



- [Página Principal](#)
- [Contáctenos](#)
- [Trastornos Neurológicos](#)
- [Ordenar Publicaciones](#)
- [Recursos Útiles](#)
- [Misión del NINDS](#)
- [Exoneración de Responsabilidad](#)
- [Política de Privacidad](#)

NINDS es parte de los [Institutos Nacionales de la Salud](#)

NINDS es parte de los [Institutos Nacionales de la Salud](#)

Distrofia muscular

[Prepare la pagina Web para imprimir](#)

[Versión en inglés](#)

Tabla de Contenido

- [Introducción](#)
- [¿Qué es la distrofia muscular?](#)
- [¿Qué causa la distrofia muscular?](#)
- [¿Cuántas personas tienen distrofia muscular?](#)
- [¿Cómo afecta la distrofia muscular a los músculos?](#)
- [¿Hay otras afecciones parecidas a la distrofia muscular?](#)
- [¿En qué se diferencian las distrofias musculares?](#)
- [¿Cómo se diagnostican las distrofias musculares?](#)
- [¿Cómo se tratan las distrofias musculares?](#)
- [¿Cuál es el pronóstico?](#)
- [¿Qué investigación se está haciendo?](#)
- [¿Dónde puedo obtener más información?](#)
- [Glosario](#)

Introducción

El primer relato histórico de distrofia muscular apareció en 1830, cuando Sir Charles Bell escribió un ensayo sobre una enfermedad que causaba debilidad progresiva en niños varones. Seis años más tarde, otro científico informó sobre dos hermanos que desarrollaron debilidad generalizada, daño muscular y reemplazo del tejido muscular dañado con grasa y tejido conjuntivo. En ese momento se pensó que los síntomas eran signos de tuberculosis.

En la década de 1850, las descripciones de niños que se volvían progresivamente más débiles, que perdían la capacidad de caminar y que morían a temprana edad se hicieron más prominentes en las revistas médicas. En la década siguiente, el neurólogo francés Guillaume Duchenne presentó un relato completo de 13 niños con la forma más común y más grave de la enfermedad (que ahora lleva el nombre de distrofia muscular de Duchenne). Pronto se hizo evidente que la enfermedad tenía más de una forma, y que estas enfermedades afectaban a las personas de ambos sexos y de todas las edades.

[Regresar al tope de la página](#)

¿Qué es la distrofia muscular?

La distrofia muscular se refiere a un grupo de más de 30 enfermedades genéticas que causa debilidad y degeneración progresivas de los músculos esqueléticos usados durante el movimiento voluntario. La palabra distrofia deriva del griego *dís*, que significa "difícil" o "defectuoso," y *trof*, o "nutrición." Estos trastornos varían en la edad al inicio, gravedad, y patrón de músculos afectados. Todas las formas de distrofia muscular empeoran a medida que los músculos degeneran y se debilitan progresivamente. La mayoría de los pacientes finalmente pierde la capacidad de caminar.

Algunos tipos de distrofia muscular también afectan al corazón, el sistema gastrointestinal, las glándulas endocrinas, la columna, los ojos, el cerebro y otros órganos. Las enfermedades respiratorias y cardíacas son comunes, y algunos pacientes pueden tener un trastorno para tragar. La distrofia muscular no es contagiosa y no puede provocarse por una lesión o actividad.

[Regresar al tope de la página](#)

¿Qué causa la distrofia muscular?

Todas las distrofias musculares son heredadas e implican una mutación en uno de los miles de genes que programan proteínas que son críticas para la integridad muscular. Las células corporales no funcionan adecuadamente cuando una proteína se altera o se produce en cantidad insuficiente (o algunas veces falta por completo). Muchos casos de distrofia muscular se producen de mutaciones espontáneas que no se encuentran en los genes de ninguno de los padres, y este defecto puede transmitirse a la siguiente generación.

Los genes son como anteproyectos: contienen mensajes codificados que determinan los rasgos o características de una persona. Están organizados a lo largo de 23 pares de *cromosomas* , similares a varas, con una mitad de cada par heredada de cada uno de los padres. Cada mitad de un par cromosómico es similar a la otra, con excepción de un par, que determina el sexo del individuo. Las distrofias musculares pueden heredarse de tres maneras:

- La herencia *dominante autosómica* se produce cuando un niño recibe un gen normal de un padre y un gen defectuoso del otro. Autosómica significa que la mutación genética puede producirse en cualquiera de los 22 cromosomas no sexuales de cada una de las células del cuerpo. Dominante significa que un padre debe transmitir el gen anormal con el fin de producir el trastorno. En las familias donde un padre es portador de un gen defectuoso, cada hijo tiene una

probabilidad del 50 por ciento de heredar el gen y por ende el trastorno. Tanto los hombres como las mujeres están igualmente en riesgo y la gravedad del trastorno puede diferir de una persona a otra.

- La herencia *recesiva* autosómica significa que ambos padres deben transportar y transmitir el gen defectuoso. Cada uno de los padres tiene un gen defectuoso pero no está afectado por el trastorno. Los hijos en estas familias tienen una probabilidad del 25 por ciento de heredar ambas copias del gen defectuoso y una probabilidad del 50 por ciento de heredar un gen y por ello convertirse en portador, capaz de transmitir el defecto a sus hijos. Los hijos de cualquier sexo pueden estar afectados por este patrón hereditario.
- La herencia *recesiva ligada a X* (o ligada al sexo) se produce cuando una madre es portadora del gen afectado en uno de sus dos cromosomas X y lo trasmite a su hijo (los varones siempre heredan un cromosoma X de su madre y un cromosoma Y de su padre, mientras que las hijas heredan un cromosoma X de cada uno de sus padres). Los hijos de madres portadoras tienen una probabilidad del 50 por ciento de heredar el trastorno. Las hijas también tienen una probabilidad del 50 por ciento de heredar el gen defectuoso pero generalmente no están afectadas, ya que el cromosoma X sano que reciben de su padre puede compensar el defectuoso recibido de su madre. Los padres afectados no pueden transmitir un trastorno ligado a X a sus hijos, pero sus hijas serán portadoras de ese trastorno. Las portadoras en ocasiones pueden exhibir síntomas más leves de distrofia muscular.

* Los términos en negritas se definen en el glosario.

[Regresar al tope de la página](#)

¿Cuántas personas tienen distrofia muscular?

La distrofia muscular se produce en todo el mundo y afecta a todas las razas. Su incidencia varía, y algunas formas son más comunes que otras. Sus formas más comunes en los niños, las distrofias musculares de Duchenne y Becker, por sí solas afectan aproximadamente 1 de cada 3,500 a 5,000 niños, o entre 400 y 600 nacimientos de varones vivos cada año en los Estados Unidos.** Algunos tipos de distrofia muscular prevalecen más en ciertos países y regiones del mundo. La mayoría de las distrofias musculares son familiares, o sea que hay algunos antecedentes familiares de la enfermedad.

** *Centros para el Control y la Prevención de las Enfermedades, Centro Nacional sobre Defectos de Nacimiento y Discapacidades del Desarrollo, 27 de Julio, 2005*

[Regresar al tope de la página](#)

¿Cómo afecta la distrofia muscular a los músculos?

Los músculos están compuestos por miles de fibras musculares. Cada fibra es realmente un número de células individuales que se han unido durante el desarrollo y están encerradas por una membrana exterior. Las fibras musculares que componen los músculos individuales están unidas por tejido conjuntivo.

Los músculos se activan cuando un impulso, o señal, se envía desde el cerebro por los nervios periféricos (los nervios que conectan al sistema nervioso central con los órganos sensoriales y los músculos) a la unión neuromuscular (el espacio entre la fibra nerviosa y el músculo que activa). Allí, la liberación de la acetilcolina desencadena una serie de eventos que hacen que el músculo se contraiga.

La membrana de la fibra muscular contiene un grupo de proteínas, llamadas complejo de *distrofina-glicoproteína*, que evita el daño a medida que las fibras musculares se contraen y relajan. Cuando se daña esta membrana protectora, las fibras musculares comienzan a perder la proteína *creatina cinasa* (necesaria para producir las reacciones químicas que producen la energía para las contracciones musculares) y captan calcio excesivo, lo que causa más daño. Las fibras musculares afectadas finalmente mueren de este daño, llevando a la degeneración muscular progresiva.

Aunque la distrofia muscular puede afectar a varios tejidos y órganos del cuerpo, afecta con mayor prominencia a la integridad de las fibras musculares. La enfermedad causa degeneración muscular, debilidad progresiva, muerte de la fibra, ramificación y división de la fibra, fagocitosis (en la cual el material muscular fibroso se descompone y se destruye por las células recolectoras de desechos), y, en algunos casos, el acortamiento crónico o permanente de tendones y músculos. Además, la fuerza muscular en general y los reflejos tendinosos están generalmente disminuidos o faltan debido al reemplazo del músculo por el tejido conjuntivo y la grasa.

[Regresar al tope de la página](#)

¿Hay otras afecciones parecidas a la distrofia muscular?

Hay muchas otras enfermedades hereditarias que afectan los músculos, los nervios o la unión neuromuscular. Estas enfermedades pueden producir síntomas que son muy similares a los encontrados en algunas formas de distrofia muscular (como miopatía inflamatoria, debilidad muscular progresiva, deterioro mental, y cardiomiopatía) pero están causadas por defectos genéticos diferentes. El hecho de compartir los síntomas entre enfermedades neuromusculares múltiples y la prevalencia de casos esporádicos en familias no afectadas previamente por la distrofia muscular a menudo dificulta que los pacientes con distrofia muscular obtengan un diagnóstico rápido. Los estudios de otras enfermedades musculares relacionadas pueden, sin embargo, contribuir a lo que sabemos sobre distrofia muscular.

[Regresar al tope de la página](#)

¿En qué se diferencian las distrofias musculares?

Existen nueve grupos principales de distrofias musculares. Los trastornos se clasifican por el alcance y la distribución de la debilidad muscular, edad al inicio, velocidad de evolución, gravedad de los síntomas, y antecedentes familiares (incluido cualquier patrón de herencia). Aunque algunas formas de distrofia muscular se hacen aparentes en la infancia o la niñez, otras pueden no aparecer hasta la mediana edad o después. En general, las tasas de incidencia y gravedad varían, pero cada una de las distrofias causa deterioro progresivo de músculos esqueléticos, y algunos tipos afectan el músculo cardíaco.

Hay cuatro formas de distrofia muscular que comienzan en la infancia:

La **distrofia muscular de Duchenne** es la forma infantil más común de distrofia muscular, al igual que la más común de las distrofias musculares en general, responsable de aproximadamente el 50 por ciento de todos los casos. Afecta alrededor de uno en 3,500 nacimientos de varones. Debido a que la herencia es recesiva ligada a X (causada por una mutación del cromosoma X, o sexual), la distrofia muscular de Duchenne principalmente afecta a varones, aunque las niñas y las mujeres portadoras del gen defectuoso pueden mostrar algunos síntomas. Alrededor de un tercio de los casos refleja nuevas mutaciones y el resto es hereditario. Las hermanas de los niños con distrofia muscular de Duchenne tienen una probabilidad del 50 por ciento de ser portadoras del gen defectuoso.

La distrofia muscular de Duchenne generalmente se evidencia cuando un niño afectado comienza a caminar. La debilidad progresiva y el desgaste muscular (una disminución en la fuerza y el tamaño muscular) causadas por fibras musculares en degeneración comienza en los muslos y la pelvis antes de propagarse a los brazos. Otros síntomas son la pérdida de algunos reflejos, marcha de pato, caídas frecuentes y torpeza (especialmente al correr), dificultad al levantarse de una posición sentada o acostada o al subir escaleras, cambios posturales en general, dificultad respiratoria, debilidad pulmonar, y cardiomiopatía (debilidad muscular cardíaca que interfiere con la capacidad de bombeo). Muchos niños son incapaces de correr o saltar. Los músculos desgastados, en particular los de las pantorrillas (y menos comúnmente, los músculos de los glúteos, hombros, y brazos), pueden estar aumentados por una acumulación de grasas y tejido conjuntivo, haciendo que parezcan más grandes y sanos de lo que realmente son (llamado *seudohipertrofia*). A medida que evoluciona la enfermedad, los músculos del diafragma que asisten en la respiración y la tos pueden debilitarse. Los pacientes pueden tener dificultad respiratoria, infecciones respiratorias, y problemas para tragar. El adelgazamiento óseo y la *escoliosis* (curvatura de la columna) son comunes. Algunos niños tienen un leve retraso mental. Entre los 3 y 6 años de edad, los niños pueden mostrar breves períodos de mejoría física seguidos por degeneración muscular progresiva. Los niños con la distrofia muscular de Duchenne típicamente están destinados a usar silla de ruedas a los 12 años y generalmente mueren al final de la adolescencia o los veintitantos años de debilidad progresiva del músculo cardíaco, complicaciones respiratorias o infección.

La distrofia muscular de Duchenne se produce de la ausencia de la proteína muscular distrofina. Los análisis de sangre de los niños con distrofia muscular de Duchenne muestran un nivel anormalmente alto de creatina cinasa, aparente desde el nacimiento.

Una forma rara recesiva autosómica de distrofia muscular se ve principalmente en el Medio Oriente y África del Norte. La enfermedad es clínicamente similar a Duchenne pero es menos grave y evoluciona más lentamente. El inicio de la debilidad muscular típicamente se produce entre los 5 y 10 años de edad. La mayoría de los pacientes pierde la capacidad de caminar a los veintitantos años, y la mayoría muere alrededor de los cuarenta años de complicaciones cardíacas o respiratorias.

La **distrofia muscular de Becker** es menos grave pero está estrechamente relacionada con la distrofia muscular de Duchenne. Las personas con distrofia muscular de Becker tienen una función parcial pero insuficiente de la proteína distrofina. Generalmente el trastorno aparece alrededor de los 11 años pero puede producirse hasta los 25, y los pacientes generalmente viven hasta la mediana edad o después. La tasa de *atrofia* muscular progresiva y simétrica (en ambos lados del cuerpo) y de debilidad varía mucho entre los individuos afectados. Muchos pacientes son capaces de caminar hasta la edad de treinta y tantos o después, mientras que otros son incapaces de caminar pasada la adolescencia. Algunos individuos afectados no necesitan usar nunca una silla de ruedas. Como en la distrofia muscular de Duchenne, la debilidad muscular en la distrofia de Becker típicamente se nota primero en los brazos y hombros, muslos y pelvis.

Los síntomas precoces de la distrofia muscular de Becker incluyen caminar en puntas de pie, caídas frecuentes y dificultad para levantarse del suelo. Los músculos de la pantorrilla pueden aparecer grandes y sanos a medida que las fibras musculares deterioradas son reemplazadas por grasa; la actividad muscular puede causar calambres en algunas personas. Los deterioros cardíaco y mental no son tan graves como en la distrofia muscular de Duchenne.

La **distrofia muscular congénita** se refiere a un grupo de distrofias musculares recesivas autosómicas que están presentes en el nacimiento o se evidencian antes de los 2 años. Afecta a niños de ambos sexos. El grado y la evolución de la debilidad muscular y la degeneración varían con el tipo de trastorno. La debilidad puede notarse primero cuando los niños no cumplen los hitos de función motora y control muscular. La degeneración muscular puede ser leve o grave y está restringida principalmente al músculo esquelético. La mayoría de los pacientes es incapaz de sentarse o pararse sin apoyo, y algunos niños afectados nunca aprenderán a caminar. Hay tres grupos de distrofia muscular congénita:

- trastornos con merosina negativa, donde falta la proteína *merosina* (encontrada en el tejido conjuntivo que rodea a las fibras musculares);
- trastornos con merosina positiva, donde la merosina está presente pero faltan otras proteínas necesarias; y

- trastornos de migración neuronal, en los cuales está interrumpida la migración de las células nerviosas (neuronas) a su ubicación correspondiente precozmente en el desarrollo del sistema nervioso fetal.

Los defectos en la proteína merosina causan casi la mitad de todos los casos de distrofia muscular congénita.

Los pacientes con distrofia muscular congénita pueden tener *contracturas* (acortamiento crónico de los músculos o tendones alrededor de las articulaciones, lo que impide que las articulaciones se muevan libremente), escoliosis, dificultades para tragar y respiratorias, y deformidades en los pies. Algunos pacientes tienen desarrollo intelectual normal mientras que otros se vuelven gravemente incapacitados. La debilidad de los músculos diafragmáticos puede llevar a la insuficiencia respiratoria. La distrofia muscular congénita también puede afectar el sistema nervioso central, causando problemas de la visión y el habla, convulsiones, y cambios estructurales en el cerebro. Algunos niños con el trastorno mueren en la infancia mientras que otros pueden vivir hasta la edad adulta solamente con incapacidad mínima.

La **distrofia muscular de Emery-Dreifuss** afecta principalmente a niños. El trastorno tiene dos formas: uno es recesivo ligado a X y el otro es dominante autosómico.

El inicio de la distrofia muscular de Emery-Dreifuss generalmente es aparente a los 10 años, pero los síntomas pueden aparecer hasta los veintitantos años. Esta enfermedad causa un desgaste lento pero progresivo de los músculos de los brazos y las piernas y debilidad simétrica. Las contracturas de la columna, los tobillos, las rodillas, los codos y la nuca generalmente preceden a una debilidad muscular significativa, que es menos grave que en la distrofia muscular de Duchenne. Las contracturas pueden provocar que los codos se traben en una posición flexionada. Toda la columna puede volverse rígida a medida que evoluciona la enfermedad. Otros síntomas incluyen el deterioro de los hombros, caminar en puntas de pie, y debilidad facial leve. Los niveles de creatina cinasa sérica pueden estar moderadamente elevados. Casi todos los pacientes con distrofia muscular de Emery-Dreifuss tienen alguna forma de problema cardíaco a los 30 años y a menudo requieren un marcapasos u otro dispositivo de asistencia. Las portadoras del trastorno a menudo tienen complicaciones cardíacas sin debilidad muscular. Los pacientes a menudo mueren en la edad adulta mediana de insuficiencia cardíaca o pulmonar progresiva.

Las distrofias musculares de inicio en la juventud/adolescencia se clasifican de dos maneras:

La **distrofia muscular facioescapulohumeral** (FEH) inicialmente afecta músculos de la cara (facio), hombros (escapulo), y brazos (humera) con debilidad progresiva. También conocida como enfermedad de Landouzy-Dejerine, esta forma que es la tercera más común de las distrofias musculares, es un trastorno dominante autosómico. La expectativa de vida es normal, pero algunos individuos se vuelven gravemente discapacitados. Típicamente la evolución de la enfermedad es muy lenta, con brotes intermitentes de deterioro muscular rápido. Generalmente el inicio se produce en la adolescencia pero puede producirse hasta los 40 años. A menudo los músculos alrededor de los ojos y la boca se afectan primero, seguidos por debilidad alrededor de los hombros y el tórax. Un patrón particular de desgaste muscular hace que los hombros aparezcan inclinados y los omóplatos con aspecto alado. Los músculos de las extremidades inferiores también pueden debilitarse. Los reflejos están afectados solamente en los bíceps y tríceps. Los cambios en la apariencia facial pueden ser el desarrollo de una sonrisa torcida, una apariencia de puchero, características faciales aplanadas, o una apariencia similar a una máscara. Algunos pacientes no pueden fruncir los labios o silbar y pueden tener dificultad para tragar, masticar o hablar. Otros síntomas pueden ser la pérdida de la audición (particularmente las frecuencias altas) y la *lordosis*, una curvatura anormal hacia adelante de la columna. Las contracturas son raras. Algunos pacientes con esta distrofia sienten dolor intenso en el miembro afectado. Los músculos cardíacos no están afectados, y la cintura pélvica raramente está significativamente involucrada. Una forma de inicio infantil de la enfermedad también puede causar enfermedad de la retina y alguna pérdida de la audición.

La distrofia muscular **del anillo óseo** se refiere a más de una docena de afecciones heredadas caracterizadas por la pérdida progresiva de masa muscular y debilitamiento simétrico de los músculos voluntarios, principalmente los de los hombros y alrededor de las caderas. Se han identificado al menos tres formas de distrofia muscular del anillo óseo dominante autosómica (conocidas como tipo 1) y ocho formas de distrofia muscular del anillo óseo recesiva autosómica (conocidas como tipo 2). Se sabe ahora que algunas formas recesivas autosómicas del trastorno se deben a una deficiencia de cualquiera de cuatro proteínas del complejo de distrofina-glicoproteína llamado sarcoglicano.

Las distrofias musculares recesivas del anillo óseo se producen más frecuentemente que las formas dominantes, generalmente comienzan en la niñez o la adolescencia, y muestran niveles dramáticamente aumentados de creatina cinasa sérica. Las distrofias musculares dominantes del anillo óseo generalmente comienzan en la edad adulta. En general, cuanto antes aparezcan los signos clínicos, más rápida será la velocidad de evolución de la enfermedad. La distrofia muscular del anillo óseo afecta a ambos sexos. Algunas formas de la enfermedad evolucionan rápidamente, causando daño muscular serio y pérdida de la capacidad de caminar, mientras que otros avanzan muy lentamente en el curso de muchos años y ocasionan incapacidad mínima, haciendo posible una expectativa de vida normal. En algunos casos, el trastorno parece detenerse temporalmente, pero los síntomas luego se reanudan.

La debilidad se observa típicamente primero alrededor de las caderas antes de propagarse a los hombros, las piernas y el cuello. Los pacientes desarrollan una marcha de pato y tienen dificultad cuando se levantan de sillas, suben escaleras, o transportan objetos pesados. Los pacientes se caen con frecuencia y son incapaces de correr. Las contracturas en los codos y las rodillas son raras pero los pacientes pueden tener contracturas en los músculos de la espalda, lo que les da la apariencia de una columna rígida. Los reflejos proximales (los más cercanos al centro del cuerpo) a menudo están

dañados. Algunos pacientes también experimentan complicaciones respiratorias y cardiomiopatía. La inteligencia sigue siendo normal. La mayoría de las personas con distrofia muscular del anillo óseo se vuelve gravemente incapacitada a los 20 años del inicio de la enfermedad.

Existen tres formas de distrofia muscular que generalmente comienzan en la edad adulta.

La **distrofia muscular distal**, también llamada miopatía distal, describe un grupo de al menos seis enfermedades musculares específicas que afectan principalmente a los músculos distales (los más lejanos de los hombros y las caderas) en los antebrazos, las manos, las piernas y los pies. Las distrofias distales son típicamente menos graves, evolucionan más lentamente, e implican menos músculos que otras formas de distrofia muscular, aunque pueden propagarse a otros músculos. La distrofia muscular distal puede afectar a los músculos cardíacos y respiratorios, y finalmente los pacientes pueden necesitar el uso de ventilación. Los pacientes tal vez no sean capaces de realizar movimientos manuales finos y tengan dificultad para extender los dedos. Cuando se afectan los músculos de las piernas, caminar y subir escaleras se dificulta y algunos pacientes tal vez no sean capaces de saltar o pararse sobre los talones. El inicio de la distrofia muscular distal, que afecta a ambos sexos, generalmente se produce entre los 40 y los 60 años. En una forma de distrofia muscular distal, se sabe que falta un complejo proteínico de la membrana muscular llamado disferlina.

Aunque la distrofia muscular distal es principalmente un trastorno dominante autosómico, se han informado formas recesivas autosómicas en adultos jóvenes. Los síntomas son similares a los de la distrofia de Duchenne pero con un patrón distinto de daño muscular. También se ha informado sobre una forma de inicio infantil de distrofia distal recesiva autosómica. A menudo la debilidad lenta pero progresiva se observa primero alrededor del año de vida, cuando el niño comienza a caminar, y continúa evolucionando muy lentamente en toda la vida adulta.

La **distrofia muscular miotónica**, también conocida como enfermedad de Steinert y distrofia miotónica, puede ser la forma adulta más común de distrofia muscular. La *miotonía*, o la incapacidad de relajar los músculos luego de una contracción súbita, se encuentra solamente en esta forma de distrofia. Las personas con distrofia muscular miotónica pueden vivir una vida larga, con incapacidad variable pero lentamente progresiva. El inicio típico de la enfermedad es entre los 20 y 30 años, pero puede aparecer antes. La distrofia muscular miotónica afecta al sistema nervioso central y otros sistemas corporales, inclusive el corazón, las glándulas suprarrenales y la tiroides, los ojos y el tracto gastrointestinal. Los músculos de la cara y del frente del cuello son generalmente los primeros en mostrar la debilidad y pueden producir una cara demacrada y "afilada" y un cuello delgado como un cisne. La debilidad y el desgaste afectan notablemente a los músculos de los brazos. Otros síntomas son las complicaciones cardíacas, dificultad para tragar, caída de los párpados (llamada *ptosis*), cataratas, mala visión, calvicie frontal precoz, pérdida de peso, impotencia, atrofia testicular, deterioro mental leve y aumento de la sudoración. Los pacientes también pueden sentirse somnolientos y tener una necesidad excesiva de dormir.

Esta enfermedad dominante autosómica afecta a ambos sexos. Las mujeres pueden tener períodos menstruales irregulares y ser estériles. La enfermedad se produce más temprano y es más grave en las generaciones sucesivas. Una forma infantil de distrofia muscular miotónica puede evidenciarse entre los 5 y 10 años de edad. Los síntomas son debilidad muscular general (particularmente en la cara y los músculos distales), falta de tono muscular y deterioro mental.

Una mujer embarazada con distrofia muscular miotónica puede dar a luz a un bebé con una forma congénita rara del trastorno. Los síntomas en el nacimiento pueden ser dificultad para tragar o succionar, dificultad respiratoria, ausencia de reflejos, deformidades esqueléticas (como pie equino), y debilidad muscular notable, especialmente en la cara. Los niños con distrofia congénita miotónica también pueden tener retraso mental y del desarrollo motor. Esta forma infantil grave de distrofia muscular miotónica aparece casi exclusivamente en los niños que han heredado el gen defectuoso de sus madres, quienes tal vez no sepan que son portadoras de la enfermedad.

El defecto genético heredado que causa distrofia muscular miotónica es una larga y anormal repetición de una "palabra" de tres letras en el código genético. En las personas no afectadas, la palabra se repite un número de veces, pero en las personas con distrofia muscular miotónica, se repite muchas más veces. La repetición triple se alarga con cada generación sucesiva. El mecanismo de repetición triple ya ha sido implicado en al menos 15 trastornos más, incluidas la enfermedad de Huntington y las ataxias espinocerebelosas.

La **distrofia muscular oculofaríngea** generalmente comienza a los cuarenta o cincuenta años de edad y afecta a ambos sexos. En los Estados Unidos, la enfermedad es más común en familias de descendencia Franco-canadiense y entre residentes hispanos del norte de Nuevo México. Los pacientes primero informan sobre párpados caídos, seguidos por debilidad en los músculos faciales y los músculos faríngeos de la garganta, causando dificultad para tragar. La lengua puede atrofiarse y pueden producirse cambios en la voz. Los párpados pueden caer tan dramáticamente que algunos pacientes lo compensan echando la cabeza hacia atrás. Los pacientes pueden tener visión doble y problemas con la mirada hacia arriba, y otros tienen retinitis pigmentosa (degeneración progresiva de la retina que afecta las visiones nocturna y periférica) e irregularidades cardíacas. Son comunes la debilidad y el desgaste musculares en el cuello y la región de los hombros. Los músculos de las extremidades también pueden estar afectados. Las personas con esta distrofia pueden tener dificultad para caminar, subir escaleras, arrodillarse o doblarse. Las personas más gravemente afectadas finalmente perderán la capacidad de caminar.

[Regresar al tope de la página](#)

¿Cómo se diagnostican las distrofias musculares?

Deben revisarse minuciosamente tanto la historia clínica del paciente como los antecedentes familiares completos para determinar si la enfermedad muscular es secundaria a una enfermedad que

afecte a otros tejidos u órganos o si es una afección heredada. También es importante descartar cualquier debilidad muscular resultante de una operación previa, la exposición a toxinas, o medicamentos actuales que puedan afectar el estado funcional del paciente. Los exámenes clínicos y neurológicos detallados pueden descartar trastornos del sistema nervioso central o periférico, identificar patrones de debilidad muscular y atrofia, evaluar respuestas reflejas y de coordinación, y buscar contracciones.

Pueden usarse varias pruebas de laboratorio para confirmar el diagnóstico de distrofia muscular.

Los análisis de sangre y orina pueden detectar genes defectuosos y ayudar a identificar los trastornos neuromusculares específicos. Por ejemplo:

- Se mide el nivel de aldolasa sérica, una enzima involucrada en la descomposición de la glucosa, para confirmar el diagnóstico de enfermedad muscular esquelética. Niveles altos de la enzima, presente en la mayoría de los tejidos del cuerpo, se observan en los pacientes con distrofia muscular y algunas formas de miopatía.
- La creatina cinasa es una enzima que escapa del músculo dañado. Los niveles elevados de creatina cinasa pueden indicar daño muscular, incluidas algunas formas de distrofia muscular, antes de que los síntomas físicos sean aparentes. Los niveles están significativamente aumentados en los pacientes en las etapas tempranas de las distrofias de Duchenne y de Becker. Las pruebas también pueden determinar si una mujer joven es portadora del trastorno.
- Se mide la *mioglobina* cuando se sospecha una lesión o enfermedad en los músculos esqueléticos. La mioglobina es una proteína ligada al oxígeno encontrada en células musculares esqueléticas y cardíacas. Se encuentran altos niveles de mioglobina en los pacientes con distrofia muscular.
- La reacción en cadena de la polimerasa (PCR) puede detectar mutaciones en el gen de la distrofina. También conocido como diagnóstico molecular o prueba genética, PCR es un método para generar y analizar copias múltiples de un fragmento de ADN.
- La electroforesis sérica es una prueba para determinar cantidades de diversas proteínas en el ADN de una persona. Se coloca una muestra de sangre sobre un papel especialmente tratado y se expone a una corriente eléctrica. La carga fuerza a las diferentes proteínas a formar bandas que indican la proporción relativa de cada fragmento proteínico.

La **microscopía electrónica** puede identificar cambios en los componentes subcelulares de las fibras musculares. El microscopio electrónico también puede identificar cambios que caracterizan la muerte celular, mutaciones en las mitocondrias de las células musculares, y un aumento en el tejido conjuntivo observado en las enfermedades musculares como la distrofia muscular. Los cambios en las fibras musculares evidentes en una forma rara de distrofia muscular distal pueden verse usando un microscopio electrónico.

Las **pruebas con ejercicios** pueden detectar tasas elevadas de ciertas sustancias químicas luego del ejercicio y se usan para determinar la naturaleza de la distrofia muscular u otro trastorno muscular. Algunas pruebas con ejercicios pueden hacerse en la cabecera del paciente mientras que otras se hacen en clínicas u otros centros usando un equipo sofisticado. Estas pruebas también evalúan la fuerza muscular. Se realizan cuando el paciente está relajado y en posición adecuada para permitir que los técnicos midan la función muscular contra la gravedad y detecten aún la debilidad muscular leve. Si se sospecha debilidad en los músculos respiratorios, puede medirse la capacidad respiratoria haciendo que el paciente respire profundamente y cuente lentamente mientras exhala.

Las **pruebas genéticas** buscan genes conocidos para ambas causas o que están asociados con la enfermedad muscular hereditaria. El análisis del ADN y los ensayos enzimáticos pueden confirmar el diagnóstico de ciertas enfermedades neuromusculares, incluida la distrofia muscular. Los estudios de vínculo genético pueden identificar si un marcador genético específico en un cromosoma y una enfermedad se heredan juntos. Son particularmente útiles para estudiar familias con miembros que están afectados en diferentes generaciones. Se necesita un diagnóstico molecular exacto para algunas de las estrategias de tratamiento que se están desarrollando actualmente.

El **asesoramiento genético** puede ayudar a los padres que tienen antecedentes familiares de distrofia muscular a determinar si transportan uno de los genes mutados que causa el trastorno. Pueden usarse dos pruebas para ayudar a los futuros padres a averiguar si su hijo está afectado.

- La *amniocentesis*, generalmente realizada entre las 14 y 16 semanas de embarazo, evalúa una muestra de líquido amniótico en el útero para detectar defectos genéticos (el líquido y el feto tienen el mismo ADN). Bajo anestesia local, se inserta una aguja fina a través del abdomen de la mujer, dentro del útero. Se extraen alrededor de 20 mililitros de líquido (cerca de 4 cucharitas) y se envían al laboratorio para su evaluación. A menudo los resultados de las pruebas llevan 1-2 semanas.
- El *muestreo de vello coriónico* involucra la extracción y evaluación de una muestra muy pequeña de placenta al comienzo del embarazo. La muestra, que contiene el mismo ADN que el feto, se extrae con un catéter o una aguja fina insertada a través del cuello del útero o a través del abdomen. El tejido se evalúa para detectar cambios genéticos identificados en un familiar afectado. Generalmente se dispone de los resultados en 2 semanas.

Las **imágenes por resonancia magnética (IRM)** se usan para evaluar la calidad muscular, cualquier atrofia o anomalías de tamaño, y el reemplazo graso del tejido muscular, al igual que para monitorizar la evolución de la enfermedad. El equipo de exploración de IRM crea un campo magnético fuerte alrededor del cuerpo. Las ondas de radio luego pasan por el cuerpo para desencadenar una señal de resonancia que puede detectarse en diferentes ángulos dentro del cuerpo. Una computadora procesa esta resonancia a una imagen tridimensional o una "rebanada" bidimensional del tejido que se explora. IRM es un procedimiento no invasivo e indoloro. Otras formas de imágenes diagnósticas para la distrofia muscular son la espectroscopia por resonancia magnética del fósforo, que mide la

respuesta celular al ejercicio y la cantidad de energía disponible para la fibra muscular, y las imágenes por ultrasonido (también llamada sonografía), que usa ondas sonoras de alta frecuencia para obtener imágenes dentro del cuerpo. Los ecos de las ondas sonoras se graban y se muestran en la pantalla de una computadora como una imagen visual de tiempo real. El ultrasonido puede usarse para medir masa muscular.

Las **biopsias musculares** se usan para monitorizar el curso de una enfermedad y la eficacia de un tratamiento. Usando un anestésico local, se extrae una pequeña muestra de músculo y se estudia bajo un microscopio. La muestra puede ser extraída quirúrgicamente, a través de una abertura hecha en la piel, o por biopsia con aguja, en la cual se inserta una aguja hueca fina a través de la piel y dentro del músculo. Un trozo pequeño de músculo permanece en la aguja hueca cuando se retira del cuerpo. La muestra de músculo se tiñe y se examina para determinar si el paciente tiene una enfermedad muscular, una enfermedad nerviosa (neuropatía), una inflamación, u otra miopatía. Las biopsias musculares también ayudan en las pruebas de portadores. Con el advenimiento de técnicas moleculares precisas, la biopsia muscular ya no es esencial para el diagnóstico.

Las **pruebas con inmunofluorescencia** pueden detectar proteínas específicas como la distrofina en las fibras musculares. Luego de la biopsia, se usan marcadores fluorescentes para teñir la muestra que tiene la proteína que interesa.

Los **estudios neurofisiológicos** pueden identificar cambios físicos o químicos en el sistema nervioso.

- La **electromiografía** (EMG) puede registrar la actividad de la fibra muscular y de la unidad motora. Se inserta una aguja diminuta que contiene un electrodo a través de la piel dentro del músculo. La actividad eléctrica detectada en el músculo puede visualizarse como copia impresa o en un monitor, y también puede escucharse a través de un amplificador. Los resultados pueden revelar la actividad eléctrica característica de distrofia muscular. Cada electrodo muestra un promedio de esa actividad muscular. Pueden ser necesarios varios electrodos para mostrar la actividad de músculos esqueléticos grandes.
- Los estudios de velocidad de la conducción nerviosa miden la velocidad con la cual una señal eléctrica viaja a lo largo de un nervio. Un pequeño electrodo envía una señal a un electrodo receptor colocado en otra parte del nervio. La longitud del nervio entre los electrodos se divide por el tiempo necesario para que la señal viaje entre ellos. La respuesta puede usarse para determinar un daño nervioso.
- Los estudios de estimulación repetitiva implican estimular eléctricamente a un nervio 5 a 10 veces, a una frecuencia de 2-3 descargas por segundo, para estudiar la función muscular. Se envía una descarga leve por medio de los electrodos que están pegados a la piel sobre el(los) músculo(s) a evaluarse y se muestra la respuesta en un osciloscopio, un instrumento usado para examinar señales eléctricas. Luego un nervio es estimulado en otro sitio para evaluar la actividad eléctrica sobre el nervio, a través de la unión neuromuscular, y dentro del músculo.

[Regresar al top de la página](#)

¿Cómo se tratan las distrofias musculares?

No existe tratamiento específico que pueda detener o revertir la evolución de cualquier forma de distrofia muscular. Todas las formas de distrofia muscular son genéticas y no pueden prevenirse. El tratamiento se dirige a mantener al paciente independiente durante el mayor tiempo posible y evitar las complicaciones resultantes de la debilidad, la movilidad disminuida, y las dificultades cardíaca y respiratoria. El tratamiento puede implicar una combinación de enfoques, incluidas la fisioterapia, la terapia medicamentosa y la cirugía.

A menudo es necesaria la **ventilación asistida** para tratar la debilidad muscular respiratoria que acompaña a muchas formas de distrofia muscular, especialmente en las etapas tardías. El oxígeno se administra a través de una máscara flexible (o, en algunos casos, un tubo insertado por el esófago hacia los pulmones) para ayudar a los pulmones a inflarse completamente. Debido a que la dificultad respiratoria puede ser más extrema por la noche, algunos pacientes pueden necesitar ventilación nocturna. Una máscara colocada sobre la cara se conecta por un tubo a una máquina que envía ráfagas intermitentes de oxígeno forzado. Los pacientes obesos con distrofia de Duchenne pueden contraer apnea del sueño obstructiva y requieren ventilación nocturna. Los pacientes con ventilación también podrían necesitar el uso de un tubo de alimentación.

Puede recetarse una **terapia medicamentosa** para retrasar la degeneración muscular. Los corticosteroides como la prednisona pueden retrasar la velocidad de deterioro muscular en la distrofia de Duchenne y ayudar a los niños a retener la fuerza y prolongar la marcha independiente durante varios años. Sin embargo, estos medicamentos tienen efectos secundarios como el aumento de peso y la fragilidad ósea que pueden ser especialmente problemáticos en los niños. Los medicamentos inmunosupresores como la ciclosporina y la azatioprina pueden retrasar parte del daño de las células musculares moribundas. Los medicamentos que pueden brindar alivio de corto plazo de la miotonía (espasmos musculares y debilidad) son mexiletina; fenitoína; baclofén, que bloquea las señales enviadas desde la médula espinal para contraer los músculos; dantrolene, que interfiere con el proceso de contracción muscular; y quinina. (Los medicamentos para la miotonía no son eficaces en la distrofia miotónica pero funcionan bien en la miotonía congénita, un trastorno neuromuscular genético caracterizado por la relajación lenta de los músculos.) Los anticonvulsivos, también conocidos como antiepilépticos, se usan para controlar las convulsiones y parte de la actividad muscular. Los anticonvulsivos orales recetados comúnmente son carbamazepina, fenitoína, clonazepam, gabapentina, topiramato, y felbamato. Las infecciones respiratorias pueden tratarse con antibióticos.

La **fisioterapia** puede ayudar a prevenir las deformidades, mejorar el movimiento, y mantener los músculos tan flexibles y fuertes como sea posible. Las opciones incluyen el estiramiento pasivo, la

corrección postural y el ejercicio. Se desarrolla un programa para cubrir las necesidades individuales del paciente. La terapia debe comenzar tan pronto como sea posible luego de hacer el diagnóstico, antes de que haya tirantez muscular y articular.

- El estiramiento pasivo puede aumentar la flexibilidad articular y evitar las contracturas que restringen el movimiento y causan la pérdida de la función. Cuando se hace correctamente, el estiramiento pasivo no es doloroso. El terapeuta u otro profesional médico capacitado mueve lentamente la articulación tal lejos como sea posible y mantiene la posición durante alrededor de 30 segundos. El movimiento se repite varias veces durante la sesión. El estiramiento pasivo en los niños puede facilitarse luego de un baño o ducha caliente.
- El ejercicio moderado y regular puede ayudar a los pacientes con distrofia a mantener el rango de movimiento y la fuerza muscular, prevenir la atrofia muscular, y retrasar el desarrollo de contracturas. Las personas con diafragma debilitado pueden aprender a toser y ejercicios de respiración profunda que están diseñados para mantener a los pulmones completamente expandidos.
- La corrección postural se usa para contrarrestar la debilidad muscular, las contracturas, y las irregularidades vertebrales que fuerzan a los pacientes con distrofia hacia posiciones incómodas. Cuando sea posible, los pacientes deben sentarse derechos, con los pies en un ángulo de 90 grados con el piso. Las almohadas y las cuñas de espuma pueden ayudar a mantener a la persona derecha, a distribuir el peso uniformemente, y hacer que las piernas se enderecen. Los apoyabrazos deben estar a la altura adecuada para brindar apoyo y evitar inclinarse.
- Los aparatos para apoyo como las sillas de ruedas, tablillas y aparatos, otros dispositivos ortopédicos, y barras encima de la cama (trapecios) pueden ayudar a mantener la movilidad. Los aparatos se usan para ayudar a estirar los músculos y brindar apoyo mientras se mantiene al paciente ambulatorio. Los soportes vertebrales pueden ayudar a retrasar la escoliosis. Las tablillas nocturnas, cuando se usan junto con el estiramiento pasivo, pueden retrasar las contracturas. Los dispositivos ortopédicos como marcos para pararse y andadores giratorios ayudan a los pacientes a permanecer de pie o caminar el mayor tiempo posible, o promueven una circulación mejor y mejoran la retención ósea del calcio.
- Las ráfagas repetidas de baja frecuencia de estimulación eléctrica a los músculos de los muslos pueden producir un leve aumento de la fuerza en niños con distrofia de Duchenne.
- La terapia del lenguaje puede ayudar a los pacientes cuyos músculos faciales y de la garganta se han debilitado. Los pacientes pueden aprender a usar dispositivos especiales de comunicación, como una computadora con sintetizador de voz.
- Los ejercicios especiales, o una dieta especial y técnicas de alimentación, pueden ayudar a los pacientes con distrofia que tienen un trastorno para tragar. Algunos pacientes pueden encontrar difícil el paso de comida o líquidos de la boca al estómago, lo que puede llevar a mala nutrición y aumento de la susceptibilidad a infecciones.

No se ha demostrado que los **cambios dietéticos** retarden la evolución de la distrofia muscular. Sin embargo, la nutrición adecuada es fundamental para la salud en general. La movilidad o inactividad limitadas resultantes de la debilidad muscular pueden contribuir a la obesidad, deshidratación, y estreñimiento. Puede ayudar una dieta con alto contenido de fibra y proteínas y bajas calorías combinada con la ingesta recomendada de líquidos. Los pacientes con distrofia que tienen trastornos para tragar o respirar y aquellas personas que han perdido la capacidad de caminar independientemente deben ser monitorizados para detectar signos de malnutrición.

La **terapia ocupacional** puede ayudar a algunos pacientes a enfrentar la debilidad progresiva y la pérdida de la movilidad. Algunos individuos tal vez necesiten aprender nuevas aptitudes laborales o nuevas maneras de realizar tareas mientras que otras necesitarán cambiar de trabajo. La tecnología de asistencia puede incluir modificaciones en el ambiente doméstico y laboral y el uso de sillas de ruedas motorizadas, accesorios para la silla de ruedas, y utensilios adaptativos.

A veces se practica la cirugía correctiva para aliviar las complicaciones de la distrofia muscular.

- Se recomienda la cirugía de liberación muscular o tendinosa cuando una contractura se agrava tanto que traba una articulación o perjudica mucho el movimiento. El procedimiento, que implica cortar un tendón o músculo para liberar el movimiento, generalmente se realiza bajo anestesia general. Desgraciadamente, el alargamiento de un músculo o tendón lo debilita. La rehabilitación incluye el uso de aparatos y fisioterapia para reforzar los músculos y mantener el rango de movimiento restablecido.
- Los pacientes con distrofia muscular de Emery-Dreifuss o miotónica finalmente pueden requerir un marcapasos para tratar problemas cardíacos.
- La cirugía para reducir el dolor y el desequilibrio postural causado por la escoliosis puede ayudar a algunos pacientes. Se produce escoliosis cuando los músculos que sustentan la columna comienzan a debilitarse y ya no pueden mantenerla derecha. La curva vertebral, si es muy grande, puede interferir con la respiración y la postura, causando dolor. Es posible que necesite colocarse en la columna una o más varas de metal para aumentar la fuerza y mejorar la postura. Otra opción es la fusión vertebral, en la cual se inserta hueso entre las vértebras de la columna para que crezca, fusionando las vértebras para aumentar la estabilidad de la columna.
- Las personas con distrofia muscular miotónica a menudo contraen cataratas, una opacidad del cristalino del ojo que bloquea la luz. La operación de cataratas implica extirpar el cristalino opaco para mejorar la capacidad visual de la persona.

[Regresar al tope de la página](#)

¿Cuál es el pronóstico?

El pronóstico varía de acuerdo al tipo de distrofia muscular y a la velocidad de la evolución. Algunos

tipos son leves y evolucionan muy lentamente, dando lugar a una expectativa de vida normal, mientras que otros son más graves y causan incapacidad funcional y pérdida de la ambulación. La expectativa de vida puede depender del grado de debilidad muscular y de cualquier complicación respiratoria o cardíaca.

[Regresar al tope de la página](#)

¿Qué investigación se está haciendo?

El Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares (NINDS) patrocina un amplio programa de investigación sobre distrofia muscular. Las metas de estos estudios son aumentar el entendimiento de la distrofia muscular y sus causas, desarrollar mejores terapias, y por último encontrar maneras de prevenirla y curarla. El NINDS y sus institutos hermanos, el Instituto Nacional de la Artritis y Enfermedades Musculoesqueléticas y de la Piel (NIAMS) y el Instituto Nacional de la Salud Infantil y el Desarrollo Humano (NICHD), lideran los esfuerzos en la investigación de la distrofia muscular realizados en los Institutos Nacionales de Salud (NIH) o en instituciones subvencionadas en todo el país.

Terapia basada en medicamentos para retrasar el desgaste muscular

La pérdida progresiva de masa muscular es principalmente responsable de la duración y la calidad de vida en la distrofia muscular. En ausencia de una cura genética, las estrategias de tratamiento medicamentoso diseñadas para retrasar esta degeneración muscular pueden tener un impacto sustancial sobre la calidad de vida.

Se sabe que los corticosteroides extienden la capacidad de caminar de los pacientes con distrofia de Duchenne en hasta 2 años, pero los esteroides tienen efectos secundarios sustanciales y su mecanismo de acción se desconoce. Los científicos patrocinados por NIH han establecido normas clínicas para el tratamiento con esteroides de la distrofia de Duchenne. Un estudio reciente identificó un mecanismo de acción esteroide, elevando la perspectiva de que podría diseñarse un esteroide modificado para minimizar o eliminar los efectos secundarios.

Los investigadores del NINDS y de varias universidades están explorando el potencial de uso de agentes que inhiben enzimas que degradan los músculos como tratamiento de varios tipos de distrofia muscular.

Los científicos también están explorando varios otros medicamentos que pueden ayudar a retrasar la pérdida de masa muscular:

- Los medicamentos albuterol y oxandrolona, solos o combinados, están siendo estudiados para determinar si pueden aumentar la fuerza y la masa muscular en los pacientes con distrofia FSH. El estudio también determinará si el albuterol administrado en forma "pulsada" (liberación medicamentosa controlada) tiene más efecto que cuando se administra en forma continua.
- Se ha encontrado que el complemento nutricional coenzima Q10 protege las membranas celulares de la lesión oxidativa. También puede ser fundamental para ejercer la función mitocondrial adecuada y para la producción de energía celular. Los científicos están investigando la seguridad y eficacia de la coenzima Q10 cuando se añade a esteroides como tratamiento para los niños con distrofia de Duchenne.
- Se está estudiando la efectividad del medicamento mexiletina en la reducción de la miotonía y en la mejoría de la función muscular en los pacientes con distrofia miotónica.
- Se ha demostrado en modelos animales que la proteína creatina, producida naturalmente y que además se absorbe por la ingesta alimenticia, aumenta la energía en células nerviosas y mejora la fuerza muscular. Las personas con distrofia muscular y otras enfermedades neuromusculares tienen niveles bajos de creatina cinasa. La creatina puede ayudar a prevenir la pérdida de componentes mitocondriales dentro de las células que descomponen otro material intercelular y producen energía. Los estudios en humanos están examinando el efecto de la proteína sobre las mitocondrias y están identificando los niveles óptimos de dosificación.
- Está siendo evaluada la seguridad y eficacia de oxatomida, un esteroide que interfiere con la liberación de histamina de los mastocitos (implicados en las enfermedades inflamatorias), para el aumento de la fuerza en los niños con distrofia de Duchenne. Se evaluará la fuerza de los participantes mensualmente durante 6 meses.
- Usando el modelo de ratón *mdx* para la distrofia de Duchenne, los científicos están evaluando la combinación de glutamina y creatina monohidratada como terapia posible. La glutamina, un aminoácido, es esencial para la fuerza muscular. (Otros modelos animales para la distrofia de Duchenne comprenden otras cepas de ratones y el labrador dorado [golden retriever] *xmd*.)

Realce de los mecanismos naturales de reparación muscular

El músculo esquelético tiene la capacidad de repararse a sí mismo, pero sus mecanismos de regeneración y reparación se agotan progresivamente durante el curso de varios tipos de distrofia muscular. Entender los mecanismos de reparación puede proporcionar nuevas terapias para retrasar y posiblemente estabilizar la degeneración muscular.

Los estudios patrocinados por NIH han proporcionado un amplio entendimiento de los mecanismos de la regeneración muscular. Otros estudios patrocinados por NIH están identificando puntos en las vías de regeneración-reparación que pueden atacarse con cualquiera de los medicamentos o la terapia genética para rescatar el músculo. Por ejemplo, los investigadores han demostrado que el bloqueo crónico del inhibidor de crecimiento muscular miostatina puede aumentar la reparación muscular en los modelos animales de distrofia muscular. Otros investigadores patrocinados por NIH han encontrado que el aumento de expresión de una proteína de reparación muscular, la disferlina, puede ayudar a contrarrestar el daño muscular en los animales distróficos. Se está usando la estrategia de aumentar naturalmente los mecanismos de reparación muscular con el factor de crecimiento 2 similar a la insulina en un ensayo clínico para distrofia miotónica. Si fuera eficaz, este enfoque sería trasladable a

otros tipos de distrofia muscular.

Terapia basada en células

Las células musculares de los pacientes con distrofia a menudo carecen de una proteína crítica, como la distrofina en la distrofia de Duchenne o el sarcoglicano en las distrofias musculares del anillo óseo. Los científicos están explorando la posibilidad de que la proteína faltante puede ser reemplazada introduciendo células progenitoras musculares capaces de fabricar la proteína faltante en nuevas células musculares. Tales células nuevas estarían protegidas de la degeneración progresiva característica de la distrofia muscular y posiblemente repararían la función muscular en las personas afectadas.

La capacidad regenerativa natural del músculo brinda posibilidades para el tratamiento de la distrofia muscular. Los intentos originales de tomar células musculares precursoras de padres de pacientes con Duchenne e implantarlas en los músculos de los pacientes fracasaron. Sin embargo, estudios más recientes se han concentrado en el uso de células progenitoras para tratar de restablecer las proteínas faltantes en los pacientes con distrofia muscular. Los investigadores han mostrado que las células progenitoras pueden usarse para enviar un gen de distrofina funcional a los músculos esqueléticos de ratones distróficos.

Terapia de reemplazo genético

Podría obtenerse una cura verdadera para la distrofia de Duchenne, la congénita y del anillo óseo si pudiera reemplazarse el gen defectuoso de distrofina por un gen funcional. El gran tamaño del gen de distrofina y la incapacidad temprana de los sistemas de transporte genético (vectores virales) para atacar al músculo han sido barreras sustantivas en el desarrollo de la terapia genética para la distrofia de Duchenne.

En los últimos años, un mini gen de distrofina (uno que es lo suficientemente pequeño como para que un portador viral lo administre) ha demostrado ser exitoso en los modelos animales de la distrofia de Duchenne. Los sistemas virales de administración son actualmente mucho mejores que lo que eran (el envío de un vector viral puede desencadenar una respuesta inmunitaria seria). Como resultado, los investigadores patrocinados por NIH han hecho progresos importantes en el envío de un mini gen de distrofina a los músculos de un modelo de ratón de la distrofia de Duchenne.

Los científicos también están usando la evaluación de alto rendimiento (HTS, siglas en inglés) para encontrar medicamentos que aumenten la producción muscular de la proteína utrofina, la cual es similar a la distrofina y puede ayudar a compensar su pérdida. HTS le permite a los científicos evaluar rápidamente cientos de compuestos químicos para encontrar pistas para el desarrollo ulterior de medicamentos.

Terapia de modificación genética para evitar las mutaciones heredadas

Aproximadamente el 80 por ciento de los pacientes con Duchenne tiene mutaciones en el gen de distrofina que hace que funcione incorrectamente y que deje de producir la proteína distrofina. Al manipular el proceso de síntesis de la proteína, la producción de un gen que "repara" la mutación genética que detiene la producción puede dar como resultado una distrofina funcional.

Actualmente se encuentran en estudio dos estrategias para evitar las mutaciones de distrofina. Primero, el antibiótico gentamicina ha demostrado ser eficaz para hacer que la maquinaria de síntesis ignore la señal de parada prematura y produzca distrofina funcional. Esta estrategia puede ser útil en alrededor del 15 por ciento de los pacientes con distrofia de Duchenne. Se encuentra en curso un ensayo clínico patrocinado por NINDS que usa gentamicina en los pacientes con distrofia de Duchenne. Segundo, un enfoque más reciente usa la tecnología de división para saltar las mutaciones en el gen de distrofina hasta el punto donde la información genética está completa y puede producir una proteína a funcional. Esta estrategia ha sido prometedora en un modelo de ratón de la distrofia de Duchenne. Hasta el 80 por ciento de los pacientes podría beneficiarse con esta nueva tecnología.

Adelantos en la investigación de las distrofias musculares

Muchas de las estrategias para desarrollar nuevas terapias se dirigen hacia la distrofia de Duchenne, ya que actualmente es la distrofia muscular mejor entendida. El progreso en el tratamiento de la distrofia de Duchenne puede, sin embargo, aplicarse a otros tipos de distrofia muscular. Recientemente el NIH ha emprendido varias nuevas iniciativas en la capacitación, desarrollo de carreras e investigación que están orientadas hacia la distrofia muscular. Estos avances, junto con el enfoque del NINDS en la investigación clínica y traslacional, llevarán al crecimiento de los ensayos clínicos y de estrategias de tratamiento promisorias.

El NINDS y el NIAMS patrocinan un registro de investigación para las distrofias FSH y miotónica. Este registro nacional sirve como un recurso para los científicos que buscan una cura para estas enfermedades, además de aumentar la investigación sobre qué cambios se producen en la distrofia muscular. El registro, con base en la Universidad de Rochester en Nueva York, inscribe a los pacientes y guarda datos médicos y antecedentes familiares de individuos con distrofias FSH y miotónica diagnosticadas clínicamente. Los científicos tienen acceso a los análisis estadísticos de los datos del registro y a los miembros que han aceptado ayudar con estudios de investigación en particular. Los registros similares para la distrofia de Duchenne están patrocinados por los Centros para el Control y la Prevención de las Enfermedades.

La ley MD CARE y el compromiso federal con la distrofia muscular

En diciembre de 2001, el presidente George W. Bush firmó la ley de Asistencia Comunitaria para la Distrofia Muscular, Investigación y Enmiendas Educativas de 2001 (Muscular Dystrophy Community Assistance, Research, and Education Amendments Act of 2001 (ley MD CARE), Ley Pública 107-84. Como parte de la Ley, el NIH está expandiendo e intensificando sus esfuerzos de investigación sobre las distrofias musculares y ha establecido los Centros de Excelencia en la Investigación Cooperativa

sobre la Distrofia Muscular Senador Paul D. Wellstone para promover la investigación básica y clínica de estos trastornos. La ley también autorizó a los Centros para el Control y la Prevención de las Enfermedades a conceder subvenciones para estudios epidemiológicos y recolección de datos. Otras agencias federales contribuyen a esta iniciativa en la investigación.

En respuesta a la ley MD CARE, el NIH formó el Comité Coordinador de la Distrofia Muscular para ayudar a guiar la investigación sobre distrofia muscular. El Comité Coordinador de la Distrofia Muscular está compuesto por médicos, científicos, personal profesional de NIH, y representantes de otras agencias federales y organizaciones voluntarias de salud con un enfoque en la distrofia muscular. El propósito del grupo es ayudar a NIH a agregar nuevas aptitudes al esfuerzo nacional para entender y tratar la distrofia muscular, sin duplicar los programas existentes. El Comité Coordinador de la Distrofia Muscular ha desarrollado una amplia investigación y plan de educación y continúa mejorando el plan para mejorar la investigación básica, traslacional, y clínica de la distrofia muscular, con la meta de mejorar la calidad de vida de los pacientes con distrofia muscular. Se dispone de información sobre el comité y el plan en http://www.ninds.nih.gov/find_people/groups/mdcc/.

La investigación pasada ha llevado al descubrimiento de mecanismos de enfermedad y mejoras de tratamiento para muchas formas de distrofia muscular. La investigación actual promete generar más mejoras. En los años por venir, los médicos y pacientes pueden esperar nuevas formas de terapia desarrolladas a través de un entendimiento de los rasgos únicos de la distrofia muscular.

[Regresar al tope de la página](#)

¿Dónde puedo encontrar más información?

Para obtener información adicional sobre los programas investigación del NINDS, contacte a la Unidad de Recursos Neurológicos y Red de Información del Instituto (BRAIN por su sigla en inglés) en:

BRAIN
P.O. Box 5801
Bethesda, MD 20824
(800) 352-9424
<http://www.ninds.nih.gov>

Organizaciones:

Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (FSH) Society

64 Grove Street
Watertown, MA 02472
info@fshsociety.org
<http://www.fshsociety.org> 
Tel: 617-658-7877
Fax: 617-658-7879

Muscular Dystrophy Association

3300 East Sunrise Drive
Tucson, AZ 85718-3208
mda@mdausa.org
<http://www.mda.org> 
Tel: 520-529-2000 800-572-1717
Fax: 520-529-5300

Muscular Dystrophy Family Fund

1033 Third Avenue SW
Suite 108
Carmel, IN 46032
info@mdff.org
<http://www.mdff.org> 
Tel: 317-249-8488
Fax: 317-615-9140

Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD)

401 Hackensack Avenue, 9th Floor
Hackensack, NJ 07601
info@parentprojectmd.org
<http://www.parentprojectmd.org> 
Tel: 800-714-KIDS (5437)
Fax: 201-944-9987

International Myotonic Dystrophy Organization

P.O. Box 1121
Sunland, CA 91041-1121
info@myotonicdystrophy.org
<http://www.myotonicdystrophy.org> 
Tel: 818-951-2311 866-679-7954

National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases (NIAMS)

National Institutes of Health, DHHS
31 Center Dr., Rm. 4C02 MSC 2350
Bethesda, MD 20892-2350
NIAMSinfo@mail.nih.gov
<http://www.niams.nih.gov>
Tel: 301-496-8190 877-22-NIAMS (226-4267)

National Institute of Child Health and Human Development (NICHD)

National Institutes of Health, DHHS
31 Center Drive, Rm. 2A32 MSC 2425
Bethesda, MD 20892-2425
<http://www.nichd.nih.gov>
Tel: 301-496-5133
Fax: 301-496-7101

Centers for Disease Control and Prevention (CDC)

U.S. Department of Health and Human Services
1600 Clifton Road, N.E.
Atlanta, GA 30333
inquiry@cdc.gov
<http://www.cdc.gov>
Tel: 800-311-3435 404-639-3311/404-639-3543

[Regresar al tope de la página](#)

Glosario

amniocentesis - un proceso de análisis genético prenatal que usa una muestra de líquido amniótico del útero.

atrofia - una disminución en tamaño o consumo de una parte o tejido del cuerpo.

biopsia - un procedimiento con el cual se extrae tejido u otro material del cuerpo y se estudia para detectar signos de enfermedad.

cardiomiopatía - debilidad muscular cardíaca que interfiere con la capacidad del corazón de bombear sangre.

contractura - acortamiento crónico de un músculo o tendón que limita el movimiento de las articulaciones óseas, como el codo.

creatina cinasa - una proteína necesaria para las reacciones químicas que producen la energía para las contracciones musculares; niveles altos en la sangre indican daño muscular.

cromosomas - estructuras genéticas que contienen ADN.

distrofina - una proteína que ayuda a que se mantengan la forma y la estructura de las fibras musculares.

dominante autosómico - un patrón de herencia en el cual un niño adquiere una enfermedad recibiendo un gen normal de un padre y un gen defectuoso del otro.

electromiografía - un registro y estudio de las propiedades eléctricas del músculo esquelético.

escoliosis - una curvatura lateral de la columna.

estudios de vínculo - pruebas realizadas entre familiares para determinar cómo se transmite un rasgo genético a las generaciones.

fagocitosis - un proceso en el cual material se capta dentro de la célula y se digiere.

glucoproteína - una molécula que tiene un componente proteínico y uno de hidratos de carbono.

lordosis - una curvatura anormal hacia adelante de la columna.

merosina - una proteína encontrada en el tejido conjuntivo que rodea a las fibras musculares.

mioglobina - una proteína ligada al oxígeno en las células musculares que genera energía convirtiendo a la glucosa en dióxido de carbono y agua.

miopatía - cualquier trastorno del tejido muscular o los músculos.

miotonía - una incapacidad para relajar los músculos luego de una contracción súbita.

muestreo de vello coriónico - una prueba genética prenatal que implica la extracción y el examen de un trozo de placenta.

portador - un individuo que no tiene una enfermedad pero tiene un gen normal y otro de un trastorno genético y por ello es capaz de transmitir esta enfermedad a sus hijos.

ptosis - una caída anormal de los párpados.

recesivo autosómico - un patrón de herencia en el cual ambos padres transportan y transmiten un gen defectuoso a su hijo.

recesivo ligado a X - un patrón de herencia de enfermedad en el cual la madre transporta el gen afectado en el cromosoma que determina el sexo del niño y lo transmite a su hijo.

seudohipertrofia -una afección en la que los músculos pueden estar agrandados debido a una acumulación de grasa y tejido conjuntivo, haciendo que parezcan más grandes y sanos que lo que son en realidad.

[Regresar al tope de la página](#)

Apéndice

[Regresar al tope de la página](#)

"Distrofia muscular", NINDS. Julio 2007

Publicación de NIH 07-77s

Preparado por: Office of Communications and Public Liaison
National Institute of Neurological Disorders and Stroke

El material del NINDS sobre la salud se ofrece solamente para propósitos informativos y no significa un endoso ni la posición oficial del Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares o de ninguna otra agencia federal. Cualquier recomendación sobre el tratamiento o cuidado de un paciente en particular debe obtenerse a través de una consulta con un médico que lo haya examinado o que esté familiarizado con el historial médico de dicho paciente.

Toda la información preparada por el NINDS es de dominio público y se puede reproducir libremente. Se agradece que se le dé el crédito correspondiente al NINDS o a los NIH.

Revisado December 18, 2009

[Página principal](#) | [Política de Privacidad](#) | [Declaración de accesibilidad a la información](#)



Los Institutos Nacionales de la Salud
Bethesda, Maryland 20892



Departamento de Salud y
Servicios Humanos

Gobierno **USA.gov**

NIH... Turning Discovery Into Health®
