



## PRESENTACIÓN DE CASO

### Alteración del paladar en la Distrofia Miotónica tipo 1. A propósito de un caso

Alteration of the palate in myotonic dystrophy type 1. A case report

**Delvis Jiménez-Crespo**<sup>1</sup>  , **Deysi Licourt-Otero**<sup>2</sup> , **Zonia Toledo-Toledo**<sup>3</sup> , **Blanca Duarte-Rodríguez**<sup>1</sup> 

<sup>1</sup>Servicios Médicos del Ministerio del Interior. Pinar del Río, Cuba.

<sup>2</sup>Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Departamento Provincial de Genética Médica. Pinar del Río, Cuba.

<sup>3</sup>Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Pinar del Río, Cuba.

**Recibido:** 29 de enero de 2025

**Aceptado:** 01 de julio de 2025

**Publicado:** 08 de julio de 2025

**Citar como:** Jiménez-Crespo D, Licourt-Otero D, Toledo-Toledo Z, Duarte-Rodríguez B. Alteración del paladar en la Distrofia Miotónica tipo 1. A propósito de un caso. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2025 [citado: fecha de acceso]; 29(2025): e6654. Disponible en: <http://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/6654>

### RESUMEN

**Introducción:** la distrofia miotónica tipo 1 es una enfermedad crónica y hereditaria. Generalmente se presenta entre la tercera o cuarta década de la vida, sin embargo, existe amplia variabilidad fenotípica, puede tener asociado alteraciones del paladar no relacionado con la hipertrofia de las tuberosidades maxilares.

**Objetivo:** presentar a una paciente con Distrofia Miotónica tipo 1 con alteraciones del paladar: hipertrofia unilateral de la tuberosidad del maxilar.

**Presentación de caso:** paciente de 65 años con bloqueo auriculoventricular grado III tratado con marcapasos y antecedentes de hipertensión, fractura de cadera y catarata. Presenta signos de distrofia miotónica tipo 1 con alteraciones faciales, palatinas y musculares, incluyendo debilidad generalizada, fenómeno miotónico y dificultad para caminar. La piel muestra hiperhidrosis y máculas hipopigmentadas. Se detecta aumento de volumen maxilar izquierdo con ulceración; diagnóstico: hipertrofia de tuberosidad, torus palatino y anodoncia parcial.

**Conclusiones:** El reporte de este caso hace evidencias de otra alteración del paladar necesaria a tener en cuenta en los pacientes con Distrofia Miotónica tipo 1, en estas personas hay muchos factores de riesgo no solo biológicos sino también sociales que pueden condicionar la asociación de ambos trastornos.

**Palabras clave:** Distrofia Miotónica; Maxilar; Sobrecrecimiento Gingival; Hipertrofia Gingival.

## ABSTRACT

**Introduction:** myotonic dystrophy type 1 is a chronic, hereditary disease. It typically manifests during the third or fourth decade of life; however, phenotypic variability is broad, and it may be associated with palatal alterations unrelated to hypertrophy of the maxillary tuberosities.

**Objective:** to present a case of a patient with myotonic dystrophy type 1 and palatal alterations—specifically, unilateral hypertrophy of the maxillary tuberosity.

**Case presentation:** a 65-year-old female patient with third-degree atrioventricular block treated with a pacemaker and a medical history of hypertension, hip fracture, and cataract. Clinical signs of myotonic dystrophy type 1 are observed, including facial, palatal, and muscular abnormalities: generalized muscle weakness, myotonic phenomenon, and difficulty walking. The skin shows hyperhidrosis and hypopigmented macules. There is an increase in volume in the upper left maxilla with ulceration; diagnosis: hypertrophy of the left maxillary tuberosity, torus palatinus, and partial anodontia.

**Conclusions:** this case report highlights an additional palatal alteration to consider in patients with myotonic dystrophy type 1. These individuals face multiple risk factors—both biological and social—that may influence the association of both conditions.

**Keywords:** Myotonic Dystrophy; Maxilla; Gingival Overgrowth; Gingival Hypertrophy.

## INTRODUCCIÓN

La distrofia miotónica tipo 1 (DM1), se incluye en el grupo de las enfermedades neuromusculares y sus síntomas y signos son secundarios al compromiso de un componente de la unidad motora: el músculo.<sup>(1)</sup> Es una enfermedad crónica, y hereditaria. Generalmente se presenta entre la tercera o cuarta década de la vida, sin embargo, existe amplia variabilidad fenotípica por lo que se considera una enfermedad multisistémica. De acuerdo con la edad de comienzo y la severidad de la enfermedad, se pueden delimitar algunas formas clínicas entre estas se encuentran la congénita y la clásica.<sup>(2)</sup>

La forma clínica del adulto se presenta en las edades comprendidas entre los 20 y 40 años de edad, se caracteriza por debilidad y atrofia muscular, así como miotonía. Una característica evidente y temprana es la apariencia física típica (facie miopática) causada por la debilidad y atrofia de los músculos faciales, ptosis palpebral que da la falsa impresión de cansancio, tristeza o apatía emocional. Esto se complementa con calvicie y atrofia del músculo temporal que determina un cierre bucal incompleto también es frecuente el paladar ojival y otros problemas estomatológicos condicionados por la disminución de la higiene bucal.<sup>(3)</sup>

Por otra parte, la hiperplasia fibrosa (HF) de las tuberosidades maxilares es una manifestación localizada de una entidad clínica conocida como fibromatosis gingival (FG). La FG es una hiperplasia difusa de la encía maxilomandibular. El engrosamiento de los tejidos gingivales puede ser localizado o generalizado. Las formas localizadas se ubican normalmente en las tuberosidades maxilares o en las superficies vestibulares o linguales de los molares inferiores. Puede ocurrir aislada o asociada a numerosos síndromes.<sup>(4)</sup>

Esta rara entidad ha recibido distintos nombres en la literatura, referidos principalmente a las formas generalizadas. Se la conoce como: gingivomatosis, elefantiasis, elefantiasis común, fibroma difuso, fibromatosis idiopática, fibromatosis gingival hereditaria, fibromatosis común congénita o hiperplasia gingival hereditaria.<sup>(5,6)</sup> Entre las causas se hallan enfermedades sistémicas, fármacos antiepilépticos (fenitoína), inmunosupresores (ciclosporina), antihipertensivos (nifedipino, diltiacem y verapamilo), inflamación y mal manejo de las técnicas de higiene adecuadas en casa por parte del paciente o de sus cuidadores en caso de pacientes dependientes. El pronóstico de la fibromatosis gingival dependerá de la profilaxis oral en el domicilio.<sup>(7)</sup>

Las complicaciones relacionadas con la fibromatosis gingival incluyen dificultad en la masticación, problemas con la fonación, desplazamientos dentarios ocasionales, defectos estéticos y dificultades psicológicas, así como prolongar la retención dental en los niños, lo que dificulta la higiene oral y el control de placa. Teniendo en cuenta lo indicado, se realiza el presente trabajo, que tuvo por objetivo presentar el caso de una paciente con Distrofia Miotónica tipo 1 con alteraciones del paladar: hipertrofia unilateral de la tuberosidad del maxilar.

## REPORTE DEL CASO CLÍNICO

Se trata de una paciente de 65 años de edad, que desde hace 15 años tiene diagnóstico de bloqueo auriculoventricular de III grado para lo cual tiene marcapaso, tiene antecedentes de hipertensión arterial para lo cual llevó tratamiento con varios hipotensores. Está operada de fractura de cadera y catarata del ojo derecho.

Al examen dismorfológico se encuentran signos de distrofia miotónica tipo 1 con alteraciones del paladar y estos son los siguientes: debilidad de los músculos faciales, facie miopática, asimetría facial, frente amplia, hiperpigmentación periorbitaria, ptosis palpebral bilateral, hipoplasia de alas nasales, columela prominente, mala calidad de la dentina, torus palatino y aumento de volumen en la región superior del maxilar izquierdo con zona de ulceración (Fig. 1). A ello se suman, la presencia de debilidad muscular generalizada, fenómeno miotónico en ambas manos, dificultad para caminar. Piel fina, seca, hiperhidrosis de ambas manos con máculas hipopigmentadas en tronco y miembros superiores.



**Fig. 1** Aumento de volumen en la región superior del maxilar izquierdo con zona de ulceración y torus palatino.

Ante tal hallazgo en el maxilar superior izquierdo se interconsultó con el especialista en Maxilofacial que después de un examen físico concluyó diagnóstico de hipertrofia de la tuberosidad izquierda del maxilar con zona de ulceración y torus palatino, además de anodontia parcial.

## DISCUSIÓN

La quinta edición de 2022 de la Clasificación de tumores de cabeza y cuello de la OMS ha agregado la displasia odontomaxilar segmentaria (DOMS) al grupo de lesiones fibroósas. En esta clasificación se incluyen algunos trastornos como el crecimiento excesivo no progresivo o de progresión lenta o crecimiento insuficiente de tejidos blandos y/u óseos (que afecta típicamente al maxilar posterior y que conduce a asimetría facial), las anomalías dentarias (dientes faltantes o dentición anómala), y las anomalías del tejido gingival.<sup>(8)</sup>

La hipertrofia fibrosa de las tuberosidades maxilares es una manifestación localizada de una entidad clínica conocida como fibromatosis gingival y puede ser una entidad aislada o parte de un síndrome o anomalía cromosómica.<sup>(2,9)</sup> En la literatura revisada no consta la asociación de la hipertrofia de la tuberosidad del maxilar con la distrofia miotónica tipo 1, pero no es difícil relacionar ambas condiciones. En la DM1, la afectación osteomioarticular progresiva genera discapacidades mixtas y se va instalando un deterioro cognitivo que en muchas ocasiones conduce a la falta de atención de la salud bucal, estos aspectos sociales unidos a la ingestión medicamentosa por otras enfermedades crónicas asociadas como la hipertensión, constituyen factores de riesgo que predisponen a las alteraciones del paladar.

No obstante, es necesario hacer el diagnóstico diferencial de la hipertrofia de las tuberosidades del maxilar con la forma hereditaria que tiene un origen genético y es autosómica dominante, es poco frecuente, caracterizada por un agrandamiento fibroso benigno, de progresión lenta y no hemorrágico que afecta la encía maxilar y mandibular, en la paciente de este caso no existen antecedentes familiares de estas alteraciones del paladar.<sup>(8)</sup> Otros síndromes a tener en cuenta son: el síndrome de Zimmermann-Laband, el síndrome de Jones, el síndrome de Ramón, la fibromatosis hialina juvenil y la hialinosis infantil sistémica<sup>(9)</sup>

Generalmente existe como una anomalía aislada, en la literatura revisada no se encuentra asociación con la DM1. En la Distrofia miotónica las alteraciones cráneo faciales reportadas son secundarias a los defectos en el sistema osteomioarticular y las alteraciones más frecuentes son el paladar ojival, alteraciones en la disposición dental, trastornos en la calidad de la dentina y secundariamente las deficiencias en la higiene bucal.<sup>(10)</sup> En la investigación publicada por Licourt Otero y colaboradores,<sup>(11)</sup> no se encuentran otros pacientes con DM1 que presenten la hipertrofia de la tuberosidad del maxilar.

La hipertrofia de la tuberosidad del maxilar puede interferir con la masticación y el cierre de los labios, lo que causa dificultad para hablar, tal y como es el caso de esta paciente. La patogenia no se conoce muy bien. La investigación considera que la patogenia se limita a los fibroblastos en la encía. La disminución de la apoptosis junto con el aumento de la actividad proliferativa en los fibroblastos puede contribuir al sobrecrecimiento fibrótico.<sup>(11)</sup> Según algunos estudios, la correlación entre la cantidad de fibroblastos y colágeno aún es controvertida. La producción y degradación deterioradas del colágeno también pueden contribuir a la enfermedad.

Estudios a nivel molecular muestran la expresión anormal de algunas moléculas relacionadas con el metabolismo de la matriz extracelular, por ejemplo, el factor de crecimiento transformante- $\beta$ , que conduce a un aumento de la deposición en la matriz extracelular que contribuye a la patogénesis. Con el desarrollo de la genética molecular, la hipertrofia de la tuberosidad maxilar se ha vinculado al cromosoma 2p21-p22 y 5q13-q22. Se ha identificado una maduración en el gen Sevenless 1 (SOS-1), que puede ser responsable de la forma aislada de la hipertrofia.<sup>(12)</sup>

El mecanismo genético no se entiende completamente, por lo tanto, la mayoría de las investigaciones han acreditado esta condición relacionada con factores hereditarios.<sup>(9,12)</sup> El agrandamiento también puede ser inducido por fármacos, lo cual puede explicar la presencia de esta alteración en la paciente, o causado por factores locales como la placa y el cálculo y asociado con factores sistémicos, neoplásicos o idiopáticos. Por otra parte, tiene un crecimiento progresivo que los pacientes refieren como que aumenta con el tiempo, así lo refiere esta paciente.

## CONCLUSIONES

El reporte de este caso hace evidencias de otra alteración del paladar necesaria a tener en cuenta en los pacientes con Distrofia Miotónica tipo 1, en estas personas hay muchos factores de riesgo no solo biológicos sino también sociales que pueden condicionar la asociación de ambos trastornos. Existe contradicción en la literatura con respecto a los mecanismos celulares y moleculares que llevan a la hipertrofia de la tuberosidad maxilar. Generalmente se presenta aislada, pero es necesario advertir el imprescindible examen físico periódico en los pacientes con DM1 para diagnosticar precozmente alteraciones infrecuentes del paladar que pueden asociarse a la enfermedad.

## Financiación

Los autores no recibieron financiación para el desarrollo de la presente investigación.

## Conflicto de Intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

## Contribución de Autoría

**DJC:** Conceptualización, Investigación, Metodología, Administración del proyecto, Redacción borrador original, Redacción revisión y edición.

**DLO:** Conceptualización, Investigación, Metodología, Administración del proyecto, Redacción borrador original, Redacción revisión y edición.

**ZTT:** Investigación, Administración del proyecto, Redacción borrador original.

**BDR:** Metodología, Administración del proyecto, Redacción borrador original.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Gutiérrez Gutiérrez G, Díaz Manera J, Almendrote M, Azriel S, Eulalio Bárcena J, Cabezudo García P, et al. Guía clínica para el diagnóstico y seguimiento de la distrofia miotónica tipo 1, DM1 o enfermedad de Steinert. Neurología [Internet]. 2020 [citado 14/12/2024]; 35(3): 185-206. Disponible en: <https://addi.ehu.es/bitstream/handle/10810/44639/1-s2.0-S0213485319300192.pdf?sequence=1>

2. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. ORPHA: 273 Distrofia miotónica de Steinert [Internet]: Orphanet; 2023 [citado 11/01/2025]. Disponible en: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_HPOTerms.php?lng=ES&data\\_id=77&Typ=Pat&diseaseType=Pat&from=rightMenu](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_HPOTerms.php?lng=ES&data_id=77&Typ=Pat&diseaseType=Pat&from=rightMenu)
3. Sánchez Marín JP, Sienes Bailo P, Lahoz Alonso R, Capablo Liesa JL, Gazulla Abio J, Gimenez Muñoz JA, et al. Distrofia miotónica tipo 1: 13 años de experiencia en un hospital terciario. Estudio clínico y epidemiológico. Correlación genotipo-fenotipo. Neurología [Internet]. 2023 [citado 09/01/2025]; 38(2023): 530-540. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2021.02.012>
4. Sharma S, Shahi AK, Prajapati VK, Singh B. Idiopathic gingival fibromatosis with massive gingival overgrowth: A rare case report. J Indian Soc Periodontol [Internet]. 2020; [citado 02/01/2025]; 24(4): 379-382. Disponible en: [https://doi.org/10.4103/jisp.jisp\\_426\\_19](https://doi.org/10.4103/jisp.jisp_426_19)
5. Viñals Iglesias H. Hiperplasia fibrosa de las tuberosidades maxilares. Medicina Oral [Internet]. 1998; [citado 02/01/2025]; 3: 291-8. Disponible en: <https://diposit.ub.edu/dspace/bitstream/2445/102738/1/168882.pdf>
6. Martín Sanjuán C, Díaz del Castillo RP, González Biosca D, Juanes Rodríguez A, Téllez Barragán C, Urberuaga Erce M. Hiperplasia fibrosa bilateral palatina. Med Gen Fam [Internet]. 2023; [citado 02/01/2025]; 12(5): 233-235. Disponible en: [https://mgyf.org/wp-content/uploads/2024/01/MGYF2023\\_057.pdf](https://mgyf.org/wp-content/uploads/2024/01/MGYF2023_057.pdf)
7. Ahlawat S, Siddiqui ZR, Yadav SK. Gingival Fibromatosis: A Rare Case Report. *The Traumaxilla* [Internet]. 2020 [citado 02/01/2025]; 2(1-3): 32-35. Disponible en: <https://journals.sagepub.com/doi/epub/10.1177/26323273211073765>
8. Conocimiento sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Displasia odontomaxilar segmentaria. ORPHA: 67039. Orphanet [Internet]. [citado 02/01/2025]; Disponible en: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/67039>
9. Galvao Barboza CA, Bastos Alves LB, Ginani F, Vieira Figueiredo CR. Fibroma gingival de células gigantes de tamaño inusual. Rev Cubana Estomatol [Internet]. 2016 [citado 02/01/2025]; 53(2): 62-6. Disponible en: <https://revestomatologia.sld.cu/index.php/est/article/view/493>
10. Sánchez-Tejerina D, Palomino Doza J, Valverde-Gómez M, Ruiz-Curiel A, Salguero-Bodes R, Hernández-Voth A, et al. Distrofia miotónica de tipo 1: una serie de 107 pacientes. Rev Neurol [Internet]. 2021 [citado 09/01/2025]; 73(10): 351-351-357. Disponible en: <https://doi.org/10.33588/rn.7310.2021366>
11. 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 [Internet]. 2021 [citado 09/01/2025]; 25(4): 1-14. Disponible en: <https://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/5089/pdf>
12. Abdullah G, Amran, Ahmed A, Madfa. Idiopathic Gingival Fibromatosis – Case Report. American Journal of Health Research [Internet]. 2015 [citado 09/01/2022]; 3(1-2): 16-19. Disponible en: <https://doi.org/10.11648/j.ajhr.s.2015030102.14>