

Recomendaciones por consenso para el cuidado de adultos con distrofia miotónica tipo 2

Versión de referencia rápida

Debido principalmente a una considerable falta de datos rigurosos, no existen directrices con base en evidencia para informar la atención clínica de las personas que viven con distrofia miotónica tipo 2 (DM2). Para poder mejorar y estandarizar el cuidado de este trastorno, 15 líderes clínicos en distrofia miotónica (DM) de Europa, Canadá y Estados Unidos han elaborado las Recomendaciones por consenso para el cuidado de adultos con distrofia miotónica tipo 2.

En la página 4 puede encontrar una lista completa de autores

Control de dolor

- Dolor puede ocurrir en el cuello, espalda, hombros, flexores de la cadera y parte superior de las piernas. Miopatía inducida por estatinas a menudo se ve acompañada por dolor muscular
- Trate con medicamentos analgésicos convencionales para abordar los aspectos dolorosos de DM2 (Ibuprofeno, etc.)
- Los opioides pueden ser usados pero deben evitarse dentro de lo posible. Si son implementados, deben ser utilizados en dosis bajas con un estrecho seguimiento de efectos secundarios (consulte Cirugía y anestesia)
- Otros remedios, como masajes, bloqueos nerviosos, calor/hielo o atención quiropráctica pueden ser de beneficio para algunos pacientes. Anecdóticamente, algunos pacientes han reportado que el cánnabis ayuda a aliviar el dolor, pero es necesario realizar más investigaciones (Jensen et al, 2008)

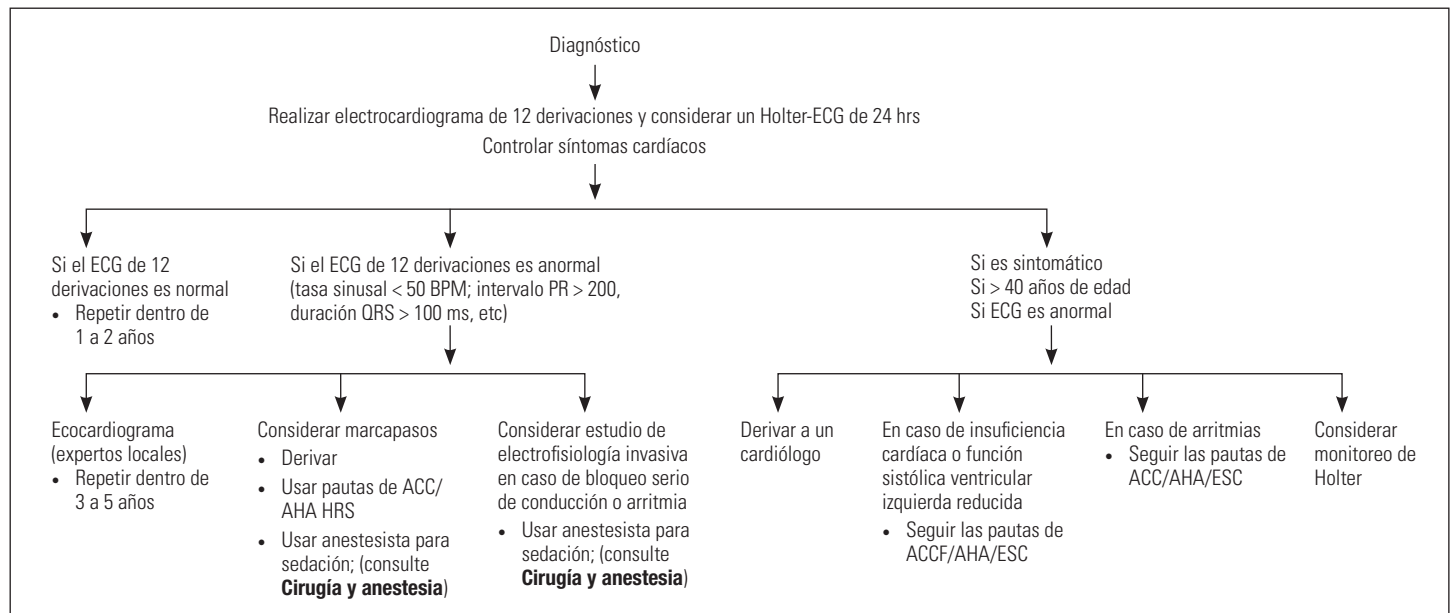
- Derive a fisioterapia o terapia ocupacional si el tratamiento convencional no es exitoso
- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM2-adultos>

Manejo cardiovascular

La patofisiología cardíaca relacionada con DM2, aunque afecta a todo el tejido miocárdico, aqueja principalmente al sistema de conducción cardíaca. Los defectos del sistema de conducción son progresivos, si bien asintomáticos en su inicio, aumentan el riesgo de arritmias sintomáticas.

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

Fig. 1 Flujograma de recomendaciones para atención cardíaca en DM2



Manejo neuropsiquiátrico

- Informe a los pacientes que DM2 también es un “trastorno cerebral”
- Incluya un examen psiquiátrico y conductual al inicio, y durante citas de seguimiento fijadas regularmente o si aparecen síntomas
- Derive a pacientes con trastornos psiquiátricos o conductuales y a pacientes con problemas cognitivos a profesionales de atención de salud mental para realizar pruebas y dar seguimiento; es posible que los pacientes tengan una perspectiva limitada respecto a estos problemas. Considere comentarios de parte de sus parejas y familiares según sea apropiado
- Considere psicoestimulantes si la apatía está asociada con un nivel discapacitante de fatiga o somnolencia diurna excesiva (consulte somnolencia diurna excesiva) o antidepresivos (examen cardíaco antes de comenzar el tratamiento, incluido un ECG de 12 derivaciones)
- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM2-adultos>

Manejo respiratorio

Algunos pacientes con DM2 sufren de importantes problemas respiratorios que pueden resultar de una debilitación muscular del diafragma, de los músculos abdominales e intercostales y de una miotonía de estos músculos, conduciendo a una fuerza ventilatoria precaria y resultando en bajo oxígeno en la sangre y niveles elevados de dióxido de carbono en la sangre.

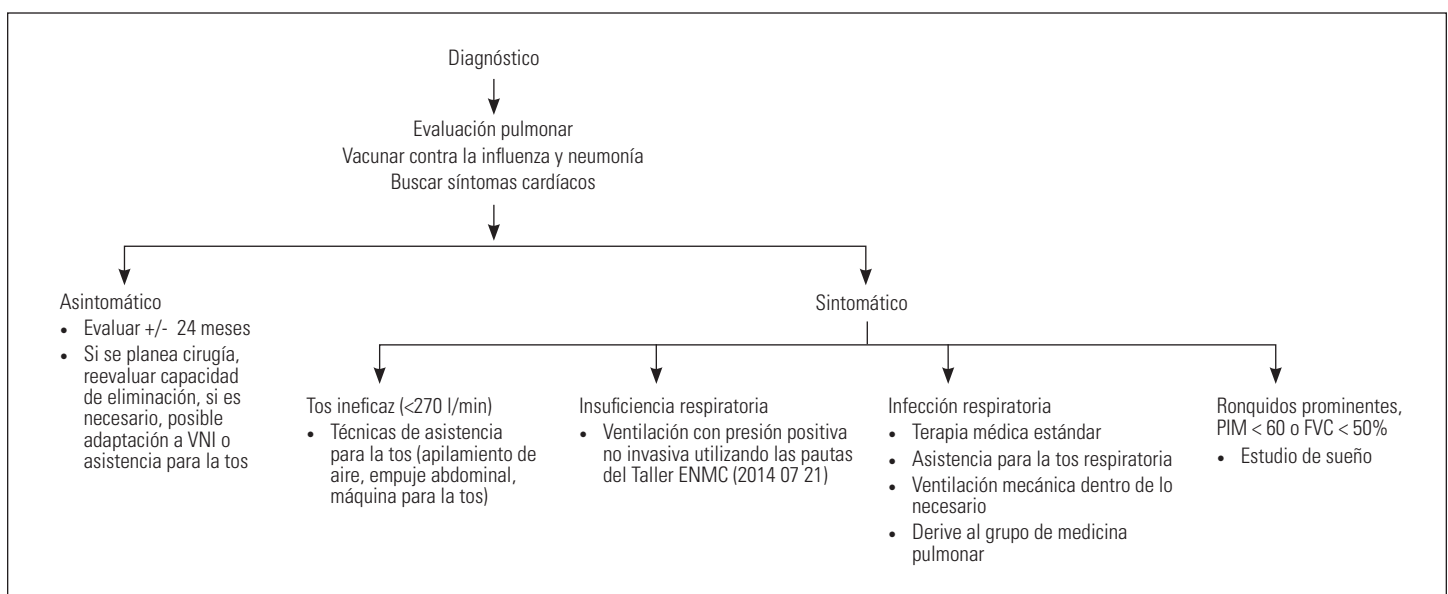
- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM2-adultos>

Somnolencia diurna excesiva

La somnolencia diurna excesiva (SDE) y la fatiga en DM2 pueden alterar la vida y tener efectos discapacitantes.

- Realice una prueba de detección de somnolencia diurna excesiva (SDE) a través de una escala de somnolencia de Epworth o algún cuestionario estándar similar; prescriba 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 central. Derive 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 Flujograma de recomendaciones para la atención pulmonar en DM2



- 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 (o CBT del inglés cognitive behavioral therapy) 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/DM2-adultos>

Debilidad del músculo esquelético y rehabilitación

La debilidad del músculo esquelético y mialgia son algunas de las principales características de DM2, es bilateral y progresa a un ritmo relativamente lento.

- La debilidad inicial es en los músculos proximales de la cintura escapular y del cuello (flexores > extensores). Es frecuente la debilidad muscular axial en DM2 y puede resultar en dolor lumbar
- Ocasionalmente puede haber ptosis leve. Puede producirse hipertrofia de la pantorrilla
- Los dolores miálgicos pueden ser la característica clínica más relevante durante las primeras etapas y pueden afectar de manera severa el rendimiento laboral
- Puede ocurrir debilidad de los flexores del cuello, causando dificultad para levantar la cabeza de una superficie
- Trate con ejercicios aeróbicos y de resistencia moderados o de baja intensidad, órtesis o aparatos ortopédicos. Se recomienda una evaluación cardíaca antes de comenzar una nueva rutina de ejercicios
- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM2-adultos>

Miotonía del músculo esquelético

- Miotonía, es decir, contracción muscular sostenida y dificultad para relajar los músculos, puede estar presente
- La miotonía puede contribuir a la rigidez y dolor muscular, traba muscular, agarre prolongado de la mano, dificultades para hablar y tragar, problemas gastrointestinales y puede estar asociada con el temblor de manos
- La mexiletina es una opción para tratar la miotonía. La mexiletina está contraindicada para pacientes con DM2 con afectación cardíaca

- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM2-adultos>

Manejo gastrointestinal

Indague si hay problemas para masticar o tragar, babeo, reflujo, hinchazón, dolor abdominal, frecuencia y características de evacuaciones intestinales, diarrea e incontinencia fecal

- Los pacientes con DM2 se encuentran en riesgo de pseudoobstrucción y pueden experimentar otros problemas que causan obstrucción real 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
 - Metoclopramida para gastroparesis, pseudoobstrucción, reflujo
 - Antibióticos para diarrea inducida por sobrecrecimiento bacteriano (con base en una prueba del aliento)
- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM2-adultos>

Manejo ocular

Las principales manifestaciones oculares de relevancia clínica en DM2 pueden incluir: cataratas, ptosis de párpados y cierre de párpados incompleto, cambios retinales y cambios de presión intraocular.

- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM2-adultos>

Manejo obstétrico y del embarazo

Los efectos de DM2 en los músculos tanto lisos como estriados pueden complicar el embarazo, la labor y el parto.

Un diagnóstico genético preimplantacional y prenatal pueden permitir la interrupción de un embarazo o, si se desea, una implantación selectiva de embriones no afectados.

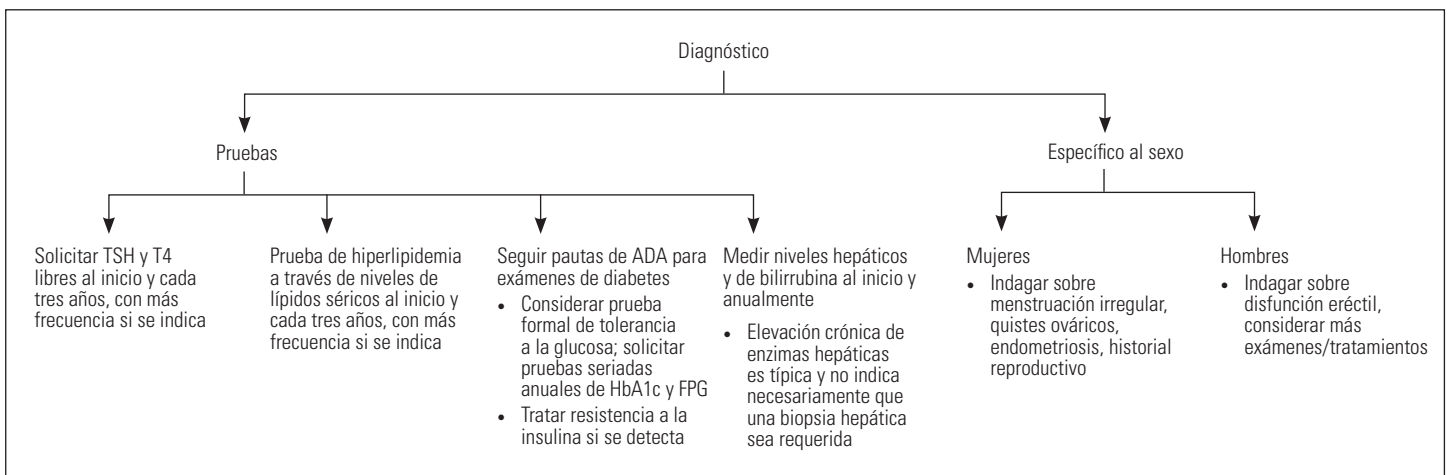
- Consulte las recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/DM2-adultos>

Cirugía y anestesia

Aunque una mayor incidencia de reacciones adversas a los medicamentos utilizados para la anestesia y la analgesia ha sido reportada para DM1 (alrededor de un 8%), no está claro aún si ocurren riesgos similares en pacientes con DM2. Sin embargo, dada esta incertidumbre y las posibles complicaciones de gravedad reportadas en algunos pacientes con DM2, aconsejamos que se adopten pautas para la anestesia similares a aquellas sugeridas para DM1.

Para procedimientos que requieren anestesia, consulte las *Recomendaciones para el Manejo de la Anestesia en los Pacientes con Distrofia Miotónica* de la Fundación Distrofia Miotónica en <https://www.myotonic.org/anestesia>

Fig. 3 Flujograma de recomendaciones para atención endocrino metabólica



Agradecimientos

Este proyecto no hubiera sido posible sin el incansable compromiso a largo plazo hecho por los 15 profesionales internacionales involucrados en su desarrollo. Cada uno de ellos es experimentado en el cuidado y tratamiento de personas que viven con distrofia miotónica tipo 2.

A continuación se encuentran sus nombres:

Guillaume Bassez, MD, PhD
Institut de Myologie

Barbara Fossati, MD
U.O. Neurologia, IRCCS Policlinico San Donato

Josep Gamez, MD, PhD
Vall d'Hebron University Hospital

Chad Heatwole, MD, MS-Cl
University of Rochester

James Hilbert, MS
University of Rochester

Cornelia Kornblum, MD
University Hospital of Bonn

Anne Kostera-Pruszczyk, MD
Medical University of Warsaw

Ralf Krahe, PhD
University of Texas MD Anderson
Cancer Center

Anna Lusakowska, MD, PhD
Medical University of Warsaw

Giovanni Meola, MD
Department of Biomedical Sciences for Health
University of Milan

Federica Montagnese, MD
Friedrich-Baur-Institute, Ludwig-Maximilians-
University Munich

Richard Moxley III, MD
University of Rochester

Benedikt Schoser, MD
Friedrich-Baur-Institute, Ludwig-Maximilians-
University Munich

Charles Thornton, MD
University of Rochester

Bjarne Udd, MD, PhD
Tampere University

Una sinopsis de la metodología utilizada para desarrollar el consenso para estas recomendaciones puede ser encontrada en <https://www.myotonic.org/DM2-adultos>