

DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT: ESTUDIO FAMILIAR *

JORGE VOTO BERNALES, GINO COSTA y JAIME ROMERO

Tenemos el propósito de presentar un grupo familiar en el que se encuentra bien caracterizada la distrofia miotónica de Steinert. Esto nos fué posible verificarlo en 7 de los familiares del paciente A. M., actualmente hospitalizado en el Servicio.

La literatura local no registraba aún esta enfermedad, bastante difundida en el mundo. Como un sólo caso nos parece insuficiente, presentamos las historias registradas hasta hoy, en tan rico material familiar. Se trata de una familia de mestizos con fuerte proporción de indígena.

Algunos puntos del aspecto neurológico merecen ser recordados, y resumiremos los más sugestivos, incluídos en los numerosos trabajos que presenta la literatura moderna. La enfermedad de Steinert es una enfermedad general en la que destacan los síntomas neurológicos. Se asocian o coexisten en las cepas familiares signos oculares y sintomatología endócrina, ambos fundamentales. El carácter hereditario es dominante, con algunas particularidades. La herencia parece ir completando gradualmente la sintomatología, hasta el punto en que instalada, comienza a anticiparse: anticipación y potencialización, constituyen la llamada "herencia progresiva". Esto lo hemos observado en nuestros casos. La enfermedad predomina en el sexo masculino. Se trasmite a través de mujeres y también de hombres.

La sintomatología ocular y nerviosa son suficiente evidencia, añadidas a la herencia, para fundamentar el diagnóstico positivo de la enfermedad. El síntoma ocular es la catarata capsular posterior, revelable en su comienzo por examen a la lámpara de hendidura; aparece como

(*) Servicio de Neurología, Hospital Obrero de Lima.

depósitos brillantes distribuidos radialmente, es de ocurrencia presenil y operable con buenos resultados. La sintomatología nerviosa está compuesta de amiotrofias y miotono, siendo éste el que suele abrir el cuadro clínico. Estos fenómenos merecen un análisis más detenido :

Las Amiotrofias.—Tienen distribución constante en la cara, cuello y segmentos intermedios de los miembros. En la cara : los temporales, orbiculares, palpebrales y elevadores de los labios son comprometidos gradualmente. En el cuello es notable y constante la atrofia de los músculos esternocleidomastoideos. En los miembros se respetan los músculos pequeños distales y se atrofian los de los antebrazos y piernas. En los muslos se cita la atrofia constante de los vastos internos. Estas atroñas no son superponibles a los grupos musculares con Miotonía. Ambos fenómenos pueden incluso presentarse aisladamente en algunos individuos.

La Miotonía.—Es seguramente el más sugestivo síntoma de esta enfermedad. En éste, como en otros capítulos de la investigación en la Distrofia Miotónica, son interesantes los trabajos de Ravin y colaboradores en 13 casos admirablemente estudiados. El miotono consiste en la persistencia involuntaria del estado de contracción voluntaria; pueden desencadenarlo también estímulos mecánicos y eléctricos. Disminuye con la repetición del esfuerzo contractural y aumenta con la fuerza de contracción. Al análisis ergográfico se demuestra que la decontracción se hace en un tiempo lento de 15 a 55 segundos, que en cada caso es constante e independiente del mantenimiento tetánico o de su cese brusco. Se hace cada vez más evidente la aproximación entre el miotono y las contracturas. Estas, sea la Veratrínica, la de estimulación neuromuscular, la muscular o la acetilcolínica, tienen características comunes y son también diferenciables de la constracción tetánica. La Veratrínica, por ejemplo, reproduce un "fondo facilitador" de la prolongación contractural. Hay que aceptar que tantos diferentes medios de producir contracturas deben contar con una característica fundamental del músculo esquelético, que se presenta de manera estable en el miotono. Puede demostrarse que las citadas contracturas no se suprimen ni se evitan con la depervación química; tampoco el miotono desaparece bajo la Estovaina intratecal que suprime toda conducción refleja. En cuanto a la acción protectora de la quinina y epinefrina contra el miotono, se ejerce también sobre las citadas contracturas.

Al quedar limitado el trastorno a la periferia, podríamos pensar en primer término en la conducción neuromuscular y su expresión clínica que es la liberación de la acetilcolina. Más, si recordamos que los mismos segundos dura el miotono, con mayor o menor duración del esfuer-

zo —vale decir que más o menos liberación de acetil colina— la hipótesis resulta inaceptable. Tampoco es sostenible la idea de una mayor sensibilidad local a la acetilcolina, porque las fibras musculares responden a la ley del "todo o nada". En pocas palabras : La conducción neuromuscular sólo juega en la puesta en marcha del fenómeno miotónico; éste depende de condiciones locales de la musculatura afectada por probables alteraciones metabólicas.

Nuevos hechos de la terapéutica, que se pueden vincular a los hallazgos anatómo-patológicos más frecuentes, favorecen la correlación del trastorno neuromuscular, con los trastornos generales de estos enfermos. El miotono es tan vulnerable, que lo reducen considerablemente la Quinina, la Quinidina, la Epinefrina, la Efedrina y la Insulina, entre otras sustancias. Más recientemente está demostrado que desaparece prácticamente mientras dura la acción de la Cortisona (Shy, Baendler, Rabinovitch, Mc. Earchern). Tales observaciones dan crédito a que cuatro sobre cinco casos autopsiados por Ravin y colaboradores, demuestran lesiones importantes en la corteza de las cápsulas suprarrenales. Ahora bien, los esteroides de la estimulación de esta glándula, se demuestran cada día más útiles en la concepción patogénica de numerosas enfermedades humanas. En todo caso, el miotono es un fenómeno reversible temporalmente, independiente de las atroñas, difícil de concebirse ligado a destrucciones nerviosas, muy significativo de una perturbación en los mecanismos fundamentales de la contractura muscular.

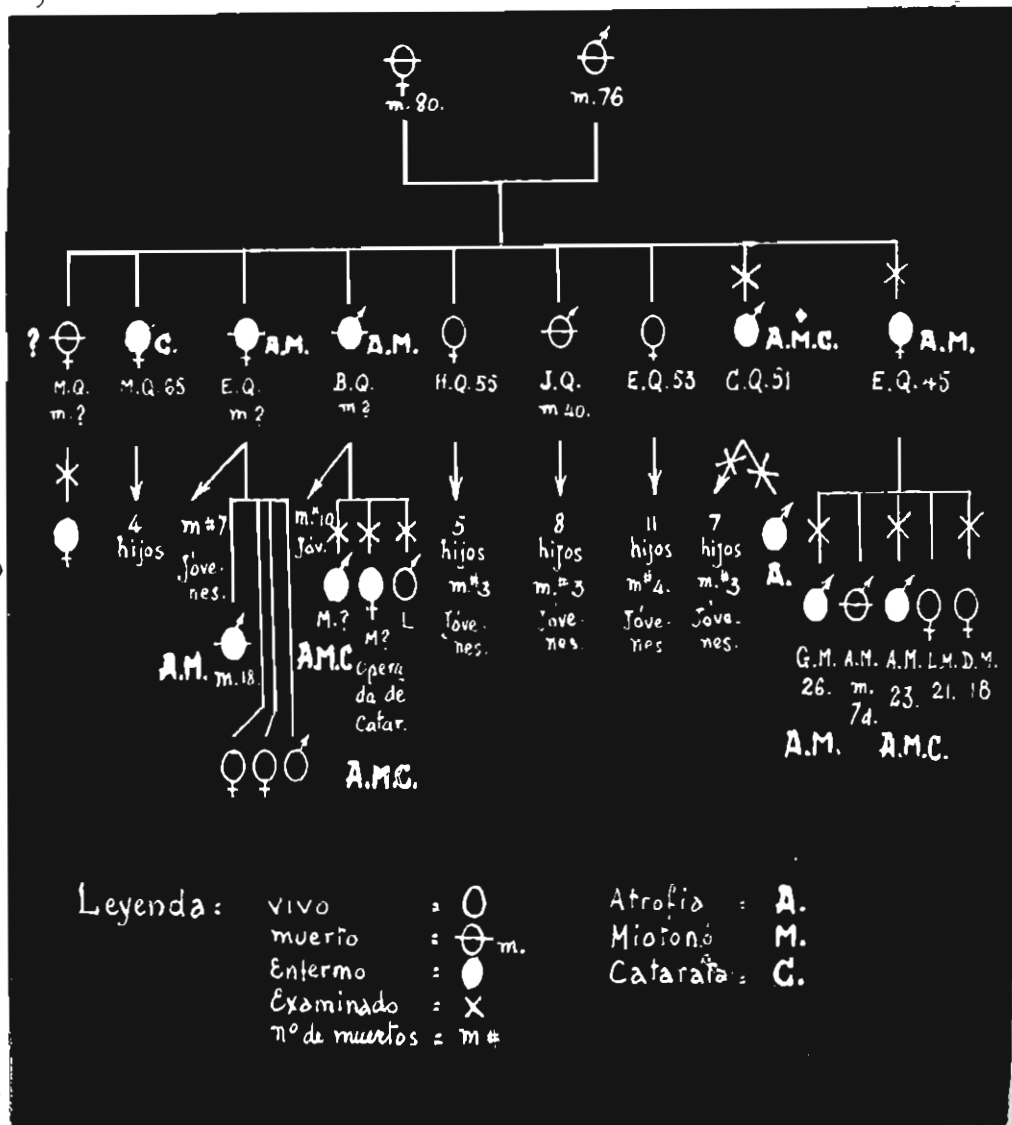
La sintomatología endócrina es manifiesta por la calvicie coronal y las insuficiencias gonadales. Además hay trastornos incostantes del metabolismo creatínico, del trofismo oseo, baja del metabolismo basal etc.

La sintomatología psíquica de tipo deficitario no es constante en los diversos grupos familiares estudiados. Este factor puede estimarse como accesorio. No se demostró en nuestros pacientes.

La anatomía patológica demuestra lesiones nerviosas centrales, periféricas y musculares, todas insuficientemente características e incostantes. Las lesiones endócrinas, especialmente cortico-suprarrenales, son de mayor importancia.

La terapéutica dispone de muchos elementos que controlan el tono pero ninguno eficaz contra las atroñas, generalmente no invalidantes. No creemos sin embargo, justificable la indiferencia terapéutica frente a la amiotrofia. Estamos tan lejos de interpretar la esencia del proceso y las etapas fisiopatológicas que terminan en una atrofia, que sería negligencia explicarlo todo por lesiones nerviosas irreparables. Nada nos

CUADRO FAMILIAR.



autoriza a señalar la causa eficiente de las amiotrofias de la enfermedad de Steinert. Por eso ensayamos de normalizar la condición nutritiva de estos enfermos, compensarlos en sus deficiencias fundamentales, sin pre-juzgar que será hoy tan fatal la concepción de toda enfermedad degenerativa familiar, como lo era antes. Felizmente la distribución de estas

atrofias no es invalidante; las más acentuadas, no son lesiones perturbadoras. Las de los grupos anteroexternos de las piernas se compensan bastante con el empleo de aparatos protésicos, que sustituyen con elásticos, la flexión del pie al caminar. Además de estos tratamientos de los síntomas fundamentales: Miotono y Atrofia, queda el de la catarata, que es operable con buen pronóstico. Añadamos a todo esto las medidas de profilaxia familiar, y concluiremos que esta lesión es de las que cuentan con bastantes recursos de control en la medicina moderna.

C A S U I S T I C A

A. M. Q.—Paciente de 26 años, soltero, agricultor, natural de Cañete. Entre los antecedentes personales: Sarampión en la infancia, a los 7 años operado de hernia umbilical, cuya cicatrización demoró 7 meses. Paludismo en 1946. Episodio de incontinencia diurna de orina a los esfuerzos. Régimen alimenticio deficiente.

Enfermedad actual.—En su primera hospitalización, en Junio en 1948, refirió trastornos desde hacía un año y medio, caracterizados por dificultad al caminar, arrastrando la punta del pie derecho e imposibilidad de flexión de dicho pie. Seis meses después notó progresiva disminución de la fuerza en ambas manos y mayor dificultad en los miembros inferiores, así como imposibilidad para ocluir los párpados. Toda esta sintomatología se acompaña de disminución en el volumen de los miembros.

El examen clínico en aquella oportunidad mostró facies inexpresivas, con excavación de las fosas temporales y maseterinas, risa transversal oclusión incompleta de los párpados, así como imposibilidad de arrugar la frente. Borramiento de los surcos nasogenianos, cuello de cisne, stepagge derecho y menos marcado en el lado izquierdo. Marcha sobre talones imposible, motilidad disminuída en la flexión de ambos pies, más marcada en el lado derecho. Marcado miotono activo de la flexión de los dedos y aducción —oposición del pulgar en ambas manos. Miotono mecánico en la lengua, región tenar, bíceps, borla del mentón. Atrofia de los antebrazos y de las regiones antero-externas de ambas piernas. Hiporreflexia generalizada.

Exámenes auxiliares.—Creatina 18 mgrs. % en la orina. Creatinina preformada 82 mgrs. %.

En aquella época (1948), los trastornos paréticos del paciente a pesar del miotono, fueron interpretados como polineuríticos; apoyaba este diagnóstico el régimen carencial del sujeto y la falta de antecedentes familiares no obtenidos en aquella época; la evolución pareció corroborar el diagnóstico, ya que mejoró notablemente hasta el punto de realizar trabajos de lampero. A fines de Julio del presente año, reingresa por la intensificación de los mismos síntomas enumerados. En esta segunda hospitalización pudimos hacer un examen exhaustivo clínico y familiar.

Al examen clínico, sobre los hallazgos anteriormente encontrados se comprueba gran atrofia de los esternocleidomastoideos, de los vastos internos. Signo Chovostek: positivo en el lado derecho. El examen especial del cris-

talino, mostró discreta opacidad radiada del núcleo y pequeñas opacidades punteadas en la cápsula.

El Electrocardiograma mostró desviación axil derecha. PR 0.24" (bloqueo de primer grado). Raquitismo de las ondas RS, artificio por vibración muscular.

Exámenes auxiliares.—Creatinina en sangre 0.85 mgrs. %. Fósforo inorgánico 2.6 mgrs. %. Calcio 10 mgrs. %. Creatinina en orina 387 mgrs. %. Metabolismo basal + 12%.

G. M. Q.—Paciente de 26 años, soltero, agricultor, natural de Cañete.

Enfermedad actual.—Desde hace un año, nota dificultad para abrir completamente las manos.

En el examen clínico se encuentra facies inexpresiva, excavación de ambas fosas temporales y maseterinas: risa transversal. (Fig. 1). Atrofia de los esternocleidomastoideos y marcada excavación de dichos territorios (cuello de cisne). (Fig. 2). Miotono activo de flexión de los dedos y adducción-oposi-



Fig. 1.— Caso N° 2.— Facies.



Fig. 2.— Caso N° 2.— Cuello de Cisne.

ción de ambos pulgares; miotono mecánico de la lengua. (Fig. 3). Al examen especial del cristalino no se comprueba alteración patológica.

Exámenes Auxiliares.—Metabolismo basal: + 3%. Creatina en orina: no hay; Creatina en sangre 1.2 mgrs. %.

E. Q.—Paciente de 45 años, natural de Cañete, casada. Entre los antecedentes personales: sarampión, varicela, paludismo, colitis. A los 35 años hizo

trastornos menstruales caracterizados por hipermenorrea dolorosa por espacio de una semana.

Enfermedad Actual.—Comenzó su enfermedad hace ocho años, con debilidad en los miembros inferiores que le entorpecían la marcha y dificultad para abrir los dedos de la mano. El déficit muscular fué progresivamente en aumento hasta el punto de no poder realizar las labores domésticas, y de hacer gran esfuerzo para caminar.

En el examen clínico se aprecia facies inexpresiva (amimia), discreta excavación de las fosas temporal y maseterina, risa transversal, cuello de cisne, voz nasal, atrofia de los esternocleidomastoideos, (Fig. 4) de los grupos anteroexternos de ambas piernas con el consiguiente stepagge. Marcado miotono activo de flexión de los dedos y adducción-oposición de los pulgares.



Fig. 4.— Caso N° 3.— Atrofia de los M. Esternocleidomastoidos.



Fig. 5.— Caso N° 3.— Miotono activo de flexión de los dedos y adducción-oposición de los pulgares.

(Fig. 5). Miotono mecánico de la lengua y región tenar. Disminución global de la fuerza muscular y arreflexia. No hay opacidad del cristalino.

Exámenes Auxiliares.—Creatina en sangre 1.4 mgrs. %. Creatina en orina 8.5 mgrs. %. Metabolismo basal — 8%. Serología negativa.

G. Q.—Paciente de 22 años, soltero, agrciultor, natural de Cañete. Se queja desde hace dos años de dificultad para abrir los dedos de la mano y visión borrosa.

Al examen clínico comprobamos: atrofia de ambos esternocleidomastoideos, miotono activo a la flexión de los dedos de ambas manos y adducción de los pulgares; igualmente miotono mecánico de la lengua y regiones tenares. No se aprecia alteración del cristalino.

Exámenes Auxiliares.— No se encuentra creatina en orina. En la sangre creatina 1.5 mgrs. %. Colesterina 150 mgrs. %.

M. Q.—Paciente de 40 años, casada, natural de Cañete.

Enfermedad actual.—Comenzó hace 9 años, con disminución de la fuerza muscular en los miembros superiores e inferiores, de evolución progresiva, hasta llegar al stepagge y presencia de miotono en ambas manos. Un año después disminución de la agudeza visual, habiendo sido operada de catarata del ojo derecho. Dismenorrea.



Fig. 3.— Caso N° 2.— Miotono mecánico de la lengua.

Al examen clínico se aprecia: facies inexpressiva, boca de tapir estrabismo convergente. La marcha la realiza con ayuda de bastón, notándose marcado stepagge. Hay atrofia de ambos temporales, maseteros, esternocleidomastoideos, antebrazos, cuádriceps, grupos antero externos de las piernas. Marcado miotono a la flexión de ambas manos y adducción de los pulgares. Miotono mecánico de la lengua y región tenar de ambas manos. Catarata en el ojo izquierdo. Paresia del recto externo del ojo derecho y parálisis del recto

externo del ojo izquierdo. El examen de la lengua muestra manchas equimóticas del tamaño de monedas de 10 centavos.

Al examen cardiovascular: soplo sistólico de la punta, que se irradia a ambas carótidas, de mayor intensidad en la región mesocardiaca. Presión arterial 12/5. Pulso 90 por minuto.

Exámenes auxiliares.— Marcada anemia hipocrómica y leucopenia con eosinofilia. Las reacciones serológicas son negativas. Creatina en sangre 0.8 mgrs. %. Creatina en orina, no se encuentra. Colesterina en sangre 177 mgrs. %.

M. Q.—Paciente de 42 años, casado agricultor, natural de Cañete. Entre los antecedentes patológicos: fracturas frecuentes. Vida sexual: normal.

Enfermedad actual.—Desde hace 5 años nota disminución de la agudeza visual en el ojo derecho que ha ido aumentando hasta el punto de no ver sino sombras. En estas condiciones se hizo la extirpación del cristalino derecho por catarata. Dos años después notó disminución de la fuerza muscular en los cuatro miembros y progresiva dificultad para la marcha. En la actualidad stepagge y miotono en ambas manos. Visión nula en el ojo izquierdo y borrosa en el derecho (no usa lentes correctores).

En el examen clínico se aprecia alopecia coronal, facies inexpresiva (amimia), palidez terrosa, marcada excavación de las fosas temporales y maseternas, ptosis palpebral bilateral. La marcha es difícil por el marcado stepagge. Se aprecia atrofia de ambos esternocleidomastoideos, temporales maseteros, grupos musculares de ambos antebrazos, primer espacio interoseo de ambas manos, grupos musculares de ambas piernas y pies. Hay marcado miotono activo en la flexión de los dedos de la mano y adducción del pulgar en ambas manos. Miotono mecánico de la lengua y de la región tenar. La fuerza muscular está disminuída en todos sus segmentos; reflejos conservados. El resto del examen muestra gruesa catarata en el ojo izquierdo; manchas equimóticas del tamaño de una moneda de 20 centavos en el cuello, cara, brazos y espalda.

Exámenes Auxiliares.—Hemograma: anemia. Kahn y Mazzini: positivo -|-|-|. Creatina en orina 28 mgrs.%. Colesterina en sangre 210 mgrs.%. Creatinina en sangre 1.7 mgrs.%.

R. S.—Paciente de 40 años, soltera, natural de Cañete. Esta paciente, a pesar de no referir transtorno objetivo alguno, fué catalogada como enferma en la investigación que se realizó en esta numerosa familia.

Al examen clínico encontramos facies inexpresiva, ptosis palpebral bilateral, boca de tapir y cuello de cisne. Discretas atrofas del esternocleidomastoideo, ambos temporales y maseteros; reflejos vivos. No encontramos atrofas distales en las extremidades, ni miotono. La opacidad del cristalino dificultó la exploración del fondo de ojo. Interrogada especialmente en este sentido, la paciente acusaba visión turbia.

C. Q.—Paciente de 50 años, casado, agricultor, natural de Cañete.

Enfermedad actual.—Comenzó su enfermedad hace 15 años con dificultad para la marcha, progresivo stepagge y miotono en ambas manos. Ha sido operado de catarata derecha hace 10 años.

Al examen clínico encontramos facies inexpresiva, marcada alopecia coronal, boca de tapir, con labio inferior muy prominente, ptosis palpebral bilateral. La marcha se realiza con mucha dificultad, pese a la ayuda del bastón, hay stepagge. Atrofia marcada de ambos maseteros, temporales, esternocleidomastoideos, orbiculares, tricipitales; antebrazos, cuádriceps, gemelos y grupos antero-externos de la pierna, trapecios y pectorales mayores. Miotono activo a la flexión de los dedos en ambas manos y adducción de los pulgares. Igualmente marcado miotono mecánico de la lengua y regiones tenares. Los reflejos aquilianos están abolidos. Catarata en el ojo izquierdo. El examen clínico general es negativo.

Exámenes Auxiliares.—Discreta anemia y leucopenia, serología negativa. Creatina en orina 26 mgrs. %. Colesterina 2.20 gr. %.

CUADRO CLINICO

Nombre	Sexo	Mio- tono	Atro- fias	Cata- rata	Alo- pecia	Serolo- gia-po- sitiva	Tras- tor- nos endó- crinos	E.C.G.		Crea- tina	Apa- ria- ción	Inca- paci- dad
								Exa- mina- dos	Anor- ma- les			
A.M.Q.	V	-	-	-	-	—	—	-	-	-	-	-
G.M.Q.	V	-	-	—	—	—	—	—	—	—	-	—
E.Q.	M	-	-	—	—	—	-	—	—	-	-	-
G.Q.	V	-	-	—	—	—	—	—	—	—	-	—
M.Q.	M	-	-	-	—	—	-	—	—	—	-	- cardio- par- tía
M.Q.	V	-	-	-	-	-	—	—	—	-	-	-
R.S.	M	—	-	-	—	—	—	—	—	—	-	—
C.Q.	V	-	-	-	-	—	—	—	—	-	-	-

COMENTARIO

El grupo familiar que hemos estudiado presenta distrofia miotónica de Steinert, en 8 de sus miembros sobre un total de 14 examinados. En el cuadro que adjuntamos está resumida la sintomatología y los aspectos clínicos más importantes de esos enfermos.

El factor semiológico constante fué la atrofia muscular. El miotono le sigue en frecuencia y sólo 1 de 8 casos no lo ha presentado. La alopecia fué notoria en 3 de los 8 pacientes, todos varones. No hubo evidencia de trastornos genitales sino en 2 pacientes mujeres.

En todos ellos apareció la enfermedad después de los 20 años; pudo observarse además "herencia progresiva". La mayor incidencia (5) pertenece al sexo masculino. Llegaron a la incapacidad 5 pacientes, dentro de las reservas que hacemos en el comentario inicial. La serología se encontró positiva en 1 paciente, lo que demuestra que fué incidental. La creatinuria no fué proporcional a las atrofiás y faltó en 4 casos. En el único caso que se practicó electrocardiograma, se observaron anormalidades del trazado.

SUMARIO.—Se presentan las observaciones de 8 pacientes de una familia con enfermedad de Steinert, las que coinciden con la generalidad de las publicaciones sobre esta enfermedad, en cuanto a confirmar la "herencia progresiva" como característica, y la constancia casi absoluta de la triada sintomatológica: atrofia, miotono y catarata. Los varones se enferman con más frecuencia que las mujeres y es interesante que no se han observado estos síntomas aisladamente en otros miembros de la familia. Se encontraron por lo menos dos síntomas en el mismo individuo, caracterizando así la enfermedad en grados evolutivos diferentes. Se notó también la ausencia frecuente de trastornos endócrinos, excepto la alopecia en los varones y la dismenorrea en 2 mujeres.

BIBLIOGRAFIA

DYSTROPHIA MYOTONICA: AUTOPSY OBSERVATIONS IN 5 CASES.
W. C. Black, A. Ravin: Arch. Path. 44: 176-195, Aug. 47.

RYSTROPHIA MYOTONICA—RESULTS OF GLUCOSE TOLERANCE TESTS. M. R. Rymer—A. Ravin: J. Lab. and Clin. Med. 26: 1506, 1941.

DYSTROPHIA MYOTONICA—HEREDITARY ASPECTS. A. Ravin—J. J., Waring—Am. J. M. Sc. 197: 593, 1939.

DYSTROPHIA MYOTONICA—CLINICAL FEATURES AND TREATMENT.
J. J. Waring—A. Ravin—C. F. Walker: Arch. Tnt. Med. 65: 763, 1940.

- PSYCHIATRIC STUDY OF PATIENTS MANIFESTING DYSTROPHIA MYOTONICA. **E. G. Billings—A. Ravin** : Am. J. of Psychiat. 97 :1116, 1940.
- EFFECTS OF CORTISONE IN CERTAIN NEUROMUSCULAR DISORDERS. **G. M. Shy—S. Brendler—R. Rabinovitch—D. Mc. Eachen** : J. Am. M. Assn. 144 : 1353-1358, Decb 16'50.
- STUDIES IN DYSTROPHIA MYOTONICA—EXPERIMENTAL STUDIES IN MYOTONIA. **A. Ravin** : Arch. Neurol. and Psychiat. 43 : 649, 1940.
- UN CAS DE MYOTONIE ATROPHIQUE (MALADIE DE STEINERT) — ACTION DE L'OPOTHERAPIE THYROÏDIENNE. **R. Bernard—G. Kerbrat** : Bull. Et. Mem. Soc. Med. d'Hop. d'Paris. 63 : 32-35, 47.
- LA DISTROFIA MIOTONICA COMO AFECCION GENERAL Y EN SUS ASPECTOS OTONEUROOFTALMOLOGICOS. **Balcelis Gorina—Gispert Cruz** : Rev. Españ. Oto. Neuro. Oftal. y Neurocir. 7 : 7-24, Ene-Feb. 48.
- SUR LA PHYSIO—PATHOLOGIA DE LA MYOTONIE. **B. Minz** : Compt. Rend. Soc. de Biol. 139 : 451-453, 45.
- MYOTONIE ATROPHIQUE ET TROUBLES DU SYNAPSE NEUROMUSCULAIRE D'APRES LA THEORIE NEUROHUMORALE. **P. Passouant—B. Minz** : Rev. Neurol. 76 : 241-252, Sept.-Oct., 44.
- TROIS CAS DE MYOTONIE ATROPHIQUE DAN LA MEMME FAMILIE. **R. P. Trotot** : Rev. Neurol 78 : 103-117, March-April, 46.
-