

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

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

Debido principalmente a una importante falta de estudios y datos, 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 Occidental, Canadá y Estados Unidos crearon las Recomendaciones por consenso para el cuidado de adultos con distrofia miotónica tipo 2. En el apéndice 1 se encuentra una lista completa de autores, así como una reseña del proceso. En el apéndice 2 se encuentra una lista completa de referencias bibliográficas para cada una de las secciones de áreas de estudio.

La junta de directores de la Academia Americana de Neurología ratificó formalmente el valor de las Recomendaciones por consenso para el cuidado de adultos con distrofia miotónica tipo 2 como una herramienta educativa para neurólogos.

Para este documento se ha adoptado una Normativa de actualización que conducirá una revisión sistemática de literatura y seguimiento apropiado cada tres años. El personal de la Fundación de Distrofia Miotónica (Myotonic Dystrophy Foundation, o MDF) proporcionará apoyo logístico y de empleados para el proceso de actualización.

La Guía de referencia rápida extrapolada de las Recomendaciones por consenso para el cuidado de adultos con distrofia miotónica tipo 2 se encuentra en <https://www.myotonic.org/DM2-adulto-referencia>

Para obtener mayor información, visite [myotonic.org](https://www.myotonic.org)

Índice

Síntomas que atentan contra la vida	3
Manejo cardiovascular	3
Manejo respiratorio	6
Síntomas graves	8
Control de dolor	8
Debilidad del músculo esquelético y rehabilitación	9
Miotonía del músculo esquelético	10
Manejo ocular	11
Manejo gastrointestinal	13
Manejo neuropsiquiátrico	15
Somnolencia diurna excesiva	16
Endocrino y metabólico	17
Cirugía y anestesia	19
Consideraciones suplementales	21
Diagnóstico	21
Asesoría genética	23
Manejo obstétrico y del embarazo	24
Apéndice 1: Lista de autores y agradecimientos	25
Apéndice 2: Referencias bibliográficas	26

Síntomas que atentan contra la vida

Manejo cardiovascular

Antecedentes

La patofisiología cardíaca relacionada con DM2, aunque afecta a todo el tejido miocárdico, aqueja preferencialmente 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.

Las presentaciones clínicas incluyen presíncope, síncope, palpitaciones, disnea, dolor de pecho o muerte repentina por paro cardíaco.

La evaluación de severidad de cuán involucrada se encuentra la conducción cardíaca se realiza a través de pruebas cardiológicas que incluyen un electrocardiograma de 12 derivaciones (ECG), monitoreo ambulatorio Holter-ECG a largo plazo y, para pacientes de alto riesgo, un estudio electrofisiológico invasivo.

Los pacientes con DM2 se encuentran en riesgo de tanto bradiarritmias como de taquiarritmias. Puede implantarse un marcapasos en pacientes con DM2, ya sea para tratar bradiarritmias sintomáticas o profilácticamente en aquellos pacientes con un alto riesgo de bloqueo cardíaco completo.

Las taquiarritmias más comunes son fibrilación auricular y aleteo atrial, las cuales presentan un riesgo de embolia cardiogénica y accidente cerebrovascular. Los pacientes con DM2 también se encuentran en alto riesgo de taquiarritmias ventriculares (taquicardia o fibrilación), el cual es un mecanismo responsable por los paros cardíacos. Los desfibriladores cardioversores implantables (DCI, o ICD proveniente de su nombre en inglés) pueden ser instalados en pacientes con DM2 que hayan sobrevivido un episodio de taquiarritmia ventricular o, profilácticamente, en aquellos a un alto riesgo de taquiarritmia ventricular.

La muerte cardíaca súbita ha sido observada en un pequeño grupo de pacientes con DM2 que usan marcapasos o DCI, suscitando la pregunta de un mecanismo no relacionado con una arritmia para dicho fenómeno.

Algunos estudios de imágenes, incluidos ecocardiografía, resonancias magnéticas (RM) e imágenes nucleares pueden ser utilizadas para evaluar el estado mecánico del corazón, incluyendo la función ventricular izquierda. Las anomalías asintomáticas son observadas en un número moderado de adultos con DM2 y son más comunes en aquellas personas que padecen de trastorno del sistema de conducción.

El desarrollo de una cardiomiopatía no isquémica dilatada es una ocurrencia poco frecuente pero reconocida en adultos con DM2. Una vez que se presenta una cardiomiopatía dilatada sintomática, la progresión es típicamente rápida, con insuficiencia cardíaca congestiva que resulta en muerte.

Recomendaciones

En general:

- a. Inste el uso de dispositivos de alerta para emergencias médicas

Qué buscar:

- a. Palpitaciones, presíncope, síncope, disnea y dolor de pecho; en caso de ser observado, dirija al paciente a atención médica inmediata

- b. Arritmias incluyendo bradicardia sinusal, bloqueo cardíaco, fibrilación auricular y aleteo y taquicardia ventricular. Evaluar y tratar utilizando las pautas de ACC (American College of Cardiology)/AHA (American Heart Association)/ESC (European Society of Cardiology) para el Manejo de pacientes con arritmia ventricular y la prevención de muerte cardíaca súbita (Management of Patients with Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death consulte <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16949478>)
- c. Cambio de síntomas, imágenes cardíacas anormales (RM o ecocardiografía), ECG anormal en todos los pacientes con DM2; el examen debería ser llevado a cabo por un cardiólogo o profesional clínico con conocimiento sobre manifestaciones cardíacas en DM

Qué pruebas realizar:

- a. Síntomas a través de un ECG de 12 derivaciones y/o Holter-ECG de 24 horas al recibir el diagnóstico de DM2 basado en el juicio clínico; realizar al momento del diagnóstico y aproximadamente de manera anual a continuación
- b. 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 incluyendo un bloqueo de rama derecha o izquierda del haz, bloqueo fascicular izquierdo posterior o anterior, bloqueo AV de segundo o tercer grado, ondas Q anormales, taquicardia atrial, fibrilación o aleteo, y arritmias ventriculares, indican implicación cardíaca
- c. Insuficiencia cardíaca en la presencia de un ECG anormal que indica enfermedad de conducción o si se presentan otros síntomas que sugieren insuficiencia cardíaca; realice una ecocardiografía, y considere realizar una RM cardíaca

Cómo tratar:

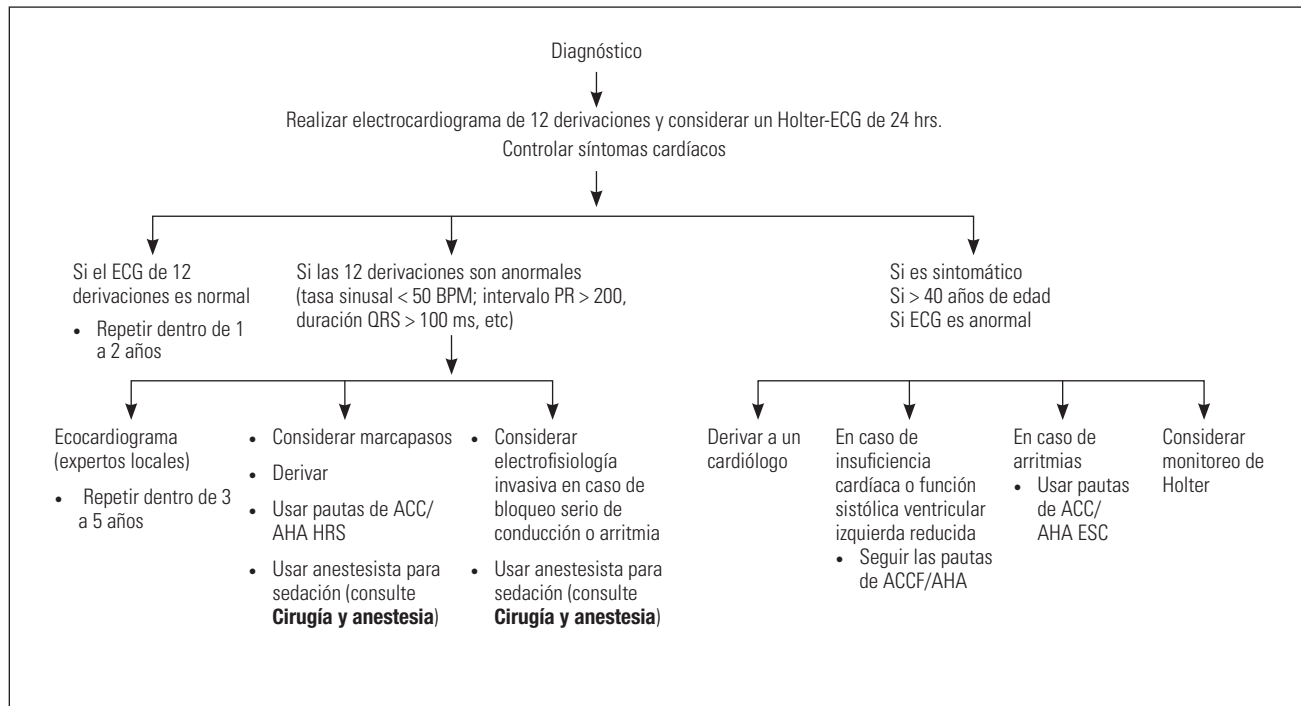
- a. Evaluaciones cardiológicas clínicas periódicas seriadas; las consultas de cardiología son recomendadas para pacientes con electrocardiogramas anormales y/o síntomas cardíacos
- b. Se puede considerar un marcapasos de prevención primaria o un DCI en un paciente con DM2 quien se estime en riesgo de paro cardíaco o muerte cardíaca súbita a raíz de anomalías detectadas a través de una prueba cardíaca invasiva o no invasiva
- c. Imágenes cardíacas pueden ser consideradas en pacientes con DM2 al momento del diagnóstico y cada tres a cinco años a continuación. Las modalidades de las imágenes cardíacas aparte de ecocardiografías son alternativas de pruebas razonables para determinar si los síntomas evaluados y la experiencia clínica local justifican una intervención
- d. Electrofisiología invasiva cuando se teme un bloqueo grave de la conducción o una arritmia debido a las anomalías detectadas a través de pruebas cardíacas no invasivas
- e. Terapias farmacológicas y con dispositivos adecuados según las Pautas para el manejo de la insuficiencia cardíaca de ACCF (American College of Cardiology Foundation)/AHA (American Heart Association) (Guideline for the Management of Heart Failure) (diríjase a <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23747642>) si se presenta una insuficiencia cardíaca o una función sistólica ventricular izquierda reducida
- f. Un marcapasos o un DCI de prevención primaria (profiláctica) o secundaria (sintomática) según las Pautas de terapias a base de dispositivos para anomalías del ritmo cardíaco de ACC (American College of Cardiology)/AHA (American Heart Association)/HRS (Heart Rhythm Society) (Guidelines for Device-Based Therapy of Cardiac Rhythm Abnormalities) (diríjase a <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18498951>). Esta atención médica debe ser proporcionada bajo la dirección de un cardiólogo y coordinada con el médico de cuidado primario del paciente y otros asesores, según sea necesario

- i. La preferencia del paciente y su familia así como la evaluación de otros factores de riesgo que afecten la morbilidad y mortalidad deberían ser considerados en la decisión de implantar un marcapasos o DCI en un paciente con DM2
- g. Monitoreo Holter ECG ambulatorio, ya sea a corto plazo (24 a 48 horas) o a largo plazo (30 días o más) puede ser considerado para detectar mecanismos de arritmias en pacientes con síntomas cardíacos. Evalúe al inicio y repita este monitoreo de manera periódica cada 3 a 5 años si lo indica el estado sintomático o si se observa un cambio en un ECG de 12 derivaciones seriado

Derive a:

- a. Un centro cardiológico con experiencia en atención de pacientes con DM2 que sufren síntomas cardíacos si el paciente exhibe un nuevo ECG anual o bienal anormal indicativo de implicación cardíaca, y pacientes con DM2 sin implicación cardíaca previa. No obstante, la derivación cardiológica para todos los pacientes con DM2 es razonable si es parte de un programa multidisciplinario o si los profesionales que proporcionan cuidados primarios desconocen el historial cardíaco, examen y evaluación ECG
- b. Un anestesista, aparte del médico cirujano, que proporcione un procedimiento de sedación y que monitoree los estudios de electrofisiología y el implante de marcapasos o DCI. Realice estos estudios cardíacos y la anestesia o sedación asociada dentro de un ambiente clínico que apoye una intubación endotraqueal y ventilación inmediata para estar completamente preparado para aquellos pacientes que desarrollen insuficiencia respiratoria o fallo respiratorio post sedativo (consulte **Cirugía y anestesia**)

Fig. 1 Flujograma de recomendaciones para la atención cardiaca en DM2



Síntomas que atentan contra la vida

Manejo respiratorio

Antecedentes

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 en 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.

Fatiga, somnolencia diurna excesiva (SDE o EDS del inglés excessive daytime sleepiness) e insuficiencia respiratoria pueden ocurrir en DM2, reduciendo la calidad de vida de manera significativa. Es posible que sus causas se superpongan, pero algunas fuentes creen que la fatiga y SDE en DM2 se deben mayormente al involucramiento del sistema nervioso central y que la insuficiencia respiratoria se debe principalmente a la debilidad de la musculatura respiratoria. Ahora bien, es posible que el flujo insuficiente de aire durante el sueño pueda contribuir al sueño interrumpido y a una fatiga diurna excesiva.

La debilidad de los músculos inspiratorios y espiratorios reduce la efectividad de la tos e impide la eliminación de secreciones, llevando a un riesgo aumentado de infecciones pulmonares y de aspiración de material hacia los pulmones. La debilidad de los músculos de la deglución puede sumarse al riesgo de aspiración de comida y bebida, saliva, secreciones nasales y fluidos estomacales.

La anestesia general y los medicamentos intravenosos para el dolor, especialmente opiáceos, causan a menudo insuficiencia respiratoria en pacientes previamente estables clínicamente, destacando la necesidad de un manejo perioperatorio concienzudo de los pacientes con DM2 (**consulte Cirugía y anestesia**).

Recomendaciones

Monitoree al inicio y posteriormente cada dos años.

Qué buscar:

- a. Tos no productiva, infecciones pulmonares recurrentes, un valor de capacidad vital forzada de menos de 50% de los valores normales previstos o PIM menor que 60; si presenta alguna de estas características, evalúe cada 6 meses o con más frecuencia:
 - i. El historial de infecciones pectorales y su frecuencia
 - ii. Ritmo respiratorio, auscultación, evaluación de los movimientos de la pared torácica y el reclutamiento de los músculos abdominales (como componentes mínimos de un examen pulmonar)
 - iii. Ortopnea, disnea, sueño precario, dolores de cabeza matinales, apnea, fatiga y ronquidos
- b. Síntomas de hipercapnia nocturna (somnolencia diurna, dolores de cabeza matinales, dificultades de concentración o atención). Dificultades respiratorias en posición horizontal

Qué pruebas realizar:

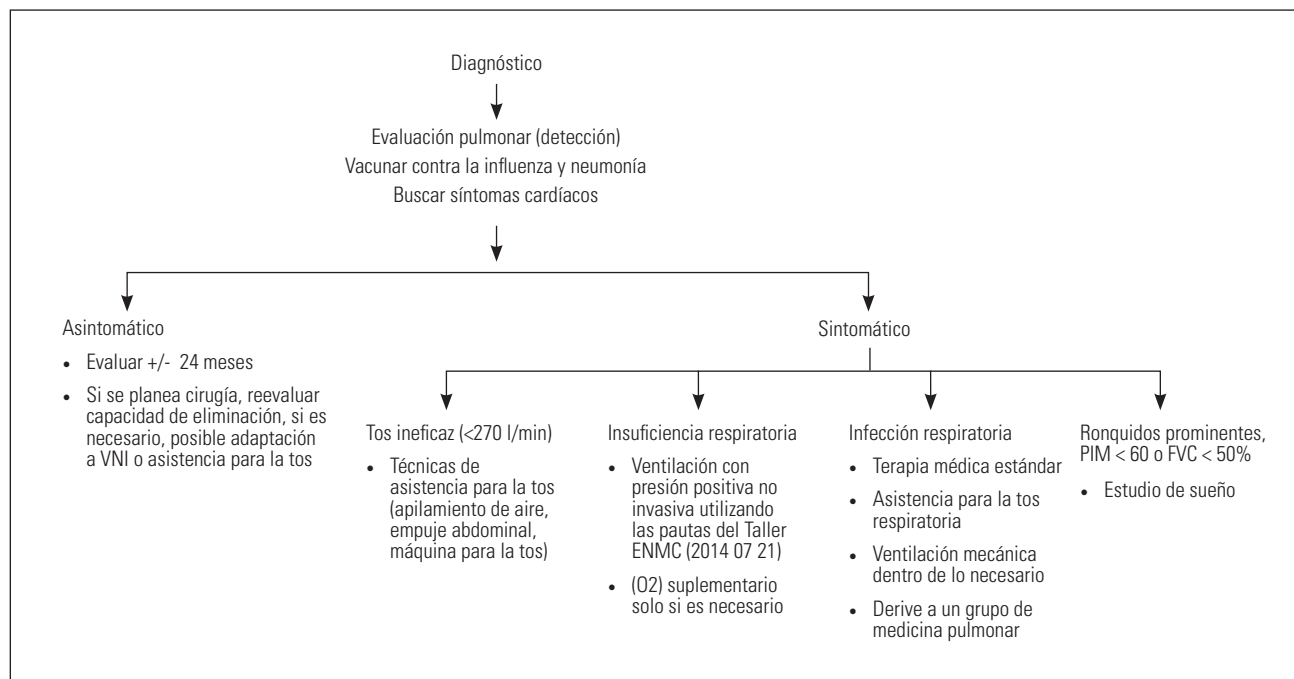
- a. Ronquidos prominentes, sueño nocturno interrumpido, valor de PIM y FVC en posición erecta y supina

- b. Comportamiento del sueño a través de un estudio para el sueño u otras pruebas respiratorias. En general el margen para obtener un estudio de sueño en pacientes con DM2 debería ser bajo
- c. Capacidad de eliminación y otras evaluaciones respiratorias antes de una cirugía; si es necesario, la adaptación a ventilación nocturna no invasiva o a dispositivos para ayudar a toser también deberían ocurrir previo a una intervención quirúrgica (consulte Cirugía y anestesia)

Cómo tratar:

- a. Vacunas contra la influenza y neumonía si no hay contraindicaciones. Los pacientes que sufren de infecciones respiratorias deberían ser tratados a la brevedad posible utilizando terapias médicas estándares, además de asistencia con tos respiratoria y ventilación mecánica (dentro de lo necesario). Obtenga consultas a través de grupos de medicina para terapia respiratoria y terapia pulmonar, si es necesario
- b. Despeje de vías respiratorias y técnicas de reclutamiento de volumen pulmonar (e.g., apilamiento de aire, compresiones abdominales, vest e insuflador/exuflador mecánico) para pacientes con DM2 que padecen de tos no productiva (con un flujo pico de tos de menos de 270 litros/minuto), y durante infecciones pectorales y periodos perioperatorios (**consulte Cirugía y anestesia**)
- c. Algunos pacientes progresan y llegan a necesitar apoyo ventilatorio nocturno y ventilación de tiempo completo. Información referente a los criterios de ventilación con presión positiva no invasiva ha sido publicada previamente en el Taller de consenso respiratorio ENMC [European Neuromuscular Centre] (2014-07-21)
- d. Oxígeno suplementario con precaución junto a la ventilación no invasiva (**consulte Cirugía y anestesia**)
- e. Uso profiláctico de dispositivos de alerta para emergencias médicas

Fig. 2 Flujograma de recomendaciones de DM2 para atención pulmonar



Síntomas graves

Control de dolor

Antecedentes

La distrofia miotónica tipo 2 a menudo es asociada con el dolor. En algunos casos, el dolor se origina dentro de los músculos. En otros casos, el dolor se origina en las articulaciones, ligamentos o en la columna. La debilidad muscular puede predisponer a las personas a cambios artríticos o tensión en estas áreas. Los síntomas comunes son dificultad para levantarse de una silla baja, levantarse del piso o de una posición en cuclillas o subir escaleras. Alcanzar o trabajar con los brazos por encima de la cabeza también puede resultar difícil. Las personas con DM2 a menudo experimentan una fatiga inusual con el ejercicio, lo que puede provocar dolores adicionales en el tejido conjuntivo o en las articulaciones. El dolor muscular en el cuello, espalda, hombros, flexores de la cadera y parte superior de las piernas puede ser un síntoma prominente y la gravedad del dolor puede fluctuar día a día.

El dolor afecta negativamente la vida psicosocial de los pacientes con DM2 y enfocarse en el dolor puede empeorar los efectos negativos. Las estrategias de afrontamiento son importantes y los grupos de apoyo pueden servir de ayuda.

Recomendaciones

Qué buscar:

- a. Dolor muscular en el cuello, espalda, hombros, flexores de la cadera y parte superior de las piernas
- b. Dolor inducido por estatinas, que puede aparecer en DM2

Cómo tratar:

- a. Medicamentos analgésicos convencionales (Ibuprofeno, etc.)
- b. Opioides: evite si es posible. Si son implementados, deben ser utilizados en dosis bajas con un estrecho seguimiento de efectos secundarios (consulte Cirugía y anestesia)
- c. Otros remedios, como masajes, bloqueos nerviosos, calor/hielo o atención quiropráctica. Algunos pacientes han informado de que los cannabinoides también ayudan a aliviar el dolor, pero es necesario realizar más investigaciones. (Jensen et al, 2008)

Derive a:

- a. Fisioterapia o terapia ocupacional si el tratamiento convencional no es exitoso

Síntomas graves

Debilidad del músculo esquelético y rehabilitación

Antecedentes

La debilidad del músculo esquelético y mialgia son algunas de las características principales de DM2. La debilidad, la cual está asociada con un proceso distrófico, es bilateral y progresa a un ritmo relativamente lento, de 1 a 3 por ciento al año. Usualmente no existe afectación de los músculos faciales y distales. 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.

Algunos de los efectos típicos de DM2 con comienzos en edad adulta pueden incluir:

- Dolores miálgicos, los cuales pueden ser la característica clínica más relevante durante las primeras etapas y pueden afectar de manera severa el rendimiento laboral
- Debilidad de los flexores del cuello, causando dificultad para levantar la cabeza de una superficie
- Repercusiones en el empleo y las actividades cotidianas debido a la debilidad muscular proximal y axial (e.g. subir escaleras, levantarse del suelo, etc.)

Recomendaciones

Qué buscar:

- a. Dificultades con mialgia, movilidad, equilibrio y caídas
- b. Impacto en las actividades cotidianas
- c. Impacto en las actividades del hogar, escolares, laborales y comunitarias
- d. Necesidad de dispositivos de ayuda o modificaciones en el hogar, o lugares escolares o laborales

Evaluar anualmente a través del médico de atención primaria o especialistas adecuados, incluyendo fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, logopedas y patólogos del lenguaje, nutricionistas y dietistas, trabajadores sociales, profesionales de enfermería, fisiatras y ortopedistas, para controlar las características mencionadas en los puntos anteriores.

Cómo tratar:

- a. Ejercicios aeróbicos y de resistencia moderados o de baja intensidad, minimizando las actividades sedentarias, dentro de lo posible. Obtenga una evaluación cardíaca antes de comenzar una nueva rutina de ejercicios
- b. Órtesis, aparatos ortopédicos
- c. Dispositivos para asistencia al caminar, como bastón o andador
- d. Modificaciones para el hogar según sea necesario

Derive a:

- a. Especialista de rehabilitación apropiado para recomendaciones individuales

Síntomas graves

Miotonía del músculo esquelético

Antecedentes

Es posible que la miotonía, contracción muscular sostenida y dificultad para relajar los músculos, se encuentre ausente en algunos pacientes. Aunque no es el aspecto más deshabilitante de la enfermedad, la miotonía puede contribuir a la rigidez y dolor muscular, agarre prolongado de la mano, dificultades para hablar y tragar, problemas gastrointestinales y puede estar asociada con el temblor de manos.

El examen clínico de la miotonía puede limitarse principalmente a la percusión de los músculos extensores de la muñeca o de los músculos proximales de las extremidades. La miotonía eléctrica también puede demostrarse mediante descargas anormales y espontáneas de las fibras musculares observadas en una electromiografía de aguja (EMG) en los músculos proximales.

La miotonía asociada con DM2 comúnmente empeora con el tiempo frío y se hace más pronunciada después del descanso. Su mejoría a través de la actividad muscular se conoce como fenómenos de "calentamiento". La miotonía que se presenta en DM2 con comienzos en la adultez generalmente declina a medida que la debilidad aumenta.

Los medicamentos que afectan los canales de iones pueden mejorar la miotonía, aunque es importante sopesar su potencial para causar arritmias cardíacas frente a sus posibles beneficios.

Qué buscar:

- a. Relajación lenta después del agarre o percusión y dificultades relacionadas con actividades cotidianas

Cómo tratar:

- a. La mexiletina es una opción para la miotonía, si se presenta y es inquietante para el paciente
 - i. Ya que la mexiletina es un antiarrítmico, obtenga un electrocardiograma (ECG) previo a su uso, y seguido de intervalos seriados (**consulte Manejo cardiovascular**)
 - ii. Indique al paciente que la mexiletina debe ser ingerida con alimentos para evitar dispepsia y "sensaciones de mareo" pasajero. Los alimentos extienden la absorción y reducen el nivel máximo en la sangre, minimizando los efectos gastrointestinales secundarios que pueden ocurrir con la mexiletina

Síntomas graves

Manejo ocular

Antecedentes

Las manifestaciones oculares principales y clínicamente relevantes en DM2 pueden incluir lo siguiente: cataratas, ptosis palpebral y cierre incompleto de párpados, cambios retinianos y presión intraocular baja.

Las discapacidades visuales en pacientes con DM2 a menudo son causadas por cataratas. Las opacidades iridiscentes subcapsulares posteriores del cristalino son altamente sugestivas de DM2, aunque no son un diagnóstico. Las cataratas en DM2 pueden progresar más rápidamente que las cataratas usuales y, por lo tanto, pacientes con DM2 pueden presentar cataratas que aparecen de manera temprana. Las cataratas antes de los 55 años o un historial familiar de cataratas prematuras sugieren un diagnóstico de DM2 en pacientes con síntomas musculares.

A través de una oftalmoscopia, las cataratas asociadas con DM no son específicas y aparecen como opacidades de puntos (como lunares). A través de un examen con lámpara de hendidura, presentan una iridiscente apariencia multicolor y se ubican en la cápsula posterior del cristalino. Las opacidades iridiscentes subcapsulares posteriores del cristalino representan una fase inicial de formación de cataratas en DM. Solo son detectables a través de un examen con lámpara de hendidura y se encuentran por lo general en pacientes que no han desarrollado síntomas visuales.

El deslumbramiento y borrosidad de la visión se desarrolla a medida que las opacidades progresan hacia cataratas estrelladas y eventualmente a cataratas maduras, las cuales pueden ser indistinguibles de los tipos de cataratas más comunes. Puede llevarse a cabo una cirugía en pacientes con DM2 para remover cataratas, pero es preferible el uso de anestesia local de modo que se puedan evitar complicaciones asociadas con la anestesia general en dichos pacientes (consulte Cirugía y anestesia).

La ptosis palpebral bilateral no es una característica frecuente en DM2.

Recomendaciones

Qué buscar:

- a. Síntomas de cataratas y otras manifestaciones oculares en DM2. Advierta a los pacientes sobre medidas de seguridad para ajustarse a cambios en los niveles de luz, precauciones para conducir en el sol y en la noche relacionado con los efectos de las cataratas y cómo proteger la córnea, especialmente si duermen con los ojos parcialmente abiertos debido a la debilidad de los músculos para cerrar los párpados, blefaritis, problemas/infecciones de los párpados y conjuntivitis

Qué pruebas realizar:

- a. Manifestaciones oculares de DM2 a través de un examen con lámpara de hendidura como parte de un examen ocular anual incluso en pacientes asintomáticos. Realice exámenes oftalmológicos frecuentes DESPUÉS de una cirugía de cataratas, ya que estas pueden ser recurrentes
- b. Ptosis palpebral; si la ptosis se agrava e interfiere con la visión, puede justificarse una intervención como "muletas" para párpados que pueden ser insertadas en anteojos. Intente con muletas como remedio para la ptosis antes de considerar cirugía de párpados, debido a los riesgos de la anestesia así como debilidad del cierre ocular concomitante

Derive a:

- a. Cirujano oftalmólogo si las cataratas interfieren con la capacidad de satisfacer las necesidades del diario vivir y cuando se indica la extirpación quirúrgica del cristalino opaco con un implantación de lentes intraoculares. Asegure que el paciente con DM2 y el equipo quirúrgico tengan claros los riesgos de la anestesia y que la eficacia a largo plazo y los efectos secundarios de la cirugía sean examinados concienzudamente con el paciente, su familia y otros proveedores de atención médica (consulte Cirugía y anestesia)
- b. Oftalmólogo para un seguimiento regular relacionado con la debilidad del cierre de párpados. Pueden considerarse lubricantes oftálmicos para ojos secos

Síntomas graves

Manejo gastrointestinal

Antecedentes

Dentro de los problemas comunes se encuentran: disfagia, aspiración, dolor abdominal e hinchazón, especialmente después de las comidas, vaciado gástrico lento, reflujo gastroesofágico, estreñimiento, diarrea y síntomas de "intestino irritable"; cálculos biliares, dilatación del colon, lo cual puede resultar en impactación fecal, megacolon e incluso perforación del intestino; e incontinencia anal.

La elevación de GGT, la cual NO representa una expresión de enfermedad hepática, es un hallazgo común y precoz. No obstante, la esteatosis hepática y la colelitiasis también son hallazgos frecuentes en DM2 y deben ser monitoreados concienzudamente.

Recomendaciones

Qué buscar:

- a. Problemas para masticar o tragar, babeo, reflujo gastroesofágico, hinchazón, dolor abdominal, frecuencia y características de evacuaciones intestinales, diarrea e incontinencia fecal. Debe elaborarse un historial minucioso para diferenciar disfagia orofaríngea de disfagia esofágica. La disfagia esofágica a veces causa dolor de pecho debido al reflujo ácido estomacal
- b. Pérdida o aumento involuntario de peso; disfonía o disfagia que puede indicar debilidad del músculo faríngeo; tos frecuente y bronconeumopatías recurrentes que pueden indicar aspiración; dolor abdominal en palpaciones (generalmente o en el área de la vesícula); e hinchazón abdominal durante exámenes físicos rutinarios

Si los síntomas persisten, derive a un gastroenterólogo para que realice los exámenes correspondientes, los cuales pueden incluir: ALT, AST, GGT, ultrasonidos abdominales y, en algunos casos, evaluaciones endoscópicas

Cómo tratar:

Tratamientos no farmacológicos para síntomas gastrointestinales:

- a. Dieta alta en fibra (15 a 20 gramos diarios) para pacientes con diarrea o estreñimiento como primera respuesta. La ingestión de fibra debería ser aumentada y asimismo la ingesta de agua, a excepción de bebidas altas en cafeína y fructosa
- b. Consulta de nutrición para pacientes con disfagia, pérdida o aumento de peso, para evaluar la adecuación nutricional
- c. Derivación a terapia de disfagia, que incluye estrategias compensatorias y modificaciones dietarias, para pacientes con disfagia orofaríngea

Posible tratamiento farmacológico para síntomas gastrointestinales:

- a. Loperamida (Imodium) para la diarrea
- b. Laxantes suaves (vea más adelante) para el estreñimiento. Los aceites deben ser evitados. Si un paciente no responde a las recomendaciones de primera o segunda línea que se encuentran a continuación, debería considerarse la derivación a un especialista gastrointestinal para realizar una manometría anal
 - i. Recomendaciones de terapia de primera línea: polietilenglicol (Miralax), senna (Ex-Lax, Senokot), docusate (Colace) o lactulosa (Cholac)
 - ii. Recomendaciones de terapia de segunda línea: bisacodilo (Dulcolax, Correctol), lubiproston (Amitiza) o linaclotida (Linzess)
 - iii. Metoclopramida (Reglan) puede ser usada para reducir los síntomas de gastroparesia, pseudoobstrucción y reflujo gástrico. El uso a largo plazo no es recomendado ya que esta droga puede causar discinesia tardía
 - iv. Si se encuentra sobrecrecimiento bacteriano en una prueba del aliento, un tratamiento con antibióticos puede reducir la diarrea
- c. La alimentación enteral (intubación para alimentación) puede ser necesaria en pacientes con disfagia severa, por ejemplo, disfagia que causa pérdida de peso o neumonía recurrente

Recomiende a los pacientes con DM2 que sigan las pautas que aplican a la población general para los exámenes de cáncer de colon.

Síntomas graves

Manejo neuropsiquiátrico

Antecedentes

Deficiencias cognitivas específicas pueden ser vistas en DM2, pero se estima que son más leves que aquellas vistas en DM1. Además de la primera alteración en la función cerebral que se piensa es causada por la mutación genética de DM2, es posible que existan contribuciones de patrones en trastornos del sueño o anomalías hormonales u otras anomalías sistémicas vistas en el trastorno. Síntomas de depresión también pueden presentarse en DM2 y pueden aumentar a medida que la enfermedad progresa.

En DM2, anomalías cognitivas y de comportamiento pueden involucrar déficits de inteligencia, función ejecutiva, construcción visoespacial, capacidad aritmética y de atención, aunque el alcance y el grado de implicación varían entre pacientes. La falta de función ejecutiva puede conducir a una gran dificultad en la planificación y organización de su vida, afectando áreas como el pago de cuentas, mantener citas y organizar horarios.

En pacientes con DM2 se ha encontrado un flujo sanguíneo reducido en el lóbulo frontal y temporal del cerebro, volumen cerebral reducido en comparación con los controles de la misma edad y cambios ubicuos en la sustancia blanca cerebral, aunque su relación con anomalías cognitivas y de comportamiento no está clara. Además, los estudios han mostrado un patrón único y anormal de expresión de la isoforma de tau en cerebros humanos afectados por DM2.

Los aspectos cognitivos y de personalidad de DM2 se mantienen relativamente sin caracterización, pero pueden tener un impacto significativo en la calidad de vida para el paciente y su familia.

Recomendaciones

Qué buscar:

- a. Dificultad para organizar y planificar, apatía y depresión

Qué pruebas realizar:

- a. Salud mental del paciente a través de información de personas cercanas y familiares permitida por los reglamentos de privacidad, ya que los pacientes con DM2 pueden tener poca perspectiva acerca de su cognición y comportamiento
- b. Problemas psiquiátricos o conductuales y cambios cognitivos como parte del examen anual del paciente. Se recomienda una evaluación neuropsicológica basal, con pruebas adicionales dictadas por el curso clínico del paciente

Cómo tratar:

- a. Psicoestimulantes pueden ser considerados si la apatía está asociada con un nivel discapacitante de fatiga o somnolencia excesiva durante el día (consulte Somnolencia diurna excesiva)
- b. Medicamentos antidepresivos (examen cardíaco antes de comenzar el tratamiento, incluido un ECG de 12 derivaciones)

Derive a:

- a. Un profesional de salud mental (psicólogo o psiquiatra) cuando la impresión de diagnóstico incluye anomalías psiquiátricas o de comportamiento, si es factible, para un posible tratamiento como medicamentos, apoyo de parejas o familiar o terapia cognitivo-conductual

Síntomas graves

Somnolencia diurna excesiva

Antecedentes

La somnolencia diurna excesiva (SDE), aunque es una característica común en DM1, es rara en DM2 pero puede ser un síntoma que altera la vida. La fatiga generalizada es relativamente común en DM2 y puede tener graves consecuencias discapacitantes. Causa que los pacientes duerman con frecuencia y de manera impredecible a lo largo del día, aún cuando la duración del sueño nocturno ha sido normal o mayor que lo normal.

Fatiga y SDE en DM2 puede resultar de uno o más distintos mecanismos, incluyendo anomalías conductuales, con un horario de sueño errático y poca higiene del sueño; la debilidad del músculo ventilatorio que resulta en hipoventilación relacionada con el sueño y un sueño no restaurativo; obstrucción de las vías respiratorias debido a debilidad faríngea y apnea obstructiva del sueño; hipoventilación alveolar causada por el sistema nervioso central (CNS); e hipersomnía causada por el sistema nervioso central debido a mecanismos de despertar alterados. Su respuesta positiva al medicamento psicoestimulante modafinil (Provigil) en algunos estudios, sugiere a algunos expertos que el despertar alterado puede ser la causa más común de SDE en DM2.

Recomendaciones

Qué buscar:

- Consumo de alcohol y cafeína, medicamentos y hábitos de sueño y su posible contribución a fatiga y SDE. Si se sospecha que los malos hábitos de sueño, consumo de alcohol o cafeína o efectos secundarios de medicamentos son causas de fatiga o SDE, estos factores deben ser abordados dentro de lo posible

Qué pruebas realizar:

- SDE a través de la escala de somnolencia de Epworth o alguna escala o cuestionario similar como por ejemplo las preguntas en el Manual de MDF; prescriba una polisomnografía si es necesario
- Fatiga, a través de la escala de intensidad de fatiga de Krupp, etc.
- Síntomas respiratorios, apnea del sueño e hipersomnía central durante una evaluación del sueño para detectar fatiga y SDE. Debilidad muscular respiratoria que contribuye a SDE en pacientes con DM2 (consulte Manejo respiratorio)

Cómo tratar:

- Ventilación con presión positiva no invasiva si se cree que la somnolencia de un paciente con DM2 está relacionada con una hipoventilación diurna o nocturna o apnea del sueño. Los pacientes deberían ser derivados a un neumólogo con experiencia en enfermedades neuromusculares para que determine si la ventilación asistida es necesaria (**consulte consideraciones Respiratorias**)
- Terapia estimulante con el psicoestimulante modafinil puede ser considerada si se sospecha la presencia de hipersomnía central

Derive a:

- Terapia cognitivo-conductual (TCC) o entrenamiento personalizado para reducir la fatiga o somnolencia
- Especialista del sueño y/o neumólogo para pacientes aquejados con fatiga o SDE o que obtienen un puntaje positivo en la escala de ESS u otras escalas de somnolencia

Síntomas graves

Endocrino y metabólico

Antecedentes

La investigación indica que las anomalías endocrinas y metabólicas son una característica de DM2, sin embargo, los datos clínicos se limitan a un número mínimo de estudios con pequeñas muestras o informes de casos clínicos. Para detalles sobre los estudios citados a continuación, consulte las referencias bibliográficas del apéndice 2

Resistencia a la insulina. Similar al caso de los pacientes que padecen de DM1, la investigación del receptor de la insulina en biopsias de músculo esquelético indica un empalme incorrecto del receptor de insulina en pacientes con DM2. Otros estudios de datos clínicos describen la resistencia a la insulina en DM2. Los pacientes que sufren de DM2 tienen altas probabilidades de tener la misma frecuencia de diabetes tipo 1 o tipo 2 en comparación con la población general de la misma edad, no obstante, se necesitan más estudios para establecer la exactitud de esta impresión.

Eje hipotálamo-hipofisario (función tiroidea, suprarrenal y gonadal). Los datos que evalúan la función del eje hipotálamo-hipofisario son escasos en pacientes con DM2, pero similar a DM1, DM2 puede conducir a alteraciones en la regulación de niveles hormonales tiroideos, suprarrenales y gonadales. Algunos estudios describen hipogonadismo en pacientes con DM2 y algunos datos del Registro Nacional para Distrofia Miotónica (National Registry for Myotonic Dystrophy (DM)) y Distrofia Facioescapulohumeral (Facioscapulohumeral Dystrophy (FSHD)) indican problemas con la función sexual en un 17.0% de 84 pacientes de sexo masculino con DM2 y un 4.3% de 128 pacientes de sexo femenino con DM2 y un 2.5% de 591 pacientes de sexo femenino con DM1 en el Registro Nacional para Distrofia Miotónica y Distrofia Facioescapulohumeral.

El hipotiroidismo exagera DM2. Un estudio indica que las manifestaciones y el diagnóstico de DM2 pueden ser enmascarados por el hipotiroidismo y enfatiza la importancia de un monitoreo seriado de la función del tiroides en pacientes con un diagnóstico establecido de DM2 o en pacientes con posibilidades de padecer DM2. Los profesionales clínicos deberían monitorear de cerca a pacientes con DM2 para detectar síntomas que sugieran una exacerbación de síntomas musculares (i.e., niveles fluctuantes de dolor y fatiga, debilidad muscular y rigidez muscular irregular) y obtener una evaluación en detalle de la función tiroidea. Pacientes que presenten algunos de los síntomas de hipotiroidismo deberían además ser evaluados para detectar otros síntomas y para obtener detalles sobre el historial familiar de DM2.

Los embarazos pueden exagerar DM2. Algunos reportes indican que el embarazo puede exagerar o enmascarar el comienzo de la miotonía y causar un aumento de dolor en DM2. Una mayor investigación es necesaria para confirmar estas observaciones. Sería de utilidad determinar si los cambios hormonales relacionados con el embarazo tienen un papel influyente en la regulación del empalme anormal en el músculo esquelético asociado con el desarrollo de miotonía y debilidad tanto en DM2 como en DM1. Además, se necesitan otros estudios para determinar si las mujeres con DM2 sufren de menstruaciones irregulares o más dolorosas similares a DM1 y relativamente más abundantes que la población general.

Elevación de las enzimas hepáticas. Similar a DM1, la evidencia indica que la elevación de las enzimas hepáticas, especialmente gamma glutamil transferasa, ocurre en muchos pacientes con DM2. Estas alteraciones por lo general no son progresivas. Se desconoce si representan un efecto primario

de DM2 en la células hepáticas o si son consecuencia de alteraciones metabólicas, estasis biliar o hígado graso. Es probable que la resistencia a la insulina sea el factor contribuyente principal a las observaciones de hígado graso e hiperlipidemias, aunque mayores estudios son necesarios. La estasis biliar no ha sido estudiada en profundidad pero puede estar relacionada con miotonía de músculo liso, debilidad o alteraciones en la circulación enterohepática.

Alteraciones cutáneas. Los desequilibrios hormonales o los problemas subyacentes de la piel y los folículos pilosos pueden contribuir a alopecia y otras afecciones cutáneas en pacientes con DM2, como nevus displásico y dermatitis seborreica.

Recomendaciones

Qué buscar:

- a. Menstruaciones irregulares o más dolorosas en pacientes de sexo femenino con DM2 y derive a un especialista obstetra según corresponda. Evalúe una posible exacerbación de síntomas durante el embarazo
- b. Historial reproductivo, fertilidad/infertilidad y planificación familiar en pacientes de sexo masculino y femenino con DM2; derive a asesoría genética u otros especialistas según lo indicado
- c. Señales o síntomas de hipotiroidismo/hipertiroidismo

Qué pruebas realizar:

- a. Niveles de enzimas hepáticas y bilirrubina al inicio y después anualmente. La elevación crónica de las enzimas hepáticas suele observarse en pacientes con DM y no indica automáticamente la necesidad de una biopsia hepática
- b. Disfunción tiroidea en pacientes con DM2; medir la hormona estimulante del tiroides (TSH) y los niveles de T4 libres al inicio y cada tres años. Un monitoreo con mayor frecuencia es necesario si se sospecha de disfunción tiroidea. Haga un análisis de anticuerpos tiroideos (TPO)
- c. Hiperlipidemia a través de exámenes de niveles de lípidos séricos al inicio y cada tres años, pruebas con mayor frecuencia si se desarrolla hiperlipidemia. Ya que el impacto de estatinas en la salud de pacientes con DM2 es incierto, el equipo clínico debería monitorear los impactos relacionados con los músculos de manera concienzuda si se utilizan estos medicamentos para reducir lípidos, y los niveles de lípidos más elevados pueden tolerarse sin estatinas si es necesario
- d. Hormonas sexuales en las mujeres, niveles de glucosa , HbA1c, PTH, vitamina D

Cómo tratar:

- a. Cambios en el estilo de vida relacionados con alimentación y ejercicios y uso apropiado de medicamentos para normalizar la glucosa en la sangre y los niveles de insulina para el tratamiento de resistencia a la insulina. Los médicos que tratan a pacientes con DM2 deberían seguir los criterios de la Asociación Americana de la Diabetes (ADA, por sus siglas en inglés) en <http://www.diabetes.org> para encontrar información respecto a pruebas orales de tolerancia a la glucosa, y solicitar mediciones anuales de HbA1c y glucosa plasmática en ayunas
- b. Estatinas si es necesario debido a un riesgo cardiovascular aumentado. Estricto monitoreo de síntomas clínicos con un CK completado al inicio. Comience con una dosis baja y eleve solo si el paciente es capaz de tolerar

Síntomas graves

Cirugía y anestesia

Antecedentes

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* en [https://- www.myotonic.org/anestesia](https://www.myotonic.org/anestesia). Los riesgos de anestesia, como se detalla en las pautas para uso de anestesia de MDF mencionadas anteriormente, resultan de efectos de DM que incluyen lo siguiente:

- Defectos de conducción cardíaca y arritmias posiblemente fatales
- Insuficiencia de ventilación y mala protección de las vías respiratorias
- Dismotilidad gastrointestinal que con frecuencia resulta en pseudoobstrucción y puede llevar a aspiración
- Respuestas erráticas a succinilcolina (aunque DM2 no aumenta las reacciones de hipertermia maligna, este medicamento no debería ser usado en pacientes con DM2 debido al riesgo de aumento de miotonía, espasmo masetero e hipercalemia)
- Sensibilidad prolongada e intensificada a sedativos y analgésicos, resultando en serias complicaciones durante el periodo postanestésico. El riesgo de aspiración y de otras complicaciones post anestesia, incluyendo apnea retardada e insuficiencia respiratoria, se ve aumentado debido a los siguientes efectos inducidos por drogas:
 - a. Reducción en el nivel de consciencia
 - b. Debilidad ventilatoria exagerada
 - c. Disfunción faríngea con una reducción en la protección de las vías respiratorias
 - d. Dismotilidad gastrointestinal y una posible pseudoobstrucción

Recomendaciones

Para mayor información acerca de procedimientos que requieren de anestesia, consulte *Recomendaciones para el Manejo de la Anestesia en los Pacientes con Distrofia Miotónica* de MDF en [https://- www.myotonic.org/anestesia](https://www.myotonic.org/anestesia).

1. Monitoree durante la anestesia para verificar que no se susciten respuestas e interacciones adversas en el sistema cardíaco, respiratorio, musculoesquelético y nervioso central antes, durante o posterior a la cirugía
2. Monitoree posterior a la anestesia para verificar que no se susciten eventos adversos de gravedad incluso si los síntomas del paciente con DM2 son leves (por lo menos 24 horas)
3. Monitoree con atención las anomalías cognitivas y conductuales preoperatoriamente (si es posible); estas manifestaciones sumadas a la hipersomnia y privación de sueño preoperatoria, pueden complicar el cuidado posoperatorio inmediato del paciente y la recuperación a largo plazo
4. Nota: la mayoría de las complicaciones más graves ocurren en el periodo postanestésico

Consideraciones suplementales

Diagnóstico

Antecedentes

Hacer un diagnóstico de distrofia miotónica tipo 2 (DM2) no es difícil, por lo general, si se sospecha de este trastorno. No obstante, el trayecto hacia el diagnóstico es frecuentemente complicado debido al amplio rango de sistemas involucrados, el número de distintos profesionales médicos que se consultan y la amplia variabilidad de gravedad de los signos y síntomas de la enfermedad. Puede llevar muchos años para que un paciente reciba un diagnóstico correcto de DM2.

Si se sospecha de DM2, un diagnóstico definitivo puede realizarse a través de una prueba genética utilizando ADN preparado de leucocitos de sangre periférica que muestra el número de repeticiones CCTG anormalmente expandidas en el gen CNBP que contiene la mutación para DM2. Cabe destacar que hasta la fecha no se han establecido correlaciones de genotipos-fenotipos. En general, las longitudes de las repeticiones de menos de 28 son consideradas normales, mientras que las repeticiones mayores que 75 y hasta 1,000 están asociadas con síntomas clínicos, aunque con frecuencia de gran variabilidad. El impacto de las repeticiones en el rango entre 28 y 75 en el ADN leucocitario sigue sin estar claro y constituye una zona gris, o área ambigua. Dada la heterogeneidad de los tejidos y la inestabilidad somática de las repeticiones mutantes, no puede excluirse una repercusión en los síntomas clínicos y la presentación. La medición de las repeticiones de DM2 con métodos más precisos en el futuro, incluidos tejidos distintos de la sangre, y/o estudios de segregación en la familia serán valiosos para abordar el papel de las expansiones de repeticiones de la zona gris.

Aunque muchas de las siguientes características también son verdaderas, el diagnóstico de DM2 debería ser sospechado en cualquier paciente que presente dos de los criterios a continuación:

Altamente sugestivo:

- Dolores miálgicos persistentes, en particular en caso de aparición familiar
- Miotonía de percusión proximal en el trapecio durante el examen clínico
- Debilidad de los músculos flexores proximales de la cadera y del cuello
- Miotonía clínica o "rigidez" de los músculos
- Miotonía o aumento de la actividad de inserción en EMG
- Cataratas preseniles, especialmente de tipo policromático
- Bloqueo cardíaco de primer grado o arritmias cardíacas

De apoyo:

- Síndrome del intestino irritable (SII) o enzimas hepáticas elevadas
- Cálculos biliares a temprana edad
- Aumento de la amplitud media MUP en RF en una EMG
- Anormalidades de laboratorio: nivel aumentado de GGT, nivel reducido de IgM e IgG, nivel aumentado de FSH en pacientes de sexo masculino. CK levemente elevado, colesterol elevado
- Hipogonadismo hipogonadotrófico
- Somnolencia diurna excesiva (SDE) y/o fatiga
- Reflejos bruscos

Qué buscar:

- a. Los síntomas enumerados

Qué pruebas realizar:

- a. DM2 a través de pruebas genéticas con base en ADN como primera línea de investigación para cualquier paciente de quien se sospeche DM2. Si existe una clara sospecha clínica de DM2, ya no se debe realizar una biopsia muscular como prueba de diagnóstico. Los pacientes con no más de 75 CCTG en el intrón 1 del gen CNBP en el cromosoma 3q21.3 pueden ser considerados como afectados por DM2. No está claro para los pacientes con repeticiones en el rango 28 a 75 de la zona gris. La medición de las repeticiones de DM2 en tejidos aparte de la sangre, y/o estudios de segregación en la familia serán valiosos para abordar una posible patogenicidad. Pueden ocurrir resultados negativos falsos de pruebas genéticas, incluso dentro de una familia con un diagnóstico de DM2 establecido. Se recomienda la derivación a expertos
- b. Hallazgos físicos sospechosos de un diagnóstico de DM2 a través de un examen físico con énfasis particular en evaluaciones neuromusculares, cardiovasculares y respiratorias y obtener un historial familiar de tres generaciones
- c. EMG para detectar carreras miotónicas/pseudomiótónicas
- d. Biopsia muscular: a diferencia de DM1, en el que raramente se realiza una biopsia muscular durante el establecimiento del diagnóstico, en DM2 cerca de un 40% de los pacientes se someten a una biopsia muscular antes de llegar a un diagnóstico apropiado. El cuadro histopatológico típico de aumento de núcleos centralizados (>5) con aglomeraciones nucleares picnóticas, pequeñas fibras anguladas y aumento de la variabilidad del calibre de las fibras con predominio de fibras atrofiadas tipo 2 (patrón de denervación) también debe indicar DM2 (CCTG) en un análisis genético para la confirmación del diagnóstico. Este no es necesario si el paciente tiene un diagnóstico genético o síntomas clínicos y un familiar de primer grado con una confirmación genética

Derive a:

- a. Asesoría genética (consulte Asesoría genética) para pacientes que exhiben signos clínicos indicadores de DM2 y para familiares en riesgo, para permitirles tomar una decisión informada acerca de si someterse a pruebas genéticas. Dichas pruebas deberían ser realizadas a través de un laboratorio acreditado con experiencia en el diagnóstico de DM2 (consulte <http://myotonic.org/support-care>). Las personas identificadas deberían recibir asesoría genética (consulte Asesoría genética) para discutir su riesgo de transmisión de DM2
- b. Especialista de enfermedades neuromusculares, probablemente un neurólogo o genetista clínico con especial interés en enfermedades neuromusculares hereditarias, quien pueda facilitar una evaluación primaria integral del paciente, priorizando las derivaciones adicionales con síntomas específicos y proporcionando un manejo clínico continuado para la condición

Consideraciones suplementales

Asesoría genética

Antecedentes

DM2 es causado por la expansión de una secuencia de repetición de CCTG inestable en el intrón 1 del gen CNBP en el cromosoma 3q21.3.

El número normal de repeticiones de CCTG en esta región es menor que 28. Los números de repeticiones mayores que 75 pueden considerarse como diagnóstico de DM2.

Aunque las pruebas de ADN para detectar DM2 se encuentran ampliamente disponibles, existen muchos posibles escollos al interpretar los resultados para el paciente y su familia, haciendo que la asesoría genética sea un útil aspecto del proceso de diagnóstico.

Un diagnóstico de DM2 en una persona de una familia tiene repercusiones para los otros miembros de la familia, suscitando preguntas sobre si la persona afectada debería informar a los familiares que no presentan síntomas y de ser así, si aquellos familiares deberían someterse a pruebas de detección. El diagnóstico de DM2 en una persona presintomática puede tener implicaciones significativas para el monitoreo de la salud y la planificación familiar, pero puede además plantear la posibilidad de dificultad para obtener cobertura de seguro o enfrentarse a prejuicios en el lugar de trabajo.

Recomendaciones

1. Considere una derivación de pacientes con DM2 a servicios de asesoría genética o a un neurólogo experto en DM2, aún si el paciente no desea tener hijos
2. Revise el pedigrí anualmente. La asesoría genética debería repetirse cuando nueva información o circunstancias cambian los riesgos para los familiares
3. Ayude a los portadores de mutaciones a informar a sus parientes cercanos sobre la posibilidad de que ellos también hayan heredado los riesgos y repercusiones de DM2, incluso si ellos o sus hijos no presentan síntomas en la actualidad

Consideraciones suplementales

Manejo obstétrico y del embarazo

Antecedentes

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 una implantación selectiva de embriones no afectados.

Recomendaciones

Qué buscar:

- a. Un historial reproductivo del paciente y un historial personal y familiar relacionado con DM2, incluyendo síntomas actuales de DM2

Qué pruebas realizar:

- a. Un diagnóstico genético preimplantacional para determinar si el embrión se encuentra afectado o un diagnóstico prenatal genético para determinar si la expansión genética de DM2 se encuentra en el feto

Derive a:

- a. Servicios de asesoría genética y servicios de planificación familiar

Apéndice I:

Lista de autores y agradecimientos

Las recomendaciones por consenso para el cuidado de adultos con distrofia miotónica tipo 2 fue creado por un grupo de 15 profesionales clínicos internacionales expertos en el cuidado y tratamiento de personas que viven con distrofia miotónica tipo 2. Vea a continuación la lista de dichos profesionales. Nota: tanto los nombres de los profesionales como de las instituciones se han dejado intactos y sin traducción. Asimismo, los títulos de materiales y sus fechas de publicación se han mantenido en su idioma original.

Guillaume Bassez, M.D., Ph.D., Institut de Myologie
Barbara Fossati, M.D., U.O. Neurologia, IRCCS Policlinico San Donato
Josep Gamez, M.D., Ph.D., Vall d'Hebron University Hospital
Chad Heatwole, M.D., MS-CI, University of Rochester
James Hilbert, M.S., University of Rochester
Cornelia Kornblum, M.D., University Hospital of Bonn
Anne Kostera-Pruszczyk, M.D., Medical University of Warsaw
Ralf Krahe, Ph.D., University of Texas MD Anderson Cancer Center
Anna Lusakowska, M.D., Ph.D., Medical University of Warsaw
Giovanni Meola, M.D., Department of Biomedical Sciences for Health University of Milan
Federica Montagnese, M.D., Friedrich-Baur-Institute, Ludwig-Maximilians-University Munich
Richard Moxley III, M.D., University of Rochester
Benedikt Schoser, M.D., Friedrich-Baur-Institute, Ludwig-Maximilians-University Munich
Charles Thornton, M.D., University of Rochester
Bjarne Udd, M.D., Ph.D., Tampere University

Este documento ha sido elaborado utilizando principalmente las siguientes siete fuentes:

- Myotonic. Myotonic Toolkit. April 15, 2015 (Toolkit, 2015)
- Thornton, C. Myotonic dystrophy, *Neurologic Clinics*. Aug 2014 (Thornton, 2014)
- Turner, C., and D. Hilton-Jones. Myotonic dystrophy: diagnosis, management and new therapies (review), *Current Opinion in Neurology*, Oct 2014 (Turner & Hilton-Jones, 2014)
- Meola, G., Cardani, R. Myotonic dystrophy type 2 and modifier genes: an update on clinical and pathomolecular aspects. *Neurol Sci*. 2017 Jan 11. doi: 10.1007/s10072-016-2805-5. (Epub ahead of print) Review
- Heatwole, C; Johnson, N; Bode, R; Dekdebrun, J; Dilek, N; Hilbert, J; Luebbe, E; Martens, W; McDermott, M; Quinn, C; Rothrock, N; Thornton, C; Vickrey, B; Victorson, D; Moxley, R. PRISM-2: Patient Reported Impact of Symptoms in Myotonic Dystrophy Type 2. *Neurology*. 2015 Dec 15;85(24):2136-46.
- Udd, B. and Krahe, R. The myotonic dystrophies: molecular, clinical, and therapeutic challenges. *Lancet Neurol* 11, 891-905 (2012). PMID: 22995693
- Udd, B. et al. Myotonic dystrophy type 2 (DM2) and related disorders. Report of the 180th ENMC Workshop including guidelines on diagnostics and management. *Neuromuscular Disorders* 21 (2011) 443–450

La Fundación Distrofia Miotónica (MDF) diseñó e inició un proceso por consenso y proporcionó la coordinación del proyecto, además de los servicios para la preparación de documentos.

Apéndice 2:

Referencias bibliográficas

1. Meola G, Cardani R. Myotonic Dystrophy Type 2: An Update on Clinical Aspects, Genetic and Pathomolecular Mechanism. *J Neuromuscul Dis* 2015;2:S59-S71.
2. Savkur RS, Philips AV, Cooper TA, et al. Insulin receptor splicing alteration in myotonic dystrophy type 2. *Am J Hum Genet* 2004;74:1309-1313.
3. Day JW, Ricker K, Jacobsen JF, et al. Myotonic dystrophy type 2: molecular, diagnostic and clinical spectrum. *Neurology* 2003;60:657-664.
4. Moxley RT, 3rd. 54th ENMC International Workshop: PROMM (proximal myotonic myopathies) and other proximal myotonic syndromes. 10-12th October 1997, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord* 1998;8:508-518.
5. Udd B, Krahe R, Wallgren-Pettersson C, Falck B, Kalimo H. Proximal myotonic dystrophy--a family with autosomal dominant muscular dystrophy, cataracts, hearing loss and hypogonadism: heterogeneity of proximal myotonic syndromes? *Neuromuscul Disord* 1997;7:217-228.
6. Thornton CA, Griggs RC, Moxley RT. Myotonic-Dystrophy with No Trinucleotide Repeat Expansion. *Annals of Neurology* 1994;35:269-272.
7. Sansone V, Griggs RC, Moxley RT, 3rd. Hypothyroidism unmasking proximal myotonic myopathy. *Neuromuscul Disord* 2000;10:165-172.
8. Rudnik-Schoneborn S, Schneider-Gold C, Raabe U, Kress W, Zerres K, Schoser BG. Outcome and effect of pregnancy in myotonic dystrophy type 2. *Neurology* 2006;66:579-580.
9. Newman B, Meola G, O'Donovan DG, Schapira AH, Kingston H. Proximal myotonic myopathy (PROMM) presenting as myotonia during pregnancy. *Neuromuscular disorders : NMD* 1999;9:144-149.
10. Heatwole C, Johnson N, Goldberg B, Martens W, Moxley R, 3rd. Laboratory abnormalities in patients with myotonic dystrophy type 2. *Archives of Neurology* 2011;68:1180-1184.
11. Ricker K, Koch MC, Lehmann-Horn F, et al. Proximal myotonic myopathy. Clinical features of a multisystem disorder similar to myotonic dystrophy. *Archives of Neurology* 1995;52:25-31.
12. Campione E, Botta A, Di Prete M, et al. Cutaneous features of myotonic dystrophy types 1 and 2: Implication of premature aging and vitamin D homeostasis. *Neuromuscul Disord* 2017;27:163-169.
13. Johnson, N; Heatwole, C. Trapezius Myotonia Percussion Sign in Myotonic Dystrophy Type-2. *Neurology*. 2013 Jun 11;80(24):e251
14. Udd, B. and Krahe, R. The myotonic dystrophies: molecular, clinical, and therapeutic challenges. *Lancet Neurol* 11, 891-905 (2012). PMID: 22995693
15. Jensen MP, Hoffman AJ, Stoelb BL, Abresch RT, Carter GT, McDonald CM. Chronic pain in persons with myotonic dystrophy and facioscapulohumeral dystrophy. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. 2008 Feb;89(2):320-8. doi: 10.1016/j.apmr.2007.08.153.
16. Minnerop M, Weber B, Schoene-Bake JC, Roeske S, Mirbach S, Anspach C, et al. The brain in myotonic dystrophy 1 and 2: evidence for a predominant white matter disease. *Brain* 2011;134(Pt 12):3530-46.
17. Tieleman AA, Knoop H, van de Logt AE, Bleijenberg G, van Engelen BG, Overeem S. Poor sleep quality and fatigue but no excessive daytime sleepiness in myotonic dystrophy type 2. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*. 2010;81(9):963-7.



www.myotonic.org/DM2-adultos

La misión de la Fundación Distrofia Miotónica es mejorar la calidad de vida de las personas que viven con distrofia miotónica y acelerar la investigación que se concentra en su tratamiento y cura.



**Myotonic
Dystrophy**
FOUNDATION

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