

## Un Caso de Miotonia Congénita o Enfermedad de Thomsen

*Trabajo presentado a la Sociedad Mexicana de Puericultura por el Dr. Luis Berlanga Berúmen.*

Es el deseo de estudio el que me mueve a traer al seno de esta honorable Sociedad una desaliñada e incompleta reseña clínica, referente a un caso patológico que quizá sea el primero de esta naturaleza en la literatura médica mexicana.

El día 26 de octubre de 1938 se presentó a mi consulta en el Hospital Infantil "Dolores Sanz," un niño indígena, llamado Enrique L. B., de ocho años y tres meses de edad, oriundo de un pueblecito del Edo. de Tlaxcala. Era conducido por una persona de su familia, lo vimos íntegro desde el punto de vista somático, y encontramos que su actitud era normal.

### *I.—ANTECEDENTES DE LOS PADRES*

Cuando Enrique nació, su padre contaba hasta 37 años de edad, y su madre 22. No hay datos que nos hagan sospechar sífilis o tuberculosis en ninguno de los dos; pero sí alcoholismo crónico en ambos; y además, anotamos vagamente que la madre padeció de reumatismo. Tuvo en total, nuestro enfermo, cinco hermanos; viven cuatro, pues uno de ellos murió de (?) bronquitis a la edad de 1 mes.

### *ANTECEDENTES PERSONALES*

a). No patológicos.—El embarazo fue normal. El parto se hizo al término fisiológico, y espontáneamente. Se ignora el peso del niño al nacer, pero nos dicen que nació flaquito y pequeño. Fue alimentado por el pecho materno hasta la edad de 1 año. Y en la época en que lo estudiamos su alimentación consistía en café con leche y pan, para el desayuno; sopa, algún guisado, frijoles y tortillas, al medio día; y de nuevo, café con leche y pan. por la noche. Los primeros dientes le aparecieron a los 4 meses. Y principió a caminar a los dos años.

b). Patológicos.—Ha padecido de sarampión y de coqueluche.

### *III.—ESTADO ACTUAL*

a). Exploración física y funcional.

Hacia cuatro años que a consecuencia de una mojada había principiado a tener rígidos los miembros inferiores; este estado que calificamos de hipertonia, se hizo principalmente ostensible por las mañanas al levantarse nuestro pequeño paciente; este fenómeno persistía hasta la fecha, duraba unos cinco minutos y desaparecía con los movimientos. En el curso del día se repetía indistintamente en cualquier momento, y sin causa ostensible, y entonces se dificultaba la marcha.

Los demás aparatos y sistemas se encontraban normales por interrogatorio.

Se trataba de un niño de constitución normal y bien nutrido. Nos Hamo desde luego la atención el excesivo desarrollo de su musculatura, sobre todo en el cuello y en las piernas que le daban un aspecto atlético.

El cráneo era normal. Las conjuntivas ligeramente pálidas. La nariz no tenía nada patológico. Sus dientes eran en sierra, y su paladar ojival. El cuello ostentaba las masas musculares atléticas, sobre todo en la región de los esternooleido mastoideos. Tonos cardíacos normales en intensidad, sucesión y ritmo; éste era de 38 latidos por minuto. Ni en el abdomen, ni en los órganos genitales se encontró nada anormal. En los miembros llamó la atención el notable desarrollo del cuadriceps femoral y de los gemelos; así como una ligera diferencia de volumen, pues el muslo izquierdo nos pareció algo más grueso que el derecho.

La exploración especial del sistema nervioso nos dio los siguientes datos: reflejos pupilares a la luz y a la acomodación, normales. Tono muscular aumentado en el cuello, en el tórax, en los miembros y en el abdomen. La hipertonia era mayor en los miembros inferiores, no había predominio de determinados grupos musculares. Refijos bicipitales, abdominales, cremasterianos y planares, normales; y patelar izquierdo exaltado. Sensibilidad esteroceptiva superficial, normal. Coordinación motriz, normal.

b). Análisis de laboratorio: Reacción de Wassermanri practicada en el suero sanguíneo: negativa.

En resumen, se trataba de un muchacho con herencia alcohólica materna y paterna que presentaba hipertrofia e hipertonia muscular generalizada; esta última había principiado a hacerse ostensible cuando el niño tenía cuatro años; se exacerbaba con el reposo muscular, y desaparecía cuando los músculos empezaban a trabajar.

#### IV.—DIAGNÓSTICOS

a). Diagnóstico anatomo-topográfico. Padecimiento localizado en el sistema nervioso de relación y en el sistema de la musculatura voluntaria, sin que podamos precisar en este momento cuáles son las lesiones y cuál su topografía detallada.

b). Diagnóstico sindrómico.— Síndrome de miotonía generalizada y de hipertrofia muscular. La miotonía es considerada como un síntoma y se caracteriza por un aumento en la consistencia de las masas musculares, y por una hiperexcitabilidad de los mismos, manifestada tanto en la contractibilidad como en la relajabilidad; pues hay disminución de esta última propiedad. El movimiento voluntario está inhibido y es tardío, ora en su aparición, ora en su desaparición. Existe un fenómeno que se conoce con el nombre de reacción miotónica, que ocasiona en el cuerpo del músculo una depresión que desaparece muy lentamente.

La hipertrofia muscular en este /enfermo era ostensible, yía que le daba un aspecto atlético: sus masas musculares tanto en reposo como en contracción se marcaban ipor manera anormal completamente en un niño de su edad y condición, ya que ni aún en el oaso de haber sido sometido desde muy pequeño a ejercicios físicos continuos, ñu musculatura hubiera podido aleanzar ese desarrollo francamente patológico.

c). Diagnóstico **fisio-patológico**.—Ignoramos cuál es en esencia la fisiopatología del caso, Suponemos, sin que esta suposición alivie en mucho nuestra ignorancia, que existe, por una parte, una disfunción de los núcleos grises centrales que rigen y coordinan el tono; y por la otra, disfunción también de los centros de la troficidad muscu-

d). Diagnóstico nosológico.—*Miotonía congénita o enfermedad de Thomsen.*

Al fundar este diagnóstico, hagamos un poco de historia, y si~gamos las descripciones de algunos autores.

Esta enfermedad fue descrita en 1376 por Thomsen, médico silesiano que la estudió en él mismo y en algunos de sus parientes, pues apareció en cuatro generaciones de su propia familia. Es también designada con el nombre de miotonía congénita, aunque frecuentemente no principie a hacerse ostensible sino hasta la pubertad; y decimos frecuentemente porque hay casos en que se ha hecho aparente en una edad mucho más temprana. Predomina en los varones.

Es excesivamente rara. Es una dolencia de tipo heredo-familiar; sin embargo, hay numerosas excepciones. Su principio es insidioso; progresa durante varios años, permanece después estacionaria.

Etiología.—Las causas nos son del todo desconocidas. Algunos consideran como enfermedad primitivamente de los músculos; otros la achacan a exagerada actividad del sistema nervioso simpático; y otros, en fin, invocan disturbios endocrinos,

Anatomía patológica.—La biopsia muestra un notable aumento del sarcolema de las fibras musculares y del número de núcleos; e hiperplasia del tejido conectivo intersticial. Cuando la enfermedad progresa, pueden ocurrir atrofiás musculares,

sintomatología.- El síntoma fundamental es la hipertonía muscular, que se hace más notable después de un período de

descanso! o a i cambiarse la dirección de la actividad muscular

sucede que cuando un músculo o un grupo de músculos entran en actividad se dificulta mucho al paciente relajarlos.

Los médicos anglo-americanos dan a este fenómeno una denominación casi gráfica, le llaman el "hand shake" es decir el apretón de manos, pues al enfermo le cuesta gran trabajo abrir la mano después de haberla errado,

Bragman (citado por Hagérstown) en la obra de Brennemann describe así las maniobras de un miotónico avanzado: Cerca de 30 segundos antes de levantarse de su asiento o de su lecho, sus músculos permanecían tiesos, Cuando viajaba en camión tenía

que principiar a ponerse en pié tres cuabras antes de su parada, Si echaba el cuerpo hacia atrás le era imposible volver al equilibrio vertical y caía al suelo de una sola pieza. Al estornudar, sus ojos permanecían cerrados durante 30 segundos. Y el mismo lapso transcurría antes de que le fuera posible abrir sus manos después de haberlas cerrado fuertemente. El frío y la fatiga acentuaban la dificultad para relajar los músculos. Se cansaba con gran facilidad. Su palabra era lenta, y monótona; y su mímica era muy dificultosa. Por último. Bragman dice que en su enfermo había aumento del llamado tono plástico.

za muscular mediante dinamo-

En Ja miotonía congénita el hipertoniismo está habitualmente limitado a las extremidades, pero esto no sucede siempre, pues el trastorno 'del tono puede afectar a casi todo el sistema muscular estriado, incluyendo los músculos de las mandíbulas y de la faringe. La hipertonicidad es exacerbada por la excitación emotiva y por el frío. 'Los músculos de un enfermo con miotonía congénita se parecen a los músculos veratrinizados. La veratri-

na, es bien sabido, que a dosis mediana, aumenta enormemente el poder de contractibilidad muscular, y disminuye la relajabilidad.

La exploración física revela <sup>que los</sup> músculos son anchos y firmes; y dan la impresión de <sup>ser</sup> "W" vigorosos; como en nuestro enfermo a quien los practicantes y algunos médicos Que lo vimos, preguntábamos insistentemente si hacía mucha gimnasia. En realidad no es tanto <sup>to</sup> <sup>el</sup> <sup>vi</sup> <sup>S</sup> muscular de estos pacientes que dan la impresión de <sup>ser</sup> unos Hércules. Desgraciadamente en nuestro pequeño enfermo no pudimos medir la fuer-

metros, en virtud de que no volví a la consulta, y tenemos entendido que marchó a su provincia. Por la misma razón nos fue imposible obtener la confirmación del diagnóstico a virtud de la exploración eléctrica. Como es sabido, en estos enfermos hay hiperexcitabilidad galvánica y farádica; sobre todo esta última Se ha notado que persiste la contracción al cierre catódico, y que no desaparece al interrumpir la corriente. Si las excitaciones son

reiteradas acaba por desaparecer la persistencia de la excitación, la contracción se ejecuta normalmente. Cuando se hace pasar por el músculo una corriente galvánica, conectando cada uno de los electrodos respectivamente en las inserciones musculares, se presentan contracciones rítmicas dirigidas del cátodo al ánodo. A esta modificación de la excitabilidad muscular a la corriente galvánica la ha denominado Erb *reacción miotónica*.

Como se ve, la descripción clínica de la enfermedad de Thomson coincide en sus puntos fundamentales {hipertrofia muscular genuina; hipertonia muscular generalizada con predominio en los miembros, sobre todo en los inferiores; reflejos tendinosos normales o ligeramente exaltados; edad del enfermo; dificultad para principiar a moverse después del reposo, pues la persona que le acompañó al hospital, textualmente dijo: "casi todos los días al levantarse los tiene tiesos, le dura cinco minutos y desaparece con los movimientos"; y por último ausencia de otros síntomas del sistema nervioso) -

A propósito, añadiremos que la miotonía congénita puede confundirse aunque muy difícilmente con:

19—La atrofia muscular primitiva tipo pseudohipertrofica de Duchenne. Pero en ésta, que también ataca sobre todo a niños pequeños, el principio se manifiesta por paresia de los miembros inferiores y de los músculos lumbares; hay atrofia muscular que se oculta bajo enormes acúmulos de grasa, lo que simula

hipertrofia de los músculos. Los miembros superiores acaban también por atrofiarse,

29—Las **mielitis** acompañadas de contractura, en cuyo caso hay exageración de los reflejos tendinosos, trastornos, motores, sensitivos y tróficos, etc.

39—La parálisis espinal espástica, que se distingue claramente de la miotonía congénita a pesar de que sus primeros síntomas aparecen en las piernas, y de que hay una buena forma de tipo degenerativo hereditario, porque en la parálisis espinal espástica los trastornos de los reflejos son ostensibles: signo de Babinski permanente, y exaltación notable de los reflejos tendinosos, hasta llegar al clonus rotuliano y del pie.

49—La distrofia miotónica, considerada antaño como una asociación entre la enfermedad de Thomsen y la atrofia muscular progresiva; y desde los trabajos de Cruschamann y Grund (**citados** por Brugsch), tenida como una entidad morbosa, caracterizada por comenzar en el tercer decenio de la vida, y presentan manifestaciones degenerativas corporales y psíquicas hereditarias; además de que la miotonía queda generalmente limitada a determinados grupos musculares (eminencia tenar y lengua).

59—La contractura histérica en la que se encuentran los estigmas propios del pitiatismo.

69—Por último, la tetania, padecimiento de origen paratiroides, que se diagnostica por la gran hiperexcitabilidad del sistema nervioso, puesta de manifiesto por convulsiones, por la

presencia de uno o de ambos signos de Chvostek (sobre todo del I), por el signo de Trousseau, el de Erb, etc., además de los trastornos tróficos de las uñas, del pelo y de los dientes.

Así, pues, pensamos que las consideraciones anteriores fundamentan cabalmente nuestro aserto.

Respecto del pronóstico y de la terapéutica de la enfermedad que nos ocupa, diremos para terminar, que entraña un porvenir favorable para la vida del enfermo; que, como ya lo expusimos, suele estacionarse después de la pubertad; y que únicamente reduce la capacidad funcional del enfermo.

Su tratamiento es hoy por hoy solamente paliativo, y consiste <sup>y li</sup> en gimnasia bajo el agua o natibia, reeducación neuromuscular y prevención de las contracturas mediante el régimen de vida tranquilo y exento de emociones fuertes, de cambios bruscos de temperatura y de estímulos mecánicos intensos.

Añadiremos, por último, que recientemente hemos leído que

los doctores Dereux y Bandu (de Lille) comunicaron sus observaciones de un caso de enfermedad de Tohmson y otro de enfermedad de Steinert, en los que la administración de sulfato de quina, ejerció sobre la miotonía una acción notable, a la dosis de un gramo por vía bucal, pues la hizo desaparecer; y a la dosis de 0.50 gr., la atenuó mucho. Pero, estos efectos — desgraciadamente, fueron transitorios,

#### BIBLIOGRAFÍA

- Brennemann J.—Practice of Pediatrics.—Maryland.—1938. — y o i j y — chap. 37.
- Brugsch Th.—Tratado de Fato-  
\* Médica.—Barcelona. —  
T T T T
- ción en una alberca de agua  
Collet J.—Precis de Phatolo-  
^te
- Dereux et Bandu.—La Presse Médicale.—Nº 84.—19 de octubre de 1938. Pág. 1543.
- Hedón E.—Compendio de Fisiología.—Barcelona.—1927.

— <sup>D</sup>e Revista Mexicana de Puericultura.