

¿Qué es ...

# Distrofia Muscular de la Cintura Escapulohumeral o Pélvica?

**Distrofias musculares de la cintura escapulohumeral o pélvica (LGMDs)** son un grupo de trastornos genéticos progresivos que son caracterizados por desgaste (atrofia) y debilidad de los músculos voluntarios de las áreas de la cadera y los hombros.

Las varias formas de LGMD son causadas por **mutaciones** en muchos genes diferentes. Estos genes dan instrucciones para hacer proteínas que están involucradas en el mantenimiento y reparación muscular.

Es difícil para determinar la prevalencia de distrofia muscular de la cintura escapulohumeral o pélvica porque sus características varían y se superponen con los de otros trastornos musculares. Las estimaciones de prevalencia varían de **1 en 14,500 a 1 en 123,000 individuos**.

**Debilidad muscular y atrofia** en LGMD son progresivas y puede extenderse para afectar otros músculos del cuerpo.

Los **subtipos** de LGMD se clasifican según patrón de herencia y causa genética.

**Distrofia muscular de la cintura escapulohumeral o pélvica tipo 1 (LGMD1)** incluye formas del trastorno que tienen un patrón de herencia llamado- autosómica dominante, lo que significa un gen defecto de uno de los padres es suficiente para causar la enfermedad.

**Distrofia muscular de la cintura escapulohumeral o pélvica tipo 2 (LGMD2)** incluye formas del trastorno que tienen un patrón de herencia llamado- autosómica recesiva, en la cual dos copias defectuosas del gen-uno de cada padre-son requerido para que ocurra la enfermedad.

La edad de inicio, gravedad, y progresión de los síntomas de los subtipos de LGMD pueden variar mucho de un caso a otro, incluso entre individuos de la misma familia. Algunas personas pueden tener una leve, lenta forma progresiva del trastorno; otros pueden tener una forma rápidamente progresiva del trastorno que causa discapacidad severa.

No hay cura para ninguno de los tipos de los LGMDs, pero medicamentos y terapia puede ayudar a manejar algunos síntomas y potencialmente detener el curso de la enfermedad.



# ¿Qué son las señales y síntomas de LGMD?

La característica en común de los LGMD es la debilidad y atrofia de los músculos de la cintura escapular. Cada uno de los subtipos diferentes de LGMD se caracterizan además por síntomas adicionales con diferentes edades de inicio y gravedad.



## ¿Qué debo saber de LGMD?

**1** La progresión de la enfermedad en cada tipo de LGMD no puede ser predicho con certeza, aunque conociendo la mutación genética subyacente puede ser útil. Algunas formas del trastorno progresan a la pérdida de la capacidad de caminar en unos pocos años y causan discapacidad grave, mientras que otras progresan muy lentamente durante muchos años y causan una discapacidad mínima.

**2** LGMD puede empezar en la infancia, adolescencia, edad adulta, o incluso más tarde. Ambos sexos son afectados por igual.

**3** Individuos empiezan a notar un problema cuando empiezan a caminar con una marcha ancha por la debilidad en los músculos de la cadera y las piernas. Pueden tener problemas levantándose de sillas o asiento del baño, o subir escalones.

**4** La debilidad en el área del hombro puede dificultar el estiramiento sobre la cabeza, mantener los brazos extendidos o transportar objetos pesados. Puede ser más difícil cada vez mantener los brazos por encima de la cabeza para actividades como peinarse o arreglar cosas en un estante alto. A algunas personas les resulta más difícil escribir en una computadora u otro teclado e incluso pueden tener problemas para alimentarse.

**5** El corazón puede verse afectado en la LGMD, pero esto no ocurre con tanta frecuencia como en otras formas de distrofia muscular. Los problemas cardíacos pueden tomar dos formas: debilidad del músculo cardíaco (miocardiopatía) y transmisión anormal de señales que regulan los latidos del corazón (anomalías de conducción o arritmias). El corazón debe ser monitoreado por estas complicaciones.

**6** La función respiratoria (respirar) puede disminuir con el tiempo, y esto, también, debe ser monitoreado regularmente.

**7** LGMD, como otras distrofias musculares es primeramente un trastorno de los músculos voluntarios. Estos son los músculos que se usan para mover las extremidades, el cuello, el tronco y otras partes del cuerpo que están debajo control voluntario.

**8** Los músculos involuntarios, con la excepción del corazón (que es un tipo especial de músculo involuntario), no se ven afectados en la LGMD. La digestión, las funciones del intestino y la vejiga y la función sexual, que se llevan a cabo por músculos involuntarios, siguen siendo normales.

**9** Dolor no es un síntoma mayor de LGMD, pero movilidad limitada a veces conduce a dolor del músculo y dolor en las articulaciones.

**10** El cerebro, el intelecto y los sentidos no son afectados en varios subtipos de LGMD.

## ¿Como se trata la LGMD?

El tratamiento es dirigido a los síntomas específicos presente en cada individuo.

**Fisioterapia puede** ayudar a fortalecer grandes grupos musculares, permitir mayor movimiento en las articulaciones y mantener la movilidad.

Un **marcapasos** puede ser utilizado para estimular un latido normal del corazón en individuos que sufren de arritmia.

**Ayudas de apoyo como barandas, aparatos ortopédicos, andadores o sillas de rueda** pueden ayudar a prevenir caídas, aliviar la fatiga y preservar la movilidad.

La **terapia del habla** puede ayudar a las personas que sufren de un habla arrastrada.

Hable con su proveedor médico para obtener más información sobre estos tratamientos.





## Glosario

### **Arritmia cardiaca**

Latidos anormales del corazón

### **Contractura**

Acortamiento de músculos o tendones alrededor de las articulaciones que pueden limitar la movilidad

### **Defecto de conducción**

Control eléctrico irregular del latido del corazón

### **Disartria**

Habla arrastrado

### **Disfagia**

Dificultad para tragar

### **Distrofia muscular**

Un término que se refiere a una serie de enfermedades que causan la pérdida progresiva de la masa muscular, lo que resulta en debilidad y, a veces, pérdida de movilidad

### **Hipertrofia**

Sobrecimiento muscular

### **Limb girdle**

La cintura escapular es la estructura ósea que rodea el área del hombro, y la cintura pélvica es la estructura ósea que rodea las caderas; colectivamente estos se llaman las limb girdle

### **Mialgia**

Dolor muscular

### **Miocardopatía**

Una condición en la cual el músculo cardíaco se debilita, lo que dificulta el corazón para bombear sangre al cuerpo

### **Mutación**

Un defecto en el código ADN

**Para aprender más sobre la LGMD, visita [mda.org](http://mda.org) o comuníquese con el MDA Resource Center al 833-ASK-MDA1 (275-6321).**



Designada como una organización benéfica mejor calificada por el Instituto Americano de Filantropía, MDA es la primera organización sin fines de lucro que recibe un Premio a la Trayectoria de la Asociación Médica estadounidense por "significativos y duraderos contribuciones a la salud y el bienestar de la humanidad".



**Muscular  
Dystrophy  
Association**

[mda.org](http://mda.org) • 1-833-ASK-MDA1  
[facebook.com/MDAorg](https://facebook.com/MDAorg)  
@MDAorg