Rev Clin Esp. 2015;215 (Espec Congr):739

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-102 - STEINERT EN OURENSE: REVISIÓN DE DISTROFIA MIOTÓNICA EN EL CHUO

P. López Mato, A. González Noya, A. Latorre Díez, A. Barreiro Rivas, I. Fernández Regal, V. Pérez Carral, M. Naval Calviño, J. de Toro Santos

Servicio de Medicina Interna. Complejo Hospitalario de Ourense. Ourense.

Resumen

Objetivos: Analizar las características epidemiológicas y clínicas de los pacientes diagnosticados de enfermedad de Steinert, así como las patologías más frecuentemente asociadas.

Métodos: Estudio descriptivo de los casos registrados en CHUO entre enero de 2004 y abril de 2015, obtenidos a través de nuestro servicio de Documentación Clínica.

Resultados: Se registraron 11 casos, con una edad media de 54 años, siendo 55% mujeres. Se documentaron antecedentes familiares en 9 pacientes, confirmando alteración genética en 3 de ellos. La edad media al diagnóstico fueron 42 años y todos los pacientes presentaban clínica y EMG característicos. El exitus se produjo en 27% pacientes, debido a complicaciones respiratorias y con una edad media de fallecimiento de 65 años. A nivel pulmonar, sólo 3 pacientes tenían espirometría, y 6 pacientes precisaron aporte O_2, con ventilación mecánica no invasiva (VMNI) en 50% casos. 4 pacientes tuvieron infección respiratoria, de etiología broncoaspirativa en la mitad de casos; sólo 1 paciente precisó nutrición enteral por dicho motivo. A nivel endocrinológico, 18% eran pacientes diabéticos y 72% presentaban dislipemia; se detectó hipogonadismo en 1 caso. Sobre la patología cardíaca, 18% de pacientes padecía disfunción sistólica, y a nivel electrocardiográfico se detectó en 45% casos bloqueo AV 1º grado, 27% bloqueo de rama izquierda y 9% bloqueo trifascicular; se colocaron marcapasos a 2 de ellos. 7 pacientes presentaban cataratas. El 54% manifestaban alteraciones neuropsiquiátricas, y en 9 pacientes la limitación funcional era manifiesta.

Discusión: Los pacientes con enfermedad de Steinert en el área sanitaria del CHUO presentan un fenotipo y cuadro clínico similares al habitual, incluyendo la concomitancia de patología respiratoria, diabética y de la conducción cardíaca. Llama la atención, no obstante, la presencia de un porcentaje de individuos con afectación neuropsiquiátrica superior al de las series registradas, hecho que determina, en última instancia, la valoración y seguimiento de estos pacientes. Finalmente, cabe destacar el registro de antecedentes familiares y la exploración física pormenorizada en la documentación evaluada para este estudio, lo que recuerda la importancia de la historia clínica a la hora de valorar a los pacientes, independientemente del motivo de consulta.

Conclusiones: La enfermedad de Steinert es una patología multisistémica con importante repercusión en la calidad de vida de los pacientes. Aunque las principales comorbilidades orgánicas son las alteraciones ECG y las cataratas, no debemos olvidar las complicaciones respiratorias (principal causa de exitus) y las alteraciones en el ámbito neuropsiquiátrico, que dificultan el manejo y seguimiento de estos pacientes.

0014-2565 / © 2015, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.