

La distrofia miotonica congenita

Congenital myotonic dystrophy

V.A. Sansone^{1,2}, E. Brigonzi^{1,2}, E. Albamonte²

¹ UOC di Neuroriabilitazione, Università degli Studi di Milano; ² Centro Clinico NEMO, Milano

Riassunto

La distrofia miotonica congenita (CDM) viene diagnosticata quando un neonato presenta difficoltà alla nascita o entro i primi 30 giorni di vita. Di solito ciò si verifica in madri con Distrofia Miotonica di tipo 1 ad insorgenza in età adulta che possono avere sintomi molto lievi o non essere consapevoli della loro malattia che danno alla luce un bambino con CDM. L'ipotonia grave con conseguente floppy infant, la difficoltà respiratoria, le difficoltà di suzione e deglutizione con insufficienza accrescimento e ledeformità scheletriche dei piedi e delle mani sono presentazioni tipiche. Il ritardo dello sviluppo e il ritardo mentale sono comuni e i fenotipi cognitivi e comportamentali (disturbi dell'attenzione e iperattività, caratteristiche autistiche, ritardo mentale) dominano il quadro clinico se viene raggiunta la stabilità clinica dopo il superamento delle gravi condizioni cliniche iniziali. Durante l'infanzia il quadro clinico è caratterizzato da problemi gastrointestinali mentre il quadro generale, specialmente per quanto riguarda la forza e la faticabilità, tende a migliorare con l'adolescenza. Le fasi successive sono più simili al fenotipo del giovane adulto. La miotonia, assente alla nascita, è di solito presente nella maggior parte dei pazienti all'età di 10 anni. Il difetto genetico alla base della CDM è l'espansione tripletta del CTG sul gene DMPK, come nelle forme dell'infanzia, dell'adulto e dell'esordio tardivo. L'intervallo di espansione varia tra 200 e oltre 1000 e, come per le altre presentazioni, le correlazioni genotipo-fenotipo sono variabili e imprevedibili. Il carico della CDM sull'affetto bambino e le loro famiglie è ben noto e va a sottolineare la variabilità della distrofia miotonica e il coinvolgimento multiorgano. L'assistenza multidisciplinare è obbligatoria per questi bambini. L'implementazione delle raccomandazioni terapeutiche per la malattia è garantita tra gli specialisti non neurologi.

Parole chiave: Distrofia miotonica, Lattante ipototonico, Ritardo di sviluppo

Summary

Congenital Myotonic Dystrophy (CDM) is diagnosed when a neonate presents difficulties at birth or within the first 30 days from birth. It is usually affected mothers with adult-onset Myotonic Dystrophy type 1 who may have very little symptoms or are unaware of their disease who give birth to a child with CDM. Severe hypotonia resulting in a floppy baby, respiratory distress, difficulties with sucking and swallowing with failure to thrive and skeletal deformities usually of the feet and hands are typical presentations. Developmental delay and mental retardation are common and the cognitive and behavioral phenotypes (attention-hyperactive disorders, autistic features, mental delay) dominate the clinical picture if clinical stability of vital functions is reached after the initial severe presentation. During childhood the clinical picture gastrointestinal problems arise while the general picture, especially regarding strength and fatigue tend to improve with adolescence. The later phases are more similar to the young adult phenotype. Myotonia, absent at birth is usually present in most patients by the age of 10. The genetic defect underlying CDM is the triplet expansion of CTG on the DMPK gene, like in the childhood, adult and late-onset forms. The range of expansion varies between 200 to over 1000 and like for the other presentations, genotype-phenotype correlations are variable and unpredictable. The burden of CDM on the affect child and their families is well-known and emphasizes the variability of myotonic dystrophy and the multi-organ involvement. Multidisciplinary care is mandatory for these children. Implementation of the care recommendations for the disease is warranted among non-neurologist specialists.

Key words: Myotonicdystrophy, Floppy infant, Developmental delay