

Perforación colónica secundaria a distrofia miotónica de Steinert

José Bueno Lledó, Alfonso Serralta Serra, Cristina Ballester Ibáñez, Manuel Planells Roig, Jacinto Galeano Senabre y David Rodero Rodero
Servicio de Cirugía General y del Aparato Digestivo II. Hospital Universitario La Fe. Valencia. España.

Resumen

La enfermedad de Steinert es una rara miopatía hereditaria caracterizada por debilidad muscular generalizada, miotonía y afección multisistémica. Aunque los síntomas gastrointestinales pueden presentarse en alguna etapa del desarrollo de la enfermedad, la pseudoobstrucción intestinal representa una complicación infrecuente. Presentamos el caso de un paciente afectado de distrofia miotónica, con historia de pseudoobstrucción colónica crónica, que requirió laparotomía exploradora urgente por cuadro de perforación cecal.

Palabras clave: Perforación colónica. Enfermedad de Steinert.

COLONIC PERFORATION SECONDARY TO STEINERT'S MYOTONIC DYSTROPHY

Steinert's disease is a rare hereditary myopathy characterized by generalized muscular weakness, myotony, and multisystemic involvement. Although gastrointestinal symptoms can present at some stage of the disease's development, intestinal pseudo-obstruction is a rare complication. We present the case of a male patient with myotonic dystrophy and a history of chronic colonic pseudoobstruction who required emergency exploratory laparotomy due to cecal perforation.

Key words: Colonic perforation. Steinert's disease.

Introducción

La distrofia muscular miotónica (DMS) fue descrita por Steinert en 1909. Es una enfermedad sistémica caracterizada por miotonía, atrofia muscular característica y cambios distróficos multiorgánicos¹. Se transmite de forma autosómica dominante por un *locus* genético localizado en el cromosoma 19. Recientes investigaciones sostienen que el defecto contráctil es debido a la existencia de una respuesta anómala en los canales de transmisión para el cloro, el sodio y el potasio situados en la membrana de la célula muscular².

Existe una variante congénita de la enfermedad, potencialmente letal, asociada a debilidad muscular generalizada y retraso en el desarrollo locomotor y mental³. En la forma adulta, la sintomatología se suele iniciar en la tercera década de la vida con debilidad de la musculatura facial y de antebrazos, manos y piernas, por lo que se considera una miopatía de afección distal. La enferme-

dad progresa lentamente con participación gradual de los músculos proximales y el tronco. La debilidad muscular y los cambios distróficos, según su localización y grado de afección, conllevan los signos y síntomas característicos de la enfermedad: facies "en cara de pájaro", disartria, alteraciones cardíacas, respiratorias, gastrointestinales, opacidad en cristalino o cataratas, calvicie precoz, atrofia testicular, diabetes mellitus o hipertiroidismo⁴. Otra característica de la enfermedad es la miotonía, contracción sostenida y prolongada de los músculos debida a un retraso en la relajación muscular, especialmente en manos y lengua, que puede preceder en varios años a la debilidad muscular⁵.

Presentamos un caso reciente de abdomen agudo por perforación colónica secundaria a pseudoobstrucción intestinal (SOI) grave en un paciente con síndrome de Steinert, que precisó laparotomía exploradora urgente.

Caso clínico

Paciente varón de 41 años que acude a urgencias por dolor en hemiabdomen derecho y distensión abdominal de 6 días de evolución y que se había incrementado en las últimas horas. Entre sus antecedentes personales destacaba apendicectomía a los 20 años, hiperuricemia e hipertensión arterial mal controlada. Fue diagnosticado de distrofia miotónica a los 25 años tras consultar al neurólogo por debilidad, pérdida de fuerza en las manos y piernas, y falta de respuesta a estímulos.

Correspondencia: José Bueno Lledó.
Padre Rico 7, pta. 6. 46008 Valencia. España.
Correo electrónico: buenolledo@hotmail.com

Aceptado para su publicación en diciembre de 2002.



Fig. 1. Imagen de TAC abdominal en la que se aprecia líquido libre intraabdominal, engrosamiento parietal cecal y distensión intestinal.

Había presentado cuadros de SOI en cuatro ocasiones, en los que no se evidenció causa orgánica y que se resolvieron con tratamiento conservador.

La exploración física mostraba signos externos de la distrofia, como calvicie y la característica "cara de pájaro", asociados a distensión abdominal con defensa localizada en hemiabdomen derecho, con signos de irritación peritoneal. En la analítica destacaba la leucocitosis (18.300 leucocitos/ml) con neutrofilia y discreta elevación de la creatinfosfocinasa (CPK). La radiología de tórax en bipedestación mostraba imágenes de neumoperitoneo, que se confirmó con la tomografía axial computarizada (TAC) abdominal, mostrando engrosamiento parietal cecal e importante distensión cólica (fig. 1).

Se decidió laparotomía exploradora urgente, apreciando perforación cecal cubierta parcialmente por epiplón en el sustrato de un dolícomegacolon, con discreta peritonitis fecaloide. Se practicó hemicolectomía derecha con ileotransversostomía y lavado abundante de la cavidad. La anatomía patológica de la pieza quirúrgica evidenció hallazgos característicos, con fibras musculares en disposición anillada de forma parcheada en la capa muscular intestinal. La evolución fue satisfactoria, con alta hospitalaria a los 13 días de la intervención.

Discusión

La DMS es la enfermedad hereditaria más frecuente del sistema neuromuscular del adulto. La afección de la musculatura del tracto digestivo puede ocasionar síntomas característicos, aunque en conjunto se suelen presentar con menor frecuencia que otras alteraciones sistémicas que completan el abigarrado cuadro clínico de la enfermedad⁶. La disfagia es el síntoma más observado y suele aparecer en el 25-45% de los pacientes afectados de DMS⁷. Otros síntomas menos frecuentes son gastroparesia, esteatorrea, estreñimiento, hallazgos de megacolon y SOI⁸. Se han descrito casos de bezoares y vólvulos gástricos debidos a trastornos en la motilidad y vaciamiento gastroduodenal^{9,10}.

La SOI puede aparecer en cualquier etapa evolutiva de la DMS, incluso varios años antes del diagnóstico de distrofia muscular¹¹. Suele tener inicio con dolor abdominal, distensión, estreñimiento y vómitos, y representa un diagnóstico de exclusión, tras descartar otras causas de obstrucción orgánica, mediante estudios como radiología simple de abdomen, tránsito intestinal o colonoscopia. Según ciertos autores, la motilidad in-

testinal anormal debe ser confirmada mediante la realización de estudios electromiográficos¹². En nuestro caso, debido a la situación de urgencia, no se realizaron estudios manométricos confirmatorios de SOI, aunque los antecedentes previos conducían al diagnóstico de sospecha. El hallazgo de megacolon suele estar asociado al cuadro de SOI, considerándose un factor de riesgo para desarrollar en su evolución un vólvulo cólico o una perforación colónica¹³, como ocurrió en nuestro caso.

En el 60-70% de los pacientes los tests de laboratorio suelen mostrar enzimas musculares séricas en concentraciones plasmáticas normales⁶. En ocasiones se detecta elevación de enzimas de colestasis, como la fosfatasa alcalina y la gammaglutamil transpeptidasa, debido a disfunción del esfínter de Oddi¹⁴. Como referimos anteriormente, los estudios manométricos son útiles para detectar las disfunciones de contracción en las zonas esofágica, gastrointestinal o rectal, que pueden revelar aperistalsis esofágica, baja amplitud de contracción gastroyeyunal con persistencia de complejos motores migratorios, o reflejo anorrectal anómalo, respectivamente⁸. La biopsia muscular, aunque en fases iniciales suele ser normal, puede mostrar atrofia de las fibras tipo II y en "disposición anillada"¹¹.

No existe un tratamiento farmacológico eficaz de la DMS, limitándose a la terapia de prevención y complicaciones secundarias a la afección muscular. Estos últimos años se han ensayado los corticoides, la L-DOPA, el dantroleno, el baclofeno, la carbamacepina y la imipramina, sin obtener resultados concluyentes^{5,15}. La fenitoína y la procainamida han mejorado la disfagia en casos aislados con DMS⁷.

El tratamiento conservador de la SOI, con dieta absoluta, fluidoterapia, laxantes y enemas de limpieza, resuelve el cuadro abdominal la mayoría de las veces. La eficacia terapéutica de fármacos peristaltógenos como la metoclopramida o la cisaprida por vía endovenosa, sugiere que la hipersensibilidad de los receptores de la acetilcolina y la disfunción del sistema nervioso autónomo desempeñan un papel fundamental en la etiología de la SOI^{12,16}. En ocasiones es preciso realizar una colonoscopia descompresiva¹⁷. Si el tratamiento conservador no solventa el cuadro abdominal, o existen imágenes radiológicas de dilatación cólica preperforativa, la cirugía está indicada¹⁸. El tratamiento quirúrgico consistirá en resección del tramo intestinal afectado, con o sin anastomosis, dependiendo del grado de peritonitis evidenciado intraoperatoriamente. La morbilidad postoperatoria tras perforación cólica se incrementa hasta un 46%, y a ello contribuyen la abigarrada patología concomitante y el mayor riesgo anestésico debido a complicaciones respiratorias e interacciones con anestésicos miorrelajantes¹⁹, sin olvidar que la cirugía innecesaria puede ser causa de mortalidad en estos enfermos¹⁷.

Como conclusión, se debe progresar en el diagnóstico precoz de la enfermedad, que permitirá el tratamiento de los síntomas y la profilaxis de complicaciones posteriores. En pacientes con DMS conocida y con síntomas abdominales, como en el caso tratado, debería considerarse el diagnóstico de pseudoobstrucción intestinal con el fin de evitar laparotomías innecesarias.

Bibliografía

1. Farreras P, Rozman C, editores. Medicina interna. 12.ª ed. Barcelona: Ed. Doyma, 1992; p. 1517-8.
2. González J, Martínez M, Egues J, Gairi J, Gómez F, Morales M, et al. Epidemiological study of Steinert's congenital myotonic dystrophy: dysmorphological characteristics. *An Esp Pediatr* 1999;51:389-96.
3. Dalphin M, Noir A, Monnier G, Menget A. Congenital myotonic dystrophy. Diagnostic difficulties. *Pediatr* 1992;47:677-80.
4. Dodinval P. Steinert's disease (dystrophia myotonica). General review. *J Genet Hum* 1988;36:207-19.
5. Fazio B. Steinert's myotonic dystrophy. Attempts at therapy. *Minerva Med* 1988;79:137-40.
6. 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.
7. Vazquez J, Martul P. Systemic manifestations in dystrophia myotonica or Steinert's disease. *Med Clin* 1985;84:448-57.
8. De Koninck X, Fiasse R, Jonard P, Demelenne J, Pringot J, Dive C. Digestive system manifestations in Steinert's disease. Analysis of 19 cases of which 10 with digestive symptoms. *Acta Gastroenterol Belg* 1990;53:3-15.
9. Kuiper D. Gastric bezoar in a patient with myotonic dystrophy. *Dig Dis* 1971;16:529-34.
10. Milne L, Hunter J, Anshus J, Rosen P. Gastric volvulus: two cases and a review of the literature. *J Emerg Medic* 1994;12:299-306.
11. Brunner H, Hamel B, Rieu P, Howeler C, Peters F. Intestinal pseudo-obstruction in myotonic dystrophy. *J Med Genet* 1992;29:791-3.
12. Bruinenberg JF, Rieu PN, Gabreels FM, Tolboom J. Intestinal pseudoobstruction syndrome in a child with myotonic dystrophy. *Acta Paediatr* 1996;85:121-3.
13. Argentino C, Cruccu G, Prencipe M. Megacolon in a case of Steinert's myotonic dystrophy. *Rev Neurol* 1980;50:20-5.
14. Iglesias M, Macias M, Diaz F, Martin L. Steinert's disease and cholestasis. *Med Clin* 1991;97:475.
15. Di Lorenzo C. Pseudo-obstruction: current approaches. *Gastroenterology* 1999;116:980-7.
16. Mazloum BW, Barnes JB, Lee M. Cisapride as a successful treatment for acute intestinal pseudo-obstruction. *South Med J* 1996;89:828-30.
17. Bullock P, Thomas W. Acute pseudo-obstruction of the colon. *Ann R Coll Surg Engl* 1984;66:327-30.
18. Sartoretti C, Sartoretti S, DeLorenzi D, Buchmann P. Intestinal non-rotation and pseudoobstruction in myotonic dystrophy: case report and review of the literature. *Int J Colorectal Dis* 1996;11:10-4.
19. Moore J, Moore A. Postoperative complications of dystrophia myotonica. *Anaesthesia* 1987;42:529-33.