



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 160/2488 - Doctora, se me agarrotan las manos

A. Tirados Pérez<sup>a</sup> y L. Tirados Pérez<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Lodosa. Navarra. <sup>b</sup>Médico Residente de 4º año. CAP Sant Cugat-Mútua de Terrassa. Barcelona.

### Resumen

**Descripción del caso:** Varón de 30 años que consulta porque cuando aprieta las manos le cuesta mucho relajarlas, y además nota progresiva pérdida de fuerza en ambas manos desde hace meses, lo cual le limita para actividad laboral manual. AP: fumador de un paquete diario. Trabaja en el campo. No sigue ningún tratamiento crónico. Antecedente de traumatismo craneoencefálico (TCE) por atropello a los 17 años de edad, con fractura occipital derecha y contusión temporal homolateral, así como afonía secundaria a intubación orotraqueal. Infecciones respiratorias de repetición. La madre refiere «mala memoria» desde la infancia. AF: es hijo único, no existen antecedentes familiares conocidos de enfermedad neuromuscular. Padre fallecido a los 32 años por muerte súbita.

**Exploración y pruebas complementarias:** Exploración física: Buen estado general. Normoconstituido, IMC 23,8. Auscultación cardiopulmonar normal. EKG: ritmo sinusal, morfología de BIRDHH, ya presente en EKG previos. Abdomen anodino. Exploración neurológica: consciente y orientado temporoespacialmente. Lenguaje disfónico. Pares craneales normales. Estática normal. Tono muscular: normal. No temblor. No dismetrías. Sensibilidad conservada. Reflejos normales. Fuerza muscular: debilidad simétrica en extensores de muñeca y en pinza tanto mediana como cubital. Resto normal. Marcha: normal aunque con dificultad para la marcha de talones. En este momento sospechamos que pueda tratarse de un déficit neurológico motor en relación a su antiguo TCE, aunque dudamos de que pudiéramos estar ante una enfermedad neurodegenerativa, por lo que se deriva al paciente para valoración por el Servicio de Neurología. Éstos solicitan estudio electroneurofisiológico, resonancia magnética cerebral y analítica ampliada. El diagnóstico fue de distrofia miotónica de Steinert, por lo que también se estudió al resto de familiares, y fue valorado por el Servicio de Cardiología, dados los antecedentes de muerte súbita del padre del paciente.

**Juicio clínico:** Distrofia miotónica de Steinert.

**Diagnóstico diferencial:** Distrofias y miopatías congénitas, metabólicas autoinmunes, exposición a tóxicos, tenosinovitis difusa, enfermedad reumatólogica, etc.

**Comentario final:** La enfermedad de Steinert o distrofia miotónica de tipo 1 es la distrofia muscular más frecuente en adultos. Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante y de carácter multisistémico. Los pacientes se caracterizan por presentar debilidad muscular progresiva y atrofia de la musculatura esquelética. Destacan además la mayor incidencia de diabetes mellitus, alteraciones digestivas (disfagia, etc.), desarrollo precoz de cataratas, retraso mental y afectación cardiaca en estos pacientes. La principal causa de muerte en estos pacientes es la insuficiencia respiratoria, seguida de eventos cardíacos. El tratamiento en la actualidad

es sólo sintomático. Las distrofias musculares son enfermedades poco frecuentes. Para lograr establecer un diagnóstico correcto, es clave la realización de una anamnesis detallada (edad de inicio de síntomas, antecedentes personales y familiares), así como una exploración neurológica completa, analizando el patrón de distribución de la debilidad muscular. En un segundo escalón se realizarán estudios neurofisiológicos, de imagen, anatomo-patológicos, genéticos... que ayudaran a establecer con certeza el diagnóstico. De ahí la importancia del Médico de Atención Primaria tanto en el diagnóstico precoz, como en la investigación del caso y sus familiares, así como el manejo y tratamiento de estos pacientes.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Harper PS. Myotonic dystrophy. 2<sup>nd</sup> ed. London: WB Saunders, 1989.
2. Isselbacher K, et al. Harrison. Principios de Medicina Interna. Interamericana de España. 1994;2751:2.