



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES  
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**  
ratser.andalucia@hotmail.com

## **FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA**

### **DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT**

**DESCRIPCIÓN:** Es la distrofia muscular más común en adultos y la segunda distrofia muscular más frecuente después de la distrofia muscular de Duchenne. Es un trastorno genético autonómico dominante que afecta a uno de cada 8000 individuos. El debut es usualmente en la segunda o tercera década y la esperanza de vida es de seis décadas. Es una enfermedad heredo-degenerativa que causa una afectación multisistémica que se manifiesta fundamentalmente en el músculo esquelético, siendo las características clínicas más relevantes la debilidad muscular progresiva, la miotonía y la atrofia muscular. Es una enfermedad heredo familiar que se transmite con patrón autosómico dominante con expresividad clínica muy variable. El daño tiene su locus afectado en el cromosoma 19q y consiste en un defecto molecular; una secuencia de nucleótidos inestables (CTG) que es más larga en los pacientes afectados que en los no afectados. Mientras que los individuos normales tienen de 5 a 30 repeticiones de CTG, los pacientes con distrofia miotónica tienen de 50 a 2000. Las secuencias más largas han sido asociadas a mayor severidad de la enfermedad y al fenómeno de anticipación en generaciones sucesivas. La repetición de CTG está dentro del gen de la proteína kinasa. Debido a estos rasgos genéticos y a la atrofia gonadal con que cursa, su propagación se limita notoriamente.

**SÍNTOMAS:** Afecta algo más a los hombres que a las mujeres. Las primeras manifestaciones aparecen generalmente después de los 30 años y se inician frecuentemente con atrofia de los pequeños músculos de la mano y de los extensores del antebrazo. Se caracteriza por debilidad y atrofia de los músculos voluntarios de los ojos, la cara, el cuello, brazos y piernas, miotonía, cataratas, posteriores subcapsulares, defectos en la conducción nerviosa, trastornos endocrinos, déficit cognitivo y calvicie frontal. Los músculos relacionados con las actividades involuntarias como deglutir y respirar, así como los que rodean los órganos internos como el tracto digestivo alto y bajo, la vejiga urinaria y el útero, pueden ser afectados también cuando progresa la enfermedad en el individuo.

#### **CONTACTO PARA AFECTADOS:**

**Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)**  
Apartado de Correos 142  
03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409

**ahedysia@wanadoo.es**