

# Recomendaciones por consenso para el cuidado de adultos con distrofia miotónica tipo I

## Versión de referencia rápida

Los estudios y rigurosa evidencia necesaria para conducir la creación de pautas basadas en la evidencia para el cuidado clínico de pacientes con distrofia miotónica tipo 1 (DM1) no se encuentran disponibles aún para todas las manifestaciones y sistemas corporales afectados. Para poder mejorar y estandarizar el cuidado de este trastorno, más de 60 líderes clínicos en distrofia miotónica (DM) de Europa Occidental, el Reino Unido, Canadá y Estados Unidos han creado las *Recomendaciones por consenso para el cuidado de adultos con distrofia miotónica tipo I*.

A continuación se encuentra un resumen de las Recomendaciones por consenso para el cuidado. El compendio completo de recomendaciones organizado por sistema corporal de las manifestaciones de la enfermedad está disponible en <https://www.myotonic.org/DM1-adultos>

## SÍNTOMAS DE RIESGO VITAL: RECOMENDACIONES DE ATENCIÓN CLÍNICA

### Cirugía, anestesia y dolor

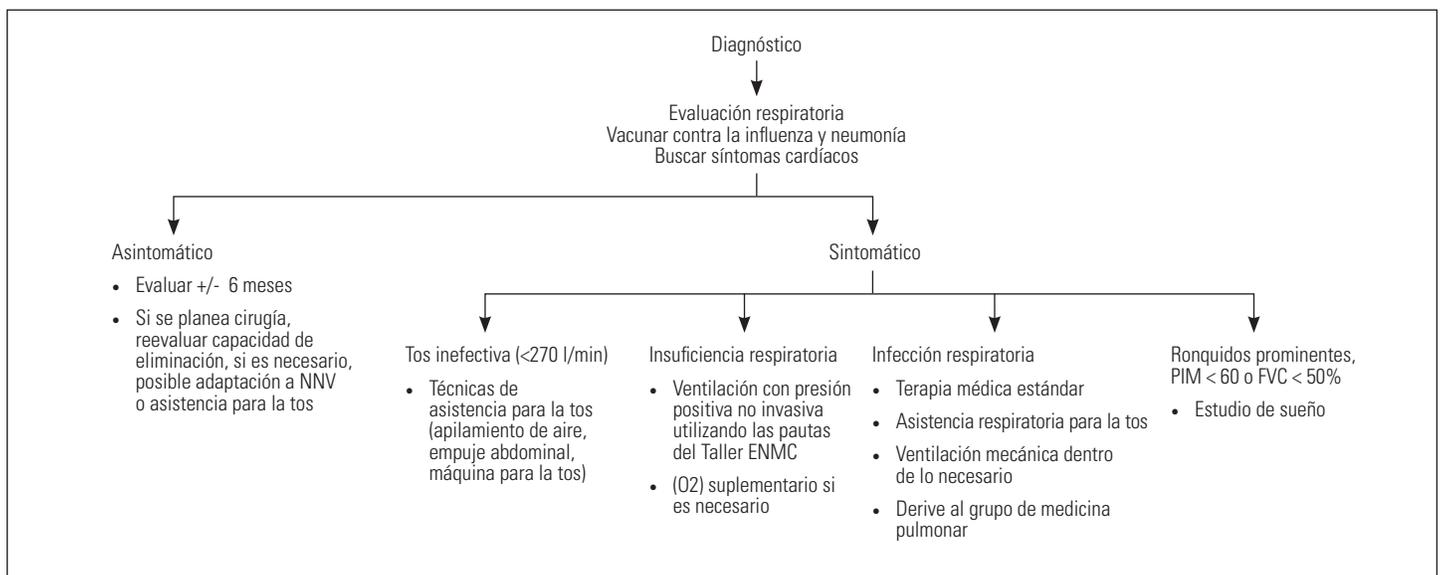
- Para información acerca de procedimientos que requieren de anestesia, consulte la guía de referencia rápida *Recomendaciones para el Manejo de la Anestesia en los Pacientes con Distrofia Miotónica* disponible en [www.myotonic.org/anestesia](http://www.myotonic.org/anestesia)
- Los pacientes con DM1 tienen muchas más probabilidades de sufrir reacciones adversas a medicamentos utilizados para anestesia y analgesia e interacciones con el sistema cardíaco, respiratorio, muscular y nervioso central en pacientes con DM1 pueden llevar a una variedad de respuestas inadecuadas antes, durante y posterior a una cirugía
- Algunos eventos adversos de gravedad pueden ocurrir a lo largo del curso de DM1 y han sido reportados en pacientes que experimentaban síntomas leves de DM1

- Los trastornos cognitivos y de conducta requieren de una evaluación concienzuda y de manejo preoperatorio (si hay tiempo y dentro de lo posible), ya que estas manifestaciones, sumadas a la hipersomnia y la privación de sueño preoperatoria, pueden complicar el cuidado posoperatorio inmediato del paciente y la recuperación a largo plazo
- Las complicaciones de mayor gravedad ocurren durante el periodo postanestésico
- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM1-adultos>

### Síntomas respiratorios

- Las complicaciones pulmonares son la causa principal de mortalidad en pacientes con DM1. Los médicos deben monitorear problemas como neumonía recurrente en la evaluación inicial y de manera seriada a través de pruebas de función pulmonar, y por lo menos capacidad vital forzada (FVC, siglas en inglés)
- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM1-adultos>

Fig. 1 Flujograma de recomendaciones para atención respiratoria



## Síntomas cardiovasculares

- Las complicaciones cardíacas son la segunda causa principal de mortalidad en DM1
- Los problemas cardíacos más comunes son arritmias (bradicardia sinusal, bloqueo cardíaco, fibrilación auricular y aleteo y taquicardia ventricular)
- Palpitaciones, dolor de pecho, disnea, ortopnea, mareos, y síncope justifican una investigación cardíaca
- Algunas importantes afecciones cardíacas que conducen subsecuentemente a eventos cardíacos adversos son a menudo asintomáticas
- Las anomalías de impulso o conducción en un ECG de 12 derivaciones estándar que incluye una tasa sinusal < 50 BPM, intervalo PR > 200 ms, duración QRS > 100 ms, bloqueo fascicular izquierdo posterior o anterior, ondas Q anormales, taquicardia atrial, fibrilación o aleteo, y arritmias ventriculares, indican afectación cardíaca
- Derive pacientes con síntomas cardíacos, un ECG anual o bienal anormal indicativo de afectación cardíaca, y pacientes con DM1 de más de 40 años de edad sin una evaluación cardíaca previa a un centro con experiencia en atención para DM1
- La derivación a un cardiólogo para todos los pacientes con DM1 es razonable si es parte de un programa multidisciplinario o si los profesionales que proporcionan cuidados primarios no se sienten cómodos evaluando el historial cardíaco, los exámenes o el ECG
- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM1-cardiologos>

## SÍNTOMAS Y CONDICIONES DE GRAVEDAD: RECOMENDACIONES DE ATENCIÓN CLÍNICA

### Debilidad del músculo esquelético y rehabilitación

- Evalúe anualmente:
  - Dificultades para hablar y tragar
  - Movilidad, equilibrio y caídas
  - Actividades cotidianas, incluyendo cuidado personal
  - Actividades del hogar, escuela, trabajo y en la comunidad
- Derive a especialistas, incluídos fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, terapeutas de lenguaje, dietistas, trabajadores sociales y otros profesionales
- Anime al paciente a hacer ejercicios de intensidad moderada (entrenamiento aeróbico y de resistencia)
- Consulte *Role of Physical Therapy in the Assessment of Individuals with Myotonic Dystrophy* en <https://www.myotonic.org/physical-therapy-guide>
- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM1-adultos>

### Miotonía del músculo esquelético

- La miotonía puede causar rigidez muscular, agarre prolongado de la mano, y dificultades para hablar y tragar
- La mexiletina puede ser considerada como tratamiento para la miotonía. La mexiletina tiene contraindicaciones para pacientes con DM1 con afectación cardíaca

- Consulte las recomendaciones completas respecto a la mexiletina en <https://www.myotonic.org/DM1-adultos> para obtener información sobre las complicaciones cardíacas

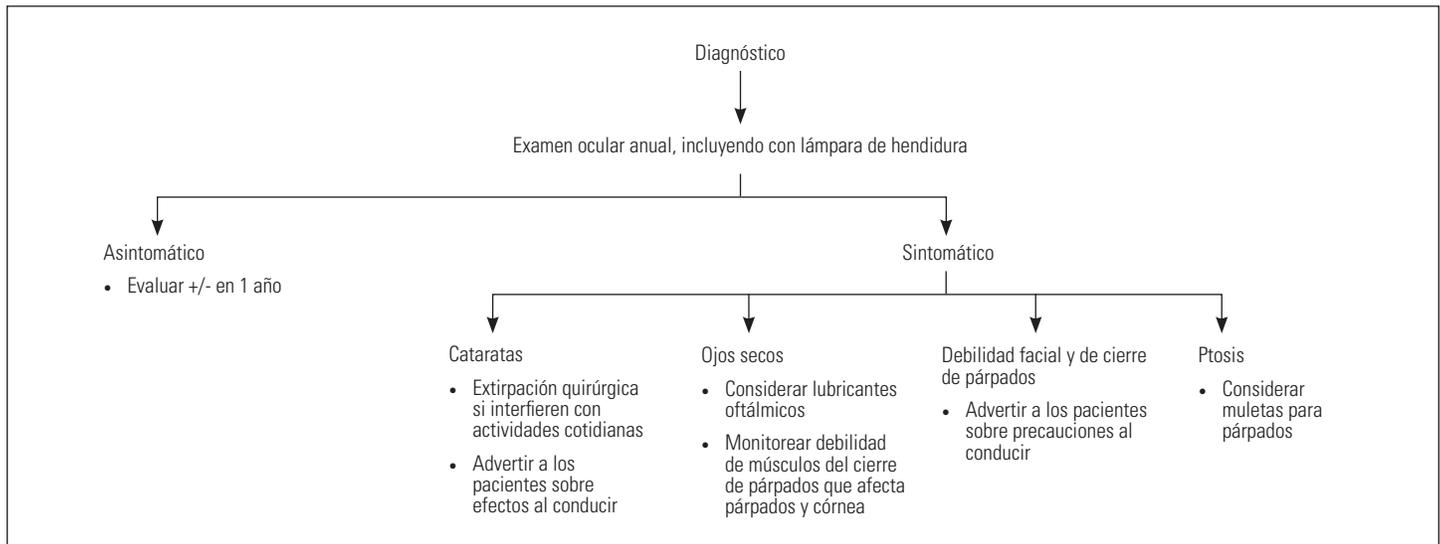
## Manejo de obstetricia y del embarazo

- Mujeres con DM1:
  - Tienen un mayor riesgo de aborto espontáneo, parto prematuro e insuficiencia respiratoria durante el embarazo (especialmente en el tercer trimestre) así como trabajo de parto fallido durante el alumbramiento; deben tomarse extremas precauciones con los medicamentos analgésicos y anestésicos sedantes (consulte *MDF Anesthesia Guidelines* (Pautas de anestesia de MDF) en <https://www.myotonic.org/anestesia>)
  - Deberían consultar un obstetra de alto riesgo antes del parto y para recibir atención prenatal continuada
  - Se fatigan mucho más rápido durante el trabajo de parto y se encuentran en riesgo de hemorragia posparto, particularmente después de una primera o segunda etapa de trabajo de parto prolongado, o si ha habido polihidramnios
  - Debería ser inducida solo bajo dirección de un obstetra y una vez que todos los profesionales asistiendo el parto hayan sido avisados
- Pacientes con DM1 sexualmente activos:
  - Deberían ser derivados a servicios de asesoría genética y planificación familiar si están en edad reproductiva
  - Deberían recibir orientación paterna para el diagnóstico genético prenatal o discusión sobre un diagnóstico genético preimplantacional
- Incluir un especialista pediátrico o neonatal durante el parto; se recomienda una atención neonatal intensiva para neonatos que puedan tener DM1; anticipar la necesidad de intubación para alimentación o apoyo ventilatorio
  - Se recomienda el acceso a un especialista pediátrico o neonatal, incluso si se sabe que el feto no se encuentra afectado
- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM1-adultos>

## Síntomas de somnolencia diurna excesiva

- Evalúe para detectar somnolencia diurna excesiva (SDE) a través de la escala de somnolencia de Epworth o algún cuestionario estándar similar; ordene un estudio de sueño si sospecha de trastornos del sueño
- Monitoree periódicamente los movimientos de las extremidades (actividad muscular durante el sueño), así como un EEG, medidas respiratorias durante el estudio del sueño para evaluar una posible apnea obstructiva del sueño y apnea del sueño mediada por el sistema nervioso central
- Refiera a un neumólogo y/o especialista del sueño si los puntajes de SDE son positivos en las escalas
- Pregunte a sus pacientes acerca del consumo de alcohol o cafeína, medicamentos y hábitos de sueño como contribución para SDE
- Evalúe el impacto de una posible debilidad de músculos respiratorios (valor de capacidad vital forzada en posición sentada y supina) ante la presencia de SDE
- Si se sospecha de hipoventilación diurna o nocturna, considere ventilación con presión positiva no invasiva y derive a un neumólogo experimentado en enfermedades neuromusculares respecto a la posible necesidad de ventilación no invasiva

**Fig. 2 DM: Flujograma de recomendaciones para atención ocular**



- Considere modafinil como tratamiento si se sospecha de la coexistencia de una alteración del sistema nervioso central como causa de SDE
- Considere terapia cognitivo-conductual (CBT) o terapia conductual para apatía; un tratamiento con psicoestimulantes puede ser considerado si la apatía está relacionada con un nivel discapacitante de fatiga o SDE
- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM1-adultos>

## Síntomas gastrointestinales

- Pida información sobre problemas para masticar, tragar, con babeo, reflujo, hinchazón, dolor abdominal, frecuencia y características de evacuación intestinal, diarrea e incontinencia
- El examen físico debería incluir una palpación abdominal, incluyendo alrededor de la vesícula y un examen rectal para detectar espasmo del esfínter anal y defecación sinérgica para pacientes sintomáticos
- Los pacientes con DM1 se encuentran en riesgo de pseudoobstrucción y experimentan otros problemas que pueden causar obstrucción del intestino grueso o delgado, incluyendo endometriosis, inflamación aguda de la vesícula, ruptura de quistes ováricos, vólvulo de sigmoides. Monitoree por posibles obstrucciones para determinar si son pseudo o reales y trate apropiadamente
- Intervenciones no médicas:
  - Dieta alta en fibra para diarrea o estreñimiento; aumento de ingestión de agua
  - Suplementos nutricionales para la pérdida de peso, aumento de peso o disfagia
  - Derivación a terapia de disfagia para la disfagia orofaríngea
- Intervenciones médicas:
  - Loperamida (uso precavido) para el control de la diarrea
  - Laxantes para el estreñimiento
  - Terapia de primera línea: Miralax, Senna, Ducosate o Linaclotida
  - Terapia de segunda línea: Bisacodyl, Lubiproston, Linaclotida

- Evite aceites; si las recomendaciones anteriores fallan, derive para realizar una manometría anorectal
- Metoclopramida para gastroparesis, pseudoobstrucción, reflujo
- Antibióticos para diarrea inducida por sobrecrecimiento bacteriano (con base en una prueba del aliento)
- Alimentación enteral solo por disfagia severa o neumonía recurrente que causa pérdida de peso o incapacidad para tragar de manera segura sin aspiración recurrente
- La mexiletina puede ser considerada para tratar diarrea o estreñimiento. La mexiletina está contraindicada para pacientes con DM1 con implicaciones cardíacas. Consulte las recomendaciones completas relacionadas con la mexiletina e implicaciones cardíacas
- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM1-adultos>

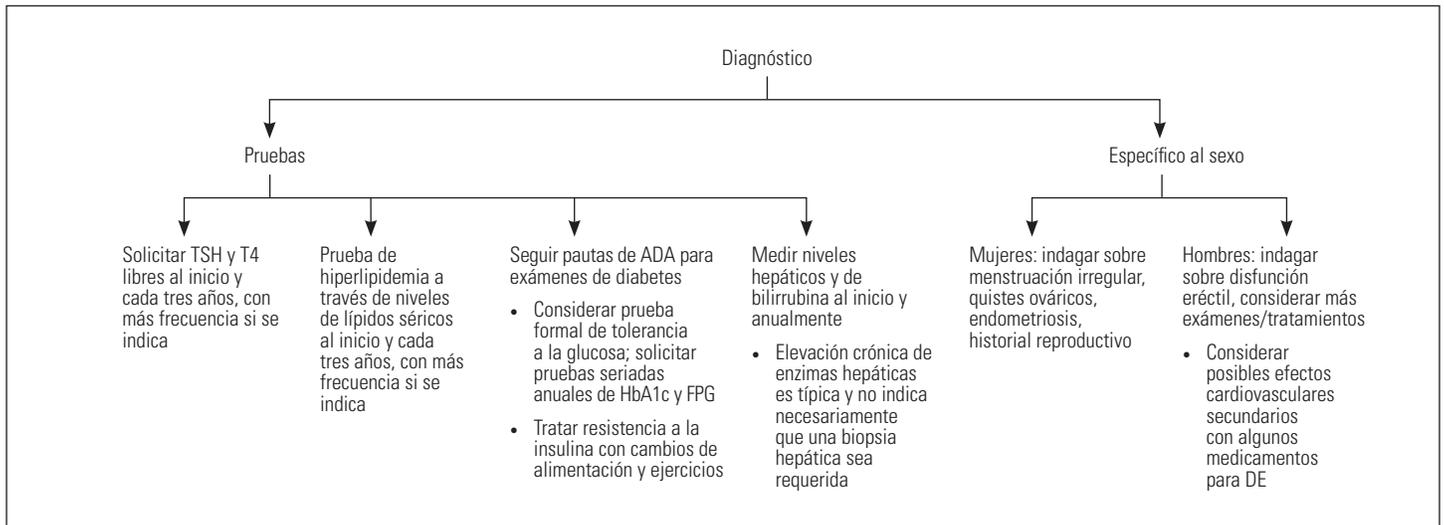
## Síntomas oculares

- Las manifestaciones de relevancia en DM1 incluyen cataratas, estrabismo y otros problemas de motilidad ocular, miopía y astigmatismo en pacientes con síntomas al nacer congénitos o juveniles
- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM1-adultos>

## Tumores

- Busque pilomatrixomas (tumores en la piel); derive a un cirujano para extirpar de manera segura
- Entrene a los pacientes para detectar pilomatrixomas (pequeños bultos duros debajo de la piel en la cabeza, cuello, brazos, torso, piernas)
- Siga las pautas de exámenes de detección de cáncer para la población general, en particular para cáncer de mamas, testicular, cervical y de colon
- Evalúe síntomas nuevos y sospechosos en el sistema nervioso central, tiroides o abdominopélvicos por posible cáncer; considere cáncer cerebral, uterino u ovárico
- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM1-adultos>

**Fig. 3** Flujograma de recomendaciones endocrino y metabólicas de DM



**Síntomas endocrinos y metabólicos**

- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM1-adultos>

**Síntomas neuropsiquiátricos**

- Informe a sus pacientes que DM1 también es un “trastorno cerebral”
- Incluya un examen psiquiátrico y conductual al comienzo y durante citas regulares de seguimiento o si aparecen síntomas
- Derive pacientes con trastornos psiquiátricos o conductuales, pacientes con fenotipo de aparición tardía y aquellos con quejas cognitivas a un profesional de salud mental para que realice pruebas y seguimientos; es posible que los pacientes tengan poca perspectiva respecto a estos problemas. Considere los comentarios de parejas y familiares según sea apropiado
- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM1-adultos>

**Síntomas psicosociales**

- Evalúe las circunstancias sociales del paciente en su hogar; considere y tenga presente una posible negligencia hacia los menores, necesidad financiera aguda, riesgos al conducir, una vivienda insegura o insalubre; derive a servicios sociales, programas y organizaciones de apoyo
- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM1-adultos>



[www.myotonic.org/DM1-cardiologos](https://www.myotonic.org/DM1-cardiologos)



[www.myotonic.org/DM1-adultos](https://www.myotonic.org/DM1-adultos)

**Agradecimientos**

Este proyecto no hubiera sido posible sin el incansable compromiso a largo plazo hecho por los 66 profesionales internacionales involucrados en su desarrollo. El proyecto fue liderado por un comité directivo ejemplar de 10 integrantes que dirigieron el desarrollo y ejecución del presente documento, cuyos nombres se encuentran a continuación:

Tetsuo Ashizawa, M.D.  
Houston Methodist Neurological Institute

Cynthia Gagnon, Ph.D  
Université de Sherbrooke

William Groh, M.D., M.P.H.  
Medical University of South Carolina

Laurie Gutmann, M.D.  
University of Iowa

Nicholas E. Johnson, M.D.  
Virginia Commonwealth University

Giovanni Meola, M.D.  
Università degli Studi di Milano

Richard Moxley, III, M.D.  
University of Rochester

Shree Pandya, D.P.T.  
University of Rochester

Mark T. Rogers, M.D  
University Hospital of Wales

Ericka Simpson, M.D.  
Houston Methodist Neurological Institute

Una lista completa de autores y el resumen de la metodología utilizada para desarrollar el consenso para estas recomendaciones se encuentran en <https://www.myotonic.org/DM1-adultos>