

## **Catarata bilateral en paciente con síndrome de Steinert: presentación de un caso**

### **Bilateral cataract in a patient with Steinert syndrome: a case report**

**Dra. Noris Thais González Rodríguez<sup>I</sup>; Dra. Matilde Landín Sorí<sup>I</sup>; Dra. Elsa Liset Arredondo Torres<sup>I</sup>; Dra. Iris Chávez Pardo<sup>I</sup>; Dra. María del Carmen González Fernández<sup>I</sup>; Dra. Yaima Liliana González Hernández<sup>II</sup>**

I Hospital Universitario Manuel Ascunce Domenech. Camagüey, Cuba.

II Hospital Provincial Clínico Quirúrgico Amalia Simoni. Camagüey, Cuba.

---

## **RESUMEN**

**Fundamento:** la distrofia miotónica, o enfermedad de Steinert, es una enfermedad multisistémica de herencia autosómica dominante con penetrancia casi completa y expresividad variable.

**Objetivo:** describir un caso atendido con catarata bilateral asociado a la enfermedad, diagnosticado y tratado en el Centro Oftalmológico de la provincia de Camagüey desde julio a diciembre de 2013.

**Caso clínico:** se presenta el caso de una paciente femenina, de 31 años de edad, con antecedentes patológicos generales de presentar un síndrome de Steinert, con cuadro de disminución lenta y progresiva de la visión de varios años de evolución que avanzó

de forma rápida a raíz del embarazo y que provocó reducción de la misma en ambos ojos a los tres meses del parto, diagnosticándose catarata bilateral. Se realizaron iridotomías láser en ambos ojos y extracción extracapsular del cristalino con implante de lente intraocular (LIO), a los tres meses se alcanzó una agudeza visual mejor corregida de 1.0 en ambos ojos.

**Conclusión:** se evidenció que con la aplicación de un método clínico adecuado se garantizó un resultado visual satisfactorio, aún en enfermedades poco comunes.

**DeCS.** DISTROFIA MIOTÓNICA; CATARATA; AGUDEZA VISUAL; ADULTO; INFORMES DE CASOS.

---

## **ABSTRACT**

**Background:** myotonic dystrophy or Steinert disease is a multisystemic disease that displays an autosomal dominant pattern of inheritance with an almost complete penetrance and it can present various ways of presentation.

**Objective:** to describe a case treated for bilateral cataract associated to Steinert syndrome. The patient was diagnosed and treated in the Ophthalmologic Center in the province of Camagüey from July to December, 2013.

**Clinical case:** the case of a thirty-one-year-old female patient with a general pathological history of Steinert syndrome is presented. Her symptoms included a slow and progressive diminution of vision of some years of evolution that quickly advanced because of pregnancy and caused her reduction of sight in both eyes three months after giving birth. The patient was diagnosed with bilateral cataract in the course of the disease. Laser iridotomies were made in both eyes, as well as the extracapsular extraction of the lens with implant of intraocular lenses (IOL). Three months later, a better corrected visual acuity of 1.0 in both eyes was achieved.

**Conclusion:** it was shown that with the application of an adequate clinical method, a satisfactory visual result can be guaranteed, even for uncommon diseases.

**DeCS:** MYOTONIC DYSTROPHY; CATARACT; VISUAL ACUITY; ADULT; CASE REPORTS.

---

## INTRODUCCIÓN

La distrofia miotónica (DM), enfermedad de Steinert o enfermedad de Batten-Curshman, fue descrita en 1909 por Steinert, citado por Ropper AH et al. <sup>1</sup> quien la consideró como una variante de la miotonía congénita; en ese mismo año Batten y Gibbs la reconocieron como una enfermedad clínica única. Es una enfermedad degenerativa hereditaria que causa una afectación multisistémica <sup>1</sup> y la forma más común de distrofia muscular en adultos, así como la enfermedad neuromuscular de herencia autosómica dominante más frecuente. Su prevalencia es alrededor de 3 a 5 por 1 00 000 y su incidencia es difícil de determinar debido a que la enfermedad varía mucho en su severidad y en la penetrancia de sus diferentes manifestaciones clínicas, pero se ha podido establecer que estaría alrededor de 1 por cada 7 500- 8 000 nacidos vivos. La presentación clínica se manifiesta a mediados de la segunda década, entre los 15-35 años y la relación hombre- mujer es 1:1. <sup>2</sup>

La enfermedad es causada por la expansión del trinucleótido CTG (citosina-timina-guanina) en el gen que codifica la enzima DMPK (myotonic dystrophy protein kinase) ubicado en el brazo largo del cromosoma 19. La penetrancia es variable y la gravedad de la enfermedad se ha relacionado con las repeticiones alélicas del trinucleótido, determinando que más de 50 repeticiones del CTG están asociadas a manifestaciones clínicas. De este patrón de repeticiones se pueden diferenciar cuatro variedades de la misma enfermedad: premutación, leve, DM clásica y congénita, <sup>2</sup> otros la clasifican en mínima, clásica, juvenil y congénita. <sup>3</sup>

Esta enfermedad se asocia al deterioro del músculo liso, al sistema nervioso central y endocrino, al ojo, al hueso, a la piel, al aparato respiratorio, al sistema inmunitario y hematopoyético. La forma clásica se presenta habitualmente a partir de la adolescencia. Hay una combinación variable, con amplios grados de gravedad, de fenómeno miotónico y debilidad amiotrofiante progresiva, que afecta preferentemente a la musculatura facial. Hay también una gran variabilidad en la presentación de síntomas asociados, que incluyen calvicie, alteraciones de la glucohomeostasis, cataratas, miocardiopatía, atrofia gonadal, afectación del músculo liso, somnolencia y deficiencia mental o demencia. <sup>4</sup>

La afectación ocular se manifiesta fundamentalmente por la aparición de cataratas, presentes en cerca del 100 % de los pacientes, con frecuencia bilateral de manera simultánea, frecuente de tipo subcapsular.<sup>5, 6</sup> Puede ser su única expresión manifestada en cuatro fases. El estudio del fondo de ojo y el examen con lámpara de hendidura deben ser sistemáticos y forman parte del protocolo de diagnóstico de la enfermedad, así como otros exámenes, tales como: el electroretinograma (ERG), los potenciales evocados visuales (PEV), la angiografía fluoresceínica y el electrooculograma en dependencia de las manifestaciones clínicas del paciente.<sup>6, 7</sup>

Otras manifestaciones oculares presentes en este síndrome son: la ptosis, que algunos autores la describen como bilateral,<sup>5</sup> el blefarospasmo, la diplopia, las anomalías del iris, las lesiones de la córnea, queratoconjuntivitis, enoftalmos y la hipotensión intraocular. La afección retiniana ligada a una disminución de la agudeza visual aparece en un menor número de casos.<sup>6, 7</sup>

## **CASO CLÍNICO**

Motivo de consulta: disminución de la visión de ambos ojos (AO).

Historia de la enfermedad actual: paciente ADA, femenina, blanca, de 31 años de edad, que acude a consulta por la disminución lenta y progresiva de la visión de varios años de evolución que avanzó de forma rápida a raíz del embarazo y que provocó reducción de la misma en ambos ojos a los tres meses de parida, por lo que fue atendida en el centro oftalmológico de Camagüey, en el periodo de julio a diciembre de 2013.

Antecedentes patológicos personales: generales síndrome de Steinert, parto prematuro, cesárea y oculares de catarata. (Figura 1)

**Figura 1.** Paciente con Steinert



Antecedentes patológicos familiares: generales: padre (síndrome de Steinert) y oculares: padre (catarata).

Datos positivos al interrogatorio: disminución lenta y progresiva de la agudeza visual de AO.

**Examen físico:**

**General:** fascie miopática inexpresiva, sonrisa invertida, mejillas hundidas. (Figura 2)

**Figura 2.** Fascie miopática



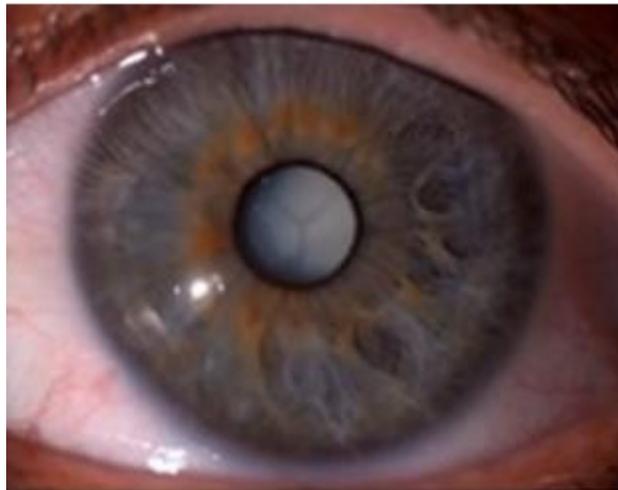
**Ambos ojos (AO)**

Anexos: ptosis palpebral ligera.

Segmento anterior: leucocoria, cámara anterior estrecha

Medios: opacidad total del cristalino. (Figura 3)

**Figura 3.** Presencia de catarata OI



Fondo de ojo: imposible de visualizar.

Agudeza visual mejor corregida: movimiento de manos a 33 cm OD y cuenta dedos a 50 cm OI.

Refracción: no acepta cristales

Gonioscopia: ángulo estrecho funcional

Presión Intraocular (PIO): 11 mm Hg OD y 13 mm Hg OI.

Paquimetría: OD 506 y OI 502.

**Otros exámenes:**

Electroretinograma (ERG): de tipo negativo con disminución de amplitud de onda b.

Potenciales evocados visuales: sin alteraciones.

Electroencefalograma convencional (EEG): dentro de los límites normales. Ultrasonido ocular: sin alteraciones vitreoretinianas en ambos ojos.

Queratometría: OD: 40,00 dioptrías-43,00 dioptrías

OI: 41,75 dioptrías-43,50 dioptrías

Biometría: OD: Axial 23,50mm ACD 2,63mm Lens 5,08

OI: 23,29mm ACD 2,57mm Lens 5,10

Diagnóstico nosológico: Catarata patológica bilateral.

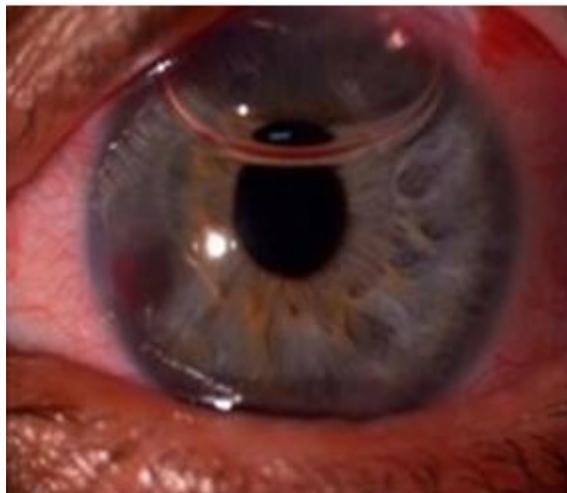
Conducta seguida:

Tratamiento quirúrgico: Iridotomías láser AO

Al mes del proceder anterior se realizó extracción extracapsular del cristalino con implante de lente intraocular (LIO) de cámara posterior en AO.

Evolución posterior al tratamiento quirúrgico: (figura 4)

**Figura 4.** Pos-operatorio



Tres meses: agudeza visual mejor corregida: 1,0 AO

Refracción: OD: 0,75 esférico

OI: -0,25 x 85

## **DISCUSIÓN**

La enfermedad de Steinert puede comenzar de forma paulatina entre la segunda y la tercera décadas de la vida. Las atrofiaciones musculares que aparecen como consecuencia de la misma son frecuentes en la cara, el cuello y en los músculos distales de las extremidades. Hay alteraciones de la musculatura esquelética facial y periférica con atrofia de los temporales y de los maseteros y puede haber ptosis palpebral bilateral que es uno de los signos más llamativos en esta enfermedad y constituye un elemento importante de la fascie miopática, caracterizada por ser inexpresiva o triste y alargada con estrechamiento en la parte inferior, aspectos que coinciden con la forma de presentación del caso que reportamos.<sup>1, 3, 4, 6</sup> Jaeger C<sup>6</sup> se refiere además a cambios del tejido cerebral, hiperostosis de los huesos frontales, atrofia testicular con esterilidad e impotencia, alopecia bifrontal, así como a la presencia de trastornos graves de la conducción cardíaca, que se traducen en bradicardia extrema y prolongación del intervalo PR, entre otras manifestaciones clínicas que no se encontraron en la paciente.

Los trastornos cardíacos del ritmo y, sobretodo, de la conducción afectan al 90 % de los enfermos, el riesgo de muerte súbita se estima en un 10 %, <sup>6, 8</sup> por lo que hay que mantener el chequeo cardiovascular periódico de estos casos para prolongar la esperanza de vida, como ha ocurrido en este caso de estudio.

Las cataratas son usualmente bilaterales y frecuentes, aparecen como finas opacidades pulverulentas o en forma de núcleo estrellado, son subcapsulares y ocupan la región posterior del cristalino y describen cuatro fases. Otros autores la describen en forma de árbol de navidad.<sup>6</sup> Se evidencian fácilmente con la lámpara de hendidura, a veces la pérdida de visión es mínima a pesar de las cataratas.<sup>6, 8, 9</sup>

El caso que ocupa el presente estudio llegó a la consulta en fase cuatro con agudeza visual reducida y al examen oftalmológico (biomicroscopia de segmento anterior y medios) en lámpara de hendidura y con oftalmoscopia directa se observó cataratas maduras, cuyo aspecto no presentaba ninguna especificidad y los medios se encontraban opacos impidiendo la visualización del fondo de ojo, con frecuencia, en

esta fase, las anomalías precoces específicas han desaparecido,<sup>6</sup> otras veces se describen como manifestación oftalmológica única.<sup>10</sup> Orngreen M, et al,<sup>11</sup> en su estudio planteó que de 97 pacientes estudiados el 13 por ciento recibió tratamiento quirúrgico por catarata.

El electroencefalograma es considerado una herramienta útil de diagnóstico, y se ha empleado para la caracterización funcional de las afectaciones del sistema nervioso central observadas en la enfermedad. A pesar de no existir un elevado número de trabajos publicados en la literatura, la mayoría de los autores comunican un enlentecimiento del ritmo  $\alpha$  posterior y la aparición de ondas  $\alpha$  monótonas como los hallazgos fundamentales en estos pacientes, aspectos que no pudieron ser demostrados.<sup>12</sup>

Según García Planells J<sup>3</sup> y García Filho CA, et al,<sup>13</sup> la enfermedad se acompaña de disminución de la presión intraocular corneal compensada, obtenida por paquimetría ultrasónica aspecto en el que coincide con el caso reportado.<sup>3,13</sup>

## **CONCLUSIONES**

Con esta presentación se evidencia que con la aplicación de un método clínico adecuado se garantiza, aún en enfermedades poco frecuentes, un resultado visual satisfactorio y la incorporación rápida del paciente a la vida social y laboral activa.

## **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Ropper AH, Brown RH. The muscular dystrophies. In: Ropper AH, Brown RH, editors. Adams and Victor's Principles of Neurology. 8va ed. New York: McGraw-Hill Interamericana; 2005. p. 1213-29.
2. Chocrón Da Prat IZ. Anestesia en enfermedad de Steinert. Revisión de 15 años de experiencia. Barcelona: Universidad Autónoma de Barcelona; 2010
3. Garcia Planells J, Molano J, Borrego S. Recomendaciones de buenas prácticas para el diagnóstico genético de la distrofia miotónica. Med Clin (Barc) [Internet]. 2011 [citado 9 Dic 2013];136(7):[aprox. 7 p.]. Disponible en:

<http://www.elsevier.es/es/revistas/medicina-clinica-2/recomendaciones-buenas-practicas-diagnostico-genetico-distrofia-miotonica-90001361-special-article-2011>

4. Armendáriz Cuevas Y, López Pisón J, Calvo Martín MT, Rebage Moisés V, Peña Segura JL. Distrofia miotónica. Nuestra experiencia de 18 años en consulta de Neuropediatría. *An Pediatr [Internet]*. 2010 [citado 9 Dic 2013];72(2):[aprox. 6 p.].

Disponible en:

[http://apps.elsevier.es/watermark/ctl\\_servlet?\\_f=10&pidet\\_articulo=13147042&pidet\\_usuario=0&pcontactid=&pidet\\_revista=37&ty=49&accion=L&origen=zonadelectura&web=zl.elsevier.es&lan=es&fichero=37v72n02a13147042pdf001.pdf](http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pidet_articulo=13147042&pidet_usuario=0&pcontactid=&pidet_revista=37&ty=49&accion=L&origen=zonadelectura&web=zl.elsevier.es&lan=es&fichero=37v72n02a13147042pdf001.pdf)

5. Mayer C, Cordeiro S, Khoramnia R. Cataract in a young patient. *Ophthalmologie*. 2011 Oct;108(10):976-9

6. Jaeger C. Distrofia miotónica de Steinert [Internet]. Barcelona: Asociación Española contra las Enfermedades Neuromusculares; 1993 [citado 7 May 2014]. Disponible en: <http://www.asemesp.org/index.php/component/remository/funcstartdown/85/?Itemid=227>

7. HARPER PS. *Myotonic Dystrophy*, 2ª ed. Filadelfia: WB Saunders Company; 1989.

8. Pérez Mederos LM, González Benavides C, Rodríguez Denis F. Enfermedad de Steinert. Presentación de un paciente. *Acta Médica del Centro [Internet]*. 2008 [citado 9 Dic 2013];2(1):[aprox. 5 p.]. Disponible en:

[http://www.actamedica.sld.cu/r1\\_08/steinert12.htm](http://www.actamedica.sld.cu/r1_08/steinert12.htm)

9. Santiesteban Freixas R, Aguilera Pacheco O, Francisco Plasencia M, Luis González S. Enfermedad de Steinert. Manifestaciones oftalmológicas. *Rev Cuba Oftalmol [Internet]*. 1995 [citado 9 Dic 2013];18(1):[aprox. 12 p.]. Disponible en:

[http://bvs.sld.cu/revistas/oft/vol8\\_1\\_95/oft02195.htm](http://bvs.sld.cu/revistas/oft/vol8_1_95/oft02195.htm)

10. Hasbun Hernández J, Bevilacqua JA, Luco MI, Catalán J. Distrofia miotónica tipo I (Enfermedad de Steinert) y embarazo: Descripción de un caso clínico. *Rev chil neuro-psiquiatr [Internet]*. Dic 2010 [citado 23 Dic 2013];48(4):[aprox. 4 p.]. Disponible en:

[http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0717-92272010000500002](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-92272010000500002)

11. Orngreen M, Arlien-Soborg P, Duno M, Hertz J, Vissing J. Endocrine function in 97 patients with myotonic dystrophy type 1. *J Neurol*. 2012 May;259(5):37-43.

12. Calderón González P, Parra Rodríguez MA, Rodríguez Martínez W, Lestayo O'Farrill Z, Gutiérrez-Gil J, Montejo Pujadas Y. Electroencefalografía convencional y cuantitativa en pacientes con distrofia miotónica de Steinert. *Rev Neurol [Internet]*. 2004 [citado 9 Dic 2013];39(1):[aprox. 7 p.]. Disponible en:

<http://www.neurologia.com/pdf/Web/3901/r010012.pdf>

13. Garcia Filho CA, Santos Prata T, Sousa Siqueira AK, Doi Morimoto L, Soares Melo LA. Intraocular pressure, corneal thickness, and corneal hysteresis in Steinert's myotonic dystrophy. *Arq Bras Oftalmol* [Internet]. 2011 Jun [cited 2014 Apr 9];74(3):[about 3 p.]. Available from:  
[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0004-27492011000300002&lng=es](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-27492011000300002&lng=es)

Recibido: 16 de septiembre de 2014

Aprobado: 25 de septiembre de 2014

*Dra. Noris Thais González Rodríguez.* Especialista de I Grado en Oftalmología. Máster en Infectología. Profesor Asistente. Hospital Universitario Manuel Ascunce Domenech. Camagüey, Cuba. Email: [grnoris@finlay.cmw.sld.cu](mailto:grnoris@finlay.cmw.sld.cu)