

## Distrofia miotónica de Steinert. Nuevos paradigmas asistenciales

Alfredo Rosado Bartolomé<sup>1</sup>, Gerardo Gutiérrez Gutiérrez<sup>2</sup>, Lucía Sierra Santos<sup>3</sup>, Jesús Sueiro Justel<sup>4</sup>.

1 MEDICINA DE FAMILIA Y COMUNITARIA, CENTRO DE SALUD MAR BÁLTICO, DIRECCIÓN ASISTENCIAL ESTE (SERMAS), MADRID, ESPAÑA.

2 UNIDAD NEUROMUSCULAR, SERVICIO DE NEUROLOGÍA, HOSPITAL UNIVERSITARIO INFANTA SOFÍA (SERMAS), SAN SEBASTIÁN DE LOS REYES, MADRID, ESPAÑA.

3 MEDICINA DE FAMILIA Y COMUNITARIA, CENTRO DE SALUD MANZANARES EL REAL, DIRECCIÓN ASISTENCIAL NORTE (SERMAS), MADRID, ESPAÑA.

4 MEDICINA DE FAMILIA Y COMUNITARIA, CENTRO DE SALUD CONCEPCIÓN ARENAL, XERENCIA DE XESTIÓN INTEGRADA DE SANTIAGO, (SERGAS), SANTIAGO DE COMPOSTELA, ESPAÑA.

CORRESPONDENCIA: ALFREDO ROSADO BARTOLOMÉ

CENTRO DE SALUD MAR BÁLTICO, DIRECCIÓN ASISTENCIAL ESTE, SERVICIO MADRILEÑO DE SALUD, C/ MAR BÁLTICO, 2 – 28033 MADRID (ESPAÑA), TFNO.: 913818206 · FAX: 913818627. · alfredo.rosado@salud.madrid.org

Cad Aten Primaria  
Año 2015  
Volume 21  
Páx. 38 - 42

### RESUMEN

La Unión Europea define las enfermedades raras como aquellas con prevalencia no superior a 5 casos por cada 10.000 personas, alta tasa de mortalidad y crónicamente invalidantes. Entre ellas están las enfermedades neuromusculares, causadas por trastornos de la motoneurona, el nervio periférico, la unión neuromuscular y el músculo. La enfermedad neuromuscular hereditaria más frecuente en el adulto es la distrofia miotónica tipo 1 ó enfermedad de Steinert. Su gran variabilidad fenotípica, la naturaleza multisistémica de la enfermedad, el carácter disociado de sus manifestaciones clínicas y la escasa asertividad característica de quienes la padecen, entre otros factores, se combinan para que esta patología reciba una atención médica fragmentaria o deficiente. Sin embargo, las causas de su mortalidad precoz son prevenibles y/o tratables mediante una adecuada coordinación entre Atención Primaria y Atención Especializada articulada en torno al médico de familia y el neurólogo.

**Palabras clave:** Enfermedades raras. Distrofia miotónica. Atención Primaria.

**Fuentes de financiación:** Para la elaboración de este trabajo no ha sido necesaria financiación.

**Conflicto de intereses:** Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Grupo de Trabajo SEMFYC Genética Clínica y Enfermedades Raras.

Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares SEN.

### INTRODUCCIÓN

El 11 de junio de 2014 el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (SNS) aprobó una actualización de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS<sup>1</sup>. En el Objetivo 23.5 de dicha Estrategia, relativo a Formación, se recomienda "Promover reuniones conjuntas enfocadas en las enfermedades raras entre profesionales de Atención Primaria, profesionales de la Atención Hospitalaria y personas expertas procedentes de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR), una vez constituidos, con el fin de fomentar la comunicación entre dichos colectivos, el intercambio de estándares, procedimientos armonizados y guías de buenas práctica, entre otras". Es indudable que en los últimos años ha mejorado el grado de conocimiento de las enfermedades raras (EE.RR.) entre los profesionales de Atención Primaria<sup>2</sup>, si bien conviene destacar que el médico de familia siempre ha atendido a enfermos afectados por EE.RR. y continúa haciéndolo en la medida que lo permiten sus competencias asistenciales. Sin embargo, dadas las peculiaridades de estas patologías poco frecuentes, y en tanto se constituyen los CSUR, parece razonable fomentar el intercambio de información entre profesionales de Atención Primaria y Especializada.

Las enfermedades neuromusculares (ENM) raras engloban trastornos de la motoneurona, del nervio periférico, la unión neuromuscular y el

músculo. La mayoría de ellas son de origen genético, progresivas y generan pérdida de fuerza, pero pueden tener asociados problemas sensitivos y/o del sistema nervioso central. Comparten unos rasgos comunes, de forma que un adecuado seguimiento y abordaje temprano de su comorbilidad (retracciones musculares y deformaciones ortopédicas, insuficiencia respiratoria, cardiopatías, dificultades de deglución y digestivas, dolor crónico, alteraciones inmunitarias...) puede modificar la calidad de vida y la supervivencia de estos pacientes<sup>3</sup>.

La distrofia miotónica tipo 1 (DM1) o enfermedad de Steinert (CIE-10: G71.1) es la enfermedad neuromuscular hereditaria más frecuente en el adulto con una prevalencia global de 4.5/100.000<sup>4</sup>. Se hereda de forma autosómica dominante con expresividad clínica variable y penetrancia incompleta. Su base genética es una expansión de la repetición inestable del trinucleótido CTG localizado en el extremo 3' no codificante del gen DMPK en el cromosoma 19q13.3. Esta expansión aumenta en sucesivas generaciones, de manera que los hijos tienden a padecer la enfermedad de forma más precoz y grave, lo que se conoce como fenómeno de anticipación generacional. De carácter progresivo, puede afectar a varios sistemas como el muscular, respiratorio, cardíaco, endocrino, ocular y sistema nervioso central. Se caracteriza por pérdida progresiva de fuerza muscular en manos y pies, párpados caídos, debilidad de los músculos faciales, de la mandíbula y parte anterior

del cuello, miotonía, somnolencia diurna, cansancio y cataratas.<sup>5</sup> No existe tratamiento curativo para la DM1. Específicamente, neumonías y arritmias cardíacas limitan la supervivencia de estos enfermos, con una esperanza de vida promedio en la forma de inicio en la edad adulta inferior a 60 años <sup>6,7</sup>.

### CAUSAS DE UNA ATENCIÓN INADECUADA

El neurólogo Peter S. Harper, máximo experto mundial en la enfermedad de Steinert, afirma que posiblemente se trate de la patología humana con mayor variabilidad clínica. Alcanzar el diagnóstico correcto requiere por término medio más de siete años<sup>8</sup> y a veces su confirmación necesita análisis moleculares normalizados<sup>9</sup>. Aunque es posible que el médico de Atención Primaria (AP) tenga una sospecha diagnóstica sólida, el diagnóstico de certeza corresponderá *siempre* al neurólogo.

A muchos pacientes con DM1 se les informa de la inexistencia de tratamiento para su enfermedad en el mismo momento de comunicarles el diagnóstico. A partir de entonces su seguimiento clínico puede ser mínimo o inexistente<sup>10</sup>, limitándose al tratamiento de las complicaciones a medida que surgen y generalmente por el médico de AP, dado que muchos afectados no vuelven a acudir al neurólogo tras comprobar su inhibición terapéutica o su desinterés por la enfermedad. En ocasiones el paciente percibe que su dolencia es considerada más como una curiosidad que como una enfermedad genética relativamente frecuente con complicaciones tratables. En estas circunstancias, el distanciamiento de los profesionales médicos puede ser definitivo<sup>11</sup>.

Tradicionalmente se ha considerado que la enfermedad de Steinert era exclusivamente una miopatía, ignorando su naturaleza multisistémica, la cual queda de manifiesto en la Tabla 1<sup>12</sup>. En ocasiones, las complicaciones cardiorrespiratorias no son identificadas ni tratadas precozmente, minusvalorándolas hasta que su gravedad exige una actuación inmediata que puede llegar demasiado tarde.

**Tabla 1. COMPARACIÓN DE LAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 Ó ENFERMEDAD DE STEINERT Y DE LA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 2 Ó MIOPATÍA MIOTÓNICA PRÓXIMAL<sup>12</sup>.**

Características	Distrofia miotónica tipo 1	Distrofia miotónica tipo 2
<b>Generales</b>		
Epidemiología	Difusión mundial	Europa
Edad de inicio (años)	0 años a edad adulta	8 a 60 años de edad
Anticipación	+	Escasa
Forma congénita	+	Rara
<b>Musculares</b>		
<i>Debilidad</i>		
• Facial	+	Ligera
• Ptosis palpebral	+	Ligera
• Esternocleidomastoideo	+	Variable
• EE.II. proximales	Tardía	Temprana
• Distal	+	Manos

• Mialgias	±	+
• Miotonía	+	+
• Hipertrofia distal ee.ii.	-	+
<b>Sistémicas</b>		
Cataratas	+	+
Calvicie	+	+
Arritmias cardíacas	+	Variable
Hipogonadismo	+	20%
Hipersomnia	+	Variable
Hiperhidrosis	Variable	+
Alteración cognitiva	Leve a grave	Leve
<b>Pruebas complementarias</b>		
Hiperglucemia	+	20%
EMG: descargas miotónicas	+	+
Cromosoma alterado	19q13.3	3q21
Gen mutado	DMPK	ZNF9
Tipo de mutación	Repeticiones CTG	Repeticiones CCTG
Tamaño de la repetición	50-4.000	Media ~ 5.000
RNM: alteración SNC	Materia gris y blanca	Materia blanca

Otro obstáculo para que los enfermos con DM1 reciban la atención médica adecuada es la naturaleza a veces inaparente de sus trastornos. En las guías para su tratamiento médico urgente se advierte del carácter disociado de los signos clínicos. Es decir, la afección cardíaca puede estar aparentemente aislada, sin déficit muscular. También se pone sobre aviso del contraste entre la severidad de la afección cardíaca o respiratoria y la escasez o incluso inexistencia de síntomas<sup>13</sup>.

Esta situación se ve agravada por la falta de protocolos clínicos. Salvo alguna revisión sistemática, la mayoría de los artículos publicados sobre prevalencia, métodos de evaluación y procedimientos de intervención se sitúan en la categoría de niveles de evidencia no analíticos o de opinión de expertos. En palabras del Dr. Adolfo López de Munain, jefe clínico del Servicio de Neurología del Hospital Universitario Donostia en San Sebastián, "En muchos casos no disponemos de guías adecuadas para orientarnos sobre cómo manejar muchas de estas enfermedades; son necesarios protocolos para establecer el diagnóstico y avanzar en el tratamiento"<sup>14</sup>.

Además, el seguimiento clínico se ve entorpecido por el peculiar comportamiento de los pacientes con DM1, que tienden a minimizar, ocultar o incluso negar sus síntomas. Hasta tal punto es característico de la enfermedad este modo de proceder que una de las justificaciones del proyecto de colaboración internacional OPTIMISTIC (*Observational Prolonged Trial In Myotonic dystrophy type 1 to Improve QoL-Standards, a Target Identification Collaboration*) financiado por la Unión Europea es que "A pesar del fuerte impacto de la DM1 en la vida diaria tanto

de los pacientes como de los miembros de su familia, los afectados por DM1 no reciben la atención sanitaria de calidad disponible al carecer de asertividad como usuarios del sistema sanitario<sup>15</sup>.

Por último, si excepcionalmente los medios de información general se ocupan de la enfermedad de Steinert es para referirse a proyectos de investigación básica sin mención alguna de las necesidades asistenciales insatisfechas de estos pacientes<sup>16</sup>. La impresión que pueden extraer los afectados es desoladora. Sin embargo, aunque no existe todavía un tratamiento que modifique la evolución de la enfermedad, hay mucho que hacer en el manejo y tratamiento de algunos de sus aspectos específicos<sup>17</sup>.

## ATENCIÓN PRIMARIA Y CONTEXTO FAMILIAR

En la región canadiense de Saguenay-Lac-Saint-Jean (SLSJ), en la provincia de Quebec, se alcanzan los 158 casos de DM1 por 100.000 habitantes, es decir, una prevalencia 35 veces superior a la estimación media mundial<sup>18</sup>. La peculiar genética de la enfermedad, la consanguinidad y una alta fertilidad ponen a nuestra disposición una amplia cohorte de pacientes que permite observar fenómenos difícilmente objetivables en las EE.RR., en las que escasean los estudios con un número de casos superior a dos dígitos<sup>19</sup>. Una reciente investigación con 203 enfermos de la región de SLSJ puso de manifiesto un pobre rendimiento académico, alto índice de desempleo, bajo nivel de ingresos familiares y fuerte dependencia de las ayudas sociales en comparación con la población general de referencia. Es la primera evaluación objetiva de la desfavorable situación socioeconómica de los enfermos con distrofia miotónica de Steinert en una muestra numerosa en la que todos los casos disponían de diagnóstico molecular, lo que permitió contabilizar también los fenotipos menos sintomáticos<sup>20</sup>. No hay motivos para pensar que la situación de los pacientes con enfermedad de Steinert sea diferente en otros lugares del mundo.

El médico de cabecera puede observar fácilmente la situación de las familias con uno o varios de sus miembros afectados por DM1. Ante sus ojos resulta evidente lo que podría escapar a la observación del especialista. No puede ignorar las repercusiones de la enfermedad de Steinert sobre el funcionamiento familiar descritas en la bibliografía: desestructuración, desempleo, fracaso escolar, negación de la dependencia, sobrecarga o ausencia de cuidador, etc. El trabajo en los centros de salud nos permite constatar de forma cotidiana la influencia recíproca entre dinámica familiar y resultado de las intervenciones sanitarias. Bien podría servir la enfermedad de Steinert como epítome de la interdependencia, desfavorable en este caso, entre funcionamiento familiar y salud. Naturalmente, esto no significa que todos los afectados estén al borde de la exclusión social. Por otra parte, se ha demostrado que la aparición de alteraciones psiquiátricas en estos pacientes es independiente del grado de cansancio y afectación muscular y similar a la de otras ENM<sup>21</sup>.

## Consideraciones prácticas

Los profesionales de ambos niveles asistenciales necesitan una aproximación realista a las EE.RR. El movimiento asociativo ha mejorado el conocimiento sobre ellas entre la población general y nadie duda de que la investigación básica es esencial y merece el máximo apoyo. Pero mientras la sociedad se sensibiliza y los avances en biología molecular se materializan en forma de avances terapéuticos, los pacientes con enfermedad de Steinert y otras ENM siguen acudiendo a su médico de familia y a su neurólogo en la confianza de que les están ofreciendo todo lo que hoy la medicina puede hacer por ellos.

La semiología de las complicaciones de las EE.RR. y de las enfermedades prevalentes es la misma. Los criterios diagnósticos de una consolidación

neumónica o de un alargamiento patológico del intervalo PR en el ECG son iguales en un enfermo neuromuscular y en el que no lo es. La diferencia radica en que el pronóstico puede ser muy diferente en uno y en otro. El médico de AP no necesita adquirir nuevas pericias clínicas o conocimientos especializados ni tampoco identificar nuevos signos ó síntomas. Pero es imprescindible que conozca su trascendencia en el contexto de las ENM.

Resulta tristemente conocida por todos los profesionales sanitarios la odisea de los pacientes sin diagnóstico definido o con patologías complejas, transitando de especialista en especialista apoyados con mayor o menor fortuna por su médico de cabecera. La pluripatología y los problemas sociofamiliares habituales en los afectados por la DM1 les conducen fácilmente a estas situaciones, donde las responsabilidades e indicaciones de las diferentes especialidades se confunden o incluso colisionan (Tabla 2)<sup>22</sup>. Pruebas complementarias innecesarias, interconsultas superfluas y desplazamientos injustificados resultan especialmente dificultosos para los pacientes con distrofia miotónica de Steinert, progresivamente más discapacitados a medida que aumenta su comorbilidad y crece su dependencia de familiares o cuidadores.<sup>23,24</sup> En definitiva, el intercambio y la coordinación entre el médico de familia y el neurólogo pueden reducir los obstáculos que han llevado a definir la atención de los afectados por DM1 como "fragmentaria, inadecuada o incluso deficiente"<sup>25</sup>. Para lograrlo es imprescindible contar con formación y vías de comunicación fluidas entre ambos niveles asistenciales.

**Tabla 2. ESPECIALIDADES ASISTENCIALES PARTICIPANTES EN EL SEGUIMIENTO DE LA ENFERMEDAD DE STEINERT<sup>22</sup>.**

Especialidad	Manifestaciones clínicas
Medicina de Familia	Agotamiento, sueño no reparador, somnolencia diurna excesiva, presíncope.
Pediatría	Hipotonía (hipotonía neonatal), problemas de aprendizaje y conductuales.
Oftalmología	Visión borrosa o confusa (probables cataratas), debilidad de la musculatura ocular, ptosis palpebral.
Cardiología	Palpitaciones, síncope.
Neumología	Problemas respiratorios crónicos, apnea del sueño, frecuentes infecciones respiratorias no resueltas, neumonía por aspiración relacionada con disfagia.
Endocrinología	Resistencia a la insulina, bocio benigno.
Dermatología	Pilomatrixomas (tumor benigno de origen piloso).
Gastroenterología	Diarrea crónica, estreñimiento, dolor de estómago no explicado, cálculos biliares, problemas deglutorios.
Urología/Ginecología	Embarazos ectópicos, hipogonadismo masculino, infertilidad, abortos espontáneos, muertes neonatales.
Psiquiatría	Depresión, alteraciones de la personalidad como apatía excesiva, problemas de socialización, déficit de atención.

Neurología	Síntomas musculares (debilidad, rigidez, dolor muscular crónico), deterioro cognitivo, alteración de funciones ejecutivas.
Anestesiología	Insuficiencia respiratoria antes y después de la anestesia general.
Traumatología y cirugía ortopédica	Deformidades de los pies y del raquis.
Podología	Problemas para caminar y debilidad muscular.
Cirugía plástica / Cirugía maxilofacial	Deformidades óseas de mandíbula y boca que alteran el habla y la masticación.
Audioprótesis	Pérdida de audición.
Logopedia	Alteraciones del habla, disfagia.
Fisioterapia	Dificultad para caminar y debilidad muscular.

### Conclusiones y propuestas

Sería deseable que los afectados por la enfermedad de Steinert tuviesen acceso a una unidad especializada en ENM donde se atendiese periódicamente a un número considerable de pacientes con DM1 y en la que un neurólogo con experiencia en su manejo coordinase al resto de especialistas y en particular al médico de familia. Sin embargo, aunque la normativa reguladora y los requisitos de funcionamiento específicos para tales unidades ya existen, hasta la fecha (12 de enero de 2015) no se ha creado en España ninguna unidad de referencia para enfermedades neuromusculares raras.<sup>26</sup>

Una de las conclusiones obtenidas tras una revisión sistemática (1980-2005) de la bibliografía sobre aspectos médicos y sociales de la enfermedad de Steinert, validada por un grupo internacional de expertos, fue que "es necesario desarrollar los conocimientos técnicos y la experiencia en los servicios de atención primaria para poder responder a las crecientes demandas. [...] A menudo se ha informado de que los médicos de atención primaria están mal preparados para enfrentarse a este desafío y que para ello necesitan información en formatos adecuados"<sup>27</sup>. Sin embargo, esta información pensada para el médico de AP ya empieza a estar disponible y es de fácil acceso<sup>28</sup>. La aplicación de unas pautas preventivas específicas puede significar un importante beneficio para los pacientes con DM1, evitando interconsultas innecesarias y sobre todo esperas que ensombrezcan su pronóstico. Al mismo tiempo, la protocolización de su asistencia contribuiría a mejorar la calidad de las derivaciones a atención especializada<sup>29</sup>.

En 2014 el Servicio Madrileño de Salud celebró la jornada *Enfermedades Neuromusculares en Atención Primaria: abordaje clínico multidisciplinar*, promovida por el Grupo de Trabajo SEMFYC Genética Clínica y Enfermedades Raras y por el Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares de la SEN. Con esta actividad formativa se quiso dar a conocer la necesidad de un trabajo coordinado entre especialidades (neurología, cardiología, neumología) en las ENM en general y en la enfermedad de Steinert en particular, promoviendo la creación de cauces institucionales de comunicación y derivación de pacientes entre médicos de familia y neurólogos. El cambio de paradigma en la asistencia de la enfermedad de Steinert todavía está pendiente.

### Bibliografía

1. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Actualización aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de junio de 2014. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. [Consultado 12/01/15]. Disponible en: HYPERLINK "[http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia\\_Enfermedades\\_Raras\\_SNS\\_2014.pdf](http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf)" [http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia\\_Enfermedades\\_Raras\\_SNS\\_2014.pdf](http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf)
2. García Ribes M, Posada de la Paz M, Ejarque Doménech I. Enfermedades raras. En: Casado Vicente, V. (Coord). Tratado de Medicina de Familia y Comunitaria. Vol. II, 2ª Edición. Barcelona: Panamericana, 2012; pp. 1.983-95.
3. Gutiérrez-Rivas E, Gutiérrez-Gutiérrez G, Alonso-Ortiz A. Descripción, etiología, epidemiología, pronóstico y evolución de distrofias en la edad adulta. En: Amayra Caro I, López Paz JF, Lázaro Pérez E. (Eds.). Enfermedades neuromusculares. Bases para la intervención. Bilbao: Universidad de Deusto, 2014; pp. 39-58.
4. Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos. Mayo 2014, Nº 2. Informes Periódicos de Orphanet. [Consultado 12/01/15]. Disponible en: HYPERLINK "[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia\\_de\\_las\\_enfermedades\\_raras\\_por\\_prevalencia\\_decreciente\\_o\\_casos.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_prevalencia_decreciente_o_casos.pdf)" [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia\\_de\\_las\\_enfermedades\\_raras\\_por\\_prevalencia\\_decreciente\\_o\\_casos.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_prevalencia_decreciente_o_casos.pdf)
5. Udd B, Krahe R. The myotonic dystrophies: molecular, clinical, and therapeutic challenges. *Lancet Neurol.* 2012;11(10):891-905.
6. de Die-Smulders CEM, Höweler CJ, Thijs C, Mirandolle JF, Anten B, Smeets HJM, et al. Age and causes of death in adult-onset myotonic dystrophy. *Brain.* 1998;121:1.557-63.
7. Mathieu J, Allard P, Potvin L, Prévost C, Bégin P. A 10-year study of mortality in a cohort of patients with myotonic dystrophy. *Neurology.* 1999;52(8):1658-2.
8. Hilbert JE, Ashizawa T, Day JW, Luebke EA, Martens WB, McDermott MP, et al. Diagnostic odyssey of patients with myotonic dystrophy. *J Neurol.* 2013;260(10):2.497-504.
9. Kamsteeg EJ, Kress W, Catali C, Hertz JM, Witsch-Baumgartner M, Buckley MF, et al. Best practice guidelines and recommendations on the molecular diagnosis of myotonic dystrophy types 1 and 2. *Eur J Hum Genet.* 2012;20:1.203-8.
10. Hilton-Jones D. Myotonic dystrophy. Forgotten aspects of an often neglected condition. *Curr Opin Neurol.* 1997;10:399-401.
11. Turner C, Hilton-Jones D, Lochmüller H, Hanna MG. MRC Centre for Neuromuscular Diseases 1st (1st December 2010), and 2nd (2nd May 2012) myotonic dystrophy workshops, London, UK and the myotonic dystrophy standards of care and national registry meeting, Newcastle, UK July 2011. *Neuromuscular Disord.* 2013;23:1.069-80.
12. Adaptado del sitio web del Neuromuscular Disease Center, Washington University, St. Louis, MO, USA. [Consultado 12/01/15]. Disponible en: HYPERLINK "<http://neuromuscular.wustl.edu/>" <http://neuromuscular.wustl.edu/>
13. Distrofia miotónica de Steinert. Guías de actuación de emergencia. [Consultado 12/01/15]. Disponible en: HYPERLINK "[https://www.orpha.net/data/patho/ES/Urgencia\\_DistrofiaMiotonicaSteinert-esPro77.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/ES/Urgencia_DistrofiaMiotonicaSteinert-esPro77.pdf)" [https://www.orpha.net/data/patho/ES/Urgencia\\_DistrofiaMiotonicaSteinert-esPro77.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/ES/Urgencia_DistrofiaMiotonicaSteinert-esPro77.pdf)

14. Redacción. "Abordaje asistencial difuso y falta de protocolos lastran el abordaje de enfermedades raras neuromusculares". *Diario Médico*, edición electrónica, 21/11/13. [Consultado 12/01/15]. Disponible en: HYPERLINK "<http://www.diariomedico.com/2013/11/21/area-profesional/sanidad/abordaje-asistencial-difuso-y-falta-protocolos-lastran-abordaje-enfermedades-raras-neuromusculares>"
15. OPTIMISTIC - Observational Prolonged Trial In Myotonic dystrophy type 1 to Improve QoL-Standards, a Target Identification Collaboration. [Consultado 12/01/15]. Disponible en: HYPERLINK "<http://www.healthcompetence.eu/converis/publicweb/project/4946>"
16. Diéguez, A. "Avance clave en la lucha contra la distrofia miotónica." *Dinero y Salud*. N° 138, 02/11/13; pp. 32-33.
17. Harper, PS. *Myotonic Dystrophy. The Facts: a book for patients and families*. Oxford; New York: Oxford University Press, 2009. Existe traducción en castellano [Consultado 12/01/15]. Disponible en: HYPERLINK "<http://www.asem-esp.org/>"
18. Mathieu J, Prévost C. Epidemiological surveillance of myotonic dystrophy type 1: A 25-year population-based study. *Neuromuscular Disord*. 2012;22:974-9.
19. Thompson R, Schoser B, Monckton DG, Blonsky K, Lochmüller H. Patient Registries and Trial Readiness in Myotonic Dystrophy – TREAT-NMD/Marigold Foundation International Workshop Report. *Neuromuscul Disord*. 2009; 19:860-6.
20. Laberge L, Veillette S, Mathieu J, Auclair J, Perron M. The correlation of CTG repeat length with material and social deprivation in myotonic dystrophy. *Clin Genet*. 2007;71:59–66.
21. Kalkman JS, Schillings ML, Zwarts MJ, van Engelen BGM, Bleijenberg G. Psychiatric disorders appear equally in patients with myotonic dystrophy, facioscapulohumeral dystrophy, and hereditary motor and sensory neuropathy type I. *Acta Neurol Scand*. 2007;115:265-70.
22. [22] Adaptado del sitio web de la Myotonic Dystrophy Foundation, San Francisco, CA, USA. [Consultado 12/01/15]. Disponible en: HYPERLINK "<http://www.myotonic.org/>"
23. Timman R, Tibben A, Wintzen AR. Myotonic dystrophy: the burden for patients and their partners. *J Rehabil Med*. 2010;42:823-30.
24. Cup EH, Kinébanian A, Satink T, Pieterse AJ, Hendricks H, Oostendorp RA, et al. Living with myotonic dystrophy; what can be learned from couples? A qualitative study. *BMC Neurol*. 2011. doi: 10.1186/1471-2377-11-86.
25. Gagnon C, Noreau L, Moxley RT, Laberge L, Jean S, Richer L, et al. Towards an integrative approach to the management of myotonic dystrophy type 1. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2007; 78:800-6.
26. Criterios, acordados por el Consejo Interterritorial, que deben cumplir los CSUR para ser designados como de referencia del Sistema Nacional de Salud. 51. *Enfermedades Neuromusculares Raras*. [Consultado 12/01/15]. Disponible en: HYPERLINK "<https://www.msssi.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/Fesp/Fesp51.pdf>"
27. Gagnon C, Chouinard MC, Laberge L, Veillette S, Bégin P, Breton R, et al. Health supervision and anticipatory guidance in adult myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscular Disord*. 2010;20(12): 847-51.
28. El National Health Service del Reino Unido ofrece en línea y en acceso libre una Guía para Profesionales para seguimiento de los adultos con enfermedad de Steinert pensada para médicos de Atención Primaria. [Consultado 12/01/15]. Disponible en: HYPERLINK "<http://www.smn.scot.nhs.uk/myotonicdystrophy.html>"
29. [28] Pérez-Martínez DA, Puente-Muñoz AI. La autorización previa para acceder al neurólogo desde atención primaria puede ser innecesaria: resultados de un estudio prospectivo y controlado. *Rev Neurol*. 2006;43(7):388-92.