



**Universidad  
Zaragoza**



**Universidad de Zaragoza  
Facultad de Ciencias de la Salud**

***Grado en Enfermería***

***Curso Académico 2012 / 2013***

**TRABAJO FIN DE GRADO**

**Mejora de la calidad de vida en pacientes con  
enfermedad de Steinert**

**Autor:**

Javier Naval Morelli

**Tutor:**

José Raul Pérez Sanz

## **Índice**

Índice	II
Resumen, Abstract	III
Introducción	IV-VII
Objetivos	VIII
Método	VIII
Desarrollo	IX-XIV
Conclusiones	XV
Anexos	XVI-XXI
Hans Steinert	XVI
Retrato de Caballero	XVII
Bloqueos AV	XVIII
Caso clínico	XIX
Fisioterapia respiratoria	XX
Musicoterapia	XXI
Bibliografía	XXII-XXIV

## **Resumen**

La enfermedad de Steinert, también conocida como distrofia miotónica de tipo 1 (DM1), es una enfermedad hereditaria autosómica dominante, multisistémica, crónica, de progresión lenta y de heredabilidad altamente variable que se puede manifestar en cualquier momento de la vida desde el nacimiento a la vejez, tanto en hombres como en mujeres. Es la distrofia más común en el adulto. Se caracteriza por una reducción de la masa muscular, insuficiencia respiratoria, defectos en la conducción del impulso cardíaco, cataratas, cambios endocrinos y miotonía (dificultad para relajar un músculo). La edad de aparición es muy variable, aunque a lo largo de las generaciones la enfermedad muestra una edad de aparición cada vez menor, un fenómeno denominado anticipación. El tratamiento de la misma es sintomático. En el siguiente trabajo se muestra el papel determinante que puede tener la enfermería en la mejora de la calidad de vida de estos pacientes. Esto se muestra a través de actividades y costumbres beneficiosas que tratan de paliar el desarrollo de esta enfermedad.

## **Abstract**

Steinert's disease, also known as myotonic dystrophy type 1 (DM1), is an autosomal dominant-inherited disease, multisystemic, chronic and slowly progressive. Its highly variable heritability can manifest at any time of life from birth to old age, both in men and women, though is most common in adults. It is characterized by a reduction in muscle mass, respiratory failure, defects in cardiac impulse conduction, cataracts, endocrine changes and myotonia (difficulty to relax muscles). The age of onset is highly variable but the symptoms tend to become more severe and appear at an earlier age as the disease is passed from one generation to the next, a phenomenon called anticipation. Steinert's disease treatment is symptomatic. In this work we analyze the important role that nursing can have on improving the quality of life of these patients. This is done through beneficial physical activities and change in life habits that may palliate the development of this disease.

## **Introducción**

La distrofia miotónica tipo I o enfermedad de Steinert fue descrita por primera vez en 1909 por el neurólogo alemán Hans Steinert (1,2) (Anexo 1). Eso no quiere decir que no existiera antes, como nos muestra el "Retrato de un Caballero" de Juan Bautista Maíno, fechado en 1618, que puede verse en el Museo del Prado de Madrid (3) (Anexo 2). Además, se sabe que la elevada prevalencia de la enfermedad en una región concreta de Canadá (ver mas adelante) se debe a una pareja que emigró desde Francia en 1657 (4). Es la distrofia muscular mas común en las personas adultas. La prevalencia de esta enfermedad es de 1/8000, siendo mayor en regiones localizadas como en norte de Suecia, País Vasco en España y llegando a ser de 30 a 60 veces mayor en la región de Saguenay Lac-Saint-Jean situada en la parte oriental de la provincia de Quebec (Canadá) (2, 4, 5). Respecto a Zaragoza (Aragón), podemos decir que según consta en la base de datos del Servicio de Neuropediatría del Hospital Universitario Miguel Servet se detectaron 13 casos en el periodo de 1990 a 2009 (6).

La distrofia miotónica de Steinert es una enfermedad autosómica dominante multisistémica, cuya principal característica es la perdida de fuerza muscular. Es la forma más común de distrofia muscular en el adulto. Esta enfermedad genética presenta el fenómeno de anticipación, que se define como el inicio progresivamente más precoz y con mayor intensidad de los síntomas en las generaciones sucesivas . El gen afectado (DMPK) se localiza en el cromosoma 19, en el sitio 19q13.3, y se produce por un aumento de las repeticiones del trinucleótido CTG. El fenómeno de anticipación se corresponde con un incremento en el número de repeticiones CTG de una generación a la siguiente en una misma familia y esto se corresponde con una edad más temprana de desarrollo de la enfermedad (7-10).

La edad de inicio de la enfermedad es muy variable. Se han diagnosticado casos desde los primeros días del periodo postnatal hasta en personas en la sexta y séptima década de su vida, aunque el diagnóstico mas frecuente es entre los 20 y 40 años. El pronóstico suele ser tanto más grave cuanto antes comienza la enfermedad (8, 10).

Existe una forma congénita neonatal con un cuadro inicial de hipotonía y problemas respiratorios agudos. Esta forma se acompaña a menudo de una severa afectación intelectual y sólo se suele presentar en niños nacidos de madres afectadas (11).

Hasta febrero de 1992, fecha en la que se identificó el gen, el diagnóstico de la enfermedad se realizaba gracias a un examen clínico (presencia de miotonía), una electromiografía y un examen con lámpara de hendidura. Actualmente, el diagnóstico se centra en el estudio mutacional del gen DMPK, analizando el número de repeticiones de CTG con técnicas como la PCR (reacción en cadena de la polimerasa) y con los siguientes criterios diagnósticos (10,12):

**Tabla 1**  
Intervalos de repeticiones CTG en el gen *DMPK* y fenotipo clínico asociado\*

Número de repeticiones CTG	Estabilidad	Fenotipo DM
5-36 (intervalo normal)	Estable	No DM
37-40	Inestable	No DM
41-66	Inestable	No DM o DM mínima
67-150	Inestable	No DM, DM mínima o clásica
151-1.400	Inestable	DM clásica o juvenil
>500	Inestable	DM clásica, juvenil o congénita

DM: distrofia miotónica.

\* Basada en la información presentada en el *EMQN Myotonic Dystrophy Best Practice Meeting 2008*.

Las manifestaciones clínicas son muy variables y se asocian a miotonía, debilidad muscular progresiva con atrofia de la musculatura esquelética y numerosas manifestaciones sistémicas. Las más frecuentes son: aparición de cataratas, diabetes mellitus, hipogammaglobulinemia, hipogonadismo, retraso mental, afecciones cardíacas y respiratorias.

La miotonía, el síntoma por excelencia, consiste en la relajación retardada anormal de los músculos esqueléticos y en la distrofia miotónica de Steinert afecta sobre todo a los músculos de la cara, de los ojos, de los antebrazos, de las manos, de las piernas y de los pies (afectación distal) (13-15).

El curso clínico de la enfermedad es muy variable, pudiendo cursar con diferentes formas:

- Asintomática: con leve sintomatología, como cataratas y miotonía asintomática.

- Moderada: con afectación y debilidad muscular distal de las extremidades y facial.

- Grave: que cursan con hipotonía, insuficiencia respiratoria, disfagia y retraso mental (en la forma congénita) (13).

Las causas más frecuentes de muerte en esta enfermedad son la insuficiencia respiratoria (hasta un 43%), seguida de problemas cardiacos (hasta un 20%) (14).

La insuficiencia respiratoria en este tipo de pacientes es de tipo restrictivo/obstructivo y es secundaria a la pérdida de fuerza muscular. Cursa con la reducción de la movilidad torácica y de la fuerza muscular respiratoria. Esto también les lleva a otros fallos como la hipersomnolia o la tendencia a las infecciones respiratorias como la neumonía por aspiración (5, 16, 17).

Los problemas del músculo cardíaco, que a menudo preceden a los del músculo esquelético, afectan a entre un 80% y un 90% de los enfermos de Steinert. Entre un 60 y un 70% de los problemas cardiacos son alteraciones de la conducción, la mayoría de ellas auriculo-ventriculares, con aumento del segmento PR. Aproximadamente un 25% son intraventriculares, con un ensanchamiento del complejo QRS. Es recomendable en muchos pacientes la implantación de un marcapasos o un desfibrilador implantable (DAI) (15, 16, 18). (Anexo 3)

La enfermedad de Steinert no tiene cura actualmente, por lo que se realiza solo un tratamiento sintomático. Es decir, se tratan las cataratas, los problemas cardiacos, etc. Se encuentran en desarrollo terapias dirigidas al tratamiento patogénico de la enfermedad (19, 20). Para reducir la miotonía, el síntoma principal, pueden resultar de utilidad los bloqueadores de los canales del sodio, los fármacos antidepresivos tricíclicos, las

benzodicepinas, los antagonistas del calcio, la taurina y la prednisona (21).

Los tratamientos a evitar son los generadores de arritmias, como broncodilatadores y agonistas adrenérgicos. Como consecuencia de la afectación respiratoria se deben evitar asimismo los medicamentos con efecto depresor respiratorio: barbitúricos, benzodicepinas en tratamiento prolongado y opiáceos a dosis altas. Además en este tipo de pacientes cuando tienen que ser sometidos a una intervención quirúrgica es de elección la anestesia local o loco-regional por el riesgo que conlleva tanto la medicación anestésica con un efecto depresor respiratorio como las dificultades a la hora de intubar. El manejo anestésico de estos pacientes es de alto riesgo, debido a las alteraciones cardíacas y problemas respiratorios, por la afectación de los músculos respiratorios y del laringe que dificultan o imposibilitan la ventilación y/o intubación de éstos pacientes (12,16).

## **Objetivo**

- Describir factores de riesgo que conllevan una aceleración de los síntomas y la aparición de complicaciones en la distrofia miotónica de Steinert
- Describir las principales actividades de enfermería en la mejora de la calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Steinert.

## **Método**

Para la realización del estudio se ha aplicado un diseño de carácter descriptivo basado en una estrategia de búsqueda de fuentes bibliográficas y en la aplicación de competencias del Plan de Estudios del Título de Graduado/a en Enfermería por la Universidad de Zaragoza.

Se ha revisado la literatura científica recogida en la base de datos de referencias bibliográficas PubMed, del National Institute of Health (NIH, USA). Se han seleccionado artículos y revisiones en inglés y castellano, publicados en revistas científicas. También se ha revisado el material existente en la biblioteca de la Universidad de Zaragoza a través de su correspondiente buscador en su página web.

Se han consultado las páginas web de asociaciones como ASEM (Asociación Española de Enfermedades Musculares), la Sociedad Española de Cardiología o Sociedad Española de Asesoramiento Genético.

El presente trabajo se llevó a cabo en el periodo comprendido entre febrero y mayo de 2013.

La taxonomía utilizada para la formulación de los diagnósticos de enfermería ha sido la NANDA.

## **Desarrollo:**

En la actualidad no existe un tratamiento curativo de la enfermedad de Steinert. La terapia se basa en la utilización de diversos fármacos o técnicas en su mayoría de fisioterapia cuya finalidad es mejorar la calidad de vida del paciente.

Se aconseja llevar a cabo, con regularidad, un control para hacer una valoración muscular, ortopédica, cardíaca, respiratoria, auditiva, oftálmica y dietética (ya que existe el riesgo de desarrollar diabetes) (22,23).

La enfermería puede tener un papel muy importante en la mejora de calidad de vida de estos pacientes. Su actividad se debe desarrollar desde antes del comienzo de los síntomas centrándose en la información y la promoción de unos hábitos de vida saludables.

La información acerca de los efectos adversos del consumo de tabaco, la obesidad y el sedentarismo es un factor clave para la promoción de la salud y la mejora de la calidad de vida de estos pacientes (24).

-Consumo de tabaco: Los trastornos respiratorios (neumonía, insuficiencia respiratoria crónica), seguidos de las enfermedades cardíacas son la principales causas de muerte en la enfermedad de Steinert. El consumo de tabaco puede adelantar la aparición de complicaciones respiratorias y agravarlas, además es un factor de riesgo para desarrollar trastornos del sueño como el síndrome de apnea-hipoapnea durante el sueño (SAHS). La Sociedad Española de Cardiología asegura que el infarto de miocardio se adelanta en 12 años en una persona fumadora. Tanto los problemas cardíacos, respiratorios y del sueño ya están presentes en la enfermedad.(24,25,26).

-Obesidad: La prevención de la obesidad es particularmente importante en la enfermedad de Steinert ya que los pacientes están afectados, a un cierto nivel, por el síndrome metabólico que produce anomalías en el metabolismo de las grasas y en su distribución corporal, resistencia a la insulina, hiperglucemia e hipercolesterolemia (hipertrigliceridemia y bajos niveles de colesterol HDL). Además fomenta la inmovilidad y agrava las enfermedades cardíacas y respiratorias (23,24).

-Sedentarismo: El ejercicio y la mejora de la capacidad aeróbica están recomendados en los trastornos neuromusculares con el fin de mejorar o preservar la función muscular y para prevenir o reducir los problemas secundarios tales como el dolor o la fatiga (27).

Por supuesto, la combinación de dos o más factores de riesgo puede agravar las complicaciones derivadas de la enfermedad así como acelerar el desarrollo de la misma.

Respecto a la información se recomienda el consejo genético desde el diagnóstico de esta enfermedad genética hereditaria. El consejo genético consistirá en ayudar a las personas a entender y adaptarse a las consecuencias médicas, psicológicas y familiares derivadas de la enfermedad de Steinert (28).

Es muy importante el consejo genético en la planificación familiar, ya que hay que informar acerca de la descendencia. Al ser una enfermedad autosómica dominante el riesgo de que la descendencia desarrolle la enfermedad es como mínimo de un 50%. A ello hay que añadir que durante el embarazo existe el riesgo de una exacerbación de los síntomas y que el recién nacido sufra un cuadro inicial de hipotonía neonatal y problemas respiratorios agudos.

Los pacientes con distrofia miotónica de Steinert pierden progresivamente la función ventilatoria por debilidad en los músculos que participan en la respiración, lo que conlleva una tos inefectiva, hipoventilación nocturna, desórdenes del sueño asociados a la respiración y finalmente el fallo respiratorio. Es además la primera causa de mortalidad en estos pacientes y la primera de las catorce necesidades básicas de Virginia Henderson.

El entrenamiento respiratorio en estos pacientes es efectivo, tal como se demostró en un estudio realizado en Barcelona en el cual un paciente de 42 años con distrofia miotónica recibió un entrenamiento respiratorio de 6 meses con el que incrementó la fuerza muscular inspiratoria en un 36%. Esto permite predecir un enlentecimiento del deterioro funcional y de la insuficiencia respiratoria. (17)

## **Diagnostico Enfermero:**

00032 Patrón respiratorio ineficaz relacionado con dificultades cognitivas, procesos patológicos y reducción de la habilidad motora derivada de enfermedad de Steinert.

## **Objetivos:**

- Mantener una buena oxigenación general del paciente.
- Prevenir complicaciones derivadas (infecciones respiratorias, hipersomnia)

## **Intervenciones:**

-Cambio de posición

-Manejo de las vías aéreas:

Actividades:

- Administrar broncodilatadores, si procede.
- Enseñar a toser de manera efectiva.
- Enseñar al paciente a utilizar los inhaladores prescritos.
- Vigilar el estado respiratorio y la oxigenación.

-Precauciones para evitar la aspiración

Actividades:

- Alimentación en pequeñas cantidades.
- Mantener elevado el cabecero de la cama, después de la alimentación, de 30 a 45 minutos.

- Fisioterapia respiratoria (Anexo5)

Actividades:

- Administrar agentes mucolíticos, si procede.
- Determinar el segmento pulmonar que necesita ser drenado.

- Realizar drenaje postural, colocar al paciente con el segmento pulmonar que ha de drenarse, en la posición más alta.
  - Practicar vibración torácica junto con drenaje postural
  - Controlar la cantidad y tipo de expectoración de esputos.
  - Estimular la tos durante y después del drenaje postural.
  - Observar la tolerancia del paciente por medio de la SaO<sub>2</sub>, ritmo y frecuencia respiratorios, ritmo y frecuencia cardíacos y niveles de comodidad.
  - Practicar percusión con drenaje postural juntando las manos y golpeando la pared torácica en rápida sucesión para producir una serie de sonidos huecos (clapping).
  - Uso del incentivador respiratorio.
  - Utilizar almohadas para que el paciente se apoye en la posición determinada.
  - Utilizar nebulizador ultrasónico, si procede.
- Mejorar la tos.

Actividades:

- Animar al paciente a que realice una respiración profunda, la mantenga durante dos segundos y tosa dos o tres veces de forma sucesiva.
- Animar al paciente a que realice varias respiraciones profundas.
- Ayudar al paciente a sentarse con la cabeza ligeramente flexionada, los hombros relajados y las rodillas flexionadas.

- Monitorización respiratoria:

Actividades:

- Comprobar la capacidad del paciente para toser eficazmente.

- Observar si hay disnea y sucesos que la mejoran o empeoran.
- Observar si hay fatiga muscular diafragmática (movimiento paradójico).
- Vigilar la frecuencia, ritmo, profundidad y esfuerzo de las respiraciones.
- Observar si se producen esquemas respiratorios anormales (Cheyne-Stokes, Kussmaul, Biot, apneústico, atáxico y suspiros excesivos) (29,30).

A partir del problema respiratorio aparecen otros problemas, uno de los mas significativos es el "00095 Deterioro del patrón del sueño"(29). Entre el 70-80 % de los pacientes que sufren enfermedad de Steinert sufren de desórdenes del sueño, una gran parte de ellos provocados por SAOS (Síndrome de Apnea Obstructiva del Sueño). Esto repercute en su calidad de vida ya que luego sufren de somnolencia excesiva, trastornos intelectuales y pueden empeorar sus problemas cardiacos. Lo recomendado es colocar durante el sueño nocturno una mascarilla CPAP o Bi-PAP.(5)

Otro de los síntomas a los que los pacientes tienen que hacer frente es el dolor provocado por las contracturas musculares. Mal afrontado el dolor puede ocasionar graves trastornos biopsicosociales y ocasionar una disminución sustancial de la calidad de vida. El tratamiento farmacológico esta compuesto por analgésicos (desde paracetamol a opiáceos) y relajantes musculares. En una encuesta realizada a 200 pacientes con distrofia miotónica de Steinert realizada por la AFM (Association Française contre les Myopathies) los resultados fueron que el dolor mejora con diversas técnicas de fisioterapia, masajes, balneoterapia y relajación. Las técnicas alternativas como la musicoterapia o la terapia artística están basadas en la distracción. Esta interfiere con los estímulos dolorosos y por tanto, modifica la conciencia del dolor. Un ambiente excesivamente silencioso y en el que no existe estímulo sensorial puede intensificar la experiencia dolorosa debido a que no tiene nada en que enfocar su atención (31) (Anexo 6).

## **Diagnóstico Enfermero:**

00133 Dolor crónico relacionado con miotonía por Enfermedad de Steinert.

## **Objetivos:**

- Dar las herramientas necesarias al paciente para convivir con el dolor.
- Reducir, en la medida de lo posible, el consumo de fármacos.

## **Intervenciones:**

### - Manejo del dolor:

#### Actividades:

- Enseñar a manejar los medicamentos prescritos.
- Identificar las áreas de dolor.
- Aplicación de calor/frío.
- Enseñar técnicas de relajación simple.
- Preparación para experiencias dolorosas.
- Masaje simple
- Estimulación eléctrica transcutánea (TENS) (si el paciente no es portador de marcapasos)

### - Mejorar el humor:

#### Actividades:

- Disminución de la ansiedad
- Fomentar la implicación familiar.
- Terapia artística.
- Terapia asistida con animales.
- Musicoterapia.
- Balneoterapia y ejercicios acuáticos. (29,31)

## **Conclusiones:**

PRIMERA: Con un estilo de vida saludable se puede mejorar la calidad de vida en un paciente con enfermedad de Steinert.

SEGUNDA: El estilo de vida, junto con ciertas actividades, pueden frenar el desarrollo de la enfermedad de Steinert.

TERCERA: La enfermería tiene un papel fundamental en la calidad de vida de los pacientes con enfermedad de Steinert.

## **Anexo 1: Hans Steinert.**



El doctor Hans Gustav Wilhelm Steinert nació en Dresden (Sajonia) el 10 de abril 1875. Estudió medicina y filosofía en las universidades de Leipzig, Friburgo, Berlín y Kiel. Su trabajo científico mas importante fue: "Clínica y anatómicamente. Aparición de la Atrofia Muscular en pacientes con miotonía" (1909). En ella describía síntomas similares en diferentes pacientes. Llamó a la enfermedad "distrofia miotónica". Murió en Leipzig el 1 de noviembre de 1911, probablemente de un cáncer de las células adrenérgicas.

La distrofia miotónica tipo I se llama también enfermedad de Steinert al ser el primero en describirla en 1909.

Retrato de Hans Steinert.

Fuente: Archivo de la Universidad de Leipzig

## Anexo 2: Retrato de Caballero.



*Retrato de Caballero* (ca. 1618). Museo Nacional del Prado (Madrid).

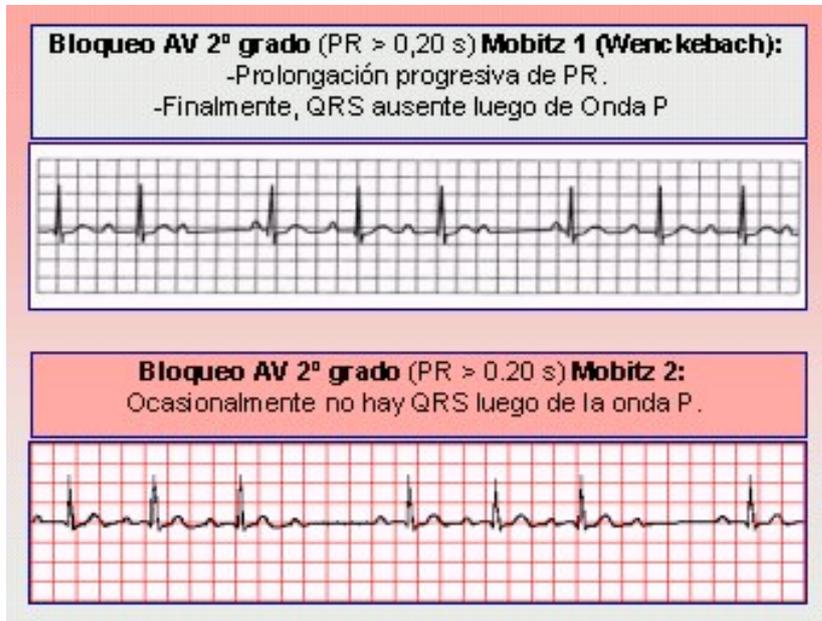
Es un retrato pintado por Juan Bautista Maíno. La obra muestra a un hombre de edad madura, sobre un fondo oscuro en el que sobresale el rostro bien iluminado desde la izquierda, mirando al espectador.

Resulta particularmente llamativo el ensanchamiento simétrico de la fisura palpebral y la ptosis, que le proporcionan un aspecto cansado. Son también visibles la atrofia del músculo temporal, en menor grado del masetero, así como una calvicie frontal. los rasgos descritos son típicos de la distrofia miotónica de Steinert.

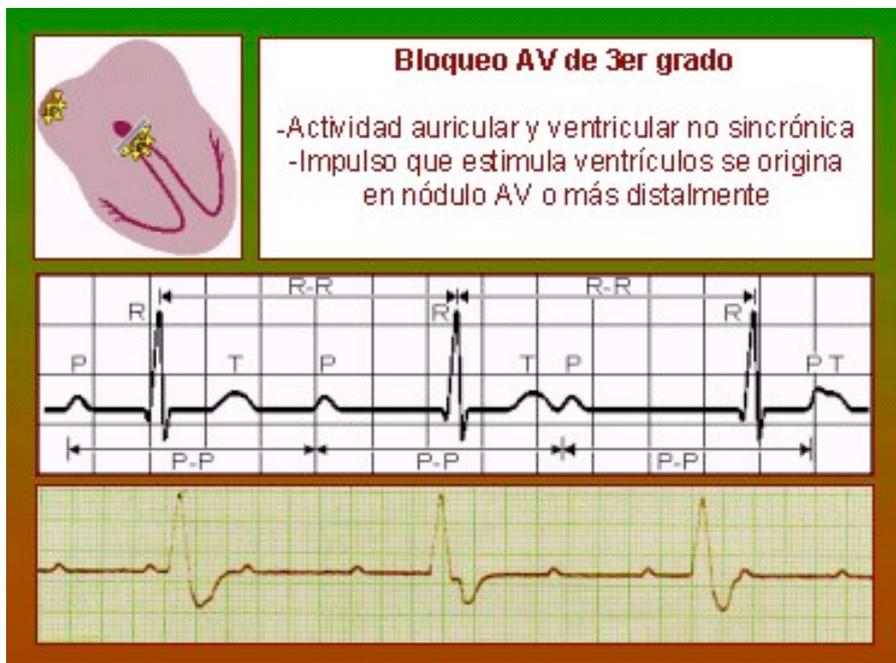
### Anexo 3: Bloqueos AV.

Bloqueo auricoventricular de primer grado segmento PR > 0,20 segundos

Bloqueo auricoventricular de segundo grado:



Bloqueo auricoventricular de tercer grado:



#### Anexo 4: Caso clínico.



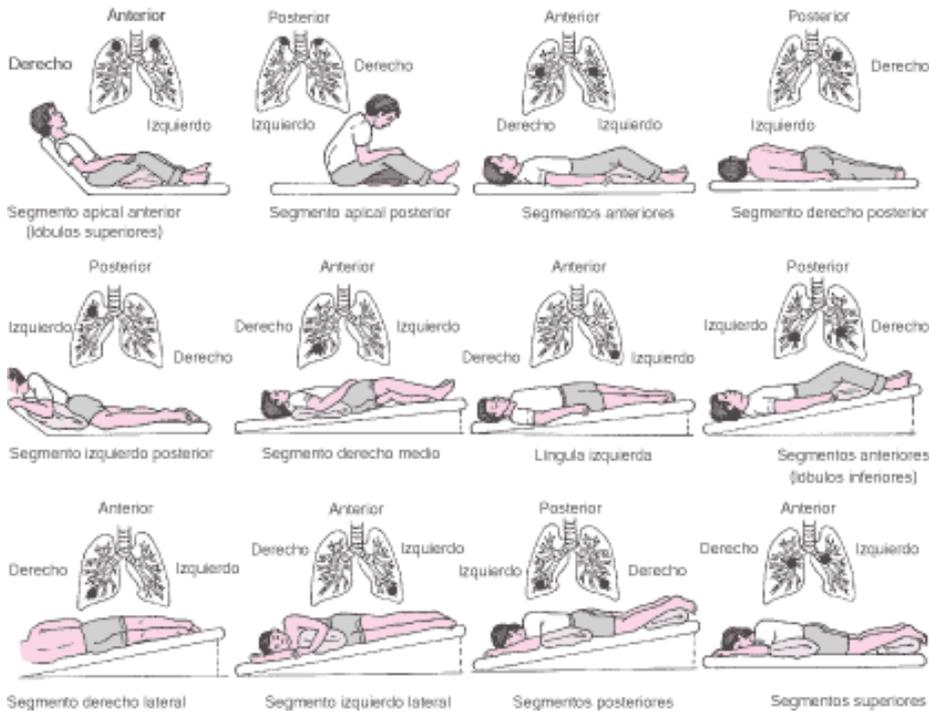
El abuelo, operado de cataratas con 45 años, muere a los 65 a causa de una arritmia. Sus hijas referían que sufría presíncopes habituales y que era un hombre con debilidad muscular, con 30 años era incapaz de abrir una lata. La bisabuela materna, su madre, descrita como una persona con debilidad muscular y que falleció a los 40 años por una neumonía.



La madre presentaba estos síntomas: hipersomnias y ronquidos, caídas frecuentes, debilidad muscular y colon irritable. Fue intervenida de cataratas a los 30 años y presentó varias neumonías en su vida, la primera a los 18 años y la última a los 60 años, a consecuencia de la cual falleció. El hijo con 39 años presenta atrofia y debilidad muscular en la cara, el cuello, el antebrazo, las manos y los pies. También tiene hipersomnias, hipercolesterolemia. Su electrocardiograma muestra un bloqueo de la rama derecha, un hemibloqueo anterior izquierdo y un bloqueo aurículo-ventricular de primer grado. Al nacer tuvo un periodo neonatal crítico, por lo que necesitó ser ingresado en la Unidad de Cuidados Intensivos por distrés respiratorio, hipotonía, dificultad para la deglución y succión débil. (7)

## Anexo 5: Fisioterapia Respiratoria.

**Drenaje postural:** A través de diferentes posturas, una vez se localiza el sitio exacto donde se focalizan las secreciones, se verticalizan las vías aéreas para que el moco descienda por acción de la gravedad. En los lactantes se hace esto en el regazo de los padres o fisioterapeuta, en adultos se precisará del uso de almohadas y camilla móvil.



**Ejercicios de expansión torácica:** se llevan a cabo inspiraciones máximas, aprovechando toda la capacidad pulmonar, respiraciones costodiafragmáticas, se mantienen unos pocos segundos en apnea al final de la respiración para finalmente terminar expulsando el aire lentamente. En niños se puede usar la risa o el llanto como método incentivador. Existen aparatos que sirven de incentivador (30).



## **Anexo 6: Musicoterapia.**

La musicoterapia consiste en el uso de la música y/o de sus elementos musicales (sonido, ritmo, melodía, armonía), en el proceso diseñado para facilitar y promover la comunicación, el aprendizaje, la movilización, la expresión, la organización u otros objetivos terapéuticos relevantes, con el fin de lograr cambios y satisfacer necesidades físicas, emocionales, mentales, sociales y cognitivas. Modulaciones cerebrales provocadas por la música:

- Modulación atencional o factor atencional: La música tiene la capacidad de atraer nuestra atención de manera más potente que otros estímulos sensitivos. Este factor se ha utilizado tanto para activar como para distraer, por ejemplo, en casos de elevado estrés.

- Modulación emocional o factor emocional. Como sabemos, la música es capaz de modular emociones y de provocar en nosotros respuestas emocionales, implicando áreas corticales y subcorticales. Este factor está muy involucrado en el uso de la musicoterapia en el tratamiento de trastornos emocionales como la depresión, la ansiedad o el estrés postraumático.

- Modulación cognitiva o factor cognitivo. La música, como entidad neurocognitiva, conlleva diversas funciones cognitivas en su procesamiento. Este factor implica la memoria asociada a la música (codificación, almacenamiento y recuperación) y a los diversos aspectos implicados en el análisis de la música.

- Modulación conductual o factor motor-conductual. La música es capaz de evocar patrones de movimiento incluso de manera inconsciente. Este hecho implica la posibilidad de usar la música mediante la estimulación del ritmo en la rehabilitación de pacientes con daño cerebral y en el tratamiento de pacientes con enfermedades del movimiento.

- Modulación comunicativa o factor interpersonal. La música implica comunicación y, como tal, se puede emplear para entrenar habilidades de comunicación no verbal, lo que puede ser muy útil en el caso de alteraciones conductuales y autismo (31).

## **Bibliografía:**

1-Wagner A, Steinberg H. Hans Steinert (1875-1911). [J Neurol](#). 2008 Oct;255(10):1607-8.

2-Udd B, Krahe R. The myotonic dystrophies: molecular, clinical, and therapeutic challenges. *Lancet Neurol*. 2012 Oct;11(10):891-905.

3-Cano de la Cuerda R, Collado-Vázquez S. Deficiencia, discapacidad, neurología y arte. *Rev Neurol* 2010;51: 108-16.

4-Mathieu J, De Braekeleer M, Prevost C. Genealogical reconstruction of myotonic dystrophy in the Saguenay-Lac-Saint-Jean area (Quebec, Canada). *Neurology*. 1990;40:839-42.

5-Dauvilliers YA, Laberge L. Myotonic dystrophy type 1, daytime sleepiness and REM sleep dysregulation. *Sleep Med Rev*. 2012Dec; 16(6):539-45.

6-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 (Barc)*. 2010;72(2):133-138.

7-Aguilar-Shea AL, Sierra-Santos L, Castro-Toro J, Gallardo-Mayo C. Una familia interesante. *SEMERGEN*. 2009;35(6):287-90.

8-Lyons Jones K. Síndrome de distrofia miotónica. En: Smith. Patrones reconocibles de malformaciones humanas. Madrid: Elsevier; 2006. p. 224-45.

9-Calderón-González PL, Parra-Rodríguez MA, Rodríguez-Martínez W, Lestayo-O'Farrill Z, Gutiérrez-Gil J, Montejo-Pujadas Y. Conventional and quantitative electroencephalography in patients with Steinert's myotonic dystrophy. *Rev Neurol*. 2004 Jul 1-15; 39(1):12-7.

10-García Planells J, Molano J, Borrego S; Grupo AEGH/CIBERER. Recomendaciones de buenas prácticas para el diagnóstico genético de la distrofia miotónica. *Med Clin (Barc)*. 2011 Mar 19;136(7):303-8.

11-Association Française contre les Myopathies (AFM). La distrofia miotónica de Steinert. Ficha técnica. Myoline. 2004.

12-Rivière H, Jaeger C, Association Française contre les Myopathies (AFM). Distrofia Miotónica de Steinert. Monografía Myoline. 2004.

13-Sánchez-Díaz A, Morales-Peydró C, Madrigal-Bajo I. Autosomal dominant mental retardation. *Rev Neurol*. 2006 Jan 7;42.

14-Facenda-Lorenzo M, Hernández-Afonso J, Rodríguez-Esteban M, de León-Hernández JC, Grillo-Pérez JJ. Cardiac Manifestations in Myotonic Dystrophy Type 1 Patients Followed Using a Standard Protocol in a Specialized Unit. *Rev Esp Cardiol*. 2013 Mar;66(3):193-197.

15-Nigro G, Papa AA, Politano L. The heart and cardiac pacing in Steinert disease. *Acta Myol.* 2012 Oct;31(2):110-6.

16-Joh JH, Kim JY, Baek SH, Song JG, Lee YM, Kim JU. Total intravenous anesthesia in a 10-month-old patient with congenital myotonic dystrophy undergoing endoscopic third ventriculostomy -A case report-. *Korean J Anesthesiol.* 2012 Aug;63(2):169-72.

17-Freitas Fregonezi GA, Resqueti VR, Casan P. Domiciliary respiratory muscle training in myotonic dystrophy. *ArchBronconeumol.* 2006 Nov;42(11):605-7.

18-Dubin D. Dubin: Interpretación de ECG. Cover Publishing Company. 2007

19-Muscular Dystrophy Canada. Myotonic Dystrophy (Steinert's disease). Updated September 2007. Available from: [http://www.muscle.ca/fileadmin/National/Muscular\\_Dystrophy/Disorders/426E\\_Myotonic\\_Dystrophy\\_Steinerts\\_2007.pdf](http://www.muscle.ca/fileadmin/National/Muscular_Dystrophy/Disorders/426E_Myotonic_Dystrophy_Steinerts_2007.pdf)

20-Abdel-Hamid H, Clemens PR. Pharmacological therapies for muscular dystrophies. *Curr Opin Neurol.* 2012 Oct;25(5):604-8.

21-Trip J, Drost G, van Engelen BGM, CG Faber. Tratamiento farmacológico para la miotonía (Revisión Cochrane traducida). En: La Biblioteca Cochrane Plus, 2008 Número 4. Oxford: Update Software Ltd. Disponible en: <http://www.update-software.com>.

22-ASEM. Federación Española de Enfermedades Neuromusculares. Citado 13 May 2013. Disponible en: <http://www.asem-esp.org/>

23-ASEM Aragón. Distrofias Miotónicas. Actualizado 17 Abril 2013. Citado 13 May 2013. Disponible en: <file:///tfg/articulos/%2822%29asem.html>

24-Gagnon C, Chouinard MC, Laberge L, Brisson D, Gaudet D, Lavoie M, Leclerc N, Mathieu J. Prevalence of lifestyle risk factors in myotonic dystrophy type 1. *Can J Neurol Sci.* 2013 Jan;40(1):42-7.

25-Sociedad Española de Cardiología (SEC). El infarto de miocardio se adelanta 12 años en los fumadores. Updated: Mayo 2011. Disponible en: <http://www.secardiologia.es/actualidad/notas-de-prensa/3349-infarto-miocardio-adelanta-12-anos-fumadores>.

26-Balaguer C, Palou A, Alonso-Fernández A. Tabaco y trastornos del sueño. *Arch Bronconeumol.* 2009;45(9):449-458.

27-Cup EH, Pieterse AJ, Ten Broek-Pastoor JM, Munneke M, van Engelen BG, Hendricks HT, van der Wilt GJ, Oostendorp RA. Arch Phys. Exercise therapy and other types of physical therapy for patients with neuromuscular diseases: a systematic review. *Med Rehabil.* 2007 Nov;88(11):1452-64.

28- SEAGen. Sociedad Española de Asesoramiento Genético. Citado 13 May 2013 . Disponible en: <http://www.seagen.es/>

29-Johnson M, Bulechek G, Butcher H, McCloskey-Dochterman J, Maas M, Moorhead S, Swanson E. Interrelaciones NANDA, NOC y NIC, Diagnósticos enfermeros, resultados e intervenciones. 2ªed. Elsevier: Mosby. 2007.

30-Mercado-Rus M. Manual de Fisioterapia Respiratoria. 2ªed. Ergon. 2002.

31-Soria-Urios G, Duque P, García-Moreno JM. Música y cerebro (II): evidencias cerebrales del entrenamiento musical. Rev Neurol 2011; 53: 739-46.