

MÁS ALLÁ DE LAS PAUSAS DE APNEA EN EL PREMATURO: DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1

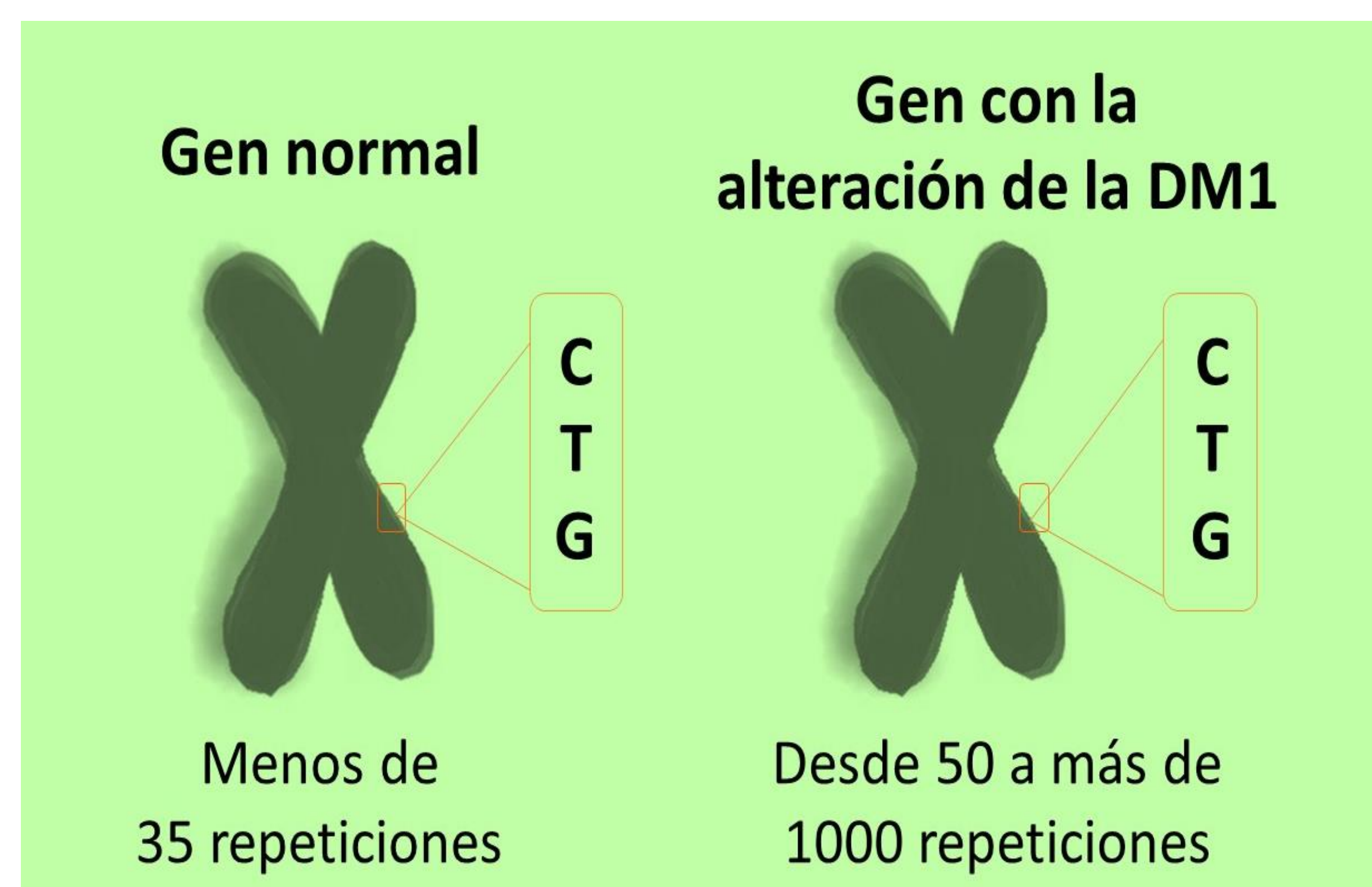
Patricia del Olmo Segura, Lucía Romero Imaz, Lydia de la Torre Martín, Astrid Puente Goytizolo, Mikel Uribe-Echevarría Domínguez, Elena Martínez del Val, Carolina Solé Delgado.

Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Fundación Alcorcón

INTRODUCCIÓN

La distrofia miotónica tipo 1 (DM1) o de Steinert es una enfermedad neuromuscular de **afectación multisistémica**, cuya principal manifestación es la **debilidad muscular**. Se hereda de forma **autosómica dominante** por expansión de tripletes CTG en el gen de la proteínkinasa de la distrofia miotónica, en el cromosoma **19q**.

Pese a ser la distrofia muscular más prevalente en el adulto, su **forma congénita** presenta una incidencia entre 2 y 28 por cada 100.000 recién nacidos vivos. Esta **baja incidencia** unida a la coexistencia de otros procesos como pueden ser la prematuridad, **dificulta su diagnóstico**.



CASO CLÍNICO

Recién nacida **pretérmino** de 29+1 semanas de 920 gr nace tras cesárea urgente por RPF y sospecha de corionamnionitis materna. La gestación cursa con **polihidramnios leve**. Se realiza maduración pulmonar completa. Por enfermedad de membrana hialina precisa administración de surfactante y VMI hasta los 7 días de vida. Posteriormente se mantiene con **VMNI sin conseguir destete** a pesar de superar las **35 semanas de edad corregida**, ya que realiza frecuentes y graves **pausas de apnea** de características mixtas, algunas de ellas requiriendo RCP con bolsa autoinflable y masaje cardíaco. Además presenta **dificultad para alimentarse por boca**, así como **hipotonía axial grave**.



Dada la **evolución tórpida**, no atribuible exclusivamente a su prematuridad, se plantea la posible presencia de un **proceso neurológico añadido**. Se realiza anamnesis a los padres (cuyo único antecedente relevante es que precisaron **4 ciclos de FIV** para conseguir gestación), y exploración neurológica completa a ambos, encontrando **en la madre** signos clínicos de **miotonía**: lenta relajación del músculo después de una contracción máxima que se manifiesta en la exploración como dificultad al abrir la mano tras una contracción voluntaria.

Se realiza electromiograma a la madre que muestra patrón compatible con DM1. Ante estos hallazgos se solicita estudio genético dirigido, que confirma la enfermedad en nuestra paciente y su madre.

Una característica importante de esta entidad es el fenómeno de **anticipación genética**, que condiciona un aumento de gravedad tras cada generación. Aunque el **progenitor suele encontrarse paucisintomático**, la DM1 puede **sospecharse fácilmente con una exploración física dirigida**, ya que la mayoría de los adultos presentarán signos clínicos de miotonía.

CONCLUSIONES

Ante un prematuro con la clínica descrita deben plantearse otros diagnósticos alternativos, incluyendo una **adecuada valoración neurológica del paciente y su familia**. La DM1 es una entidad infrecuente que puede ser asintomática en los padres y manifestarse de forma grave en el recién nacido. Es importante tener un **alto índice de sospecha clínica** para **evitar exploraciones complementarias innecesarias**.