

Casos Clínicos

Estudio de caso.

Título: LA PIEL EN LA DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT. PRESENTACIÓN DE CASO

Autores: Deysi Licourt Otero¹, Melissa Toledo Licourt², Belkys Candelaria Gómez³, Ilena Aurora Díaz Hernández⁴, Claribel Vazquez Rivera⁵

¹ Especialista de primer y segundo grado en Genética Clínica. Profesora e Investigadora Auxiliar. Departamento Provincial de Genética Médica, Pinar del Río, Cuba. deysili@infomed.sld.cu

² Estudiante de 5to año de la carrera de Medicina. Universidad de Ciencias Médicas Pinar del Río, Cuba. melissatoledo@gmail.com

³ Especialista de primer grado en Genética Clínica. Departamento Provincial de Genética Médica, Pinar del Río, Cuba. belkyscg64@nauta.cu

⁴ Licenciada en Enfermería. Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Policlínico Universitario 1ero de enero. Consolación del Sur. Pinar del Río, Cuba. ilegen@infomed.sld.cu

⁵ Especialista de primer grado en Dermatología. Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Policlínico Universitario 1ero de enero. Consolación del Sur. Pinar del Río, Cuba.

Motivo de consulta: cansancio fácil, debilidad muscular, debilidad visual, dificultad para caminar, piel seca con prurito constante.

Datos generales del paciente

Edad: 50 años

Sexo: masculino

Color de la piel: blanca

Ocupación: no tiene

Antecedentes patológicos personales: Cardiopatía isquémica, hipotiroidismo, distrofia miotónica de Steinert.

Antecedentes patológicos familiares: distrofia miotónica de Steinert (ver árbol genealógico)

Hábitos tóxicos: no

Descripción del caso

Se trata de un paciente, con antecedentes familiares de distrofia miotónica de Steinert, propósito, en su infancia abandonó la escuela en su cuarto grado dado los trastornos del aprendizaje. Desde los 33 años de edad comienza a presentar cansancio fácil, debilidad muscular, debilidad visual, dificultad para caminar, piel seca con prurito constante. Dada la pesquisa activa de la enfermedad en la familia y los signos clínicos referidos se le realiza examen físico y exámenes complementarios. A la edad de 39 años se confirma diagnóstico

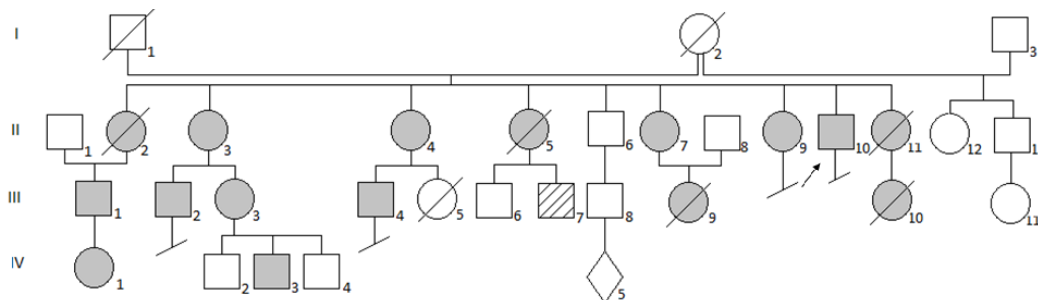
definitivo de distrofia miotónica de Steinert. Desde los 40 años de edad viene presentando prurito en la piel, así como una piel que progresivamente se ha ido haciendo más gruesa, con zonas difusas más oscuras o hiperpigmentadas que alternan con regiones más claras, el paciente y su acompañante, refieren que la piel se le descama y que en temporada de calor esta mejora su aspecto. No usa ningún tipo de medicamento tópico.

Durante el examen físico se describe: cifosis, escoliosis, equinismo de miembros inferiores, rostro inexpresivo, eversión del labio inferior, labio superior en forma de v invertida, ptosis palpebral bilateral, mejillas hundidas, hipoplasia de alas nasales, columela prominente, pelo ralo grueso, alopecia frontal, dificultad para masticar, voz débil, disartria, desaparición del relieve del esternocleidomastoideo, dificultad para elevar la cabeza del plano de la cama, miotonía en miembros superiores, no camina, contracturas de codos y rodillas, hipoacusia bilateral severa. Refiere tener trastornos del sueño, tos débil, infecciones respiratorias recurrentes dadas por neumonía, somnolencia diurna excesiva, disfagia, dolores abdominales recurrentes, incontinencia fecal. Ha tenido un deterioro cognitivo progresivo, así como falta de iniciativa, apatía. Él y su pareja no han tenido descendencia (no se evidencian estudios por infertilidad).

Piel: lesiones escamosas de color oscuro, secas, gruesas, grandes y generalizadas, que dan aspecto de suciedad y recuerdan la ictiosis. Presenta además múltiples pápulas y placas de superficie verrugosa en forma redondeada u ovalada, de color marrón y negro diseminadas en tronco y miembros superiores compatibles con queratosis seborreica. Piel muy gruesa.

IMC: 17.5 bajo peso

Árbol genealógico



Leyenda:

- Retraso Mental
- Propósito
- Distrofia Miotónica Steinert

Laboratorio

En los estudios de laboratorio clínico solo se describen los que presenta alterados (elevados), excepto IgG que su valor es bajo.

Glicemia: 7.44 mmol/l

VLDL: 1.23 mmol/l

Triglicéridos: 1.9 mmol/l

GGT: 448.9 u/l

TGO: 116 u/l

TGP: 105.9 u/l

CPK: 498 u/l

LDH: 660 u/l

IgG: 6.1 g/l (bajo)

Otros estudios

EKG: Bloqueo de rama derecha y fibrilación auricular

Ecocardiograma: Disfunción diastólica

Examen oftalmológico: cataratas bilaterales

Examen auditivo: Hipoacusia neurosensorial severa bilateral

EMG: Descargas de alta frecuencia con registro sonoro de picada de avión y prolongación del tiempo de relajación o sea el característico patrón de descarga miotónica, PUM de amplitudes disminuidas con melladuras y patrón de reclutamiento interferencial acelerado que contrasta con la debilidad al ser explorado el músculo extensor del miembro superior derecho. Estos hallazgos sugieren patrón miopático miotónico, hallazgo congruente con el diagnóstico de distrofia miotónica.

Imagenología

USG Abdomen: quistes renales

RMN cráneo: múltiples lesiones hiperintensas en secuencias de TR largos (T2-FLAIR) en la sustancia blanca periventricular de ambos lóbulos temporales, frontales y peritriar bilaterales algunas confluentes en forma de sierra, así como leve atrofia cerebral generalizada con dilatación exvacuum secundaria del sistema ventricular.

Comentarios del especialista: Se trata de un paciente con distrofia miotónica de Steinert, las personas que viven con la DMS, constituyen una población de alto riesgo para las alteraciones en la integridad de la piel. Se considera que el daño en la piel puede ser una complicación prevenible. Sin embargo, en algunos de estos pacientes a pesar de las medidas preventivas adecuadas, pueden tener manifestaciones dermatológicas dadas por la misma predisposición genética, el envejecimiento acelerado y prematuro, mutaciones somáticas, cambios epigenéticos, factores ambientales (estrés, infección y nutrición) e inestabilidad genómica, así como también la relación masa muscular / grasa alterada, la movilidad reducida, la inmunodeficiencia, los cambios de salud que progresan hacia el deterioro cognitivo que crean una dependencia cada vez mayor de otras personas a lo largo plazo y otros factores psicosociales y económicos.

Algunas explicaciones que permiten dar respuesta a los cambios observados en la piel de este paciente, está influenciado por las características celulares del envejecimiento que incluyen senescencia, acortamiento de telómeros, inestabilidad genómica, disfunción mitocondrial y pérdida de proteostasis.

Hay observaciones de senescencia prematura en células de pacientes con distrofia miotónica: las células obtenidas del músculo distal de pacientes con distrofia miotónica tipo 1 congénita, muestran una capacidad proliferativa reducida y una tasa aumentada de acortamiento de los telómeros, condicionado por mutaciones en p16. Se han reportado cambios epigenéticos dados por metilaciones en las repeticiones CTG.

Otra característica asociada al envejecimiento precoz es la disfunción mitocondrial y la proteostasis. Se propone que los radicales libres mitocondriales causan daño oxidativo que es una fuerza impulsora del envejecimiento celular prematuro. En la distrofia miotónica se ha reportado mutaciones (deleciones) en el ADN mitocondrial (ADNmt), que conducen a una disregulación proteica de la proteína mitocondrial CoQ10, así como EFTu, HSP60 y GRP75. El término proteostasis, combinación de las palabras proteína y homeostasis, se refiere al hecho de que las células presentan vías biológicas que controlan la génesis, el plegamiento,

el tráfico y la degradación de proteínas presentes tanto en el interior como en el exterior de la célula. Controlar este mecanismo es fundamental para comprender la causa de las enfermedades asociadas con el exceso de proteínas mal plegadas y las causas que conducen a la aparición de enfermedades asociadas a trastornos degenerativos. Las deficiencias en su control conducen a diversos trastornos metabólicos, oncológicos, neurodegenerativos y cardiovasculares. Se ha demostrado que la proteostasis colapsa durante el envejecimiento y hay indicios de que esto ocurre en DM1: en modelos de ratones con repeticiones CTG se activa la ruta de ubiquitina-proteasoma y se ha demostrado que una disfunción en la misma, lleva a la acumulación de agregados de proteínas tóxicas.

Imágenes de algunas alteraciones dermatológicas.



Figura 1. Miembros inferiores con lesiones escamosas, secas, gruesas, grandes que recuerda la ictiosis.



Figura 2. Región torácica anterior y posterior con múltiples pápulas y placas de superficie verrugosa en forma redondeada u ovalada, de color marrón y negro compatibles con queratosis seborreica.