

¿Qué es

Distrofia Miotónica (DM)?



Distrofia miotónica es un trastorno **musculoesquelético** que afecta los músculos y otros órganos en el cuerpo.

DM es la forma más común de distrofia muscular que **empieza en la edad adulta**, típicamente en los 20s o 30s.



Es un **trastorno genético** caracterizado por debilidad y pérdida muscular progresiva.

DM causa debilidad en los **músculos voluntarios**, aunque el grado de debilidad y los músculos afectados depende del tipo de DM y la edad de la persona con el trastorno.

DM es clasificado en dos tipos, **tipo 1** y **tipo 2**, cada uno de los cuales afectan músculos diferentes.

Personas con DM a menudo sufren **espasmo muscular** prolongado (**miotonia**) y no pueden relajar ciertos músculos después de usarlos. Por ejemplo, puede ser difícil para alguien con DM soltar la mano de alguien después de estrecharla.

La **gravedad de la enfermedad varía**, hasta en miembros de la misma familia. Sin embargo, en general, los síntomas tienden a progresar lentamente.

Tipo 1 DM (DM1) ocurre cuando un gene en el cromosoma 19 llamado **DMPK** contiene una sección anormalmente expandida.

Tipo 2 DM (DM2) es causada por una sección anormalmente expandida en un gen en el cromosoma 3 llamado **ZNF9**. En unos casos, bebés nacidos con una variación de distrofia miotónica tipo 1 se le conoce como distrofia miotónica congénita.

DM es heredado en una manera **dominante autosómico**, lo que significa que solo toma el gen mutado (defectuoso) de uno de los padres para causar la enfermedad.



No hay cura para DM, pero medicamentos y terapias pueden ayudar a controlar algunos de sus síntomas.



¿Que son las señales y síntomas de DM?

DM es una condición multisistémica, afectando muchas partes del cuerpo. Los síntomas en personas con DM2 tienden a ser mas leves que aquellos con DM1, pero los síntomas pueden superponerse.

Personas con DM1 típicamente sufren de debilidad en las piernas, manos, cuello y cara, mientras individuos con DM2 típicamente sufren de debilidad de el cuello, espalda, codos y caderas.



¿Qué debo saber de DM?

1 La inteligencia general suele ser normal en personas con DM, pero la dificultad en el aprendizaje y un comportamiento apático son comunes en la forma tipo 1.

2 En general, los síntomas son más severos si la DM1 empieza temprano. En la DM1 congénita, que afecta a los niños desde el momento de nacimiento, puede haber un deterioro grave del funcionamiento cognitivo. Estos niños también pueden tener problemas con el habla, la audición y la visión.

3 Una vez que sobreviven el periodo neonatal crucial de debilidad muscular respiratoria con la ayuda de la ventilación asistida, los niños con DM1 de inicio congénito generalmente muestran mejoras en las funciones motoras y respiratorias. Pueden tener deterioro cognitivo, retraso del habla, dificultad para comer y beber y varios retrasos en el desarrollo.

4 La forma de DM1 de inicio de niñez- que comienza después de la infancia, pero antes de la adolescencia - se caracteriza con mayor frecuencia por anomalías cognitivas y conductuales más que discapacidades físicas. Con tiempo, se desarrollan síntomas musculares en diversos grados.

5 El tipo más común de DM1-la forma de inicio en adultos-comienza en la adolescencia o en la edad adulta, en muchos casos con debilidad en los músculos de la cara, el cuello, los dedos y los tobillos. La debilidad progresa lentamente en estos músculos y eventualmente otros.

6 A medida que la enfermedad progresa, el corazón puede desarrollar un ritmo anormal y el músculo cardíaco puede debilitarse. Los músculos utilizados para respirar pueden debilitarse, causando una respiración inadecuada, especialmente durante el sueño.

7 En DM1, los músculos involuntarios, como los del tracto gastrointestinal, pueden verse afectados. Dificultad para tragar, estreñimiento y cálculos biliares pueden ocurrir. En las mujeres, los músculos del útero pueden comportarse de manera anormal, lo que lleva a complicaciones en el embarazo y el parto.

8 La esperanza de vida puede verse reducida para las personas con DM1. Un mayor riesgo de muerte puede estar asociado con la edad de inicio temprana, debilidad muscular más severa y defectos de conducción cardíaca. Las personas con síntomas más leves de DM1 pueden tener una esperanza de vida normal.

9 DM2 es, en general, una enfermedad más leve que el tipo 1. No parece tener una forma de inicio congénito y rara vez comienza en la infancia.

10 En contraste con la DM tipo 1, los músculos afectados primero en DM2 son los músculos proximales - los que están cerca del centro del cuerpo - particularmente los que están alrededor de las caderas. Sin embargo, también se puede observar temprano algo de debilidad en los dedos. El trastorno progresa lentamente, pero la movilidad puede verse afectada temprano debido a la debilidad de los músculos grandes que soportan peso.

11 La información definitiva sobre el pronóstico en personas con distrofia miotónica tipo 2 es limitada pero la condición en general tiene un curso leve. Las personas con DM2 pueden tener una esperanza de vida normal. Aunque la movilidad puede verse afectada a una edad temprana, la capacidad de caminar a menudo se conserva hasta alrededor de los 60 años.

¿Como atender DM?

Actualmente no existe cura o tratamiento específico para la DM. El tratamiento se basa en las señales y síntomas específicos de cada persona.

Fisioterapia ayuda a restaurar y mantener fuerza muscular y función a través del ejercicio y mantiene rango de movimiento con ejercicios de estiramiento.

La actividad física de rutina puede ayudar a mantener la fuerza muscular y la resistencia y controlar el dolor musculoesquelético.

Las **intervenciones educativas y psicológicas** pueden ayudar con las dificultades de aprendizaje.

Las ayudas de apoyo, como aparatos ortopédicos, andadores o sillas de ruedas, pueden ayudar a quienes sufren con problemas de debilidad muscular o fatiga.



Se pueden usar marcapasos y desfibriladores implantables para tratar los ritmos cardiacos anormales.



Terapia ocupacional puede ayudar a mejorar la vida diaria y habilidades de trabajo.

La **cirugía** se puede usar para eliminar las cataratas.

Ventilación asistida puede remediar la debilidad muscular respiratoria.

Las **maquinas de asistencia para la tos** y las técnicas de tos asistida pueden ayudar a las personas a eliminar las secreciones de los pulmones.

Tratamiento con **inhibidores de la enzima convertidora angiotensina (ACE) y bloqueadores beta** se pueden usar para ayudar a disminuir el estrés en el corazón.

El **calor** y el **masaje** pueden ayudar a aliviar el dolor muscular.

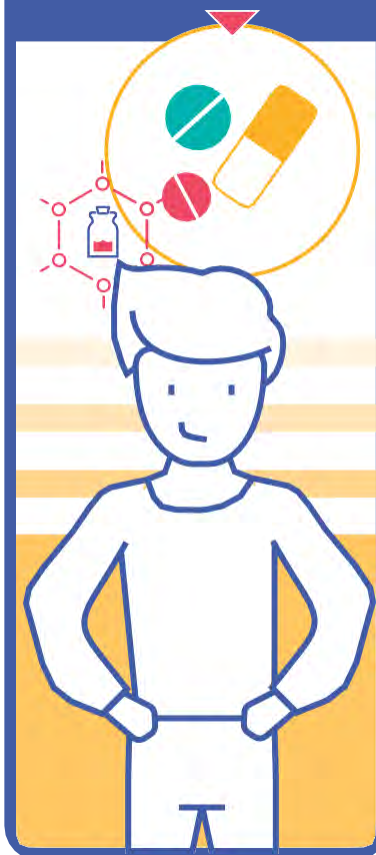
Los **medicamentos que aumentan el estado de alerta o estimulantes** pueden usarse para tratar la somnolencia diurna excesiva.

Se pueden **usar laxantes, supositorios o enemas** para ayudar a controlar el estreñimiento.

La **extracción de la vesícula biliar** puede aliviar el dolor abdominal persistente causado por los cálculos biliares.

La **terapia de reemplazo de testosterona** puede usarse para tratar la infertilidad en hombres.

Se pueden usar remedios para el dolor de venta libre o medicamentos recetados para el dolor para reducir el dolor en los músculos esqueléticos.





Glosario

Atrofia

La disminución en el tamaño y masa del tejido muscular

Atrofia cerebral

Degeneración del cerebro

Defecto de conducción

Control eléctrico irregular de los latidos del corazón

Diplejía facial

Parálisis de los músculos de la cara

Disfagia

Dificultad para tragar

Distrofia muscular

Un término que refiere a una multitud de enfermedades que causan pérdida progresiva de masa muscular, resultando en debilidad y, a veces, pérdida de movilidad

Hipotonía

Disminución del tono muscular

Mialgia

Dolor muscular

Miocardopatía

Una afección en la que el músculo cardíaco se debilita, lo que dificulta que el corazón bombee sangre al cuerpo

Miotonia

La incapacidad de relajar los músculos a voluntad

Mutación

Una falla en el código ADN

Palpitación

Latidos perdidos

Taquicardia

Latidos cardíacos acelerados

Para aprender más sobre DM, visita mda.org o contacta el MDA Resource Center a 833-ASK-MDA1.



AMERICAN MEDICAL ASSOCIATION

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