

Enfermedad de Steinert congénita: hidrocefalia tetraventricular severa como complicación tardía tras hallazgo de macrocefalia.

I. Cuadrado Pérez, C. Pascual García, P. Sanjuán Uhagón, M.L. Lorente Jareño, B. Martínez Menéndez, A.J. Alcaraz Romero.
Hospital Universitario de Getafe. Madrid. España.

INTRODUCCIÓN.

La distrofia miotónica tipo 1 o enfermedad de Steinert, es una enfermedad multisistémica de herencia autosómica dominante con penetrancia casi completa y expresividad variable. Se asocia a deterioro del músculo liso, sistema nervioso central y endocrino, el ojo, el hueso, la piel, el aparato respiratorio y los sistemas inmunitario y hematopoyético.

RESUMEN

Lactante mujer de 7 meses con antecedentes de prematuridad tardía (35 semanas de gestación) y enfermedad de Steinert congénita tipo 1. En el seguimiento se objetiva aumento progresivo del perímetro cefálico en los 2 últimos meses (>P99). Asintomática, sin clínica de focalidad neurológica. Retraso en el desarrollo psicomotor pero con adquisición progresiva de nuevos hitos durante estos últimos meses. No vómitos. No irritabilidad. No alteración del nivel de conciencia.

Antecedentes familiares y personales:

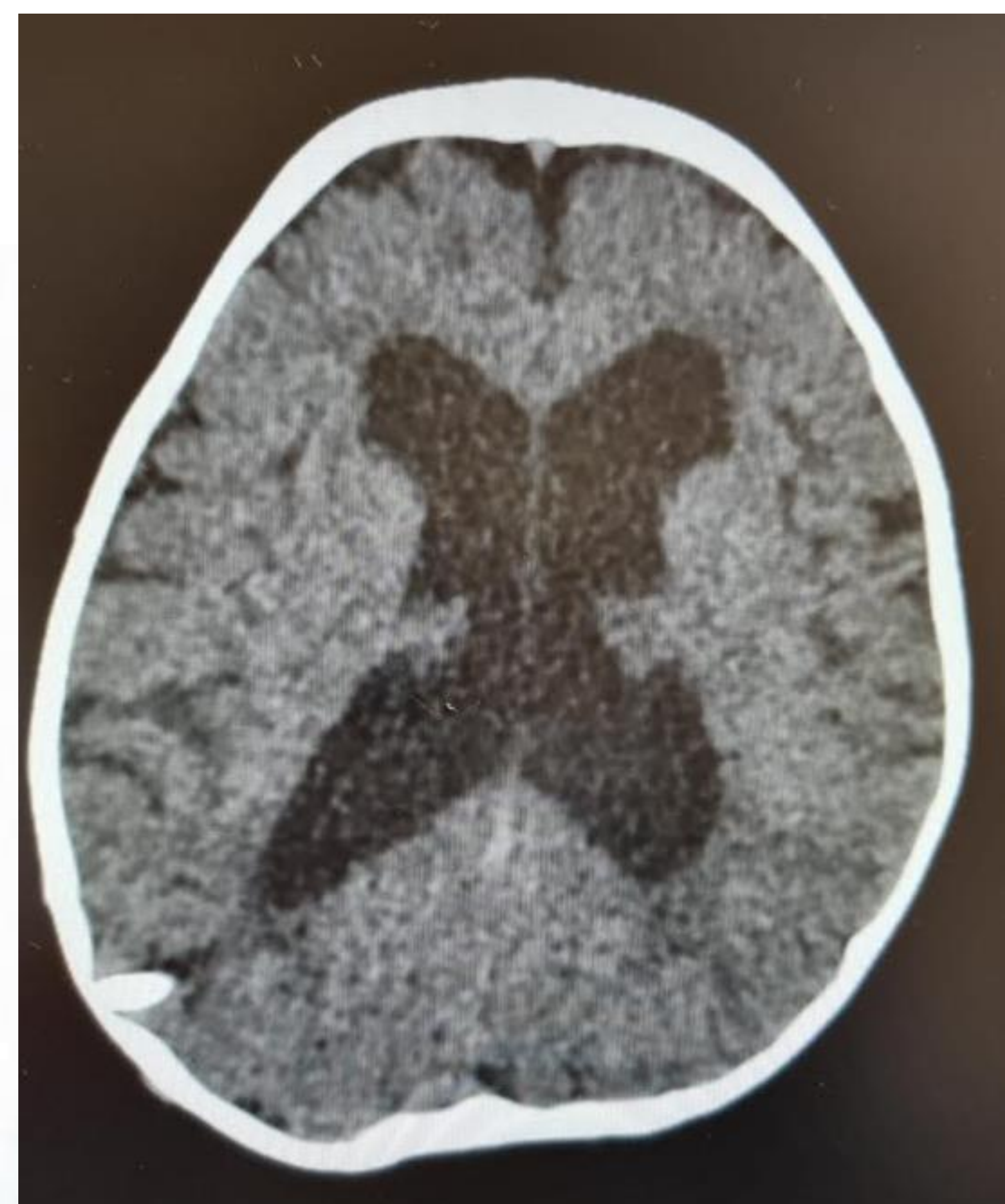
- Madre con distrofia muscular miotónica tipo I.
- Padre: sano.
- Dos hermanos previos con enfermedad de Steinert congénita fallecidos al mes y a los 8 ddv.
- Embarazo controlado. Biopsia corial: expansión patogénica de tripletes CTG del gen DMPK. Amniocenteis: cuantificación de 1.333 copias. Ecografías antenatales: polihidramnios. Cribado de hipoacusia normal. Periodo neonatal : intubada durante los primeros 19 días de vida con necesidad de ventilación no invasiva hasta los 2 meses. Alimentación completa por boca desde los 3 meses de edad. Pies equinovaros bilaterales no reductibles, sin mejoría tras tenotomía del Aquileo y fisioterapia.

Pruebas complementarias:

- Ecografía transfontanelar: importante dilatación de los ventrículos laterales, III ventrículo muy dilatado con abombamiento de su pared inferior, IV ventrículo prominente con vermis cerebeloso deformado y cisterna magna prominente. Hidrocefalia tetraventricular severa no obstructiva.
- Resonancia de cráneo: ventriculomegalia sin evidencia de trasudado endimario.

Tratamiento y evolución:

Se realiza derivación ventriculoperitoneal, sin complicaciones, con buena evolución posterior.



CONCLUSIONES

- La ventriculomegalia y la macrocefalia pueden asociarse de forma independiente con la enfermedad de Steinert congénita, probablemente como resultado de una patología estructural subyacente de la sustancia blanca de etiología no bien definida.
- La ventriculomegalia por lo general no es progresiva, a diferencia de nuestro caso, que finalmente precisó derivación ventriculoperitoneal.