

UNIVERSIDAD DE ALMERÍA

Facultad de Ciencias de la Educación, Enfermería y Fisioterapia
División de Enfermería y Fisioterapia



GRADO EN FISIOTERAPIA

Curso Académico 2012-2013

Trabajo Fin de Grado

REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA SOBRE LA PARAMIOTONÍA CONGÉNITA

Autor: Sebastián Guirao Martínez

Tutor: Antonio Ramón Collado Romacho

1. RESUMEN

Introducción. La paramiotonía congénita es una infrecuente patología muscular hereditaria cuyos síntomas principales son la miotonía no distrófica y los periodos de paresia/parálisis. Se caracteriza porque dichos síntomas se ven afectados por la exposición al frío y por el ejercicio físico no suave. **Objetivo.** Se pretende con este trabajo sacar a la luz un mayor conocimiento general de la enfermedad y de su tratamiento en particular. **Metodología.** Para conseguir suficientes documentos válidos se buscó en numerosas bases de datos disponibles en internet. Se hizo una primera búsqueda para lograr la máxima información posible referente al tratamiento fisioterápico/físico y en una segunda parte se amplió el campo de búsqueda, aceptando todo tipo de terapias. **Resultados.** No hay evidencia absoluta a favor de un tratamiento ideal, no obstante, la mexiletina aparece como el fármaco de primera elección, de entre otros varios nombres de medicamentos. El ejercicio físico suave también parece acarrear beneficio. **Conclusión.** En la actualidad está claro que el tratamiento de esta patología debe seguir estudiándose, si bien, se puede afirmar que la terapia preventiva con fármacos (sobre todo la mexiletina, hidroclorotiazida y acetazolamida) está a la cabeza. El papel de la fisioterapia y de otros fármacos deberá seguir paulatinamente desarrollándose.

2. INTRODUCCIÓN

Etiopatogenia. La paramiotonía congénita, paramiotonía congénita de Von Eulenburg o enfermedad de Eulenburg es una patología infrecuente (afecta a menos de una de cada cien mil personas) que se transmite por herencia autosómica dominante [1, 2]. Las mutaciones en el cromosoma 17q23 del gen SCN4A causan la enfermedad [2].

El gen SCN4A codifica y proporciona instrucciones para sintetizar una proteína que es esencial para la función normal de las células del músculo esquelético, concretamente la subunidad alfa de los canales de sodio. Para que el cuerpo se mueva con normalidad, los músculos esqueléticos deben contraerse y relajarse de una manera coordinada. Las contracciones musculares son provocadas por el flujo de átomos cargados positivamente (iones), incluyendo sodio, en las células del músculo esquelético.



Las mutaciones en el gen SCN4A alteran la estructura normal y la función de los canales de sodio. Los canales alterados no pueden regular adecuadamente el flujo de iones de sodio en las células del músculo esquelético. Dependiendo del grado de despolarización de la membrana de las fibras musculares se darán las condiciones para la descarga repetitiva causando miotonía o para la despolarización mantenida haciendo la célula inexcitable y provocando debilidad [3].

Semiología. Los signos y síntomas de la paramiotonía congénita, descrita por primera vez por el neurólogo alemán Albert von Eulenburg en 1886, son:

1. La miotonía, que aumenta con la exposición al frío.
2. La paresia flácida intermitente, que no depende necesariamente de frío o miotonía.
3. La naturaleza no progresiva.
4. La ausencia de atrofia o hipertrofia de los músculos [2].

De comienzo en la primera década de la vida, estos síntomas pueden manifestarse incluso desde el nacimiento y es posible que persistan a lo largo de la vida [4, 5].

La miotonía es una contracción muscular persistente con lenta relajación una vez que cesa la estimulación. El fenómeno es independiente de que la estimulación del músculo sea eléctrica o mecánica [6].

En un ambiente caluroso los síntomas son habitualmente leves o están ausentes. Una característica específica de este trastorno es que, cuando la temperatura ambiente disminuye, los músculos tienen que trabajar en el frío y se vuelven cada vez más miotónicos.

Un hallazgo muy característico es la miotonía paradójica, que se llamó así porque, en contraste con el fenómeno del precalentamiento de la miotonía congénita, la contractura del músculo aumenta y la rigidez empeora con los movimientos repetitivos.

La miotonía normalmente afecta a los párpados, los músculos extra-oculares, la cara, el cuello, la parte distal de las extremidades superiores y de las extremidades inferiores [7].



La miotonía que ocurre durante los ataques de paramiotonía congénita puede ser tan grave que el paciente no puede inhalar y exhalar adecuadamente y el movimiento se vuelve difícil.

La miotonía puede hacer que sea difícil para el paciente dejar objetos que han sido cogidos (como un bolígrafo o un vaso). Los pacientes describen que sienten que están usando un traje de neopreno muy ajustado durante los ataques. Para algunos pacientes la miotonía no es dolorosa, para otros sí lo es.

Puede haber pacientes que parezcan atletas, pero sus músculos “bien desarrollados” son a menudo bastante débiles. Con el trabajo sostenido, los músculos se ponen muy débiles y esta debilidad puede durar hasta varias horas. Los síntomas se pueden presentar desde el nacimiento, aunque las crisis de debilidad aparecen habitualmente cerca de la adolescencia [8].

Estilo de vida. La mayoría de las personas con paramiotonía congénita llevan una vida razonablemente normal, aunque deben tener cuidado al exponerse al frío y de no exigirse a sí mismos físicamente. Muchos casos son leves, pero aquellos con síntomas frecuentes pueden mejorar con tratamiento farmacológico y medidas higiénico-sanitarias. Hasta la fecha, no existe tratamiento curativo, pero la mayoría de los pacientes logran llevar bien una vida plena. No se puede negar que la paramiotonía congénita requiere adaptaciones para la vida de muchos pacientes, pero por sí misma no causa daño muscular permanente.

“¿Voy a terminar en una silla de ruedas?” Esta es una pregunta difícil de contestar. Si las actividades como subir escaleras y caminar largas distancias se vuelven muy fatigosas, puede ser aconsejable utilizar una silla para conservar la fuerza física y evitar caídas. Muy pocos confían en una silla de ruedas a tiempo completo a menos que su condición se complique por otros problemas.

Además, no hay evidencia de que la paramiotonía congénita pueda limitar el pronóstico vital del sujeto enfermo [8].

Diagnóstico. Los aspectos clínicos y los antecedentes familiares orientarán al reconocimiento de esta enfermedad. Durante los episodios pueden encontrarse niveles aumentados de potasio en plasma. El electromiograma pone en evidencia el fenómeno miotónico y algunos potenciales de fibrilación con el frío. Con la estimulación

repetitiva, el potencial de acción muscular declina de forma constante. El frío induce una caída importante de la amplitud de la respuesta evocada, empeora la tendencia decremental y produce abolición de las descargas miotónicas, así como el reclutamiento de los potenciales de unidad motora [5].

En resumen, los puntos clave para el diagnóstico son:

1. La investigación con el electromiograma en los músculos de una extremidad durante el enfriamiento.
2. La determinación de la creatina quinasa (CK) y transaminasas. La CK puede estar aumentada más del doble de su valor normal.
3. Técnicas de diagnóstico genético para confirmar el diagnóstico, establecer un pronóstico y definir el tratamiento.
4. (Opcional) La biopsia muscular en los casos con dudas diagnósticas [7].

La miotonía, si no es obvia, puede descubrirse con la prueba siguiente: con el cierre forzado múltiple de los ojos, la apertura ocular se hace muy difícil, en particular cuando se cubren los ojos con una tela húmeda y fría. Frecuentemente es menos evidente después del cierre del puño, en las pruebas de percusión, o en el test de la escalera (se introdujo para mostrar miotonía en las piernas al subir escaleras) [7].

3. OBJETIVO

El objetivo de este trabajo es buscar y profundizar en el conocimiento de esta infrecuente patología muscular con el fin de encontrar el tratamiento actual más adecuado y aceptado científicamente.

4. METODOLOGÍA

El desarrollo de la búsqueda se dividió en dos partes principales: en primer lugar, se trató de encontrar toda clase de documentos científicos relativos a la relación de la patología con la fisioterapia o cualquier modo de terapia física, dando un rédito escaso. Y en segunda instancia, se desarrolló una búsqueda más abierta, aceptando documentos

dentro de un área más general, además de dirigir la investigación hacia el tratamiento sintomático del tipo que fuese.

Como herramientas para la búsqueda se usaron las siguientes bases de datos disponibles en la red: BioMed Central, CINAHL, Cochrane plus, DailyMed, DrugBank, EMC, Europe PubMed, Genetics Home Reference, Global Health, GP Notebook, HighWire Press Library of the sciences and medicine, ISI Web of knowledge, LILIACS, Lippincott Williams & Wilkins, Medline National Library of Medicine, MedlinePlus, Merck Manul, NARIC, National Guideline Clearinghouse, Neuromuscular Disease Center, Online Mendelian Inheritance In Man, PEDro, PubChem, Public library of science, PubMed y SciELO.

Los descriptores que fueron utilizados para llevar a cabo la primera búsqueda fueron “fisioterapia paramiotonía congénita”, “terapia física paramiotonía congénita”, “tratamiento paramiotonía congénita” y en inglés “physiotherapy paramyotonia congénita”, “physical therapy paramyotonia congénita”, “physical treatment paramyotonia congénita” y “physical exercise paramyotonia congénita”. Para la segunda parte de la búsqueda se usaron todos en inglés: “myotonia treatment”, “myotonia therapy”, “non dystrophic myotonia”, “antiarrhythmic myotonia treatment”, “non dystrophic channelopathies”, “non dystrophic myotonia treatment”, “periodic paralysis treatment”, “treatment paramyotonia congénita” y “therapy paramyotonia congénita”.

Los documentos usados han sido solamente los realizados en el siglo XXI, siendo el más antiguo del año 2000 y el más moderno, de 2012.

5. RESULTADOS

La revisión bibliográfica está compuesta por un total de diez documentos científicos, resumidos a continuación.

En un estudio realizado por tres autores (una, perteneciente a la *Periodic Paralysis International* y los otros dos, al Departamento de Neurofisiología de la Universidad de Ulm, en Alemania) se trata de determinar el impacto de la debilidad episódica y/o permanente en la vida diaria de los pacientes con parálisis periódica. Tomaron parte 66



pacientes de edades comprendidas entre 41 y 82 años, con una edad media de 60 ± 14 años. El sexo no se distribuye uniformemente, ya que el 30% eran hombres y el 70% mujeres. En el grupo de edad superior a 70 años (9 pacientes) no había hombres.

El 70% de los participantes estaba diagnosticado de parálisis periódica hipopotasémica, el 9% de parálisis periódica hiperpotasémica, el 6% de paramiotonía congénita, el 9% de síndrome de Andersen y un 6% fue diagnosticado como parálisis periódica sin especificación de ningún subtipo.

La paramiotonía congénita habitualmente se acompaña de normopotasemia, pero muchas de las manifestaciones clínicas son semejantes a las de las parálisis periódicas hiperpotasémicas.

El estudio señala que el 57% de los participantes recibió fisioterapia profesional, de los cuales, el 49% experimentó beneficio significativo o leve, el 40% deterioro y el 11% sin cambios. El 83% de los participantes informó haber seguido los programas de ejercicios autodirigidos; de estos, el 62% experimentó beneficio significativo o leve, el 16% deterioro y el 22% sin cambios.

Los tipos de ejercicios difirieron si eran con un fisioterapeuta o autodirigidos, concretamente la intensidad, la frecuencia y la duración de las sesiones. Los pacientes que experimentaron aumento de la debilidad con la fisioterapia hicieron comentarios representativos como: “El/la fisioterapeuta me empujaba a usar toda mi fuerza, a trabajar hasta el punto de fatiga, aceleraba el nivel de actividad demasiado rápido y me hacía empeorar”, “podía manejarme al principio, pero al cabo de pocas semanas estaba palpablemente más débil” [9].

Dentro de un número de la revista *Quest* (el magazín de la *Muscular Dystrophy Association*) se habla sobre el ejercicio en pacientes con enfermedades musculares. En el caso concreto de las patologías en los canales de iones (donde incluye la paramiotonía congénita y las parálisis periódicas) se señalan los efectos del ejercicio:

- Las personas con parálisis periódicas obtienen beneficio de una buena forma física. Sin embargo, el ejercicio intenso seguido de reposo puede precipitar un episodio de debilidad o parálisis.
- El ejercicio de baja intensidad es el mejor. Algunas personas encuentran que pueden evitar la debilidad enfriándose lentamente después del ejercicio.



- En la paramiotonía congénita, la exposición al frío de los músculos puede aumentar la miotonía y llevar a debilidad y parálisis. Si hacen natación, especialmente en agua fría, los pacientes están en mayor riesgo de tener un ataque de miotonía y ahogarse [10].

El resumen de otro artículo habla de un joven corredor de 18 años de edad que refería calambres y dolor en su pie izquierdo durante un año. Sus síntomas se desarrollaban cuando aumentaba el nivel del entrenamiento. Se iniciaba con un dolor severo en el pie y rigidez que se desarrollaba después de unos 20 minutos de ejercicio. Cuanto más tiempo corría, más se agravaban los síntomas, hasta evolucionar hacia los dedos del pie, con espasmos musculares intrínsecos. Este síntoma se provocaba fácilmente cuando se exponía al frío. Una historia familiar de síntomas similares se reveló en su hermana y su tío. De acuerdo con la historia, examen físico y pruebas diagnósticas se consideró que el diagnóstico más compatible es la paramiotonía congénita. Se le administró fenitoína, lo que disminuyó su sintomatología y le permitió seguir corriendo con mínimos síntomas, pero dejó de correr porque no era capaz de hacer la distancia suficiente para competir con éxito [11].

Otro artículo, que trata sobre las miotonías no distróficas, relata que a diferencia de la mayoría de las condiciones miotónicas, la rigidez asociada a la paramiotonía congénita empeora en lugar de mejorar con la contracción muscular repetida. Este efecto es más prominente en los músculos oculares y en los de la mano. En los últimos años de la adolescencia y en la edad adulta la rigidez muscular empeora con el ejercicio después de la exposición al frío; la rigidez y parálisis posterior pueden ser provocadas por inmersión de la mano en agua fría durante quince minutos seguido de ejercicio. Otras condiciones que pueden provocar la debilidad propia de la paramiotonía congénita pueden incluir el reposo seguido de ejercicio, la ingesta de potasio o el ayuno prolongado. La debilidad puede no desarrollarse durante muchos minutos después de una sesión de ejercicio; un retraso de veinte minutos puede separar un periodo de debilidad del ejercicio que lo induce.

Añade que el tratamiento de la paramiotonía congénita es para evitar los síntomas. Los pacientes son instruidos para evitar simultáneamente la exposición al frío y el ejercicio. La mexiletina se puede utilizar en dosis de 150 mg dos veces al día, con incremento en la dosis según sea necesario. Si los episodios espontáneos no provocados de debilidad

son una característica prominente, la hidroclorotiazida se puede añadir a la mexiletina para un beneficio adicional. La tocainida es un tratamiento eficaz, con efectos secundarios menos frecuentes, pero más graves que los de la mexiletina. Estos efectos secundarios han dado lugar a la eliminación de la tocainida del mercado. En los casos de la variante hipercalémica de parálisis periódica, los diuréticos tiazídicos o la acetazolamida son beneficiosos. Curiosamente, la acetazolamida es eficaz, pero solo en los casos en los que la exposición al frío no produce debilidad. Además, introduce el ejercicio suave como tratamiento [12].

Teruyuki Kurihara clasifica en una revisión los principales desórdenes miotónicos en:

1. Canalopatías del cloro con debilidad: miotonía distrófica DM1 y DM2.
2. Canalopatías del cloro sin debilidad: miotonía congénita de Thomsen y miotonía congénita de Becker.
3. Canalopatías del sodio: paramiotonía congénita, adinamia episódica hereditaria y miotonía fluctuans (descrita por Ricker en 1994).

Sobre el tratamiento de la paramiotonía congénita concreta que la miotonía y la debilidad muscular ocurren solo con un clima frío y el paciente puede simplemente tomar mexiletina durante el invierno, no siendo necesario durante los meses de verano. Resume que la debilidad muscular progresiva no ocurre en este desorden y que, además, se puede vivir una vida casi normal con la ayuda de la mexiletina solo durante la época de invierno [13].

En un estudio llevado a cabo por Statland et al. se busca determinar el efecto de la mexiletina para los signos y síntomas miotónicos en las llamadas miotonías no distróficas.

La composición era de 59 personas (33 hombres y 26 mujeres) de edad media de 42.9 años (desde 16 hasta 68 años). Los participantes eran predominantemente de raza blanca (57/59) y no hispanos (46/59). Treinta y cuatro participantes tenían mutaciones del canal de cloro, 21 tenían mutaciones del canal de sodio y 4 no tenían mutaciones identificadas. 17 participantes estaban tomando medicación para la miotonía antes de comenzar el estudio, incluyendo a 13 que tomaban mexiletina.

Se les administraron cápsulas de 200 mg de mexiletina o placebo tres veces al día durante cuatro semanas, seguido de la administración opuesta durante otras cuatro

semanas, con una semana de descanso entre ambos periodos. Ello se llevó a cabo en siete centros de cuatro países distintos.

Hubo mejoras significativas con la mexiletina en casi todos los resultados del estudio, incluyendo los resultados informados por los pacientes, la calidad de vida y las escalas y medidas cuantitativas de miotonía.

La mexiletina mejoró la miotonía, medida como examen clínico:

- Duración de la presión de la mano con mexiletina: 0.164 segundos.
- Duración de la presión de la mano con placebo: 0.494 segundos.
- Tiempo de relajación de la presión con mexiletina: 0.321 segundos.
- Tiempo de relajación de la presión con placebo: 0.429 segundos.

Además, la mexiletina mejoró significativamente la severidad de la miotonía medida en un electromiograma para el abductor del meñique de la mano (*abductor digiti minimi*).

La reducción de la gravedad de la rigidez fue más pronunciada en los participantes con mutaciones de los canales del sodio que en aquellos de los canales del cloro en el periodo 1, pero ocurrió al contrario en el periodo 2. Por otro lado, la disminución de la miotonía en la presión de la mano fue mayor en las personas con mutaciones del canal del cloro que del sodio [14].

En otro artículo, Jurkat-Rott y Lehmann-Horn, tratan las canalopatías hereditarias, informando que la mayoría de las canalopatías musculares tienen características similares: generalmente los síntomas se presentan como episodios que pueden durar desde minutos hasta días. A menudo los síntomas pueden verse agravados por el ejercicio, reposo justo a continuación de actividad física, hormonas, estrés mental o cierto tipo de alimentos o medicamentos. Algunos pacientes muestran mejoría a la edad de 40 o 50 años.

Relata que el objetivo de la terapia farmacológica en la miotonía y paramiotonía es reducir los potenciales de acción involuntarios sin bloquear la estimulación muscular voluntaria de alta frecuencia. Los anestésicos locales y los medicamentos antiarrítmicos de la clase IB o IC alivian eficazmente la rigidez (tanto para la miotonía respecto a canales de sodio como del cloro) y previene la debilidad que ocurre en la paramiotonía



congénita con el enfriamiento. Agentes como la mexiletina y otros análogos de la lidocaína y de los fármacos antiarrítmicos IC (como flecainida y propafenona) previenen la descarga repetitiva de potenciales de acción. Además, informa que con piridostigmina una familia con paramiotonía congénita vio aliviada su debilidad episódica. Sin embargo, se debe tener en cuenta que la piridostigmina puede exacerbar la miotonía.

Por desgracia, los ataques espontáneos y los inducidos por potasio de debilidad típica que se dan en la parálisis periódica hipercalémica y que también ocurren en algunos pacientes con paramiotonía congénita no mejoran con análogos de la lidocaína o medicamentos antiarrítmicos. A pesar de ello, los diuréticos como la hidroclorotiazida y la acetazolamida pueden reducir la frecuencia y la gravedad de los episodios de parálisis, probablemente mediante la reducción del potasio sérico o quizás disminuyendo el valor del pH [15].

En un artículo que versa sobre el diagnóstico y el tratamiento de las canalopatías musculares se proporciona una terapia para la paramiotonía congénita. La enfermedad, cuya prevalencia es de 1:250.000, antes de la época de la genética molecular compartía con la parálisis periódica hipercalémica una misma entidad nosológica. La separación de ambas patologías fue útil porque el tratamiento de las dos es diferente.

El tratamiento viene indicado cuando los síntomas afectan la vida diaria. Si se usa la medicación, los controles cardiacos regulares están altamente recomendados. El medicamento a elegir depende de la mutación:

- La mexiletina (3x100 mg hasta 3x200 mg) es mejor para los pacientes R1448H/C/P.
- La propafenona (2x150 mg a 2x300 mg) o la flecainida (2x50-100 mg) son mejores para los pacientes T1313M.

Estas recomendaciones se refieren a medidas profilácticas y se deben tomar dos días antes de una situación esperada. Para una medicación continua, se recomienda mexiletina (2-3x200 mg). Antes de la administración del fármaco, se recomienda un examen cardiológico. El medicamento de segunda elección es la carbamazepina (hasta 3x200 mg).

Un ambiente cálido siempre es una buena profilaxis. Sin embargo, si la debilidad inducida por el frío ocurre, la restitución de la fuerza no se acelera con un ambiente cálido [16].

En el año 2008, Cleland y Griggs realizaron un artículo donde expusieron el tratamiento de las canalopatías neuromusculares. Refieren que nuestra comprensión de la patogénesis molecular de las canalopatías neuromusculares ha aumentado rápidamente en las últimas dos décadas debido a la identificación de muchos de los genes cuyas mutaciones causan estas enfermedades. Estos descubrimientos moleculares han facilitado la identificación y clasificación de las parálisis periódicas hereditarias y las miotonías y arrojan también luz sobre las canalopatías adquiridas. A pesar de nuestra mejor comprensión de la patogénesis de estos trastornos, los tratamientos actuales son en gran medida empíricos y la evidencia a favor de la terapia específica es en gran parte anecdótica.

Desde un punto de vista farmacológico y basado en el hecho de que la miotonía se debe a la repetitiva e inapropiada apertura de los canales de sodio, hay agentes que reducen la frecuencia de la apertura del canal o la duración de la misma que deberían ser efectivos para el alivio de la miotonía. Esto está en efecto confirmado en la práctica. Los anticonvulsivos, tales como la fenitoína o la carbamazepina, bloquean los canales de sodio de una manera dependiente del uso (o sea, inhiben preferentemente de modo rápido y repetitivo la apertura de los canales de sodio) y son de una eficacia variable para la miotonía.

Los antiarrítmicos de tipo IB (por ejemplo, la mexiletina u otros derivados de la lidocaína) tienen también una eficacia variable, pero tienen una mayor afinidad por los canales de sodio despolarizados. Estos fármacos, en la paramiotonía congénita y las parálisis periódicas, aunque impiden la miotonía, no parecen ser efectivos para prevenir ataques de parálisis.

Por otro lado, los antiarrítmicos de tipo IC (como la propafenona) pueden dilucidar una eficacia tanto para la miotonía como para la parálisis, ello basado en un informe de un paciente con paramiotonía congénita que mejoró con el tratamiento con propafenona [17].

En otro artículo de revisión, desarrollado por Meola y Sansone, se habla sobre la terapia para desórdenes miotónicos y canalopatías musculares. Dice que la miotonía y la debilidad muscular son características esenciales de los trastornos miotónicos, incluyendo las miotonías distróficas y no distróficas. Dentro de las no distróficas, la paramiotonía congénita, descrita por primera vez por Von Eulenberg hace más de un siglo, empeora con el ejercicio, en lugar de mejorar. La terapia con anestésicos locales y antiarrítmicos de clase IB como la lidocaína, la mexiletina u otros derivados de la lidocaína se han probado para prevenir la rigidez y la debilidad inducidas por el frío de la paramiotonía congénita. En contraste con el alivio de la rigidez y la prevención de la debilidad inducida por el frío, los ataques de debilidad espontáneos inducidos por potasio típicos de la parálisis periódica hipercalémica y que también ocurren en muchos pacientes con paramiotonía congénita no están influenciados por la mexiletina a dosis de 200 mg tres veces al día. Aparte, diuréticos como la hidroclorotiazida y acetazolamida (250 mg dos veces al día) pueden reducir la frecuencia y gravedad de los ataques de parálisis mediante la reducción de potasio sérico y quizá disminuyendo los valores de pH [18].

6. DISCUSIÓN

Respecto a la terapia física, se observa que en el estudio publicado por Cavel-Greant et al. (en el que había participantes diagnosticados de parálisis periódicas hipo e hiperpotasémicas y sin subtipo, síndrome de Andersen y paramiotonía congénita), la mitad de las personas recibió fisioterapia, de los cuales también la mitad experimentó beneficio. Sin embargo, más del 80% de los participantes siguió programas de ejercicios autodirigidos y, de ellos, más del 60% notó mejoría.

La diferencia entre la intensidad, frecuencia y duración de las sesiones fisioterápicas y autodirigidas representó la mayor mejora en los ejercicios autodirigidos, ya que estos fueron modulados como cada paciente quiso, no así con el fisioterapeuta, como resaltaron algunos pacientes. El fisioterapeuta les exigió una mayor fuerza y velocidad, lo cual pudo acarrear empeoramiento.

Por ello, hay que tener en cuenta siempre que a la hora de realizar una terapia física se debe modular la sesión (sea en sala o autodirigida) según el propio paciente lo indique, aumentando así la posibilidad de conseguir beneficio.

En el artículo publicado por la revista *Quest* se señala que el ejercicio físico de baja intensidad es el mejor y ratifica que el ejercicio intenso puede precipitar debilidad o parálisis, por lo tanto, un empeoramiento. Además, hay que tener especial cuidado con el ejercicio o la terapia en agua, sobre todo si está fría, ya que aumenta exponencialmente el riesgo de tener un ataque de miotonía y un posterior ahogamiento.

El caso del corredor joven ayuda a evidenciar que un alto nivel de ejercicio físico empeora los síntomas, incluyendo la característica común en prácticamente todos los pacientes con paramiotonía congénita: “prohibido” exponerse al frío. Pudo seguir corriendo, pero insuficientemente como para competir con éxito.

Se encontró un último apoyo a la terapia física en otro artículo que señala escuetamente que se puede introducir en el tratamiento el ejercicio físico suave.

Sobre el resto de artículos y ya desde el punto de vista farmacológico, la mexiletina aparece en todos ellos como fármaco para combatir la miotonía. En uno de ellos se dice que solo sería necesario usarla en la época de frío invernal, otro señala que es más efectivo para una mutación particular, pero todos señalan que es efectiva para la miotonía, no así para la parálisis. La mexiletina se debe usar como medida profiláctica, pero también un artículo apoya que se puede recomendar como medicación continua.

En tres documentos se indica que los diuréticos como la hidroclorotiazida y la acetazolamida son beneficiosos contra la frecuencia y gravedad de los episodios de parálisis.

Además, otros tres artículos afirman que los anestésicos locales y los antiarrítmicos de tipo IB (como son la mexiletina, la lidocaína y otros derivados de esta) combaten la miotonía y la debilidad inducidas por el frío, pero no las parálisis.

La carbamazepina es efectiva también contra la miotonía según dos documentos, pero como segunda elección tras la mexiletina.

En menor medida se evidencia el beneficio de otros medicamentos, como la piridostigmina (que según un estudio disminuye la debilidad episódica, aunque la miotonía no), la propafenona, la flecainida o la fenitoína.

Una mención sobre la tocainida informa que, a pesar de ser un tratamiento eficaz, ha sido eliminada del mercado por sus graves efectos secundarios.

Además de todos estos fármacos, varios artículos señalan una profilaxis añadida: un ambiente cálido y evitar hacer ejercicio, sin puntualizar en la calidad ni en la cantidad del mismo.

7. CONCLUSIÓN

Esta revisión bibliográfica deja sobre la mesa el claro aspecto de que se deben realizar más estudios sobre la actuación de la fisioterapia en esta patología. Quedan pocas dudas sobre que la terapia física no puede ser vigorosa y que en el caso de añadir al tratamiento el ejercicio físico (fisioterápico o autodirigido), este deberá ser suave y modulado por el propio paciente y su sintomatología.

Las medidas farmacológicas, que se usan como medidas profilácticas y preventivas, están todavía en proceso de estudio y ninguna posee una evidencia científica total y completamente verificada y asentada. Actualmente encontramos que los medicamentos estudiados que parecen dar un mayor beneficio son la mexiletina (como consensuada primera elección), la hidroclorotiazida, la acetazolamida, la lidocaína y la carbamazepina; y de menor importancia, la propafenona, la flecainida y la fenitoína.

8. BIBLIOGRAFÍA

1. Micheli FE, Fernández Pardal MM. Neurología. 2ª edición. Pág. 237. Ed. Panamericana (2010).
2. Omim.org [actualizado 13 sep 2012; citado 10 may 2013]. Disponible en: <http://omim.org/entry/168300>.
3. Ghr.nlm.nih.gov [actualizado abr 2007; citado 10 may 2013]. Disponible en: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/paramyotonia-congenita>.
4. Colombo M, Cornejo V, Raimann E. Errores innatos en el metabolismo del niño. 2ª edición. Págs. 478-479. Ed. Universitaria (2003).
5. Ruggieri VL, Arberas CL. Canalopatías hereditarias neuromusculares: miotonías no distróficas, paramiotonías y parálisis periódicas. Rev Neurol. [en línea] enero 2002 [fecha de acceso 10 mayo 2013]; vol. 34 (2): págs. 150-156. Disponible en: <http://www.ujaen.es/investiga/cvi296/FisioNeuro/Seminario17.pdf>.
6. García-Alix A, Quero J. Evaluación neurológica del recién nacido. Pág. 647. Ed. Díaz de Santos (2012).
7. Herrera Lorenzo OA, Ramírez Reyes C, Infante Ferrer J, Lavastida Fuentes H. Diagnóstico y tratamiento de las miotonías congénitas menos frecuentes. Revista Archivo Médico de Camagüey [en línea] marzo-abril 2012 [fecha de acceso 10 mayo 2013]; vol. 16 (2): págs. 1289-1290. Disponible en: <http://revistaamc.sld.cu/index.php/amc/article/view/147/298>.
8. Hkpp.org [actualizado 25 jun 2011; citado 10 may 2013]. Disponible en: <http://hkpp.org/patients/pmc-faq>.
9. Cavel-Greant D, Lehmann-Horn F, Jurkat-Rott K. The impact of permanent muscle weakness on quality of life in periodic paralysis: a survey of 66 patients. Acta Myol. [en línea] octubre 2012 [fecha de acceso 10 mayo 2013]; vol. 31 (2): págs. 126-133. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3476862/>.
10. Exercising with a Muscle Disease. Quest [en línea] abril-junio 2009 [fecha de acceso 10 mayo 2013]; vol. 16 (2): págs. 10, 14. Disponible en: <http://quest.mda.org/sites/default/files/Quest%2016-2.pdf>.
11. Fredericson M, Kim BJ, Date ES. Disabling foot cramping in a runner secondary to paramyotonia congenital: a case report. Foot Ankle Int. [en línea] julio 2004 [fecha

- de acceso 10 mayo 2013]; vol. 25 (7): págs. 510-512. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15319111>.
12. Heatwole CR, Moxley RT. The Nondystrophic Myotonias. *Neurotherapeutics* [en línea] abril 2007 [fecha de acceso 10 mayo 2013]; vol. 4 (2): págs. 238-251. Disponible en: <http://link.springer.com/content/pdf/10.1016%2Fj.nurt.2007.01.012.pdf>.
 13. Kurihara T. New Classification and Treatment for Myotonic Disorders. *Internal Medicine* [en línea] octubre 2005 [fecha de acceso 10 mayo 2013]; vol. 44 (10): págs. 1027-1032. Disponible en: https://www.jstage.jst.go.jp/article/internalmedicine/44/10/44_10_1027/pdf.
 14. Statland JM, Bundy BN, Wang Y, Rayan DR, Trivedi JR, Sansone V, Salajegheh MK, Venance SL, Ciafaloni E, Matthews E, Meola G, Herbelin L, Criggs RC, Barohn RJ, Hanna MG and the Consortium for Clinical Investigation of Neurologic Channelopathies. Mexiletine for Symptoms and Signs of Myotonia in Non-Dystrophic Myotonia: A Randomized Controlled Trial. *JAMA* [en línea] octubre 2012 [fecha de acceso 10 mayo 2013]; vol. 308 (13): págs. 1357-1365. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3564227/>.
 15. Jurkat-Rott K, Lehmann-Horn F. State of art in hereditary muscle channelopathies. *Acta Myol.* [en línea] octubre 2010 [fecha de acceso 10 mayo 2013]; vol. 29 (2): págs. 343-350. Disponible en: <http://europepmc.org/articles/PMC3040592>.
 16. Lehmann-Horn F, Jurkat-Rott K, Rüdell R. Diagnostics and Therapy of Muscle Channelopathies – Guidelines of the Ulm Muscle Centre. *Acta Myol.* [en línea] diciembre 2008 [fecha de acceso 10 mayo 2013]; vol. 27 (3): págs. 98-113. Disponible en: <http://europepmc.org/articles/PMC2858942>.
 17. Cleland JC, Griggs RC. Treatment of Neuromuscular Channelopathies: Current Concepts and Future Prospects. *Neurotherapeutics* [en línea] octubre 2008 [fecha de acceso 10 mayo 2013]; vol. 5 (4): págs. 607-612. Disponible en: <http://link.springer.com/content/pdf/10.1016%2Fj.nurt.2008.09.001.pdf>.
 18. Meola G, Sansone V. Therapy in myotonic disorders and in muscle channelopathies. *Neurol Sci* [en línea] 2000 [fecha de acceso 27 mayo 2013]; vol. 21 (5 Suppl): págs. S953-S961. Disponible en: <http://air.unimi.it/bitstream/2434/209788/2/NEUROL%20SCI%202000-%20Meola-Sansone.pdf>.