



COMPROMISO RESPIRATORIO EN ENFERMEDAD DE STEINERT: A PROPÓSITO DE UN CASO.

Jara V., Maldonado L., Muñoz L., Serrano M.

Complejo Hospitalario San José.

Escuela de Medicina, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad de Santiago de Chile.

Introducción

La enfermedad de Steinert o distrofia miotónica tipo 1 (DM1), enfermedad autosómica dominante del cromosoma 19, con incidencia mundial de 1/8.000 personas. Caracterizada por alteraciones neuromusculares y multisistémicas; destacando el compromiso cardíaco y respiratorio, siendo esta última una de las principales causas de morbilidad en quienes padecen la enfermedad.

Caso clínico

Mujer de 53 años con antecedente de DM1, consulta por disnea de inicio insidioso; negando otros síntomas respiratorios y digestivos. Ingresó taquicárdica, taquipneica, febril, saturando 79%. Presentando uso de musculatura accesoria y crépitos en campo pulmonar derecho. Se plantea diagnósticos NAC vs TEP.

Se realiza TC de tórax que informa "condensación/atelectasia basal posterior derecha". PCR COVID-19 (-) y Dímero D 1720 ng/mL. AngioTAC negativo para TEP. Se maneja como NAC grupo III con Ceftriaxona/Levofloxacino y VMNI por Insuficiencia respiratoria global.

Evoluciona con parámetros inflamatorios a la baja y crépitos escasos, completando 7 días de antibióticos.

En lo respiratorio, mantiene requerimiento de VMNI, sospechando afección ventilatoria basal secundario a DM1, definiendo BIPAP domiciliario para alta médica.

Discusión y conclusiones

Los patrones ventilatorios restrictivos, infecciones y broncoaspiraciones a repetición aparecen en estadios avanzados de la enfermedad, por debilidad diafragmática y musculatura respiratoria.

Las alteraciones respiratorias deben buscarse activamente. La capacidad vital forzada refleja la fuerza de la musculatura respiratoria, permitiendo un enfoque anticipatorio.

La VMNI debe ser implementada en las primeras 24 horas junto con el manejo de las secreciones para la adecuada ventilación. Además, desde el inicio es necesario evaluar características como rigidez de cuello y apertura bucal que con frecuencia pueden dificultar una eventual VMI.⁴

El compromiso respiratorio es frecuente, culpable del deterioro en calidad de vida y muerte prematura en un 51-75% de los que la padecen.² Por otro lado, al tener alta penetrancia debe considerarse la consejería genética en mayores de 18 años como parte del abordaje. Así mismo, el tratamiento de la DM1 debe ser multidisciplinario y personalizado.²

Palabras clave: Distrofia miotónica. Insuficiencia respiratoria. Ventilación mecánica. Neumonía.

Referencias

1. A. Rosado-Bartolomé, G. Gutiérrez-Gutiérrez y J. Prieto-Matos. Actualización en distrofia miotónica tipo 1 del adulto. Actualización en medicina de familia. Sociedad española de médicos de atención primaria. 2020 [citado 11 octubre de 2020];46(5):355-362. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.semerg.2020.01.002>.
2. G. Gutiérrez Gutiérrez, J. Díaz-Manera, M. Almendrote. Guía clínica para el diagnóstico y seguimiento de la distrofia miotónica tipo 1, DM1 o enfermedad de Steinert. Conferencia de consenso. Sociedad Española de Neurología. 2020 [citado 11 octubre de 2020]; 35(3):185-206. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2019.01.001>.
3. I. Illa, M. Olivé, A. Jáuregui, J. Bárcena, A. González, I. Martí y J.J. Zarranz. Enfermedades musculares y de la unión neuromuscular. Neurología, 6ta edición. España. Editorial Elsevier, 2018. Capítulo 25, 625-657.
4. Racca F, Vianello A, Mongini T, Ruggeri P, Versaci A, Vita GL, Vita G. Practical approach to respiratory emergencies in neurological diseases. *Neurol Sci*. 2020 [citado 11 octubre 2020];41(3):497-508. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31792719/>