

GRADO EN LOGOPEDIA 2018/2019

TRABAJO DE FIN DE GRADO

**TRASTORNOS NEUROLÓGICOS Y
LOGOPÉDICOS EN LA DISTROFIA
MIOTÓNICA DE STEINERT.
REVISIÓN SISTEMÁTICA.**

AUTORA: NATALIA FDEZ.-VICTORIO ALONSO.
TUTORA: DRA. MARTA RUIZ MAMBRILLA



Facultad de Medicina.
Universidad de Valladolid.

Agradecimientos

Agradecer enormemente a mi tutora la Dra. Marta Ruiz Mambrilla por su implicación, coordinación, consejo y dirección, pues siempre ha estado disponible para cualquier duda, cualquier objeción o cualquier problema que me surgiera. La elaboración de este trabajo ha sido larga y costosa y sin su ayuda y constancia, no hubiese sido posible.

También, agradecer la oportunidad que me ha brindado ofreciendo esta línea de investigación con la que tanto he aprendido no sólo sobre la enfermedad a tratar si no también aspectos generales sobre la investigación y búsqueda y análisis de datos.

ÍNDICE

1. RESUMEN/ABSTRACT	3
2. INTRODUCCIÓN	5
3. OBJETIVOS	10
4. MATERIALES Y MÉTODOS.....	10
5. RESULTADOS	12
6. DISCUSIÓN.....	27
7. CONCLUSIONES	29
8. BIBLIOGRAFÍA.....	30

1. RESUMEN/ABSTRACT

Resumen:

El presente trabajo aborda la Distrofia Miotónica de Steinert, enfermedad hereditaria con síntomas muy variables que afectan principalmente a los músculos, siendo los síntomas más característicos la miotonía o hipotonía lo que da lugar a dificultades de importancia en la vida del paciente. Existen dos formas de presentación de la enfermedad, la forma común adulta y la forma congénita, característica de neonatos. El tratamiento existente es el tratamiento de las complicaciones que surgen debido a los síntomas que se reflejan, como pueden ser tratamientos invasivos para paliar cardiopatías o alteraciones oftalmológicas, entre otras.

En concreto, esta revisión bibliográfica aborda como objetivos el análisis de la sintomatología presente en los pacientes, y como consecuencia de estos síntomas revisar la existencia de equipos multidisciplinarios en el tratamiento de la misma, analizar la existencia de tratamiento logopédico y la importancia que esta disciplina tendría.

Para esta revisión fueron seleccionados 22 artículos científicos, los cuales fueron obtenidos de fuentes fidedignas como las bases de datos Scielo, Medline o Dialnet, entre otras y 2 libros.

Tras el análisis de la sintomatología obtenida de una serie de casos clínicos se establece que no existen equipos multidisciplinarios en el tratamiento de la enfermedad, el logopeda está asunte en cualquiera de estos equipos, y esta sería de gran importancia para el tratamiento.

Palabras clave: Distrofia miotónica tipo I, Distrofia miotónica de Steinert, Logopedia, miotonía, respiración, deglución y terapia miofuncional.

Abstract:

This review is about Steinert's Myotonic Dystrophy, a hereditary disease with very variable symptoms that mainly affect the muscles, the most characteristic symptoms being myotonia or hypotonia, which have severe effects in the patient's life. The disease manifests itself in two different ways: the common adult form and the congenital form (characteristic of neonates). The existing treatment only addresses the complications caused by the symptoms. Some of this treatment are invasive treatments to palliate heart disease or ophthalmological alterations, among others.

The specific objective of this analysis based on the available bibliography is focused on symptomatology present in patients, review the existence of multidisciplinary teams in the treatment of this symptomatology, analyse the existent speech therapies and the efficiency of these therapies when applied.

For this review 22 scientific articles were selected, which were obtained from reliable sources such as databases Scielo, Medline or Dialnet, among others and 2 books.

After the analysis of the symptomatology obtained from a series of clinical cases. It has been established that there are no multidisciplinary teams in the treatment of the disease. A speech therapist is not involved in any of these teams which presents a problem in itself because is included would help in the success of the treatment.

Key words: Myotonic dystrophy type I, Myotonic dystrophy of Steinert, Speech Therapy, Myotonic, breathing and swallowing

2. INTRODUCCIÓN

La Distrofia miotónica de Steinert, también conocida como Distrofia miotónica tipo 1 (DM1) fue reconocida hace más de 100 años¹ y descrita por primera vez por Steinert en 1909.² Se trata de una enfermedad neuromuscular autosómica dominante, progresiva y pelótrona, solo un gen es responsable, con signos clínicos muy variables en los músculos llegando a dar lugar a incapacidades y alteraciones multisistémicas.¹ No se trata de la única enfermedad muscular existente, si no que existe una forma más, denominada Distrofia miotónica tipo II o Miopatía miotónica proximal, con una expresión clínica muy similar a la que se va a tratar en el presente trabajo.^{1, 2, 3, 4, 5.}

La causa de este síndrome reside en la repetición anormal del trinucleótido citosina-timina-guanina localizada en la región 3' del cromosoma 19, gen que codifica la quinasa de la distrofia miotónica. En una persona que no padece la enfermedad, la repetición de este trinucleótido es de entre 5 y 27 veces, frente a las personas con la enfermedad de Steinert, cuya repetición se encuentra en torno a 50 y 200 veces más. La distrofia miotónica de tipo I es la distrofia muscular más frecuente en el adulto, aunque es considerada como una enfermedad rara. Se caracteriza por la afectación del músculo esquelético afectando a sistemas como, el muscular, respiratorio, cardiaco, endocrino, ocular y nervioso, provocando alteraciones del nivel de inmovilidad del paciente con consecuencias tan graves como la insuficiencia respiratoria, disartria y/o disfagia. Además, dentro de esta enfermedad destaca el carácter disociado de los signos clínicos y afecciones respiratorias y cardíacas. Los pacientes con esta patología presentan una esperanza de vida reducida debido a estas complicaciones, además de presentar una serie de factores comunes como son: la prevalencia y severidad de los síntomas, la cantidad de dificultades causadas por los síntomas y la importancia de las dificultades causadas por los mismos.^{3, 4, 6, 7, 8, 9, 11.}

Dentro de estos rasgos generales, en la enfermedad de Steinert se pueden hacer diferencia entre dos grandes tipos, la **forma común adulta** con una media de inicio entorno a los 20 y 25 años de edad, aunque su diagnóstico es mucho más tardío debido a los síntomas difusos que presentan los pacientes; y la **forma congénita** asociada con hipotonía neonatal en extremidades, tronco, respiratoria y facial dando lugar a problemas de gravedad.^{1, 2, 4, 10}

En cuanto a los síntomas, a pesar de ser difusos y variables en cada uno de los pacientes, existe una serie de manifestaciones que más se evidencian, como son la pérdida progresiva de la fuerza muscular, ptosis palpebral, debilidad de los músculos faciales, mandíbula y parte anterior del cuello, miotonía, somnolencia diurna, cansancio y cataratas. La evolución de la enfermedad es lenta y constante en cada paciente, además, tiende a agravarse y aparecer de forma más grave en generaciones posteriores debido al fenómeno de anticipación.^{1, 2, 3, 6, 7, 8, 9, 11.}

Respecto a la **forma adulta común**, las manifestaciones principales son: la debilidad en los músculos, cataratas, calvicie, apatía y miotonía. Dentro de cada sistema afectado por la repetición del gen encontramos unas características específicas en relación con cada uno.^{1, 3, 9.}

Los rasgos más importantes que destacar de los sistemas afectados son:

➤ **Sistema muscular:**

El rasgo más representativo de diagnóstico y el que primero se manifiesta es la miotonía. Se trata de la lentitud anormal del relajamiento muscular tras la contracción voluntaria o provocada, afectando tanto al músculo liso como al estriado y predominando en las manos. Su aparición suele producirse en la adolescencia, pero de manera silenciosa u oculta, ya que los pacientes no se quejan de ella debido a que los síntomas apenas son apreciables o muy difusos. Asimismo, afecta a:

- Músculos faciales, generando ptosis palpebral, dificultad para cerrar los ojos y/o dificultad de expresión.
- Músculos masticatorios, dando lugar al hundimiento de las mejillas y afectando a la deglución, provocando la caída de la mandíbula y un patrón respiratorio incorrecto (respiración bucal)
- Músculos faríngeos, paladar y lengua, provocando alteraciones en la voz, en adquisición de la palabra en el niño y retraso en la deglución creando falsas vías lo que puede llegar a originar infecciones respiratorias.

Otra de las manifestaciones más simbólicas dentro de este sistema, es la distrofia que provoca la pérdida de fuerza en los músculos y se acompaña de fatiga. La afección más representativa se localiza en cara, cuello y músculos del antebrazo y en ocasiones también se ven afectados el diafragma e intercostales, músculos palatofaríngeos y la lengua. Todo ello da lugar a un aspecto morfológico particular en el paciente, caracterizado por rostro rígido e inexpressivo, boca abierta, como se ha mencionado anteriormente, y paladar ojival.^{1, 9, 12}

➤ **Sistema respiratorio**

La distrofia, provoca la afectación de la caja torácica, dando lugar a hipoventilación. La función respiratoria se ve afectada debido a tres mecanismos: neumopatía por aspiración, debido a la afectación del músculo faringoesofágico, debilidad y miotonía de los músculos respiratorios. La función pulmonar presenta un alto grado de variación dependiendo de la de la afectación de los músculos respiratorios y de su severidad, sin embargo, constituye la principal causa de muerte dentro de esta patología es la insuficiencia respiratoria.^{1, 9.}

➤ **Sistema ocular**

Los signos clínicos, y en muchas ocasiones el único signo que se expresa de manera externa, son las cataratas, encontradas en la gran mayoría de los pacientes.⁹

➤ **Gónadas**

La testosterona sérica puede llegar a presentar una disminución.⁸

Estudios recientes sobre la forma común en el adulto se describe la alteración de funciones cognitivas, ejecutivas y deterioro de la memoria y lenguaje, dando lugar a un proceso neurodegenerativo. Por ello, los síntomas de esta enfermedad provocan alteraciones que afectan a funciones cognitivas, carácter y comportamiento, afectando a diferentes

ámbitos dentro de la vida del paciente como, actividades de la vida diaria, por ejemplo, vestirse o asearse. Un gran porcentaje afirma que necesita ayuda para poder llegar a realizarlo, y también a nivel de independencia y relaciones sociales, debido a la cantidad de músculos afectados por dolor, fatiga, bloqueo y problemas de deglución, generando un estado de frustración y baja confianza e incluso la depresión.^{5, 8, 9}

Ahora bien, la **distrofia miotónica congénita**, forma de la distrofia miotónica tipo I en los niños, no presenta la misma forma clínica que la anterior. Este tipo de DM1 está asociada al nacimiento, y puede llegar a provocar la muerte neonatal o implicar la necesidad de resurrección del bebé. Está caracterizada por la hipotonía generalizada, insuficiencia respiratoria neonatal, debilidad de la musculatura facial, dificultad para alimentarse, retracciones musculotendinosas, pies zambos y retraso del desarrollo psicomotor.

Superando el 90% es transmitida por parte de la madre debido a un aumento de la inestabilidad meiótica que tiene lugar en la ovogénesis lo que provoca la inestabilidad de los ovocitos, mientras que los gametos masculinos, aunque presenten un alto número de repeticiones de este codón no sobreviven o son incapaces de producir un embarazo viable.¹⁰

Durante el embarazo es característico: la disminución de los movimientos fetales, aumento de los hidramnios y podalia por lo que la mayoría de los partos se llevan a cabo por cesárea. La tasa de mortalidad fetal y perinatal asciende a un 28%, teniendo en cuenta desde el momento de la fecundación hasta la primera semana de vida, y la esperanza de vida en esta forma no supera los 30 años de edad. Al igual que en la forma adulta común, la principal causa de muerte es la insuficiencia respiratoria grave.

El primer signo clínico manifiesto en el niño es el aspecto de la cara y la imposibilidad para mamar. Durante el crecimiento se va acentuando la inexpressión e inmovilidad facial. El recién nacido, carece de movilidad espontánea y reflejos primarios. Además, la Discapacidad Intelectual es considerada como un signo clave en esta patología.^{9, 13}

Al igual que en la forma común adulta, son varios los sistemas que están afectados:

➤ **Aparato respiratorio**

La afectación de los músculos de este sistema es de naturaleza distrófica debido a la ausencia de movimientos respiratorios intrauterinos.⁹

➤ **Aparato digestivo**

Presentan grandes dificultades para la alimentación por la alteración de la succión debido a la debilidad de las mejillas y cara, disminución de la movilidad de la lengua y la existencia de paladar ojival. Además, los trastornos de la deglución dan lugar a falsas vías originando accesos de ahogo o regurgitación, lo que se asocian a una debilidad palatina.⁹

➤ **Sistema nervioso**

El desarrollo motor es constante y paralelo al grado de hipotonía. El retraso mental es uno de los aspectos más importante dentro de esta forma de la DM1 ya que resulta ser uno de los más incapacitantes. Algunos de ellos consiguen hablar, aunque con un discurso muy pobre.⁹

➤ Anomalías

Existen algunas alteraciones en determinadas estructuras del recién nacido que también pueden llegar a ocasionar dificultades para su desarrollo, como pueden ser: paladar ojival, micrognatismo, hernia diafragmática (abertura anormal del diafragma), criptorquidia (descenso incompleto de los testículos) e hipertriosis (exceso de vello).

En cuanto al diagnóstico, en la forma adulta común, suele ser tardío, aunque suele ser muy rápido en cuanto se identifican los primeros signos clínicos. En muchas ocasiones es necesario realizar un diagnóstico diferencial respecto a otras miopatías, pero existen algunas pruebas que permiten la identificación de los signos más característicos de la patología como pueden ser: ^{1,9}.

- Prueba en cadena de la polimerasa (PCR) y análisis de los fragmentos de longitud para conocer la región de repetición CTG y la longitud.
- Análisis de transferencia Southern la cual evalúa la mutación de expansión, además de estimar la longitud.
- Estudios sanguíneos, puesto que la actividad de determinadas sustancias puede llegar a ser ligeramente elevada
- Biopsia muscular. ¹

En el caso de la forma congénita, el diagnóstico resulta muy complicado llevarlo a cabo de forma prenatal. En muchos casos el diagnóstico de la DM1 puede ser desconocido en las madres, pero debido al fenómeno de anticipación característico, la gravedad aumenta con el paso de las generaciones haciendo que su aparición sea más temprana. Además, la gravedad depende de la longitud del fragmento de ADN repetitivo e inestable, por lo que el diagnóstico prenatal es muy complicado. Sin embargo, existen alteraciones ecográficas frecuentes como es el aumento de polihidramnios entre la semana 28 y 34, este signo da indicios sobre la reducción o ausencia de la deglución fetal debido a una motilidad faringo-esofágica disminuida. ^{2, 3, 9, 10, 11, 13, 14}

Los pacientes de la distrofia miotónica tipo I no llevan a cabo un tratamiento específico de la enfermedad, si no que el tratamiento se basa en un tratamiento farmacológico de la miotonía, problemas cardiacos, infecciones broncopulmonares y dolor si existe, con una serie de seguimientos y controles para la prevención de complicaciones. Además, de tratamientos invasivos como la colocación de marcapasos, o técnicas especiales para evitar las neumopatías por aspiración. Son pocos los pacientes, que reciben tratamientos terapéuticos como puede ser la fisioterapia, ya que una vez confirmado el diagnostico se considera imposible la mejora del paciente a través de ningún tipo de tratamiento. Son muchas las áreas de intervención logopédica que son características de esta enfermedad y que causan dificultades tanto a nivel funcional como emocional, el tratamiento está ausente, aunque este pueda llegar a ser de gran ayuda tanto para pacientes como familiares. ^{1, 3, 9}.

Por todo ello, el tratamiento logopédico de las dificultades de los pacientes puede llegar a mejorar su calidad de vida evitando la aparición o retrasándola, desarrollando su vida con normalidad. Por ejemplo, en el caso de las dificultades ocasionadas por las alteraciones del sistema respiratorio, algunos estudios indican que, mediante la rehabilitación respiratoria,

llevada a cabo por profesionales de la salud y especialistas trabajando en equipo con el paciente y la familia. De esta forma se puede llegar a alcanzar y mantener una mejoría en la capacidad funcional y calidad de vida, pretendiendo cubrir, además, otras necesidades como las alteraciones musculares o problemas emocionales y sociales presentes. Asimismo, existen programas que tienen por objetivo reducir la hiperventilación y reforzar el patrón respiratorio correcto, un patrón diafragmático-nasal de los cuales se posee evidencia suficiente sobre su eficacia. El entrenamiento de los músculos respiratorios puede estar dirigido a incrementar la fuerza de estos o a reforzar su aguante. Existen dispositivos comercializados, pero, la educación y automatización de las estrategias respiratorias en el paciente es imprescindible.^{16,}

17

En el caso de los problemas presentes entorno a la deglución y masticación, el papel del logopeda es fundamental dentro de un equipo multidisciplinar. El Logopeda en este aspecto, trabajará estas dificultades mediante terapia miofuncional con el objetivo de reeducar las alteraciones funcionales, llegando a alcanzar un equilibrio y tonificación de la musculatura orofacial implicada óptimos. Con ello será posible prolongar el mantenimiento del equilibrio de las estructuras orofaciales propias y retardar su deterioro. Es un modelo de intervención temprana que persigue restaurar cuanto antes la funcionalidad no solo de la deglución y masticación, sino que también se interviene sobre la respiración y músculos implicados en dichas funciones y en el lenguaje, aspecto con la necesidad de ser tratado en los pacientes con Distrofia Miotónica de tipo I.¹⁸

Son muchos los aspectos en esta patología los que se ven afectados y que son susceptibles al tratamiento logopédico. Además, existen numerosos tipos de intervenciones enfocadas a todos ellos, por ello el fin de este trabajo se centra en una revisión de la bibliografía sobre casos de esta y conocer qué tipo de tratamiento se llevan a cabo en ellos, analizando cuales son sus síntomas y si estos son de intervención logopédica como se marca en la teoría.

3. OBJETIVOS

Con la realización de este trabajo se pretende analizar la sintomatología que presenta la Distrofia Miotónica de Steinert, dando cabida, asimismo, a los equipos que forman parte de su tratamiento. Tras la recogida y posterior lectura de artículos referidos a esta patología, se procede a la descripción de los siguientes objetivos:

1. Revisar sintomatología de la patología.
2. Revisar la existencia de equipos multidisciplinares dentro del tratamiento de la DM1.
3. Analizar la existencia de intervención logopédica en el tratamiento.
4. Analizar la importancia de la logopedia según la sintomatología analizada.

4. MATERIALES Y MÉTODOS

- *Selección de los artículos*

Los artículos que han sido seleccionados para esta revisión sistemática han sido escogidos siguiendo un criterio basado en aportar la información para el presente trabajo. En un primer momento se han seleccionado aquellos artículos centrados en la Distrofia Miotónica de Steinert, desde formas generales de presentación hasta artículos en los que se centraban determinados aspectos de la enfermedad para completar la fundamentación teórica y resultados obtenidos. Durante el proceso de elaboración de la revisión, el criterio de inclusión de artículos fue modificado incluyendo también artículos y libros sobre el tratamiento de aquellas patologías susceptibles al tratamiento logopédico, con el mismo objetivo que la primera búsqueda, completar información teórica y fundamentación de los resultados obtenidos. Asimismo, se han seleccionado artículos en los que se presentaban casos reales de la enfermedad y los que contenían información sobre los síntomas y el tratamiento de las dificultades que estos pacientes presentan con los que se han completado las tablas de resultados.

En esta revisión sistemática sobre la DM1 se han recogido artículos en idiomas extranjeros, en inglés y en portugués.

En la primera búsqueda, fueron seleccionados un total de 24 artículos y 2 libros; tras la primera lectura fueron descartados 1 de los libros y 4 artículos, de los cuales 2 de ellos eran inglés. Con el objetivo de encontrar más información sobre la patología, se procedió a la realización de una segunda búsqueda de bibliografía en la cual se incluyeron a esos 21 archivos de bibliografía, 1 libro más y 4 artículos nuevos, quedando de esta forma como resultado de todo el contenido bibliográfico 22 artículos y 2 libros.

Han sido descartados aquellos artículos que no se centraban en la enfermedad de Steinert como tal si no que centraban su atención a las enfermedades neuromusculares en general o en los efectos que la anestesia puede llegar a producir sobre los pacientes. Asimismo, han sido excluidos aquellos artículos que a pesar de presentar un resumen interesante para la investigación su acceso estaba restringido y su acceso era imposible por carencia de licencias para ello; y aquellos que si que se centraban en la Distrofia miotónica de Steinert, pero no resultaban interesantes para la elaboración de la presente revisión.

- *Búsqueda de artículos*

Los artículos incluidos en esta revisión han sido encontrados mediante la utilización de bases de datos actualizadas y fidedignas, como las que se adjuntan en la Tabla 1, así como las palabras clave y los términos booleanos, es decir, las combinaciones de las palabras clave que han sido utilizados para la misma, tanto en español como en inglés, con el objetivo de ampliar el rango de búsqueda.

Tabla 1. Estrategia de búsqueda.

BASE DATOS	PALABRAS CLAVE	COMBINACIÓN
1. Pumbed	1. Distrofia miotónica tipo I	1. #1 AND #3 - #1 AND #5 - #1 AND #10 - #3 AND #1 -
2. ASHA	2. Distrofia miotónica de Steinert	2. #2 AND #3 - #2 AND #5 - #3 AND #2 - #5 AND 2
3. Medline	3. Logopedia	3. #4 AND #6 - #6 AND #3 - #4 AND #12 - #4 AND #10
4. Google Académico	4. Myotonic Dystrophy	
5. Dialnet	5. Respiración	
6. IME	6. Breathing	
7. World WidScienc	7. Miotonía	
8. Google Avanzado	8. Myotonic	
9. Scielo	9. Deglución	
	10. Speech Therapy	
	11. Terapia miofuncional	
	12. Swallowing	

Se utilizaron palabras controladas por los métodos “Medical Subject Headings (Mesh)” y términos libres. Se buscó en bases de datos como: Pumbed, Dialnet, Scielo entre otras. Se seleccionaron los artículos que fueron considerados más apropiados para el fin del presente trabajo.

5. RESULTADOS

Los resultados obtenidos de la revisión sistemática que se ha llevado a cabo se diferenciaron en dos tablas distinguidas por la forma clínica de presentación de la enfermedad. Por un lado, se encontrarán los resultados referidos a la *forma común adulta de la enfermedad de Steinert (tabla 2)*, y por otro lado los resultados referidos a la *forma congénita de la distrofia miotónica tipo I (tabla 3)*

En cuanto a la elaboración de las tablas, la *tabla 2* se conforma por cinco grandes grupos. A su vez, el grupo “*sintomatología de importancia logopédica*”, está dividido en cuatro subgrupos. Formada, en total, por 8 columnas y 19 filas, cada una de las cuales corresponde a un caso clínico diferente. Las columnas que forman esta tabla son:

- **Autor y año:** información sobre los autores y el año de artículo del cual se han obtenido los datos que se recogen en las siguientes columnas.
- **Edad-sexo-edad de inicio-antecedentes:** datos sobre el paciente; edad del paciente cuando se realizó el examen clínico; el sexo, reflejado en las tablas con una V o M, refiriéndose a varón o mujer, respectivamente; edad de inicio, edad en la que los síntomas relacionados con la enfermedad; y finalmente, si existe algún tipo de antecedente familiar de esta enfermedad.
- **Sintomatología de importancia logopédica:**
 - **Hipotonía:** referida a patologías del musculo.
 - **Miotonía:** patologías referidas a la función de relajación de los músculos
 - **Respiración:** alteraciones de esta
 - **Deglución:** alteraciones de esta.
- **Otros datos:** Sintomatología que no resulta de interés para la logopedia, pero que deben tenerse en cuenta.
- **Tratamiento:** existencia de tratamiento del tipo que sea.

Respecto a la *tabla 3* está formada por 5 columnas y al igual que en la anterior, una de ellas se divide en 5, constituida en total por 9 columnas y 9 filas, con un caso clínico cada una. Las columnas son:

- **Autor y año:** información sobre el autor y el año del artículo del cual se han obtenido los datos.
- **Sexo y antecedentes de DM1:** Sexo del bebé y antecedentes en la familia de la DM1.
- **Sintomatología de importancia logopédica:**
 - **Embarazo y parto:** información sobre la evolución.
 - **Hipotonía:** información sobre el músculo.
 - **Respiración:** alteración de esta.
 - **Deglución:** alteración de esta.
 - **Paladar:** forma del paladar.
- **Otros datos:** información adicional.
- **Tratamiento:** Tratamiento de cualquier tipo recibido por el paciente.

Tabla 2. – Resultados de la sintomatología de pacientes con DM1 en forma común adulta.

Autor y año	Edad-sexo- edad de inicio- antecedentes	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA				Otros datos	Tratamientos
		Hipotonía	Miotonía	Respiración	Deglución		
Flores-López EN et al.- 2014 ¹	51-M-49-SI	<ul style="list-style-type: none"> · Astenia · Adinamia 	No se registran datos	<ul style="list-style-type: none"> · Edema pulmonar · hipertensión pulmonar · Disnea · Daño respiratorio 	No se registran datos	<ul style="list-style-type: none"> · Insuficiencia cardiaca · Bloqueo trifascicular · Cardiomegalia 	<ul style="list-style-type: none"> · Oxígeno suplementario · Diuréticos · Vasodilatadores · Aminas
Flores-López EN et al.- 2014 ¹	56-V-56-SI	<ul style="list-style-type: none"> · Disminución de fuerza miembros pélvicos y torácicos · Hemiplejia dch. · Disminución de fuerza simétrica. · Incapacidad de expresión facial. 	No se registran datos	<ul style="list-style-type: none"> · Alteración de la respiración por afectación de musculatura torácica. · Hipertensión pulmonar 	Alteración de la deglución por disminución de la fuerza en la musculatura para el efecto	<ul style="list-style-type: none"> · Lesión axial difusa · Atrofia cortical severa 	<ul style="list-style-type: none"> · Cirugía para colocación de sonda de gastrostomía · Cuidados paliativos.
Rosado Bartolomé A. et al.- 2015 ³	36-V-33-NO	<ul style="list-style-type: none"> · Pérdida fuerza en manos. · Perdida fuerza en manos impidiendo movimientos finos y rápidos. · Debilidad bilateral orbicular y elevador párpados. · Disartria. 	<ul style="list-style-type: none"> · Distrofia miotónica en manos 	No se registran datos	No se registran datos	<ul style="list-style-type: none"> · HVI · FEVI · Función sistólica ventricular. 	<ul style="list-style-type: none"> · Control evolutivo cardiopatías. · Cirugía colocación marcapasos.

X: No se registran datos

HVI: Hipertensión ventricular izquierda

FEVI: Fracción de eyección del ventrículo izquierdo

ECM: Músculo esternocleidomastoideo.

MCA: Músculos cervicales anteriores.

EEII: Extremidades inferiores

EESS: Extremidades superiores

RT: Región tenar

BM: Borla del mentón

FT: Fosa temporal

FM: Fosa maseteriana

Tabla 2. – Resultados de la sintomatología de pacientes con DM1 en forma común adulta. (Continuación)

Autor y año	Edad-sexo- edad de inicio- anteriores	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA				Otros datos	Tratamientos
		Hipotonía	Miotonía	Respiración	Deglución		
Caughey J.E. et al – 1953 ¹⁹	52-V-43-NO	<ul style="list-style-type: none"> · Desgaste de facies · Debilidad ECM y MCA 	<ul style="list-style-type: none"> · Dificultad para la relajación de las manos. · Miotonía mecánica en lengua 	<ul style="list-style-type: none"> · Torpeza en la base dch. del pecho. · Diafragma anormal. · Bronconeumonía bilateral 	<ul style="list-style-type: none"> · Alteración por miotonía en la lengua 	<ul style="list-style-type: none"> · Cataratas · Ptosis bilateral 	No se registran datos.
Caughey J.E. et al – 1953 ¹⁹	40-M-40-NO	<ul style="list-style-type: none"> · Debilidad musculatura de los antebrazos. · Reducción de fuerza en todos los grupos musculares. · Debilidad de EEII. 	<ul style="list-style-type: none"> · Fascias miotónicas. · Miotonía en agarre con manos. 	<ul style="list-style-type: none"> · Movimientos respiratorios afectados. · Monotonía y reducidos sonidos respiratorios 	<ul style="list-style-type: none"> · Mal alimentada 	<ul style="list-style-type: none"> · Desplazamiento del corazón ligeramente dch. 	No se registran datos.
Caughey J.E. et al – 1953 ¹⁹	62-M-55-NO	<ul style="list-style-type: none"> · Hipotonía EEII y tendencia a caer. · Debilidad musculatura de la espalda. · Debilidad y desgaste del ECM · Reducción de la fuerza en todos los grupos musculares 	<ul style="list-style-type: none"> · No miotonía, pero tiempo de relajación anormal 	<ul style="list-style-type: none"> · Elevación del lado izquierdo del diafragma. · Movimiento pobre del lado derecho del diafragma 	No se registran datos.	No se registran datos	Penicilina intramuscular

X: No se registran datos

HVI: Hipertensión ventricular izquierda

FEVI: Fracción de eyección del ventrículo izquierdo

ECM: Músculo esternocleidomastoideo.

MCA: Músculos cervicales anteriores.

EEII: Extremidades inferiores

EES: Extremidades superiores

RT: Región tenar

BM: Borla del mentón

FT: Fosa temporal

FM: Fosa maseteriana

Tabla 2. – Resultados de la sintomatología de pacientes con DM1 en forma común adulta. (Continuación)

Autor y año	Edad-sexo- edad de inicio- antecedentes	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA				Otros datos	Tratamientos
		Hipotonía	Miotonía	Respiración	Deglución		
Pérez Mederos, L.M. et al.-2008	51-V-30-NO	<ul style="list-style-type: none"> · Atrofia EESS · Adelgazamiento de la musculatura facial · Atrofia maseteros, ECM, temporales y trapecios. · Debilidad muscular distal. 	<ul style="list-style-type: none"> · Dificultad relajación manos · Dificultad relajación párpados 	No se registran datos	<ul style="list-style-type: none"> · Afectación de la deglución por atrofia de maseteros 	<ul style="list-style-type: none"> · Arreflexia · Ptosis palpebral 	No se registran datos
Voto Bernales, J- 1952 ²¹	26-V-25-SI	<ul style="list-style-type: none"> · Dificultad en marcha. · Imposibilidad flexión del pie. · Disminución fuerza EESS y EEII. · Facies inexpresivas · Excavación fosas temporales y maseterianas. 	<ul style="list-style-type: none"> · Marcado miotono. · Miotono mecánico en la lengua, RT, bíceps y BM. 	No se registran datos	<ul style="list-style-type: none"> · Afectación de la deglución por excavación fosas temporales y maseterianas y miotonía en la lengua. 	<ul style="list-style-type: none"> · Incontinencia diurna de orina a los esfuerzos · Hiporreflexia generalizada. 	No se registran datos
Voto Bernales, J- 1952 ²¹	26-V-25-SI	<ul style="list-style-type: none"> · Facies inexpresivas · Excavación FT y FM por atrofia de musculatura. · Atrofia del ECM 	<ul style="list-style-type: none"> · Miotono de flexión de los dedos · Miotono lengua 	No se registran datos	<ul style="list-style-type: none"> · Alteración de la deglución por miotonía en lengua y excavación FM 	-	

X: No se registran datos

HVI: Hipertensión ventricular izquierda

FEVI: Fracción de eyección del ventrículo izquierdo

ECM: Músculo esternocleidomastoideo.

MCA: Músculos cervicales anteriores.

EEII: Extremidades inferiores

EESS: Extremidades superiores

RT: Región tenar

BM: Borla del mentón

FT: Fosa temporal

FM: Fosa maseteriana

Tabla 2. – Resultados de la sintomatología de pacientes con DM1 en forma común adulta. (Continuación)

Autor y año	Edad-sexo- edad de inicio- antecedentes	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA				Otros datos	Tratamientos
		Hipotonía	Miotonía	Respiración	Deglución		
Voto Bernales, J- 1952 ²¹	45-M-37-SI	<ul style="list-style-type: none"> · Debilidad EEII entorpeciendo marcha llegando a marcha equina. · Gran esfuerzo para caminar. · Amimia · Excavación FT y FM. · Atrofia ECM · Disminución fuerza global 	<ul style="list-style-type: none"> · Dificultad para abrir los dedos de las manos. · Miotono EESS · Miotono lengua y RT 	No se registran datos	<ul style="list-style-type: none"> · Alteración de la deglución por miotono en la lengua 	<ul style="list-style-type: none"> · Risa transversal. · Voz nasal · Arreflexia 	No se registran datos
Voto Bernales, J- 1952 ²¹	22-V-X-SI	<ul style="list-style-type: none"> · Atrofia ECM 	<ul style="list-style-type: none"> · Dificultad para abrir las manos. · Miotono manos · Miotono lengua · Miotono RT 	No se registran datos	<ul style="list-style-type: none"> · Alteración de la deglución por miotono en la lengua 	No se registran datos	No se registran datos.

X: No se registran datos

HVI: Hipertensión ventricular izquierda

FEVI: Fracción de eyección del ventrículo izquierdo

ECM: Músculo esternocleidomastoideo.

MCA: Músculos cervicales anteriores.

EEII: Extremidades inferiores

EESS: Extremidades superiores

RT: Región tenar

BM: Borla del mentón

FT: Fosa temporal

FM: Fosa maseteriana

Tabla 2. – Resultados de la sintomatología de pacientes con DM1 en forma común adulta. (Continuación)

Autor y año	Edad-sexo- edad de inicio- antecedentes	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA				Otros datos	Tratamientos
		Hipotonía	Miotonía	Respiración	Deglución		
Voto Bernales, J- 1952 ²¹	40-M-31-SI	<ul style="list-style-type: none"> - Disminución de la fuerza muscular en EEII y EESS - Facies inexpresiva - Alteración marcha. - Atrofia temporales, ECM, maseteros, EESS y EEII 	<ul style="list-style-type: none"> - Miotono de la lengua. - Miotono RT - Miotono en manos. 	No se registran datos	Alteración de la deglución por atrofia de maseteros, temporales y miotono en la lengua	<ul style="list-style-type: none"> - Disminución agudeza visual - Soplo sistólico 	<ul style="list-style-type: none"> - Cirugía cataratas.
Voto Bernales, J- 1952 ²¹	42-V-37-SI	<ul style="list-style-type: none"> - Disminución fuerza muscular global - Marcha equina - Atrofia ECM, temporales, maseteros, EESS y EEII 	<ul style="list-style-type: none"> - Miotono manos - Miotono lengua - Miotono RT 	No se registran datos	Alteración de la deglución por miotono en la lengua	<ul style="list-style-type: none"> - Visión de sombras - Ptosis palpebral 	<ul style="list-style-type: none"> - Cirugía cataratas: extirpación cristalino

X: No se registran datos

HVI: Hipertensión ventricular izquierda

FEVI: Fracción de eyección del ventrículo izquierdo

ECM: Músculo esternocleidomastoideo.

MCA: Músculos cervicales anteriores.

EEII: Extremidades inferiores

EESS: Extremidades superiores

RT: Región tenar

BM: Borla del mentón

FT: Fosa temporal

FM: Fosa maseteriana

Tabla 2. – Resultados de la sintomatología de pacientes con DM1 en forma común adulta. (Continuación)

Autor y año	Edad-sexo- edad de inicio- antecedentes	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA				Otros datos	Tratamientos
		Hipotonía	Miotonía	Respiración	Deglución		
Voto Bernales, J- 1952 ²¹	40-M-X-SI	<ul style="list-style-type: none"> - Facies inexpressivas - Atrofia ECM, temporales y maseteros. 	NO	No se registran datos	<ul style="list-style-type: none"> - Alteración de la masticación por atrofia de maseteros. 	No se registran datos	No se registran datos
Voto Bernales, J- 1952 ²¹	50-V-35-SI	<ul style="list-style-type: none"> - Marcha equina - Facies inexpressivas - Atrofia ECM, temporales, maseteros, orbiculares, EESS, EEII, y pectorales. 	<ul style="list-style-type: none"> - Miotono manos. - Miotonía lengua - Miotonía RT 	<ul style="list-style-type: none"> - Alteración de la respiración por atrofia de la musculatura 	<ul style="list-style-type: none"> - Alteración de la deglución y masticación por atrofia de maseteros, orbicular y miotonía en lengua 	<ul style="list-style-type: none"> - Labio inferior prominente 	<ul style="list-style-type: none"> - Cirugía cataratas.
B. Spota, B et al.-1955 ²²	45-M-30-X	<ul style="list-style-type: none"> - Dificultad marcha - Facies anormales - Atrofia EEII - Atrofia músculos de la cara, masticadores y EMC 	<ul style="list-style-type: none"> - Miotonía manos 	No se registran datos	<ul style="list-style-type: none"> - Alteración de la deglución de masticación y deglución por afectación de los músculos al efecto 	<ul style="list-style-type: none"> - Ptosis palpebral - Cataratas - Lordosis lumbar 	No se registran datos

X: No se registran datos

HVI: Hipertensión ventricular izquierda

FEVI: Fracción de eyección del ventrículo izquierdo

ECM: Músculo esternocleidomastoideo.

MCA: Músculos cervicales anteriores.

EEII: Extremidades inferiores

EESS: Extremidades superiores

RT: Región tenar

BM: Borla del mentón

FT: Fosa temporal

FM: Fosa maseteriana

Tabla 2. – Resultados de la sintomatología de pacientes con DM1 en forma común adulta. (Continuación)

Autor y año	Edad-sexo- edad de inicio- antecedentes	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA				Otros datos	Tratamientos
		Hipotonía	Miotonía	Respiración	Deglución		
B. Spota, B et al.-1955 ²²	39-M-30-SI	<ul style="list-style-type: none"> Hipotonía generalizada. Perdida fuerza en los labios 	<ul style="list-style-type: none"> Miotonía manos 	No se registran datos	<ul style="list-style-type: none"> Dificultad para comer 	<ul style="list-style-type: none"> Ptosis palpebral Disminución de la visión 	No se registran datos
B. Spota, B et al.-1955 ²²	44-V-32-SI	<ul style="list-style-type: none"> Pérdida fuerza EESS Atrofias proximales Facies miopáticas Atrofia ECM, trapecios y romboides. Atrofia generalizada. 	<ul style="list-style-type: none"> Miotonía manos 	No se registran datos	No se registran datos	<ul style="list-style-type: none"> Alteraciones emocionales debido a la enfermedad. Hiporreflexia por atrofia 	No se registran datos
Comas Valdespino, R.L et al-2017 ²³	40-V-X-SI	<ul style="list-style-type: none"> Adelgazamiento progresivo. Hipertrofia ECM, maseteros y EEII y EESS 	<ul style="list-style-type: none"> Miotonía generalizada 	<ul style="list-style-type: none"> Falta de aire. Disminución murmullo vesicular 	No se registran datos	<ul style="list-style-type: none"> Taquiarritmias 	<ul style="list-style-type: none"> Tratado en base a insuficiencia ventricular

X: No se registran datos

HVI: Hipertensión ventricular izquierda

FEVI: Fracción de eyección del ventrículo izquierdo

ECM: Músculo esternocleidomastoideo.

MCA: Músculos cervicales anteriores.

EEII: Extremidades inferiores

EESS: Extremidades superiores

RT: Región tenar

BM: Borla del mentón

FT: Fosa temporal

FM: Fosa maseteriana

Tabla 3. – Resultados de la sintomatología de pacientes con DM1 en forma congénita.

Autor y año	Sexo- Antecedentes de DM1	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA					Otros datos	Tratamiento
		Embarazo y parto	Hipotonía	Respiración	Deglución-succión	Paladar		
Domingues, S. et al-2014 ²	M-SI	<ul style="list-style-type: none"> · Disminución de movimientos fetales. · 32 semanas edad gestacional · Cesárea 	<ul style="list-style-type: none"> · Hipotonía global. · Facies sugestiva 	<ul style="list-style-type: none"> · Alteración de la respiración por hipotonía generalizada 	<ul style="list-style-type: none"> · Alteración de la D-S por hipotonía generalizada · Paladar ojival 	<ul style="list-style-type: none"> · Paladar normal 	<ul style="list-style-type: none"> · Alteraciones oculares. · Alteraciones en el desarrollo PSM · Alteraciones gastrointestinales 	<ul style="list-style-type: none"> · Soporte ventilatorio
Domingues, S. et al-2014 ²	F-SI	<ul style="list-style-type: none"> · Existencia de hidramnios · Movimientos fetales disminuidos · 32 semanas edad gestacional · Cesárea 	<ul style="list-style-type: none"> · Hipotonía global. · Facies sugestiva 	<ul style="list-style-type: none"> · Alteración de la respiración por hipotonía generalizada 	<ul style="list-style-type: none"> · Alteración de la D-S por hipotonía generalizada y paladar ojival. 	<ul style="list-style-type: none"> · Paladar ojival 	<ul style="list-style-type: none"> · Alteración del desarrollo PSM 	<ul style="list-style-type: none"> · Soporte ventilatorio
Domingues, S. et al-2014 ²	M-SI	<ul style="list-style-type: none"> · Existencia de hidramnios · Movimientos fetales disminuidos · 37 semanas edad gestacional · Cesárea 	<ul style="list-style-type: none"> · Hipotonía global. · Facies sugestiva 	<ul style="list-style-type: none"> · Alteración de la respiración por hipotonía generalizada 	<ul style="list-style-type: none"> · Alteración de la D-S por hipotonía generalizada 	<ul style="list-style-type: none"> · Paladar ojival 	<ul style="list-style-type: none"> · Alteraciones oculares · Alteraciones gastrointestinales · Alteraciones ortopédicas · Alteraciones del desarrollo PSM 	<ul style="list-style-type: none"> · Soporte ventilatorio

X: No se registran datos.

D-S: Deglución – succión.

PSM: Psicomotor.

EEII: Extremidades inferiores.

Tabla 3. – Resultados de la sintomatología de pacientes con DM1 en forma congénita. (Continuación)

Autor y año	Sexo- Antecedentes de DM1	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA					Otros datos	Tratamiento
		Embarazo y parto	Hipotonía	Respiración	Deglución-succión	Paladar		
Domingues, S. et al-2014 ²	F-SI	<ul style="list-style-type: none"> · Movimientos fetales disminuidos · Existencia de hidramnios · 37 semanas edad gestacional · Parto prolongado. · Cesárea 	<ul style="list-style-type: none"> · Hipotonía global. · Facies sugestivas 	<ul style="list-style-type: none"> · Alteración de la respiración por hipotonía global 	<ul style="list-style-type: none"> · Alteración de la D-S por hipotonía global. 	<ul style="list-style-type: none"> · Paladar normal 	Fallecimiento al 9º día.	<ul style="list-style-type: none"> · Soporte ventilatorio
Domingues, S. et al-2014 ²	F-SI	<ul style="list-style-type: none"> · Existencia de hidramnios. · Cesárea · 33 semanas edad gestacional 	<ul style="list-style-type: none"> · Hipotonía global. 	<ul style="list-style-type: none"> · Alteración de la respiración por hipotonía global 	<ul style="list-style-type: none"> · Alteración de la D-S por hipotonía global. 	<ul style="list-style-type: none"> · Paladar normal 	Fallecimiento al 38º día	<ul style="list-style-type: none"> · Soporte ventilatorio
Iacopini, S. et al.-2011 ¹⁰	X-SI	<ul style="list-style-type: none"> · Disminución de movimientos fetales · Existencia de polihidramnios · Diabetes gestacional · 36 semanas edad gestacional. · Cesárea 	<ul style="list-style-type: none"> · Hipotonía generalizada · Posición en libro abierto · Hipoactividad espontánea · Hiporreflexia · Ausencia de mímica facial 	<ul style="list-style-type: none"> · Ausencia de respiración espontánea 	<ul style="list-style-type: none"> · Alteración del patrón D-S 	<ul style="list-style-type: none"> · Paladar ojival 	<ul style="list-style-type: none"> · Ictericia. · Macrocefalia con cráneo triangular · Micrognatia 	<ul style="list-style-type: none"> · Intubación por ausencia de respiración

X: No se registran datos.

D-S: Deglución – succión.

PSM: Psicomotor.

EELI: Extremidades inferiores.

Tabla 3. – Resultados de la sintomatología de pacientes con DM1 en forma congénita. (Continuación)

Autor y año	Sexo- antecedentes	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA					Otros datos	Tratamiento
		Embarazo y parto	Hipotonía	Respiración	Deglución-succión	Paladar		
Hasbun, J. et al- 2010 ¹¹	F-SI	<ul style="list-style-type: none"> - Dinámica uterina dolorosa - Polihidramnios - Restricción del crecimiento - 36 semanas edad gestacional - Cesárea 	<ul style="list-style-type: none"> - Síndrome hipotónico severo. 	<ul style="list-style-type: none"> - Pobre esfuerzo respiratorio al nacer - Posterior dificultad respiratoria por debilidad muscular 	<ul style="list-style-type: none"> - Trastorno severo de la deglución. 	No se registran datos	No se registran datos	<ul style="list-style-type: none"> - Intubación - Soporte ventilatorio invasivo - Alimentación por sonda nasoyeyual. - Equipo multidisciplinaria (neonatólogo, fisioterapeuta, oftalmólogo y kinesiólogo)

X: No se registran datos.
D-S: Deglución – succión.
PSM: Psicomotor.
EElI: Extremidades inferiores.

Tabla 3. – Resultados de la sintomatología de pacientes con DM1 en forma congénita. (Continuación)

Autor y año	Sexo- antecedentes	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA					Otros datos	Tratamiento
		Embarazo y parto	Hipotonía	Respiración	Deglución-succión	Paladar		
Arturo Aviña, J. et al-2009	F-SI	<ul style="list-style-type: none"> · Polihidramnios · Cesárea 	<ul style="list-style-type: none"> · Hipotonía y debilidad generalizada · Escaso tono y fuerza muscular · No control cabeza · Hipotonía en maseteros genera boca entreabierta. · Labio superior delgado · Hipotonía en EEII con reflejos disminuidos · Contractura de cadera, rodillas y tobillos 	<ul style="list-style-type: none"> · Dificultad respiratoria · Disminución de ruidos respiratorios. 	<ul style="list-style-type: none"> · Dificultad succión y deglución 	<ul style="list-style-type: none"> · Paladar ojival 	<ul style="list-style-type: none"> · Pabellones auriculares grandes · Cráneo dolicocefálico · Micrognatia · Arritmia · Taquicardia · Soplo sistólico · Fallecimiento del bebé. 	<ul style="list-style-type: none"> · Sonda nasogástrica · Asistencia ventilatoria con respirador

X: No se registran datos.

D-S: Deglución – succión.

PSM: Psicomotor.

EEII: Extremidades inferiores.

Tras la exposición de las tablas en las que se recogen los datos sobre la sintomatología presente en los pacientes con Distrofia Miotónica tipo I, se va a proceder a la descripción de las mismas. Para llevar esta tarea a cabo, de manera sencilla y clara, se procederá a hacer la descripción atendiendo a los objetivos que fueron planteados a la hora de realizar esta revisión sistemática. En primer lugar, se expondrá el objetivo y su descripción basándose en los datos que han sido recogidos en las tablas. Este proceso se llevará a cabo tanto para la Tabla 2 como para la Tabla 3.

Los datos obtenidos en la tabla 2 arrojan la siguiente información:

1. Revisar sintomatología de la patología.

La sintomatología que esta enfermedad presenta es muy variada. Por ello, en primer lugar, se van a analizar aquellos síntomas de menor interés para la logopedia, pero sin restar la gran importancia que tienen, analizados dentro de la *Tabla 2* en la columna de “*otros datos de interés*”, para ir desde un punto de vista de la sintomatología más general a unos más específico.

En un 26,32% de los casos seleccionados, presentan patologías del corazón, entre las que destacan: arritmias, alteración del ritmo cardiaco, hipertensiones ventriculares, aumento del bombeo de sangre por parte del corazón, o insuficiencias cardiacas.^{1, 3, 19, 21, 23} En un porcentaje mayor, en un 47,37%, concretamente, se identifican alteraciones oftalmológicas, entre las que destacan las cataratas y ptosis palpebral, caída del párpado, lo cual puede estar asociado a la debilidad muscular característica de esta enfermedad.^{19, 21, 22} Otras patologías presentes en estos pacientes son: alteraciones cerebrales, como atrofia cortical, causada en numerosos casos por la falta de riego sanguíneo o lesiones axiales corticales que provoca la pérdida de la conciencia. Asimismo, es característico la disminución de los reflejos del paciente, reflejado como hiporreflexia o arreflexia (*Tabla 2*).^{1, 21, 22}

Otros datos interesantes que encontramos en la información registrada, es la existencia de casos en los que se produce un cambio de voz a una voz nasal, en un 5,26% de los casos analizados, causada posiblemente por la alteración de la respiración, concretamente una alteración en el patrón respiratorio que pasa a ser clavicular y sin coordinación fonorrespiratoria dando lugar a este tipo de voz. El tipo respiratorio es alto y el modo respiratorio es nasal en reposo y mixto en fonación, la coordinación fonorrespiratoria se encuentra alterada, ya que se agota el aire antes de terminar la frase a emitir, provocando sobreesfuerzo laríngeo, además, el apoyo respiratorio tiende a ser deficiente, no utilizando adecuadamente el diafragma al momento de hablar o proyectar la voz. Cabe destacar que se suele sumar a estos aspectos la existencia de conductas de abuso y mal uso vocal, tales como: hablar en exceso sin apoyo diafragmático, gritar en el hogar sin ser consciente del sobreesfuerzo vocal generado, entre otros.²¹

Además, se encuentran también alteraciones como lordosis lumbar, en un 5,26%, afectando a la postura del paciente, dando lugar al incremento alteración de la respiración y como consecuencia el tipo de voz, como se ha mencionado anteriormente. Por último, se evidencia en esta tabla la existencia de alteraciones emocionales de la persona que padece la Enfermedad de Steinert, la cual solo es reflejada de manera clara en uno de los casos

analizados²², pero que se considera de gran importancia ya que está causada por la presencia de numerosas alteraciones de las cuales no se obtiene un tratamiento adecuado o no se aporta esperanza. Por todo ello, una vez analizados estos datos se podría dejar constancia del siguiente gráfico (Figura 1), para una mayor aclaración de los datos aquí expuestos:

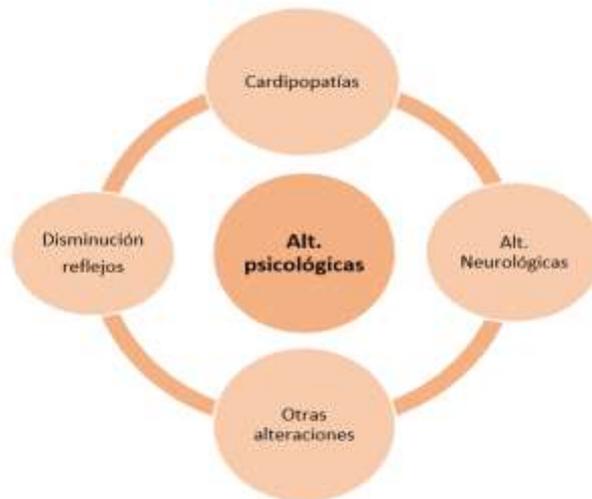


Figura 1 – Alt. Psíquicas como consecuencia de la sintomatología

Datos relativos a la vertiente logopédica:

- **Hipotonía:**

La hipotonía; disminución del tono muscular, considerada como uno de los síntomas más característicos de la Distrofia Miotónica de Steinert, está reflejada en el 100% de los casos analizados.^{1, 3, 19, 21, 22, 23} Es propio una disminución de la fuerza, con un inicio característico por las extremidades, desembocando en una astenia muscular generalizada. Esto viene dado por la atrofia muscular existente también entre estos síntomas, dando lugar a otras alteraciones como pueden ser la alteración de la marcha, provocando marcha equina en un 15,78% de los casos analizados, debido a la incapacidad de la flexión del pie; alteraciones en la expresión, llegando a provocar la inexpressión facial de la persona; y otras alteraciones en la deglución o respiración, lenguaje como, por ejemplo, disartria o dar lugar a casos de hiporreflexia. Para clarificar esta consecución de síntomas se propone la Figura 2:

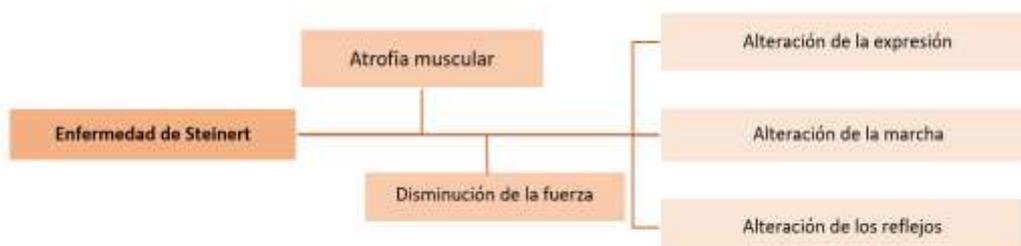


Figura 2 – Consecución de síntomas

- **Miotonía**

Se trata de la dificultad de la relajación de la musculatura. Es uno de los síntomas también característicos de esta enfermedad estando presente en un 89,47% de los casos clínicos analizados^{3, 19, 21, 22, 23}, un 5,26% de esos casos en los que no se evidencia, se refleja un tiempo alterado de relajación.¹⁹ Este síntoma es muy frecuente en las manos, llegando a imposibilitar los movimientos finos, de agarre y movimientos rápidos. Asimismo, en un 42,10%, la miotonía se sitúa en la lengua^{19, 21}, lo que va a dar lugar a la alteración de otras funciones como la deglución, posteriormente será explicado de manera detallada. También es localizada en párpados, dando lugar a ptosis palpebral, musculatura orofacial, teniendo como consecuencia facies inexpresivas, comentadas con anterioridad, y en extremidades superiores.²¹

- **Respiración**

La respiración se encuentra alterada en 7 de los 19 casos seleccionados para la elaboración de esta revisión sistemática, aún así es considerado uno de los síntomas característicos de esta enfermedad.

En la mayoría de los pacientes, esta está provocada por la disfuncionalidad de la musculatura, ya sea por la anormalidad, debilidad, miotonía o atrofia de la misma, lo cual hace que los movimientos respiratorios sean reducidos o que los músculos principales, véase, el diafragma, tengan unos movimientos anormales.

En otros casos, ya sea de manera aislada o de manera paralela a la debilidad de la musculatura, esta sintomatología está presente debido a otras causas como pueden ser edemas pulmonares o bronco pulmonías.^{1, 19, 21, 23}

- **Deglución**

La afectación de la deglución es propia de la DM1 por datos anteriormente expuestos en el presente trabajo. En la Enfermedad de Steinert, se produce una afectación grave de la musculatura dando lugar a sintomatología como la hipotonía o la miotonía, esto afecta músculos propios para el efecto de la deglución como pueden ser: la lengua, maseteros, orbicular del labio, músculos laríngeos... debido a ello, se produce su alteración en 14 de los casos analizados. Cabe destacar, que, en dos de los casos, no se registran datos específicos sobre la afectación de la musculatura propia o de la deglución directamente, pero sí que se registran datos que pueden dar indicios sobre la afectación de la misma.^{1, 19, 21, 22}

2. Revisar la existencia de equipos multidisciplinares dentro del tratamiento de la DM1.

Tras la revisión de la sintomatología y el tratamiento que estos pacientes reciben una vez que han sido diagnosticados, no se encuentra evidencia en el 100% de los casos seleccionados de la existencia de equipos multidisciplinarios dentro de esta patología. Todos los casos están guiados exclusivamente por médicos de diferentes especialidades como cardiología para el diagnóstico, seguimiento y tratamiento de las múltiples patologías del corazón, recogidas, si existían, en la columna de otros datos de interés en la *Tabla 2*, las cuales son muy frecuentes en la Enfermedad de Steinert, pero, no encontrando la existencia de ningún otro profesional

en los casos que han sido sometidos a análisis, a pesar de la variedad de sintomatología que ha sido registrada.^{1, 3, 19, 21, 22, 23}

3. Analizar la existencia de intervención logopédica en el tratamiento.

En ninguno de los casos que se registran en la *Tabla 2* se ha reflejado la presencia de profesionales del ámbito de la logopedia. A pesar de toda la sintomatología de carácter logopédico que se registra, véase el caso propuesto por el autor *Rosado Bartolomé*³ (*Tabla 2*), en el que se refleja la presencia de disartria en el paciente o en numerosos casos (*Tabla 2*) en quienes la musculatura facial presenta una tonicidad muy baja dando lugar facies inexpresivas y como consecuencia alteraciones en funciones como la deglución o el lenguaje entre otras de ámbito logopédico y aún así, estos profesionales no se contemplan a la hora del tratamiento.^{1, 19, 21, 22}

4. Analizar la importancia de la logopedia según la sintomatología analizada.

Atendiendo a los síntomas que han sido analizados, la logopedia se puede llegar a considerar de gran importancia y necesidad para el tratamiento de la Distrofia Miotónica de Steinert, ya que la mayoría de los síntomas presentados se consideran como campo de actuación de esta disciplina, causando beneficio en los pacientes que presentan patología del estilo.

A continuación, se describen los resultados expuestos en la *Tabla 3*, al igual que en la anterior, la descripción estará guiada por los objetivos que se expusieron al inicio del presente trabajo, se expondrá el objetivo a analizar y seguidamente, la descripción de los resultados que se encuentran en la *Tabla 3*.

1. Revisar sintomatología de la patología.

Al igual que en el caso anterior, la sintomatología ha sido separada atendiendo al interés logopédico, encontrando, por un lado, la sintomatología de menor interés para el ámbito de la logopedia, reflejado en la columna de "*Otros datos*" (*Tabla 3*) y con mayor interés logopédico, 5 columnas recogidas en "*Sintomatología de importancia logopédica*" (*Tabla 3*).

En cuanto a la sintomatología de menor interés para el campo de la logopedia se registran datos como las alteraciones ortopédicas, gastrointestinales e ictericia (color amarillento de la piel por aumento de la bilirrubina) estas alteraciones son poco frecuentes según estos datos ya que, en concreto, se evidencian en un 37,5% de los casos.^{2, 10} En un mayor número de casos, se evidencian alteraciones de la estructura mandibular, en todos los casos se trata de micrognatia, así como alteraciones morfológicas del cráneo y las alteraciones oculares, también son muy frecuentes.^{2, 10} Por otro lado, y destacando como la sintomatología más repetida en los datos recogidos se trata del retraso psicomotor del bebé.² Cabe destacar, que dentro de estos datos se refleja el fallecimiento de tres de los pacientes que han sido seleccionados, lo cual se considera relevante ya que evidencia la gravedad de la sintomatología que presenta esta forma de la Distrofia Miotónica Tipo 1.²

Respecto a la sintomatología de importancia logopédica, se desglosa, como se ha mencionado anteriormente, en 5 columnas diferentes, entre las que se diferencia “embarazo y parto”, “hipotonía”, “respiración”, “deglución y succión” y “parto” (Tabla 3). Para la descripción de esta, se realizará siguiendo cada columna de la Tabla 3 recogida bajo el nombre de “sintomatología de importancia logopédica”, para ello se expondrá el nombre de la tabla y a continuación el desarrollo de la descripción:

- **Embarazo y parto**

En cuanto a la sintomatología característica al embarazo y parto de aquellos casos que presentan forma congénita, resulta ser bastante lineal, ya que en la mayoría de los casos se presenta: disminución de los movimientos fetales, en un 62,5% de los casos analizados, existencia de hidramnios (acumulación de líquido amniótico) en un 75%, y en casos puntuales, concretamente en un 12,5%, existencia de diabetes gestacional. En todos los casos que registran en la Tabla 3, el parto se lleva a cabo mediante cesárea. Asimismo, ningún caso el embarazo llega a las 40 semanas, siendo la edad gestacional entre las 32 y 37 semanas.^{2, 10, 11}

- **Hipotonía**

En la mayoría de los casos analizados, en el momento del nacimiento es característica la presencia de una hipotonía generalizada, en el 100% de los casos, lo que en algunas ocasiones tiene como consecuencia una posición en libro abierto, en el 12,5%.¹⁰ Asimismo, se evidencia la existencia de facies inexpresivas en el 62,5% de los casos presentes en la tabla.² La hiporreflexia e hipoactividad también es reflejada en algunos de los casos.¹⁰

- **Respiración**

La respiración se encuentra alterada en el 100% de los casos analizados con motivo de la hipotonía generalizada. Además, en algunos de ellos se evidencia la dificultad de respiración espontánea con un pobre esfuerzo respiratorio e incluso la ausencia de la misma.^{10, 11}

- **Deglución – succión**

En todos los casos que se registran en la *Tabla 3* se refleja la alteración de la deglución y succión. En algunos de ellos, se especifica que esta viene dada por la afectación de la musculatura destinada al efecto, en otros casos además de por la alteración de la musculatura, el patrón deglutorio y de succión se ve afectado por la anormalidad del paladar que presentan algunos niños.

- **Paladar**

Como último síntoma de importancia para la logopedia, es la alteración del paladar. En el 57,2% de los 7 casos en los que se registran datos sobre ello, su presentación es anormal, puesto que se trata de paladar ojival.^{2, 10}

2. Revisar la existencia de equipos multidisciplinares dentro del tratamiento de la DM1.

Según los datos reflejados (*Tabla 3*) solo en uno de los 8 artículos que presentan casos clínicos de la forma congénita de la Enfermedad de Steinert, se evidencia la presencia de un equipo multidisciplinar en el tratamiento del recién nacido, en este caso está formado por el neonatólogo, oftalmólogo, fisioterapeuta y médico rehabilitador, en el resto de casos, solo se hace referencia al tratamiento llevado a cabo por médicos de distintas especialidades, pero en ningún caso se evidencia la existencia de más profesionales en el cuidado de los pacientes.¹¹

3. Analizar la existencia de intervención logopédica en el tratamiento.

De los 8 casos de neonatos que han sido analizados, por lo que en el 100% de los casos no se refleja la existencia del perfil logopédico como profesional que interviene en su tratamiento, siendo solo en un 1% donde se evidencia la presencia de un equipo que esté formado por más profesionales que el médico haciendo referencia a un tratamiento sintomatológico de la enfermedad, pero siempre prevaleciendo la presencia de médicos (*Tabla 3*).¹¹

4. Analizar la importancia de la logopedia según la sintomatología analizada.

Tras el análisis de la información recogida en la *Tabla 3* y centrándose en la sintomatología presente, se destaca que la intervención logopédica puede ser considerada de gran importancia y necesidad ya que se evidencian datos que con una intervención precoz y adecuada podrían ser solventados sin recurrir a tratamientos invasivos como pueden ser la colocación de sondas nasogástricas (*Tabla 3*) así como que la calidad de vida de los pacientes puede ser claramente incrementada.

6. DISCUSIÓN

Una vez analizados todos los resultados obtenidos, se observa que la sintomatología a la que se referían los artículos que fueron utilizados para la fundamentación teórica¹⁻¹⁸ se evidenciaba en los casos clínicos que se recogieron. Ahora bien, tras esta revisión y análisis de la misma, se puede afirmar que la sintomatología que se describe^{1, 3, 5, 8, 9, 10, 12, 13}, en un gran porcentaje, es campo de actuación del ámbito logopédico ya que la afectación muscular propia es característica de zonas orofaciales interfiriendo en funciones que, si son alteradas, se consideran de intervención logopédica. Además, la sintomatología reflejada (*Tabla 2 y Tabla 3*), en la gran mayoría de los casos, coincide con aquella que se evidenciaban en los artículos en los que se proponen los aspectos más teóricos.

Cabe resaltar que, en el caso de la forma congénita, en el 100% de los casos que fueron seleccionados, todos ellos presentaban antecedentes familiares respecto a esta patología pero que en ninguno de los casos era conocido de manera previa al diagnóstico en el bebé, por lo que se corroboran los datos teóricos que fueron recogidos en un primer momento en los que se destacaba este aspecto, además, de que en ninguno de los casos el diagnóstico pudo llevarse a cabo de manera intrauterina a pesar de estar evidenciados todos los síntomas que se establecen en la teoría como característicos de aquellos pacientes que luego en el nacimiento presentan la enfermedad.^{2, 3, 9, 10, 11, 13, 14}

Una vez observado este punto, la sintomatología que se refleja puede ser dividida en dos grupos desde el punto de vista del logopeda. Estos grupos serían: la sintomatología de menor interés para la logopedia y la sintomatología de importancia logopédica. Cabe destacar que esta división no implica que el profesional deba fijarse sólo en los aspectos que son de interés para su campo de trabajo, puesto que no se puede tratar de manera individual ya que la afectación de un aspecto provoca, como consecuencia, la afectación de otro, por lo que es necesario dejar reflejado que la distinción entre sintomatología de interés y la de menor interés logopédico, se establece atendiendo al tratamiento que el logopeda podría llegar a abarcar, no porque no se tenga que tener en cuenta en un posible tratamiento futuro de carácter multidisciplinar.

Asimismo, siendo revisada la existencia de equipos multidisciplinarios dentro del equipo encargado de los cuidados de los pacientes que padecen la enfermedad, han sido pocos los artículos que indican la existencia o necesidad de la multidisciplinariedad dentro del tratamiento.¹¹ Esto ha sido evidenciado una vez que los datos de los pacientes han sido reflejados en las tablas (*Tabla 2 y Tabla 3*) donde en tan solo uno de los casos se refleja su existencia.¹¹

Por ende, en ninguno de los casos que se analizaron se ha registrado la intervención logopédica como tratamiento llevado a cabo, incluso no siendo mencionado como importante en un futuro. Al contrario que en los artículos utilizados para la fundamentación teórica, que en uno de ellos se nombra al logopeda como parte importante en el tratamiento de estos pacientes¹⁷. Por ello, poner en relieve que algunos autores si dejan entrever la necesidad de la participación del logopeda en algunos apuntes teóricos, pero en la realidad, una vez analizados los casos registrados (*Tabla 2 y Tabla 3*) este profesional no está presente en ningún caso.

El logopeda debe ser considerado como un profesional de vital importancia para el tratamiento de esta patología, ya que la sintomatología que se refleja en la bibliografía recogida, tanto en aspectos teóricos como en los casos clínicos, se encuentra dentro del campo de actuación del profesional de la logopedia.

Como recomendación para el futuro, tras la realización de esta revisión, propondría la investigación del efecto que tendría la logopedia si se ejerciese en el tratamiento de esta enfermedad, basándola en la propia enfermedad y no en la sintomatología que se presenta. Además de ensalzar la necesidad de la figura del logopeda en los centros de ámbito sanitario debido a la necesidad y el beneficio que presentan muchas patologías de una evaluación, diagnóstico y tratamiento precoz basándonos en las competencias específicas que nuestra profesión, como sanitaria que es, podría arrojar a este tipo de casos.

Cabe destacar que siempre se recomienda realizar más estudios, con una muestra más grande y más homogénea para que los resultados sean cada vez más confiables y aplicables a los contextos clínicos.

En términos generales, el estudio se desarrolló de una manera adecuada, se realizó una valoración completa de los participantes, no solo en función de la capacidad deglutoria, sino también en relación a fuerza muscular y habla, lo que permite a los investigadores tener información detallada del rendimiento de los sujetos del estudio. Se recomienda, sin embargo, aumentar el tamaño muestral, para obtener información estadísticamente significativa, homogeneizar la muestra, en función de la edad, sexo, localización de la lesión cerebral, entre otros. De esta manera los posibles resultados puede que sean significativos y que contribuyan al conocimiento científico.

7. CONCLUSIONES

Para finalizar, se proponen las conclusiones a las que se ha llegado tras la realización de esta revisión bibliográfica:

1. La presencia de equipos multidisciplinarios se hace necesaria para llevar a cabo un tratamiento adecuado y de calidad en enfermedades que presentan sintomatología tan variada como la presente en este trabajo.
2. Los pacientes con la enfermedad de Steinert, son pacientes sometidos a exhaustivos controles médicos de diferentes especialidades con el objetivo de evitar o solventar complicaciones, como pueden ser la colocación de marcapasos como solución a las cardiopatías presentes.
3. A pesar de la evidencia de sintomatología presentada por los pacientes con Distrofia miotónica de Steinert sea de interés logopédico, este profesional no se encuentra en ningún caso dentro del equipo multidisciplinar que trata a este tipo de pacientes.
4. La intervención logopédica en el tratamiento de la Distrofia miotónica de Steinert se puede considerar de gran importancia puesto que la sintomatología presentada en su gran mayoría es de interés logopédico.
5. Asimismo, la información que existe sobre el tratamiento de la Enfermedad de Steinert, es extremadamente escasa, por lo que la investigación en profundidad de esta enfermedad resulta ser de vital importancia para conseguir de este modo, datos fiables y consistentes que aporten información sobre el tratamiento y así mejorar la calidad de vida de los pacientes.
6. La presencia de los logopedas en los centros de ámbito sanitario (hospitales, centros de salud, ambulatorios...) es considerado de vital importancia ya que en numerosas enfermedades este profesional tiene que formar parte del equipo multidisciplinar.
7. Habiendo revisado la bibliografía existente sobre el tema; los primeros estudios son de los años 50 y los últimos son de este mismo año, se observa que no hay variación en la información por lo que se considera importante realizar más estudios de casos para poder obtener una ampliación de la información existente teniendo en cuenta los avances que hay hoy en día a nivel sanitario.

8. BIBLIOGRAFÍA

1. Flores López EN, Tovilla Ruiz CK, García Padilla E, Sandoval Gutiérrez RB, Álvarez Torrecilla LC. Distrofia miotónica de Steinert: caso clínico de una familia y revisión de la bibliografía. *Med Int Méx* 2014; 30:195-203.
2. Domingues S, Alves Pereira C, Machado Á, Pereira S, Machado L, Fraga C et al. Distrofia miotónica congénita en una Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales: serie de casos. *Arch Argent Pediatr*. 2014; 112:18-22.
3. Rosado Bartolomé A, Sierra Santos L. Distrofia miotónica de Steinert. *Rev Clín Med Fam*. 2015; 8:79-83.
4. Rosado Bartolomé A, Gutiérrez Gutiérrez G, Sierra Santos L, Sueiro Justel J. Distrofia miotónica de Steinert. Nuevos paradigmas asistenciales. *Cad Aten Primaria*. 2015; 21:38-42.
5. Lindeblad G, Kroksmark A, Ekström A. Cognitive and adaptive functioning in congenital and childhood forms of myotonic dystrophy type 1: a longitudinal study. *Developmental medicine & child neurology*. 2019; 1:1.
6. Gutiérrez Gutiérrez G, Casanova Rodríguez C, Rosado Bartolomé A. Distrofia miotónica de Steinert. *Orphanet*. 2010; 1-6.
7. Rossi S, Della Marca G, Ricci M, Perna A, Nicoletti T, Brunetti V et al. Prevalence and predictor factors of respiratory impairment in a large cohort of patients with Myotonic Dystrophy type 1 (DM1): A retrospective, cross sectional study. *Journal of the Neurological Sciences*. 2019; 399:118-124.
8. Landfeldt E, Nikolenko N, Jimenez-Moreno C, Cumming S, Monckton D, Gorman G et al. Disease burden of myotonic dystrophy type 1. *Journal of Neurology*. 2019.
9. Jaeger C, Rievière H. Distrofia Miotónica de Steinert. Francia: Monografías Myoline; 1993.
10. Iacoponi S, Cuerva G. M, De la Calle FM. M, Rodríguez G. R, González G. A. Enfermedad de Steinert y embarazo: caso clínico. *Rev Chil Obstet Ginecol*. 2011;76(4):257-260.
11. Hasbun H. J, A. Bevilacqua J, Luco M. M, Catalán M. J. Distrofia miotónica tipo I (Enfermedad de Steiner) y embarazo. Descripción de un caso clínico. *Rev Chil Neuro-psiquiat*. 2010;48(4):264-268.
12. Gillam P.M.S, Heaf P.J.D, Kaufman L, Lucas B.G.B. Respiration in dystrophia myotonica. *Thorax*. 1964; 19:112-120.
13. Lindeblad G, Kroksmark A, Ekström A. Cognitive and adaptative functioning in congenital and childhood forms of myotonic dystrophy type1: a longiyudinal study. *Developmental medicine & child neurology*. 2019;1-7.
14. Aviña Fierro J, Hernandez Aviña D. Síndrome de Steinert neonatal: distrofia miotónica tipo 1 congénita. *Arch Pediatr Urug*. 2009;80(1):33-36.

15. Hawkins A, Hawkins C, Abdul Razak K, Khoo T, Tran K, Jacksonson R. Respiratory dysfunction in myotonic dystrophy type 1: A systematic review. *ScienceDirect*. 2019; 9:1-15.
16. Von Bonin D, Klein S, Würker J, Streit E, Avianus O, Grah C et al. Speech-guided breathing retraining in asthma: a randomised controlled crossover trial in real-life outpatient settings. *Trials*. 2018;19(1):1-8.
17. Avendaño M, Güel R. Rehabilitación en pacientes con enfermedades neuromusculares y con deformidades de la caja torácica. *Arch Bronconeumol*. 2003;39(12):559-565.
18. Borrás Sanchis S, Rosell Clari V, Talens García T, Monleón Cuenca C. Guía para la reeducación de la deglución atípica y trastornos asociados. 1st ed. Valencia: Nau LLibres; 2005.
19. Caughey J, Gray W. Unilateral elevation of the diaphragm in dystrophia myotonica. *Thorax*. 1953; 9:67-70.
20. Pérez Mederos L, González Benavides C, Rodríguez Denis F. Enfermedad de Steinert. Presentación de un paciente. 2019.
21. Voto Bernales J, Costa G, Romero J. Distrofia miotónica de Steinert: Estudio familiar. Servicio de Neurología, Hospital Obrero de Lima. :411- 422.
22. B. Spota B, Novisk I. Distrofia miotónica o enfermedad de Steinert. Estudio clínico - histopatológico de tres casos de una familia. Servicio de Neurología del Hospital Policlínico Alvear. :223-232.
23. Comas Valdespino R, Landrian Davis A, Serra Ruíz M. Distrofia miotónica de Steinert. Presentación de un caso. *Medisur*. 2017;15(1):120-125.