



Revista de LOGOPEDIA, FONIATRÍA y AUDIOLOGÍA

www.elsevier.es/logopedia



COMUNICACIONES PÓSTER

Enfermedades poco frecuentes

Análisis sistemático de los trastornos logopédicos en la distrofia miotónica de steintert congénita

Natalia Fernández - Victorio Alonso¹,
Paula González Aboitiz²

¹ Centro de Atención Temprana École

² Logopedia PGA

Objetivos: La distrofia miotónica congénita es una enfermedad neuromuscular asociada al nacimiento pudiendo llegar a provocar muerte neonatal. Caracterizada por hipotonía generalizada, insuficiencia respiratoria, debilidad de la musculatura facial, dificultad en las funciones orales no verbales y retraso psicomotor. El primer signo clínico es el aspecto facial y la imposibilidad para alimentarse. La figura del logopeda es imprescindible en su tratamiento.

Métodos: Se ha realizado una revisión sistemática con una selección de 22 artículos de bases de datos (PubMed, ASHA, Medline e IME, entre otras) limitando la búsqueda a la aportación de información sobre la enfermedad, así como, información sobre el tratamiento de aquellas patologías susceptibles al tratamiento logopédico. Excluyendo aquellos artículos que se centraban en enfermedades neuromusculares, así como aquellos que abordaban la enfermedad de Steinert pero no fueron considerados de interés para la investigación.

Resultados: Se presenta sintomatología susceptible de tratamiento logopédico entre los que se destaca hipotonía generalizada afectando a la motricidad orofacial en un 62,5% de los casos, alteración de la respiración en el 100% de los casos y alteraciones en la deglución y succión. Solo en 8 de los casos analizados se refleja la presencia de un equipo multidisciplinar y en el 100% de los casos no se evidencia la figura del logopeda como parte de este. Cabe destacar que en el 100% de los casos se presentaba antecedentes familiares desconocidos. Tras el análisis exhaustivo de todos los datos la intervención logopédica se considera de gran importancia y necesidad para evitar o reducir el tiempo de tratamientos invasivos como la colocación de sondas nasogástricas, así como mejorar la calidad de vida tanto del paciente como de su familia.

Conclusiones: La figura del logopeda es imprescindible en el tratamiento de la Distrofia Miotónica de Steinert congénita debido a la sintomatología presentada, así como la presencia de este en los equipos multidisciplinarios para una precoz detección y tratamiento de patologías como la presente para evitar o reducir en el tiempo tratamientos invasivos y priorizar las vías de alimentación naturales para la mejora de calidad de vida tanto del paciente como de las familias.

<https://doi.org/10.1016/j.rlfa.2023.100434>