



Hechos sobre la distrofia muscular miotónica

MDA[®]

Estimados amigos:

La distrofia muscular miotónica (MMD, por sus siglas en inglés) ha formado parte de la vida de mi familia durante muchos años. Para mis hermanos y yo los síntomas iniciaron cuando teníamos alrededor de treinta años, y creemos que la enfermedad se remonta al menos dos generaciones antes que nosotros. Algunos de mis sobrinos y sobrinias están también afectados.

Al igual que muchos de ustedes, nos sorprendió enterarnos que una variedad tan amplia de síntomas — debilidad muscular, apretar involuntariamente los puños o la mandíbula, problemas para tragar, problemas oculares, enfermedades cardíacas, fatiga extrema y otras dificultades — pudiera ser ocasionada por una forma de distrofia muscular. Al tener información correcta sobre nuestra enfermedad, podemos monitorear y proteger nuestra salud en buena medida.

Este folleto ha sido preparado para proporcionarle los conocimientos básicos sobre la MMD que necesitará para hacer que su vida sea tan grata y productiva como sea posible. Con esta información, ustedes o sus hijos podrán estar preparados para los cambios que vendrán, y tendrán las armas necesarias para minimizar muchos efectos de la enfermedad.

Al comprender cómo me afecta la enfermedad de diversas maneras he podido mantenerme activo, evitando al mismo tiempo actividades que requieren más esfuerzo físico. Me empeño en mantener el estrés a un nivel mínimo y me aseguro de dormir bastante, porque he aprendido que el estrés y la fatiga exacerbarán mis síntomas rápidamente. Mis problemas cardíacos ocasionados por la MMD se corrigen mediante un marcapasos.



Denise Balon

Encuentro que, con estas precauciones y formas de ayuda, hay poco que no pueda hacer en mi vida personal con mi esposo y el resto de mi familia.

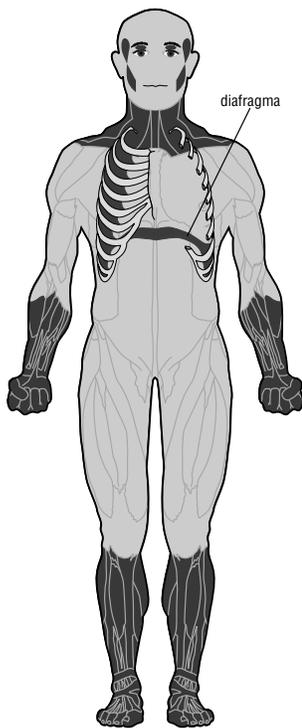
Mi hermana y mis hermanos han realizado ajustes semejantes a los efectos de la MMD. Mis sobrinos y sobrinias mostraron síntomas en la niñez y han recibido orientación médica experta desde el principio respecto a los síntomas que incluyen discapacidades de aprendizaje.

Con este folleto aprenderá ciertos aspectos alentadores sobre la MMD: existen tratamientos e intervenciones para la mayoría de los síntomas y dificultades que surgen con la enfermedad. Y el programa de investigación de la MDA avanza constantemente hacia mejores tratamientos y una curación. “La MDA está aquí para ayudarle”, en la página 16, presenta los muchos servicios de la MDA.

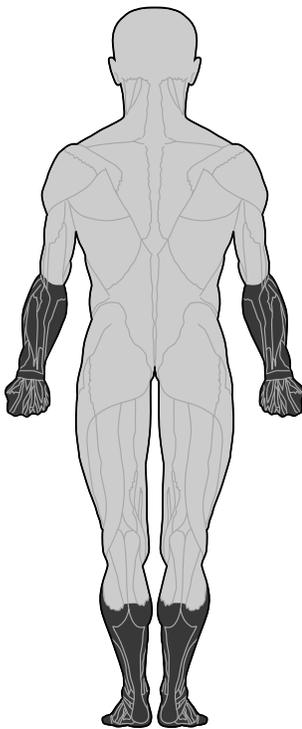
Mientras tanto, es bueno saber que las personas con discapacidades tienen más oportunidades que nunca para desarrollar y utilizar sus habilidades, así como derechos legales a oportunidades equitativas de empleo y acceso a sitios públicos. La ley federal garantiza una educación pública para niños con discapacidades físicas y cognitivas con todos los apoyos que necesiten.

La MDA es el mejor aliado que tiene mi familia en su vida diaria con la MMD. Así que, a medida que enfrente los retos por venir, recuerde que no está solo.

Denise Balon
New Port Richey, Florida



La debilidad y deterioro de los músculos voluntarios de la cara, cuello y la parte baja de los brazos y piernas son comunes en la distrofia muscular miotónica. También pueden debilitarse los músculos que están entre las costillas y los del diafragma que se mueve hacia arriba y hacia abajo para permitir la inhalación y exhalación de aire.



Los síntomas de la MMD pueden también empezar en niños que han dejado la infancia pero que todavía no son adolescentes, aunque esto no es usual. Por lo general, mientras más temprano se presente la MMD, más severa será la enfermedad.

¿Qué es la distrofia muscular miotónica?

La distrofia muscular miotónica (MMD) es una forma de distrofia muscular que afecta los músculos y muchos otros órganos del cuerpo. A diferencia de algunas otras formas de distrofia muscular, la MMD a menudo no se convierte en un problema hasta la edad adulta, y por lo general permite que las personas caminen y sean bastante independientes durante su vida.

La forma infantil de la MMD es más severa. Desgraciadamente, puede ocurrir en bebés que nacen de padres que tienen la forma adulta, aun si tienen casos muy leves.

La palabra *miotónica* es el adjetivo de la palabra *miotonia*, que es la incapacidad de relajar voluntariamente los músculos. Más comúnmente, la miotonia dificulta relajar los dedos después de un apretón firme con la mano. Las personas con inicio de la distrofia miotónica en la edad adulta pueden adaptarse simplemente al problema y posiblemente no se den cuenta que la relajación lenta de los músculos es anormal.

El término *distrofia muscular* significa degeneración muscular progresiva, con debilidad y pérdida de volumen del tejido muscular. Por lo general, este deterioro de los músculos presenta un problema mucho más severo para las personas con MMD que la miotonia. En la MMD puede presentarse asimismo dolor muscular.

A la distrofia muscular miotónica a menudo se le conoce simplemente como distrofia miotónica, y ocasionalmente se le llama enfermedad de Steinert, por el médico que describió originalmente la enfermedad en 1909. Se le llama también por su nombre en griego, *dystrophia myotonica*, por lo que a menudo se le abrevia “DM”, en vez de “MMD”.

La miotonia no es una característica de ninguna otra forma de distrofia muscular (aunque ocurre en otros tipos de enfermedades musculares, en los que puede ser severa). Cuando una persona que se sospecha tiene distrofia muscular presenta síntomas de miotonia, es probable que el diagnóstico sea MMD.

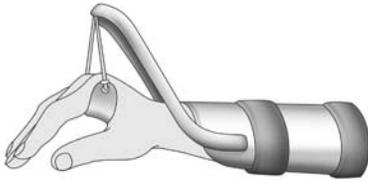
La MMD tiene muchos grados de severidad, incluso dentro de la misma familia. No todas las personas tienen los mismos síntomas y no todas las personas los tienen al mismo grado. Para algunas personas, los síntomas son bastante leves aun al llegar a una edad mediana, mientras que para otros, la debilidad y desgaste limitan severamente realizar las actividades cotidianas. Para otros aún, los efectos son intermedios.

Sin embargo, hay una diferencia distintiva entre el tipo que afecta a los recién nacidos — MMD congénita — y el tipo que empieza en la adolescencia o más tarde: la MMD de inicio en edad adulta.

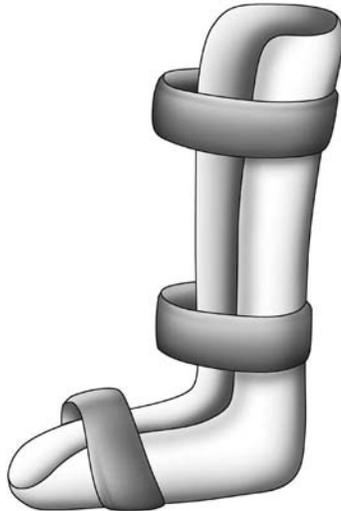
Los infantes con MMD congénita presentan debilidad muscular severa, incluso debilitamiento de los músculos que controlan la respiración y la deglución. Estos problemas pueden amenazar la vida y requieren de cuidados intensivos. La miotonia no es parte del cuadro de los infantes con MMD, pero puede ocurrir posteriormente en la vida.

¿Qué ocasiona la distrofia muscular miotónica?

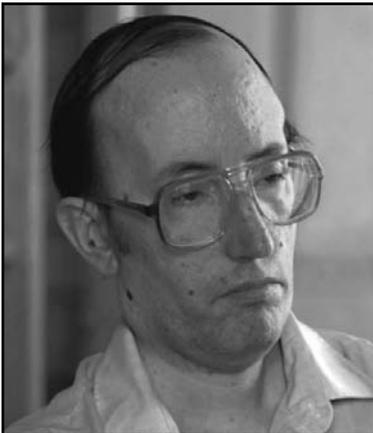
La distrofia muscular miotónica ocurre cuando una parte de uno cualquiera de dos genes es más grande de lo normal. Vea “¿Es hereditaria?” en la página 14, para enterarse sobre lo que opinan los científicos respecto a cómo estos defectos genéticos causan la MMD.



Con un apoyo para la muñeca puede sostenerse la mano en una posición adecuada para utilizar un teclado, escribir o dibujar.



La ortosis para pie y tobillo (AFO) puede evitar que caiga el pie, causando tropiezos y caídas.



Una cara delgada y alargada, con sienas hundidas, párpados caídos y, en los hombres, calvicie en la parte frontal, son características típicas de la distrofia miotónica.

La forma de la enfermedad que se debe al *cromosoma 19*, denominada ahora *MMD tipo 1 (MMD1 o DM1)*, es la más común, y la mayor parte del presente folleto describe esta forma.

La *MMD tipo 2 (MMD2 o DM2)*, que se debe a una anomalía en el *cromosoma 3*, es menos común y generalmente menos severa, pero no se la entiende tan bien como la forma relacionada con el *cromosoma 19*.

La mayor parte de la información en este folleto se deriva de estudios realizados en personas con *MMD tipo 1*.

¿Qué ocurre cuando la MMD inicia en la edad adulta?

Cuando la *MMD* inicia en la adolescencia o durante la edad adulta, puede ser una enfermedad que avanza lentamente, lo que puede resultar ligeramente incapacitante. Sin embargo, para otros, la enfermedad puede tener gran efecto sobre la vida diaria, la movilidad y el empleo.

Un aspecto confuso de la *MMD* para las personas que presentan la enfermedad y para sus médicos es que pueden verse afectadas muchas partes diferentes de sus cuerpos. Los párrafos siguientes discuten los problemas diferentes que pueden ocurrir, aunque muchas personas con la enfermedad presentan sólo algunos de los mismos. La mayoría de los problemas pueden atenuarse con tratamiento médico.

Músculos de las extremidades

Por lo general, la debilidad de los músculos voluntarios es el síntoma más evidente entre las personas con *MMD* que aparece en la edad adulta.

En la *MMD1*, los músculos *distales* — aquellos que están más lejos del centro del cuerpo — son por lo general los primeros músculos afectados de las extremidades, y algunas veces los únicos.

Las partes de las extremidades que se ven afectadas pueden incluir los antebrazos, las manos, la parte baja de las piernas y los pies. Con el tiempo, estos músculos se hacen más pequeños, por lo que la parte baja de las piernas y los antebrazos pueden parecer más delgados que los muslos y la parte superior de los brazos.

A menudo, las personas con *MMD* notan que no pueden empuñar objetos con fuerza y que tienen problemas para usar los músculos de la muñeca o de la mano. Al mismo tiempo, se debilitan los músculos que hacen que los pies se eleven al caminar, de manera que el pie se desploma, lo que da lugar a tropiezos y caídas. A esto se le llama *caída del pie*.

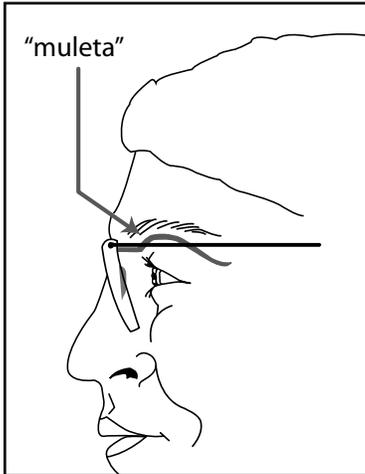
Algunas personas pueden compensar la debilidad de los músculos del pie, levantándolo desde la rodilla y caminando con paso de “marcha”. Sin embargo, a la larga, muchas personas con *MMD* descubren que los bastones y andaderas les son útiles para compensar la debilidad de sus pies y piernas.

Puede ser necesario utilizar un artefacto para la parte baja de las piernas llamado *ortosis de tobillo y pie (AFO, por sus siglas en inglés)*. Unas cuantas personas con *MMD* utilizan una silla de ruedas manual o motorizada para recorrer distancias largas.

Para ayudar a compensar la debilidad de los músculos de la muñeca y la mano, existen diversos dispositivos que sostienen la mano en una posición apropiada para utilizar un teclado o para escribir o dibujar.

Músculos de la cabeza, cuello y cara

Pueden debilitarse los músculos del cuello, de la mandíbula y partes de la cabeza y cara, especialmente en la *MMD1*. La debilidad y pérdida de volumen de estos músculos conducen a una apariencia característica que los médicos



Los anteojos especiales con “muletas” para mantener alejada la piel de los ojos son útiles cuando los músculos de esta área están debilitados.



El uso de un respirador portátil con máscara facial durante la noche puede ayudar a compensar la debilidad de los músculos respiratorios y el control inadecuado del cerebro sobre la respiración.

y los familiares experimentados de los pacientes reconocen como MMD. En los hombres, la calvicie temprana en la parte frontal del cuero cabelludo es muy común, lo cual es otro rasgo distintivo de la MMD.

Pueden caerse los párpados (lo que se llama *ptosis*, sin pronunciar la “p”), y pueden verse afectados los músculos de masticar, haciendo que las sienes se ven hundidas y la cara se ve delgada.

La ptosis severa puede ser problemática. Puede ser difícil mantener los ojos abiertos para leer, ver televisión o conducir. Hay anteojos especiales con “muletas para los párpados” que mantienen los ojos abiertos. No se venden en las tiendas, pero un optometrista con experiencia puede hacerlos a la medida. Puede recurrirse a la cirugía, pero a menudo la debilidad regresa, lo cual hace necesario repetir la operación.

La debilidad de los músculos del cuello puede dificultar levantarse rápidamente o levantar la cabeza cuando la persona está en una cama o un sofá. Para hacerlo, hay que utilizar los músculos más fuertes del tronco.

Por lo general, la debilidad muscular presenta un patrón un tanto diferente en la MMD2. La debilidad facial es generalmente mucho menos común que en la MMD1, mientras que la debilidad de la parte superior de las piernas (muslos) ocurre temprano en el curso de la enfermedad. En el tipo 1, la debilidad de los muslos, en caso de ocurrir, se presenta más tarde en el curso de la enfermedad.

Músculos respiratorios y de deglución

La MMD1 puede debilitar los músculos respiratorios, afectando las funciones pulmonares y privando al cuerpo del oxígeno necesario. La debilidad del diafragma y otros músculos respiratorios puede conllevar a problemas para que una

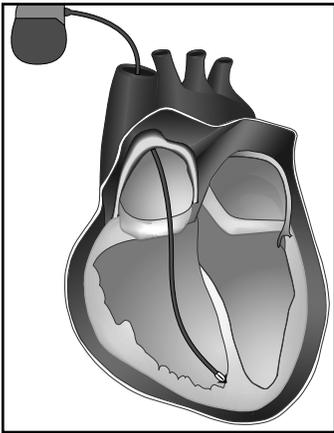
persona reciba suficiente oxígeno al estar dormida, aunque no presente dificultades para respirar al estar despierta.

Según muchos expertos, los problemas respiratorios se agravan más aun debido a una anomalía del centro de control de la respiración del cerebro. Esta anomalía también puede conllevar a un desorden conocido como apnea del sueño, en que las personas dejan de respirar durante varios segundos o incluso un minuto muchas veces durante la noche mientras duermen.

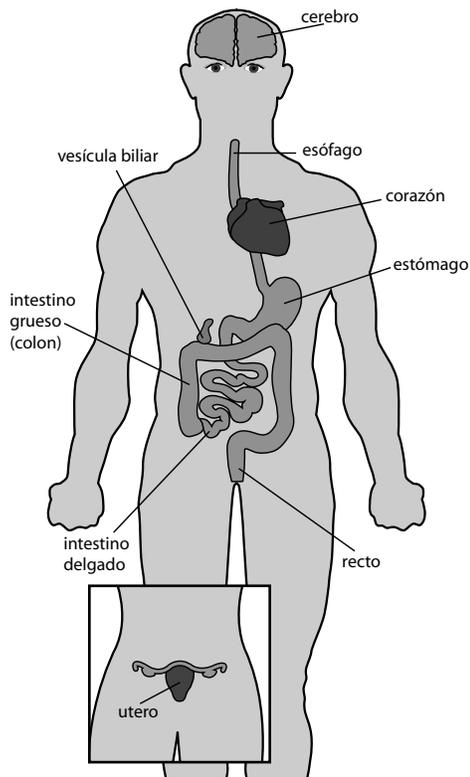
Una buena forma de tratar la debilidad de los músculos respiratorios es bombear aire a los pulmones durante la noche utilizando un “reforzador de respiración” portátil pequeño conocido como un *dispositivo de ventilación a dos niveles por presión positiva* (también llamado BiPAP, una marca registrada de la empresa Respironics). Generalmente se usa con una máscara facial que se pone y se quita con facilidad. Este tipo de apoyo respiratorio puede utilizarse también durante el día, pero por lo general no es necesario. (CPAP o los *dispositivos de presión positiva continua de las vías aéreas* no son de utilidad para las personas cuyos problemas respiratorios se deben a músculos respiratorios débiles.)

Pueden utilizarse también dispositivos y técnicas para ayudar a escupir secreciones, especialmente cuando la persona con MMD1 tiene resfriado o infección pulmonar. Su médico de la clínica MDA, terapeuta respiratorio o un especialista conocido como un *pulmonólogo* puede aconsejarle sobre estos dispositivos y técnicas y cómo usarlos.

La debilidad de los músculos respiratorios no parece ser una característica de la MMD2.



Un marcapasos cardíaco puede restablecer el ritmo cardíaco normal.



La distrofia miotónica tipo 1 a menudo afecta al tracto digestivo y al útero. Estos órganos contienen músculos involuntarios que pueden debilitarse o desarrollar miotonía (problemas para relajarse). Las anomalías del cerebro pueden ocasionar somnolencia excesiva o apatía. También puede verse afectado el corazón (especialmente su parte “eléctrica”).

Si los músculos de la garganta se debilitan, pueden hacer que la persona se ahogue, o “trague por el camino equivocado”, con alimentos o líquidos que pasan a la tráquea, en lugar del esófago, el tubo que va de la garganta al estómago. (Inhalar alimentos o secreciones corporales que penetran a los pulmones, se denomina *aspiración*.) Tragar es un proceso parcialmente voluntario e involuntario, y pueden verse afectados ambos grupos de músculos.

Vomitarse puede ser muy peligroso para una persona con MMD cuyos músculos de deglución estén debilitados. Debe colocarse la cabeza hacia abajo para no inhalar el vómito — una complicación posiblemente mortal.

Un especialista en deglución puede ayudar al paciente a aprender a tragar de una manera más segura y, si es necesario, a cambiar la consistencia de los alimentos y líquidos para que puedan ingerirse más fácilmente. Es importante averiguar si hay problemas para deglutir, tales como la tendencia a atragantarse con alimentos o bebidas, y mencionárselos al médico.

Si las dificultades para tragar son extremas (más comunes en la MMD1 congénita que en adultos con MMD), puede insertarse un tubo de alimentación en el estómago para ayudar en la nutrición y evitar la aspiración de alimentos y bebidas. El tubo puede quitarse posteriormente si el problema se resuelve.

Miotonía

La miotonía de los músculos voluntarios puede dificultarles a las personas con MMD1 o MMD2 soltar las cosas que empuñan, especialmente en temperaturas frías. Las manijas de las puertas, las tazas, escribir a mano y manejar

herramientas pueden representar un problema, aunque muchas personas nunca se dan cuenta. La miotonía puede afectar también a los músculos de la lengua y de la mandíbula, causando dificultad para hablar y masticar.

La miotonía típicamente no es muy molesta en la MMD1, pero si empieza a dar problemas, pueden usarse medicamentos tales como la mexiletina (Mexitil) para tratarla.

La miotonía puede ser incómoda y hasta ocasionar dolor, aunque las personas con MMD pueden tener también dolor muscular que no está relacionado con la miotonía.

Problemas cardíacos

Tanto la MMD1 y la MMD2 pueden afectar al corazón. Por extraño que parezca, como la MMD es principalmente una enfermedad muscular, la parte muscular del corazón (que bombea la sangre) no es la más afectada, sino la parte que fija la frecuencia y ritmo cardíacos — es decir, el *sistema conductivo* del corazón. Especialmente después de muchos años con MMD1, es común que se desarrolle un *bloqueo de conducción*, o sea un bloqueo en la señal “eléctrica” que mantiene al corazón latiendo a una frecuencia apropiada. Esto parece ocurrir en MMD2 también, aunque no hay tantos estudios en esta forma de la enfermedad.

Los síntomas usuales de dichos bloqueos son los desmayos, desvanecimientos y mareos, los que ¡nunca deben ignorarse! Estos problemas pueden ser mortales.

En las etapas tempranas, es posible que un bloque parcial no cause síntomas, pero puede detectarse con un *electrocardiograma* (EKG, por sus siglas en inglés), que es un examen

indoloro y sirve para determinar cómo late el corazón. El médico probablemente ordenará electrocardiogramas periódicos. Por lo general, los bloqueos de conducción pueden corregirse mediante un *marcapasos cardíaco*, que es un dispositivo electrónico que se inserta quirúrgicamente cerca del corazón para regular la frecuencia cardíaca.

En ambas formas de MMD, puede presentarse también deterioro del músculo cardíaco, aunque no es tan común como las anomalías en la conducción.

No todas las personas con MMD necesitan tratamiento para problemas cardíacos, pero todas deben examinarse para ver si los tienen.

Los órganos internos

La mayoría de los órganos internos del cuerpo son tubos huecos (como los intestinos) o sacos (como el estómago). Las paredes de estos tubos y sacos tienen músculos involuntarios que oprimen los órganos y empujan las cosas que contienen (comida, líquidos, un bebé durante el parto, etc.) por el conducto.

En la MMD1, muchos de los músculos involuntarios que rodean a los órganos huecos pueden debilitarse.

Estos incluyen los músculos del tracto digestivo, el útero y los vasos sanguíneos. A partir del 2008, estos problemas parecen estar ausentes o ser leves en casos de MMD2.

La acción anormal del tracto digestivo superior puede hacer que deglutir sea difícil. Una vez que se traga la comida, los músculos involuntarios del esófago deben tomar control y moverla hacia el estómago. En la MMD1, sin embargo, éstos pueden tener espasmos y debilidad, ocasionando una sensación de que se “atora” la comida, lo que algunas veces provoca que se inhalen los alimentos a los pulmones. Podría ser necesario tener cuidado al deglutir, algunas veces con la ayuda de un especialista.

Pueden verse afectados también por debilidad y espasmos el tracto digestivo inferior — intestino grueso (colon), recto y ano — en casos de MMD1. Puede haber cólicos, estreñimiento y diarrea. Su médico puede aconsejarle sobre cómo fijar una rutina de evacuación y utilizar regímenes alimenticios y otros tratamientos para ayudarle a manejar este tipo de problema.

Los fármacos como la metoclopramida (Reglan) ayudan a mover las cosas por el tracto digestivo y se utilizan a veces para tratar estos problemas en la MMD1.

La vesícula biliar — un saco debajo del hígado que vierte bilis en los intestinos después de cada comida — puede debilitarse en la MMD1. Se considera que las personas con MMD tienen más probabilidades de desarrollar cálculos biliares que la población en general. Los síntomas son dificultad para digerir alimentos grasos y dolor en la parte derecha superior del abdomen. Puede practicarse una cirugía si es necesario.

Afortunadamente, la mayoría de las personas con MMD no tienen problemas para orinar o retener la orina.

Debido a la debilidad y la acción no coordinada de la pared muscular del útero, las mujeres con MMD1 a menudo tienen problemas en el parto que pueden ser graves para la madre y el bebé. Estos problemas pueden incluir hemorragia excesiva o trabajo de parto ineficaz. Algunas veces es aconsejable la cesárea, pero esta intervención quirúrgica puede presentar también un problema en la MMD (vea “Anestesia” en la página 9).

Una embarazada con MMD1 debe estar segura de que todos sus médicos, incluso los que se encargarán del parto, estén bien informados sobre su enfermedad neuromuscular. De lo contrario, podrían resultar problemas muy graves.

Hay una gran diversidad de niveles de severidad de los síntomas mentales y emocionales de la enfermedad.

Los hombres con MMD1 o MMD2 pueden presentar atrofia (encogimiento) de los testículos y fertilidad reducida.

La presión sanguínea de quienes tienen MMD1 tiende a ser baja. Probablemente esto se debe al bajo tono muscular de los músculos lisos en los vasos sanguíneos. Por lo general, esto no representa problemas e incluso pudiera ser un efecto benéfico de la MMD1.

El cerebro

Los médicos y familiares de algunas personas con MMD tipo 1 las han catalogado como lentas, torpes, indiferentes, apáticas o deprimidas. Por otra parte, otras son personas que logran muchos éxitos. Sólo hasta hace poco los investigadores han intentado llegar a la verdad o falsedad de estas descripciones.

Primero, como con los demás aspectos de la MMD, hay una gran diversidad de niveles de severidad de los síntomas mentales y emocionales de la enfermedad. Algunas personas funcionan muy bien, otras mal, y muchas se encuentran en un lugar intermedio.

La expresión facial puede ser engañosa en la MMD1. La debilidad de los músculos faciales y los párpados caídos pueden darles a otras personas la impresión de que alguien con MMD1 es apático o torpe. La debilidad facial es leve en el caso de la MMD2, y es menos probable que confunda a los observadores.

Los niños que nacen con la forma severa, congénita de MMD1 tienen muchos problemas de aprendizaje e incluso pueden tener retraso mental. A menudo necesitan educación especial debido a estas discapacidades.

En los adultos, la discapacidad mental severa es menos común, pero a menudo se reporta en la MMD1 una incapacidad general de “dedicarse a algo”, aplicarse al trabajo o a la vida familiar, o concentrarse

o entusiasmarse en una tarea.

Con frecuencia, los adultos con MMD1 descubren que necesitan dormir mucho más que los demás y, al empezar el día, pueden sentirse como la mayoría de la gente al final de un largo día de trabajo. Esto puede ser bastante difícil de entender para los demás.

La investigación reciente sugiere que, en la MMD1, podría haber anomalías en aquellas partes del cerebro que determinan el ritmo de dormir y despertarse. La regulación respiratoria y la debilidad de los músculos respiratorios, junto con la respiración irregular al dormir, se combinan para agravar este problema en algunas personas (aunque no en todas).

Algunas veces pueden utilizarse medicamentos para aminorar la somnolencia durante el día. Un medicamento que puede usarse es el metilfenidato (Ritalin). Un medicamento más nuevo es el modafinil (Provigil). Se cree que estos fármacos podrán regular el ciclo de dormir/despertar en el cerebro.

Otro abordaje que puede intentarse es entrenar al cuerpo a mejorar el ritmo de dormir y despertarse, acostándose y levantándose a la misma hora todos los días. Consulte con un especialista en respiración que esté familiarizado con distrofia muscular para determinar si la respiración está comprometida durante el sueño.

No hay tanta investigación sobre la personalidad, cognición o somnolencia en la MMD2 como en la MMD1. A partir de 2008, parece que las personas con MMD2 pueden presentar algunas de las mismas dificultades en estas áreas como las personas con MMD1, pero estos problemas son mucho menos evidentes. Hasta ahora, en la MMD2 no se ha identificado ninguna forma congénita en la que pudieran ocurrir discapacidades cognitivas.

Los ojos

Cataratas — áreas borrosas del cristalino del ojo que a la larga pueden interferir con la vista — son sumamente comunes en ambos tipos de la MMD. Las cataratas son resultado de un cambio químico en el cristalino, que gradualmente va de transparente a opaco, de la misma forma que la clara del huevo se vuelve blanca al cocinarse. Se desconoce porqué exactamente ocurren las cataratas con la MMD.

Una persona con cataratas puede notar que las cosas empiezan a verse borrosas, difusas u oscuras, y que eso empeora gradualmente con el tiempo. Esto se presenta a menudo en ambos ojos, pero no necesariamente al mismo tiempo o al mismo ritmo.

Un cristalino con catarata puede extraerse quirúrgicamente. Después, el cirujano coloca un cristalino artificial, o el paciente puede usar lentes de contacto o anteojos especiales.

La corrección de la vista mediante cirugía de las cataratas es bastante buena. Sin embargo, con esta operación o cualquier otro procedimiento que requiera anestesia, el equipo de médicos debe estar informado de la MMD subyacente. La anestesia puede presentar problemas especiales, especialmente en los pacientes con MMD1.

Ocasionalmente, los músculos que mueven a los ojos, así como aquellos que los abren y los cierran se ven afectados en la MMD1, y pueden ocurrir otros problemas oftalmológicos algunas veces. Su médico de cuidados primarios o el médico de la clínica MDA pueden enviarlo con un *oftalmólogo* cuando los problemas de la vista requieran atención o para revisiones periódicas.

Diabetes

Si lee sobre la MMD en libros o en el Internet, podrá encontrar que la diabetes es uno de los problemas de esta enfermedad.

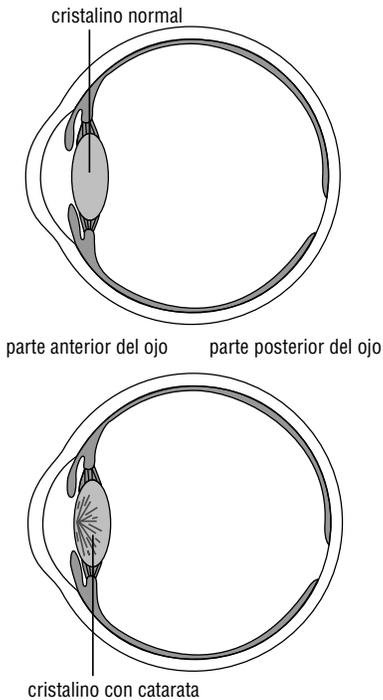
Afortunadamente, la mayoría de las personas con MMD1 y MMD2 no tienen diabetes, pero pueden desarrollar una enfermedad al que se hace referencia a veces como *resistencia a la insulina*. Esto significa que el cuerpo produce insulina (hormona necesaria para que las células absorban y utilicen los azúcares), pero por algún motivo, se requiere más insulina para hacer el trabajo, debido a que los tejidos musculares no responden en forma normal a las cantidades usuales de insulina.

Su médico puede ordenar análisis de sangre y/o de orina para ver si tiene resistencia a la insulina o diabetes. En caso afirmativo, es posible que le aconsejen cambiar sus hábitos alimenticios o su rutina de ejercicio o que tome medicamentos. Su médico podría enviarlo con un especialista o médico de cuidados primarios para tratamientos ulteriores de la diabetes.

Anestesia

Se ha reportado una tasa inusualmente elevada de complicaciones y hasta fallecimientos relacionados con la anestesia general (administrada durante cualquier cirugía) en personas con MMD1. Esto puede ocurrir incluso si la MMD es leve. De hecho, estos casos pueden ser particularmente peligrosos porque es menos probable que el cirujano, el anestesiólogo y el paciente pongan atención a la MMD al planear la cirugía.

Por lo general, puede llevarse a cabo la cirugía sin problemas mediante un monitoreo cuidadoso de las funciones cardíacas y respiratorias antes, durante y después de la cirugía. Asegúrese



El cristalino del ojo enfoca la luz en la parte posterior del ojo para permitir la vista. Cuando las cataratas nublan al cristalino, la imagen visual ya no es tan clara.



Si planea una cirugía, asegúrese que el neurólogo, el anestesiólogo y el cirujano sepan que usted tiene distrofia miotónica.



Es probable que un niño que nace con distrofia miotónica presente debilidad de los músculos faciales y un labio superior que tiene apariencia de “tienda de campaña”. Los músculos de los ojos también pueden verse afectados.



La terapia física, ocupacional y del habla a tiempo puede ayudarles a los niños con distrofia muscular miotónica congénita a aprovechar al máximo sus habilidades.

de decirle a todo el equipo médico, especialmente a los responsables de la anestesia, que usted o el miembro afectado de su familia tiene MMD (aun si la enfermedad es MMD2, ya que se sabe poco sobre esta enfermedad y la anestesia). En lo posible, asegúrese de que el anesthesiólogo y el neurólogo se comuniquen mucho antes de la cirugía.

¿Qué ocurre en la MMD congénita?

La forma más grave de la MMD es la congénita (al nacer). La MMD congénita se ha observado solamente en la MMD1. Cuando nace un niño con MMD1 congénita, casi siempre se descubre que la madre tiene MMD1 de inicio en la edad adulta — aun cuando sus síntomas sean tan leves que ni siquiera ella sepa que tiene la enfermedad.

Las madres con MMD también pueden transmitir la MMD que se manifiesta en adultos. Los hijos pueden heredar la enfermedad del padre, pero casi siempre es la forma que se manifiesta en la edad adulta. Estas características poco comunes no se ven en otras enfermedades genéticas.

Músculos débiles

Los bebés que nacen con MMD congénita tienen músculos muy débiles y falta de tono muscular (*hipotonía*). Se ven flojos, tienen problemas de respiración y no succionan ni tragan bien.

En el pasado, muchos infantes con MMD congénita no lograban sobrevivir. Hoy en día, con cuidados especiales en las unidades de terapia intensiva neonatal, estos bebés tienen mucho más probabilidades de sobrevivir, aunque todavía enfrentarán múltiples retos en la infancia.

Es probable que necesiten apoyo respiratorio, como respiración artificial, por lo menos al principio. La MMD congénita probablemente afecte los

aspectos voluntarios e involuntarios de la respiración. Dado que los músculos de deglución se ven afectados, podría ser necesario utilizar técnicas especiales de alimentación o un tubo de alimentación al estómago para proporcionar una nutrición apropiada y evitar que el niño se asfixie con los aliment

Los niños con MMD congénita tienen debilidad facial, lo que ocasiona una falta de expresión facial, y su labio superior termina en punta — conocido como un *labio superior en forma de tienda de campaña*.

Los bebés con MMD congénita a menudo nacen con *pies deformes* — una curvatura de los pies y parte baja de las piernas. Esta anomalía requiere corrección quirúrgica para que el niño pueda caminar. El problema puede deberse a un desarrollo muscular anormal de la parte baja de las piernas y los pies durante la vida fetal.

Los infantes con MMD no tienen miotonía en un principio, sino que la desarrollan posteriormente en la vida.

Discapacidades cognitivas

Los niños que nacen con MMD1 congénita tienden a tener discapacidades cognitivas (llamadas a veces retraso mental), aunque no siempre es el caso. Esto parece relacionarse con el desarrollo anormal de ciertas partes del cerebro, presumiblemente causado por anomalías genéticas.

Algunos expertos han sugerido que la elevada incidencia de complicaciones durante el trabajo de parto y el parto mismo en madres con MMD podría contribuir también a los problemas cognoscitivos que se observan en estos bebés. Por este motivo, es muy importante asegurarse plenamente que todos los miembros del equipo médico tengan conocimiento y puedan colaborar para minimizar los riesgos que implica el parto para la madre y el niño con MMD.



Cuando la parte baja de la pierna se debilita y caminar se vuelve peligroso, un bastón puede proporcionar apoyo.

Dificultades auditivas y del habla

Los músculos que se emplean al hablar frecuentemente se ven afectados con la MMD1 congénita. El oído también puede resultar afectado.

La terapia provista por un *patólogo del habla y del lenguaje* (en un centro médico) o por un *terapeuta del habla* (en una escuela) puede ser de utilidad. Incluso antes que el niño entre a la escuela, los programas de intervención temprana son vitales. Hable con su pediatra, médico de la clínica MDA o trabajador social médico sobre tales programas.

Problemas de la vista

Los músculos de los ojos se ven afectados y pueden hacer que los ojos no funcionen juntos; a este problema se le llama *estrabismo*. En casos severos, puede corregirse con cirugía.

Las cataratas, comunes en la MMD de inicio en la edad adulta, no son una característica de la MMD congénita durante los primeros años de la infancia. Sin embargo, los niños con MMD tienden a desarrollarlas posteriormente.

Superando la MMD congénita

Los infantes y los niños con síntomas de MMD1 pueden “superar” muchos de los aspectos de la enfermedad relacionadas con los músculos al crecer y madurar. Aunque las discapacidades cognitivas no mejoran, los niños pueden aprender si se les dan las herramientas, instrucción y entorno adecuados.

Desafortunadamente, a pesar de los primeros avances durante la niñez, todos los niños con MMD congénita desarrollarán la forma adulta de la MMD cuando llegan a la adolescencia o la edad adulta.

¿Cómo se diagnostica la MMD?

Los médicos que tienen experiencia con enfermedades neuromusculares

descubren que es fácil diagnosticar la MMD tipo 1. Con frecuencia basta que vean a una persona, la examinen y hagan unas cuantas preguntas para hacer el diagnóstico. Por lo general, los adolescentes y adultos con MMD1 tienen una cara alargada característica, con sienes hundidas y, los hombres, calvicie temprana.

Muchas personas le hablan al médico de dolores abdominales recurrentes, estreñimiento o complicaciones obstétricas. Otros dicen que sus padres tuvieron problemas musculares.

Algunas veces, un oftalmólogo notará el tipo particular de cataratas que se encuentra en la MMD y sospechará del diagnóstico, enviando al paciente a un neurólogo.

Muchas personas podrían no darse cuenta que tienen problemas para relajar sus puños, mientras otras dicen que han tenido problemas para soltar una pala, desarmador u otro artefacto, especialmente en tiempo frío.

El doctor podría verificar si hay miotonía golpeando ligeramente el área que se encuentra justo debajo del pulgar con un martillo de caucho. En la mayoría de las personas, la reacción es mínima o nula. En las personas con miotonía, hay una rápida contracción del músculo y tarda varios segundos para relajarse.

Puede que el médico desee hacer pruebas eléctricas a los músculos y nervios utilizando un examen llamado *electromiograma* o *EMG*. En este examen, se insertan pequeñas agujas en los músculos para medir su actividad eléctrica. La miotonía produce un sonido característico descrito con frecuencia como el ruido producido por un bombardero en picada.

El médico puede ir de los antecedentes y el examen físico a una *prueba de ADN*

para confirmar el diagnóstico de MMD. La prueba de ADN implica únicamente una muestra de sangre y, en casi todos los casos, puede determinar si la familia está afectada por MMD.

En algunos casos, puede considerarse una *biopsia muscular*. En este examen se extrae quirúrgicamente un pequeño pedazo de músculo para su análisis.

¿Cómo se trata la MMD?

En estos momentos, no hay un tratamiento específico que “llegue a la raíz” de la MMD1 o MMD2. El tratamiento se concentra en manejar los síntomas y minimizar la discapacidad.

Los bastones, las ortosis, las andaderas y las motonetas pueden ayudar con los problemas de movilidad. El monitoreo meticuloso de las funciones cardíacas y respiratorias puede llevar a un tratamiento oportuno de estos problemas con un marcapasos cardíaco o un respirador portátil (vea “Músculos respiratorios y de deglución” en la página 5).

Pueden emplearse medicamentos y otros tratamientos para el estreñimiento y otros malestares del tracto digestivo.

La cirugía de cataratas y la cirugía o las “muletas” especiales para los párpados caídos pueden mejorar la vista notablemente.

Los medicamentos nuevos para tratar la somnolencia excesiva pueden hacer la vida más placentera para la persona con MMD y su familia.

La intervención temprana en niños con la forma congénita de la MMD1 es crucial. Las anomalías auditivas y de la vista deben diagnosticarse y tratarse lo más antes posible. La cirugía para corregir la falta de coordinación de los músculos oculares y la educación especial pueden tener gran influencia en el éxito posterior de la vida del niño.

Si tiene un hijo con MMD1 congénita, es sumamente importante buscar un programa de intervención temprana a través de su clínica MDA, pediatra, trabajador social médico, sistema escolar u otros recursos.

Comparación de MMD1 y MMD2

Característica	MMD1	MMD2
debilidad de los músculos faciales	común, temprana	poco común
debilidad de los músculos del cuello	común, temprana	común, temprana
debilidad de los músculos de los dedos	común, temprana	común, temprana
debilidad de los músculos del brazo — zona del codo	poco común	común
debilidad de los músculos del lbrazo — antebrazo	común	poco común
debilidad de los músculos del tobillo	común, temprana	poco común
debilidad de la cadera y del muslo	común, tardía	común, temprana
miotonía	común	común
dolor muscular	común	común
debilidad de los músculos respiratorios	común	poco común
anomalías de conducción cardíaca	común	pueden ocurrir con el tiempo
deterioro del músculo cardíaco	poco común	pueden ocurrir con el tiempo
deterioro cognoscitivo	común	no tan común o severo como en la MMD1
retraso mental	ocurre en la MMD1 congénita	no se ha reportado
disfunción psicológica	común	no tan común o severo como en la MMD1
somnolencia excesiva durante el día	común	no tan común o severo como en la MMD1
cataratas	común	común
problemas gastrointestinales	común	ausente o leve
testículos atrofiados y fertilidad reducida	común	puede ocurrir
resistencia a la insulina	común	común
calvicie prematura en los hombres	común	puede ocurrir

¿Es hereditaria?

La MMD es ciertamente una enfermedad hereditaria. Ambos tipos se heredan en un patrón *autosomal dominante*, lo que significa que sólo se necesita un gene defectuoso para causar los síntomas de la enfermedad. Por lo tanto, si uno de los padres tiene la enfermedad, cada hijo de esa persona tendrá un 50 por ciento de probabilidades de heredar el gene que ocasiona la enfermedad.

Si se transmite ya sea la anomalía genética tipo 1 (cromosoma 19) o la del tipo 2 (cromosoma 3), casi con toda seguridad el niño llegará a desarrollar la enfermedad. En la MMD1, con mucha frecuencia será más severa en los hijos que en los padres. Los aumentos de severidad de generación en generación ocurren también en la MMD2, pero no con tanta regularidad.

Un gene ‘que crece’

En 1992, con el apoyo de la MDA, tres equipos de científicos hicieron un descubrimiento genético que marcó historia. Descubrieron que, en las personas con lo que ahora se llama MMD1, hay un área de ADN (el material genético básico que conforma nuestros genes) en el cromosoma 19 que es más grande de lo que debería ser.

El área expandida de ADN se ubica en un gene que lleva instrucciones para una proteína conocida como *quinasa proteínica de miotonina*. El ADN agrandado no está ubicado en la parte del gene “que trabaja” — la parte que lleva instrucciones para fabricar proteína. En lugar de eso, en la MMD el defecto genético está en una parte de un gene llamada el ADN *no traducido*, que es una zona del ADN que no utiliza la célula para la fabricación de proteínas.

A los expertos les sorprendió descubrir que una sección agrandada de este ADN no traducido pudiera provocar tantos problemas, y el misterio aún no se resuelve por completo.

Había más asombros por venir. Se descubrió que la sección agrandada del ADN observada en la MMD1 se ampliaba aun más al transmitirse de progenitor a hijo. Esto explicaba el fenómeno en el que, por lo general, los hijos se ven afectados más gravemente por la MMD1 que sus padres.

El agrandamiento del ADN explica también por qué los hijos con la forma congénita de la MMD1 pueden nacer

de padres que tienen la forma adulta menos severa. Sin embargo, no explica cabalmente por qué ocurre este fenómeno con tanta frecuencia cuando la madre tiene MMD1 y muy rara vez cuando el padre la tiene.

Podría relacionarse con una diferencia en la forma en que se producen los óvulos en el cuerpo, en contraposición a los espermatozoides.

En 2001, los investigadores de la MDA en Minnesota, trabajando con sus contrapartes en Alemania, identificaron un gene en el cromosoma 3, que porta instrucciones para una proteína denominada *dedo de zinc 9*. Cuando este gene contiene una sección expandida de ADN, ocasiona también una forma de MMD.

Ese tipo de distrofia miotónica, MMD2, se encuentra principalmente en europeos de norte o en sus descendientes. En Alemania, la MMD2 puede ser tan común como la MMD1.

El ADN expandido en el cromosoma 3 que subyace la MMD2 puede cambiar de tamaño, pero no puede “crecer” de tamaño tan consistentemente como lo hace en la MMD1.

En la actualidad, los científicos están investigando cómo es que la zona expandida de ADN puede causar los diversos síntomas de la MMD1 y MMD2. Hay muchas posibilidades. A partir de 2008, los expertos por lo general creen que en ambas formas de la enfermedad, la expansión del ADN conlleva a hebras expandidas de ARN y que estas expansiones del ARN tienen efectos tóxicos sobre las células.

Además, los efectos directos de las expansiones del ADN sobre los genes locales en el cromosoma 19 o el cromosoma 3 pueden desempeñar un papel.

Las investigaciones continuadas para contestar estas cuestiones deberían conllevar a tratamientos para la MMD.

Pruebas genéticas

Pueden realizarse estudios genéticos para determinar el ADN expandido que conlleva a cualquiera de los tipos de MMD en varios laboratorios. Pídale a su médico de la clínica MDA o asesor genético que lo remita para que se le practique un estudio genético.

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 años desde el descubrimiento de la causa genética de la MD miotónica en 1992 han sido fructíferos para la investigación de la MMD.

Los científicos, muchos de los que son financiados por el programa mundial de investigación de la MDA, están empezando a entender la forma en que las secciones expandidas de ADN en los cromosomas 19 y 3 ocasionan tantos cambios fisiológicos. Es probable que dichos descubrimientos proporcionarán ideas valiosas para vías futuras de tratamiento.

Algunos receptores de subsidios de la MDA para investigación están siguiendo enfoques no específicos para mantener el tejido muscular a pesar de la presencia de una enfermedad muscular degenerativa. Por ejemplo, el bloqueo de la miostatina, una proteína que limita el crecimiento muscular, es un área prometedora de investigación.

La “curación” definitiva de MMD1 y MMD2 con toda probabilidad involucre el bloqueo, silenciamiento o remoción de las zonas expandidas de ADN en el cromosoma 19 o en el cromosoma 3 (o el material genético expandido denominado ARN formado de este ADN), de manera que pierdan sus efectos tóxicos sobre las células. A partir de finales de 2009, varios receptores de subsidios de la MDA para investigaciones están siguiendo estrategias para lograrlo.



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 distrofia muscular miotónica. 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 distrofia muscular miotónica, 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:
Andy Vladimir de Coconut Grove, Florida, tuvo MMD y usó una silla de ruedas, pero eso no lo detuvo. Habiendo sido un empresario exitoso, autor de libros de texto, viajero mundial y escritor sobre viajes, incluso escritor para la revista *Quest* de la MDA, Andy vivió hasta los 76 años de edad.



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 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*)