

## **LACTANTE MAYOR CON PIE EQUINO VARO CONGÉNITO**

Autora: Eddy Xiomara Ruiz Cortes. Residente Medicina Física y Rehabilitación, Universidad Nacional de Colombia.

Paciente femenina de 20 meses de edad, remitida por ortopedia para electromiografía, como parte de estudio pre quirúrgico para corrección de pie equinovaro congénito bilateral. La paciente había sido manejada con yesos seriados durante 8 meses sin mejoría.

Antecedentes. Perinatales: Producto de tercera gestación, embarazo controlado, parto por cesárea por embarazo prolongado, presentó broncoaspiración con leche materna el primer día de nacida por lo que requirió oxígeno suplementario durante 20 días y manejo con sonda nasogástrica durante una semana por limitación para la ingesta. Neurodesarrollo: llanto débil desde el nacimiento, sostén cefálico a los 5 meses, sedente a los 8 meses, gateo a los 15 meses, bípedo con apoyo a los 18 meses. Patológicos: bronquiolitis que requirió hospitalización a los 3 meses de edad.

Al examen Físico: fascies poco expresivas, llanto débil y boca “en tienda de campaña” (figura 1). Moviliza simétricamente las cuatro extremidades, con debilidad en dorsi y plantiflexores bilateral (fuerza muscular 1/5), arreflexia rotuliana y aquiliana, tono muscular normal y pie equino varo estructurado bilateral (figura 2)



Figura 1: Facies inexpressiva, boca en tienda de campaña



Figura 2: Pie equino varo

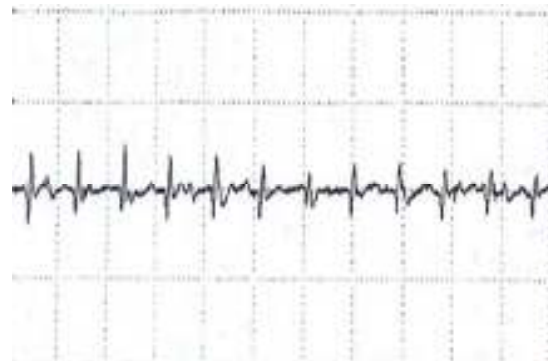
Se realizan neuroconducciones motoras de los nervios tibiales bilateral, que mostraron amplitudes disminuidas. No se observaron otras anomalías (tabla 1):

Tabla 1.

SITIO	Latencia (ms)	Amplitud	Velocidad (m/s)
<b>TIBIAL, IZQ</b>			
Tobillo	4.65	250 $\mu$ V	
Rodilla	5.2	3,77 mV	
<b>TIBIAL, DER</b>			
Tobillo	3,15	2,73 mV	
Rodilla	5,3	1,78 mV	60.5 m/s

La Electromiografía de aguja en músculo tibial anterior bilateral mostró descargas miotónicas. (Tabla 2, figura 3)

Figura 3: Descarga Miotónica



Músculo	Act. Inserción	-Fibrilaciones -Ondas positivas -Fasciculaciones	Descarga miotónica	Amplitud	Duración	-Reclutamiento -Patrón de interferencia
Tibial ant izquierdo	Norm.	0	+1	N	N	Full
Gastrocnemio izquierdo	Norm.	0	0	N	N	Full
Tibial ant derecho	Norm.	0	+3	N	N	Full

Tabla 2. Electromiografía

En el examen de la madre se encuentra fenómeno miotónico en las manos. Se hace diagnóstico de Distrofia miotónica tipo 1 congénita.

Existen dos tipos de distrofia miotónica, La tipo 1 o enfermedad de Steinert (DM 1) y la tipo 2; la primera es causada por la expansión repetida de la tripleta CTG a nivel del brazo largo del cromosoma 19 afectando el gen de la proteína Kinasa de la distrofia miotónica, DMPK; la segunda es causada por expansión repetida CCTG a nivel del brazo largo del cromosoma 3 afectando el gen ZNF9 (proteína 9 de los dedos de zinc) (1). Estos dos tipos presentan sintomatología similar aunque la tipo 2 se manifiesta siempre en la edad adulta. La DM 1 se clasifica según la edad de inicio en: Congénita, de inicio en la infancia y de inicio en la adultez.

La DM1 congénita presenta las siguientes características clínicas: pie equinovaro, el cual se presenta en la mitad de los casos; dificultades en la alimentación y succión; retraso del desarrollo motor; debilidad facial bilateral y las facies típicas con boca en forma de tienda de campaña.

Es una enfermedad sistémica con afección de múltiples órganos que requieren monitorización y manejo. El compromiso cardiaco es común, se encuentra hasta en un 75%, y da riesgo de arritmias y muerte súbita que es la causa de muerte en un 5% de los casos. En ocasiones se requiere implante de desfibriladores. A nivel pulmonar pueden presentar enfermedad pulmonar restrictiva en parte agravada por el riesgo de broncoaspiración. A nivel endocrinológico se puede presentar hipotiroidismo, Diabetes mellitus tipo 2 con resistencia a la insulina, hipogonadismo en hombres, entre otras. El compromiso cognitivo es común especialmente en los casos congénitos, al igual que las anomalías del comportamiento como el déficit de atención e

hiperactividad y el comportamiento de rasgos autistas. (1)

Es una de las pocas miopatías distróficas que presentan mayor compromiso distal, inicialmente afecta músculos dorsiflexores, evertores e invertors del pie y músculos de la mano, pero con el tiempo se evidencia compromiso de flexores de cuello y musculatura de la cintura pélvica y escapular.(2)

El diagnóstico generalmente se realiza con pruebas genéticas donde se evidencia la expansión anormal CTG en el brazo largo del cromosoma 19 (2), ya que la electromiografía puede ser normal, al igual que la CPK y la biopsia muscular. Sin embargo en nuestro medio, donde los estudios genéticos no son de fácil acceso, debemos agudizar la observación clínica y electromiográfica, como en este caso.

Es importante tener en cuenta que las descargas miotónicas y la miotonia clínica no siempre son evidentes en los primeros años de vida. En estos casos es imprescindible el examen clínico de la madre.

Las deformidades congénitas siempre obligan a descartar una enfermedad neuromuscular hereditaria.

## **REFERENCIAS**

- (1) Michael A. Alexander, Pediatric Rehabilitation, 4 ta edi. capitulo 12 pag 365-368
- (2) Semin Pediatr Neurol 13 : 71-79, Miotonic Dystrophies tipo 1 y 2. A Summary On Current Aspects