibliografía

1. Bujanda L, López de Munain A, Alcon A, Gutiérrez M, Martínez A, Arenas J. Alteraciones gastrointestinales en la distrofia miotónica. *Rev Esp Enferm Dig.* 1997;89:711-4.
2. Bellini M, Biagi S, Stasi C, Costa F, Mumolo MG, Richiuti A, et al. Gastrointestinal manifestations in myotonic muscular dystrophy. *World J Gastroenterol.* 2006;12:1821-8.
3. Brunner H, Hamel B, Rieu P, Howeler C, Peters F. Intestinal pseudo-obstruction in myotonic dystrophy. *J Med Genet.* 1992;29:791-3.
4. Collera P, Ramos F, Culell P, Sola M, Ballus L, Caballe J. Intestinal pseudo-obstruction in Steinert's disease. *Rev Esp Enferm Dig.* 2002;94:231-2.
5. Fuger K, Barnert J, Hopfner W, Wienbeck M. Intestinal pseudo-obstruction as feature of myotonic muscular dystrophy. *Gastroenterology.* 1995;33:534-8.

Marta Rivas Rivas*, Claudio Rodríguez Ramos,
Cristina Ruiz Santiago, Ana Rosa Calle Gómez,
Maikel Brunely Morales
y M. José Soria de la Cruz

UGC de Aparato Digestivo, Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: marta.rivas2@gmail.com
(M. Rivas Rivas).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.gastrohep.2013.02.011>