

Recomendaciones clínicas *para personas con distrofia miotónica en edad fértil*



**Myotonic
Dystrophy**
FOUNDATION



Escanee este código de barra para acceder todas las recomendaciones clínicas

La Fundación de Distrofia Miotónica es la mayor organización mundial dedicada exclusivamente a la abogacía de pacientes con distrofia miotónica. Nuestros programas incluyen financiamiento de investigación crítica, prestación de amplios recursos y apoyo a personas afectadas, abogacía con agencias gubernamentales para avanzar en el desarrollo de medicamentos, aumentar el financiamiento para la investigación y mejorar los servicios a pacientes.

Exención de responsabilidad: Esta guía fue creada con el propósito de ayudar a los profesionales médicos a navegar los riesgos y consideraciones médicas para personas que viven con distrofia miotónica y que están embarazadas o que están considerando embarazarse.

Una publicación de Myotonic Dystrophy Foundation (MDF)

Directora general: Tanya Stevenson, Doctora en educación, Maestría en salud pública

Directora del programa: Mindy Buchanan

Coordinadora de recursos sanitarios: Ruth Sheldon, Maestría en salud pública, Maestría en trabajo social, trabajadora social graduada con licencia

Panel de revisión clínica: Johanna Hamel, Doctora en medicina; Lorelei L. Thornburg, Doctora en medicina

©2023 por la Myotonic Dystrophy Foundation. Todos los derechos reservados. Esta publicación es proporcionada libre de cargos por la MDF. Se fomenta una amplia difusión. Pueden hacerse copias y ser distribuidas siguiendo las siguientes pautas: la publicación debe ser reproducida en su totalidad, incluyendo las páginas que contienen información sobre MDF. La venta de las copias de la publicación está prohibida. 8/23

Introducción

El presente recurso está diseñado para proporcionar a los médicos una reseña de los riesgos así como las recomendaciones para personas que viven con distrofia miotónica (DM) y que están embarazadas o considerando embarazarse. Ya que la DM es una enfermedad altamente variable y multisistémica, es importante realizar evaluaciones de riesgo individuales y personalizadas. Además, debido a la diversidad de las manifestaciones y gravedad de la DM, este documento describe una variedad de resultados que pueden o no ser aplicables a un paciente.

En general, personas con DM de todo fenotipo optan por embarazarse y la mayoría son capaces de llevar embarazos exitosos. No obstante, estas personas se encuentran a mayor riesgo de complicaciones para ambos (la persona embarazada y el feto). Los resultados exitosos son más probables cuando las pacientes embarazadas son evaluadas y tratadas por un equipo de proveedores que conocen los posibles riesgos y complicaciones de la DM y que cuentan con un plan desarrollado para los pacientes y sus familias.

Las pautas clínicas están fundamentadas en literatura médica, por lo que están sujetas a cambios. Hoy en día existen brechas considerables en la literatura que no nos permiten entender las diferencias de resultados entre embarazos de personas con DM1 y DM2. Algunas de las diferencias identificadas por personas embarazadas que padecen de DM2 (en comparación con DM1) incluye que es poco probable que la DM2 resulte en DM de tipo congénito, además de una mejora relativa de los síntomas de la DM2 tras el parto.

Para todas las personas que viven con DM y que están contemplando un embarazo o reproducción, recomendamos enfáticamente que realicen una evaluación y que conversen con un asesor genético para revisar las pruebas prenatales y opciones de concepción.

Las pacientes que padecen de DM se encuentran a un mayor riesgo de aborto involuntario. Una vez que se logra un embarazo, los cambios fisiológicos pueden empeorar las limitaciones físicas y la insuficiencia respiratoria, y puede aumentar el riesgo de apnea del sueño y el esfuerzo cardíaco. La diabetes gestacional es más común en personas con DM. Durante el parto, existe un riesgo aumentado de parto prematuro o prolongado debido a la debilidad del músculo esquelético o a la debilidad del músculo liso (útero). Las personas embarazadas que sufren de DM también se encuentran en riesgo de hemorragia posparto. Después del parto, la debilidad muscular puede contribuir a las dificultades para amamantar y cuidar del infante, y se necesitará de apoyo adicional.

Es crítico que los equipos médicos tengan conocimiento de los riesgos asociados con el embarazo en personas con DM, y que se discutan las posibles complicaciones. La evaluación del riesgo individual de un paciente debe realizarse antes del embarazo para así tomar las decisiones de salud reproductiva con el mayor conocimiento posible. Los proveedores que atienden a personas embarazadas con DM deben vigilar de cerca los cambios de síntomas y la aparición de cualquier síntoma nuevo.

El embarazo y la distrofia miotónica (DM): Riesgos y recomendaciones

Riesgos para la persona embarazada

PRECONCEPCIÓN

- Mayor necesidad de tecnología e intervención reproductiva¹

Riesgos para el niño

- Riesgo hereditario de DM, DMC^{1,2}

Recomendaciones

- Asesoría genética
- Asesoría preconcepcional con medicina materno-fetal
- Discusión con genética acerca de la herencia de DM, además del posible riesgo de DMC^{1,2,3}
- Revisión o consulta con especialistas reproductivos sobre las tecnologías de asistencia (si se desea) para disminuir el riesgo de DM a través de IVF con prueba genética preimplantación y PGD¹

PRINCIPIOS DEL EMBARAZO

- Fertilidad reducida¹
- Embarazo ectópico²
- Aborto involuntario^{1,2,7}

- Riesgo hereditario de DM, DMC^{1,2,3}
- Aborto involuntario^{1,2,7}

- Asesoría genética (si aún no lo ha hecho)
- Establecer atención con un equipo multidisciplinario de proveedores sanitarios²
- Revisar riesgos de complicaciones y proporcionar apoyo apropiado, derivados y discusiones de opciones reproductivas²

EMBARAZO

- Polihidramnios (en pacientes embarazadas con un niño con DMC)²
- Placenta previa⁴
- Miotonía aumentada o agravada⁵ y presencia de síntomas^{6,7}
- Preeclampsia¹
- Depresión respiratoria^{12,13}

Ante DMC:

- Polihidramnios con parto prematuro asociado y riesgos de ruptura prematura de las membranas²
- Acinesia fetal⁸
- Hidropesía fetal⁵ con pérdida posterior del embarazo asociada
- Complicaciones relacionadas con una previa DM que empeora en la persona embarazada
- Mortinato^{3,5}
- Defectos congénitos (p.ej. talipés)¹

- Evaluaciones por ultrasonido de la anatomía, desarrollo fetal y sus niveles de fluidos
- Monitorear la progresión de síntomas de DM⁶
- En caso de polihidramnios severos: considerar una amnioreducción, parto u otras terapias para polyhydramnios en caso de compromiso respiratorio^{9,10}
- Si se desarrolla hidropesía, monitorear un posible compromiso asociado en la persona embarazada (síndrome del espejo)
- Reuniones multidisciplinarias y planificación de los objetivos asistenciales, que incluye discusiones sobre cuidado paliativo y embarazo de infantes afectados con DMC asociadas con un mal pronóstico
- Consulta de anestesia
- Planificación de equipo multidisciplinario preparto y pre hospitalización que incluya obstetricia, neurología, médico materno-fetal, anestesia, enfermería y pediatría (incluso si el infante no está afectado) para respaldar un parto seguro y sanas transiciones para el recién nacido.
- Consulta con terapeuta ocupacional y fisioterapeuta para preparar actividades diarias del cuidado infantil y lactación, pecho y cómo amamantar

Riesgos para la persona embarazada

Riesgos para el niño

Recomendaciones

LABOR Y PARTO

- Comienzo prematuro de labor de parto^{1, 5}
- Preeclampsia¹
- Labor y parto prolongado debido a atonía uterina^{1, 2}
- Miotonía y espasmos musculares^{3, 11}
- Depresión respiratoria^{12, 13}
- Parto por cesárea²

- Desprendimiento prematuro de placenta¹
- Complicaciones debido a polihidramnios y laxitud uterina que incluye mal posición, mal presentación y prolapso del cordón umbilical¹⁴

- Conocer los riesgos de utilizar anestesia en pacientes con DM
- Apoyo de equipo multidisciplinario
- Un estudio de grupo sanguíneo y compatibilidad cruzada al ingresar debido el riesgo aumentado de hemorragia
- Monitorear de cerca si hay contracciones eficaces, considerar suplementación de oxitocina¹⁰
- Si es necesario realizar un parto por cesárea, monitorear el estado respiratorio de cerca, evitar la sedación excesiva, proporcionar aseo pulmonar y asistencia para tos según sea necesario

POSPARTO

- Hemorragia/placenta retenida debido a atonía uterina con riesgos asociados de transfusión, compromiso e histerectomía^{1, 4, 11, 13}

- Defectos congénitos (p.ej. talipés) dar seguimiento según sea necesario¹
- Falla o insuficiencia respiratoria y congestión bronquial⁴
- Incapacidad para tragar o succionar, atoros frecuentes¹
- Debilidad e hipotonía¹
- Hidropesía fetal⁵

- Apoyo posparto para actividades cotidianas del infante (si no está afectado)
- UCIN/Asistencia pediátrica según corresponda para la condición del infante
- Revisar las opciones y cuidados de contraceptivos posparto
- Asegurar el seguimiento posparto
- Hacer exámenes de detección y derivar en caso de depresión posparto/PPMD
- Evitar el alta prematura para proporcionar apoyo adicional
- Debe estipularse un plan de manejo posparto para acomodar cualquier complicación que se suscite¹⁰

Glosario

Amnioreducción: procedimiento para remover un exceso de líquido amniótico del útero

Útero atónico: útero incapaz de contraerse apropiadamente durante la labor y después del parto

Acinesia fetal: movimiento fetal reducido durante el embarazo

Hidropesía fetal: condición en la cual se reúnen grandes cantidades de líquido en los tejidos y órganos de un bebé, ocasionando hinchazón (edema).

Fertilización In vitro (IVF): una serie de procedimientos en los cuales se extraen óvulos maduros de los ovarios y son fertilizados con espermatozoides fuera del útero

Medicina maternofetal (MFM): subespecialidad de obstetricia y ginecología la cual se enfoca en el diagnóstico y tratamiento de complicaciones en personas embarazadas y sus fetos

Diagnóstico genético preimplantacional (DGP): procedimiento de extracción de células del embrión para ser sometidas a un diagnóstico genético preimplantacional (DGP).

Polihidramnios: cantidad excesiva de líquido amniótico en el útero durante el embarazo.

Otros recursos relacionados con DM

Recomendaciones para el Manejo de la Anestesia https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/MDF_DM1-Anesthesia_Spanish_9-2023.pdf

Otros recursos en inglés

Video: Beyond General Anesthesia: Opiates and Other Pain Meds
<https://www.myotonic.org/digital-academy/beyond-general-anesthesia-opiates-and-other-pain-meds>

Family Planning with Myotonic Dystrophy
<https://www.myotonic.org/family-planning-dm>

DM Clinical Care Recommendations, Resources, and Toolkits: www.myotonic.org/toolkits-publications

Referencias

- ¹ Johnson, N., Hung, M., Nasser, E., Hagerman, K., Chen, W., Ciafaloni, E., & Heatwole, C. (2015). The Impact of Pregnancy on Myotonic Dystrophy: A Registry-Based Study. *Journal of Neuromuscular Disease*, 2, 447-452.
- ² Rudnik-Schoneborn, S., & Zerres, K. (2003). Outcome in Pregnancies Complicated by Myotonic Dystrophy: A Study of 31 Patients and Review of the Literature. *European Journal of Obstetrics and Gynecology and Reproductive Biology*, 144, 44-53.
- ³ Sun, S., Binder, J., Streib, E., & Goodlin, R. (1985). Myotonic Dystrophy: Obstetric and Neonatal Complications. *Southern Medical Journal*, 78(7), 823-825.
- ⁴ Fossen, D., & Gjerstad, L. (1986). Obstetric Complications as the First Sign of Myotonic Dystrophy. *Acta Obstet Gynecol Scand*, 65, 667-668.
- ⁵ Dufour, P., Berard, J., Vinatier, D., Savary, J., Dubreucq, S., Monnier, J., & Puech, F. (1997). Myotonic Dystrophy and Pregnancy: A Report of Two Cases and a Review of the Literature. *European Journal of Obstetrics and Gynecology and Reproductive Biology*, 72, 159-164.
- ⁶ Ashizawa, T., Gagnon, C., & Groh, W. (2018). Consensus-Based Care Recommendations for Adults with Myotonic Dystrophy Type 1. *Neurology Clinical Practice*, 8(5), 1-13.
- ⁷ Hilliard, G., Harris, R., Gilstrap, L., & Shoumaker, R. (1977). Myotonic Muscular Dystrophy in Pregnancy. *Southern Medical Journal*, 70(4), 446-447.
- ⁸ Rogers R, Moyer K, Moise KJ Jr. Congenital Myotonic Dystrophy: An Overlooked Diagnosis Not Amenable to Detection by Sequencing. *Prenat Diagn*. 2022 Feb;42(2):233-235. doi: 10.1002/pd.6105. Epub 2022 Feb 1. PMID: 35083764.

⁹ Piantelli, G., Bedocchi, L., Cavicchioni, O., Verrotti, C., Cavallotti, D., Fieni, S., & Gramellini, D. (2004). Amnioreduction for Treatment of Severe Polyhydramnios. *Acta bio-medica : Atenei Parmensis*, 75 Suppl 1, 56-58.

¹⁰ Reproductive System. Myotonic Dystrophy Foundation. (2023). <https://www.myotonic.org/sites/default/files/pages/files/Reproductive%20FINAL.pdf>

¹¹ Shore, R., & MacLachlan, T. (1971). Pregnancy and Myotonic Dystrophy: Course, Complications, and Management. *Obstetrics and Gynecology*, 38(3), 448-454.

¹² Cope, I. (1981). Myotonic Dystrophy and Pregnancy. *Australia New Zealand Journal of Obstetrics and Gynecology*, 21(240), 240-241.

¹³ Jaffe, R., Mock, M., Abramowicz, J., & Ben-Aderet, N. (1986). Myotonic Dystrophy and Pregnancy. *Obstetrical & Gynecological Survey*, 41(5), 272-278.

¹⁴ Sarnat, H., O'Connor, T., & Byrne, P. (1976). Clinical Effects of Myotonic Dystrophy on Pregnancy and the Neonate. *Arch Neurol*, 33, 459-465.

Referencias adicionales

Dufour, P., Berard, J., Vinatier, D., Savary, J., Dubreucq, S., Monnier, J., & Puech, F. (1997). Myotonic Dystrophy and Pregnancy: A Report of Two Cases and a Review of the Literature. *European Journal of Obstetrics and Gynecology and Reproductive Biology*, 72, 159-164.

Esplin, M. S., Hallam, S., Farrington, P. F., Nelson, L., Byrne, J., & Ward, K. (1998). Myotonic Dystrophy is a Significant Cause of Idiopathic Polyhydramnios. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 179(4), 974-977. [https://doi.org/10.1016/s0002-9378\(98\)70200-5](https://doi.org/10.1016/s0002-9378(98)70200-5)

Hamel, J. (2018). Neuromuscular Diseases: Myasthenia Gravis, Spinal Muscular Atrophy, Nondystrophic Myotonias, and Muscular Dystrophies in *Neurological Diseases and Pregnancy*, edited by Emma Ciafaloni, Lorelei Thornburg and Cheryl Bushnell (pp. 217-235). Essay.

Hopkins, A., & Wray, S. (1967). The Effect of Pregnancy on Dystrophia Myotonica. *Neurology*, 17, 166-168.

Meola, G. (2020). Myotonic Dystrophy Type 2: The 2020 Update. *Acta Myologica*, 39(4), 222-234. <https://doi.org/10.36185/2532-1900-026>

Morton, Adam: Myotonic Disorders and Pregnancy. *Obstetric Medicine*, 2020 Mar 13(1): 14-19.
Nicholas E. Johnson et al: Impact of Pregnancy on Myotonic Dystrophy: A Registry-Based Study. *Journal of Neuromuscular Disease*, 2015 Oct 2(4): 447-452

O'Brien, T., & Harper, P. (1984). Reproductive Problems and Neonatal Loss in Women with Myotonic Dystrophy. *Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 4, 170-173.

Risseuw, J. J., Oudshoorn, J. H., van der Straaten, P. J. C., & Kuypers, J. C. (1997). Myotonic Dystrophy in Pregnancy: A Report of Two Cases within One Family. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*, 73(2), 145-148. [https://doi.org/10.1016/s0301-2115\(97\)02747-4](https://doi.org/10.1016/s0301-2115(97)02747-4)

Rudnik-Schoneborn, S., Schneider-Gold, C., Raabe, U., Kress, W., Zerres, K., & Schoser, B. G. H. (2006). Outcome and Effect of Pregnancy in Myotonic Dystrophy Type 2. *Neurology*, 66(4), 579-580. <https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000198227.91131.1e>

Zaki, M., Boyd, P. A., Impey, L., Roberts, A., & Chamberlain, P. (2007). Congenital Myotonic Dystrophy: Prenatal Ultrasound Findings and Pregnancy Outcome. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 29(3), 284-288. <https://doi.org/10.1002/uog.3859>

La misión de la Fundación de distrofia miotónica
es comunidad, cuidado y una cura.

Respaldamos y conectamos a la **comunidad** con distrofia miotónica.

Proporcionamos recursos y abogamos por el **cuidado**.

Aceleramos la investigación hacia los tratamientos y una **cura**.



663 Thirteenth Street, Suite 100, Oakland, California 94612
415.800.7777 | info@myotonic.org | www.myotonic.org