

# Recomendaciones de atención basadas en el consenso para adultos con distrofia miotónica tipo I

## Versión de referencia rápida

Los estudios y la evidencia rigurosa necesarios para impulsar la creación de una guía basada en la evidencia para la atención clínica de los pacientes con distrofia miotónica tipo 1 (DM1) aún no se han ejecutado para todos los sistemas y manifestaciones corporales afectados. Con el fin de mejorar y estandarizar la atención para este trastorno ahora, más de 60 médicos líderes en distrofia miotónica (DM) en Europa Occidental, el Reino Unido, Canadá y los Estados Unidos han creado las *Recomendaciones de atención basadas en el consenso para adultos con distrofia miotónica tipo 1*.

A continuación, se resumen las recomendaciones de las Recomendaciones de atención basadas en el consenso. El compendio completo de recomendaciones por sistema corporal y sus manifestaciones de la enfermedad está disponible aquí <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

## SÍNTOMAS POTENCIALMENTE MORTALES – RECOMENDACIONES DE ATENCIÓN CLÍNICA

### Cirugía, anestesia y & dolor

- Ver Sugerencias prácticas para el manejo anestésico de un paciente con distrofia miotónica para evitar riesgos de anestesia & recomendaciones antes de cualquier cirugía o procedimiento que requiera anestesia de Myotonic: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>
- Los pacientes con DM1 tienen muchas más probabilidades de tener reacciones adversas a los medicamentos utilizados para anestesia y analgesia; las interacciones de los sistemas cardíaco, respiratorio, muscular y nervioso central en cada paciente con DM1 pueden conducir a una variedad de respuestas adversas antes, durante y después de la cirugía
- Pueden ocurrir eventos adversos graves durante el curso de la DM1 y se han informado en pacientes cuyos síntomas de DM1 fueron leves

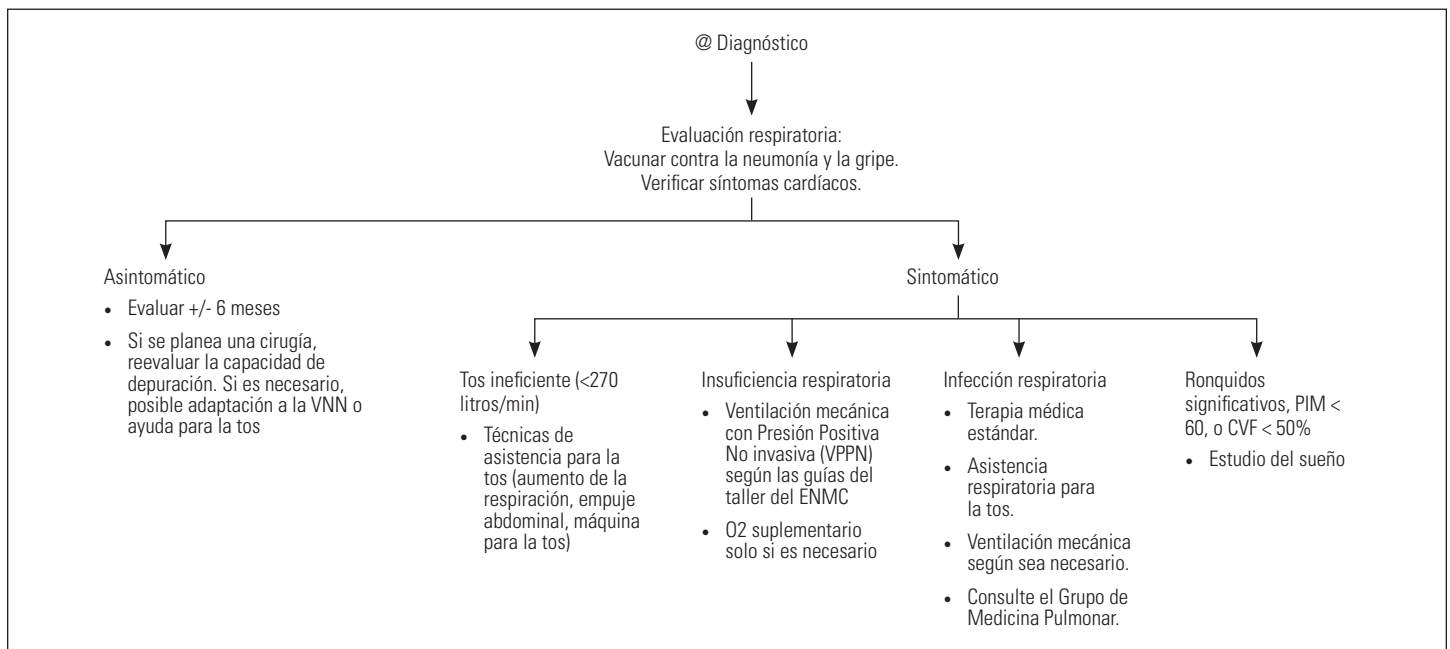
- Las anomalías conductuales y cognitivas necesitan una evaluación cuidadosa y manejo preoperatorio (si el tiempo lo permite y si es posible) ya que estas manifestaciones junto con la hipersomnia y la privación preoperatoria del sueño puede complicar la atención postoperatoria inmediata del paciente y la recuperación a largo plazo

- Las complicaciones más graves ocurren en el período posterior a la anestesia
- Ver recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

### Síntomas respiratorios

- Las complicaciones pulmonares son la principal causa de muerte en pacientes con DM1. Los médicos deben controlar problemas como la neumonía recurrente al inicio y en serie de intervalos con pruebas de función pulmonar, al menos la Capacidad Vital Forzada (CVF)
- Ver recomendaciones completas en <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

Fig. 1 Diagrama de recomendaciones de atención respiratoria



## Síntomas cardiovasculares

- Las complicaciones cardíacas son la segunda causa de muerte en DM1
- Los problemas cardíacos más comunes son las arritmias (bradicardia sinusal, bloqueo cardíaco, fibrilación y aleteo auricular y taquicardia ventricular)
- Palpitaciones, dolor de pecho, disnea, ortopnea, aturdimiento y síncope justifican investigación cardíaca
- La afectación cardíaca significativa que posteriormente conduce a eventos cardíacos adversos a menudo es asintomática
- Anormalidades de impulso o conducción en un ECG estándar de 12 derivaciones, incluyendo la frecuencia sinusal <50 LPM, intervalo PR > 200 ms, duración QRS > 100 ms, bloqueo fascicular anterior o posterior izquierdo, ondas Q anormales, taquicardia auricular, fibrilación o aleteo, y las arritmias ventriculares son indicativas de compromiso cardíaco
- Remitir a los pacientes con síntomas cardíacos, ECG anormal anual o bienal indicativo de compromiso cardíaco y pacientes mayores de 40 años sin evaluación cardíaca previa a un centro con experiencia en atención de DM1
- La derivación a cardiología para todos los pacientes con DM1 es razonable si forma parte de un programa multidisciplinario o si los profesionales que brindan atención primaria se sienten incómodos al evaluar el historial cardíaco, el examen o el ECG.
- Ver recomendaciones completas aquí: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

## SÍNTOMAS Y CONDICIONES GRAVES – RECOMENDACIONES DE CUIDADO CLÍNICO

### Debilidad del músculo esquelético & rehabilitación

- Evaluar anualmente:
  - La dificultad para tragar y hablar
  - La movilidad, el equilibrio y las caídas
  - Las actividades de la vida diaria, incluyendo el cuidado propio
  - Las actividades en el hogar, la escuela, el trabajo y la comunidad
- Consultar a especialistas, incluyendo PT, OT, patólogos del habla, dietistas, trabajadores sociales y otros
- Fomentar ejercicio de intensidad moderada (entrenamiento aeróbico y de resistencia)
- Consultar el Papel de la fisioterapia en la evaluación de individuos con distrofia miotónica en [www.myotonic.org](http://www.myotonic.org)
- Ver recomendaciones completas aquí: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

### Miotonía del músculo esquelético

- La miotonía puede causar rigidez muscular, agarre prolongado de la mano, dificultad para hablar y tragar
- La Mexiletina puede ser considerada para el tratamiento de la miotonía. La Mexiletina está contraindicada para pacientes con DM1 con compromiso cardíaco
- Ver recomendaciones completas sobre la Mexiletina en <https://www.myotonic.org/toolkits-publications> para obtener más información sobre las implicaciones cardíacas

## Embarazo & manejo obstétrico

- Mujeres con DM1:
  - Tienen un mayor riesgo de aborto espontáneo, parto prematuro e insuficiencia respiratoria durante el embarazo (especialmente durante el tercer trimestre) & trabajo de parto fallido durante el alumbramiento; se debe tener mucho cuidado con los analgésicos y los anestésicos sedantes (consultar las guías de anestesia de Myotonic aquí <http://www.myotonic.org/toolkits-publications>)
  - Deben consultar a un obstetra de alto riesgo antes del parto y obtener atención prenatal continua
  - Fatiga mucho más rápida durante el parto y están en riesgo de hemorragia posparto, particularmente después de una primera o segunda etapa prolongada o si ha habido polihidramnios
  - Deben ser inducidas solo en la dirección del obstetra y después de que se notifique a todos los consultores necesarios que ayudan con el alumbramiento
- Pacientes sexualmente activos con DM1:
  - Deberían ser derivadas a servicios de asesoramiento en genética & de planificación familiar si están en edad fértil
  - Debe recibir asesoramiento de los padres para el diagnóstico genético prenatal o discusión sobre el diagnóstico genético preimplantacional
- Incluir especialista pediátrico o neonatal en el parto; se recomienda el cuidado neonatal intensivo para los recién nacidos que puedan tener DM1; anticipar la necesidad de un tubo de alimentación & soporte de ventilador
  - Se recomienda el acceso a un especialista pediátrico o neonatal incluso si se sabe que el feto no se ve afectado
- Ver recomendaciones completas aquí: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

### Síntomas excesivos de somnolencia diurna

- Evaluar la somnolencia diurna excesiva (SED) con la Escala de somnolencia de Epworth (ESS) o un instrumento de cuestionario estandarizado similar; prescribir un estudio del sueño si se sospecha la alteración del sueño
- Controlar los movimientos periódicos de las extremidades (actividad muscular durante el sueño), así como el EEG, las medidas respiratorias durante el estudio del sueño para evaluar la posible apnea obstructiva del sueño y la apnea del sueño mediada por el sistema nervioso central
- Consultar a un neumólogo y / o especialista en sueño si los puntajes de SED son positivos en las escalas
- Preguntarles a los pacientes sobre: el consumo de alcohol o de cafeína, los medicamentos y los hábitos de sueño para contribuir a la SED
- Evaluar el impacto de una posible debilidad muscular respiratoria (valor de la capacidad vital forzada en posición sentada & supina) en presencia de SED
- Si se sospecha hipoventilación nocturna o diurna, considerar la Ventilación por Presión Positiva No Invasiva (VPPN) & consultar a un neumólogo con experiencia en enfermedades neuromusculares. Re: posible necesidad de lanzamiento de ventilación no invasiva (NIV)
- Considerar el uso de modafinilo para el tratamiento si se sospecha que la alteración coexistente del sistema nervioso central es la causa de la SED

- Considerar la terapia cognitiva conductual (TCC) o la terapia conductual para la apatía; se puede considerar el tratamiento psicoestimulante si la apatía se asocia con un nivel de fatiga o SED perjudicial
- Ver recomendaciones completas aquí: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

## Síntomas gastrointestinales

- Preguntar sobre los problemas para masticar, tragar, babear, de reflujo, de hinchazón, de dolor abdominal, la frecuencia & las características de las deposiciones, diarrea e incontinencia
- El examen físico debe incluir la palpación abdominal, incluso alrededor de la vesícula biliar, y el examen rectal para el espasmo del esfínter anal y la defecación disinérgica para pacientes sintomáticos
- Las pacientes con DM1 tienen riesgo de pseudo-obstrucción y experimentan otros problemas que pueden causar la obstrucción real del intestino delgado o grueso, como endometriosis, inflamación aguda de la vesícula biliar, quistes ováricos rotos y vólvulo de sigmoides. Monitorear las posibles obstrucciones para determinar si son pseudo o reales y tratarlas en consecuencia
- Intervenciones no médicas:
  - Dieta rica en fibra para la diarrea o el estreñimiento; aumentar la ingesta de agua
  - Suplemento nutricional para pérdida de peso, aumento de peso o disfagia
  - Referir a terapia de disfagia para la disfagia faríngea oral
- Intervenciones médicas:
  - Loperamida (uso suave) para el control de la diarrea.
  - Laxantes para el estreñimiento:
  - Terapia de primera línea: Miralax, Senna, Ducosato o Linaclotide
  - Terapia de segunda línea: Bisacodyl, Lubiprostone, Linaclotide
  - Evitar los aceites: si lo anterior falla, consultar la manometría anal

- Metoclopramida para gastroparesia, pseudo-obstrucción, reflujo
- Antibióticos para la diarrea bacteriana inducida por el sobrecrecimiento. (basado en tests espirados)
- Alimentación enteral solo para neumonía recurrente o disfagia severa que causa pérdida de peso o incapacidad para tragar de manera segura sin aspiración recurrente
- La Mexiletina puede considerarse para tratar la diarrea o el estreñimiento. La Mexiletina está contraindicada para pacientes con DM1 con compromiso cardíaco. Consultar las recomendaciones completas sobre la Mexiletina y compromiso cardíaco
- Ver recomendaciones completas aquí: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

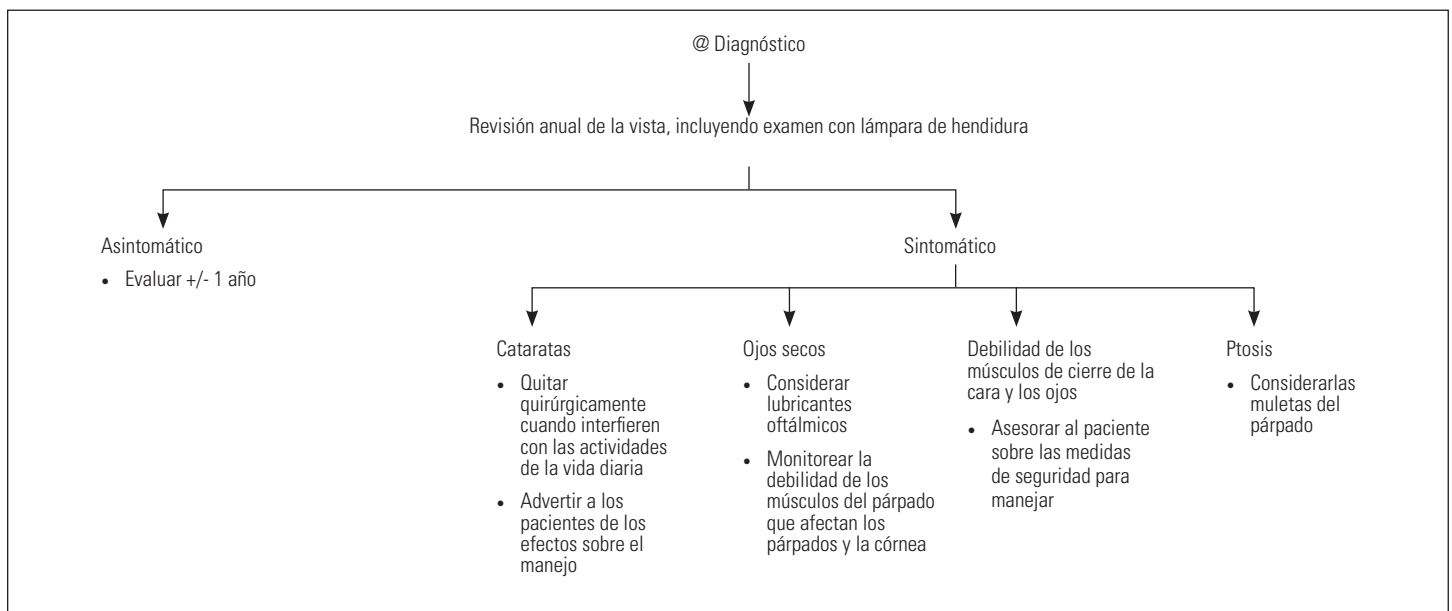
## Síntomas oculares

- Las manifestaciones oculares relevantes de DM1 incluyen cataratas, estrabismo y otros problemas de motilidad ocular, miopía y astigmatismo en pacientes congénitos y de inicio juvenil
- Ver recomendaciones completas aquí: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

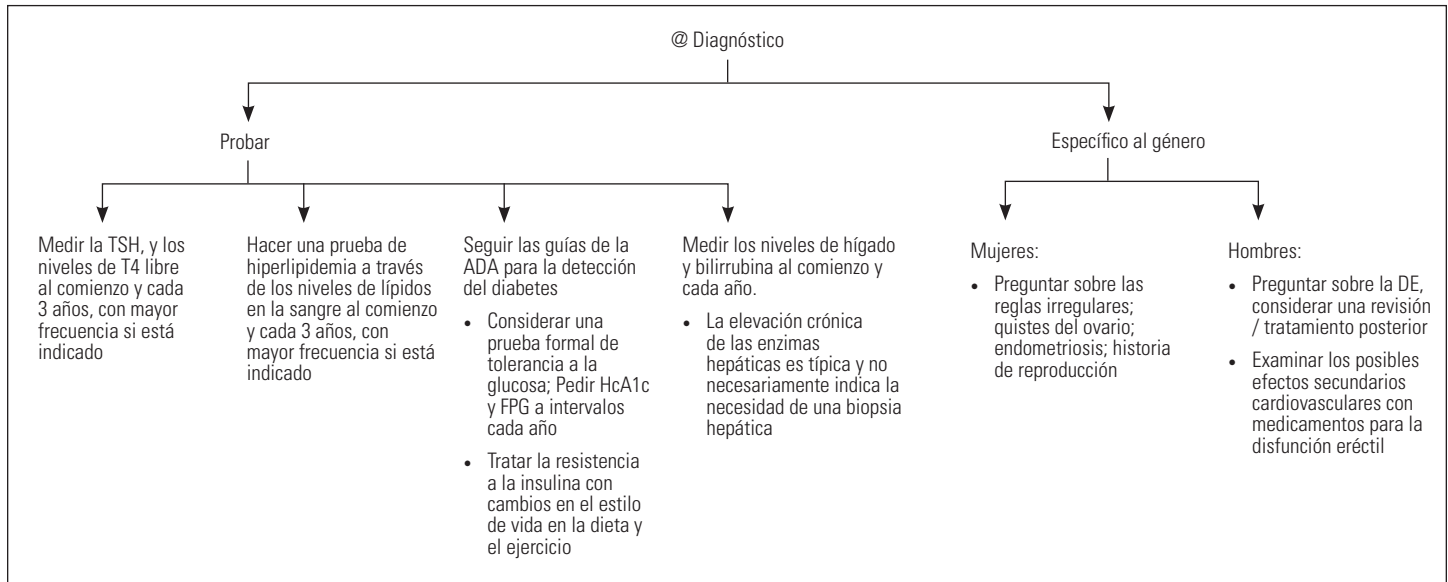
## Tumores

- Buscar pilomatrixomas (tumores de la piel); consultar a un cirujano para una extracción segura
- Capacitar a los pacientes para detectar pilomatrixomas (bultos pequeños y duros debajo de la piel en la cabeza, el cuello, los brazos, el torso, las piernas)
- Siga las guías generales de detección de cáncer en la población, en particular para el cáncer del seno, testicular, cervical y de colon
- Evaluar los nuevos síntomas sospechosos del SNC, abdominopélvicos y tiroideos por posible cáncer; considerar los cánceres del cerebro, útero y ovario
- Ver recomendaciones completas aquí: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

**Fig. 3 Diagrama de recomendaciones de cuidado ocular**



**Fig. 4 Organigrama de recomendaciones endocrinas y metabólicas**



## Síntomas endocrinos & metabólicos

- Ver recomendaciones completas aquí: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

## Síntomas neuropsiquiátricos

- Informarles a los pacientes que la DM1 también es un “trastorno cerebral”
- Incluir un examen psiquiátrico y de comportamiento al inicio del estudio, y durante las citas de seguimiento programadas regularmente o cuando aparezcan los síntomas
- Remitir a los pacientes con trastornos psiquiátricos o del comportamiento, aquellos con fenotipo de inicio tardío y pacientes con quejas cognitivas a un profesional de la salud mental para su evaluación y seguimiento; los pacientes pueden tener una visión limitada de estos problemas: considerar la opinión de las parejas y de los miembros de la familia según corresponda

## Agradecimientos

Este proyecto no hubiera sido posible sin el compromiso incansable y a largo plazo realizado por los 66 profesionales internacionales involucrados en su desarrollo. El proyecto fue dirigido por un Comité Directivo ejemplar de 10 miembros que dirigió el desarrollo y la ejecución de este documento. Ellos incluyeron a:

Tetsuo Ashizawa, M.D.  
Instituto de Metodología de Neurología Houston

Giovanni Meola, M.D.  
Universidad de Milán

Cynthia Gagnon, Ph.D.  
Universidad de Sherbrooke

Richard Moxley, III, M.D.  
Universidad de Rochester

William Groh, M.D., M.P.H.  
Universidad de medicina de Carolina del Sur

Shree Pandya, D.P.T.  
Universidad de Rochester

Laurie Gutmann, M.D.  
Universidad de Iowa

Mark T. Rogers, M.D.  
Hospital Universitario de Hospital Wales

Nicholas E. Johnson, M.D.  
Universidad de Commonwealth en Virginia

Ericka Simpson, M.D.  
Instituto de Metodología de Neurología Houston

Una lista completa de autores y una descripción general de la metodología utilizada para desarrollar el consenso para estas recomendaciones se puede encontrar aquí: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>