



# Hechos sobre las distrofias musculares del anillo óseo

**MDA<sup>®</sup>**

## Estimados amigos:

Cuando tenía 4 años, mis padres me llevaron a un especialista para averiguar por qué caminaba con un contoneo raro. Se les informó que yo tenía distrofia muscular del anillo óseo.

Al igual que muchos de ustedes, estuvimos horrorizados y atemorizados por este diagnóstico. Mis padres se preguntaban que por qué tenía esta enfermedad; no había nadie en la familia que la tuviera. Pero, tal como explica este folleto, la distrofia muscular del anillo óseo (LGMD, por sus siglas en inglés) es causada por una de varios defectos genéticos poco comunes que las personas posiblemente ni siquiera sepan que tienen. Esto significa que no fue ocasionado por nada que usted o sus padres hayan hecho, y no se contagió de nadie.

Mi familia tuvo que aprender mucho acerca de la distrofia muscular y hacer grandes adaptaciones, tanto física como psicológicamente. Nuestro mundo tuvo que incluir visitas al médico, férulas para las piernas, terapia física y muchas preguntas. Pero, gradualmente, la distrofia muscular se convirtió en parte de nuestras vidas y salimos adelante aprendiendo todo lo que podíamos sobre esta enfermedad. Gracias a mis padres tan determinados, mi hermana dedicada y la ayuda de la Asociación de la Distrofia Muscular (MDA), tuve una niñez maravillosa.

Me gradué de la universidad y estoy trabajando ahora en Los Ángeles en la industria de la televisión. Uso una silla de ruedas o una motoneta parte del tiempo para ayudarme cuando trabajo, viajo y me divierto con mis amistades.

Espero que de mi historia puedan darse cuenta que tener distrofia muscular del anillo óseo no significa que se le han acabado las opciones o el fin de sus sueños. No es fácil vivir con músculos que se debilitan con el tiempo, pero se puede tener una vida muy provechosa aun teniendo esta condición.

No todos los que tienen LGMD tienen la misma experiencia, pero la mayoría de aquellas personas que he conocido tienen vidas ocupadas

y satisfactorias como la mía. Conozco a un escritor, a un médico, un controlador de tráfico aéreo, algunos maestros, administradores de escuelas y universidades, un profesionalista especializado en bienes raíces y un dueño de una agencia de viajes — todos ellos tienen distrofia muscular del anillo óseo. Muchas de estas personas brillantes, activas e independientes están casadas, y algunos tienen hijos — y nietos.

Aquellos de nosotros que tenemos LGMD contamos con mucho apoyo hoy en día. La gente con discapacidades tiene más oportunidades que nunca antes para desarrollar y usar sus habilidades. Las leyes federales nos garantizan educación pública, una oportunidad igual para obtener un empleo y acceso a lugares públicos. Las computadoras y la tecnología me ayudan a mí y a otras personas con distrofia muscular a desplazarse, a escribir, trabajar y manejar.

Mi mejor aliado por mucho para vivir con LGMD es la MDA. Estoy segura que mis padres dirían lo mismo. Asegúrese de leer “MDA está aquí para ayudarle” en la página 11. La Asociación es también el líder mundial en investigación respecto a las enfermedades neuromusculares, y sus científicos han hecho muchos descubrimientos emocionantes acerca de la LGMD en los años desde que se me diagnosticó esta condición. Todos rezamos porque venga el día en que nadie tenga que tener una enfermedad neuromuscular.

Este folleto le proporcionará los hechos básicos acerca de la LGMD, y la MDA le ayudará a contestar todas sus preguntas a medida que surjan. A medida que se enfrente a los retos por venir, por favor recuerde dos cosas importantes acerca de tener LGMD: En primer lugar, la MDA está haciendo avances rápidos para obtener mejores tratamientos y una curación. En segundo lugar, no está solo.

*Mandy*  
*VanBenthuisen*  
Mandy Van Benthuisen  
Los Angeles



Mandy Van Benthuisen

## ¿Qué es la distrofia muscular del anillo óseo?

La distrofia muscular del anillo óseo (LGMD, por sus siglas en inglés) no es en realidad una sola enfermedad. Es un grupo de enfermedades que afecta a los músculos voluntarios, principalmente alrededor de las caderas y los hombros — los anillos de la pelvis y de los hombros, conocidos también como los anillos óseos.

Posiblemente haya oído que se utiliza el término *proximal* para describir a los músculos más afectados en la LGMD. Los músculos proximales son los más cercanos al centro del cuerpo; los músculos distales están más lejos del centro (por ejemplo, en las manos y los pies). Los músculos distales se ven afectados tardíamente durante la LGMD, si es que lo son.

A través del tiempo (generalmente muchos años), una persona con LGMD pierde volumen y fuerza muscular. Con el tiempo, podrá requerir una silla de ruedas motorizada o una motoneta, especialmente para recorrer largas distancias.

La LGMD puede iniciar en la niñez, en la adolescencia, en la edad adulta joven o aun después. Ambos sexos se ven afectados por igual. Cuando la distrofia muscular del anillo óseo inicia en la niñez, algunos médicos dicen que el avance es generalmente más rápido y que la enfermedad es más incapacitante. Cuando la enfermedad inicia en la adolescencia o en la edad adulta, dicen que generalmente no es tan severo y avanza más lentamente.

## ¿Cuáles son las formas diferentes de distrofia muscular del anillo óseo?

Hay cuando menos diecinueve de formas diferentes de LGMD y se clasifican de acuerdo con los defectos genéticos que parecen causarlas (vea “Formas conocidas de distrofia del anillo óseo” en la página 7). Hasta el año 2007, se ha implicado a

quince genes específicos que conllevan a la producción de proteínas musculares como causas definitivas de LGMD cuando éstos están defectuosos. Las investigaciones de la MDA están detrás de muchos de los trabajos que identificaron a estos genes de la LGMD.

Los genes ubicados en los cromosomas de cada célula en el cuerpo son los códigos o recetas para la producción de las diferentes proteínas del cuerpo. Los genes asociados con la LGMD normalmente producen las proteínas que son necesarias para las funciones musculares.

Cuando surgen problemas proteínicos debido a que uno de estos genes presenta un defecto, el resultado es que las células en los músculos no funcionan apropiadamente. Los músculos se debilitan gradualmente, tanto que las personas experimentan los síntomas de la distrofia muscular del anillo óseo. Debido a que la LGMD es *progresiva*, los músculos continúan debilitándose durante la vida de la persona.

Seis de los genes que, cuando presentan defectos causan la LGMD, conllevan a la producción de proteínas que se encuentran normalmente en la *membrana* de la célula muscular. (La membrana es una vaina delgada que rodea a cada célula muscular, ayudando a protegerla de lesiones durante la contracción muscular.) Si faltara cualquiera de estas proteínas debido a que el gene correspondiente está defectuoso, la membrana probablemente pierde parte de sus calidades de “atenuación”, y tiene más problemas para proteger a la célula muscular de lesiones durante los ciclos normales de contracción y relajación.

En la LGMD, la membrana muscular puede presentar también “fugas”, dejando salir o entrar sustancias que deben permanecer en un lado u otro de la membrana. Cuando las proteínas de la membrana se producen adecuadamente y se encuentran en sus posiciones normales, éstas pueden realizar



La LGMD afecta principalmente a los músculos alrededor de las caderas y los hombros.

también otras funciones esenciales en la célula; estas funciones pueden estar deficientes cuando se encuentra ausente una o más proteínas.

Sin embargo, no todas las proteínas musculares asociadas a la LGMD se encuentran en la membrana. La calpaína-3 probablemente se ubica en la parte principal de la célula muscular y la miotilina y teletonina se encuentran en la parte de la célula muscular que le permite contraerse y relajarse.

Los tipos de LGMD se clasifican generalmente por letras y números que indican el gene del que se sabe o del que se sospecha que está involucrado, y si la

enfermedad es heredada como condición dominante o recesiva, es decir, si se necesita uno o dos genes defectuosos para causar la enfermedad. (Vea “¿Es hereditaria?” en la página 9). Algunos médicos clasifican a la LGMD según la proteína que falta o que es deficiente, en caso que se lo sepa. Por ejemplo, una forma puede llamarse *deficiencia de alfasarcoglucono* y otra se conoce como *deficiencia de betasarcoglucono*. En el futuro, el término *distrofia muscular del anillo óseo* puede volverse obsoleto y ser reemplazado por términos más específicos.



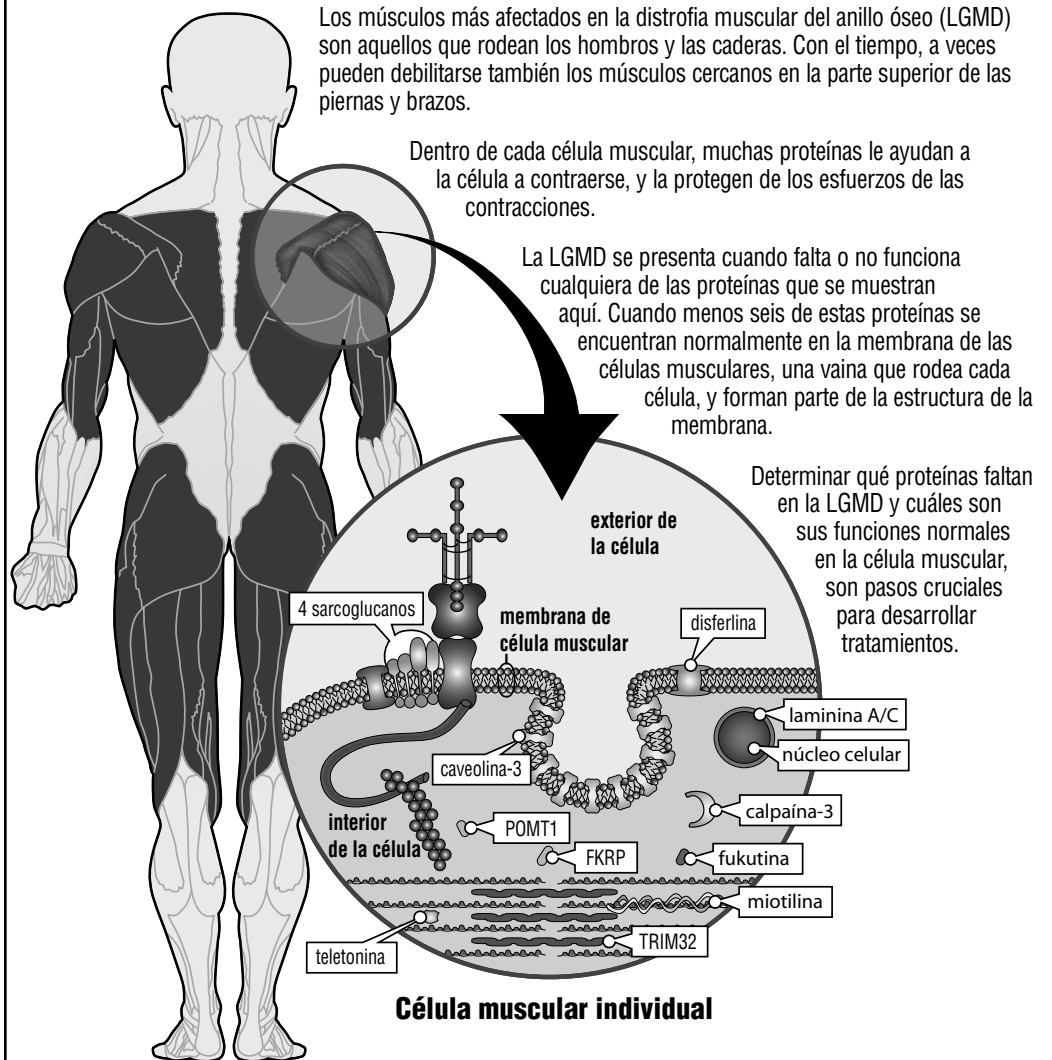
En la LGMD es común la pérdida eventual de la marcha, pero algunas personas caminan más tiempo que otras.

Los músculos más afectados en la distrofia muscular del anillo óseo (LGMD) son aquellos que rodean los hombros y las caderas. Con el tiempo, a veces pueden debilitarse también los músculos cercanos en la parte superior de las piernas y brazos.

Dentro de cada célula muscular, muchas proteínas le ayudan a la célula a contraerse, y la protegen de los esfuerzos de las contracciones.

La LGMD se presenta cuando falta o no funciona cualquiera de las proteínas que se muestran aquí. Cuando menos seis de estas proteínas se encuentran normalmente en la membrana de las células musculares, una vaina que rodea cada célula, y forman parte de la estructura de la membrana.

Determinar qué proteínas faltan en la LGMD y cuáles son sus funciones normales en la célula muscular, son pasos cruciales para desarrollar tratamientos.



**Célula muscular individual**

## ¿Qué tan rápido avanza la LGMD?

Aún no es posible predecir el curso de la LGMD en una persona.

Algunas formas de la enfermedad avanzan a una pérdida de la marcha en unos cuantos años y causan discapacidad seria, mientras que otras avanzan muy lentamente a través de muchos años y causan discapacidad mínima. En la actualidad no se puede predecir con certidumbre el avance de cada tipo de LGMD, aunque saber cuál es la mutación genética que subyace su enfermedad puede ser de utilidad.



Una silla de ruedas o una motoneta, tal como la que usa esta doctora afectada por LGMD, se vuelve conveniente cuando la debilidad en el anillo pélvico y la parte superior de las piernas ocasiona caídas frecuentes.



LGMD no afecta el intelecto, los sentidos o el deseo de responder a un reto.

## ¿Qué ocurre en el transcurso?

Muchas veces, las personas con LGMD primero se dan cuenta del problema cuando empiezan a caminar “como pato”, debido a la debilidad de los músculos de las caderas y las piernas. Pueden tener problemas levantando de sillas o subiendo del asiento del inodoro, o subir escaleras.

La debilidad en la zona de los hombros puede dificultarle a la persona subir los brazos por encima de la cabeza, mantener los brazos estirados o cargar objetos pesados. Puede ser cada vez más difícil detener los brazos encima de la cabeza en actividades tales como peinarse o arreglar cosas en repisas altas. A algunas personas se les dificulta escribir en el teclado de la computadora o en cualquier otro teclado y posiblemente hasta puedan tener problemas para alimentarse.

Los dispositivos de ayuda, tales como un bastón o un dispositivo de mango largo para extender el alcance puede facilitar las cosas a medida que avanza la debilidad.

Una silla de ruedas motorizada o una motoneta es conveniente cuando la debilidad en el anillo óseo de la pelvis y la parte superior de las piernas ocasiona caídas frecuentes. Las personas cuya LGMD ha alcanzado a esta etapa encuentran que

vuelven a ser independientes en gran medida y que se sienten mucho menos fatigadas cuando empiezan a utilizar este tipo de vehículo.

El corazón puede verse afectado en la LGMD, pero esto no ocurre tan frecuentemente como sucede en otros tipos de distrofia muscular. Los problemas cardíacos pueden presentarse en dos formas — debilidad del músculo cardíaco (*cardiomiopatía*) y la transmisión anormal de señales que regulan los latidos del corazón (*anomalías de conducción o arritmias*). Deberá monitorearse el corazón para detectar estas complicaciones. Cuando sea necesario, pueden usarse medicamentos o dispositivos (tales como los marcapasos) para tratarlas.

La función respiratoria puede deteriorarse con el tiempo, y esto también deberá monitorearse con regularidad. Existen dispositivos para ayudar a mantener la capacidad respiratoria.

## ¿Qué es lo que *no* se ve afectado por la LGMD?

La LGMD, al igual que otras distrofias musculares, es principalmente una enfermedad de los músculos voluntarios. Éstos son los músculos que se utilizan para mover las extremidades, el cuello, tronco y otras partes del cuerpo que están bajo control voluntario.

Los músculos *involuntarios*, a excepción del corazón (que es un tipo especial de músculo involuntario), no se ven afectados en la LGMD.

La digestión, la función de los intestinos y de la vejiga, así como la función sexual, que se realizan por medio de los músculos involuntarios, permanecen normales.

El dolor severo no desempeña un papel de importancia en la LGMD, aunque la movilidad limitada ocasiona a veces dolores musculares y articulares. Los ejercicios para mantener una mayor agilidad de las articulaciones,

moviéndose lo más posible, baños tibios y, en caso necesario, la administración de medicamentos, pueden mantener este tipo de molestias al mínimo.

La LGMD no afecta al cerebro, intelecto y los sentidos. Las personas con LGMD pueden pensar, ver, oír y percibir las sensaciones igual de bien que las personas que no tienen distrofia muscular.



Un ecocardiograma (imagen de ultrasonido del corazón) puede utilizarse para monitorear la función cardíaca en LGMD.



Generalmente, el proceso diagnóstico empieza con una historia clínica y un examen físico.

## ¿Qué pruebas se utilizan para diagnosticar la LGMD?

Al diagnosticar cualquier forma de distrofia muscular, el médico comienza generalmente por tomar la historia clínica del paciente y de la familia y realiza un examen físico. Se puede aprender mucho de esto, incluso el patrón de la debilidad. La historia clínica y el examen físico ayudan mucho en llegar a un diagnóstico, aun antes de que se realicen los análisis de laboratorio.

El médico desea determinar asimismo si la debilidad del paciente se debe a un problema en los músculos en sí o los nervios que los controlan. Los problemas con los nervios que controlan los músculos, o sea los *nervios motores*, que se originan en la médula espinal y que llegan a todos los músculos, pueden causar debilidades que se semejan a problemas musculares, pero que en realidad no lo son.

Generalmente, el origen de la debilidad puede determinarse por medio de un examen físico. Ocasionalmente, puede realizarse una prueba especial denominada *electromiografía*. En este tipo de examen se mide la actividad eléctrica de los músculos y se estimulan los nervios para detectar dónde reside el problema. La electromiografía es incómoda, pero no es generalmente muy dolorosa.

Puede realizarse también un estudio de la *conducción de los nervios*. Este estudio es incómodo también, pero no es muy doloroso.

Temprano en el proceso del diagnóstico, los médicos solicitan frecuentemente un análisis

especial de sangre conocido como nivel de CK. "CK" se refiere a *creatina quinasa*, una enzima que se derrama de los músculos dañados. Cuando se encuentran niveles elevados de CK en una muestra de sangre, significa generalmente que el músculo está siendo destruido por algún proceso anormal, tal como una distrofia muscular o una inflamación. Por consiguiente, un nivel alto de CK sugiere que los músculos en sí son la causa probable de la debilidad, pero no indica exactamente cuál podría ser la enfermedad muscular.

Hoy en día, los análisis de ADN para detectar defectos genéticos que se sabe ocasionan LGMD están disponibles para varias formas de la enfermedad y están ampliándose rápidamente. Si se sospecha de un tipo particular de LGMD, puede realizarse un análisis de ADN utilizando una muestra de sangre relativamente temprano durante el proceso del diagnóstico, muchas veces antes de que el médico considere un procedimiento más invasivo.

En algunos casos, es necesario que el médico solicite una biopsia muscular, es decir, la extirpación quirúrgica de una muestra muscular pequeña del paciente. Al examinar esta muestra, los médicos pueden llegar a saber mucho de lo que está sucediendo realmente dentro de los músculos. Utilizando una variedad de técnicas se puede distinguir distrofias musculares de inflamaciones u otras enfermedades. Sometiendo la biopsia a pruebas específicas también puede permitir distinguir entre las formas diferentes de distrofia muscular.

Los análisis de la muestra de la biopsia pueden proporcionar también información acerca de qué proteínas musculares se encuentran presentes en las células musculares y si se encuentran presentes en las cantidades normales y en las ubicaciones apropiadas. Esto puede indicarle al médico y al paciente lo que anda mal con las proteínas de las células y proporcionar candidatos probables en cuanto a qué genes son los

responsables del problema. Sin embargo, la correlación entre las proteínas faltantes en la biopsia muscular y el defecto genético no es perfecta.

## ¿Es importante averiguar qué tipo genético de LGMD tiene una persona?

En la actualidad, las pruebas genéticas para determinar la forma exacta de LGMD que tiene la persona están disponibles comercialmente sólo para algunas formas de LGMD. Si hay indicios respecto a qué gene está implicado (de miembros de la familia que han sido sujetos a análisis previamente, hallazgos en la biopsia, o síntomas

relacionados claramente con uno o dos tipos de LGMD), podría resultar práctico realizar el análisis del ADN para determinar el defecto en el gene. Sin embargo, si no existen dichos indicios, se pueden realizar pruebas para detectar más de una docena de defectos genéticos, pero esto resulta extremadamente caro.

Sin embargo, entender su patrón hereditario puede ser de importancia para la planificación familiar. Sus antecedentes familiares pueden ayudar a determinar el patrón hereditario de su enfermedad.

El tratamiento de la LGMD, que involucra principalmente la terapia física y ocupacional,



Algunos expertos recomiendan nadar y realizar ejercicios en el agua para mantener el tono muscular.



Un objetivo importante de la terapia física es permitir mayor movimiento en las articulaciones.

## Formas conocidas de la distrofia muscular del anillo óseo

Tipo	Patrón de herencia	Gene o cromosoma
LGMD1A	Autosomal dominante	Gene de miotilina
LGMD1B	Autosomal dominante	Gene de laminina A/C
LGMD1C	Autosomal dominante	Gene de caveolina
LGMD1D	Autosomal dominante	Cromosoma 7
LGMD1E	Autosomal dominante	Cromosoma 6
LGMD1F	Autosomal dominante	Cromosoma 7
LGMD1G	Autosomal dominante	Cromosoma 4
LGMD2A	Autosomal recesivo	Gene de calpaína-3
LGMD2B	Autosomal recesivo	Gene de disferlina
LGMD2C	Autosomal recesivo	Gene de gama-sarcoglucono
LGMD2D	Autosomal recesivo	Gene de alfa-sarcoglucono
LGMD2E	Autosomal recesivo	Gene de beta-sarcoglucono
LGMD2F	Autosomal recesivo	Gene de delta-sarcoglucono
LGMD2G	Autosomal recesivo	Gene de teletonina
LGMD2H	Autosomal recesivo	TRIM32
LGMD2I	Autosomal recesivo	Gene de FKRP
LGMD2J	Autosomal recesivo	Gene de titina
LGMD2K	Autosomal recesivo	Gene de POMT1
LGMD2L	Autosomal recesivo	Gene de fukutina

Estas formas de LGMD han sido identificadas desde principios de la década de 1990. Indudablemente, a medida que continúe la investigación, se descubrirán otras formas.

dispositivos de ayuda y el monitoreo de las complicaciones cardíacas y respiratorias, es esencialmente el mismo en todas las formas de la enfermedad. En estas intervenciones, el defecto genético preciso de la persona no importa mayormente.

## ¿Pueden ayudar las dietas especiales en la LGMD?

En la actualidad, no se conocen restricciones o adiciones dietéticas que sean de ayuda en la LGMD.

Muchas personas cuando oyen las palabras “falta de proteínas”, preguntan lógicamente: “¿Debo comer más proteínas?” Desafortunadamente, comer más proteínas no tiene ningún efecto sobre las proteínas que faltan en la LGMD. Es cierto que cuando se come carne, se está ingiriendo muchas proteínas musculares (de la vaca). Su cuerpo entonces las degrada en sus componentes y las usa para formar sus propias proteínas. Pero una persona que no tiene las instrucciones genéticas para fabricar estas nuevas proteínas no podrá fabricarlas, no importa cuánta proteína coma.

El médico podrá aconsejar una dieta para reducir o estabilizar el peso en el caso de algunas personas con LGMD. Estar muy excedido de peso esfuerza aún más a los músculos que están debilitados ya.

## ¿Hay ejercicios especiales que pueden ayudar?

Un programa de *terapia física* es generalmente parte del tratamiento de la LGMD. Su médico de la clínica MDA lo enviará al departamento de terapia física en su centro médico para que reciba una evaluación detallada y un programa individualizado de ejercicios.

Los objetivos principales de la terapia física son permitir mayor movimiento en las articulaciones y evitar tanto las *contracturas* (congelamiento de las articulaciones) como la

escoliosis (curvatura de la columna dorsal). Estos problemas pueden surgir cuando el movimiento es limitado, y es importante evitarlos para darle mayor comodidad y funcionalidad al paciente.

Los médicos y los terapeutas tienen opiniones un tanto diferentes respecto al valor o peligro relativo de varios regímenes de ejercicio en personas con distrofia muscular. En el caso de la LGMD, ciertos tipos de ejercicios que provocan esfuerzos podrán en realidad apresurar el daño muscular.

Algunos expertos recomiendan nadar y hacer ejercicios acuáticos como una buena manera de mantener el mayor tono muscular posible sin ocasionarle un esfuerzo indebido a los músculos. La flotación de la persona en el agua ayuda a proteger contra ciertos tipos de esfuerzos y lesiones musculares. Antes de realizar un programa de ejercicios, asegúrese de que se ha hecho una evaluación cardíaca, y no nade solo.

La terapia ocupacional se concentra más en actividades y funciones específicas, particularmente el uso de las manos, mientras que la terapia física hace hincapié en la movilidad y (en la medida en que sea posible) en fortalecer los grupos de los músculos grandes. Su clínica MDA puede también enviarlo al departamento de terapia ocupacional, donde puede recibir ayuda con las tareas relacionadas con su empleo o con sus actividades recreativas o cotidianas. Por ejemplo, los soportes para los brazos pueden hacer que tareas, tales como utilizar una computadora o arreglarse el pelo, sean menos cansadas.



**La LGMD sí puede ser hereditaria aunque sólo una persona en la familia consanguínea la tenga.**

## ¿Es hereditaria?

Cuando se le dice a un paciente que tiene una enfermedad genética, tal como la LGMD, éste muchas veces pregunta sorprendido: “Pero nadie lo tiene en la familia, así que, ¿cómo puede ser genético?”

La LGMD sí puede ser hereditaria aunque sólo una persona en la familia consanguínea la tenga. Esto se debe a las formas en que se heredan las enfermedades genéticas.

La LGMD puede heredarse en una de dos formas básicas, conocidas como el *patrón autosomal dominante* y el *patrón autosomal recesivo*. “Formas conocidas de LGMD” en la página 7 le indica qué formas siguen cada patrón.

La palabra *autosomal* se refiere a que los genes involucrados no están en el cromosoma X o Y y por consiguiente, no tienen preferencia por hombres o mujeres.

En las enfermedades con patrones hereditarios *dominantes*, una persona que hereda un gene defectuoso, ya sea del padre o la madre, presentará los síntomas de la enfermedad. Ese progenitor también tendrá la enfermedad.

En las enfermedades de herencia *recesiva*, una persona tiene que heredar dos genes defectuosos — uno de cada progenitor — para presentar los síntomas de la enfermedad. Los padres no tendrán los síntomas.

Una forma recesiva de LGMD puede presentarse en una persona aun cuando no haya antecedentes familiares. Otros miembros de la familia podrían haber sido *portadores* sin presentar los síntomas de la enfermedad. Los portadores tienen el defecto genético (*mutación*) en un cromosoma y pueden tener a un hijo o hija con la enfermedad, pero sólo si el otro progenitor es también portador o

portadora. Por lo tanto, no es poco común que los portadores de alguna enfermedad recesiva rara no sepan que son portadores hasta que alguien en la familia presente la enfermedad.

Para complicar las cosas aún un poco más, una persona con LGMD puede tener una mutación genética completamente nueva (después de todo, debe iniciarse en algún lugar), así que en realidad posiblemente no haya antecedentes familiares ni aun portadores de la enfermedad en la familia. Sin embargo, una vez que alguien presente una enfermedad genética, aunque la mutación sea *espontánea* (nueva) en el caso de esa persona, entonces ésta puede transmitir esa mutación a cualquier prole, introduciendo así el gene de la enfermedad en la familia.

Los detalles de los riesgos de herencia de cualquier forma particular de LGMD dependen de muchas circunstancias, incluso exactamente qué tipo de LGMD ha sido diagnosticado. Una buena forma de averiguar más es hablar con su médico de la clínica MDA o solicitar ponerse en contacto con el consejero genético en la clínica MDA. Adicionalmente, puede leer el folleto de la MDA titulado “Hechos sobre la genética y las enfermedades neuromusculares”.

## 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](http://mda.org/whatsnew).

Durante la década de 1990 y la primera década del siglo XXI, los investigadores apoyados por la MDA identificaron docenas de genes que, al estar defectuosos, ocasionan LGMD.

Este trabajo para la identificación de genes continúa hasta el día de hoy, junto con investigación para determinar la función precisa de estos genes, de manera que puedan compensarse las funciones faltantes e inhibirse las funciones tóxicas.

En las formas recesivas de LGMD podría ser posible insertar un gene nuevo para suplir el que no está funcionando apropiadamente. Este tipo de intervención — terapia genética — ha demostrado ser prometedor en un estudio piloto en personas con la forma de LGMD ocasionada por deficiencia en alfa-sarcoglucano.

En las formas dominantes de LGMD, el bloqueo de una función tóxica utilizando estrategias tales como “antisentido”, que evitan que una célula interprete la información genética, podría convertirse en un tratamiento en el futuro.

Algunas mutaciones genéticas, conocidas como “codones de parada prematura”, hacen que las células dejen de leer las instrucciones genéticas antes de que se haya sintetizado una proteína totalmente funcional. Un fármaco que hace que las células “lean a través” de estos codones de parada está siendo comprobado en otra forma de distrofia muscular (Duchenne), y podría tener alguna aplicación en la LGMD.

Algunas mutaciones genéticas agregan o eliminan ADN y cambian la forma en que las células interpretan la información en un gene. En la distrofia muscular de Duchenne, se están realizando pruebas clínicas que incitan a las células a recortar estas regiones del ADN que contienen errores (“omisión de exón”). Estas investigaciones asimismo podrían tener relevancia para el tratamiento de la LGMD.

Otro tipo de investigación es el bloqueo de una proteína natural denominada miostatina que frena el crecimiento muscular. Esta estrategia tiene el potencial de tratar una variedad de enfermedades en los que el crecimiento o mantenimiento muscular es insuficiente.

Otra estrategia aún es utilizar células madre para ayudar a los músculos afectados a recuperar su fuerza. Las células madre son células flexibles de etapa temprana que pueden dar lugar a fibras musculares maduras. Se encuentran en el tejido muscular y en otras partes del cuerpo, y los científicos están trabajando para determinar cuáles células con las más seguras y efectivas, para comprobarlas en personas con LGMD y otras enfermedades.

Los investigadores apoyados por la MDA a nivel mundial continúan siguiendo cada camino que podría conllevar a tratamientos potenciales de la LGMD.



## 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 LGMD. 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](http://mda.org) y [espanol.mda.org](http://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](http://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 LGMD, 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:

Se encontró que Amy Dunaway-Haney de South Padre Island, Texas, tenía distrofia muscular del anillo óseo a los 8 años de edad, y ella empezó a usar una silla de ruedas en la adolescencia. Ahora está casada y da clases de español en una escuela secundaria. Ha recibido reconocimiento a nivel nacional por sus clases y ha sido acreedora del Premio Nacional de Logros Personales de 2003 otorgado por la MDA.

## 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 oculofaríngea  
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*)



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