

Miopatía intestinal en la enfermedad de Steinert*

J.M. Casasa, R.M. Isnard, I. Ojanguren, A. Castellví, J.A. Blanco, P. López

Hospital Universitario «Germans Trias i Pujol». Badalona, Barcelona.

RESUMEN: La enfermedad de Steinert o distrofia miotónica es una enfermedad congénita, autosómica dominante, que afecta gravemente al músculo estriado y en mayor o menor grado a varios órganos y sistemas y en raras ocasiones a la musculatura lisa intestinal.

Se presenta el caso de una niña diagnosticada al nacer de enfermedad de Steinert, que desarrolló un cuadro de estreñimiento pertinaz a partir de los pocos meses de vida. La manometría anorrectal mostró una reacción paradójica del esfínter externo, con reflejo inhibitor del ano normal. La biopsia rectal mostró una miopatía que afectaba a la capa muscular propia, con normalidad de los plexos mientéricos. La radiología objetivó un trastorno de la motilidad intestinal con detención del bolo fecal en la parte distal del colon izquierdo. Una colostomía en zona sana funcionó perfectamente. Seis meses después se descendió el colon normal al ano por vía retrorrectal. La recuperación del ritmo evacuatorio diario fue completa quedando sólo una incontinencia por afectación del esfínter externo por la enfermedad de Steinert, de la que va mejorando con el transcurso del tiempo.

El interés de este caso se debe a la rareza de la asociación de patología en el músculo estriado y en el liso en edades tan tempranas de la vida. Es una nueva aportación al complicado capítulo de la dismotilidad intestinal.

PALABRAS CLAVE: Pseudo-obstrucción intestinal; Enfermedad de Steinert; Dismotilidad; Miopatía intestinal.

INTESTINAL MYOPATHY IN STEINERT'S DISEASE

ABSTRACT: The myothonic dystrophy or Steinert's disease is a congenital, autosomal, dominant disorder which seriously affects the striated muscle and also to a certain extent, several organs and systems and on rare occasions, the intestinal smooth muscle.

In the case, we treated a four years old girl in whom Steinert's disease was diagnosed when she was born and who developed the characteristics of severe constipation after a few months of life. The ano-rectal manometry showed a paradoxical reaction of external Sphincter with

a normal inhibitory reflex. The rectal biopsy revealed a miopathy which affected the muscularis propria with the normal neuronal innervation. The X-ray studies showed that motility disorder was stopped in the distal area of the left colon. A colostomy in the healthy zone worked extremely well. Six months later, the normal colon was brought down retro-rectal. Only a partial incontinence remained in the external sphincter caused by Steinert's disease.

The interest of this case lies in the pathological association, striated muscle and smooth muscle, in such an early age of life. It is a new contribution to the complex chapter of the intestinal pseudo-obstruction.

KEY WORDS: Intestinal pseudo-obstruction; Steinert's disease; Dismotility; Smooth muscle myopathy.

INTRODUCCIÓN

La distrofia miotónica o enfermedad de Steinert es una afección congénita, autosómica dominante, que afecta a la musculatura estriada y también en mayor o menor grado a varios órganos y sistemas, como el corazón, las glándulas endocrinas, la vista, el intelecto y en raras ocasiones a la fibra lisa intestinal. La enfermedad se manifiesta en formas bien diferentes aunque con unas características siempre constantes: hipotonía muscular y facies dismórfica. A veces la sintomatología es tan escasa que puede pasar desapercibida: el paciente parece normal. Por el contrario, en otras ocasiones encontramos casos en los que la hipotonía de los músculos estriados es tan acusada que puede conducir a la muerte a los pocos días de vida por fallo de la musculatura respiratoria. La mayoría de enfermos, no obstante, viven años con sus problemas más o menos bien tolerados.

Presentamos el caso de una niña de 4 años diagnosticada en el período neonatal de enfermedad de Steinert, que desarrolló paralelamente un cuadro de estreñimiento pertinaz desde los pocos meses de vida, producido por una degeneración de la fibra lisa de la pared intestinal del colon distal.

Correspondencia: J.M. Casasa. Hospital Universitario «Germans Trias i Pujol». Carretera del Canyet, s/n. 08916 Badalona, Barcelona.

*Trabajo presentado en el III Congreso Europeo de Cirugía Pediátrica. Bruselas, 1999.

Recibido: Mayo 2002

Aceptado: Junio 2002

CASO CLÍNICO

D.M.Z., 4 años, sexo femenino. A las 12 horas de vida ingresó en el Servicio de Neonatología por hipotonicidad y riesgo de infección. Su madre, de 25 años, había abortado en su primer embarazo a las 20 semanas. En un segundo embarazo, el recién nacido, que mostraba un fenotipo anómalo e hipotonicidad, falleció a los 18 días.

La paciente nació de un tercer embarazo. El parto fue por cesárea a las 41 semanas de vida por presentar signos de sufrimiento fetal. A los 5 minutos del nacimiento el Apgar era de 10. Peso: 3.100 g. Mostraba un buen estado general, facies tosca, con mejillas delgadas y labio inferior en forma de V invertida, pie derecho equinovaro, hipotonía generalizada, succión débil, reflejos osteotendinosos presentes. Durante su ingreso la evolución clínica y la curva ponderal fueron correctas. Las deposiciones eran normales.

Ante la concurrencia de varios factores: hipotonía muscular, el fallecimiento en condiciones no aclaradas de un hermano en el período neonatal y la existencia de un aborto anterior, se efectuaron estudios neurológicos a la madre y a la niña que demostraron que ambas padecían la enfermedad de Steinert.

A los 4 años acudió a cirugía pediátrica con un cuadro de severa constipación. Su estado general era regular, discreto retraso psíquico, con habla fluida pero poco inteligible. El estreñimiento se había iniciado a las pocas semanas de vida y había empeorado progresivamente llegando a pasar hasta 15 días sin evacuar. El abdomen se hallaba lleno de masas fecales. Un gran fecaloma ocupaba el recto hasta el ano, el cual aparecía semiabierto sin apenas tono esfinteriano. Se ingresó a la paciente para vaciar su intestino e iniciar un tratamiento con aceite de parafina oral y dieta laxante. Un enema opaco mostró megarrectosigma con retención de todo el contraste a las 24 horas.

A la semana siguiente de ser dada de alta, otra vez el abdomen aparecía repleto de fecalomas. Una gran masa fecal ocupaba el recto hasta el ano. Se añadió cisapride al tratamiento médico sin ningún éxito. Las heces se seguían acumulando cada semana sin llegar a conseguir ni una evacuación espontánea. Un tránsito digestivo evidenció que la motilidad del esófago era lenta, que el estómago vaciaba bien y que el contraste pasaba rápido por el intestino delgado y el colon proximal. El bario quedaba retenido en el colon izquierdo y en el rectosigmoide que se presentaba dilatado.

La manometría anorrectal detectó una reacción paradójica del esfínter externo, el cual aparecía relajado, abierto, con una escasa contracción tardía. El reflejo inhibitorio del ano estaba presente.

En la biopsia rectal no se encontraron anomalías en los plexos mientéricos. Sin embargo, la musculatura lisa mostraba la presencia de grupos de células de menor tamaño que el resto, con leve vacuolización citoplasmática y un aumento del colágeno en el intersticio celular. La microscopía elec-

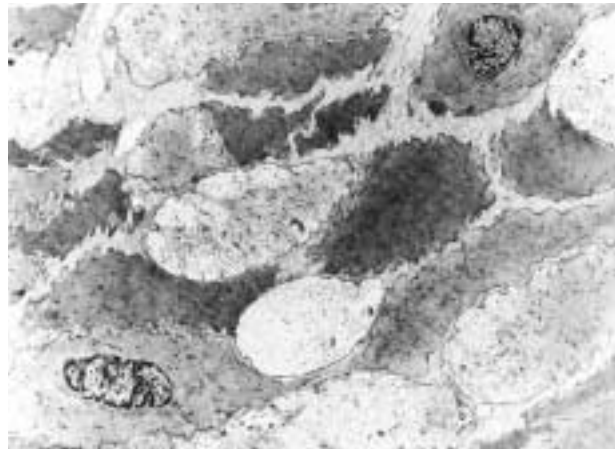


Figura 1. Células normales en el músculo liso, alternando con células vacuoladas con un importante descenso en los miofilamentos citoplasmáticos.

trónica evidenciaba áreas con fibras de pequeño tamaño y desestructuración citoplasmática local. El diagnóstico fue de miopatía de la pared rectal.

Con el diagnóstico de miopatía intestinal localizada en rectosigma, se llevó a cabo una laparotomía para obtener biopsias escalonadas, extirpar la zona dilatada y practicar una colostomía en el colon aparentemente sano. Se extirpó también el apéndice. Los resultados de las biopsias fueron los siguientes:

1. En sigma, cambios correspondientes a miopatía degenerativa, en especial en la capa muscular externa (Fig. 1). En colon transversal y apéndice la histología era normal.
2. Los estudios histoquímicos de estas biopsias mostraban normalidad.
3. La microscopía electrónica confirmaba la miopatía degenerativa del sigmoide.

La colostomía funcionó a la perfección, de modo que cinco meses más tarde se reintervino, practicándose una anastomosis coloanal retrorrectal, tipo Duhamel.

En los seis años transcurridos la niña (Fig. 2) ha ido evolucionando bastante bien, precisando en ocasiones de alguna ayuda. No controla, no obstante, sus deposiciones, por una parte, por la ausencia de tono esfinteriano debido a la probable afectación de la musculatura estriada del esfínter externo del ano por la enfermedad de Steinert y por otra, por su falta de colaboración, seguramente por su retraso psíquico. Tampoco controlaba antes sus micciones. Ahora ya lo hace. Con la edad confiamos en que irá mejorando.

DISCUSIÓN

En la descripción de la enfermedad de Steinert (Nelson, 1997)⁽¹⁾ se cita la desestructuración de la musculatura lisa del



Figura 2. Características faciales de la niña a los 10 años.

aparato digestivo como un probable factor asociado a la alteración de la musculatura estriada. También se menciona la posible debilidad del esfínter anal. No obstante, en la literatura se encuentran muy escasas referencias a este tipo de asociación. De Koninck y cols.⁽²⁾ analizan 19 casos de distrofia miotónica en los que 10 manifestaban síntomas digestivos, principalmente esofágicos, en forma de disfagia. Sólo uno había desarrollado un cuadro de pseudo-obstrucción intestinal crónica con megacolon que se trató con una colectomía subtotal. García Aroca y cols.⁽³⁾ presentan cuatro pacientes con cuadros agudos de pseudo-obstrucción intestinal, asociada a enfermedades sistémicas, dos con neurofibromatosis, uno con distrofia muscular tipo Duchenne y otro en un enfermo de Werdnig-Hoffmann. Pero ninguno es un Steinert.

El caso que presentamos reúne la patología propia de una miopatía intestinal con la clínica de la enfermedad de Steinert. Cabría preguntarse si se trata de una simple asociación de dos enfermedades diferentes o si, tal como insinúa el tratado de Nelson, son manifestaciones de una misma patología. No tenemos respuesta a este interrogante.

La conducta terapéutica⁽⁴⁾ a seguir ofrece enormes dificultades ante el desconocimiento de la evaluación de la enfermedad con el paso de los años⁽⁵⁾. Las miopatías intestinales tienen múltiples formas de presentación clínica y anatómicas⁽⁶⁾. Una de estas formas es la pseudo-obstruc-

ción, en forma de un estreñimiento pertinaz, parecido al de la enfermedad de Hirschsprung. La anatomía patológica señala las diferencias. En las miopatías los plexos mientéricos aparecen normales. La afección se localiza exclusivamente en la fibra lisa muscular de un segmento intestinal. Extirpando este segmento se obtiene la curación. Si la miopatía afecta todo el tubo digestivo el pronóstico es muy sombrío⁽⁷⁾. Con nutrición parenteral total se consigue prolongar la vida del paciente en espera de un trasplante intestinal.

Afortunadamente este caso se encuadraba entre las formas de miopatía localizadas en el colon distal. Con la extirpación de la zona enferma y restituido el paso intestinal las evacuaciones se han normalizado. La paciente tiene actualmente 12 años. Han transcurrido 6 desde la intervención y desconocemos si se presentarán cambios futuros. Puede haber un progresivo empeoramiento de la enfermedad. Mientras, seguiremos su evolución.

BIBLIOGRAFÍA

1. Nelson WE. *Tratado de Pediatría* (ed esp). McGraw-Hill. Interamericana, 1990; págs. 2175-2177.
2. De Koninck X, Fiasser R, Jonard P, Demelenne J, Pringot J, Dive C. Les manifestations digestives de la maladie de Steinert. Analyse de 19 cas dont 10 avec symptomes digestifs. *Acta Gastroenterolog Belg* 1990;**53**:3-15.
3. García Aroca J, Sanz N, Alonso JL, De Mingo L, Rollán V. Pseudo-obstrucción intestinal secundaria a neuropatías y miopatías sistémicas. *Cir Pediatr* 1994;**7**:115-120.
4. Gil-Vernet J, Casasa JM, Boix-Ochoa J, Salas A, Broto J, Marhuenda C. Dismotilidad intestinal. Pseudo-obstrucción. *Cir Pediatr* 1992;**5**:87-95.
5. Casasa JM. El tratamiento de la pseudo-obstrucción intestinal. *An Esp Pediatr* 1991;**35**(S47):215-231.
6. Goulet O, Jobert-Giro A, Michel JL, Jaubert F, Lortat-Jacob S, Colomb V, Cuenod-Jabri B, Jan D, Brousse N, Gaillard D, Nihoul-Fekete C, Ricour C. Chronic intestinal pseudo-obstruction syndrome in pediatric patients. *European J Pediatr Surg* 1999;**9**:83-89.
7. Puri P, Tsuji M. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (neonatal hollow visceral myopathy). *Pediatr Surg Intern* 1992;**7**:18-22.