

## CASO RADIOLÓGICO

### Diagnóstico: Distrofia miotónica congénita

V. HENALES VILLATE\*, C. GALIANA\*\*, R. BIESA\*\*\*,  
A. ALOMAR\*\*, A. GRANER\*\*\*, y M. HERRERA\*

#### MOTIVO DE CONSULTA Y ANTECEDENTES

Recién nacido a término, hembra, remitido a los dos días de vida de Hospital Comarcal por sospecha de cromosomopatía y afectación neurológica. Embarazo controlado de evolución normal, parto espon-

táneo. Precisó reanimación superficial por cianosis transitoria.

En la anamnesis familiar se recogen los siguientes datos: Madre de 25 años que no refiere antecedentes de interés. Hermano de 7 años, presentó durante el período neonatal depresión neurológica similar, siendo los diagnósticos posteriores de hidrocefalia y retraso mental.

A la exploración física destaca un peso de: 2.970 grs., talla: 50 cm. Hipotonía marcada de predominio en extremidades

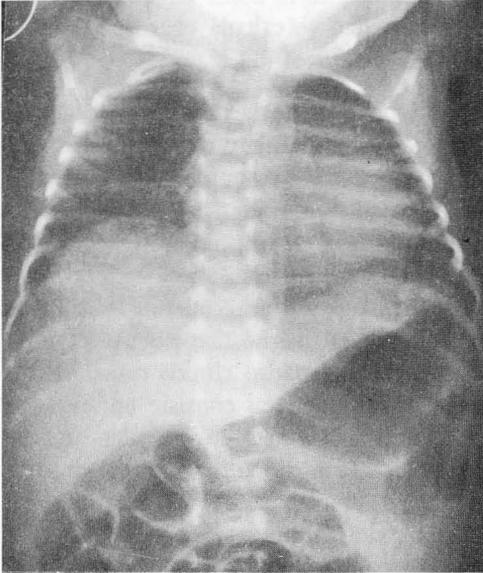


FIG. 1. Radiografía de tórax en la que se evidencia elevación de ambos hemidiafragmas de forma más acusada en el lado derecho y costillas finas

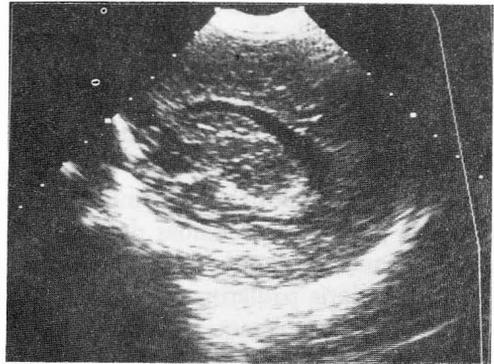


FIG. 2. Ecografía cerebral que muestra ligera dilatación de los ventrículos laterales

\* Sección de Radiología Infantil.

\*\* Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales.

\*\*\* Residentes Servicio de Radiología.

Hospital Son Dureta (Materno-Infantil). Palma de Mallorca.

inferiores. Arreflexia osteo-tendinosa. Expresión facial característica con boca en posición de «acento circunflejo», raíz nasal ancha. Piés equinovaros. Luxación de ambas caderas.

Exploraciones complementarias: Bioquímica de sangre y orina normal. Inmunoglobulinas: IgG 536 mgs/l. Ecocardiografía, normal. Estudio oftalmológico, normal. Cariotipo, normal (46 XX). Estudio electromiográfico, normal. Enzimas musculares, normales. Estudio TORCHS (fiax), presencia de anticuerpos residuales. Aminoacidemia, normal.

La radiología esquelética mostraba los huesos largos finos y algo desmineralizados. Piés equinovaros. Luxación de ambas caderas. Las sucesivas radiografías de tórax (fig. 1) mostraron elevación importante de ambos hemidiafragmas, mas acentuada en el lado derecho, costillas finas y algo desmineralizadas.

La ecografía cerebral (fig. 2) mostraba ligero aumento del sistema ventricular sin otros hallazgos reseñables. Ecografía abdominal normal.

La evolución se caracterizó inicialmente por persistencia de hipotonía severa, respiración superficial con incrementos ocasionales de la dificultad respiratoria e intolerancia digestiva. Preciso periodos intercurrentes de alimentación parenteral y alimentación transpilórica posterior por intolerancia digestiva persistente. Medidas de fisioterapia y drenaje bronquial. Posteriormente presentó mejoría paulatina de la hipotonía así como de la intolerancia digestiva.

DIAGNÓSTICO: Distrofia miotónica congénita.

#### COMENTARIOS

A los 6 días del ingreso y ante la sospecha clínica de Distrofia Miotónica Con-

génita (DMC), se refirió a la madre al servicio de neurología de adultos que confirmó tras exploración clínica, la presencia de la enfermedad en ella y en otros miembros de la familia (hermano de 7 años, abuelo y tío maternos) no reconocida hasta el momento.

La DMC (enfermedad de Steiner) es un trastorno caracterizado por debilidad muscular, atrofia y miotonía. Frecuentemente asocia otras anomalías como: miocardiopatía, catarata, retraso mental, hipogonadismo y otras disfunciones endocrinas. Aunque la transmisión es autosómica dominante, sobre todo en los casos neonatales, esta condición ocurre exclusivamente en los hijos de madres que tienen DMC, por lo que se ha postulado que la DMC puede resultar de un factor materno que actúe sobre el feto intrauterinamente y afecte al gen causante de la DMC. La incidencia de la enfermedad se calcula en torno a  $6 \times 100.000$  R.N. vivos (1).

El momento de la aparición de la enfermedad. Las manifestaciones clínicas y la intensidad de las mismas son muy variables en su intensidad y especificidad. Cuando, como en el presente caso, la enfermedad se manifiesta en el período neonatal y no existen antecedentes familiares reconocidos el diagnóstico puede ser muy dificultoso. El cuadro clínico característico de la forma neonatal consiste en: hipotonía generalizada, atrofia muscular, debilidad facial con dificultad en la succión, problemas respiratorios y frecuentemente asocian deformidades esqueléticas. El diagnóstico diferencial incluye entidades como: otras formas de hipotonía infantil, varias miopatías congénitas, cromosomopatías, y sobre todo con la hipotonía secundaria a axfisia perinatal, que es el error diagnóstico más frecuente (2).

En los últimos años se ha detectado una mayor incidencia de diagnósticos rea-

lizados en el período neonatal, enfatizándose el valor de algunos signos radiológicos cuyo análisis minucioso y su correcta interpretación pueden ser fundamentales para establecer la sospecha diagnóstica, que deberá confirmarse, sobre todo, por el estudio familiar, ya que desafortunadamente no existen pruebas bioquímicas o electromiográficas específicas que confirmen el diagnóstico en el período neonatal.

La afectación diafragmática en pacientes afectados de DMC es bien conocida, pero sólo en los últimos 20 años este hallazgo radiológico ha sido reconocido y considerado de gran valor diagnóstico en el período neonatal. Frecuentemente la afectación, aunque bilateral, es más acusada en el lado derecho. El diagnóstico diferencial radiológico incluye entidades como: eventración diafragmática, hernia, lesión del nervio frenético, hipoplasia pulmonar etc. (1, 3).

El aumento de tamaño de los ventrículos cerebrales es otro hallazgo que, aunque ya reconocido en pacientes adultos, recientemente ha sido reportado en el neonato (1, 4). En nuestro paciente este aumento era muy ligero y en un principio no fue adecuadamente valorado ni relacionado con su proceso.

En conclusión: Ante una elevación diafragmática persistente, sobre todo en el lado derecho, asociada a hipotonía en el período neonatal, debe considerarse el diagnóstico de DMC, incluso en ausencia de historia familiar conocida. La presencia de otros hallazgos radiológicos o ecográficos como: costillas finas, diversas anomalías esqueléticas o aumento de tamaño de los ventrículos cerebrales, refuerzan esta hipótesis diagnóstica que debe confirmarse sobre todo por el estudio familiar.

#### BIBLIOGRAFIA

1. KAZIM CAGLAR, M.; GEVEN, W. B.: *Radiology corner - Imaging case of the month*. American Journal of Perinatology, 1990, 7: pp. 198-199.
2. WESTROM, G.; BENSCH, J.; SCHOLLIN, J.: *Congenital myotonic dystrophy*. Acta Paediatr. Scand. 1986, 75: 849-854.
3. CHUDLEY, A. E.; BARMADA, M. A.: *Diaphragmatic elevation in neonatal myotonic dystrophy*, Am. J. Dis. Child. 1979, 133: 1.182-1.185.
4. REGEV, R.; DE VRIES, L. S.; HECKMATT, J. Z.; DUBOWITZ, V.: *Cerebral ventricular dilation in congenital myotonic dystrophy*, The Journal of Pediatrics., 1987, 11: 372-376.

#### *Petición de Separatas:*

Dr. V. HENALES VILLATE  
 Sección de Radiología Infantil  
 Hospital Materno-Infantil Son Dureta  
 C/ Andrea Doria, s/n  
 07014 PALMA DE MALLORCA