

# La casualidad diagnóstica de su madre

Lola Sahori Merino

(Rotatorio de Pediatría)

Tutora: Dra. Dulce Montoro (Neonatología)

Servicio de Pediatría, HGUA



UNIVERSITAS  
Miguel Hernández



**Servicio de  
Pediatría**

DEPARTAMENTO DE SALUD  
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

# PRENATAL

## ANTECEDENTES FAMILIARES

- Padres ucranianos. Madre actualmente refugiada en España, padre en Ucrania por conflicto bélico. Ambos con estudios universitarios.
- No consanguinidad entre ambos progenitores.
- No muertes infantiles prematuras ni cardiopatías relevantes ni retraso psicomotor.

## ANTECEDENTES OBSTÉTRICOS

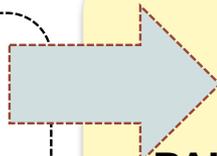
Madre de 27 años, grupo sanguíneo A+, FO 1-0-0, 1º hijo.  
Gestación espontánea, controlada en España a partir del 2º trimestre, previo control en Ucrania. Serología inmune a rubeola, resto negativo.  
Cribado de primer trimestre y cribado de preeclampsia de bajo riesgo.

**NO SOSPECHA PRENATAL**

**31 + 3 SG**



Rotura prematura de  
membranas

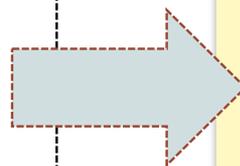


**ANTIBIOTERAPIA  
TOCOLISIS  
PAUTA DE MADURACIÓN PULMONAR  
SULFATO DE Mg durante 12h**

**31 + 5 SG**



Sospecha de  
corioamnionitis y periodo  
activo de parto en  
gestante pretérmino con  
presentación de nalgas



**CESÁREA URGENTE**

**MONITOR FETAL  
INTRAPARTO  
SATISFACTORIO**

# PARTO

Parto de inicio espontáneo, presentación de nalgas, que finaliza en cesárea.  
RN Pretérmino 31 + 5 SG, con peso 1615 g (p25-p50)  
Amniorrhexis 5h, líquido amniótico claro.

**DISCORDANCIA ENTRE DATOS PERINATALES Y NEONATALES**

Nace varón, cianótico, hipotónico, sin esfuerzo respiratorio y FC < 60 lpm

**VENTILACIÓN CON PRESIÓN POSITIVA**

Al minuto de vida, persiste coloración cianótica con bradicardia < 60 lpm y sin esfuerzo respiratorio

**OPTIMIZACIÓN DE PARÁMETROS DE VENTILACIÓN**

**NO RESPUESTA**

4º minuto vida, **ASPIRACIÓN DE SECRECIONES MUY ESPESAS Y MUY ABUNDANTES + INTUBACIÓN**

**RECUPERA FC >100 LPM, ADECUADA COLORACIÓN, CON PERSISTENCIA DE HIPOTONÍA MARCADA SIN ESFUERZO RESPIRATORIO**

Al 5º minuto de vida, SatO<sub>2</sub> 60%

**OPTIMIZACIÓN DE PARÁMETROS VENTILATORIOS CON FIO<sub>2</sub> MÁXIMA DE 100% Y PRESIONES MUY ALTAS PARA ALCANZAR OBJETIVO**

15 minutos de vida, **DISMINUCIÓN PROGRESIVA DE FIO<sub>2</sub>, VARIABLE ENTRE 40-50% PARA MANTENER SATO<sub>2</sub> >90%**



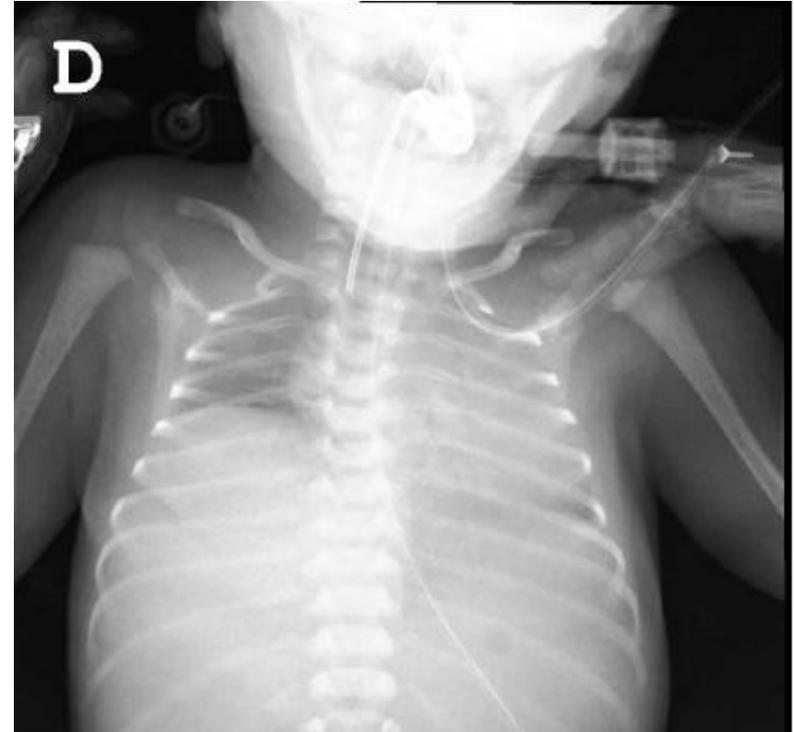
Ingreso en la UCI Neonatal conectado a ventilación mecánica invasiva en modalidad SIPPV y Fio<sub>2</sub> 45%

# INGRESO

## EXPLORACIÓN FÍSICA

- Peso 1615 gr (p25-p50)
- Intubado sin sedoanalgesia.
- Actividad espontánea nula, ojos cerrados, facies amímica.
- Hipotonía global.
- Macrocefalia relativa, paladar ojival.
- Auscultación cardiaca → rítmica, sin soplos ni roces audibles.
- Auscultación pulmonar → hipoventilación global mayor derecha.
- Abdomen normal.
- Genitales masculinos.
- No alteraciones cutáneas.
- Artrogriposis de pies y manos, hipotrofia de MMII, pies equino-varos.

## RX TÓRAX





## ECOGRAFÍAS

- Eco semana 20 → varón, biometría acorde, morfología normal, índice de arterias uterinas normal
- Líquido amniótico normal

## MOVIMIENTOS FETALES

- RCTG → patrón activo-reactivo, línea de base de 140 lpm, con ascensos transitorios presentes y sin deceleraciones.

## ANTECEDENTES FAMILIARES

- La madre refiere dificultad para la relajación de las manos cuando hace fuerza y desde la infancia “neurosis” sin tratamiento, en relación con crisis de ansiedad.

**SOSPECHA DE  
ENFERMEDAD  
NEUROMUSCULAR**

# EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

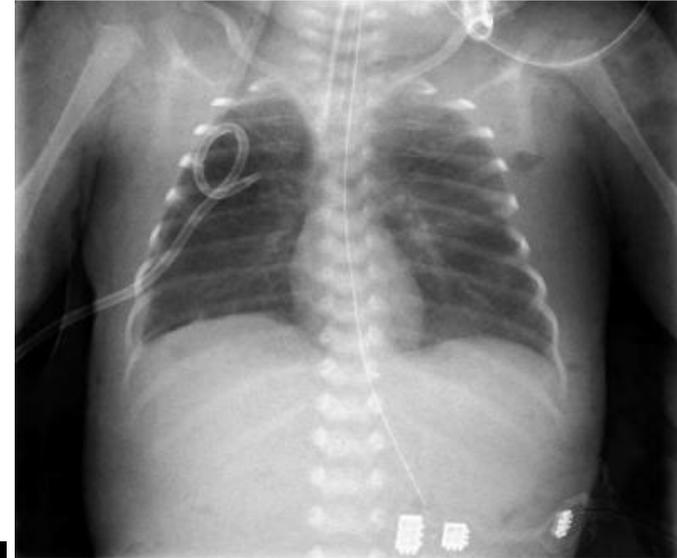
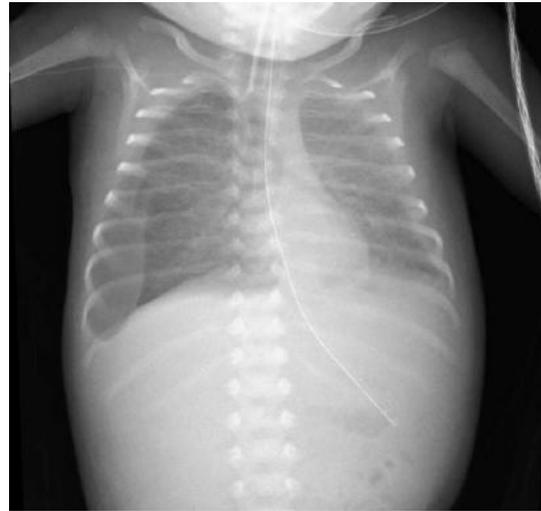
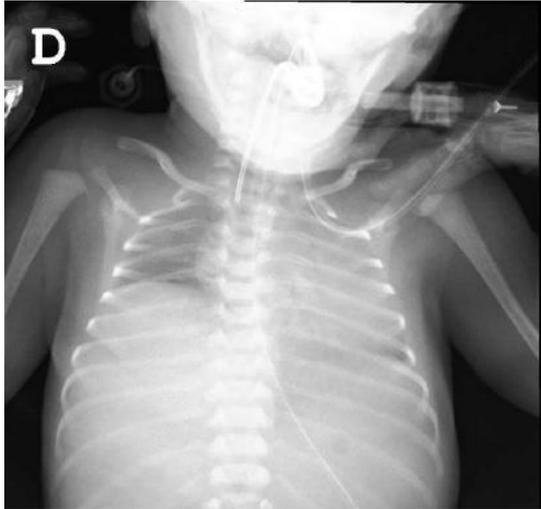
PRUEBA	HALLAZGOS
Tóxicos en orina y despistaje de infección	Negativos
Estudio oftalmológico (Fondo de ojo)	Normal
Estudio metabólico	Alteración en el screening de acilcarnitinas en suero sugestivo de acidemia metilmalónica o propiónica que se descarta con el resultado de los ácidos orgánicos
RMN cerebral	Focos puntiformes hiperintensos en T1 e hipointensos en T2, siguiendo el trayecto de los haces cortico-espinales bilaterales desde la región frontal hasta parietal posterior. Hallazgos que sugieren afectación hipóxica moderada.
RMN medular	Sin hallazgos significativos
Rx y ecografía torácicas	Derrame pleural significativo con indicación de toracocentesis diagnóstica y terapéutica
Electromiografía materna	Signos de afectación muscular primaria con actividad patológica espontánea generalizada compatibles con signos de irritabilidad de membrana que se asocian a procesos miopáticos inflamatorios vs distrofia miotónica
Estudio genético	El análisis del gen directo muestra un alelo normal de 13 repeticiones y alelo expandido de más de 150 repeticiones CTG con patrón de expansión por la técnica TP-PCR

QUILOTÓRAX

Derivación a neurología para estudio

Estudio genético

**DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 (ENFERMEDAD DE STEINERT)**  
Estudio de progenitores para asesoramiento genético



# DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 (Enfermedad de Steinert)

- Enfermedad con **herencia autosómica dominante** producida por la **expansión de tripletes CTG** en la **región no codificante del gen DMPK**, localizado en el brazo largo del cromosoma 19.
- **Penetrancia cercana al 100%** a los 50 años.
- La gravedad del fenotipo depende del **tamaño del fragmento CTG (nº repeticiones)**  
 **Anticipación genética** → descendencia con formas más graves que progenitores.

## DISTROFIA MIOTÓNICA CONGÉNITA

- Forma **más grave** de distrofia miotónica.
- Prevalencia en Europa **3-15:100.000 nacidos vivos**.
- 90% casos → **transmisión de origen materno** (probable inestabilidad meiótica aumentada durante la ovogénesis, en comparación con la espermatogénesis)





## CLÍNICA

- Secuencia de acinesia-hipocinesia fetal.
- Signos dismórficos craneofaciales (retrognatia, facies sugestiva poco expresiva y alargada, paladar ojival, labio superior en forma de V invertida) y de extremidades (artrogriposis y pie equino varo)
- Hipotonía neonatal e insuficiencia respiratoria aguda.
- Retraso psicomotor y discapacidad intelectual.
- Durante la gestación → disminución de movimientos fetales, polihidramnios y presentación de nalgas (cesárea)



## DX

- Sospecha → Clínica y presencia de enfermedad en la madre.
- Confirmación → Estudio de genética molecular.



## TASA DE MORTALIDAD NEONATAL 40%

- Esperanza de vida no supera 30 años edad
- Principal causa de muerte es **insuficiencia respiratoria grave.**

<b>Miopatías</b>	Distrofia miotónica congénita	
	Distrofias musculares	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Distrofia muscular congénita               <ul style="list-style-type: none"> <li>– Alteración de proteínas ligadas a la matriz extracelular                   <ul style="list-style-type: none"> <li>◊ DMC por déficit de merosina</li> <li>◊ DMC por déficit de colágeno VI</li> </ul> </li> <li>– <math>\alpha</math>-dístroglicano                   <ul style="list-style-type: none"> <li>◊ Enfermedad de Fukuyama</li> <li>◊ Síndrome Walter-Warburg</li> <li>◊ Enfermedad músculo-ojo-cerebro</li> </ul> </li> </ul> </li> <li>• Distrofia facioescapulohumeral</li> </ul>
	Miopatías congénitas	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Miopatía nemalínica</li> <li>• Enfermedad con cores               <ul style="list-style-type: none"> <li>– La miopatía central core</li> <li>– Enfermedad multiminicore</li> <li>– Miopatía miotubular</li> </ul> </li> <li>• Desproporción congénita de tipos de fibras</li> </ul>
	Miopatías metabólicas	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Miopatías por anomalías del metabolismo del glucógeno               <ul style="list-style-type: none"> <li>– Glucogenosis tipo II, déficit de maltasa ácida o enfermedad de Pompe</li> <li>– Glucogenosis tipo III, déficit de enzima desramificante o enfermedad de CoriForbes</li> </ul> </li> <li>• Trastornos del metabolismo de los lípidos               <ul style="list-style-type: none"> <li>– Deficiencia de carnitina</li> </ul> </li> <li>• Miopatía mitocondrial               <ul style="list-style-type: none"> <li>– Déficit de citocromo c-oxidasa</li> </ul> </li> </ul>

Cabañas González F, López-Azorín M. Problemas neurológicos en el neonato. Enfermedades neuromusculares neonatales. In: Experto Universitario en Neonatología: Atención del Recién Nacido a Término. SENE. Editorial médica panamericana; 2º edición.

# CONCLUSIONES

- ❑ La presencia de patología neuromuscular congénita se relaciona con **presentaciones anómalas, anomalías posturales del feto (secuencia de acinesia-hipocinesia fetal)** y con la necesidad de **RCP neonatal avanzada**.
- ❑ La presencia de enfermedades neuromusculares en las gestantes se relaciona con partos distócicos, con necesidad de **cesárea** debido a la **ausencia de contracciones uterinas eficaces** y tendencia a **hemorragias en postparto**.
- ❑ Un neonato con una secuencia de acinesia-hipocinesia fetal supone un **reto diagnóstico complejo**. Atención desde el punto de vista de la humanización.
- ❑ Existen casos publicados de distrofia miotónica congénita que asocian la presencia de **quilotórax**, aunque no se conoce con claridad el mecanismo etiopatogénico de tal asociación.
- ❑ La distrofia miotónica tipo 1 (Enfermedad de Steinert) es una **enfermedad hereditaria con fenómeno de anticipación genética** caracterizada por la **expansión de tripletes de bases CTG** y cuya gravedad depende del **número de tripletes amplificados**; en el 90% de los casos la **transmisión es de origen materno**. El diagnóstico definitivo es **genético**.
- ❑ La tasa de **mortalidad neonatal** es de 40%, con una esperanza de vida que no supera los 30 años.

# BIBLIOGRAFÍA

1. Kambara M, Ibara S. Chylothorax as a complication of congenital myotonic dystrophy: A retrospective cohort study. *Early Human Development*. 2021;158:105396.
2. Licourt Otero D, Travieso Téllez A, Orraca Castillo M, Sainz Padrón L. Clinical expression of congenital myotonic dystrophy. *Revista Cubana Pediatría*. 2020;92.
3. Son SB, Chun JM, Kim KA, Ko SY, Lee YK, Shin SM. A case report on 30-week premature twin babies with congenital myotonic dystrophy conceived by in vitro fertilization. *Journal of Korean Medical Science*. 2012;27(10):1269.
4. Jain A, Al Khalili Y. Congenital Myotonic Dystrophy. NCBI Bookshelf. National Library of Medicine, National Institutes of Health. 2022Jul21.
5. Cabañas González F, López-Azorín M. Problemas neurológicos en el neonato. Enfermedades neuromusculares neonatales. In: *Experto Universitario en Neonatología: Atención del Recién Nacido a Término*. SENEIO. Editorial médica panamericana; 2<sup>o</sup> edición.

