



---

---

# DISTROFIA MIOTÓNICA CONGÉNITA: A propósito de un caso

Ángel Buitrago Pozo, Rosa Pérez Cuartero, Alejandra García Montoya,  
Patricia Martínez-Pi, Celia Rasero Bellmunt, Ángel Mazarro López de los  
Mozos, Ángela Vidal Bataller, Ana María Rivera Figueiras, Oscar Manrique  
Moral

---

---

# Índice

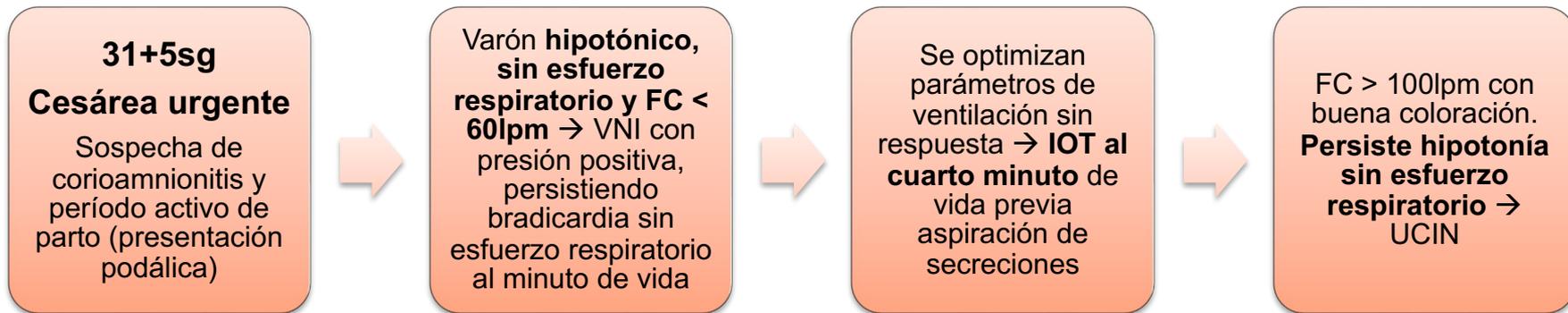
1. CASO CLÍNICO
2. DISTROFIA MIOTÓNICA CONGÉNITA
3. CONCLUSIONES
4. BIBLIOGRAFÍA



# Caso clínico

## RNPT (31+5sg) AEG 1615 g (p)

Gestación normoevolutiva y controlada en España a partir del 2ºT (previamente en país de origen). Cribado bajo riesgo. Ecografías normales. Serología inmune a rubeola, resto negativo. AF: padres sanos no consanguíneos, resto sin interés. En **31+3sg** presenta **RPM** por lo que se administra antibioterapia, tocólisis, PMP completa y sulfato de magnesio. Perinatal inmediato:



# Caso clínico

## Exploración física:

Actividad espontánea casi nula, ojos cerrados, facies amímica e **hipotonía** global con ROTs disminuidos. Macrocefalia, paladar ojival, artrogriposis con extremidades largas y finas y genitales masculinos con criptorquidia bilateral. AC: rítmica sin soplos. AP: **hipoventilación** global (VMI)

### Pruebas complementarias:

- AS con bioquímica, hemograma, coagulación y gasometrías
- Estudio microbiológico y serológico
- Estudio cardiológico: DAP sin repercusión hemodinámica
- Tóxicos en orina
- Ecografía cerebral y abdominal
- EEG y RM cerebral y medular con espectroscopia
- Estudio metabólico



# Caso clínico

Madre refiere crisis de ansiedad desde la infancia y **“dificultad para relajar las manos cuando hace fuerza”**



**EMG materno**  
Afectación muscular primaria con actividad patológica espontánea generalizada



**Estudio genético de nuestro paciente**  
Alelo expandido de más de 150 repeticiones con patrón de expansión

**DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1**  
**(Enfermedad de Steinert)**

# Distrofia miotónica tipo 1 o Enfermedad de Steinert

Enfermedad multisistémica de origen genético con **herencia AD**, penetrancia casi completa y expresividad variable

**Expansión de tripletes CTG** de un gen del cromosoma 19q3 codificante para la proteína **DMPK1**

Transmisión **vía materna** en un 90%

Incidencia neonatal desconocida

# Distrofia miotónica tipo 1 o Enfermedad de Steinert

## PRIMERA CAUSA DE HIPOTONÍA PERIFÉRICA EN EL RECIÉN NACIDO

Diagnóstico genético (biopsia muscular, EMG materno, CK...)

Pronóstico varía en función de la edad: en edad neonatal hasta un 80% precisan RCP, un 50% soporte respiratorio y presenta un 40% de mortalidad neonatal (fallo respiratorio)

Tratamiento multidisciplinar y sintomático. Estudios de terapias génicas

# Conclusiones

- La distrofia miotónica congénita es una enfermedad genética de **herencia AD** por expansión de tripletes
- **Transmisión materna** en casi la totalidad de los casos
- **Primera causa de hipotonía** periférica en el recién nacido
- En etapa neonatal presenta **mal pronóstico** con un 40% de mortalidad
- **Tratamiento sintomático**, aunque hay estudios en marcha sobre nuevas terapias génicas

# Bibliografía

1. Zapata-Aldana E, Ceballos-Sáenz D, Hicks R, Campbell C. Prenatal, Neonatal, and Early Childhood Features in Congenital Myotonic Dystrophy. J Neuromuscul Dis [Internet]. 2018 [cited 2023 Mar 27];5(3):331–40. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30010141/>
2. Domingues S, Pereira CA, Machado Á, Pereira S, Machado L, Fraga C, et al. Distrofia miotónica congénita en una Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales: serie de casos. Arch Argent Pediatr [Internet]. 2014 [cited 2023 Mar 27];112(1):e18–22. Available from: [http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0325-00752014000100018&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752014000100018&lng=es&nrm=iso&tlng=es)
3. Jorge D, Fierro AA, Alejandro D, Aviña H. Síndrome de Steinert neonatal: distrofia miotónica tipo 1 congénita. Arch Pediatr Urug [Internet]. 2009 [cited 2023 Mar 27];80(1):33–6. Available from: [http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1688-12492009000100007&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492009000100007&lng=es&nrm=iso&tlng=es)



---

---

# DISTROFIA MIOTÓNICA CONGÉNITA: A propósito de un caso

Ángel Buitrago Pozo, Rosa Pérez Cuartero, Alejandra García Montoya,  
Patricia Martínez-Pi, Celia Rasero Bellmunt, Ángel Mazarro López de los  
Mozos, Ángela Vidal Bataller, Ana María Rivera Figueiras, Oscar Manrique  
Moral

---

---