



<https://doi.org/10.18233/apm.v46i3.2893>

Experiencia en Síndrome de Steinert neonatal en un hospital de tercer nivel

Neonatal Steinert Syndrome experience in a third level hospital.

Adrián Muñoz-Cruzado Rosete,¹ Natalia Saldaña García,² Alessandro Nicola Abbaticchio,² Patricia Fernández López,² Tomás Sánchez Tamayo³

Resumen

INTRODUCCIÓN: El Síndrome de Steinert neonatal (SSN) es una enfermedad multisistémica grave, autosómica dominante causada por expansión del triplete citosina-timina-guanina (CTG) en el gen de la proteinquinasa de la distrofia miotónica (*DMPK*) localizado en el cromosoma 19.

OBJETIVO: Describir las características clínico-epidemiológicas, actitud diagnóstico-terapéutica, secuelas y mortalidad del SSN.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio descriptivo retrospectivo de casos en neonatos con diagnóstico de SSN en un hospital de tercer nivel entre 2009-2023.

RESULTADOS: Diagnóstico de 6 casos de SSN, 4 varones, con mediana de peso de 2,575 gramos (RIQ 1,15) y edad gestacional (EG) de 36 semanas (RIQ 2,5). Tenían diagnóstico de síndrome Steinert 4 madres, detectándose SSN de forma prenatal en 3. Presentaron polihidramnios 5, nacieron por cesárea 4 y un paciente fue pequeño para la edad gestacional (PEG). Se catalogaron 3 pacientes como encefalopatía hipóxico-isquémica (EHI) moderada-grave. Un paciente fue asintomático, presentando el resto distrés respiratorio neonatal con necesidad de ventilación mecánica con mediana de 5 días (RIQ 2). Fallecieron 2 pacientes por hipertensión pulmonar grave. De los supervivientes, tras extubación, todos precisaron ventilación mecánica no invasiva con mediana de 22 días (RIQ 17), 3 sonda nasogástrica y 2 presentaron alteraciones articulares.

CONCLUSIONES: SSN se sospecha ante hipotonía, distrés respiratorio y dificultad para la alimentación. De forma prenatal presentan polihidramnios, naciendo prematuros, al menos tardíos, con partos distócicos. Presenta el fenómeno de anticipación y la transmisión es materna en el 90%. Se necesita alta sospecha debido a mayor riesgo de EHI, enmascarando los síntomas/signos del SSN.

PALABRAS CLAVES: Distrofia miotónica congénita, hipotonía muscular, distrés respiratorio, recién nacido.

Abstract

INTRODUCTION: Neonatal Steinert Syndrome (NSS) is a severe autosomal dominant multisystem disease caused by expansion of the cytosine-thymine-guanine (CTG) triplet in the myotonic dystrophy protein kinase (*DMPK*) gene located on chromosome 19.

OBJECTIVE: Describe the clinical-epidemiological characteristics, diagnostic-therapeutic attitude, sequelae and mortality of congenital dystrophy type 1.

MATERIAL AND METHODS: Retrospective descriptive case study in neonates diagnosed with congenital dystrophy type 1 in a tertiary hospital between 2009-2023.

RESULTS: 6 patients were diagnosed of congenital dystrophy type 1, 4 men, with median weight of 2,575 grams (IQR 1.15) and gestational age (GA) of 36 weeks (IQR 2.5). Four mothers had a diagnosis of Steinert Syndrome, in which congenital dystrophy type 1 detected prenatally in 3. Five presented polyhydramnios, 4 were born by cesarean section and one patient was small for gestational age (SGA). Three patients were classified as moderate-severe hypoxic-ischemic encephalopathy (HIE). One patient was asymptomatic, the others patients debuted with neonatal respiratory distress,

¹ Médico Pediatra. UGC de Pediatría y Neonatología. Hospital Comarcal de la Axarquía, España.

² Médico Pediatra. Sección de Neonatología. Hospital regional universitario de Málaga, España.

³ Médico Pediatra. Jefe de sección de Neonatología. Hospital regional universitario de Málaga, España.

Recibido: 6 de marzo de 2024

Aceptado: 18 de marzo de 2025

Correspondencia

Patricia Fernández López
patriciafernandez85@gmail.com

Este artículo debe citarse como: Muñoz-Cruzado Rosete A, Saldaña García N, Nicola Abbaticchio A, Fernández López P, Sánchez Tamayo T. Experiencia en Síndrome de Steinert neonatal en un hospital de tercer nivel. Acta Pediatr Mex 2025; 46 (3): 260-266.

requiring mechanical ventilation for a median of 5 days (IQR 2). Two patients died due to severe pulmonary hypertension. Survivors, after extubation, required non-invasive mechanical ventilation for a median of 22 days (IQR 17), 3 had a nasogastric tube and 2 had joint alterations.

CONCLUSIONS: Congenital dystrophy type 1 is suspected in the presence of hypotonia, distress respiratory and feeding difficulties. Prenatally they present polyhydramnios and they born premature, at least late preterm, from dystocic birth. It presents the phenomenon of anticipation and 90% of transmission is maternal. High suspicion is needed due to increased risk of HIE, which masks symptoms/signs of congenital dystrophy type 1.

KEYWORDS: Congenital myotonic dystrophy, muscle hypotonia, distress respiratory, newborn.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Steinert neonatal (SSN) es una enfermedad multisistémica grave que tiene una herencia autosómica dominante causada por expansión del triplete citosina-timina-guanina (CTG) en el gen de proteinquinasa de distrofia miotónica (*DMPK*), localizado en una región no codificante en el brazo corto del cromosoma 19, *locus* 13.2 (*19q13.2*). Es de herencia autosómica dominante y puede afectar a ambos sexos por igual. Es un subtipo de la distrofia miotónica de Steinert tipo 1 y generalmente ocurre en pacientes con más de 1,000 repeticiones del triplete. Puede afectar a ambos sexos y tiene una incidencia aproximada de 1/100,000 recién nacidos vivos¹⁻³. La transmisión es de origen materno en el 90% y presenta el fenómeno de anticipación, lo cual se refiere a mayor precocidad y gravedad de la enfermedad en las siguientes generaciones^{2,4,5}.

La clínica cardinal consiste en hipotonía neonatal asociado a distrés respiratorio y dificultad para la alimentación, precisando generalmente soporte respiratorio y alimentación mediante sonda nasogástrica. La principal causa de mortalidad es la insuficiencia respiratoria, llegando hasta el 40-50% en el periodo neonatal^{1,2,6}.

OBJETIVO

Describir las características clínico-epidemiológicas, actitud diagnóstico-terapéutica, secuelas y mortalidad del SSN, según nuestra experiencia en neonatos diagnosticados en un hospital de tercer nivel.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo de casos en neonatos con diagnóstico de SSN, atendidos en un hospital de tercer nivel, en el periodo comprendido entre 2009-2023. El criterio de inclusión fue tener diagnóstico de SSN, ya sea prenatal o postnatal, mediante la detección de la expansión del triplete CTG del gen *DMPK*. No se aplicó ningún criterio de exclusión.

Se recogieron datos epidemiológicos, clínicos, analíticos y de tratamiento del periodo neonatal y hasta la actualidad. Las variables cualitativas fueron presentadas en fracciones y porcentajes y las variables cuantitativas en mediana y rango intercuartílico (RIQ). Todo el análisis descriptivo se realizó con el programa G-Stat 2.0.

RESULTADOS

Se diagnosticaron 6 pacientes de SSN, 4 varones, con una mediana de peso de 2,575 gramos (RIQ 1,15) y de edad gestacional (EG) de 36 semanas (RIQ 2,5), siendo prematuros 4/6 pacientes (66,6%) y naciendo 4/6 pacientes (66,6%) en el periodo de 2017-2023. La prevalencia entre 2009-2023 fue de 0,72 por cada 10,000 recién nacidos vivos. La transmisión fue de origen materno en 6/6 pacientes (100%). La madre tenía diagnóstico de Síndrome de Steinert en 4/6 casos (66,6%), detectando SSN de forma prenatal mediante análisis genético de biopsia corial 3/4 casos (75%).

Presentaron polihidramnios 5/6 pacientes (83,3%); ningún paciente presentó crecimiento intrauterino restringido (CIR) y exclusivamente 1 paciente fue pequeño para la edad gestacional (PEG) (13,3%). Nacieron 4/6 pacientes por cesárea (66,6%), 1/6 paciente vaginal (16,6%) y 1/6 paciente instrumental (16,6%). Los partos distócicos se debieron: 3/5 falta de progresión (60%); 1/5 riesgo de pérdida de bienestar fetal (20%) y 1/5 desproporción cefalopélvica (20%).

La puntuación APGAR fue inferior a 4 al minuto en 4/6 casos (66,6%), y se mantuvo bajo (inferior a 5) en todos ellos a los cinco minutos. Se catalogaron como encefalopatía hipóxico-isquémica (EHI) moderada-grave 3/6 pacientes (50%), iniciando hipotermia pasiva en todos ellos, pero desestimando la hipotermia activa previo al inicio o a las pocas horas del inicio por la hipertensión pulmonar grave asociada.

Un paciente (16,6%) se encontraba asintomático y fue diagnosticado de forma prenatal mediante biopsia corial al presentar la madre enfermedad de Steinert. El resto de pacientes, 5/6 pacientes (83,3%), presentaron distrés respiratorio, hipoplasia pulmonar y elevación diafragmática. Precisaron ventilación mecánica invasiva en las primeras 24 horas de vida 5/6 pacientes (83,3%)

con una mediana de 5 días (RIQ 2). Precisaron soporte inotrópico en primeras 24-48 horas 2/6 pacientes (33,3%), falleciendo estos pacientes al 5° y 6° día por hipertensión pulmonar grave. De los pacientes que sobrevivieron al periodo neonatal inmediato, todos precisaron tras extubación ventilación mecánica no invasiva con una mediana de 22 días (RIQ 17), sonda nasogástrica por dificultades en alimentación en 3/4 pacientes (75%) y se objetivaron alteraciones articulares en 2/4 (50%), siendo en ambos casos pie equino varo.

En ecografía de estudio de extensión, 4/6 pacientes (66,4%) presentaban dilatación del sistema ventricular. Presentaron 2/6 pacientes (33,2%) crisis epilépticas, siendo en un caso por la encefalopatía hipóxico isquémica moderada-grave y en el segundo caso por hemorragia intraventricular severa con dilatación ventricular a los 13 días de vida (único caso que precisó colocación de derivación ventrículo-peritoneal). En el **Cuadro 1** se muestran las características principales de todos los pacientes del estudio.

Al alta, los pacientes supervivientes precisaron soporte respiratorio (gafas nasales y/o BiPAP) en 2/4 pacientes (50%) y sonda nasogástrica por dificultades en alimentación en 3/4 pacientes (75%), colocando antes de los 2 años gastrostomía en 2/4 pacientes (25%). La paciente con sonda nasogástrica sin gastrostomía tiene aún una edad menor a 1 año. En 2/4 pacientes (50%) precisaron uso de asistente de secreciones, antiácidos y corsé por escoliosis. Falleció la paciente con válvula de derivación ventrículo peritoneal colocada en el periodo neonatal a los 2 años de vida por *shock* séptico. En el **cuadro 2** se muestra el resto de características de los 4 supervivientes al periodo neonatal.

DISCUSIÓN

El SSN es enfermedad con transmisión genética de origen materno en el 88-91% de los casos y

Cuadro 1. Características principales de los pacientes con síndrome de Steinert neonatal

EG	Peso	Dx Materno	Dx Prenatal	Parto	APGAR	EHI	VMC	VMNI	GN	Hidrocefalia	Equino varo	SNG al alta	SopORTE al alta
1 ¹	36+3	SI	NO ²	Cesárea	1/5	SI	5	-	-	NO	NO	-	-
2 ¹	36+4	NO	NO	Cesárea	0/2	SI	6	-	-	SI	NO	-	-
3 ³	36	SI	SI	Eutócico	5/7	NO	4	9	-	SI	SI	SI	BiPAP
4	38+1	NO	NO	Cesárea	2/4/7	NO	23	22	5	SI	SI	SI	NO
5	38+5	SI	SI	Instrum	2/4/5	SI	4	37	0	SI	NO	SI	BiPAP
6	40+5	SI	SI	Cesárea	9/10/10	NO	0	0	0	NO	NO	NO	NO

Dx: diagnóstico. Instrum: instrumental. EHI: encefalopatía hipóxico-iscémica. VMC: ventilación mecánica convencional. VMNI: ventilación mecánica no invasiva. GN: gafas nasales. SNG: sonda nasogástrica.

*1 Fallecieron en el 5° y 6° día de vida respectivamente por hipertensión pulmonar grave.

*2 No se encuentra registrado el motivo por el cual no se realizó diagnóstico prenatal.

*3 Presento hidrocefalia posthemorrágica y crisis epilépticas de difícil control a los 13 días de vida, precisando conexión a ventilación mecánica convencional. El tiempo de VMC/VMNI/GN se refiere al tiempo en el periodo neonatal previo a las complicaciones.

Cuadro 2. Características principales de los pacientes con síndrome de Steinert neonatal supervivientes

Edad	Hipotonía y/o atrofia	Facies miopáticas	Alteraciones oculares	O2 domiciliario	Asistente secreciones	Infecciones de repetición	Gastrostomía/SNG	Ventriculomegalia	Cifosis y/o escoliosis
3 ¹	SI	SI	SI	SI	NO	SI	SI	SI ²	SI
4	SI	SI	NO	NO	SI	NO	SI	SI	SI
5	SI	SI	NO	SI	SI	SI	SI	SI	SI
6	NO	NO	NO	NO	NO	NO	NO	NO	NO

¹ Falleció a los 2 años de vida por sepsis.

² Única paciente portadora de válvula de derivación ventrículo-peritoneal por hidrocefalia posthemorrágica.

de origen paterno solo en el 9-12% de los casos. No se conoce bien el porqué de esta situación, aunque se sabe que la mayor inestabilidad meiótica aumentada durante la ovogénesis con respecto a la espermatogénesis y el ambiente intrauterino contribuye a la mayor incidencia materna. En nuestro estudio, en todos los casos la transmisión fue de origen materno^{3,5,6}.

La incidencia media en España es de 0.08 por cada 10,000 recién nacidos vivos, a diferencia de zonas de alta incidencia como Canadá y Sudáfrica, donde la incidencia es de 0.21-0.3 por cada 10,000 recién nacidos vivos respectivamente. En nuestro estudio la prevalencia fue de 0,72 por cada 10,000 recién nacidos vivos; al ser un estudio retrospectivo, no fue posible el cálculo de la incidencia. Aunque no es posible demostrarlo sin realizar un estudio prospectivo, es probable que exista un aumento de incidencia debido a que la gran mayoría de los estudios epidemiológicos publicados se basan en el diagnóstico postnatal, siendo éstos previos al uso cotidiano de las pruebas de diagnóstico prenatal, como la biopsia corial. A su vez, pacientes con muerte neonatal precoz o con sintomatología ausente o leve o madres con abortos espontáneos, que previamente quedarían sin diagnóstico, pueden ser diagnosticados de forma prenatal en casos de madres con síndrome de Steinert^{2,6,7}.

Independientemente, es frecuente el diagnóstico materno tras el diagnóstico neonatal, al encontrarse la madre asintomática y poder debutar con clínica evidente en torno los 20-40 años. En nuestra serie 2/6 madres (33,3%) fueron diagnosticadas tras el diagnóstico neonatal, detectando que todas presentaban el fenómeno miotónico^{2,5,6,8,9}.

Esta enfermedad presenta el fenómeno de anticipación, lo cual hace referencia al aumento de la gravedad de la enfermedad y la disminución de la edad de debut en sucesivas generaciones. La expansión de tripletes se debe a que provoca

una inestabilidad alélica mitótica y meiótica, lo que permite el aumento de repeticiones a lo largo de generaciones^{2,6}.

El número de repetición de tripletes está asociado a una mayor gravedad en la enfermedad^{3,10}. La secuencia de dichos tripletes en sujetos normales varía de 5-30 repeticiones. Las formas de premutación con 35-50 repeticiones tienen exclusivamente mayor riesgo de cataratas, las formas leves con 50-150 repeticiones presentan miopatías leves, diabetes *mellitus* o cataratas exclusivamente. La forma clásica con más de 100 repeticiones debuta en la infancia y es subclínica hasta los 20-40 años y la forma congénita o neonatal con más de 750-1000 repeticiones aparece generalmente en hijos de madres con formas clásicas. Sin embargo, debemos destacar que el número de repeticiones por si solo no predice la gravedad individual de la forma de presentación.²⁻⁴ En nuestra casuística solo se registró el número exacto de repeticiones del triplete CTG en el único caso asintomático al nacimiento, el cual presentó 210 repeticiones, cumpliéndose el hecho de que, a menor número de tripletes, menor gravedad.

El síndrome de Steinert tipo 1 presenta un debut variable que se suele manifestar a partir de la segunda década de vida con debilidad muscular distal lentamente progresiva, facies características con atrofia de músculos faciales, ptosis y calvicie; fenómeno miotónico y afectación multisistémica variable. Es común que presenten voz nasal y disartria, defectos en la conducción cardíaca, síndrome de apnea-hipopnea del sueño, cataratas en árbol de navidad, problemas digestivos funcionales y problemas endocrinos como resistencia a la insulina. Sin embargo, el SSN, aunque es un subtipo del síndrome de Steinert tipo 1, debe ser considerada como una entidad aparte por tener características clínicas propias^{2,8}

Presenta un curso bifásico, donde los síntomas neonatales mejoran o se mantiene estables en los supervivientes con el inicio de los síntomas



propios del síndrome de Steinert tipo 1 en la edad adulta.² El tiempo de seguimiento actual de los pacientes supervivientes de nuestra serie es de 1 a 7 años, presentando todos síntomas estables o ligera mejoría en el seguimiento, con excepción del paciente con hidrocefalia neonatal posthemorrágica que falleció por sepsis a los 2 años.

La clínica consiste en hipotonía de tipo periférico con reflejos osteotendinosos disminuidos o ausentes; facies miopáticas con inexpresividad, ptosis, atrofia muscular temporal, boca en "V" invertida, retromicrognatia y paladar ojival. Puede presentar alteraciones oftalmológicas, como estrabismo y cataratas, alteraciones respiratorias del sueño, infecciones sino-pulmonares recurrentes, constipación intestinal y/o diarrea, trastornos de conducción cardíaca, criptorquidia y dilatación ventricular cerebral leve, esta última de etiología no aclarada.^{2,6,7} En casi todos los casos se asocia a dificultad respiratoria, así como dificultad para la alimentación, necesitando generalmente soporte respiratorio y alimentación mediante sonda nasogástrica. La principal causa de ingreso y de mortalidad neonatal es la insuficiencia respiratoria, siendo de hasta el 40%. Dichos datos son similares en nuestra muestra, donde la mortalidad en el periodo neonatal tuvo lugar en 2/6 pacientes (33,3%) y fue debido a insuficiencia respiratoria en todos los casos^{2,6,7}.

Los pacientes con Síndrome de Steinert tipo 1 pueden presentar un retraso cognitivo leve, aunque la afectación en el subtipo congénito es mayor, con cociente intelectual entre 40-80. Esta afectación se encuentra relacionada con la debilidad muscular, número de repeticiones del triplete CTG y de la transmisión materna. La mayor afectación en el subtipo congénito puede deberse a la acumulación de alelo *DMPK* mutante en las neuronas corticales, con efecto tóxico directo^{2,6}.

Las pruebas complementarias no suelen ser útiles: la creatinquinasa puede ser normal, el

electromiograma no es útil en recién nacidos debido a que el fenómeno miotónico aparece tras los 2 años de vida y la biopsia muscular no suele ser necesaria para establecer el diagnóstico. El diagnóstico se confirma mediante estudio genético por detección del defecto del gen *DMPK* en el cromosoma 19 (19q13.2)^{2,6}.

El diagnóstico diferencial en el periodo neonatal se realiza con la miopatía estructural miotubular y síndrome de Moebius. Debemos saber que una EHI moderada-grave presentan síntomas similares al SSN y que el hecho de presentar SSN predispone a presentar una EHI moderada-grave. En los casos presentados 3/6 pacientes (50%) cumplieron criterios de EHI moderada-grave^{6,7}.

En el 80% de los casos es necesario ventilación mecánica invasiva, datos similares a nuestra casuística donde 5/6 pacientes (83,3%) precisa ventilación mecánica invasiva. El único paciente que no precisó soporte fue diagnosticado de forma prenatal y se encontraba asintomático al nacimiento^{2,6}.

Los aspectos dismorfológicos del SSN se basan en la secuencia aquinesia/hipoquinesia fetal. En el caso de causas intrínsecas, como es el caso del SSN, dan lugar a una presentación en podálica y transversa más frecuente; presencia de polihidramnios, prematuridad y parto distócico con el mayor riesgo de asfixia perinatal; cordón umbilical corto, CIR y/o PEG por disminución de la masa ósea y muscular; contracturas musculares, artrogriposis, pie equino varo, escoliosis precoz y fragilidad ósea e hipoplasia pulmonar y alteración de músculos respiratorios como los intercostales y diafragma^{2,6,7}.

Es llamativo que la presentación de todos los pacientes fue cefálica, a diferencia de la secuencia aquinesia/hipoquinesia y de la mayoría de estudios donde la presentación es podálica hasta en el 25% de los casos^{6,7}.

A diferencia de lo que se podría esperar de la secuencia aquinesia/hipoquinesia, solo tuvimos un paciente (16.6%) CIR y/o PEG, existiendo series con un porcentaje elevado de CIR y/o PEG (80%) y otras series con un porcentaje similar al nuestro (16.6%). De esta serie fueron prematuros 4/6 pacientes (66%) y 5/6 pacientes (83,3%) presentaron polihidramnios, existiendo de nuevo discrepancias en las diferentes series con porcentajes del 8,3% hasta el 80% y del 33% hasta el 80% de prematuridad y polihidramnios respectivamente^{6,7}.

Estas diferencias entre series podrían ser explicadas por el grado de prematuridad de los pacientes, donde las series con mayor prematuridad presentan mayor probabilidad de polihidramnios y CIR/PEG. En nuestra serie, al presentar los prematuros tardíos una mediana de 36 semanas de EG, presentamos un número de CIR/PEG similar a las series con pocos prematuros. Destacar que, en las series con un menor número de prematuros, aunque hubiera un menor porcentaje de prematuros, presentaban EG inferior a los controles^{6,7}.

El asesoramiento genético es esencial para planificar futuros embarazos en pacientes que estén diagnosticados de enfermedad de Steinert o que hayan tenido recién nacidos con SSN^{2,4}.

CONCLUSIONES

El SSN es una enfermedad multisistémica de herencia autosómica dominante y con mortalidad de hasta el 40-50%. Los síntomas/signos guías para sospecharla son la hipotonía, dificultades en la alimentación y distrés respiratorio, siendo esta última la causa de mortalidad más frecuente. Presenta el fenómeno de anticipación y la transmisión es materna en el 90%.

De forma prenatal son fetos con escasa movilidad, polihidramnios, generalmente presentan

partos distócicos y es común la prematuridad, al menos tardía.

Se necesita una alta sospecha diagnóstica debido a que dichos pacientes presentan mayor riesgo de EHI, de tal forma que los síntomas de la EHI nos puedan enmascarar el SSN. A su vez, es común que la madre no haya sido diagnosticada, pudiendo observar en ellas el fenómeno miotónico. Para la confirmación se realiza el estudio molecular del gen *DMPK* localizado en el cromosoma 19q13.2.

REFERENCIAS

1. Thornton CA. Myotonic dystrophy. *Neurol Clin.* 2014; 32(3): 705–719. doi: 10.1016/j.ncl.2014.04.011.
2. Ho G, Cardamone M, Farrar M. Aspects of disease and future directions. *World J Clin Pediatr.* 2015;4(4):66-80.
3. Turner C, Hilton-jones D. Myotonic dystrophy: diagnosis, management and new therapies. *Current opinion.* 2014;599-606.
4. Lanni S, Pearson CE. Neurobiology of Disease Molecular genetics of congenital myotonic dystrophy. *Neurobiol Dis.* 2019; 132:104533.
5. Aviña Fierro JA, Hernández Aviña DA. Síndrome de Steinert Neonatal : distrofia miotónica tipo 1 congénita. *Arch Pediatr Urug.* 2009;80(1):33-36.
6. Domingues S, Alves Pereira C, Machado A, Pereira S, Machado L, Fraga C, et al. Distrofia miotónica congénita en una Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales: serie de casos. *Arch Argent Pediatr.* 2014;112(1):18-22.
7. González de Dios J, Martínez Frías ML, Egües Jimeno J, Gairi Tahull JM, Gómez Sabrido F, Morales Fernández MC, et al. Estudio epidemiológico de la distrofia miotónica congénita de Steinert: Características dismorfológicas. *An Esp Pediatr.* 1999;51(2):389-96.
8. Gutiérrez Gutiérrez G, Díaz-Manera J, Almendrote M, Azriel S, Eulalio Bárcena J, Cabezo García P, Camacho Salas A, et al. Neurología. Guía clínica para el diagnóstico y seguimiento de la distrofia miotónica tipo 1, DM1 o enfermedad de Steinert. 2020;35(3): 185-206
9. Jordan García I, Fernández López A, Romera Modamio G, Rodríguez Miguélez JM, Ballesta F, Figueras Aloy J. *An Esp Pediatr.* Distrofia congénita miotónica de Steinert. Aspectos genéticos. 1997; 47:539-542.
10. Hahn C, Kian Saljegheh M. Myotonic disorders: A review article. *Iran J Neurol.* 2016 15(1): 46-53.