



“MIOTONIA CONGÉNITA ASOCIADA A SIRINGOMIELIA LUMBAR  
REPORTE DE CASO”

Ramírez Rosas Amanda Valeria<sup>1</sup>, Arenas Aguayo Luis A.<sup>2</sup>, Cárdenas Conejo Alan<sup>3</sup>, Murguía Aceves Citlalli Elizabeth<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Residente de Neurofisiología Clínica, Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional Siglo XXI  
<sup>2</sup>Neurología pediátrica, Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional Siglo XXI  
<sup>3</sup>Genética Médica, Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional Siglo XXI

ANTECEDENTES

La distrofia miotónica congénita es una enfermedad hereditaria relacionada a variantes patogénicas del gen *CLCN1*. Se han reportado pocos casos que asocian esta patología y la siringomielia como Levinsky (1977), Parano (1994), Mascalchi (1998) y Lin Yu (2016). Aún no se ha dilucidado si esta asociación es coincidencia o forma parte de la enfermedad.

OBJETIVO

Presentamos un paciente de 12 años con miotonía congénita asociada a siringomielia dorsolumbar.

CASO CLINICO

Masculino de 12 años con debilidad en extremidades inferiores desde los 6 años. Padre con antecedente de miotonía del 5to dedo de las manos. A los 10 años presenta dolor muscular, rigidez de extremidades y debilidad progresiva en extremidades superiores. A la exploración física destaca hipertrofia muscular generalizada de predominio en gastrocnemios, marcha en puntas, así como fenómeno miotónico en 4 extremidades. Se realizó biopsia muscular encontrando pérdida de la arquitectura con presencia de fibras redondeadas con mas del 20% de núcleos centrales, sin fibrosis ni infiltración adiposa. Pérdida de las bandas en el citoplasma de los miocitos en microscopia electrónica. Electromiografía con presencia de descargas miotónicas y potenciales de acción de baja amplitud. Potenciales evocados somatosensoriales con retardo en la conducción desde nivel medular bilateral. IRM con siringomielia dorsolumbar. Abordaje molecular que demuestra estado heterocigoto compuesto en *CLCN1*, una de las variantes es patogénica y la otra es de significado incierto (VUS). Madre con VUS en estado heterocigoto en *CLCN1* y padre con variante patogénica en estado heterocigoto en *CLCN1*. Recibió asesoramiento genético correspondiente. Actualmente en manejo con carbamazepina con mejoría de fenómeno miotónico.

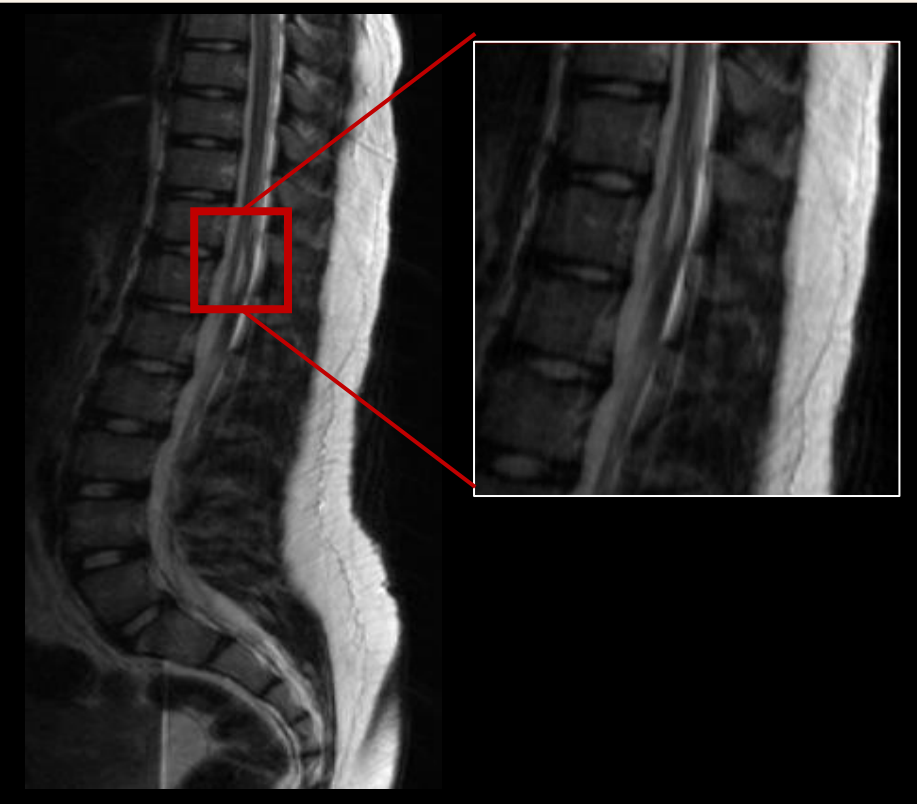


FIGURA 1. IRM Ponderada en t2 donde se observa siringomielia con dilatación de conducto medular hasta 3mm a nivel de T12

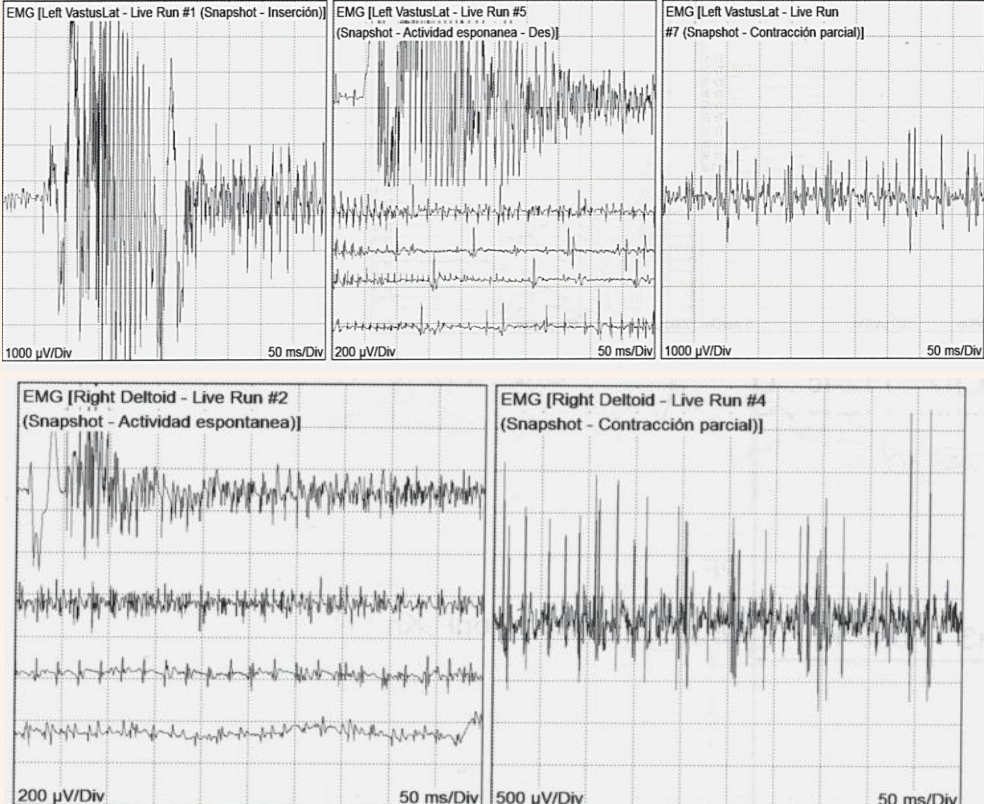


FIGURA 2. EMG de musculo deltoideo derecho y vasto lateral izquierdo con evidencia de descarga miotónica

| GEN   | VARIANTE                | CIGOSIDAD    | CLASIFICACION DE LA VARIANTE |       |
|-------|-------------------------|--------------|------------------------------|-------|
| CLCN1 | c.1488G>T (p.Arg496Ser) | Heterocigoto | Patogénica                   | Padre |
| CLCN1 | c.2172G>T (p.Glu724Asp) | Heterocigoto | Significancia incierta       | Madre |

TABLA 1. Resultados del Test para variantes de *CLCN1*

CONCLUSIONES

La miotonía congénita es una patología de baja prevalencia e incidencia. Se han reportado casos en la literatura de distrofias miotónicas asociadas a siringomielia, sin embargo, no se ha dilucidado si esto forma parte del espectro de la enfermedad o solo es un hallazgo incidental.

BIBLIOGRAFIA

1. Yu XL, Jia RZ, et al. Myotonic Dystrophy Type 1 with Syringomyelia in a Young Patient. Chin Med J (Engl). 2016;129(4):487-489.  
2. R. Trifiletti et al. Myotonic dystrophy in a large Sicilian kinship: a case report. Child's Nerv Syst (1995) 11:453-455.  
3. Dunø M, Vissing J. Myotonia Congenita. GeneReviews®.2021; <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1355/>  
4. Parano, E. et al. Congenital muscular dystrophy with syringomyelia. Pediatric Neurology. (1994); 11(3), 263–265.  
5. Mascalchi M, et al. Syringomyelia in myotonic dystrophy due to spinal hemangioblastoma. Surg Neurol. 1998;50(5):446-448.