

Notas clínicas

Paciente diabético con debilidad muscular generalizada

B. HASBUM-FERNÁNDEZ, F.J. AMPUDIA-BLASCO
Y R. CARMENA

Unidad de Referencia de Diabetes. Servicio de Endocrinología
y Nutrición. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Valencia. España.

La neuropatía periférica, motora y/o sensitiva, puede ser una complicación crónica de la diabetes mellitus. La debilidad muscular es un síntoma frecuente de la neuropatía diabética motora. Describimos el caso de un paciente diabético con debilidad muscular progresiva en los últimos 10 años. Los estudios electrofisiológicos demostraron una distrofia miotónica como causa de la debilidad muscular.

DIABETIC PATIENT WITH GENERALIZED MUSCULAR WEAKNESS

Peripheral neuropathy, motor and/or sensory, can be a chronic complication of diabetes mellitus. Muscular weakness is a frequent symptom of diabetic motor neuropathy. We describe the case of a diabetic patient with progressive muscular weakness occurring over the last 10 years. Electrophysiological tests revealed myotonic dystrophy to be the cause of the muscular weakness.

Key words: Myotonic dystrophy. Steinert's disease. Diabetes mellitus.

La distrofia miotónica, o enfermedad de Steinert, es la miopatía primaria más frecuente en la edad adulta. El cuadro clínico de esta enfermedad varía ampliamente. El curso clínico suele ser insidioso con incapacidad funcional progresiva en la mayoría de los casos. Su asociación con la calvicie prematura y las cataratas es característica. También son frecuentes las infecciones respiratorias de las vías bajas y las neumonías debido, probablemente, a la progresiva afección de la musculatura torácica a causa de la enfermedad. Entre las alteraciones endocrinológicas asociadas destaca la resistencia a la insulina; por ello, no es infrecuente la coexistencia con la diabetes mellitus¹. En este trabajo se presenta el caso de un paciente diabético con debilidad muscular progresiva, en quien los estudios electrofisiológicos descartaron neuropatía diabética y fueron diagnósticos de enfermedad de Steinert.

CASO CLÍNICO

Se trata de un varón de 55 años de edad, diabético, que fue remitido en 1999 a nuestro hospital por un mal control metabólico. Diagnosticado de diabetes mellitus tipo 2 en 1996, fue tratado inicialmente durante 2 años con glibenclamida, y posteriormente transferido a tratamiento insulínico. En el momento de la consulta, el paciente recibía tratamiento con múltiples dosis de insulina según el siguiente esquema terapéutico: Mixtard 30 Novolet® 28-0-16 U y Actrapid Novolet® 0-6-0 U. No existían complicaciones crónicas asociadas. Otros antecedentes relevantes fueron: dislipidemia con fenotipo IIb en tratamiento con fenofibrato 200 mg/día; bronquiectasias con varios ingresos desde 1992 por crisis de disnea paroxística y sobreinfección bacteriana ocasional sin tromboembolismo pulmonar; ex fumador desde hacía 9 años; ausencia de ingesta de alcohol.

Correspondencia: Dr. F. J. Ampudia-Blasco.
Unidad de Referencia de Diabetes. Servicio de Endocrinología y Nutrición.
Hospital Clínico Universitario.
Avda. Blasco Ibáñez, 17. 46010 Valencia. España.
Correo electrónico: Francisco.J.Ampudia@uv.es

Palabras clave: Distrofia miotónica. Enfermedad de Steinert. Diabetes mellitus.

Manuscrito recibido el 19-9-2002; aceptado para su publicación el 18-11-2002.

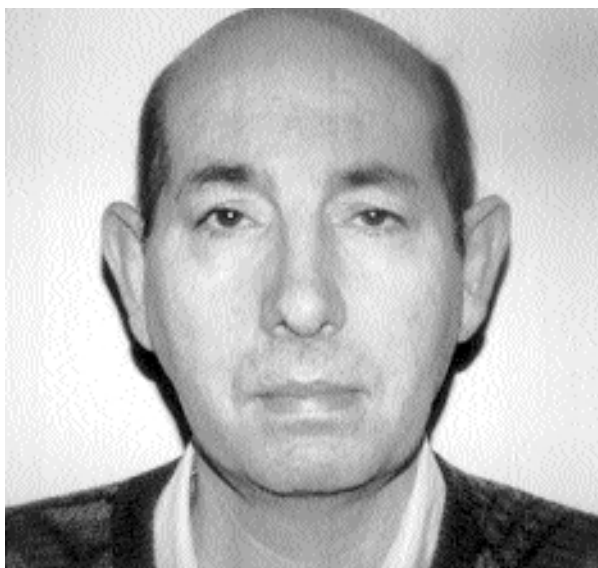


Fig.1. Nótese la calvicie, la atrofia bitemporal y la caída de párpados, características típicas de la enfermedad de Steinert.

La enfermedad actual se inició 10 años antes de la consulta, con inestabilidad y dificultad progresiva para la marcha. A la exploración física destacaba: IMC de 22,5 kg/m², voz gangosa, catarata subcapsular posterior y caída palpebral en ambos ojos, amplia calvicie, atrofia de los músculos temporales bilaterales (fig. 1) y disminución de la fuerza en las cuatro extremidades con importante atrofia muscular. No se evidenció una afección de la sensibilidad periférica ni compromiso de pares craneales.

En la última analítica, la glucemia en ayunas fue de 125 mg/dl, la hemoglobina glucosilada del 7,8%; las transaminasas hepáticas, el hemograma, la velocidad de eritrosedimentación y las enzimas musculares fueron normales. Una electromiografía realizada con posterioridad fue diagnóstica de miopatía con miotonía típica de la enfermedad de Steinert.

DISCUSIÓN

La enfermedad de Steinert es la distrofia muscular más frecuente de la edad adulta, con una incidencia estimada de 2,4-5,5 casos por 100.000 habitantes¹. Tiene una herencia autosómica dominante con expresividad variable. El gen anormal se ubica en el brazo corto del cromosoma 19 y muestra una expansión exagerada del triplete CTG². Normalmente, el triplete se repite de 5 a 35 veces, mientras que en los pacientes afectados se identifican de 50 a 4.000 repeticiones, siendo este número proporcional a la gravedad del cuadro clínico².

La primera manifestación clínica de esta enfermedad suele ser la miotonía de las manos y la debilidad progresiva de predominio distal. La asociación de la debilidad muscular generalizada con la calvicie, las cataratas subcapsulares posteriores y la voz gangosa es característica de esta enfermedad. Si existe afección del aparato muscular respiratorio se producen

atelectasias y sobreinfecciones respiratorias de repetición, tal como ocurrió en este paciente. Hasta un 70% de los casos presentan alteraciones del ritmo cardíaco que pueden predisponer al paciente a la muerte súbita.³ El diagnóstico de la distrofia miotónica es eminentemente clínico, aunque éste puede corroborarse con la electromiografía y el estudio genético. El tratamiento actual es paliativo, siendo fundamental la rehabilitación muscular precoz.

Como se ha comentado anteriormente, la enfermedad de Steinert se asocia a menudo con la resistencia a la insulina y el hiperinsulinismo³. Por ello, no es infrecuente que los individuos afectados sean diabéticos. La polineuropatía diabética sensitivo-motora es una de las complicaciones crónicas microangiopáticas más frecuentes de la diabetes mellitus. Las manifestaciones sensitivas, más precoces, consisten inicialmente en parestasias, disestesias o dolor neuropático, pudiendo evolucionar a hipoestesia o anestesia en zonas extensas de predominio distal. La afección neuropática motora aparece más tardíamente⁴. Por el contrario, en el caso que se presenta no se documentaron alteraciones neuropáticas sensitivas, ni afección microangiopática de la retina ni del riñón. Finalmente, los estudios electrofisiológicos confirmaron la impresión clínica y descartaron una polineuropatía diabética sensitivo-motora. Aunque se ha descrito que la utilización de los fibratos en el tratamiento de la hipertrigliceridemia puede producir debilidad muscular generalizada por miositis y rabdomiólisis⁵, la repetida presencia de valores normales de creatinfosfocinasa (CPK) permitió excluir esta posibilidad.

Consideramos que la enfermedad de Steinert debe incluirse como posibilidad diagnóstica en todo paciente diabético adulto con debilidad muscular progresiva, después de descartar otras posibilidades diagnósticas más frecuentes, como la neuropatía diabética o la miositis inducida por fármacos (p. ej., fibratos o estatinas).

BIBLIOGRAFÍA

1. Thornton C. The myotonic dystrophies. *Semin Neurol* 1999;19: 25-33.
2. Buxton J, Shelbourne P, Davies J, Jones C, Van Tongeren T, Aslanidis C, et al. Detection of an unstable fragment of DNA specific to individuals with myotonic dystrophy. *Nature* 1992; 355:547-8.
3. De Die-Smulders CE, Howeler CJ, Thijs C, Mirandolle JF, Anten HB, Smeets HJ, et al. Age and causes of death in adult-onset myotonic dystrophy. *Brain* 1998;121:1551-63.
4. Boulton AJM, Gries FA, Lervell JA. Guidelines for the diagnosis and management of diabetic peripheral neuropathy. *Diabetic Med* 1998;15:508-14.
5. Carmena R. Treatment of hyperlipidemia in diabetes. En: Woodford FP, Davignon J, Sniderman A, editors. *Atherosclerosis X*. Amsterdam: Elsevier, 1995; p. 776-9.