

Categoría: Seminario Científico Metodológico de la Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río

ORIGINAL

Prevalence of myotonic dystrophy type 1 in Pinar del Río province, Cuba

Prevalencia de la Distrofia Miotónica tipo 1 en la provincia de Pinar del Río, Cuba

Deysi Licourt Otero¹ , Mildays Orraca Castillo² , Teddy Osmin Tamargo Barbeito³ , Laisi Sainz Padrón¹ , Melissa Toledo Licourt¹ 

¹Universidad de Ciencias Médicas. Departamento de Genética Médica. Pinar del Río, Cuba

²Sociedad Cubana para el Desarrollo de la Familia. La Habana, Cuba

³Hospital Clínico Quirúrgico Docente Hermanos Ameijeiras. La Habana, Cuba

Citar como: Licourt Otero D, Orraca Castillo M, Tamargo Barbeito TO, Sainz Padrón L, Toledo Licourt M. Prevalencia de la Distrofia Miotónica tipo 1 en la provincia de Pinar del Río, Cuba. Salud, Ciencia y Tecnología - Serie de Conferencias 2023; 2:493. <https://doi.org/10.56294/sctconf2023493>

Recibido: 09-06-2023

Revisado: 15-08-2023

Aceptado: 11-10-2023

Publicado: 12-10-2023

ABSTRACT

Introduction: myotonic dystrophy type 1 is a hereditary neuromuscular disease, whose global prevalence is 1/8000, it is clinically heterogeneous and multisystemic.

Objective: to describe the prevalence of Myotonic Dystrophy type 1 in the province of Pinar del Río, Cuba.

Methods: a descriptive, retrospective and cross-sectional study was carried out in patients with DM1 registered in the Department of Medical Genetics of the Pinar del Río province, Cuba, between January 2019 and December 2022. The sample was made up of 97 patients. Data were collected from the medical records related to sex, age groups, municipality of residence, popular council to which they belong according to residence and clinical form that allowed prevalence rates to be estimated. Variables were summarized with absolute numbers and percentages.

Results: the prevalence rate for males was 14,4 and for females 19,2 per 100,000 inhabitants. In the municipalities of Mantua and La Palma, prevalence rates of 46,6 and 44,4 per 100,000 inhabitants respectively were reported. The popular councils with very high prevalence rates were: Playuela (172,9 per 100,000 inhabitants), Ovas and Villa II (146,5 and 130,3 per 100,000 inhabitants respectively).

Conclusions: the prevalence of DM1 in Pinar del Río is similar to that of several countries; however, there are communities in the north of the province and isolated communities with higher rates. These data obtained through clinical research reveal the need for molecular studies that allow the design of intervention strategies.

Keywords: Myotonic Dystrophy Type 1, Steinert's Disease, Epidemiology.

RESUMEN

Introducción: la distrofia miotónica tipo 1 es una enfermedad neuromuscular hereditaria, cuya prevalencia global es 1/8000, es clínicamente heterogénea y multisistémica.

Objetivo: describir la prevalencia de la Distrofia Miotónica tipo 1 en la provincia de Pinar del Río, Cuba.

Métodos: se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo y transversal en pacientes con DM1 registrados en el Departamento de Genética Médica de la provincia Pinar del Río, Cuba, entre enero de 2019 y diciembre del 2022. La muestra quedó conformada por 97 pacientes. Se recogieron datos de las historias clínicas relacionados con el sexo, grupos etarios, municipio de residencia, consejo popular al que pertenece según la residencia y la forma clínica que permitieron estimar las tasas de prevalencia. Las variables se resumieron con números absolutos y porcentajes.

Resultados: la tasa de prevalencia del sexo masculino fue 14,4 y el sexo femenino 19,2 por 100 000 habitantes. En los municipios Mantua y La Palma se reportaron tasas de prevalencia de 46, 6 y 44, 4 por 100 000 habitantes respectivamente. Los consejos populares con tasas de prevalencias muy elevadas fueron: Playuela (172,9 por 100 000 habitantes), Ovas y Villa II (146,5 y 130,3 por 100 000 habitantes respectivamente).

Conclusiones: la prevalencia de la DM1 en Pinar del Río es similar a la de varios países sin embargo hay comunidades del norte de la provincia y comunidades aisladas con tasas más elevadas, estos datos obtenidos mediante el pesquiasaje clínico revelan la necesidad de estudios moleculares que permitan el diseño de estrategias de intervención.

Palabras clave: Distrofia Miotónica Tipo 1, Enfermedad De Steinert, Epidemiología.

INTRODUCCIÓN

La distrofia miotónica de Steinert (DMS) o distrofia miotónica tipo 1 (DM1) o enfermedad de Steinert es la más frecuente de las distrofias musculares de aparición en la edad adulta.⁽¹⁾ Tiene un origen genético con herencia autosómica dominante, asociada a la repetición anormalmente elevada del triplete CTG (Citocina, Timina, Guanina) del cromosoma 19q13,3 en el locus genómico de la Dystrophy Myotonic Protein Kinase (DMPK). Es causada por alelos que sobrepasan un umbral de aproximadamente 50 repeticiones, y que pueden llegar hasta 4000.^(2,3,4,5,6)

Tiene una prevalencia de 1 en 8300 a 1 en 10700 en Europa.⁽⁷⁾ La prevalencia en Orphanet se reporta 1-5 por cada 10000 habitantes, presentando una prevalencia mayor que otras enfermedades huérfanas.⁽⁸⁾ En la DM1 la mayoría de los estudios provienen de países desarrollados. Las tasas de prevalencia detectadas en varios estudios epidemiológicos varían entre 2,1 y 5,5 casos por 100 000 habitantes, siendo la incidencia a nivel mundial de 1: 8 000.^(2,3)

Los resultados de un estudio de la genética de poblaciones en Finlandia mostraron que la frecuencia en ese país, es de 1:2 760. En Israel y Croacia e Italia se estiman prevalencias de 15,7 y 18,1 y 11,7 por cada 100 000 habitantes respectivamente.^(2, 3, 9, 10,11) Bchetnia M y colaboradores⁽¹²⁾ reportan la cifra más elevada en la población francocanadiense de la región del Saguenay-Lac-St-Jean en Québec (Canadá), con 189:100 000 habitantes.

Es una enfermedad clínicamente heterogénea, multisistémica y por tanto con gran expresividad variable, afecta predominantemente a los músculos, y causa múltiples trastornos entre estos están la miotonía, debilidad muscular progresiva, problemas respiratorios, cardíacos, oculares, gastrointestinales entre otros. Estos diferentes fenotipos de presentación también se asocian con somnolencia excesiva diurna, alteraciones neuropsicológicas, endocrinológicas y psiquiátricas.^(5,6)

Se han propuesto varias clasificaciones para abordar las formas clínicas según la edad de comienzo de los síntomas y/o signos clínicos. En la forma clínica congénita las manifestaciones comienzan antes del año de edad. En el caso de la forma clásica ha sido subdividida en: infantil, juvenil, del adulto y tardía.^(2,9)

El presente trabajo tiene como objetivo describir la prevalencia de la Distrofia Miotónica tipo 1 en la provincia de Pinar del Río, Cuba.

MÉTODOS

Diseño de investigación

Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo en pacientes con DM1 registrados en el Departamento de Genética Médica perteneciente al Hospital Pediátrico "Pepe Portilla" de la provincia Pinar del Río, Cuba, entre enero de 2019 y diciembre del 2022.

Población

El universo de estudio estuvo conformado por 109 personas con DM1 de todas las áreas de salud de la provincia de Pinar del Río.

La integraron 97 personas con DM1 que cumplieron con los siguientes criterios: pacientes de ambos sexos y de todas las edades, estar clasificados con la forma clínica congénita, infantil, juvenil, tardía y del adulto, haber nacido vivo, tener historia clínica completa, residir en cualquier municipio de la provincia de Pinar del Río.

No fueron incluidos en el estudio aquellos con diagnóstico de probablemente sintomático, los que tenían diagnóstico de otro tipo de distrofia miotónica diferente a la tipo 1 u otra enfermedad neuromuscular.

Se recogieron datos relacionados con el sexo, grupos etarios, municipio de residencia, consejo popular al que pertenece según la residencia y la forma clínica.

Las variables se analizaron en el paquete estadístico profesional IBM SPSS Statistics para Windows versión 22. Las variables se resumieron con números absolutos y porcentajes.

Se estimaron tasas de prevalencia de la DM1 específicas por sexos, grupos etarios, municipios y consejos populares de residencia según las siguientes fórmulas:

Tasa específica para el sexo masculino= $\frac{\text{Total de enfermos DM1 del grupo etario X}}{\text{Total de población del sexo masculino del grupo etario X}} \times 100\ 000$.

Tasa específica para el sexo femenino= $\frac{\text{Total de enfermos DM1 del sexo femenino del grupo etario X}}{\text{Total de población del sexo femenino del grupo etario X}} \times 100\ 000$

Tasa específica para el sexo masculino= $\frac{\text{Total de enfermos DM1 del sexo masculino del municipio X}}{\text{Total de población del sexo masculino del municipio X}} \times 100\ 000$

Tasa específica para el sexo femenino= $\frac{\text{Total de enfermos DM1 del sexo femenino del municipio X}}{\text{Total de población del sexo femenino del municipio X}} \times 100\ 000$

Tasa específica para el consejo popular= $\frac{\text{Total de enfermos DM1 del consejo popular X}}{\text{Total de población del municipio X}} \times 100\ 000$

Tasa específica para la forma clínica= $\frac{\text{Total de enfermos DM1 con la forma clínica X}}{\text{Total de población con la edad en años que corresponde a la forma clínica X}} \times 100\ 000$.

Aspectos éticos

Para esta investigación se contó con la aprobación del Comité de Ética para la Investigación Científica del Hospital Pediátrico Pepe Portilla de Pinar del Río, Cuba. La base de datos confeccionada para esta investigación tiene acceso restringido al equipo de investigadores con el objetivo de garantizar la confidencialidad de la información.

RESULTADOS

En la provincia de Pinar del Río, se registran un total de 109 personas con distrofia miotónica tipo 1. En la figura 1 se representa la cantidad de personas diagnosticadas con esta enfermedad, se refleja el aumento en el número de casos diagnosticados a partir de los años 2016-2020, con un total de 92 personas afectadas, que representa un 94,8 % del total de la muestra que está conformada por 97 pacientes. De manera general pudiera existir una tendencia creciente al diagnóstico de los casos, facilitado por el pesquisaje clínico activo en las comunidades de residencia de los casos.

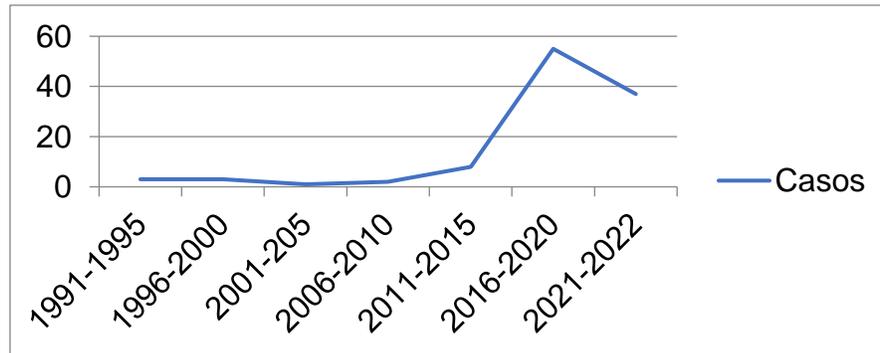


Figura 1. Número de personas con DM1 diagnosticadas por rango de años

| Grupos etarios | Sexo masculino | | | Sexo femenino | | |
|----------------|----------------|---------------|-----------------------|---------------|---------------|----------------------|
| | Población | DM1 Número | Tasa de prevalencia * | Población | DM1 Número | Tasa de prevalencia* |
| 0-4 | 15 185 | 3 | 19,8 | 14 388 | 3 | 20,9 |
| 5-9 | 16 252 | 0 | 0,0 | 15 376 | 1 | 6,5 |
| 10-14 | 15 334 | 1 | 6,5 | 14 345 | 0 | 0,0 |
| 15-19 | 18 064 | 1 | 5,5 | 16 536 | 7 | 42,3 |
| 20-24 | 19 364 | 1 | 5,2 | 17 920 | 4 | 22,3 |
| 25-29 | 20 185 | 2 | 9,9 | 18 730 | 4 | 21,4 |
| 30-34 | 20 659 | 3 | 14,5 | 18 739 | 0 | 0,0 |
| 35-39 | 16 951 | 3 | 17,7 | 15 892 | 3 | 18,9 |
| 40-44 | 18 005 | 5 | 27,8 | 17 311 | 4 | 23,1 |
| 45-49 | 23 606 | 7 | 29,7 | 23 359 | 6 | 25,7 |
| 50-54 | 24 817 | 6 | 24,2 | 25 361 | 10 | 39,4 |
| 55-59 | 23 592 | 5 | 21,2 | 24 152 | 4 | 16,6 |
| 60-64 | 16 483 | 2 | 12,1 | 17 183 | 3 | 17,5 |
| 65-69 | 14 665 | 0 | 0,0 | 15 101 | 2 | 13,2 |
| 70-74 | 12 573 | 2 | 13,6 | 12 865 | 1 | 7,8 |
| 75-79 | 8 799 | 0 | 0,0 | 9 287 | 3 | 32,3 |
| 80-84 | 5 881 | 1 | 17,0 | 6 239 | 0 | 0,0 |
| Total | 292,498 | 42 | 14,4 | 286,111 | 55 | 19,2 |

*Tasa de prevalencia x 100 000 habitantes

Fuente: Historias clínicas y anuario demográfico de la ONEI, Pinar del Río 2021

La población de personas con la enfermedad que integra la muestra estuvo representada por 42 del sexo masculino y 55 del sexo femenino, en este último la tasa de prevalencia es mayor, con 19,2 por 100 000 habitantes, en este grupo genérico se alcanza tasas que superan la total, específicamente para algunos grupos etarios con edad reproductiva, se exceptúa al grupo comprendido entre los 30 a 34 años de edad. En el presente estudio 29 mujeres estaban contempladas en las edades reproductivas, según los

informes demográficos de la ONEI (Oficina nacional de estadísticas e información), para la provincia de Pinar del Río la población femenina entre 15 a 50 años es de 130 662 mujeres lo cual corresponde con una tasa de prevalencia de 22,2 x 100 000 habitantes.

Especial atención merece la alta tasa de prevalencia para el grupo etario entre 15 y 19 años de edad también del sexo femenino que alcanza un 42,3 por cada 100 000 habitantes.

Con respecto al sexo masculino la mayor cifra es de 29,7 por 100 000 habitantes para el grupo que abarca desde los 45 hasta los 49 años de edad. Es similar el comportamiento entre el sexo masculino y el femenino para el grupo etario de 0 a 4 años con 19,8 y 20,9 por 100 000 habitantes respectivamente. (tabla 1)

La tasa de prevalencia es más elevada en los municipios de Mantua y La Palma con 46,6 y 44,4 por 100 000 habitantes respectivamente, también en los municipios Minas de Matahambre y Viñales se reportan altas prevalencias, en estos tres últimos municipios las tasas de prevalencia para el sexo femenino son elevadas. Consolación del Sur muestra una tasa de prevalencia por encima de la provincial con 21,5 por 100 000 habitantes. En los municipios San Juan y Martínez y Los Palacios no se identifican personas con la enfermedad. (tabla 2)

Tabla 2. Tasas de prevalencia de la DM1 por sexos según cada municipio.

| Municipios | Sexo masculino | | | Sexo femenino | | | Total Tasa de Prevalencia* |
|---------------------|----------------|-------------|-------------------------|----------------|--------------|-------------------------|----------------------------------|
| | Población | DM1 N=42 | Tasa de prevalencia* | Población | DM1 N= 55 | Tasa de prevalencia* | |
| Mantua | 12 660 | 7 | 55,3 | 10 933 | 4 | 36,6 | 46,6 |
| Minas de Matahambre | 16 314 | 2 | 12,3 | 15 213 | 8 | 52,6 | 31,7 |
| Viñales | 14 763 | 4 | 27,1 | 14 239 | 5 | 35,1 | 31,0 |
| La Palma | 17 275 | 4 | 23,2 | 16 523 | 11 | 66,6 | 44,4 |
| Consolación del Sur | 44 584 | 9 | 20,2 | 43 638 | 10 | 23,0 | 21,5 |
| Pinar del Río | 94 376 | 13 | 13,8 | 98 299 | 10 | 10,2 | 11,9 |
| San Luis | 16 512 | 1 | 6,1 | 15 146 | 3 | 19,8 | 12,6 |
| Guane | 18 459 | 1 | 5,4 | 17 031 | 4 | 23,5 | 14,1 |
| Sandino | 18 754 | 1 | 5,3 | 17 214 | 0 | 0,0 | 2,8 |
| San Juan y Martínez | 21 887 | 0 | 0,0 | 21 031 | 0 | 0,0 | 0,0 |
| Los Palacios | 19 423 | 0 | 0,0 | 18 763 | 0 | 0,0 | 0,0 |
| Total | 295 007 | 42 | 14,2 | 288 030 | 55 | 19,1 | 16,6 |

Tasas de prevalencia calculadas por 100 000 habitantes.

Fuente: Historias clínicas y anuario demográfico de la ONEI, Pinar del Río 2021

En la provincia se destacan algunos consejos populares con tasas de prevalencias muy elevadas como Playuela en el municipio Viñales con 172,9 por 100 000 habitantes, Ovas y Villa II con 146,5 y 130,3 por 100 000 habitantes respectivamente. (tabla 3) En el mapa de la provincia de Pinar del Río (figura 2) se ilustra la distribución geográfica de todos los consejos populares, la representación por líneas rojas corresponde con la delimitación del consejo popular en cada municipio y en su interior se agrupa por puntos rojos los casos con DM1.

Tabla 3. Tasa de prevalencia de casos con DM1 por consejos populares

| Municipios | Consejo Popular | Población | DM1 | |
|---------------|-----------------|-----------|------|-------------------------|
| | | | N=97 | Tasa de prevalencia* |
| Pinar del Río | La Conchita | 8591 | 1 | 11,6 |
| | 10 de octubre | 19677 | 5 | 25,4 |
| | Ceferino | 13027 | 4 | 30,7 |
| | Fernández | | | |
| | El Vizcaino | 8202 | 2 | 24,4 |

| | | | | |
|---------------------|------------------|-------|----|-------|
| | San Vicente | 9150 | 4 | 43,7 |
| | Ovas | 4779 | 7 | 146,5 |
| Consolación del Sur | Villa I | 14123 | 2 | 14,2 |
| | Villa II | 9213 | 12 | 130,3 |
| | Entronque | 9611 | 5 | 52,0 |
| | Herradura | | | |
| Guane | Guane II | 8319 | 2 | 24,0 |
| | Isabel Rubio | 8188 | 3 | 36,6 |
| Sandino | Manuel Lazo | 4838 | 1 | 20,7 |
| Mantua | Mantua | 9608 | 10 | 104,1 |
| | El Roble | 1370 | 1 | 73,0 |
| San Luis | Santa Fe | 3358 | 4 | 119,1 |
| Viñales | Playuela | 2892 | 5 | 172,9 |
| | Puerto Esperanza | 6953 | 4 | 57,5 |
| La Palma | La Jagua | 4122 | 3 | 72,8 |
| | Urbano | 9863 | 12 | 121,6 |
| Minas de | Minas | 9133 | 8 | 87,6 |
| Matahambre | Santa Lucía | 7381 | 2 | 27,1 |

*Tasa de prevalencia x 100 000 habitantes
Fuente: Historias clínicas y anuario demográfico de la ONEI, Pinar del Río 2021

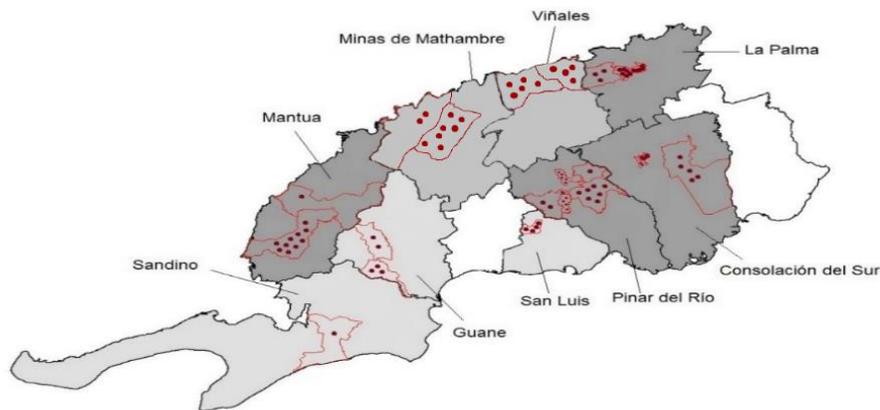


Figura 2. Distribución de personas con distrofia miotónica tipo 1, según consejos populares por cada municipio de residencia actual

En la tabla 4 se presenta la tasa de prevalencia en las diferentes formas clínicas de la enfermedad. En la forma congénita la tasa de prevalencia alcanza 287,1 por cada 100 000 habitantes.

| Formas clínicas (edad en años) | Población | DM1 | | |
|--------------------------------|-----------|------|------|----------------------|
| | | N=97 | % | Tasa de prevalencia* |
| Congénita (< 1) | 5225 | 15 | 15,5 | 287,1 |
| Infantil (1-10) | 61 020 | 7 | 7,2 | 11,5 |
| Juvenil (11-20) | 64 073 | 12 | 12,4 | 18,7 |
| Adulto (21-40) | 147 815 | 33 | 34,0 | 22,3 |
| Tardía (41-84) | 290 918 | 30 | 30,9 | 10,3 |
| Total | 569 051 | 97 | 100 | 17,0 |

*Tasa de prevalencia x 100 000 habitantes
Fuente: Historias clínicas y datos de la ONEI de Pinar del Río

DISCUSIÓN

La distrofia miotónica es la enfermedad neuromuscular hereditaria más frecuente en la edad adulta. La mayoría de los estudios provienen de países desarrollados. Las tasas de prevalencia detectadas en varios estudios epidemiológicos varían entre 2,1 y 5,5 casos por 100 000 habitantes, siendo la incidencia a nivel mundial de 1/8 000.⁽¹³⁾ La tasa de prevalencia en la población probablemente esté infraestimada, ya que existen individuos presintomáticos o con una sintomatología muy leve que no se contabilizan, así como la baja frecuencia de pesquisas poblacionales o que estos se realizan solo en poblaciones específicas de una región. En Pinar del Río, Cuba, el pesquiasaje clínico activo en las familias y comunidades de residencia mediante la red de Atención Primaria de Salud ha favorecido el diagnóstico clínico de la DM1 lo cual permitirá perfeccionar el registro de pacientes y familias para cuando esté disponible el diagnóstico molecular ya que se ha demostrado tasas de prevalencia superiores al doble cuando se aplican estas técnicas en comparación con el basado exclusivamente en criterios clínicos, lo anterior también puede permitir la identificación, de asintomáticos o probablemente sintomáticos.

En esta enfermedad no existen diferencias conocidas significativas en cuanto al sexo; en este estudio, al igual que en los publicados por Sanchez-Tejerina y cols⁽¹⁴⁾ y Jean y cols⁽¹⁵⁾, existe un ligero aumento de pacientes del sexo femenino. El metaanálisis realizado por Van der Velden BG⁽¹⁶⁾ relevó un 53,4 % de pacientes masculinos en los estudios revisados, hecho que también se hizo evidente en Mazzoli y cols.⁽¹⁰⁾

Se observa una amplia distribución en todo el mundo (Japón, China, India, población afroamericana, población caucásica, etc.). Las estimaciones de su prevalencia oscilan entre aproximadamente 1:100 000 en algunas áreas de Japón hasta aproximadamente 1:10 000 en Islandia, con una prevalencia en Europa de 3-20 por 100 000.⁽¹⁷⁾ Este último dato coincide con las prevalencias de algunos municipios de la provincia de Pinar del Río entre ellos el municipio de igual nombre, San Luis, Guane y Sandino; sin embargo, en otros municipios como Mantua, La Palma, Minas de Matahambre y Viñales (norte de Pinar del Río) la prevalencia es mayor lo cual es comparable con regiones de Suecia que tiene 36/100 000 o con la región de Guipuzkoa (norte de España) se ha detectado también una de las prevalencias más elevadas 26,5/100 000, no se comporta así en la isla de Guam que reporta 76/100 000.⁽¹³⁾ Los resultados de un estudio de la genética de poblaciones en Finlandia mostraron que la frecuencia en ese país, es de 1/2760. En Israel, Croacia e Italia se estiman prevalencias de 15,7, 18,1 y 11,7 x 100 000 habitantes respectivamente.⁽¹⁷⁾ La cifra más elevada se ha encontrado en la población francocanadiense del territorio del Saguenay-Lac-St-Jean en Québec (Canadá), con 189/100 000 habitantes, con una incidencia de la enfermedad de 1/500. Esta región hasta el siglo XX, fue inaccesible por medios comunes de transporte en la mayor parte de la temporada de invierno, hasta la venida de carreteras y ferrocarriles. La colonización por los franceses en el siglo XVII fue un factor para el origen de los casos con la enfermedad a partir de un ancestro común. La inaccesibilidad de esta región propició la homogenización del pool genético de la población y a la distribución ampliamente de la mutación.^(13, 17, 18) En Pinar del Río existen comunidades aisladas (consejos populares) cuya prevalencia resulta muy elevada como es Playuela en el municipio de Viñales. En la provincia, no se ha demostrado un efecto fundador, lo anterior no se excluye totalmente dado que el mayor número de casos son naturales de la región norte de la provincia.⁽¹⁹⁾

Las prevalencias más bajas de la enfermedad se han encontrado en los grupos étnicos africanos (especialmente del centro y sur de África), también en Serbia y Taiwán que reportan prevalencias de 5, 3 y 0,5 x 100 000 habitantes respectivamente.⁽⁸⁾ En todas las comunidades del presente estudio las prevalencias son superiores a las reportadas anteriormente.

En América Latina se han realizado estimaciones epidemiológicas de las diferentes enfermedades neuromusculares resultando la DM1, la más frecuente.^(7, 9) Aunque en la literatura revisada no se recogen cifras exactas, en un estudio realizado por Márquez Quiroz⁽¹³⁾ en el año 2018, se genotipificaron 638 mestizos mexicanos y 561 nativo americanos, que sugiere una alta prevalencia de la enfermedad en la población mexicana.

En la literatura revisada tampoco existen datos de la prevalencia de esta enfermedad en Cuba. En Pinar del Río se realizó un estudio en el año 2021 que reporta una prevalencia de 14,8 por 100 000 habitantes.⁽¹⁹⁾

Aunque las formas clínicas más frecuentes es la tardía y la del adulto, como se describe en la literatura, existe un aumento de aquellos pacientes con las formas congénitas con respecto a los que presentan la forma infantil y juvenil. En el estudio realizado por Sanchez-Tejerina y cols⁽¹⁴⁾ predominó la forma del adulto con un 66,4 %, no obstante, en este estudio las formas infantil y juvenil aparecen fusionadas y quizás justifique el mayor número con respecto a la congénita. García y cols⁽²⁰⁾, aunque de igual manera fusiona la forma infantil y juvenil (11 pacientes), tuvo una mayor cantidad de pacientes con la forma congénita (56 pacientes), coincidiendo con la literatura.⁽²¹⁾ En el presente estudio la mayor frecuencia corresponde con las formas del adulto y la tardía, la tasa de prevalencia fue superior para la forma congénita dada la estimación con respecto al total de población existente menor de un año de edad.

CONCLUSIONES

La prevalencia de la DM1 en Pinar del Río es similar a la de varios países sin embargo hay comunidades del norte de la provincia y comunidades aisladas con tasas más elevadas, estos datos obtenidos mediante el pesquijaje clínico revelan la necesidad de estudios moleculares que permitan el diseño de estrategias de intervención en aras de la prevención y que posibilite el diagnóstico precoz y la atención personalizada a individuos y familias. Todo lo anterior es indispensable para el asesoramiento genético que se ofrece a cada persona en riesgo de enfermar o con la enfermedad.

REFERENCIAS

1. Gutiérrez-Gutiérrez G, Rosado Bartolomé A. Reposicionamiento terapéutico y enfermedad de Steinert. *Rev Neurol.* 2020; 70(7): [aprox. 1p.]. <https://www.neurologia.com/articulo/2020030>.
2. Landfeldt E, Nikolenko N, Jimenez Moreno C, Cumming S, Monckton DG, Gorman G, et al. Disease burden of myotonic dystrophy type 1. *J Neurol.* 2019; 266(4): [aprox. 9p.]. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6420885/>.
3. Landfeldt E, Edström J, Jimenez-Moreno C, van Engelen BGM, Kirschner J, Lochmüller H. Health-Related Quality of Life in Patients with Adult-Onset Myotonic Dystrophy Type 1: A Systematic Review. *The Patient-Patient-Centered Outcomes Research.* 2019; 12(5): [aprox. 9p.]. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6598969/pdf/40271_2019_Article_357.pdf.
4. Galiano-Blancart RF, Navarré-Gimeno A, Sánchez-Cruz V, García-Escrig M, Miranda Gozalvo V. Mioclonía palatina asociada a distrofia miotónica de tipo 1. *Rev Neurol.* 2018; 68(6): [aprox. 3p.]. <https://www.neurologia.com/articulo/2018359>.
5. Rosado Bartolomé A, Gutiérrez Gutiérrez G, Sierra Santos L, Sueiro Juste J. Distrofia miotónica de Steinert. *Nuevos paradigmas Asistenciales. Cad Aten Primaria.* 2015 [citado 25/03/2020]; 21(4): [aprox. 5p.]. <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=5518707>.
6. Miller JN, Kruger A, Moser DJ, Gutmann L, van der Plas E, Kosciuk TR, et al. Cognitive Deficits, Apathy, and Hypersomnolence Represent the Core Brain Symptoms of Adult-Onset Myotonic Dystrophy Type 1. *Front Neurol.* 2021; 12: [aprox. 10p.]. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8280288/pdf/fneur-12-700796.pdf>.

7. Cheng-Wei W, Yung-Liang L, Chi-Huang Ch. Targeting myotonic dystrophy by preimplantation genetic diagnosis karyomapping. *Taiwanese Journal of Obstetrics & Gynecology* . 2019 [citado 10/12/2019]; 58(6): [aprox. 4p.]. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1028455919302372?via%3>.

8. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. ORPHA: 273 Distrofia miotónica de Steinert : Orphanet; 2023 [citado 11/01/2023]. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_HPOTerms.php?lng=ES&data_id=77&Typ=Pat&diseaseType=Pat&from=rightMenu.

9. Wenninger S, Montagnese F, Schoser B. Core Clinical Phenotypes in Myotonic Dystrophies. *Front Neurol* . 2018 [citado 09/01/2019]; 9: [aprox. 9p.]. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5941986/pdf/fneur-09-00303.pdf>.

10. Mazzoli M, Ariatti A, Garuti GC, Agnoletto V, Genovese M, Gozzi M, et al. Predictors of prognosis in type 1 myotonic dystrophy (DM1): longitudinal 18-years' experience from a single center. *Acta Myol* . 2020 [citado 20/03/2021]; 39(3):[aprox. 12p.]. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7711325/>.

11. Thornton CA. Myotonic Dystrophy. *Neurol Clin* . 2014 [citado 09/01/2019]; 32(3): [aprox. 15p.]. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4105852/>.

12. Bchetnia M, Bouchard L, Mathieu J, Campeau PM, Morin C, Brisson D, et al. Genetic burden linked to founder effects in Saguenay-Lac-Saint-Jean illustrates the importance of genetic screening test availability. *J Med Genet*; 2021 ;58(10):[aprox. 13p.]. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8479736/>.

13. Thomas D Bird MD. Myotonic Dystrophy Type 1. *GeneReviews* . 2019 [citado 20/03/2020]; 17: [aprox. 10p.]. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1165/>

14. Sánchez-Tejerina D, Palomino-Doza J, Valverde-Gómez M, Ruiz-Curiel A, Salguero-Bodes R, Hernández-Voth A, Sayas-Catalán J, Domínguez-González C. Distrofia miotónica de tipo 1: una serie de 107 pacientes. *Rev Neurol* 2021;73 (10):351-357 doi: 10.33588/rn.7310.2021366

15. Jean S, Richer L, Laberge L, Mathieu J. Comparisons of intellectual capacities between mild and classic adult-onset phenotypes of myotonic dystrophy type 1 (DM1). *Orphanet Journal of Rare Diseases* . 2014; 9(1):186. <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-014-0186-5#citeas>

16. Van der Velden BG, Okkersen K, Kessels RP, Groenewoud J, van Engelen B, Knoop H, et al. Affective symptoms and apathy in myotonic dystrophy type 1 a systematic review and meta-analysis. .2019;250: 260-9. <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0165032718330702>

17. Hagerman K, Howe S, Heatwole C. The myotonic dystrophy experience: a Noerth American cross-sectional study. *Muscle Nerve*. 2019[citado 09/01/2019]; 59(4): [aprox. 8p.]. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6590656/>

18. MYOTONIC DYSTROPHY 1. DM1. # 160900. 2009. <https://www.omim.org/entry/160900>

19. Licourt Otero D, Candelaria Gómez B, Pérez Martín MM, Hernández Triguero Y, Sainz Padrón L, Díaz Hernández IA. Delineación epidemiológica y fenotípica de la distrofia miotónica de Steinert. Rev Ciencias Médicas . 2021; 25(4): e5089. <http://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/5089>.

20. Garcia LB, Hajra A, Field E, Wachter J, Walsh H, Norrish G, et al. Cardiac Manifestations of Myotonic Dystrophy in a Pediatric Cohort. 2022; 10. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9218560>

21. Licourt-Otero D, González-García R, Contreras-Contreras Y. Reporte de familias con distrofia miotónica de Steinert pesquisadas en la Atención Primaria de Salud. Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río 2020; 24(6):4480. <https://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/4480>

FINANCIACIÓN

Ninguna.

CONFLICTO DE INTERESES

Ninguno.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Conceptualización: Deysi Licourt Otero; Miladys Orraca Castillo.

Curación de datos: Deysi Licourt Otero; Laisi Sainz Padrón; Melissa Toledo Licourt.

Análisis formal: Deysi Licourt Otero; Miladys Orraca Castillo; Teddy Osmin Tamargo Barbeito.

Investigación: Deysi Licourt Otero; Miladys Orraca Castillo; Teddy Osmin Tamargo Barbeito; Melissa Toledo Licourt.

Metodología: Deysi Licourt Otero; Miladys Orraca Castillo; Teddy Osmin Tamargo Barbeito.

Administración del proyecto: Deysi Licourt Otero.

Recursos: Deysi Licourt Otero; Laisi Sainz Padrón.

Supervisión: Deysi Licourt Otero.

Validación: Deysi Licourt Otero.

Redacción-borrador original: Deysi Licourt Otero; Miladys Orraca Castillo; Teddy Osmin Tamargo Barbeito; Melissa Toledo Licourt.

Redacción-revisión y edición: Deysi Licourt Otero; Miladys Orraca Castillo; Teddy Osmin Tamargo Barbeito; Laisi Sainz Padrón; Melissa Toledo Licourt.