



Hechos sobre la distrofia muscular facioescápulohumeral

MDA[®]

Estimados amigos:

La distrofia muscular facioescápulohumeral (FSHD, por sus siglas en inglés) ha formado parte de la vida de mi familia durante muchos años.

Mi tatarabuelo tuvo FSHD — ¡y vivió hasta los 102 años! De los cinco hijos en la familia de mi mamá, tres se vieron afectados, incluyendo a mi mamá, quien fue diagnosticada antes de los 40 años. De manera que, cuando yo tenía 9 años y mis padres notaron mi “sonrisa torcida”, ya sabían.

Este folleto ha sido preparado para proporcionarle los conocimientos básicos de FSHD que necesitará para hacer su vida tan agradable y productiva como sea posible. Con esta información, usted o sus hijos pueden prepararse para los cambios por venir y estar listos para minimizar muchos de los efectos de la enfermedad.

Al entender las diferentes formas en que me afecta la enfermedad, he sido capaz de vivir plenamente y con satisfacciones en mi vida personal y profesional. Con mi esposa, Joy, tenemos un hijo y tres nietos, ninguno de los que tiene FSHD. Durante los últimos seis años, he sido bendecido con un magnífico compañero canino, Randdel, un perro de servicio de raza cobrador dorado. Hasta hace poco, tuve un pasatiempo que demandaba mucho, construyendo réplicas de embarcaciones históricas. Ahora estoy dedicado a coleccionar estampillas, y compro y vendo páginas de estampillas sin uso de los Estados Unidos mediante P&J Collectables, mi tienda en eBay.

Al igual que yo, usted encontrará formas de encontrar un equilibrio entre hacer demasiado y hacer demasiado poco. ¡Nunca piense que se le ha acabado la vida!

En este folleto aprenderá algunas cosas alentadoras acerca de la FSHD: hay tratamientos e intervenciones para la mayoría de los síntomas y dificultades que se presentan con la enfermedad. La FSHD no reduce la expectativa de vida, y en la mayoría de personas avanza muy lentamente, dándole tiempo de prepararse para los cambios y adaptarse a ellos. A diferencia de algunas otras formas de distrofia muscular, ésta típicamente no amenaza el corazón ni las funciones respiratorias.

El programa de investigación de la MDA está avanzando constantemente hacia mejores tratamientos y una cura. Para mientras, es bueno saber que las personas con discapacidades tienen más oportunidades que nunca para desarrollar y utilizar sus habilidades, así como derechos legales de oportunidades equitativas de empleo y acceso a lugares públicos. Las leyes federales garantizan a los niños con discapacidades físicas o cognitivas una educación pública con todo el apoyo que puedan necesitar.

La MDA ha sido un aliado maravilloso en mi lucha contra esta enfermedad. “MDA está aquí para ayudarle”, en la página 12, es una introducción a los muchos servicios de la MDA.

A la vez que le hace frente a los retos por delante, por favor recuerde: Usted no está solo. Usted puede tener una buena vida con FSHD.



Paul Topkin
Lakeland, Florida



Paul Topkin

¿Qué es la distrofia muscular facioescápulohumeral?

La distrofia muscular facioescápulohumeral (FSHD, por sus siglas en inglés) es una enfermedad genética de los músculos, en el que entre los músculos más severamente afectados son los de la cara, los omóplatos y la parte superior de los brazos.

El nombre tan largo se deriva de *facies*, la palabra en latín y el término médico para la cara; *scapula*, la palabra en latín y término anatómico para el omóplato; y *humerus*, la palabra en latín para la parte superior del brazo y el término anatómico para el hueso que une el hombro con el codo.

El término *distrofia muscular* significa la degeneración lenta y progresiva del músculo, con debilidad creciente y desgaste (pérdida de la masa) de los músculos. En la FSHD, la debilidad afecta primero y con mayor seriedad la cara, los hombros y la parte superior de los brazos, pero la enfermedad generalmente causa también debilidad en otros músculos.

Debido a que la FSHD normalmente avanza muy despacio y raramente afecta el corazón o el sistema respiratorio, no es considerada como una enfermedad que pueda causar la muerte. La mayoría de las personas con la enfermedad tienen una longevidad normal.

¿Qué causa la FSHD?

La FSHD casi siempre está asociada a un defecto genético (mutación) que lleva a un segmento de ADN más corto de lo normal en el cromosoma 4. El segmento no forma parte de ningún gene particular, pero de todas formas parece interferir con el procesamiento correcto del material genético.

Un pequeño número de personas tienen una enfermedad que aparenta ser

exactamente como la FSHD, pero no tienen el segmento corto en el cromosoma 4. La causa genética de esta enfermedad aún no ha sido identificada.

Para más detalles acerca de la forma en que el segmento faltante del cromosoma 4 puede ocasionar FSHD, vea “Búsqueda de tratamientos y curaciones de la MDA”, en la página 11.

¿Existen diferentes formas de FSHD?

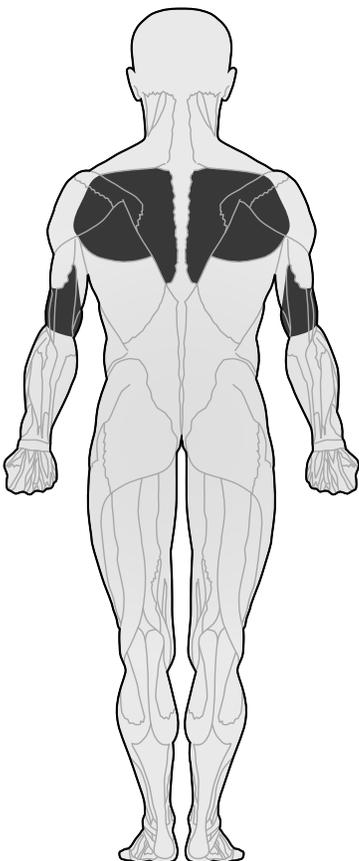
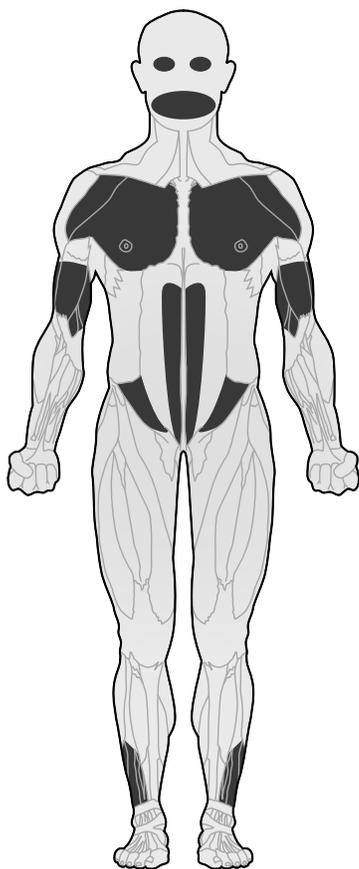
Algunos expertos dividen la FSHD en dos formas: inicio en la edad adulta e inicio en la infancia. El inicio en la edad adulta (que incluye la FSHD que comienza en la adolescencia) es mucho más común.

En ambos tipos de FSHD, la debilidad facial puede comenzar en la niñez. Ocasionalmente, aparecen otros síntomas de FSHD en la niñez temprana. Este tipo de FSHD, de inicio en la infancia, generalmente tiene efectos más severos en cuanto a la debilidad muscular y a veces también afecta el oído y la visión. La evidencia preliminar sugiere que la forma de inicio en la infancia está asociada a una porción más grande de ADN faltante.

¿Qué le sucede a alguien con FSHD?

La edad de inicio, el progreso y la severidad de la FSHD varían grandemente.

Usualmente, los síntomas se desarrollan durante la adolescencia, y la mayoría de personas detectan algunos problemas hacia los 20 años de edad, aunque la debilidad en algunos músculos puede comenzar tan temprano como la infancia y tan tarde como los 50 años. En algunas personas la enfermedad puede ser tan leve que no se detecta ningún síntoma. En

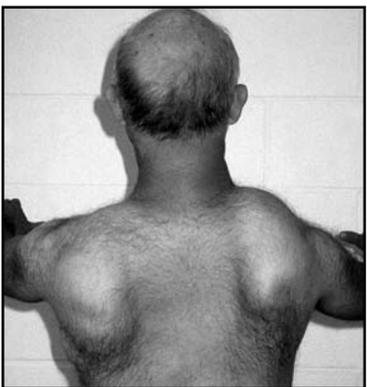
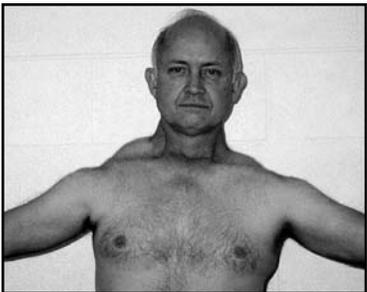




Después de la cirugía para estabilizar su omóplato derecho, esta mujer puede usar mejor su brazo y presenta menos dolor en la parte superior de la espalda.



La debilidad facial puede hacer difícil utilizar una pajita e incluso sonreír.



(arriba) Debido a debilidad en los hombros y la espalda, los músculos que normalmente no se ven desde el frente son visibles en la FSHD. (izquierda) Este hombre también muestra un patrón de debilidad asimétrico típico, con aletas escapulares y escoliosis leve.

estos casos, puede ser que la enfermedad no sea diagnosticada hasta que otro miembro de la familia, más afectado, reciba atención médica.

Normalmente, las personas no visitan al médico hasta que sus músculos de los hombros o las piernas se ven afectados y encuentran dificultad para alcanzar por encima de sus cabezas o subir y bajar escaleras. Al responder a preguntas más detalladas, muchas personas recuerdan haber tenido síntomas en la niñez, tales como omóplatos protuberantes o dificultad para lanzar una pelota. Muy frecuentemente, las personas dicen que nunca han podido silbar o inflar un globo, o que han tenido problemas al beber usando una pajita, pero sin llegar a asociar estos problemas a la distrofia muscular.

En la mayoría de personas con FSHD, la enfermedad avanza muy lentamente. Puede tomar hasta 30 años para que la enfermedad llegue a producir discapacidades serias, y esto no les sucede a todos. Se estima que aproximadamente el 20 por ciento de las personas con FSHD utilizarán en su momento una silla de ruedas, al menos parte del tiempo.

Debilidad facial

La debilidad facial es a menudo el primer síntoma de FSHD, pero puede no ser notada de inmediato por la persona con la enfermedad. Usualmente le es señalada por otra persona o por un médico.

Los músculos más afectados son aquellos que rodean los ojos y la boca. Es difícil fruncir o lograr mucha fuerza en la boca, razón por la que las personas con esta enfermedad tienen problemas con los globos, las pajitas y el silbar.

Un poco más preocupante es la debilidad en los músculos del ojo, lo que puede impedir que los ojos se cierren completamente durante la noche. Conforme avanza la enfermedad, los ojos

pueden a veces secarse durante la noche, lo cual puede lesionarlos. Despertar en la mañana con los ojos arenosos, irritados o secos puede ser una señal de que los ojos no están cerrando completamente. Puede hacerse necesario usar un protector de ojos o vendar los ojos mientras se duerme.

Debilidad en los hombros

La mayoría de las personas con FSHD detectan debilidad en el área de los omóplatos — las *escápulas* — como la primera señal de que algo anda mal.

Los omóplatos están normalmente bastante fijos en su posición. Actúan como puntos de apoyo que permiten a los músculos de los brazos obtener fuerza de palanca para levantar objetos, incluyendo su propio peso.

En la FSHD, se debilitan los músculos que sostienen los omóplatos en su lugar, permitiendo que estos huesos se muevan excesivamente. Los omóplatos se resaltan y suben hacia el cuello cuando se mueven, lo que se conoce como *aletas escapulares*, porque las protuberancias del hueso aparentan una aleta.

La fuerza de palanca se pierde al menos parcialmente. Muchas veces la debilidad no es igual en ambos lados del cuerpo.

Al principio, la persona con FSHD detecta cosas como no poder lanzar bien una pelota. Más adelante, puede resultar difícil levantar los brazos por encima de la cabeza para arreglarse el cabello o alcanzar una repisa alta o colgar algo. Estos problemas se deben al debilitamiento de los músculos alrededor de los hombros y en la parte superior de los brazos.

Debilidad en la parte inferior de las piernas

A medida que avanza la FSHD, con frecuencia se debilitan los músculos en el frente y los lados de la parte inferior

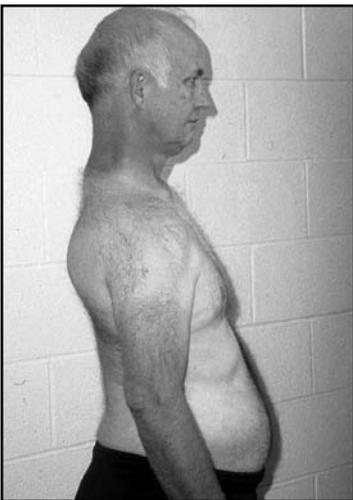
de las piernas. Estos son los músculos que nos permiten levantar el frente del pie cuando caminamos, para no tropezar con nuestros dedos del pie.

Cuando estos músculos se debilitan, el pie se mantiene abajo después de empujar durante el caminar, haciendo a veces que el caminante tropiece. Esta condición se llama *pie caído*.

Puede que el doctor diga, “Camine sobre sus talones, como un pingüino”, para examinar la fuerza de estos músculos que levantan el pie.



Esta mujer apenas puede retractar su pie derecho, debido a FSHD.



La lordosis es típica en la FSHD.

Cuando se le pregunta, la persona dirá, “Parece que me tropiezo con mi pie al caminar”, o “Parece que me caigo sobre mis propios pies”. Es común tener problemas con escaleras y con superficies irregulares.

No todas las personas con FSHD desarrollan estos problemas de la parte inferior de las piernas.

Debilidad de los músculos abdominales

En muchas personas con FSHD, se desarrolla una debilidad en los músculos del abdomen. Estos pueden debilitarse desde los inicios de la enfermedad. A medida que avanza la debilidad abdominal, la persona desarrolla *lordosis*, una curva exagerada en la región lumbar (inferior) de la columna vertebral.

Debilidad en las caderas

En algunas personas, también se presenta debilidad de los músculos de las caderas que rodean la pelvis (lo que los médicos llaman el *anillo pelviano*). Esto no les sucede a todos. La debilidad en las caderas parece comenzar más frecuentemente a mediados de la edad adulta, si es que se presenta. La debilidad en las caderas ocasiona problemas al levantarse de una silla o subir y bajar escaleras, y puede llevar a la necesidad de usar silla de ruedas, especialmente

para distancias largas. A veces se ven afectados también los músculos de la parte superior de las piernas. La debilidad del anillo pelviano puede resultar en contoneo al andar y contribuir a la lordosis que se ve tan seguido en la FSHD.

En niños con FSHD, la debilidad en las caderas puede ser lo primero que detecten los padres, ya que ocasiona problemas con el caminar y correr.

Debilidad desigual (asimétrica)

En la mayoría de personas con FSHD, la debilidad es al menos un poco diferente entre el lado izquierdo y el lado derecho del cuerpo. En algunas personas con FSHD, esta diferencia entre ambos lados puede ser muy marcada. La razón para esta falta de simetría, que no se ve en la mayoría de tipos de distrofia muscular, no se ha definido.

¿Tiene la FSHD otros efectos aparte de la debilidad?

Sí. Hay algunas otras cosas que considerar en la FSHD, aparte de la debilidad muscular.

Dolor e inflamación

La inflamación de los músculos — un ataque por parte de ciertas células del sistema inmunológico — ocurre en algunas distrofias musculares y puede ser extensa en algunas personas con FSHD.

Por esta razón, la FSHD a veces se diagnostica erróneamente como otro tipo de enfermedad muscular, *polimiositis*, una enfermedad no genética en el que el sistema inmunológico ataca a los músculos. Una diferencia importante es que la polimiositis se puede tratar con prednisona (Deltasona y otras marcas), una droga corticoesteroide que reprime la inflamación, mientras que la prednisona no parece afectar el curso de la FSHD. Sus numerosos efectos secundarios

hacen poco práctico su uso solamente para aliviar las molestias. (Vea “¿Existen tratamientos médicos?” en la página 8.)

El dolor en la FSHD también puede venir de la forma en que los músculos debilitados tiran de las estructuras óseas, tales como la columna vertebral y los omóplatos, desalineándolas.

Anomalías de las articulaciones y la columna

Cuando la debilidad muscular es severa y prolongada, puede llegar a congelar las articulaciones en una posición fija. Esta fijación se conoce como *contractura*. En la FSHD, si una contractura llega a ocurrir, es probable que sea en las articulaciones del tobillo.

La columna vertebral está de hecho formada por muchas articulaciones entre las vértebras. La columna está diseñada para ser flexible, de forma parecida a un juguete Slinky, de manera que cuando los músculos que rodean el espinazo se debilitan, jalen la columna y la hacen perder su alineación.

La mala alineación frecuentemente toma la forma de *lordosis*, pero también puede tomar la forma de *escoliosis*, donde la columna se encorva hacia un lado, como una S. La escoliosis que a veces ocurre en la FSHD generalmente no es severa.

Pérdida leve del oído

Algunas veces ocurre una pérdida del oído en la FSHD, pero en general es leve y afecta mayormente la percepción de sonidos de alta frecuencia. A menudo es tan leve que no es detectada hasta que se hacen exámenes cuidadosos (por ejemplo, como parte de un estudio). Algunos expertos incluso han dudado si la pérdida del oído es realmente más común en la FSHD de inicio en la edad adulta, de lo que es en adultos en general. La razón para la pérdida del oído, cuando ocurre, no se ha definido.

Cuando la FSHD comienza en la infancia, la pérdida del oído en los rangos de frecuencias más altas puede ser más severa que en la FSHD de inicio en la edad adulta. La razón para esto tampoco se ha definido.

Anomalías de la retina

Frecuentemente se detectan en las personas con FSHD algunas anomalías en los vasos sanguíneos de la retina, la “pantalla” en la parte de atrás del ojo donde se proyectan las imágenes visuales. Afortunadamente, muy pocas personas tienen problemas de la vista como resultado de esto, pero debiera ser monitoreado por un oculista. Por razones que no se han definido, este problema es generalmente más común en la FSHD de inicio en la infancia. El origen del problema de la retina no se ha llegado a entender bien en ambas formas de la enfermedad.

Funciones cardíacas y respiratorias

A medida que usted se integre a la comunidad de la distrofia muscular, puede llegar a enterarse de complicaciones cardíacas o respiratorias severas que son comunes en ciertos tipos de distrofia muscular. Aunque las complicaciones cardíacas pueden a veces ser un factor en la FSHD, raramente son severas, y a menudo sólo pueden descubrirse mediante pruebas especializadas. Recientemente, algunos expertos han recomendado que se monitoreen las funciones cardíacas en las personas con FSHD.

De forma similar, las dificultades respiratorias causadas por músculos respiratorios debilitados no son comunes en la FSHD, en contraste con su predominancia en algunas otras formas de distrofia muscular. Los exámenes periódicos de la función pulmonar pueden ser recomendados para algunos pacientes.



La función cardíaca debe ser monitoreada en la FSHD.



Los especialistas de enfermedades neuromusculares en las clínicas de la MDA tienen experiencia diagnosticando la FSHD.

¿Qué es lo que no se afecta?

A medida que usted lee literatura médica o habla con familias con distrofia muscular, puede llegar a enterarse de discapacidades en el aprendizaje u otras deficiencias mentales. Éstas no ocurren en la FSHD.

Usted también puede enterarse de personas con lesiones en la columna vertebral u otras enfermedades del sistema nervioso, que experimentan pérdida de la sensación, inhabilidad de controlar su vejiga e intestinos, o dificultades sexuales. Estos problemas, de igual forma, *no* están asociados con la FSHD.

¿Cómo se diagnostica la FSHD?

Hoy en día, la forma más confiable de diagnosticar la FSHD es con un examen de una sección minúscula de ADN faltante en el cromosoma 4. Este examen, que se hace en las células sanguíneas, es considerado como sumamente exacto para FSHD, aunque no se ha identificado ningún gene específico que esté asociado a esta enfermedad.

Para las personas que tienen antecedentes hereditarios de la enfermedad y muestran señales de ella, generalmente sólo se necesita efectuar una prueba de ADN para confirmar la probabilidad de que se desarrolle FSHD. (Vea “¿Es hereditaria?” en la página 10.)

En muchos casos, sin embargo, personas sin antecedentes hereditarios resultan con sospechas de tener FSHD o algún otra enfermedad neuromuscular. En estas situaciones, pueden hacerse inicialmente exámenes menos costosos y menos específicos que la prueba de ADN para FSHD.

Un examen es el del *nivel de creatina quinasa*. Este examen, que también se hace con una muestra de sangre, mide

la cantidad en la sangre de una enzima conocida como creatina quinasa. Cuando las células musculares se descomponen, como sucede en las distrofias musculares y algunos otras enfermedades, sube el nivel de creatina quinasa, o CK. La creatina quinasa se conocía antes como *creatina fosfoquinasa*, o CPK.

Otro tipo de prueba de diagnóstico es el *electromiograma*, o EMG. Esta prueba, que es un tanto incómoda, involucra la inserción no muy profunda de agujas muy finas en el músculo para medir la actividad eléctrica en los músculos.

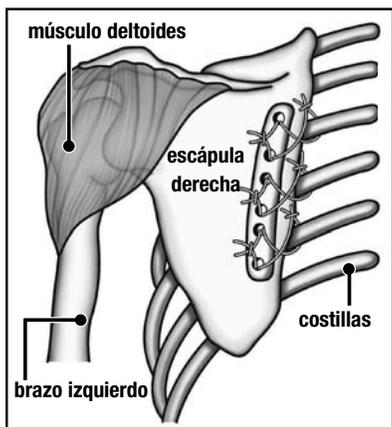
También puede hacerse una prueba de *velocidad de conducción nerviosa*, o NCV. Esta prueba mide qué tan rápido viajan las señales de una a otra parte de un nervio. Las señales nerviosas son medidas con electrodos de superficie (similares a los utilizados para un electrocardiograma), y el examen es sólo ligeramente incómodo.

Otro procedimiento de diagnóstico que se utiliza a veces es la *biopsia muscular*. En este procedimiento, se toma un pequeño pedazo de músculo, normalmente del brazo o la pierna. Los médicos pueden descubrir mucho en una muestra de biopsia, que puede someterse a muchas clases de exámenes bioquímicos para descubrir anomalías celulares y moleculares que sugieren ciertas enfermedades musculares y descartan otros.

Hoy en día se hacen menos biopsias musculares que en el pasado, especialmente cuando existe una prueba de ADN para la enfermedad que el médico sospecha que está causando los síntomas — como la hay para la FSHD. Las muestras de biopsias musculares, sin embargo, son extremadamente necesarias para entender la relación entre los resultados de ADN y lo que realmente sucede dentro del músculo.



Los aparatos ortopédicos para la parte inferior de las piernas evitan que los pies se doblen hacia abajo y hagan tropezar a la persona que intenta caminar.



Las personas con FSHD que tienen, cuando menos, un músculo deltoides fuerte (en la parte superior del brazo) pueden optar por una cirugía en la que se ata la escápula (omóplato) a la parte posterior de la caja torácica, permitiéndole al deltoides el apalancamiento que requiere para levantar el brazo.



Los masajes y la terapia física pueden beneficiar a las personas con FSHD.



Un soporte estilo corsé que se lleva bajo la ropa puede ayudar a mantener los hombros y la espalda inferior mejor alineados.

Los procedimientos de biopsia muscular actuales acarrearán un mínimo de incomodidad o molestias y generalmente se efectúan bajo anestesia local. Si su médico de la clínica MDA le pide que le hagan una biopsia muscular para fines de investigación, ciertamente no está obligado a hacerlo, pero si lo hace, acelerará la investigación para encontrar tratamientos para la FSHD!

¿Se confunde algunas veces la FSHD con otras enfermedades?

La FSHD puede confundirse con la *polimiositis* (vea página 5), que no es ni una enfermedad genética ni una distrofia muscular. También puede ser confundida con ciertas condiciones del sistema nervioso que no son enfermedades musculares.

El visitar a un neurólogo que se especializa en enfermedades neuromusculares en una clínica MDA o un centro médico principal y someterse a un surtido completo de procedimientos de diagnóstico, incrementará las posibilidades de un diagnóstico exacto.

Puede valer la pena revisar los diagnósticos hechos hace muchos años (por ejemplo, en familiares de mayor edad). Numerosas pruebas de ADN y otras vías de diagnóstico llegaron a ser disponibles en la década de los 90s.

¿Existen tratamientos médicos para la FSHD?

Desafortunadamente, existen relativamente pocos, y ninguno de ellos es específico para la enfermedad. No hay ningún tratamiento que pueda detener o revertir los efectos de la enfermedad, pero hay tratamientos y aparatos que ayudan a aliviar muchos de los síntomas.

Las drogas antiinflamatorias conocidas como *antiinflamatorios no esteroideos*, o NSAIDs, se recetan con frecuencia para mejorar la comodidad y movilidad. Estas son las mismas drogas tomadas por muchas personas con artritis y otras condiciones inflamatorias.

El fármaco experimental MYO-029 está siendo comprobado en FSHD y otras distrofias musculares, y está destinado a bloquear una proteína natural que limita el crecimiento muscular.

Ayuda quirúrgica y mecánica

Los procedimientos quirúrgicos para estabilizar los omóplatos (escápulas) por medio de sujetarlos a las costillas han ayudado a algunas personas con FSHD.

En este procedimiento, los omóplatos son fijados a las costillas para que no se muevan. El paciente gana alguna ventaja con el brazo del lado que ha sido operado, ya que el omóplato deja de deslizarse. Aunque este tipo de cirugía puede de hecho reducir el rango de movimiento del brazo (puesto que el omóplato ya no puede rotar normalmente), la habilidad del brazo para funcionar puede ser mejor, ya que el punto de palanca del brazo se encuentra estable ahora. Es importante visitar a un cirujano que entienda a fondo la FSHD y ha tenido experiencia con este tipo exacto de cirugía.

Los fisioterapeutas a menudo recomiendan aparatos como soportes para la espalda, corsés, fajas y sostenes especiales para personas con FSHD. Estos soportes ayudan a compensar los músculos que se debilitan en la parte superior e inferior de la espalda.

Los aparatos ortopédicos para la parte inferior de las piernas, conocidos como *ortosis de tobillo-pie*, o AFOs (por sus siglas en inglés), pueden compensar los músculos que se debilitan en la parte inferior de las piernas, ocasionando

tropiezos y caídas. Estos pueden ser recomendados por el médico o el fisioterapeuta y pueden adquirirse en modelos estándar o fabricados a la medida. Algunas personas encuentran que los zapatos deportivos livianos tipo bota pueden ser tan efectivos como los AFOs para dar soporte al pie, al menos en las etapas iniciales de debilidad.

Los fisioterapeutas recomiendan que las personas con FSHD no se opan a utilizar este tipo de aparatos por temor a que los músculos se vuelvan “haraganes”. Un corsé de soporte o un AFO puede ayudar con la movilidad y la resistencia, dicen, y el soportar el músculo en una posición normal puede ayudar a utilizar las fuerzas que le quedan en forma más eficiente.

Los masajes o el calor húmedo (por ejemplo, mediante paquetes calientes que pueden ponerse en un horno de microondas) también son buenos para las molestias asociadas con la FSHD.

Ejercicio

Debido a que todavía no entendemos los defectos básicos precisos que causan la pérdida muscular en la FSHD, es difícil hacer recomendaciones exactas acerca del ejercicio.

Sin embargo, los fisioterapeutas que han estudiado a personas con FSHD por muchos años dicen que el ejercicio moderado parece no hacer daño y hasta puede ser útil, al menos para los músculos que no han sido severamente debilitados.

Los terapeutas recomiendan que el ejercicio no produzca calambres musculares, dolor muscular significativo o fatiga extrema. Un programa de ejercicios para alguien con FSHD debiera ser dirigido por un profesional, tal como un terapeuta físico u ocupacional, que tiene experiencia con enfermedades neuromusculares. El programa debiera enfatizar el ejercicio de músculos que todavía están

relativamente fuertes y el descanso de los que han sido debilitados. Esto puede alcanzarse posicionando a la persona cuidadosamente y adaptando regímenes de ejercicio estándar.

Dieta

No hay una dieta específica que se sepa que ayude con la FSHD o con cualquier otra distrofia muscular.

Consulte con su médico de la clínica MDA acerca de recomendaciones dietéticas específicas para usted y para consejos en cuanto a suplementos dietéticos. Algunos médicos recomiendan el suplemento dietético creatina para personas con enfermedades musculares, pero debe tomarse con cuidado y bajo supervisión médica.

Solamente se requiere una de estas mutaciones (proveniente de un progenitor) para causar la enfermedad.

¿Es hereditaria?

La FSHD ciertamente es una enfermedad que puede ser hereditaria. En las familias con esta condición, una pequeña sección del ADN en el cromosoma 4, que es más corta que lo normal, se hereda en un patrón autosomal dominante, lo que significa que solamente se requiere una de estas mutaciones (proveniente de un progenitor) para causar la enfermedad. Esta pieza alterada de ADN también puede ocurrir espontáneamente en un hijo mientras se está desarrollando en la matriz.

La FSHD puede afectar tanto a los hombres como a las mujeres. En un número pequeño de personas con FSHD, la mutación común del cromosoma 4 no puede ser identificada. En la mayoría de personas afectadas, sí puede hacerse con pruebas genéticas.

La FSHD es una de las muchas enfermedades genéticas en el que se cree que ocurre un mosaicismo de línea germinal. Línea germinal se refiere a las células de óvulo o de esperma. En este fenómeno algunas, pero no todas, las células de esperma o de óvulo en un progenitor portan una mutación particular.

En familias en las que hay más de un hijo con FSHD, pero no hay antecedentes hereditarios, es probable que un progenitor tenga mosaicismo de línea germinal y que los hijos afectados fueron concebidos con células de óvulo o esperma que acarreaban la mutación de FSHD. En estas situaciones, los padres no tienen síntomas, y si se examinan sus células sanguíneas no muestran la mutación.

Puede encontrarse más información en el folleto de la MDA “Hechos sobre la genética y las enfermedades neuromusculares”.

Para ayudarle a entender la situación específica de su familia y planificar sus hijos futuros, conviene reunirse con un consejero genético. Su clínica MDA puede referirlo a un consejero.

Búsqueda de tratamientos y curaciones de la MDA

El sitio Web de la MDA es constantemente actualizado con la información más reciente sobre las enfermedades neuromusculares en su programa. Lea las más recientes noticias de investigación en mda.org/whatsnew.

Los investigadores subvencionados por la MDA han contribuido a un mejor entendimiento de la base molecular de la FSHD y ahora están aplicando lo que han aprendido en la búsqueda de tratamientos.

En 1990, el defecto genético que subyace a la enfermedad fue localizado por primera vez en el cromosoma 4. Muchos investigadores asumieron que se encontraría un gene que, cuando fuera defectuoso, llevaría al desarrollo de los síntomas reconocidos clínicamente como FSHD.

Se había descubierto recientemente que las mutaciones en el gene de la distrofina en el cromosoma X formaban la base de las distrofias musculares de Duchenne y Becker, y se pensó que la genética de la FSHD sería similar.

Esto, sin embargo, no fue así. No se encontraron genes en la región del cromosoma 4, que se sabe es más corto en las personas con FSHD. En vez de esto, la tira más corta de ADN se encuentra en una parte del cromosoma donde no hay genes. La función de este tipo de ADN es objeto de escrutinio de muchos equipos de investigación alrededor del mundo.

Descubrimientos recientes sugieren que el ADN defectuoso en el cromosoma 4 puede jugar un papel importante al indicar a la célula qué genes deben ser convertidos en proteínas y cuáles no. Todas las células tienen genes que deben ser “encendidos” (disponibles para ser procesados para producción de proteína) y otros que son “apagados” (no disponibles para ser

procesados). Esta regulación de los genes es lo que distingue a una célula de otra — por ejemplo, una célula muscular de una célula ósea.

En 2002, científicos financiados por la MDA encontraron que el segmento acortado de ADN en el cromosoma 4 puede eliminar un sitio en el que “aterriza” normalmente un sistema molecular de frenado, evitando que determinados genes se “enciendan” de manera inapropiada.

En 2009, los investigadores apoyados por la MDA encontraron que pedazos de un gene denominado DUX4 son activados de manera anormal en las células afectadas por FSHD, lo que conlleva a la producción de proteínas potencialmente tóxicas.

La reinstauración del sistema normal de frenado o el uso de algún otro método para bloquear los genes activados de manera equivocada o las proteínas fabricadas de ellos, parece ser un camino prometedor para conducir al tratamiento eventual de FSHD.

También puede haber otros factores adicionales involucrados en la FSHD. Algunos expertos dicen que el tramo acortado del ADN en el cromosoma 4 puede cambiar la forma del cromosoma y afectar sus interacciones con los genes distantes o con un envoltorio que rodea a cada núcleo celular.



MDA está aquí para ayudarle

La Asociación de la Distrofia Muscular ofrece una amplia variedad de servicios para usted y su familia que ayudan a manejar la FSHD. El personal de su oficina MDA local está disponible para ayudar de muchas formas. Los servicios de la Asociación incluyen:

- una red nacional de clínicas dotadas de especialistas de primera en enfermedades neuromusculares
- campamentos de verano MDA para niños con enfermedades neuromusculares
- ayuda para obtener equipo médico duradero a través de su programa nacional de préstamos de equipo
- asistencia financiera con reparaciones de todo tipo de equipo médico duradero
- consultas anuales para terapia ocupacional, físico, respiratorio y del habla
- vacunas anuales contra la gripe
- grupos de apoyo para los afectados, sus cónyuges, padres u otros cuidadores
- servicios de apoyo por el Internet mediante la comunidad electrónica *myMDA* y a través de *myMuscleTeam*, un programa que ayuda a reclutar y coordinar ayuda en casa

El programa de educación pública de la MDA ayuda a mantenerse al día con noticias de investigación, descubrimientos médicos e información sobre discapacidad, mediante revistas, publicaciones, conferencistas educativos, seminarios, videos y boletines de noticias.

Los sitios Web de la MDA en mda.org y espanol.mda.org contienen miles de páginas de valiosa información, incluyendo datos específicos sobre enfermedades, hallazgos de investigación, pruebas clínicas y artículos de revistas anteriores.

Todas las personas inscritas con la MDA reciben automáticamente *Quest*, la galardonada revista trimestral de la MDA. *Quest* (solamente disponible en inglés) publica artículos detallados sobre descubrimientos de investigación, cuidados médicos y cotidianos, productos y dispositivos útiles, asuntos sociales y familiares, y mucho más. Puede encontrar otras publicaciones de la MDA en mda.org/publications; muchos folletos están disponibles en español. Pregunte en su oficina local MDA para “Servicios MDA para el individuo, la familia y la comunidad” y ayuda para obtener ejemplares de otras publicaciones.

Si tiene cualquier pregunta sobre la FSHD, alguien de la MDA le ayudará a encontrar la respuesta. Para ponerse en contacto con su oficina local MDA, llame al (800) 572-1717.



En la portada:
Barbara Williams de Clackamas, Ore., tuvo síntomas iniciales durante la niñez. La cirugía reciente le ha dado menos dolor y mejor uso de su brazo derecho.



El sitio Web de la MDA es constantemente actualizado con la información más reciente sobre las enfermedades neuromusculares en su programa.

mda.org
(800) 572-1717

©2010, Asociación de la Distrofia Muscular

Propósito y programas de la MDA

La Asociación de la Distrofia Muscular lucha contra las enfermedades neuromusculares a través de la investigación a nivel mundial. El programa de la MDA incluye las siguientes enfermedades:

Distrofias musculares

Distrofia muscular de Duchenne
Distrofia muscular de Becker
Distrofia muscular del anillo óseo
Distrofia muscular facioescápulohumeral
Distrofia muscular miotónica
(*enfermedad de Steinert*)
Distrofia muscular congénita
Distrofia muscular orofaríngea
Distrofia muscular distal
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss

Enfermedades de las neuronas motoras

Esclerosis lateral amiotrófica (*ALS*)
Atrofia muscular espinal infantil progresiva
(*Tipo 1, enfermedad de Werdnig-Hoffmann*)
Atrofia muscular espinal intermedia
(*Tipo 2*)
Atrofia muscular espinal juvenil
(*Tipo 3, enfermedad de Kugelberg Welander*)
Atrofia muscular espinal adulta (*Tipo 4*)
Atrofia muscular espinal bulbar
(*enfermedad de Kennedy*)

Miopatías inflamatorias

Dermatomiositis
Polimiositis
Miositis con cuerpos de inclusión

Enfermedades de la unión neuromuscular

Miastenia grave
Síndrome miasténico de Lambert-Eaton
Síndromes miasténicos congénitos

Enfermedades de los nervios periféricos

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
Ataxia de Friedreich
Enfermedad de Dejerine-Sottas

Enfermedades metabólicas de los músculos

Deficiencia de fosforilasa
(*enfermedad de McArdle*)
Deficiencia de maltasa ácida
(*enfermedad de Pompe*)
Deficiencia de fosfofructoquinasa
(*enfermedad de Tarui*)
Deficiencia de enzimas bifurcadoras
(*enfermedad de Cori o de Forbes*)
Miopatía mitocondrial
Deficiencia de carnitina
Deficiencia de transferasa de palmitil carnitina
Deficiencia de fosfogliceratoquinasa
Deficiencia de fosfogliceratomutasa
Deficiencia de deshidrogenasa de lactato
Deficiencia de desaminasa de mioadenilato

Miopatías debidas a anomalías endocrinas

Miopatía hipertiroidea
Miopatía hipotiroidea

Otras miopatías

Miotonía congénita
Paramiotonía congénita
Enfermedad del núcleo central
Miopatía nemalínica
Miopatía miotubular
(*miopatía centronuclear*)
Parálisis periódica
(*hipercalémica e hipocalémica*)