

## Enfermedad de Steinert

Autores: Maria Vena, Bermudez Torres, Fidela Maria, Ruiz Rosety, Jose Maria

### Introducción:

La distrofia miotónica tipo 1 (DM1), es una **enfermedad hereditaria** autosómica dominante, multisistémica crónica, de progresión lenta y de heredabilidad variable que se puede manifestar en cualquier momento de la vida desde el nacimiento a la vejez; tanto en hombres como en mujeres.

### Descripción sucinta del caso:

Presentamos el caso de una mujer de 58 años, con antecedentes de hipertensión arterial controlada y dislipemia en tratamiento con estatinas, que avisa por sensación de inestabilidad tras caída fortuita en domicilio. A la exploración física destaca una hipotrofia muscular generalizada, que refiere estar padeciendo hace unos 4 años y caída de ambos pies en decúbito supino. Un hermano con infarto agudo de miocardio con 52 años y un prolapso de la válvula mitral. El resto de antecedentes familiares sin interés. Presenta unas constantes vitales en rangos normales y no presenta alteraciones neurológicas salvo una leve bradipsiquia. En el examen de sangre no hay alteraciones relevantes. Se deriva a atención especializada para estudio y tras valoración neurológica se diagnostica a ambos hermanos de enfermedad de Steinert.

### Estrategia practica:

El Síndrome de Steinert es una enfermedad rara. Los síntomas son variables y abarcan: **miotonía, debilidad muscular** (a nivel cardíaco que provoque insuficiencia cardíaca y afectación de las válvulas), síntomas sistémicos como desmayos y mareos, **afectación de los músculos respiratorios, manifestaciones gastrointestinales y oculares**. El diagnóstico de la DM1 suele producirse con unidades especializadas en **neurología** y enfermedades neuromusculares del adulto. Actualmente no existe cura para la DM y el tratamiento se basa en el alivio sintomático y la prevención de complicaciones. Además el consejo genético debería estar disponible para todos los pacientes por el alto riesgo de transmisión.

**Palabras clave:** distrofia muscular, enfermedad de Steinert.

#### Bibliografía:

- Ramírez Sosa P, Valladares Jiménez VE. Síndrome de distrofia miotónica tipo I. Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río 2013;17:172-179.
- Pelargonio G, Russo AD, Sanna T, De Martino G, Belloci F. Myotonic dystrophy and the heart. BJM Heart 2002;88:665-670.
- Antonioni G, et al. Cerebral atrophy in myotonic dystrophy: a voxel based morphometric study. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2004;75:1611-1613.