



Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), septiembre-octubre 2025,
Volumen 9, Número 5.

https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v9i5

ACTUALIZACIÓN DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 O ENFERMEDAD DE STEINERT

**UPDATE ON MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1
OR STEINERT'S DISEASE**

Teresa Tepox Jiménez

Universidad Autónoma de Yucatán, México

Moisés Aguilar Carranco

Universidad Autónoma de Yucatán, México

Nidia Alanis Santana

Universidad Autónoma de Yucatán, México

Hilda Carolina Jiménez Ruiz Esparza

Universidad Autónoma de Yucatán, México

DOI: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v9i5.20231

Actualización Distrofia Miotónica Tipo 1 o Enfermedad de Steinert

Teresa Tepox Jiménez¹tere.tepox.j@gmail.com<https://orcid.org/0000-0002-9750-5739>Universidad Autónoma de Yucatán
Puebla México**Moisés Aguilar Carranco**exmoy@hotmail.com<https://orcid.org/0000-0002-3731-9088>Universidad Autónoma de Yucatán
Puebla México**Nidia Alanis Santana**nidia.as28@hotmail.com<https://orcid.org/0000-0002-9753-5508>Universidad Autónoma de Yucatán
Puebla Mexico**Hilda Carolina Jiménez Ruiz Esparza**h.carolina.jre@outlook.com<https://orcid.org/0000-0002-9572-8429>Universidad Autónoma de Yucatán
Puebla México

RESUMEN

La distrofia miotónica tipo 1 o enfermedad de Steinert (DM1) es trastorno genético multisistémico de herencia dominante de curso crónico y progresivo, clínicamente desarrollada como una miopatía caracterizada por miotonias y alteraciones heterogéneas que afecta a múltiples sistemas. Su atención implica un diagnóstico clínico, molecular, asesoramiento genético y seguimiento multidisciplinario por diferentes especialistas. El objetivo es servir de referencia a los profesionales implicados en el diagnóstico, la derivación y manejo multidisciplinario de la DM. Se realizó una búsqueda bibliográfica en las bases de datos Biblioteca Cochrane, Pubmed-Medline y Google académico con intervalo de fecha 2019-2015. Se seleccionaron los artículos más recientes y de mayor calidad. Conclusión: La DM1 requiere un diagnóstico genético con cuantificación precisa de tripletes CTG para su valor pronóstico, brindar asesoramiento genético y control multidisciplinario.

Palabras clave: distrofia miotónica, steinert, CTG.

¹ Autor principal

Correspondencia: tere.tepox.j@gmail.com

Update on Myotonic Dystrophy Type 1 or Steinert's Disease

ABSTRACT

Myotonic dystrophy type 1 or Steinert's disease (DM1) is a dominantly inherited multisystem genetic disorder with a chronic and progressive course. Clinically, it presents as a myopathy characterized by myotonias and heterogeneous alterations affecting multiple systems. Its management involves clinical and molecular diagnosis, genetic counseling, and multidisciplinary follow-up by different specialists. The objective is to serve as a reference for professionals involved in the diagnosis, referral, and multidisciplinary management of DM. A literature search was conducted in the Cochrane Library, PubMed-Medline, and Google Scholar with a date range of 2019–2015. The most recent and highest-quality articles were selected. Conclusion: T1DM requires a genetic diagnosis with accurate quantification of CTG triplets for prognostic value, genetic counseling, and multidisciplinary management.

Keywords: myotonic dystrophy, steinert, CTG

*Artículo recibido 18 setiembre 2025
Aceptado para publicación: 05 octubre 2025*



INTRODUCCIÓN

La distrofia miotónica tipo 1 o enfermedad de Steinert es trastorno genético multisistémico de herencia dominante causado por una expansión de tripletes CTG en el gen DMPK¹⁵, clínicamente se desarrolla como una miopatía heterogénea de curso crónico y progresivo caracterizada por miotomía, atrofia y debilidad muscular de predominio proximal con afectación multiorgánica¹⁷ asociada a alteraciones en sistema respiratorio, cardiovascular, digestivo, endocrino y tegumentario⁹.

Es una enfermedad diagnosticada por principalmente por la especialidad de neurología pero la clínica abarca alteraciones sistémicas en diferentes grados de afección que requieren de un conocimiento adecuado y profundo de las alteraciones de cada órgano y sistema para poder ofrecer a los pacientes el seguimiento y tratamiento.

METODOLOGÍA

Se llevo a cabo búsqueda bibliográfica en las bases de datos Biblioteca Cochrane, Pubmed-Medline y Google académico siguiendo el método PICO (pacientes-intervención comparación-resultados). Se utilizaron los términos de búsqueda «distrofia miotónica tipo 1», «myotonic dystrophy type 1» y «Enfermedad de Steinert », con intervalo de fecha 2019-2015. Se seleccionaron los artículos más recientes y bibliógrafas de la literatura encontrada en español e inglés. Partiendo de los artículos revisados se dividió en epidemiología, fisiopatología, cuadro clínico, consejo genético, pronóstico y tratamiento.

Epidemiología

La DM1 constituye el desorden neuromuscular más frecuente en los adultos a nivel mundial ^{17,12}. Se reporta una incidencia de 2,0 casos por millón de individuos con prevalencia de 1/7400 personas a nivel mundial, con una elevada prevalencia en el norte de España con 300 por millón de habitantes¹⁷. La variante más común es la clásica o del adulto reportada en un 34% mientras la menos común es la genética con el 4.5% de todos los casos⁶.

Fisiopatología

Es una enfermedad clínicamente heterogénea que se transmite con un patrón de herencia autosómico dominante con penetrancia cercana al 100% a los 50 años. La alteración genética consiste en una expansión del trinucleótido CTG localizado en una región no codificante presente en el gen



proteincinasa de la distrofia miotónica localizado en el brazo largo del cromosoma 19^{6,21}. La transcripción de estas repeticiones resulta en una expansión y acumulación de inclusiones ribonucleares en el núcleo, con el resultado de una alteración del corte y empalme de múltiples genes como los que codifican el canal de cloro tipo 1, el receptor de la insulina y el de la troponina T cardíaca, entre otros⁶. El número de repeticiones se correlaciona con la progresión y gravedad de síntomas y signos clínicos. Además de que el tamaño de la expansión puede incrementarse a lo largo de la vida por mutaciones dinámicas¹⁷.

Cuadro clínico

Es uno de los trastornos humanos más variables con una edad de inicio que varía desde la fetal hasta la adulta avanzada y que afecta de forma multiorgánica al organismo, principalmente a la fibra muscular²¹. El fenotipo facial característico se compone por inexpresividad facial (debilidad facial), cara alargada y estrecha con sienes hundidas, labio superior en V invertida, ptosis palpebral (67,0%), orejas de implantación baja, calvicie frontal (más prevalente en varones) y voz gangosa¹⁷.

Se describen 5 formas de presentación clínica.

Presentación clínica	Porcentaje	Edad de aparición	Características
Congénita o neonatal	4.5%	Antes de los 30 días extrauterinos.	Las manifestaciones están presentes desde el nacimiento con antecedente prenatal de hipomotilidad, representa la variante más agresiva. Transmisión materna en la mayoría de los casos. En el 50% se presentan problemas respiratorios por debilidad del diafragma y de los músculos intercostales; inmadurez pulmonar; dificultades en la succión-deglución por debilidad de musculatura bulbar; malformaciones osteoarticulares como pie zambo o equino-varo ^{3,6,14} . La mortalidad neonatal de las formas congénitas se sitúa entre el 16 y el 41% ⁶ .
Infantil	14%	1-10 años	Herencia materna o paterna. Las manifestaciones iniciales suelen ser problemas del lenguaje y las dificultades escolares como trastornos conductuales, déficit de atención e hiperactividad, también es posible encontrar debilidad en extremidades con distribución distal y miotonía clínica además de alteraciones gastrointestinales por debilidad de musculatura lisa ^{3,6}

Juvenil	30%	10-20 años	Herencia materna o paterna. Las manifestaciones habituales son el equinismo, dificultad para la marcha, retroceso motor, miotomía y debilidad ⁴ .
Adulto o clásica	34%	20-40 años.	Herencia materna o paterna. Caracterizada por debilidad distal referida por debilidad para el agarre e incremento en el número de caídas por debilidad de flexores de los dedos y dorsiflexores, fatiga y alteración multisistémicas principalmente sistema cardiovascular, digestivo y endocrino ^{6,15,18} .
Tardía o oligosintomática	16%	Mayores de 40 años	Herencia materna, paterna o de Novo. Variante menos agresiva, caracterizada por síntomas leves como cataratas prematuras, y calvicie. Puede aparecer miopatía de inicio tardío y la miotonía solo puede ser detectable por electroneuromiografía y alteraciones en conducción cardíaca ¹⁸ .

Las manifestaciones clínicas de la DM1 incluyen alteraciones de diferentes sistemas incluyendo

Sistema muscular

Generado por la inadecuada estabilización del potencial de membrana por afectación de la conducción de cloro¹⁰.

Miotonía: Es la manifestación más conocida, se define como un incremento del tiempo de relajación muscular que ocurre después de una activación del músculo, lo que resulta en una falla transitoria para completar el movimiento antagónico¹⁰. Empeora con la baja de temperatura y mejora con la recuperación o aumento de esta¹⁷.

- Debilidad y atrofia: De predominio distal e intensidad variable, generalmente interfiere con actividades de la vida diaria como abrir latas o botes, aumenta el número de tropiezos y caídas hasta 10 veces más que la población general con reporte de fractura principalmente de tibia, peroné y huesos del pie¹⁷. Además, en puede afectar músculos faciales, músculos masticatorios ocasionando problemas de deglución presentes hasta en el 55% de los pacientes, la disfagia favorece la aparición y aparición de neumonías aspirativas y desnutrición consecuente^{12,15,17}



Sistema cardiovascular

Originado por fibrosis miocárdica y degeneración del sistema de conducción propiciado por la reentrada de flujo de sangre y contribuye a la disfunción ventricular, destacando⁸:

- Sistema de conducción de His-Purkinje: Afectadas mayormente por infiltración grasa y fibrosis, estas también pueden comprometer los nódulos sinoauricular y auriculoventricular (AV) que a su vez, proporcionan el sustrato para los trastornos de la conducción auriculoventricular e intraventricular, bloqueo fascicular anterior izquierdo, bloqueo auriculoventricular, bradicardia sinusal, extrasístoles auriculares y ventriculares. Existen factores de riesgo que incrementan el riesgo de alteraciones como: Edad mayor o igual a 40 años, sexo femenino, los antecedentes de otras enfermedades crónicas y las variaciones en el IMC^{8,13}.

Sistema respiratorio: Se afecta en etapa crónica de la enfermedad, inicia con debilidad de inicio lento y curso progresivo con afección a diafragma y músculos intercostales, rara vez aparece de forma aguda desencadenada por un proceso anestésico o una infección respiratoria¹⁷. La disfagia y debilidad que incapacita una tos productiva impide expulsar cuerpos extraños y aumento el riesgo de aspiración¹⁵.

Sistema gastrointestinal: La debilidad y la miotonía de la musculatura orogástrica disminuye el peristaltismo y dificulta el tránsito intestinal y la reabsorción de nutrientes. Suele alterarse el metabolismo fosfocálcico en el 90% de los pacientes y existen niveles deficitarios de vitamina D. Además de elevarse los niveles de triglicéridos y disminuir los de colesterol HDL⁹.

Sistema endocrinológico: Se suele presentar hipogonadismo hipergonadotropo, alteraciones tiroideas y trastornos del metabolismo hidrocarbonado y fosfocálcico¹⁷.

Alteraciones oftalmológicas: Los cambios pigmentarios a nivel de la retina periférica, las membranas epirretinianas, la atrofia óptica, las cataratas y la hipotensión ocular son hallazgos frecuentes en la vía visual aferente mientras que los trastornos eferentes más comunes son la ptosis palpebral por debilidad de los músculos orbiculares y disminución de la función del elevador del párpado superior que puede llegar a la ceguera funcional por imposibilidad de abrir los ojos y puede causar maloclusión ocular con riesgo de queratitis¹⁶. Las cataratas iridiscentes tienen un aspecto característico de en árbol de Navidad, aparecen de forma prematura, por debajo de los 40 años de edad^{17,12}.



Alteraciones neuropsicológicas

- Deterioro cognitivo: Se caracteriza por presencia de discapacidad intelectual leve, disfunción ejecutiva, alteraciones en la función visoespacial y visoconstructivas además de problemas de aprendizaje, trastornos de lenguaje, déficit de atención, hiperactividad y trastornos del espectro autista⁵.
- Trastorno psiquiátrico hasta en un 27% asociado a fenotipos graves con presencia de una mayor ansiedad fóbica y menor autoestima¹⁷.
- Hipersomnia diurna caracterizada por incapacidad para permanecer alerta durante el día, necesidad irresistible de dormir, sueño diurno espontáneo o sueño nocturno prolongado¹.

Alteraciones dermatológicas: Suele referirse como un síndrome progeroide, asociada a dilomatricomas múltiples, alopecia, dermatitis seborreica, nevus displásico ¹¹

Diagnostico

Estudio genético: Es considerado el estudio de elección para determinar la expansión del fragmento CTG, encontrándose repetición mayor a 50 repeticiones un triplete CTG, situado en el extremo 3' del gen DMPK, localizado en el brazo largo del cromosoma 19 con un fenotipo más grave cuanto mayor es la expansión. La forma clásica suele tener entre 100 y 1.000 CTG y a mayor número de repeticiones la enfermedad se inicia más precozmente y se manifiesta con mayor afección(4). El diagnóstico prenatal se realiza por medio del estudio genético a partir de una muestra de vellosidad corial entre las semanas 9-12 de gestación o mediante amniocentesis en la semana¹¹.

- Southern Blot. Detecta expansiones mayores a 180 repeticiones de CTG, detecta el 100% de las variantes patógenas, de modo que la sensibilidad y especificidad del estudio genético son cercanas al 100% ^{6,17}
- Reacción en cadena de la polimerasa: Detecta expansiones de hasta 180 repeticiones de CTG ⁵.
- Triple-repeat Primed: Detecta rango normal o patológico de CTG, pero no permite cuantificarla ⁴.

Enzimas musculares: Elevación aislada de la creatina-fosfo-kinasa (CPK) o predisposición a la elevación ante lesiones musculares por encima de 5 veces su valor normal (superiores a 1.000 UI) y en individuos asintomáticos, los niveles de CK suelen ser normales ^{6,17}



Estudio electroneuromiografía: Las alteraciones se pueden observar en cualquier músculo pero son más evidentes en la musculatura distal, durante la miografía en la evaluación del potencial de acción de unidad motora se observan descargas miotónicas típicas caracterizadas por inestabilidad de la membrana con presencia de salvas de ondas positivas y fibrilaciones con frecuencia y amplitud decreciente. Durante el patrón de reclutamiento se observa un patrón miopático con potenciales polifásicos de pequeña amplitud y un patrón interferencial precoz. Durante la neurografía se observan potenciales de acción muscular con bajo voltaje, latencias y velocidades de conducción normales².

Test de ejercicio corto: Muestra una caída precoz, inmediatamente después el esfuerzo atribuido a la alteración en la transcripción del gen del canal de cloro¹⁷.

Biopsia muscular: No existen datos histopatológicos patognomónicos para el diagnóstico, actualmente no es necesaria para establecer diagnóstico, sin embargo se asocia a gran cantidad de núcleos centrales, aglomeraciones de núcleos picnóticos, masas sarcoplásmicas, existencia de fibras en anillo y apolilladas, y atrofia selectiva de fibras tipo 1¹⁷.

Resonancia magnética nuclear muscular: Se observa hipotrofia con afección principal a músculos flexor profundo de los dedos, flexor superficial de los dedos, flexor largo del pulgar, extensores del pulgar, abductor corto del pulgar, tibial anterior, semimembranoso, vasto intermedio y gemelo medial¹².

Resonancia magnética convencional: Atrofia cortical, ensanchamiento ventricular y lesión de la sustancia blanca con localización característica en lóbulo temporal anterior⁵.

Pronostico

En las personas que padecen la enfermedad, la mortalidad puede ser alta, hasta el 50% en los gravemente afectados. La principal causa de muerte en pacientes con DM1 son complicaciones respiratorias asociadas a la hipotonía generalizada, disfagia, tos no efectiva y alteraciones faciales^{6,15}. Seguida de enfermedades cardiovasculares, la muerte súbita y las neoplasias⁷.

En la variante congénita suelen afectarse con mayor predisposición los músculos intercostales y diafragmáticos, siendo la variable con mas tasa de letalidad que va hasta de 16 al 50%y suene asociarse con inmadurez pulmonar en los prematuros e hipoplasia pulmonar ^{6,15}. La esperanza de vida en las formas congénitas es de 45 años⁶.



.El factor pronóstico más importante es la edad de debut de la enfermedad. Se ha demostrado que tanto la edad de debut como la severidad de los síntomas están relacionados con el número de repeticiones del triplete CTG. De esta manera, la forma congénita (>1.000 repeticiones) es la que presenta un debut más precoz (0-10 años), síntomas más severos y una menor esperanza de vida (45 años)⁷.

Consejo genético.

Aún no existe tratamiento curativo de la enfermedad, por tanto, el asesoramiento genético es esencial para la planificación familiar⁶.

La gravedad de la forma neonatal de la enfermedad de Steinert requiere un seguimiento para detectar posibles complicaciones que pueden llevar incluso a la muerte temprana. Actualmente el consejo genético es esencial para la planificación familiar y poder evitar la transmisión de la enfermedad a generaciones sucesivas²⁰

Es necesario realizarlo principalmente a mujeres en edad reproductiva, la DM1 ser una enfermedad que se transmite con patrón de herencia autosómico dominante (Riesgo de heredar la mutación de 50% en cada embarazo). La gravedad del fenotipo dependerá de la penetrancia y el del tamaño del fragmento CTG que herede. Al ser inestable la transmisión, se tiene la tendencia a incrementar el número de tripletes CTG que pasan a la descendencia, por lo que los hijos heredaran la mutación de forma más grave. Siempre que se diagnostique a un paciente de DM1, debe explicarse el riesgo que tienen sus familiares de sufrir la enfermedad, aun cuando por el momento no presenten ningún síntoma, y proponer un estudio genético para todos los mayores de 18 años⁶.

Se puede realizar estudio genético de los embriones de manera preimplantacional para posteriormente transferirlos de manera selectiva sin la mutación, mediante técnicas de fecundación in vitro²⁰

El diagnóstico Genético Preimplantacional sería una buena aproximación reproductiva en casos de DM1 con una tasa de gestación de 53,8 % y de nacidos sanos de 38,5 %, independientemente del sexo del progenitor afecto y del número de repeticiones CTG¹¹.

Tratamiento

Los objetivos terapéuticos son conseguir un manejo adecuado de los síntomas, una mayor independencia del afectado, una disminución de las complicaciones y conseguir la mejor calidad de vida posible.



Es una enfermedad que presenta gran variedad fenotípica, y debido a esto, cada paciente precisa tratamiento personalizado de acuerdo a su sintomatología

Para la miotónica se utiliza Mexiletina a dosis de 100 mg o 200 mg cada 8 horas, evidencia de clase I. También puede empearse fenitoína, carbamazepina, clomipramina, imipramina, amitriptilina, nifedipino, flecainida, acetazolamida y taurina. En caso de dolor se sugieren dosis bajas de antimoduladores como la pregabalina a dosis 50 75 mg/día. El modafinilo de se utiliza en caso de fatiga⁶.

Se sugiere la ingesta de vitamina D para prevenir osteomalacia y evitar riesgo de caídas y fracturas, así como el hiperparatiroidismo secundario.

La anestesia general debe emplearse exclusivamente en casos de urgencia y en pacientes en estadios avanzados (afectación cardiopulmonar, debilidad muscular proximal) podría llevarse a cabo tras una evaluación del riesgo individual de fallo respiratorio y aspiración^{12,6}.

CONCLUSIÓN

La distrofia miotónica tipo 1 es una enfermedad genética multisistémica de herencia autosómica dominante con gran variabilidad fenotípica y curso progresivo. Su base molecular se expresa por expansión de tripletes CTG en el gen DMPK que condiciona la expresión clínica, su aparición y la severidad, estableciendo una relación directa entre el número de repeticiones y el pronóstico. Debido a su afectación multiorgánica, la DM1 requiere un abordaje integral y multidisciplinario que contemple las manifestaciones neuromusculares, respiratorias, cardiovasculares, endocrinas y cognitivas, entre otras.

El diagnóstico se fundamenta en la clínica y la confirmación genética, apoyada por estudios complementarios como la electroneuromiografía, resonancia magnética y cuantificación de enzimas musculares. Aunque actualmente no existe un tratamiento curativo, las medidas terapéuticas sintomáticas y de soporte permiten mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes. El consejo genético resulta fundamental para la prevención y detección temprana en familiares, así como para la planificación familiar mediante técnicas de diagnóstico genético preimplantacional.

En suma, la distrofia miotónica tipo 1 representa un desafío clínico y terapéutico que exige conocimiento profundo de su fisiopatología y un manejo coordinado entre especialidades, orientado no



solo al control de los síntomas sino también a la anticipación de complicaciones y a la mejora del bienestar integral del paciente.

Conflicto de interés

Ninguno

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Andreu, M. M., & Castresana, M. N. (2023). Protocolo diagnóstico de la somnolencia diurna excesiva. *Medicine-Programa de Formación Médica Continuada Acreditado*, 13(72), 4269-4272.
2. Corredor, F. O. (2022). Evaluación clínica y electromiográfica de las miopatías en el adulto. *Texto de medicina física y rehabilitación*, 88.
3. De Machín, A. M., Machín, E., & Bracho, A. (2025). Distrofia miotónica tipo 1 y embarazo. Asesoramiento genético. Presentación de caso. *Obstetricia y Ginecología*, 85(3), 493-504.
4. Deysi, L. O., Miladys, O. C., Teddy Osmin, T. B., & Leisi, S. P. (2024, March). Distrofia miotónica tipo 1 congénita e infanto-juvenil: edad al diagnóstico y manifestaciones clínicas. In *Pediatrics 2024*.
5. Díaz-Leiva, J., Cabada-Giadás, T., Seijas-Gómez, R., Jericó-Pascual, I., López-Sala, P., & Iridoy-Zulet, M. (2020). Perfil neuropsicológico en pacientes con distrofia miotónica tipo 1: estudio de seguimiento a cuatro años. *Rev. neurol.(Ed. impr.)*, 406-412.
6. Gutiérrez, G. G., Díaz-Manera, J., Almendrote, M., Azriel, S., Bárcena, J. E., García, P. C., ... & Gutiérrez-Rivas, E. (2019). Guía clínica para el diagnóstico y seguimiento de la distrofia miotónica tipo 1, DM1 o enfermedad de Steinert. *Medicina clínica*, 153(2), 82-e1.
7. Horna Cañete, L., & Ramos Fuentes, F. J. Enfermedad de Steinert (Distrofia Miotónica tipo 1).
8. Itoh, H., Hisamatsu, T., Tamura, T., Segawa, K., Takahashi, T., Takada, H., ... & Matumura, T. (2020). Cardiac conduction disorders as markers of cardiac events in myotonic dystrophy type 1. *Journal of the American Heart Association*, 9(17), e015709.
9. Marín, J. S., Bailo, P. S., Alonso, R. L., Liesa, J. C., Abio, J. G., Muñoz, J. G., ... & Álvarez, S. I. (2023). Distrofia miotónica tipo 1: 13 años de experiencia en un hospital terciario. Estudio clínico y epidemiológico. Correlación genotipo-fenotipo. *Neurología*, 38(8), 530-540.



10. Mora, D. A. B., Castellón, C. A. G., Vargas, M. S., & Rodríguez, S. L. M. (2021). Cloruro y CLC-1: Actores Fundamentales de la fisiología muscular esquelética y su relación con la fisiopatología de la miotonía congénita. *Revista Médica de la Universidad de Costa Rica*, 15(1), 52-67.
11. Moya Marín, I., Novella Maestre, E., Martínez Sanchis, J. V., Martínez, F., Quiroga, R., & Monzó Miralles, A. (2020). Aplicación del diagnóstico genético preimplantacional en la distrofia miotónica tipo 1 o enfermedad de Steinert. *Rev. iberoam. fertil. reprod. hum*, 0-0.
12. Otero, D. L., Gómez, B. C., Martín, M. M. P., Triguero, Y. H., Padrón, L. S., & Hernández, I. A. D. (2021). Delineación epidemiológica y fenotípica de la distrofia miotónica de Steinert. *Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río*, 25(4), 1-14.
13. Otero, D. L., González, H. P., Castillo, M. O., Cueto, J. A. F., González, S. T., & Sánchez, M. S. (2024). Factores asociados con las alteraciones electrocardiográficas en la distrofia miotónica tipo 1. *Revista Cubana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular*, 30, e2188-e2188.
14. Otero, D. L., Licourt, M. T., Manzano, C. G., & Hernández, I. A. D. (2024). Manifestaciones dermatológicas progeroides en la distrofia miotónica tipo 1. Reporte de caso. *Salud, Ciencia y Tecnología*, (4), 2.
15. Otero, D. L., Tellez, A. T., Castillo, M. O., & Padrón, L. S. (2020). Clinical expression of congenital myotonic dystrophy. *Revista Cubana de Pediatría*, 92(3), 1-9.
16. Riesgo, T. J., Gallego, Y. M., Piñeiro, D. F., Vaillant, T. Z., Morales, A. A., & Freixas, R. S. (2021). Manifestaciones neurooftalmológicas en la enfermedad de Steinert. *Revista Cubana de Neurología y Neurocirugía*, 11(1), 1-23.
17. Rosado-Bartolomé, A., Gutiérrez-Gutiérrez, G., & Prieto-Matos, J. (2020). Actualización en distrofia miotónica tipo 1 del adulto. *Medicina de Familia. SEMERGEN*, 46(5), 355-362.
18. Roque, M. O. R., Argüelles, J. L., Lozano, A. S., Alonso, D. H., Águila, L. M. S., & Ramírez, Y. R. (2020). Myotonic Steiner dystrophy in a family. Case Presentation. *MediSur*, 18(1), 130-136.
19. Sánchez-Tejerina, D., Palomino-Doza, J., Valverde-Gómez, M., Ruiz-Curiel, A., Salguero-Bodes, R., Hernández-Voth, A., ... & Domínguez-González, C. (2021). Distrofia miotónica de tipo 1: una serie de 107 pacientes. *Rev. neurol.(Ed. impr.)*, 351-357.



20. Sánchez-Villares Lorenzo, C., Domínguez, P., Mateos, M., & Hernández Fabián, A. (2017). Enfermedad de Steinert congénita, la forma más grave de distrofia miotónica tipo 1. *Boletín de Pediatría*, 57(242), 307-310.
21. Tomé, S., & Gourdon, G. (2020). DM1 phenotype variability and triplet repeat instability: challenges in the development of new therapies. *International journal of molecular sciences*, 21(2), 457

