

## **Efectos orales y en la articulación temporomandibular del fenómeno de anticipación en pacientes con distrofia muscular de Steinert**

### **Oral effects and also in the temporomandibular joint for the anticipatory phenomenon in patients with Steinert's muscular dystrophy**

**Suely Nagahashi Marie,<sup>I</sup> Iván Suazo Galdames,<sup>II</sup> Antonio Sergio Guimarães<sup>III</sup>**

<sup>I</sup> Doctor en Medicina. Profesora Departamento de Neurología. Escuela Paulista de Medicina. Universidad de São Paulo, Brasil.

<sup>II</sup> Doctor en Medicina. Profesor Jefe Unidad de Anatomía. Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad de Talca, Brasil.

<sup>III</sup> Doctor en Medicina. Profesor Director Instituto de Cabeza. Escuela Paulista de Medicina. Universidad Federal de São Paulo, Brasil.

---

#### **RESUMEN**

La distrofia muscular de Steinert tipo 1 afecta frecuentemente a los músculos de la masticación y puede causar debilidad muscular y alteraciones bucofaciales. Esta enfermedad se caracteriza por presentar el fenómeno de anticipación, en el cual la descendencia de una persona afectada desarrolla la enfermedad de manera más precoz. El objetivo de este trabajo fue reportar 2 casos de una madre y su hija con diagnóstico de distrofia muscular de Steinert. Se realizó un análisis de las características clínicas bucales y los efectos del fenómeno de anticipación de esta enfermedad mediante el examen odontológico, la medición de la fuerza masticatoria y la resonancia magnética nuclear de la articulación temporomandibular. La expresión clínica de la enfermedad fue más precoz en la hija que en la madre, lo que se relacionó con un mayor número de estructuras dentarias perdidas y de cambios degenerativos en la articulación temporomandibular, asociados a una menor fuerza masticatoria.

*Palabras clave:* distrofia muscular de Steinert, fenómeno de anticipación, articulación temporomandibular, fuerza de mordida, salud bucal.

## ABSTRACT

The Steinert's muscular dystrophy type 1 involves frequently the masticatory muscle causing muscular weakness and orofacial alterations; this entity is characterized by to present the anticipatory phenomenon where la offspring of a involved person develops the disease in an early way. The aim of present paper is to report 2 cases in mother and daughter diagnosed with the DM1 and to analyze the oral clinical features and the effects of anticipatory phenomenon of disease by stomatologic examination, measurement of masticatory strength and magnetic nuclear resonance of temporomandibular joint. The clinical expression of this disease was earlier in the daughter than in the mother, which was related to a greater number of lost teeth and of degenerative changes en la TMJ associated with a lesser masticatory strength.

*Key words:* Steinert's muscular dystrophy, anticipatory phenomenon, temporomandibular joint, bite strength, oral health.

---

## INTRODUCCIÓN

La distrofia miotónica de Steinert tipo 1 (DM1), es una enfermedad autosómica dominante que afecta a los músculos estriados.<sup>1,2</sup> En la DM1 el gen afectado es el que codifica para la proteína miosina kinasa (DMPK), cuya falta de expresión origina la progresiva degeneración fibroadiposa del tejido muscular, lo que ocasiona debilidad muscular, la cual se expresa clínicamente como una menor fuerza de mordida y de las manos y una mayor lentitud en los movimientos.<sup>3,4</sup>

Los músculos de la masticación son frecuentemente afectados, por lo que según algunos autores<sup>4,5</sup> se originan alteraciones en el crecimiento craneofacial, que se expresan en una mayor incidencia de prognatismo mandibular. La expresión de la distrofia muscular de Steinert en los músculos faciales y de la lengua genera en los pacientes dificultades fonoarticulatorias que pueden confundirse con enfermedades mentales.<sup>6-8</sup>

La DM1 es considerada un factor de riesgo para el desarrollo de caries y de enfermedad periodontal, ya que los pacientes presentan dificultades para realizar correctamente su higiene bucal. La enfermedad puede expresarse en cualquier momento de la vida, pero debido a que el defecto genético va en aumento durante las sucesivas generaciones se produce el proceso de anticipación, en el cual la descendencia expresa la DM1 de manera más precoz que los antecesores.<sup>4</sup> En este reporte se presentan las características clínicas bucales y de resonancia magnética nuclear (RMN) de articulación temporomandibular en dos pacientes, una madre y su hija, con diagnóstico de DM1.

## Casos clínicos

Se evaluaron 2 pacientes, una madre y su hija portadoras de DM1, diagnosticadas mediante el método de Southern blot.<sup>9</sup> Los pacientes fueron voluntarios e informados de la naturaleza del estudio y dejaron constancia escrita de su consentimiento. Fueron atendidas en el Hospital de la Facultad de Medicina de la Universidad de São Paulo (HC-FMUSP). El estudio fue aprobado por la comisión de ética y pesquisa del mismo hospital.

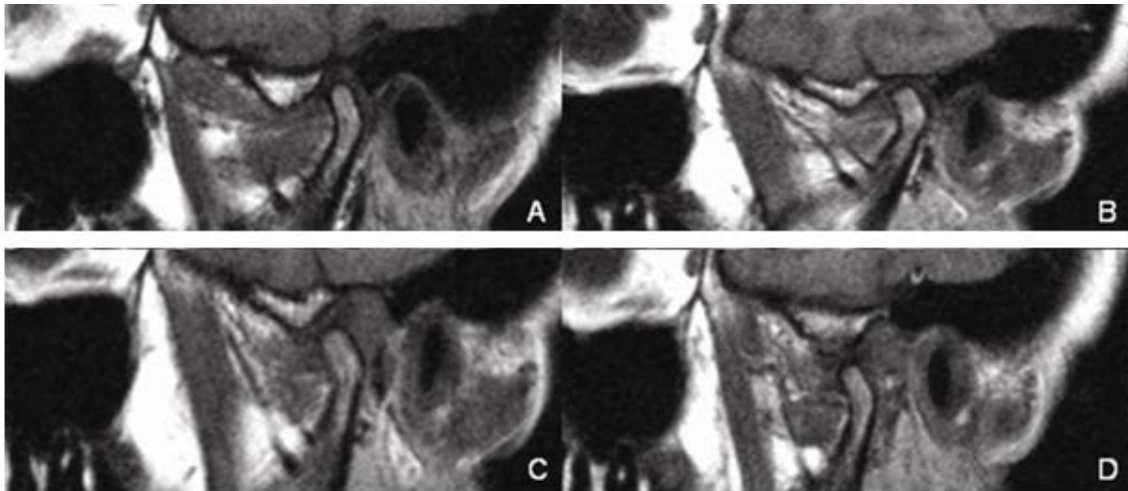
La evaluación odontológica incluyó anamnesis, registro de dientes ausentes, dinámica mandibular y presencia de fenómenos miotónicos asociados a la apertura y cierre mandibular. La fuerza de la mordida se evaluó mediante un dinamómetro electrónico modelo IDDK de K. E. I Ltda. El soporte del aparato medidor fue posicionado a la altura de los primeros molares derecho/izquierdo que los pacientes debieron morder y aplicar su fuerza máxima. Este procedimiento fue repetido 3 veces consecutivas con el objetivo de obtener la media de la fuerza de mordida en cada lado en los 2 grupos en estudio, la cual fue expresada en Newton (N).

Para la evaluación imaginológica se utilizó un aparato de marca *Phillips*, modelo Gyroscan ACS-II 1,5 Tesla. Se obtuvieron imágenes sagitales en máxima intercuspidad y en apertura máxima sin dolor, ponderadas en T1 (TR 500-TE 15), FOV de 145 y en T2 (TR 2000-TE 100), FOV de 140, respectivamente.

### Caso 1 Madre

Paciente femenina de 52 años, con ausencia de los órganos dentales: 38, 36, 34, 28 y 18, sobremordida de 3 mm y antecedente de haber recibido tratamiento de ortodoncia. Al examen bucal presentó una relación molar clase I de Angle, lado derecho, masticación bilateral, ausencia de dolor a la masticación, sin ruidos articulares, con antecedentes de cefalea y sin fenómenos miotónicos asociados.

La fuerza de la mordida derecha tuvo un valor de 31,23 N, la fuerza de la mordida izquierda tuvo un valor de 26,76 N. En la RMN (Fig. 1) presentó irregularidades en ambas corticales de las fosas mandibulares, engrosamiento e irregularidades de la tuberosidad derecha e izquierda. Formas anatómicas alteradas de ambas cabezas condilares, con aplanamiento y espesamiento de la cortical derecha y aplanamiento e irregularidad en la izquierda. Se observó posicionamiento posterior y superior del cóndilo en relación a la fosa mandibular derecha y posterior a la izquierda. Ambos discos articulares no fueron evaluables en la fase boca cerrada, pero adquirieron un posicionamiento normal en la fase boca abierta confortable con hiposeñal.

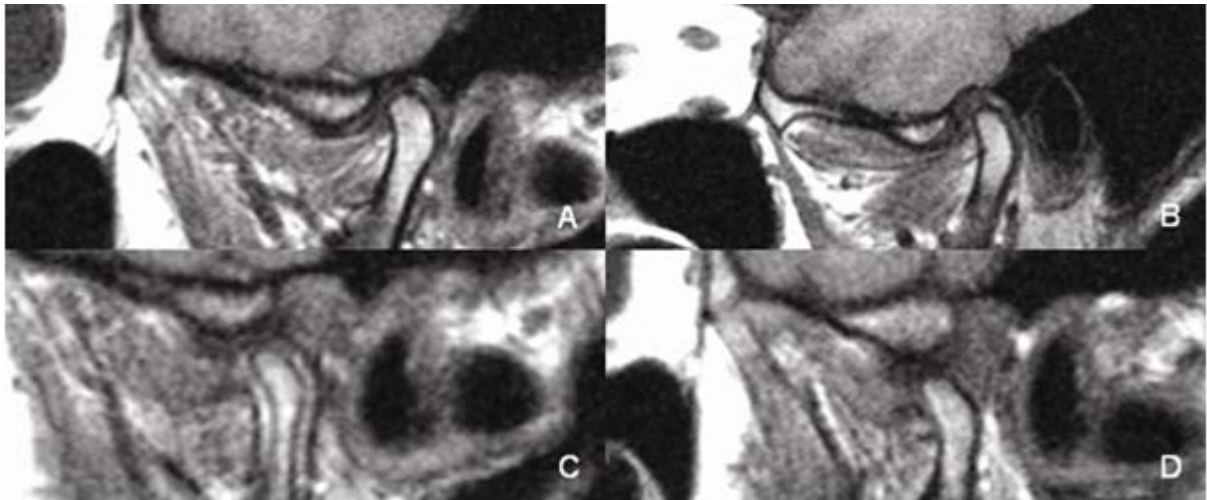


**Fig. 1.** Paciente de 52 años, sexo femenino. **A** y **B.** Resonancia magnética nuclear de la articulación temporomandibular en relación de intercuspidadación máxima **C** y **D.** En apertura máxima sin dolor.

### Caso 2 Hija

Paciente femenina de 26 años, con ausencia de estructuras dentarias: 38, 34, 44, 48, 18, 14, 24 y 28, una mordida cubierta anterior de 5 mm y no refirió antecedentes de tratamiento ortodóncico. Al examen bucal presentó una relación molar clase II de Angle, masticación bilateral, ausencia de dolor a la masticación, sin ruidos articulares y con presencia de fenómeno miotónico en apertura.

La fuerza de la mordida derecha tuvo un valor de 12,60 N, la fuerza de la mordida izquierda tuvo un valor de 14,16 N. La RMN (Fig. 2) presentó irregularidades de las corticales de las fosas mandibulares y de las tuberosidades, irregularidad y aplanamiento de la cabeza mandibular a la derecha e irregularidades a la izquierda. Las formas anatómicas de las cabezas mandibulares estaban alteradas en ambos lados y ocuparon una posición posterior y superior en relación con las respectivas fosas mandibulares. En la fase boca cerrada no fue posible evaluar el disco articular del lado izquierdo, mientras que el del lado derecho se presentó desplazado anterior con hiposeñal. En la fase boca abierta confortable ambos discos presentaron posicionamiento normal.



**Fig. 2.** Paciente de 26 años, sexo femenino. **A** y **B.** Resonancia magnética nuclear de articulación temporomandibular en relación de intercuspidadación máxima. **C** y **D.** En apertura máxima sin dolor.

## DISCUSIÓN

La DM1 es una enfermedad progresiva cuya gravedad está relacionada con la penetración y con el periodo de la vida en que esta se expresa. En el presente artículo se reportaron los casos de una madre y su hija, ambas afectadas por la DM1, en las cuales se manifestó el fenómeno de anticipación. La expresión clínica de la enfermedad fue más precoz en la hija que en la madre, lo que se relacionó con el deterioro de algunos de los indicadores evaluados clínica e imaginológicamente.

La hija presentó una mayor pérdida de estructura dentaria. Para *Engvall y otros*<sup>10</sup> la DM1 es un factor de riesgo para el desarrollo de caries y enfermedad periodontal, especialmente en aquellos pacientes en los que la enfermedad se expresa tempranamente.

La disminución de la fuerza masticatoria mostró compromiso de los músculos elevadores mandibulares en ambos pacientes. Los resultados para la madre fueron semejantes a los reportados para otros pacientes con DM1,<sup>3</sup> sin embargo fueron muy inferiores en la hija, quien presentó además fenómeno miotónico en apertura. Desde el punto de vista imaginológico la disminución de la fuerza muscular en los pacientes con DM1 explicó los cambios degenerativos visibles en la resonancia magnética nuclear, situación que fue reportada previamente por otros autores.<sup>11</sup>

Las características de los casos presentados refuerzan la necesidad del diagnóstico precoz de la DM1 con el fin de realizar procedimientos profilácticos y terapéuticos que permitan limitar el daño y retardar la progresión de la enfermedad en estos pacientes.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Harper PS. Myotonic dystrophy. Philadelphia: WB Saunders; 2001.
2. Turner C, Hilton-Jones D. The myotonic dystrophies: diagnosis and management. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2010;81:358-67.
3. Guimaraes AS, Carlsson GE, Marie SK. Bite force and handgrip force in patients with molecular diagnosis of myotonic dystrophy. *J Oral Rehabil*. 2007;34:195-200.
4. Guimarães AS, Suazo GI, Suely KM. Fenómeno miotónico orofacial en pacientes con distrofia miotónica de Steiner. *Av Odontoestomatol*. 2010;26(3):139-42.
5. Penarrocha M, Bagan JV, Vilchez J, Millian MA, Fernandez S. Oral alterations in Steinert's myotonic dystrophy: a presentation of two cases. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol*. 1990;69:698-700.
6. Noronha CF, Alves Duro LA. Orofacial evaluation with a punctuation scale in patients with myotonic dystrophy (Steinert's disease). *Arq Neuropsiquiatr*. 1995;53:424-31.
7. Gaul C, Schmidt T, Windisch G, Wieser T, Muller T, Vielhaber S, et al. Subtle cognitive dysfunction in adult onset myotonic dystrophy type 1 (DM1) and type 2 (DM2). *Neurology*. 2006;67:350-352.
8. Zalonis I, Bonakis A, Christidi F, Vagiakis E, Papageorgiou SG, Kalfakis N, et al. Toward understanding cognitive impairment in patients with myotonic dystrophy type 1. *Arch Clin Neuropsychol*. 2010;25:303-13.
9. Southern EM. Detection of specific sequences among DNA fragments separated by gel electrophoresis. *J Mol Biol*. 1975;98:503-17.
10. Engvall M, Sjogreen L, Kjellberg H, Robertson A, Sundell S, Kiliaridis S. Oral health in children and adolescents with myotonic dystrophy. *Eur J Oral Sci*. 2007;115:192-7.
11. Zanuteli E, Yamashita HK, Suzuki H, Oliveira AS, Gabbai AA. Temporomandibular joint and masticatory muscle involvement in myotonic dystrophy: a study by magnetic resonance imaging. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*. 2002;94:262-71.

Recibido: 22 de agosto de 2011.

Aprobado: 14 de septiembre de 2011.

Dr. *Iván Suazo Galdames*. Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad de Talca, Brasil. Correo electrónico: [isuazo@utalca.cl](mailto:isuazo@utalca.cl)