

RESUMENES XLIV JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

MIOTONÍAS CONGÉNITAS EN UN HOSPITAL PEDIÁTRICO

Loncomil M., Brunel N., Beytía M.Á., Pavlov Y., Avaria M.Á., Kleinsteuber K.

Neurología Pediátrica, Dpto. Pediatría y Cirugía Infantil, Universidad de Chile, Hospital Roberto del Río. Santiago, Chile

Introducción: Las miotonías congénitas (MC) son cuadros menos frecuentes dentro de la patología neuromuscular, cuyo síntoma y signo central es la alteración en la relajación muscular. Sus manifestaciones y severidad son variables lo que puede dificultar el diagnóstico. El compromiso preferente axial o de musculatura extraocular puede dar síntomas dispares como lumbalgia y estrabismo. En tales casos la tardanza diagnóstica puede determinar adopción de tratamientos inadecuados o definitivamente erróneos.

Objetivos: 1. Analizar formas de presentación, manifestaciones clínicas predominantes, y tardanza diagnóstica en una serie de pacientes con miotonías congénitas. 2. Relacionar manifestaciones y localización del compromiso muscular predominante con la repercusión en la vida del niño.

Pacientes y método: Revisión de fichas clínicas de pacientes con diagnóstico de MC consultantes a Policlínico de Neurología de un Hospital Pediátrico en el curso del año 2007 y hasta julio de 2008.

Resultados: De 19 pacientes en control por trastorno miotónico (miotonías distróficas y no distróficas), 5 correspondían a MC, 4 mujeres y 1 hombre, edad promedio de diagnóstico 26 meses (4 meses-6 años). Motivos de consulta fueron: lumbalgia, estrabismo fluctuante en espera de cirugía oftalmológica, calambres, apneas (asociadas a espasmo laríngeo). Tres pacientes no tenían antecedentes familiares de MC, correspondiendo probablemente a MC A.Recesivas. El diagnóstico en el caso índice permitió identificar entre 4 y 10 familiares afectados que no tenían diagnóstico. Todos respondieron variablemente a farmacoterapia (acetazolamida en la mayoría) persistiendo como síntomas de difícil manejo la lumbalgia y el estrabismo.

Conclusiones: Las muy variadas formas de presentación y manifestaciones clínicas en MC se asocia a tardanza diagnóstica en estos cuadros. Compromiso de musculatura extraocular y axial determinaron manifestaciones tan disímiles como dolor y estrabismo, ambas con repercusiones significativas en la vida del niño. La detección de un individuo afectado permite el diagnóstico de familiares adultos no diagnosticados que pueden acceder a un tratamiento sintomático.