

DISTROFIA MIOTONICA

PRESENTACION DE UN CASO

C. URIBE, L. JOHNSON, J. BUSTAMANTE

La distrofia miotónica es una de las miopatías más frecuentes. Sin embargo, revisando el Índice de la literatura médica colombiana desde 1890 hasta 1977, no se encuentran casos publicados por autores colombianos, hasta el presente.

Se presenta un caso esporádico de distrofia miotónica con sus características clínicas, exámenes especiales de laboratorio y hallazgos electrodiagnósticos. En el estudio genético no encontramos otros casos en los familiares. Se discuten los diferentes aspectos de la enfermedad y se llama la atención sobre las características clínicas para llegar a un diagnóstico correcto, el cual debe ser más frecuente en nuestro medio de acuerdo a las estadísticas mun-

diales. Por último se hace una revisión de la literatura.

INTRODUCCION

La distrofia miotónica (DM) llamada también miotonía distrófica, miotonía atrófica o enfermedad de Steinert, es una de las miopatías más frecuentes. Walton y Nathrass estiman que la prevalencia es de 1 por 100.000 (citados 1). Es prácticamente siempre hereditaria, pero se han descrito casos esporádicos. La enfermedad es más común en el sexo masculino, aunque también afecta el sexo femenino. El comienzo de los síntomas es difícil de determinar, pero generalmente empiezan en la segunda o tercera décadas de la vida.

La enfermedad se caracteriza por miotonía, debilidad y atrofia musculares, especialmente de los músculos de la cara y cuello, cataratas, calvicie precoz y atrofia testicular.

El término distrofia miotónica (DM) fue descrito por primera vez en 1916 por Rohrer. Se ha dicho que el príncipe Alejandro Ypsilante, héroe de la liberación griega

Dr. Carlos Santiago Uribe U.: Profesor I, Neurología; Coordinador Sección Neurología, Departamento Medicina Interna, Hospital Universitario San Vicente de Paúl, Universidad de Antioquia, Medellín; Dr. Luis Fernando Johnson F.: Profesor Asistente I, Departamento Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Universitario San Vicente de Paúl, Medellín; Dr. Jairo Bustamante B.: Profesor, Servicio Neurología, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia, Medellín.

Trabajo presentado al VII Congreso Nacional de Ciencias Neurológicas. Cartagena, octubre 12-14, 1978.

Solicitud de separatas al Dr. Uribe.

(1821-1829), y su hermano Demetrio fueron afectados por esta enfermedad (2), pues sus rasgos faciales eran compatibles con distrofia miotónica, según se ve en los retratos y estatuas de la época. Además, la distrofia miotónica también fue diagnosticada en la descendencia de los Ypsilantes.

El curso y las manifestaciones clínicas de la distrofia miotónica fueron bien descritas por Steinert (1909) y Curschmann (1925), por ésto el epónimo de enfermedad de Steinert y Curschmann.

Se han hecho extensas revisiones de la enfermedad por Klein en 1958 (3), Canghey y Myrianthopoulos en 1963 (4), Kuhun en 1966 (5) y Tangheroni en 1969 (6); además, la completa revisión de Zellweger en 1973 (2).

El objeto de este trabajo es presentar un caso esporádico de esta interesante y poco conocida miopatía entre nosotros y al mismo tiempo, llamar la atención sobre los diferentes aspectos clínicos y de laboratorio.

PRESENTACION DEL CASO

IMP. Hombre de 27 años de edad quien consultó por primera vez en abril 26 de 1976, por dificultad para la marcha, la cual empezó y empeoró en forma progresiva desde los 15 años de edad; además se quejaba de disfagia para sólidos y caída del cabello frontal.

Antecedentes. Mórbitos: accidente de tránsito a la edad de 15 años con fractura de mandíbula. Personales: es el cuarto de un total de nueve hijos; todos los demás hermanos estaban sanos. Estudió hasta primero de bachillerato. Familiares: la abuela materna y dos tías maternas eran diabéticas, la madre murió en coma diabético.

Examen físico y neurológico. Se encontró alopecia frontal, cara "aplanada" o "en puñal" y atrofia de maseteros y de músculos temporales. Nervios craneales: paresia o debilidad facial bilateral; voz nasal con paresia bilateral del velo del paladar; debilidad de trapecios y de ambos esternocleidomas-

toideos. El resto de los nervios craneales se consideraron normales.

Reflejos profundos abolidos; respuesta plantar flexora; fenómeno miotónico presente en la eminencia tenar y en la lengua (Figura 1); atrofia testicular bilateral.

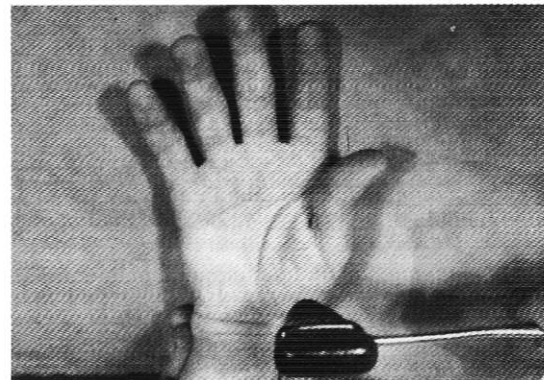


Figura 1. Fenómeno miotónico en eminencia tenar.

Tabla 1. Examen muscular.

EXAMEN MUSCULAR	FUERZA		ATROFIA	
	Dcho.	Izdo.	Dcho.	Izdo.
Elevador frontal	2	2		
Orbicular ocular	2	2		
Orbicular oral	2	2		
Cutáneo del cuello	0	0		
Masetero	3	3	++	++
Temporal	0	0	++++	++++
Lengua	5	5		
Flexores de cuello	1	1	+++	+++
Esternocleidomastoideo	1	1	++++	++++
Extensores de cuello	4	4	+	+
Trapecio	1	1	+++	+++
Elevador escapular	4	4	+	+
Romboideo				
Serrato anterior	4	4	-	+
Deltoides	4	4	+	+
Supraespinoso	4	4	+	+
Infraespinoso	4	4	+	+
Pectoral mayor	4	4	+	+
Bíceps braquial	4	4	+	+
Tríceps braquial	3	3	++	++
Supinador largo	3	3	++	++
Extensores de muñeca	4	4	++	++
Flexores de muñeca	4	4	+	+
Intrínsecos de mano	4	4	+	+
Abdominales altos	2	2		
Abdominales bajos	3	3		
Cuadrado lumbar	4	4		
Glúteo mayor	5	5	-	-
Glúteo medio	5	5	-	-
Cuadriiceps	4	4	++	++
Flexores de rodilla	4	4	+	+
Dorsi-flexores del pie	1	1	+++	+++
Planti-flexores	2	2	++	++
Extensores de artojos	2	3		
Flexores de artojos	3	3		

FUERZA: 0 → Ausente 5 → Normal
 ATROFIA: + → Mínimo +++++ → Máximo

Examen oftalmológico: agudeza visual normal; moderado vicio de refracción; fondo de ojo normal. Con la lámpara de hendidura se apreció un precipitado blanquecino en la cápsula posterior del cristalino, en forma bilateral.

Examen muscular (Tabla 1): se encontró que la mayor debilidad y atrofia musculares estaban en esternocleidomastoideos, trapecios, temporales,

músculos de la cara y músculos distales de miembros inferiores (Figuras 2 y 3).

Estudio genético. Examinamos neurológicamente al padre, a la madre, a dos hermanos y a dos sobrinas del paciente encontrándose a todos normales, sin fenómenos miotónicos demostrables (Figura 4).

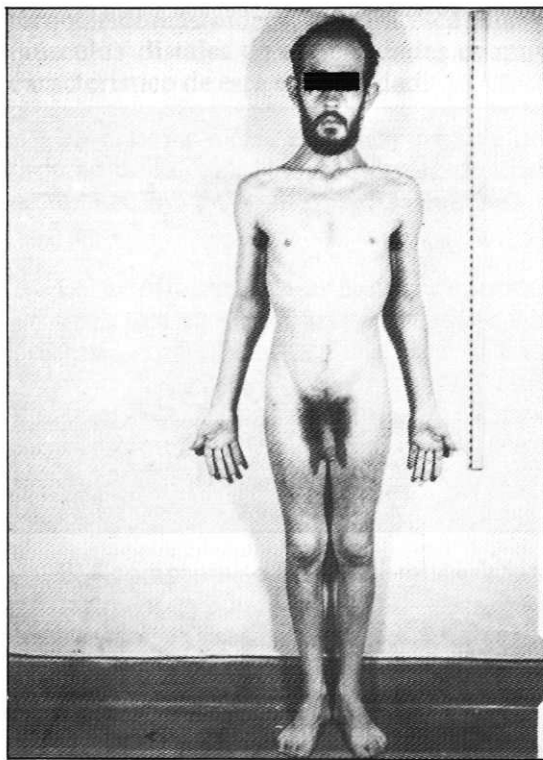


Figura 2. Aspecto del paciente. Obsérvese la atrofia de músculos del cuello.

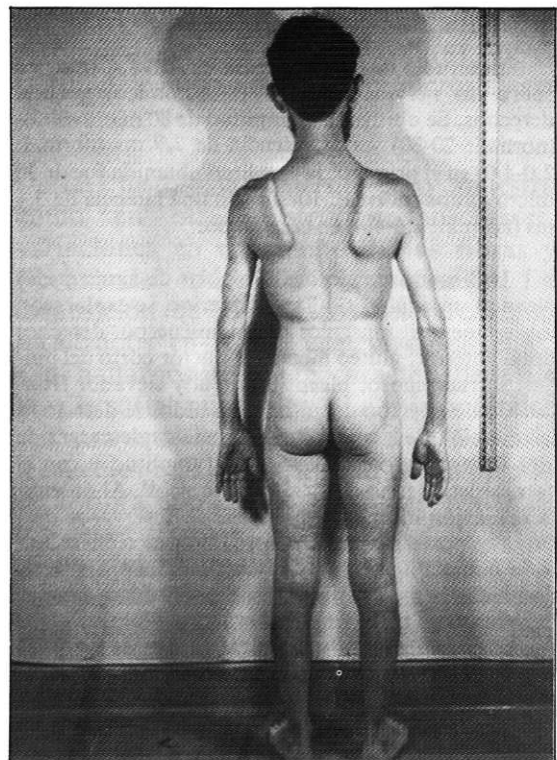


Figura 3. Atrofia de músculos de la escápula.

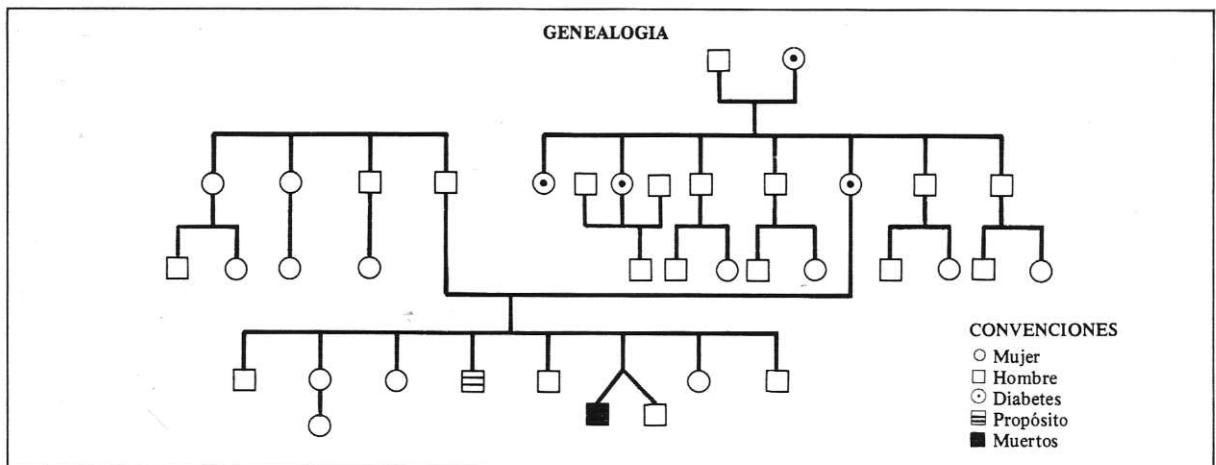


Figura 4. Arbol genealógico.

Exámenes de laboratorio. Conducción nerviosa y electromiograma: El estudio de conducción nerviosa, motora-sensitiva, se practicó sobre los nervios mediano y ciaticopoplíteo externo derechos. Para el efecto se utilizó un equipo electromiográfico marca TECA, Modelo TE-4. La velocidad de conducción motora calculada para el segmento del antebrazo y la pierna fue de 54 y 50,7 m/seg, respectivamente (valores normales: 54-70 para el nervio mediano y 46-60 para el nervio ciaticopoplíteo externo). La estimulación repetida supramáxima no demostró defecto de conducción a nivel de la placa motora.

El estudio de la conducción sensitiva se practicó sobre los nervios mediano (antidrómico) y sural derechos. Se obtuvo una amplitud de 80 microvoltios (normal: 20-80) y una latencia de 2,9 ms (normal: 2,0-4,0) en el primero; la amplitud obtenida fue de 30 microvoltios (normal: 10-80) con una latencia de 3,1 ms (normal: 2,6-4,4) en el segundo.

Utilizando un electrodo bipolar de aguja y empleando un equipo similar al anterior, se exploraron los siguientes músculos de hemicuerpo derecho: tibial anterior, glúteo medio, abductor corto del pulgar, infraespinoso, bíceps braquial y elevador frontal. Con excepción del último, en todos se detectó, a la inserción de la aguja, la presencia de descargas de alta frecuencia con variación de amplitud y con el característico tono musical "miotónico". Al ordenar la relajación muscular voluntaria se observaron descargas "postespasmos". Con la contracción voluntaria mínima apareció un aumento en la proporción de unidades motoras altamente polifásicas, algunas de ellas con baja amplitud y corta duración que fueron consideradas "miopáticas" (Figuras 5 y 6). El patrón de interferencia se consideró normal.

Un estudio similar electrodiagnóstico fue practicado en el padre y en la madre. Los resultados obtenidos se encontraron dentro de los límites normales.

El electromiograma fue moderadamente anormal en vigilia, por presentar actividad lenta (theta) en forma generalizada.

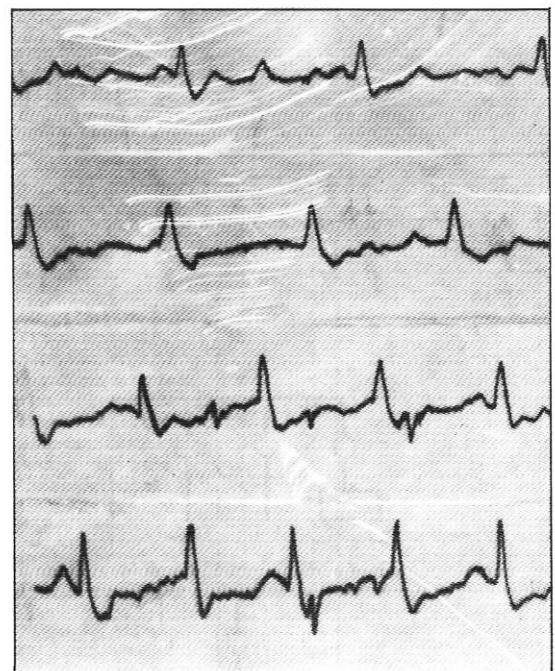
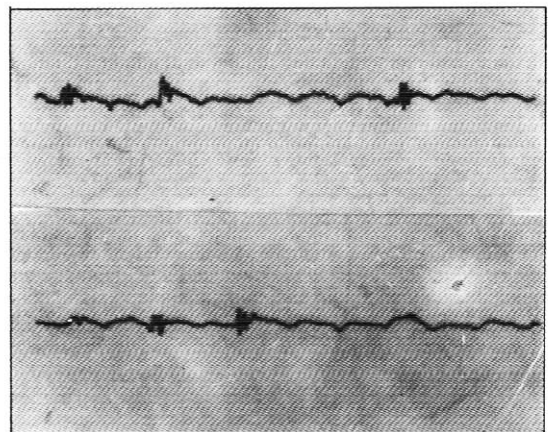
El electrocardiograma mostró un ritmo sinusal con frecuencia de 90 por minuto. AQRS: 60°; PR: 0,16 seg; QRS: 0,08 seg; QT: 0,36 seg; V5 en VI V2, V3, RS en V4 qRs en V5 V6, T- en VI. Trazo dentro de límites normales.

La radiografía de tórax y la silueta cardiaca fueron normales.

Hematocrito: 45%; hemoglobina 13,7 g%; sedimentación: 6 mm en 1 hora; sodio: 145 mEq/L; potasio: 3,9 mEq/L; calcio: 4,6 mEq/L; magnesio: 3,5 mg%. Tiempo de protrombina: 11 segundos, con-

trol 11 segundos. Glicemia: en ayunas 65 mg%, dos horas después de ingerir glucosa 73 mg%. Citoquímico de orina: normal; Creatina en orina: 114mg; volumen de orina en 24 horas: 1.140 ml.

Transaminasas: GOT: 24 UK, GP: 11 UK. T3 RIA: 0,7 ng/ml (normal: 0,75 a 2,3 ng/ml); T4: 3,5 mcg/100 ml (normal 3,8 a 10,5 mcg/100 ml). Método de saturación de Murphy y Pattec. CPK: 96,57 U/L (25°C), (normal: hasta 50 U/L). El paciente rehusó la biopsia muscular.



Figuras 5 y 6. EMG característico. Descargas de alta frecuencia con variación de amplitud.

DISCUSION

Se trata de un caso esporádico de distrofia miotónica, en el cual se notaban las características debilidad, miotonía y atrofia musculares.

El predominio de la atrofia en las regiones temporales, músculos de la cara, esternocleidomastoideos, cintura escapular y músculos distales de extremidades es muy característico de esta enfermedad.

La diplejía facial es la responsable del aspecto de la cara, la cual ha sido descrita como cara "en puñal", "alargada" y "afilada".

La atrofia de los músculos temporales produce una expresión triste o lúgubre y la boca se mantiene entreabierta en forma de V invertida, "boca de tiburón". Es también marcada la atrofia de los músculos esternocleidomastoideos y la nuca se inclina hacia adelante como si tratara de mantener su estabilidad.

El compromiso de la musculatura orofaríngea produce disartria, disfagia y tono nasal en la voz. Además se aprecia regurgitación nasal y en algunos enfermos tos muy frecuente y bronquitis a repetición (7).

La miotonía en la distrofia miotónica no es tan marcada como en la enfermedad de Thomson (miotonía congénita). Esta se limita a algunos músculos, por ejemplo, los de las mano y el antebrazo, el orbicular de los ojos y los músculos orofaríngeos y no representa problema grave para el paciente. La exposición al frío puede agravar la miotonía, en cambio, el ejercicio la disminuye. La miotonía se caracteriza por una lenta contracción y relajación musculares. Si un músculo, por ejemplo el de la eminencia tenar, se golpea con el martillo de reflejos, el músculo oponente y el aductor del pulgar se contraen y el dedo permanece por varios segundos en aducción y/o en oposición.

También se puede percudir la lengua contra un bajalenguas y se observará un surco marcado en ella (miotonía de percusión). Nuestro paciente presentaba el clásico fenómeno de miotonía de percusión en la eminencia tenar.

La miotonía, más que la debilidad, puede ser el síntoma de iniciación en los pacientes con distrofia miotónica; en un caso publicado por Dodge y col. (8), fue el síntoma de iniciación en los primeros meses de vida.

La histología del músculo muestra como en otras distrofias musculares, variaciones en el tamaño de las fibras y fibrosis del endomisio y el perimisio. La disposición de los núcleos del sarcolema, localizados en forma central en cadenas, son hallazgos bastante característicos de la distrofia miotónica. La histoquímica muestra que las fibras tipo I son más frecuentes que las fibras tipo II. La atrofia de la fibra tipo I se encuentra en el 50% de los casos según Engel y Brooke. Las mitocondrias están aumentadas en número y algunas de ellas contienen gotas de lípidos (9). Mac Dermont (10) ha sugerido que, además del daño muscular, en la DM también hay un defecto neuronal en la unión neuromuscular.

El compromiso del músculo cardíaco es frecuente y puede detectarse con el electrocardiograma (11). De 195 pacientes con distrofia miotónica, de la serie de Goodman (12), 113 mostraban anomalías tales como prolongación del intervalo P-R, bloqueos de rama izquierda o derecha, anomalías del complejo QRS, elevación del segmento S-T y depresión de la onda T. La falla cardíaca o el paro cardíaco con muerte súbita pueden ocurrir en cualquier momento de la enfermedad (13). Los estudios post-mortem del corazón revelan atrofia de las fibras miocárdicas, cambios nucleares, vacuolización del retículo sarcoplásmico y anomalías mitocondriales.

Se ha descrito desde hace varios años, que los pacientes con distrofia miotónica reaccionan adversamente frente a la anestesia general, produciéndose una depresión respiratoria a veces fatal. La patogenia de esta depresión es desconocida y no hay forma de predecir cuáles pacientes tienen riesgos y cuáles no. Debe tenerse especial cuidado con el tiopental que, según Dalal y col. (14), se debe administrar diluido y en dosis que no excedan 100mg(15).

Se ha descrito compromiso de la musculatura lisa de varios órganos, especialmente tracto gastrointestinal superior o inferior, vesícula biliar y aparato urinario excretor. Goldberg y col. (16), han descrito hipo y aperistaltismo en la musculatura involuntaria esofágica, produciendo acalasia, y en el tracto intestinal inferior constipación y dilatación del colon. Algunos pacientes presentan disuria y retención urinaria con vejiga flácida(17).

Los hallazgos oculares, como cataratas y opacidad lenticular, son de gran importancia y se descubren en casi todos los casos por el examen con lámpara de hendidura. Las cataratas se originan en la mayoría de los casos en el polo posterior, pero pueden alcanzar el polo anterior del cristalino. Nuestro paciente presentaba un precipitado blanquecino en la cápsula posterior del cristalino.

Es llamativa la asociación de la distrofia miotónica con trastornos metabólicos y endocrinos (18) tales como diabetes mellitus, bajo metabolismo basal, valores subnormales de la excreción urinaria de 17 ceto-esteroides, insuficiencia paratiroidea y cifras altas de potasio sanguíneo. Este puede ser importante para algunos autores en la fisiopatogenia de los trastornos miotónicos; sin embargo, no puede ser considerado significativo ya que en las diversas series estudiadas no han sido hallazgos constantes.

El hipogonadismo es el trastorno endocrino más importante; la infertilidad

masculina es frecuente. Los cambios microscópicos son similares a los del síndrome de Klinefelter, pero se diferencian en que, en la DM, los hombres son cromatina sexual negativos y tienen complemento sexual cromosómico normal.

Las mujeres con DM tienen, con frecuencia trastornos menstruales consistentes en hiper o hipomenorrea. Los estudios de función tiroidea han dado resultados normales.

Es llamativo el hecho de que en nuestro paciente haya claros antecedentes de diabetes mellitus en la línea materna. Esta relación fue descrita hace algún tiempo (18) y está de acuerdo con los hallazgos de Hernández y Martínez (19), quienes encontraron en el estudio de cuatro familias mejicanas con DM formas incompletas de la enfermedad en los padres de los pacientes manifestada por catarata o diabetes en dos o tres generaciones anteriores.

Varios investigadores han encontrado disminución de la IgG (20, 21) debido a un catabolismo exagerado. Estudios más recientes muestran que la IgM y, en menor grado, la IgA de algunos pacientes con DM se encuentran también disminuidas (22).

Las enzimas séricas creatín-fosfoquinasa (CPK), transaminasas glutámico-oxaloacético (GOT), dehidrogenasa láctica (LDH) y aldolasa, son normales en la mayoría de los casos. Sin embargo, Fowler y Pearson (23) han descrito moderada elevación de la CPK en casos raros. Es de notar que en nuestro paciente esta enzima estaba moderadamente elevada.

Desde el punto de vista genético, en los comienzos del siglo, Hoffman (1900) y Steinert (1909), habían reconocido el carácter familiar de la enfermedad y su transmisión directa en generaciones sucesivas. Este hecho y el análisis estadístico de un amplio grupo de genealogías han permitido concluir que la enfermedad se

transmite por un gene dominante autosómico.

Se ha observado en la enfermedad la "anticipación", que consiste en su aparición a edades más tempranas en generaciones sucesivas, con diferencias hasta de 23 años. Este fenómeno ha recibido explicaciones hipotéticas, no aceptadas generalmente y es aún negado por algunos investigadores (4). La mayoría de los casos aparecen entre los 20 y los 30 años; es rara su aparición por encima de los 45 años y se ha descrito también en la infancia (8).

La expresividad de la enfermedad es variable, mientras que en algunos portadores del gene se presenta el cuadro clásico de la atrofia muscular, el fenómeno miotónico, las cataratas, la calvicie frontal, la atrofia testicular, etc., en otros solamente se presentan algunas manifestaciones. La más común y constante de éstas parece ser la opacidad del cristalino, la cual está presente en más del 90% de los casos en distintas series y en varias genealogías; es la única manifestación indicadora del gene. La atrofia testicular se observa en un 50 a 80% de los hombres y los trastornos menstruales en un 50% de las mujeres.

Lamentablemente no fue posible practicar el examen con lámpara de hendidura a todos los familiares de nuestro paciente. Queda la posibilidad, en nuestro caso, de que la diabetes sea una manifestación de la presencia del gene.

La incidencia de mentalidad subnormal en la DM es alta. Esta varía entre el 20 y 70% (3, 24) y en algunas series es más alta que en cualquier otro tipo de miopatía. El retardo del desarrollo psicomotor en la infancia a veces es la primera manifestación de la enfermedad, asociado o no a trastornos del comportamiento.

Los estudios post-mortem no revelan alteraciones específicas del sistema nervioso central. Rosman y Rebeiz (25), en 1967, estudiaron el cerebro de cuatro pacientes con DM; tres de ellos, que habían

sido retardados mentales, revelaron anomalías cerebrales tales como paquigiria, anomalías en la configuración de los lóbulos frontales y occipitales, pobre laminación de las capas corticales con algunas heterotopias en la sustancia blanca; el cerebro del cuarto paciente no mostró anomalías cerebrales. Refsum (26), en 1967, notó una progresiva dilatación del sistema ventricular en la neumoencefalografía de un paciente con DM.

Se han encontrado también anomalías electroencefalográficas en cerca del 50% de los casos (27), consistentes en lentificación del ritmo de fondo y, menos frecuentemente, anomalías focales y actividad espicular. Debemos anotar que nuestro paciente presentaba anomalías discretas en el electroencefalograma, consistentes en ondas lentas generalizadas.

El estudio electromiográfico es de particular importancia en el diagnóstico de esta enfermedad (28, 29). Se observan trenes prolongados de potenciales al mover el electrodo de aguja, al percutir la masa muscular y aún con la contracción voluntaria. Su frecuencia es de 10 a 150/seg y la amplitud y duración variables, originando un sonido musical comparado al de un avión bombardero buscando el blanco de ataque.

El mecanismo de esta respuesta se atribuye a la actividad repetida de fibras musculares aisladas o en grupos, no necesariamente limitada al territorio de una sola unidad motora, actuando como una contracción química independiente de las fibras musculares inicialmente excitadas (30). El bloqueo nervioso local con procaína no altera la respuesta miotónica, confirmando así su origen en la fibra muscular (31).

El carácter distrófico de esta enfermedad se refleja en la presencia de unidades motoras polifásicas de baja amplitud y corta duración.

El fenómeno conocido como "descarga post-espasmo" (30) se refiere a descargas de unidades motoras más grandes seguidas de unidades motoras de corta duración, después de la relajación muscular voluntaria. Lo anterior se atribuye a la hiperexcitabilidad de los husos musculares.

Lambert y Beckett estudiaron el efecto de varias drogas sobre la respuesta miotónica encontrando que la epinefrina inyectada en una arteria tiende a disminuirla (similar al efecto del ejercicio). La procaína y la quinina la disminuyen ligeramente; la norepinefrina y la D-tubocurarina no la afectan.

La miotonía, sin el carácter distrófico, también se encuentra en otras entidades clínicas (32-34): miotonía congénita, paramiotonía congénita, miotonía condrodistrófica y parálisis periódica asociada a hipopotasemia.

Buchtal y Rosenfalk describieron, en 1962 (35), la "pseudomiotonía" refiriéndose al fenómeno miotónico presente en la polimiositis, la glicogenosis y la atrofia muscular espinal. El término "pseudomiotonía" también se ha aplicado a la contracción y la relajación musculares lentas en el hipotiroidismo; sin embargo, el ejercicio no la mejora y el electromiograma no demuestra las descargas miotónicas ya anotadas.

El diagnóstico diferencial de la DM debe hacerse con otras miopatías y con otras miotonías. En cuanto a las miopatías que pueden confundirse figuran la distrofia muscular facioscapulohumeral (DMFH) o distrofia de Ladouzy-Dejerine y la distrofia muscular oculofaríngea (DOF). Ambas son autosómicos dominantes.

La oftalmoplejía externa se presenta más acentuada en la distrofia oculofaríngea que en la DM. En la distrofia facioscapulohumeral la disartria compromete aisladamente las consonantes labiales y es menos severa que en la DM. La distrofia

oculofaríngea presenta un compromiso de músculos proximales de la cintura escapular; al igual que la facioscapulohumeral; en cambio, la DM compromete más la musculatura distal de las extremidades. En casos avanzados, en la facioscapulohumeral, se presenta hiperlordosis, la cual es rara en la DM. La "marcha de pato" que puede presentarse en la distrofia muscular facioscapulohumeral, a diferencia de la "marcha en steppage" que se presenta en la DM debido al pie caído, también sirve para diferenciarla.

La miastenia gravis puede confundirse con la DM, pero la fatiga muscular con el ejercicio que se presenta en la miastenia gravis y la respuesta a las drogas anticolinesterásicas, la diferencia. Además, debemos tener en cuenta que la miotonía no se encuentra en la DMFH, en la DOF ni en la miastenia gravis, en cambio, es elemento importante en la DM.

La diferenciación de la DM con otras miotonías es más difícil que con otras miopatías; sin embargo, debe diferenciarse con la miotonía congénita o enfermedad de Thomson debido a que en ésta hay ausencia de cataratas, de atrofia testicular y no es progresiva.

También hay que diferenciarla de la paramiotonía congénita (Eulenburg) la cual se caracteriza por miotonía agravada por el frío, debilidad episódica y herencia autosómica dominante. La miotonía y la debilidad en la paramiotonía congénita empiezan en la primera infancia, no son progresivas y no se acompañan de atrofia muscular. Magee (33) ha recalado en esta entidad la incidencia de miotonía paradójica, es decir, miotonía que se agrava en lugar de mejorar con el ejercicio. La miotonía se presenta a cualquier temperatura, pero más rápidamente y con menor esfuerzo, cuando el paciente se expone al frío. La paramiotonía congénita se caracteriza también por debilidad flácida episódica de los músculos de la cintura pélvica y la escapular.

La parálisis periódica por hiperpotasemia o adinamia episódica hereditaria, presenta también fenómeno miotónico en la lengua y en la eminencia tenar, además de ataques o períodos de debilidad muscular en muslos, pantorrillas, brazos y cuello, dificultad para deglutir y toser. Clásicamente, los ataques se presentan durante el reposo después de un período de esfuerzo físico y no hay relación con la ingestión de comidas ricas en hidratos de carbono como ocurre con la parálisis periódica hipopotasémica. La exposición al frío puede aumentar la miotonía y la debilidad.

Varios autores (36, 37), han sugerido que la paramiotonía congénita y la parálisis periódica familiar hiperpotasémica son la misma enfermedad. La debilidad episódica es similar en ambos procesos. Sin embargo, la precipitación de debilidad muscular por una prueba de sobrecarga de cloruro de potasio no ha sido constante en la paramiotonía congénita.

Además, la miotonía paradójica parece ser una característica propia de la paramiotonía congénita. La ausencia de una anomalía metabólica bien definida en la paramiotonía congénita o en la parálisis periódica familiar hiperpotasémica impide la confirmación de una naturaleza idéntica en estas enfermedades.

La miotonía condrodistrófica o síndrome de Schwartz-Jampel (citados 38) también presenta fenómeno miotónico generalizado, hipertrofia muscular, corta estatura y anomalías de los huesos consistentes en condrodistrofia. Es transmitida como rasgo autosómico recesivo. Su diferenciación con la DM es fácil por la presencia de estos rasgos clínicos característicos.

El pronóstico de la DM es tan variable como su curso. Aunque se ha dicho que los pacientes generalmente quedan reducidos a silla de ruedas 15 ó 20 años después del comienzo de la enfermedad, se ha visto

pacientes que permanecen ambulatorios hasta por 30 o más años. El promedio de vida es más corto que para la población general, debido a complicaciones cardiorrespiratorias. Los trastornos del comportamiento pueden ser serios en algunos casos. Se ha visto pacientes en los cuales no existe incapacidad física grande, pero llevan una vida muy poco productiva y una existencia más o menos vegetativa.

En cuanto al tratamiento, no hay ninguno que detenga el progreso de la enfermedad. Hay algunas drogas que afectan la permeabilidad de la membrana muscular y tienen efecto favorable en la miotonía, la cual rara vez es tan marcada que necesite tratamiento.

Tales drogas son la procainamida, la quinina, los esteroides y la difenilhidantoína (39). La procainamida, en dosis de 1 a 4 g diarios, tiene el efecto más benéfico y la difenilhidantoína, en dosis de 200 a 400 mg diarios para adultos, ha dado buenos resultados.

Además, la difenilhidantoína es menos tóxica que la procainamida, la cual produce efectos colaterales tales como insomnio, náuseas, debilidad muscular y agranulocitosis.

SUMMARY

Myotonic dystrophy, also called myotonia atrophica or Steinert's disease, is one of the most common myopathies. However, there is not any reported case in the Colombian Medical Index (1890-1977).

The clinical features, laboratory tests and electrodiagnosis of a case considered to be a myotonic dystrophy is presented. The genetic study did not show any other cases within the family.

A complete discussion leading to a correct diagnosis, which should be more frequent according to world figures, is

done. Finally, a review of the literature is included.

BIBLIOGRAFIA

- 1.— MERRIT H. A textbook of neurology, 5^a ed. Philadelphia. Pa.: Lea and Febiger; 1973:531-532.
- 2.— ZELLWEGER H. Myotonic dystrophy. *Acta Neurol Scand* 1973; Suppl155, 49:5-28.
- 3.— KLEIN D. La dystrophie myotonique (Steinert) et la myotome congénitale (Thomson) en Suisse. *J Génét Hum* 1958; 7: 1-368.
- 4.— CANGHEY JE, MYRIANTHOPOULOS NC. Dystrophia myotonica and related disorders. Springfield: Charles C. Thomas; 1963: 1-282.
- 5.— KUHN E. Myotonia congenita und dystrophia myotonica. En Kuhn E. Progressive muskeldystrophie, myotonie, myasthenic. Berlin: Springer; 1966: 235-247.
- 6.— TANGHERONI W. Le miopatie di origine genetica e la atrofia muscolari spinali nell'infanzia, 33rd Italian Congress of Pediatrics. Pisa 1969. Transact, Pacini-Manotti, Pisa.
- 7.— PRUZANSKI W, PROFIS A. Pulmonary disease in myotonic dystrophy. *Amer Rev Respirat Dis* 1964; 91: 874-879.
- 8.— DODGE PR, GAMSTORP I, BYERS RK, RUSSELL P. Myotonic dystrophy in infancy and childhood. *Pediatrics* 1965; 35: 3.
- 9.— ALEN FP, AFIFI AA. Ultrastructure of muscle in myotonic dystrophy. *Amer J Path* 1964; 45: 221.
- 10.— Mac DERMONT V. The histology of the neuromuscular junction in dystrophia myotonica. *Brain* 1961; 84: 75.
- 11.— CHURCH SC. The heart in myotonic atrophica. *Arch Int Med* 1967; 119:176.
- 12.— GOODMAN RM. Genetic disorders of man. Boston. Mass.: Little Brown, Co.; 1970: 215-216.
- 13.— FISCH C, EVANS PV. The heart in dystrophia myotonica. *New Eng J Med* 1954; 251: 257.
- 14.— DALAL FY, BENNETT EJ, PRITHVE RAJ P, LEEDG. Dystrophia Myotonica a multisystem disease. *Can Anaesth Soc J* 1972; 19:436.
- 15.— BOURNE TD, ZUCH D. Thiopentone in dystrophic myotonica. *Brit J Anaesth* 1957; 29: 35.
- 16.— GOLDBERG HI, SHEFT OJ. Esophageal and colon changes in myotonia dystrophica. *Gastroenterology* 1972; 63: 134.
- 17.— HARVEY JC, SHERBOURNE DH, SIEGEL CI. Smooth muscles involvement in myotonic dystrophy. *Amer Med J Med* 1965; 39: 81.
- 18.— DRUCKER WD, ROWLAND LP, STERLING K, CKRISTY NP. On the function of the endocrine glands in myotonic muscular dystrophy. *Amer J Med* 1961; 3:941.
- 19.— HERNANDEZ J, MARTINEZ J. Estudio clinico de cuatro familias con distrofia miotónica. *Tribuna Médica* 1968; 7 (335): 1.
- 20.— WOCHNER RD, DREWS G, STROBER W, VALDONEN TA. Accelerated breakdown of immunoglobulin G (IgG) in myotonic dystrophy: a unique error of immunoglobulin metabolism. *J Clin Invest* 1966; 45: 321.
- 21.— ENGEL WK, MC FARLIN DE, DREWS GA, WOCHNER RD. Protein abnormalities in neuromuscular diseases. *JAMA* 1966; 195: 754.
- 22.— BUNDEY S, CARTER CO, SOOTHILL JF. Early recognition of heterozygotes for the gene of dystrophia myotonica. *J Neurol Neurosurg Psychiat* 1970; 33: 279.
- 23.— FOWLER WM, PEARSON CM. Diagnostic and prognostic significance of serum enzymes. *Arch Phys Med* 1964; 45: 125.
- 24.— CALDERON R. Myotonic dystrophy: a neglected cause of mental retardation. *J Pediat* 1966; 68: 423.
- 25.— ROSMAN NP, REBEIZ JJ. The cerebral defect and myopathy in myotonic dystrophy. A comparative clinicopathological study. *Neurology* 1967; 17: 1.106.
- 26.— REFSUM SA, LONNUM O, SJAASTAD ENGESET A. Dystrophia myotonica. Repeated pneumoencephalographic studies in ten patients. *Neurology* 1967; 17:345.
- 27.— LUNDERVOLD A, REFSUM S, JACOBSEN. The EEG in dystrophia myotonica. *European Neurol* 1969; 2: 279.
- 28.— WALTON JN et al. Disorders of voluntary muscle 3rd ed. Churchill Livingstone: Edinburgh and London; 1974:595-598.
- 29.— LICHT S. Electrodiagnosis and electromyography. 3rd ed. New Haven. Conn: Elizabeth Licht Pub.; 1971:341-345.
- 30.— ADAMS RD, DENNY-BROWN D, PEARSON CM. Diseases of muscle. 2^a ed. New York: Harper and Row, Publishers; 1962: 11-20.
- 31.— DENNY-BROWN D, NEVIN S. Phenomenon of myotonia. *Brain* 1941; 64: 1-18.
- 32.— CAUGHEY JE. Relationship of dystrophia myotonica (myotonic dystrophy) and myotonia congenita (Tomsen's disease). *Neurology* 1958; 8:467.
- 33.— MAGEE KR. A study of paramyotonia congenita. *Arch Neurol* 1963; 8; 461.
- 34.— ABERFELD DC, HINTERBUCHES LP, SCHNEIDER M. Myotonic dwarfism, diffuse bone disease and unusual ocular and facial abnormalities (a new syndrome) *Brain* 1965; 88: 313.
- 35.— BUCHTAL P, ROSENFALK P. Electrophysiological aspects of miopathy with particular reference to progressive muscular dystrophy. En: BOURNE GH, CALONS M. eds. Muscular dystrophy in man and animals. New York: Kargers, Publ. Co.; 1962:20-30.
- 36.— LAIZER RB, LOVELACE RE, ROWLAND LP. Hyperkalemic periodic paralysis. *Arch Neurol* 1967; 16: 455.
- 37.— DRAGER GA, HAMMILL JF, SHY GM. Paramyotonia congenita. *Arch Neurol Psychiat* 1958;80:1.
- 38.— SWAIMAN KF, WRIGHT FS. The practice of pediatric neurology. Saint Louis. Mo.: C.V. Mosby Company; 1975: 1.007.
- 39.— MUSAT TL. Therapy of myotonia a double blind evaluation of difhenylhydantoin, procainamide and placebo. *Neurology* 1967; 17: 359.