



## Medicina de Familia. SEMERGEN



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

### 242/2689 - IMPORTANCIA DE LA COORDINACIÓN DE LOS DIFERENTES NIVELES ASISTENCIALES PARA UNA ATENCIÓN GLOBAL EN LA DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINER

I. Ocete Segura<sup>a</sup>, I. Ocete Segura<sup>a</sup>, P. Prieto Moreno<sup>b</sup>, P. Peinado Villén<sup>c</sup>, F. Rubio Carballo<sup>d</sup> y M. González Torres<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Motril Este. Granada. <sup>b</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Almuñécar. Granada. <sup>c</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Antonio. Motril. Granada. <sup>d</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Motril Centro. Granada.

#### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 49 años que manifiesta en 2004 neumonías de repetición, siendo derivada por su médico de familia a neumología, donde es diagnosticada de hiperreactividad bronquial. La frecuencia de neumonías se agrava requiriendo ingresos hospitalarios. En 2008 la paciente refiere además astenia, caída de cabello, facies adelgazada y parpados caídos. Como dato importante un hermano es diagnosticado de distrofia miotónica de Steiner. Tras realizar estudio genético en neurología, se confirma en 2011 que nuestra paciente presenta dicha enfermedad hereditaria junto a sus dos hijas. En 2014 se decide derivar a la unidad de ventilación mecánica domiciliaria a causa de la cronicidad de insuficiencia respiratoria y patología infecciosa junto con la dificultad para expectorar. La paciente es seguida en este servicio hasta la actualidad donde es entrenada para el uso de los aerosoles y la tos mecánica. La enfermedad actualmente está marcada por somnolencia diurna y progresiva pérdida de fuerza, atragantamientos, estreñimiento, requiere andador y desaturaciones nocturnas siendo candidata a ventilación mecánica no invasiva.

**Exploración y pruebas complementarias:** Historia clínica: antecedentes familiares. Exploración de los grupos musculares afectos. Reflejos osteo-tendinosos. Miotonía. Manifestaciones digestivas y endocrinas. Estudio enzimas musculares. Electrocardiograma y ecocardiograma. Estudio genético.

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

**Diagnóstico diferencial:** Enfermedades del SNC: enfermedad desmielinizante, enfermedades de la motoneurona. Enfermedades del SNP: metabólicas como déficit de B12, diabetes o uremia. Enfermedades de la unión motora: miastenia gravis. Otras miopatías.

**Comentario final:** Sería muy interesante crear un equipo multidisciplinar en miopatías que integren a los diferentes profesionales que intervienen en una enfermedad poco frecuente como esta. Es necesaria una visión completa, de manera que el enfermo sea mejor atendido, de una forma continua y con un grado de mayor consenso entre las pautas a seguir de los diferentes profesionales.

#### Bibliografía

1. Udd B, Krahe R. The myotonic dystrophies: molecular, clinical, and therapeutic challenges. Lancet Neurol. 2012;11:891.

**Palabras clave:** Distrofia Miotónica Steinert. Estudio genético. Equipo multidisciplinar.