

Incapacidad para iniciar la deambulaci3n tras el reposo prolongado en una adolescente

Sr. Editor:

La miotonía se define como un estado de contracci3n muscular temporal e incontrolable, debido a la hiperexcitabilidad transitoria de la superficie de la membrana de la fibra muscular. La miotonía congénita se incluye en el grupo de las miotonías hereditarias no distróficas. Según presente una herencia autosómica dominante o recesiva se denomina enfermedad de Thomsen o enfermedad de Becker, respectivamente¹. Se presenta el caso de una paciente que acudió a nuestra consulta de neuropediatría por agarrotamiento de las articulaciones con dificultad para iniciar la deambulaci3n, que se relacionaba con el reposo prolongado y con el frío. Llamaba la atenci3n que en los años previos había realizado numerosas visitas médicas a distintos especialistas, obteniendo diagn3sticos ex3ticos e incluso despectivos.

Se trataba de una niña de 13 años de edad sin antecedentes personales de interés, que refería una historia de 6-7 años de evoluci3n en la cual decía tener sensaci3n de agarrotamiento en las extremidades inferiores, fundamentalmente de la rodilla hacia el tobillo, con dificultad para moverlas. Había observado que esta dificultad, que era intermitente, ocurría en situaciones de frío y/o humedad, incluso si refrescaba en época veraniega; era más frecuente e intensa por las mañanas al levantarse y experimentaba cierta mejoría con la pr3ctica de ejercicio. Es decir, una vez que ha iniciado



Figura 1. Niña de 13 años afectada de miotonía congénita (enfermedad de Becker) en la que se aprecia una marcada hipertrofia muscular.

el movimiento, a pesar de la dificultad referida, la paciente describe que el "calentamiento" de sus músculos mejora la actividad. Refería además tener mayor incapacidad para iniciar el movimiento después de un reposo prolongado, que puede ser sencillamente estar de pie en la parada del autobús durante un período prolongado o estar sentada en un espectáculo público (cine, teatro, etc.). No refería fatigabilidad, calambres o dolor de masas musculares, ni otra sintomatología.

Entre sus antecedentes familiares no existe un diagn3stico firme de enfermedad neurológica y/o muscular en la familia, aunque una tía paterna, de 36 años, presentaba una probable contractura muscular con mínimos esfuerzos o después de largos períodos de reposo, así como aspecto musculoso. Los padres se encontraban asintomáticos y el estudio de creatinfosfocinasa era normal.

En la exploraci3n física destacaba un aspecto llamativamente hercúleo (fig. 1), configuraci3n atlética e hipertrofia muscular, tanto de extremidades inferiores como superiores. No se apreciaban dismorfias. No se observó déficit de fuerza en ninguna extremidad. Los reflejos osteotendinosos eran simétricos, y el tono, normal. La marcha era normal e independiente, sin actitud distónica de los miembros. No se apreciaba fatigabilidad. No existía fenómeno miotónico en la exploraci3n. El resto de la exploraci3n fue normal.

El estudio analítico de rutina fue normal. La creatinfosfocinasa y lactato en sangre fueron normales. El estudio cardiológico también fue normal. Se realizó estudio de electromiografía en cuádriceps y tibial anterior derechos, y se encontró la presencia de actividad insercional anormal con descargas repetitivas de alta frecuencia compatibles con fenómeno miotónico. Se realizó estudio de genética molecular, sin que se evidenciara expansi3n del ADN en la regi3n 3-UTR del gen de la miotonía, por lo que la paciente no es portadora de distrofia miotónica.

Se trataba por tanto de una paciente con exploraci3n física de llamativo aspecto hercúleo, sin focalidad neurológica, que presentaba una historia de dificultad en la actividad muscular en relaci3n con el reposo y el frío, que mejoraba con el ejercicio, sin debilidad objetiva en la exploraci3n y que presentaba fenómeno miotónico demostrado en el estudio electrofisiológico. El estudio genético descartó la enfermedad de Steinert. Todos estos datos parecían señalar el diagn3stico de miotonía congénita (Thomsen frente a Becker). Al no presentar la paciente antecedentes de enfermedad similar en pacientes de primer grado, se atribuyó un carácter autosómico recesivo o mutaci3n *de novo* pasando a denominarse enfermedad de Becker.

La miotonía congénita, incluida actualmente en el grupo de las enfermedades de los canales musculares de cloro, está causada por mutaciones en el gen que codifica para el canal muscular del cloro (CLCN-1) localizado en la regi3n q35 del cromosoma 7²⁻⁵. A pesar de ser llamada miotonía congénita, las manifestaciones clínicas de la forma recesiva (enfermedad de Becker) no aparecen hasta los 4-12 años. La sintomatología es progresiva, y se inicia en las piernas y afecta posteriormente a los miembros superiores e incluso a la musculatura masticatoria y facial. Las contracciones repetidas (calentamiento) disminuyen

típicamente el fenómeno miotónico. Es característica la mayor afectación con el frío, en situaciones de estrés y tras largos períodos de reposo. La hipertrofia muscular es característica de esta enfermedad, presentando los pacientes un aspecto hercúleo, incluso sin realizar una actividad deportiva frecuente⁶. En la forma recesiva, es frecuente la presencia de debilidad muscular transitoria de predominio en miembros superiores. El diagnóstico se realiza mediante estudio electromiográfico, evidenciándose un fenómeno miotónico. Estos pacientes no presentan rasgos distróficos asociados. La biopsia muscular, aunque no necesaria para el diagnóstico, puede revelar la ausencia de fibras tipo 2B. Un tratamiento de prueba con alguno de los fármacos que se han utilizado (difenilhidantoína, carbamacepina, acetazolamida, antagonistas del calcio, agonistas β -adrenérgicos, tiazidas, quinina y procainamida) se debe realizar si la enfermedad interfiere en la vida diaria de los pacientes. Estos fármacos tan sólo han demostrado una mejoría subjetiva y transitoria⁷.

En resumen, queremos subrayar la importancia que tiene incluir este grupo de enfermedades en el diagnóstico diferencial de pacientes que nos consultan por dificultad en el inicio de la deambulaci3n, rigidez muscular y/o hipertrofia muscular de curso no aclarada. Llamamos la atenci3n de la alta frecuencia con la que estos enfermos consultan por "síntomas peculiares", presentando períodos prolongados de estudio en distintas consultas e incluso con la sospecha de padecer trastornos psiquiátricos.

**A. Lassaletta Atienza, M. Cebrero García,
M.^aP. González Santiago y E. García Frías**
Hospital Universitario Príncipe de Asturias.
Alcalá de Henares. Madrid. España.

Correspondencia: Dr. A. Lassaletta Atienza.
Avda. de Brasilia, 17, 5.º dcha. 28028 Madrid. España.
Correo electrónico: lassaalvaro@yahoo.com

BIBLIOGRAFÍA

1. Dubowitz V. Metabolic Myopathies III Ion Channel Disorders. En: Dubowitz V, editor. Muscle disorders in childhood. Philadelphia: WB Saunders, 1995; p. 266-314.
2. Zhang J, George AL Jr, Griggs RC, Fouad GT, Roberts J, Kwiecinski H, et al. Mutations in the human skeletal muscle chloride channel gene (CLCN1) associated with dominant and recessive myotonia congenita. *Neurology* 1996;47:993-8.
3. De Diego C, Gámez J, Plassart-Schiess E, Lasa A, Del Río E, Cervera C, et al. Novel mutations in the muscle chloride channel CLCN1 gene causing myotonia congenita in Spanish families. *J Neurol* 1999;246:825-9.
4. Esteban J, Neumeier AM, McKenna-Yasek D, Brown RH. Identification of two mutations and a polymorphism in the chloride channel CLCN1 in patients with Becker's generalized myotonia. *Neurogenetics* 1998;1:185-8.
5. Jurkat-Rott K, Lerche H, Lehmann-Horn F. Skeletal muscle channelopathies. *J Neurol* 2002;249:1493-502.
6. Azevedo HC, Mendonca LI, Salum PN, Carvalho MS, Nagahashi-Marie SK, Siquiera-Carvalho AA, et al. Congenital myotonia. Report of 7 patients. *Arq Neuropsiquiatr* 1996;54:595-600.
7. Torres L, Vélez M, Cosentino C. Miotonia de Becker en Perú. *Rev Neurol* 2000;30:1033-6.