

SECCION DE OBSERVACIONES CLINICAS

MIOTONIA CONGENITA DE THOMSEN.
A PROPOSITO DE UN CASO

Dr. José de Js. Jiménez O.

Dra. Miguelina Santos

Es la primera vez que se reporta en los hospitales de Santiago en el presente siglo esta rara condición. La primera descripción de esta enfermedad corresponde al médico danés Julio Tomás Thomsen, quien en 1876 publicó la enfermedad que él mismo sufría y que logró recopilar en siete generaciones de su propia familia nada menos que 35 casos de dicha enfermedad.

Se define la miotonía como una afección caracterizada por una contracción muscular duradera que sigue a toda contracción voluntaria, o sea, que se produce una relajación muscular lenta, acompañada generalmente de una hipertrofia muscular más o menos generalizada.



FIGURA No.1. Paciente de 4 años natural de El Ejido, Santiago. Nótese el gran desarrollo muscular característico de la enfermedad de Thomsen.

ETIOLOGIA

Se hereda directamente con carácter dominante y son muy pocos los casos cuya generación predecesora es latente, como el caso que nos atañe.

SINTOMATOLOGIA

La enfermedad suele iniciarse en los primeros años de la vida: en la primera infancia. Los pacientitos notan que se les hace difícil la relajación después de la contracción de las masas musculares. Este trastorno se pone de manifiesto en el acto de la marcha, mayormente al tratar de subir una escalera: cada vez que se sube un escalón, el miembro correspondiente queda en estado de contractura. Si el paciente insiste en los movimientos, va lentamente recobrando la facultad perdida.

Si se les ordena cerrar vigorosamente el puño, lo que efectúan con facilidad, luego, al intentar abrirlo, perciben una rigidez de éstos que les dificulta el despliegue de éstos inmediatamente, tardándose unos 30 segundos o más en lograrlo. Al enfermo que permanece sentado le es muy difícil incorporarse rápidamente, como en nuestro caso.

Si a estos pacientes se les pide que inicien bruscamente la marcha, se observará que al principio los pasos se hacen con mucha dificultad: los pies permanecen como "pegados al suelo" y recién después de recorrer varios metros (8 a 100) la marcha se va normalizando poco a poco.

Aunque en general al enfermo de miotonía la rigidez suele afectar la musculatura del cuerpo, no es raro que en algunos casos estén afectadas regiones determinadas, como la musculatura facial, observándose contracturas periódicas de los músculos faciales (como nuestro caso).

Por la inspección se aprecia una hipertrofia muscular considerable, que predomina en los músculos de las extremidades inferiores, que da al enfermo un aspecto de Hércules de feria característico. A la palpación de las masas musculares se percibe una consistencia leñosa bien distinta del músculo normal.

Si se percute con un martillo de reflejos un músculo de un enfermo de Thomsen, se produce muchas veces una contracción prolongada del haz muscular percutido que el enfermo no puede vencer hasta después de varios segundos: es el ródete miotónico.

Los reflejos tendinosos no suelen presentar alteración alguna. No se observan fasciculaciones ni atroñas. Las sensibilidades superficial y profundas están intactas; no hay trastornos en la esfera sexual, tampoco alteraciones psíquicas, atrofia testicular, cataratas, calvicie frontal, etc., como se describe en la Distrofia Miotónica de Steinert. Varios de los miembros de la familia

(*) Jefe del Servicio de Medicina Interna, Hospital José María Caabral y Báez (JMC), Santiago, R.D.

(**) Residente de Gastroenterología, JMC.



FIGURA No.2. Rodete mioclónico (flecha) en los músculos de la parte posterior del muslo, característico de la enfermedad de Thomsen.

Thomsen ocupaban cargos de responsabilidad y poseían un espíritu cultivado.

EXPLORACION ELECTRICA

La excitación galvánica del músculo despierta contracciones tónicas perezosas y duraderas. La excitación farádica del músculo, cuando la intensidad es grande, produce también una contracción lenta y persistente.

ELECTROMIOGRAMA

A la introducción de la aguja, luego de un esfuerzo suave,

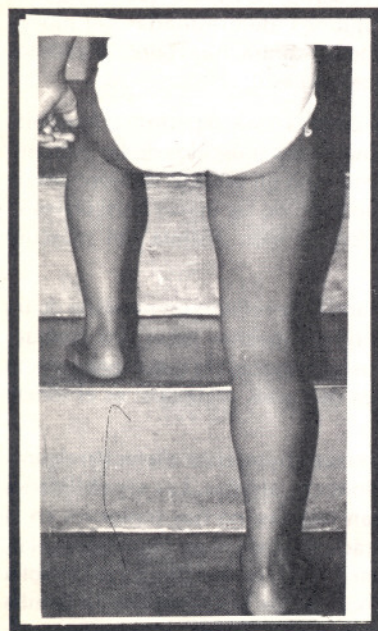


FIGURA No.3. Al subir un escalón, los músculos de la "pierna anterior" se "truncan" haciendo imposible elevar "la pierna posterior".

persisten los potenciales de acción durante unos 50 o 60 segundos después de la contracción muscular, en vez de registrarse silencio eléctrico.

ANATOMIA PATOLOGICA

No existen alteraciones en el sistema nervioso central ni en el periférico. Los cambios solamente se encuentran en el músculo: hipertrofia de todas las fibras musculares. Aprovecharemos para decir aquí que la etiología de este trastorno no se conoce aunque la alteración reside en el propio músculo.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Siempre se incluyen la Paramiotonía congénita familiar Eulenburg (condición en que en un ambiente frío la rigidez miotónica es más evidente) y la Distrofia Miotónica de Steinert (en la cual a los trastornos observables en la enfermedad de Thomsen se añaden atrofas musculares tipo distrofia de los músculos faciales, del cuello y de las manos; calvicie frontal, cataratas congénitas, retraso mental, atrofia testicular, trastornos cardiacos, etc.).

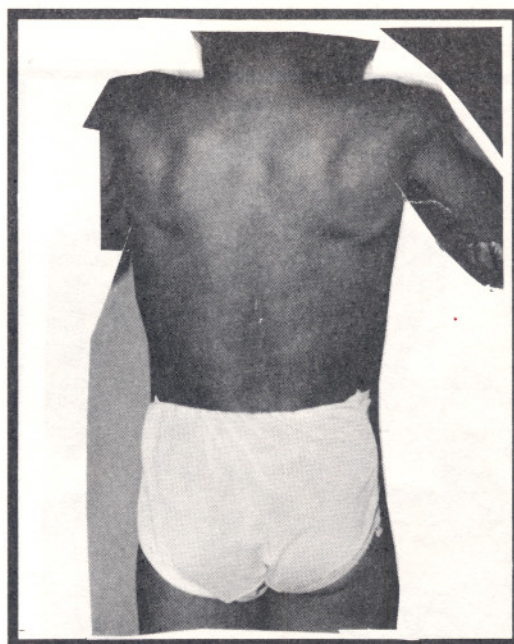


FIGURA No.4. Marcado desarrollo de los músculos de la región escapular.

PRONOSTICO

Los enfermos pueden llegar a viejos. El propio Thomsen alcanzó los 80 años. En cuanto al tratamiento, la Quinina se ha utilizado para mejorar la hipertonidad.

PRESENTACION DEL CASO

Niña Johanna Angelina Medina, de 4 años. Excesivo desarrollo muscular desde los dos años. Sus padres tuvieron dos varones y dos hembras. No hay nada respecto a la historia familiar. el caso de la niña se adapta a lo relativo a la enfermedad. Además, las fotografías hablan por sí solas. Encima de esto, un electromiograma reportado por el Dr. Lucas Porrello es compatible con la mencionada patología.

BIBLIOGRAFIA CONSULTADA

Tratado de Enfermedades Nerviosas. Luis Barraquer Ferré. Salvat Editores, Barcelona, 1940. Tomo 2do, página 1112.

Biblioteca de Semiología. Sistema Nervioso. Dassen y Fustinoni. Librería El Ateneo, Buenos Aires, 1959. Página 208.

Harrison. Principios de Medicina Interna, Vol. 2, 10ma. edición, 6ta. en español. McGraw-Hill. Página 3070.

Enfermedades del Sistema Nervioso. Agustín Pedro Pons. Salvat Editores, S.A. Barcelona, 1974. Página 937.

Clinical Neurology. Bernard Alpers, M.D. F.A. Davis Company. Philadelphia, Pa. 1971. Page 930.

Diseases of the Nervous System in Infancy, Childhood and Adolescence. Frank Ford, M.D. Fifth edition. Charles Thomas, publisher. Springfield, Illinois, U.S.A. 1966.

Merritt Textbook of Neurology. 7th edition. Lewis Rowland, M.D. Lea & Febiger, Philadelphia. 1984. Page 580.