



Hechos sobre las miopatías

MDA[®]

Estimados amigos:

Durante los primeros años de mi adolescencia, un día estaba tomándome un helado con unos amigos en el centro comercial, cuando de repente no pude mover ni un solo músculo. Vinieron los paramédicos y el departamento de bomberos y me sacaron en una camilla. Los médicos, mis padres y amistades estaban perplejos por lo que acababa de pasar. Muchos de los médicos dudaban que algo andaba mal conmigo. Tuve ataques semejantes a través de los años. Finalmente, se encontró que yo tenía parálisis hipercalemica periódica, una de las miopatías descritas en este folleto.

Si usted acaba de averiguar recientemente que tiene una miopatía heredable, entiende por lo que pasamos mi familia y yo. Debido a que esta enfermedad es poco común, su médico primario posiblemente no esté consciente de que muchas de estas miopatías pueden manejarse con medicamentos o cambios en la dieta y ejercicio. Este es el motivo por el cual es muy importante que obtenga toda la información posible acerca de su enfermedad. Este folleto le ayudará a empezar.

Enterarse de que usted o su hijo tiene una miopatía poco común puede ser atemorizante y confuso. Algunas personas podrán pensar que es perezoso o mentalmente inestable y eso puede lastimarlo. Puede estar seguro de que su enfermedad no lo ocasionó nada que usted o sus padres hubieran hecho, y no se lo contagió nadie. Tal como lo explica este folleto, cada miopatía heredable es ocasionada por un defecto genético muy poco común, y las personas muy frecuentemente ni siquiera saben que lo tienen. (Dos de las miopatías no son heredables. Son ocasionadas por desequilibrios de la tiroides que ocurren por motivos desconocidos.)

He tenido que hacer muchos ajustes para vivir con mi miopatía. Sé qué alimentos y actividades pueden provocar un ataque. Con una dieta balanceada, manteniendo mi nivel de potasio bajo y mi cuerpo hidratado, puedo hacer ejercicios y vivir una vida completa. Tengo una

carrera como secretaria jurídica y un esposo que me apoya y que tiene conocimientos sobre mi hipercalemia, y tenemos dos hijos saludables. Estas victorias fueron posibles con la ayuda de los médicos que me cuidan y que encontré a través de la Asociación de la Distrofia Muscular. La MDA me ha proporcionado también infinidad de apoyo e información.

Al igual que en el caso de mi hipercalemia, muchas miopatías pueden controlarse, de manera que le imponen muy pocas limitaciones a su vida. Pero, si tiene una de las miopatías que presenta efectos más incapacitantes, puede estar seguro de que la MDA es su mejor aliado — y que le ayudará a encontrar a los terapeutas apropiados, así como a localizar y comprar dispositivos importantes de ayuda.

Hoy en día, las personas con discapacidades tienen muchas oportunidades para desarrollarse y utilizar sus capacidades. Las leyes federales nos garantizan una educación pública, una oportunidad igual para obtener empleo y acceso a los lugares públicos. Las computadoras y otros avances tecnológicos nos ayudan a movilizarnos, comunicarnos y trabajar.

“MDA está aquí para ayudarle”, que se encuentra en la página 18, le indica los servicios de la Asociación. La MDA es también el líder mundial en investigaciones acerca de las enfermedades neuromusculares, y sus científicos han hecho muchos descubrimientos acerca de las miopatías en años recientes.

Este folleto le proporcionará los hechos básicos acerca de las miopatías heredadas y endocrinas, y la MDA le ayudará a contestar todas las preguntas a medida que éstas surjan. Al enfrentarse a los retos futuros, téngalo por seguro que estamos avanzando rápidamente hacia la obtención de mejores tratamientos y una curación. Y recuerde, no está solo.

Christine Swanson

Christine (Feigert) Swanson
Portland, Oregon



Christine Swanson, con su esposo Scott y sus hijos Anna y Nathan, en la Costa de Oregón.

¿Qué son las miopatías?

La palabra miopatía significa “enfermedad del tejido muscular”. Más específicamente, las miopatías son enfermedades que ocasionan problemas con el tono y la contracción de los músculos del esqueleto (músculos que controlan los movimientos voluntarios). Estos problemas van desde la rigidez (llamada miotonía) hasta la debilidad, con diferentes grados de severidad.

Algunas miopatías, especialmente cuando están presentes desde el nacimiento, tienen complicaciones que amenazan la vida, pero con el tiempo y una terapia física, algunas personas que nacen con miopatías pueden adquirir fuerza muscular. Otras pueden manejar frecuentemente sus síntomas mediante medicamentos, modificaciones en el estilo de vida o el uso de equipo ortopédico y respiratorio.

Este folleto enfoca las seis miopatías hereditarias (miopatías que pueden heredarse de padres a hijos) del programa de la MDA.

- **miotonía congénita** (enfermedad de Thomsen y tipo Becker)
- **paramiotonía congénita** (enfermedad de Eulenberg)
- **parálisis periódicas** (hipercalémica, hipocalémica, síndrome de Andersen-Tawil)
- **enfermedad del núcleo central/ susceptibilidad a la hipertermia maligna**
- **miopatía nemalínica** (enfermedad del cuerpo de los bastones)
- **miopatías centronucleares**, incluyendo **miopatía miotubular**

Este folleto contiene también información acerca de dos miopatías *no hereditarias* ocasionadas por la actividad anormal de la

glándula tiroides — miopatía hipotiróidea y miopatía hipertiróidea (vea “Miopatías endocrinas” en la página 14).

¿Qué ocasiona las miopatías hereditarias?

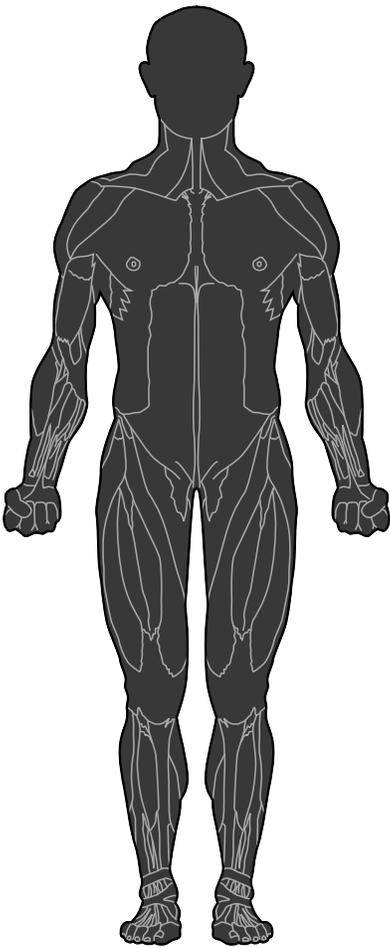
Estas miopatías hereditarias son ocasionadas por *mutaciones* o cambios en los *genes* — los anteproyectos para fabricar las proteínas necesarias para que nuestros cuerpos funcionen correctamente. Los genes son responsables de la construcción de nuestros cuerpos; los heredamos — junto con cualesquier mutaciones o defectos que tengan — de nuestros padres y se los heredamos a nuestros hijos. (Para más información acerca de la forma en que se heredan las miopatías, vea “¿Es hereditaria?” en la página 16.)

En las miopatías hereditarias, las mutaciones genéticas ocasionan defectos en varias proteínas necesarias para el tono y la contracción muscular.

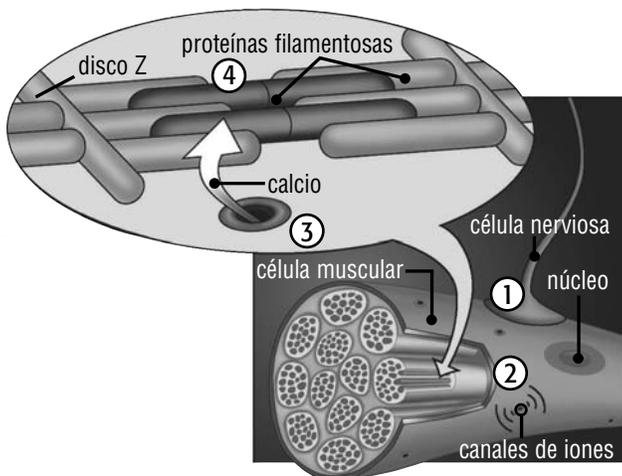
¿Qué es el tono y la contracción muscular y qué los controla?

La *contracción* es el acortamiento enérgico o la tensión de un músculo que jala las articulaciones, ocasionando movimiento. En otras palabras, cuando su cerebro le “dice” a un músculo que se mueva, usted hace que se contraiga, y entonces el músculo puede hacer lo que usted le está ordenando que haga.

El *tono muscular* se refiere a la disponibilidad para la contracción que hace que un músculo en reposo sea resistente al estiramiento. O bien, un músculo con tono mantiene su forma y elasticidad y puede responder, contrayéndose, cuando usted desea que se mueva. Los cuerpos con mal tono muscular parecen “laxos”. Un buen tono muscular es importante para la postura y la coordinación.



Las miopatías pueden ocasionar la debilidad o rigidez de todos los músculos voluntarios del cuerpo. Debido a que los músculos apoyan la postura del cuerpo, la debilidad muscular severa puede conllevar a deformidades del esqueleto.



Las señales químicas enviadas desde una célula nerviosa adyacente (1) estimulan a una célula muscular para que se contraiga. Esas señales abren canales de iones en la superficie de la célula muscular, ocasionando un flujo entrante/saliente de iones que actúan como una corriente eléctrica (2). La corriente se disemina dentro de la célula muscular y hace que se abran los canales de iones que recubren los compartimentos de almacenamiento de calcio, liberando los iones de calcio que se encuentran en su interior (3). Los iones liberados de calcio hacen que las proteínas filamentosas cercanas se deslicen, pasándose, juntando a los discos Z y acortando la célula muscular (4).

El tono y la contracción de un músculo esquelético dependen de su capacidad de responder ante el estímulo de las células nerviosas que responden a señales enviadas desde el cerebro, tales como su decisión de mover su mano o una pierna. Un músculo es en realidad un haz de células musculares individuales, y un grupo de células musculares estimulado por una sola célula nerviosa se denomina *unidad motora*.

El proceso de la contracción muscular empieza cuando las células nerviosas liberan señales químicas que van a las células musculares. Estas señales hacen que se abran los *canales de iones*, que son poros en la superficie externa de cada célula muscular y que se abren y cierran para regular el movimiento de átomos cargados llamados iones. Distintos tipos de canales de iones permiten que iones específicos — de sodio, calcio, potasio o cloruro — pasen a la célula muscular y salgan de ésta, creando corrientes eléctricas. La apertura de los canales de sodio y calcio ocasionan una *excitación eléctrica* que conlleva a la contracción, mientras que la apertura de los canales de potasio y cloruro evitan que ocurra dicha excitación.

El propósito de la excitación eléctrica es diseminar rápidamente la señal de contracción en toda la célula muscular y estimular la apertura de aún más canales que liberan el calcio de los compartimentos internos en la célula muscular.

Finalmente, los iones liberados de calcio provocan la contracción muscular, estimulando la acción de deslizamiento de las *proteínas filamentosas*. Estas proteínas con forma de bastones corren longitudinalmente dentro de la célula muscular y están anclados en sus extremos opuestos por “andamios” llamados *discos Z*. Cuando las proteínas filamentosas se deslizan pasando una delante de otra — por medio de un mecanismo tipo trinquete alimentado por fuentes celulares de energía — ocasionan el acortamiento de la célula muscular y el acortamiento (contracción) de todo el músculo.

Si este proceso se interrumpe en cualquier etapa entre la señalización del nervio al músculo y la acción de las proteínas filamentosas, el músculo pierde su capacidad normal de tono y contracción. En un extremo, el músculo puede estar flácido y débil, y en el otro, el músculo puede estar involuntariamente activo y no puede relajarse.

¿Qué anda mal en las miopatías hereditarias?

Muchas de las miopatías hereditarias son ocasionadas por mutaciones que interfieren con los canales de iones, haciendo que ya sea demasiada o demasiado poca corriente fluya a través de las células musculares. Estas enfermedades (miotonia congénita, paramiotonia congénita, parálisis periódica y enfermedad del núcleo central) se denominan a veces *canalopatías*.

La enfermedad del núcleo central parece destruir y por consiguiente debilitar los músculos, ocasionando una liberación excesiva de calcio de los compartimientos internos de almacenamiento.

Una quinta miopatía, la miopatía nemalínica, es ocasionada por mutaciones que afectan las proteínas filamentosas. Cuando éstas no hacen su trabajo, los músculos no pueden contraerse apropiadamente, ocasionando la pérdida de tono y fuerza.

Cuando menos una miopatía (un tipo de miopatía miotubular) es ocasionada por mutaciones en una proteína muscular que se requiere para el desarrollo normal de los músculos. Cuando esta proteína está ausente o inactiva, los músculos no se forman apropiadamente.

Algunas de las miopatías hereditarias son congénitas, lo que significa que causan problemas desde el momento del nacimiento. Otras tienen un inicio más tardío, y los síntomas aparecen en la niñez o en la edad adulta.

Las miopatías no son contagiosas, ni las ocasiona esforzarse en demasía. Sin embargo, el ejercicio puede agravar algunas de las miopatías debido a las mutaciones que cambian la forma en que los músculos responden ante la actividad.

¿Qué le sucede a alguien con una miopatía heredable?

Algunas de las miopatías congénitas heredables ocasionan debilidad general severa de los músculos, creando problemas con las actividades básicas como deglutir y respirar. Estos problemas pueden ser mortales si no se los trata, pero pueden controlarse con dispositivos médicos auxiliares como tubos de alimentación y respiradores mecánicos.

Otras miopatías heredables ocasionan episodios de debilidad o rigidez muscular que son más leves, más localizadas y

de naturaleza temporal. Estos episodios pueden manejarse muchas veces a través de medicamentos o por medio de un control cuidadoso del ejercicio y la dieta.

A diferencia de las distrofias musculares, las miopatías generalmente no ocasionan la muerte muscular, sino que evitan que los músculos funcionen adecuadamente. Además, las miopatías generalmente no son progresivas — es decir, una miopatía por lo general no empeora durante la vida de la persona. De hecho, algunos niños con miopatías empiezan a tener más fuerza muscular a medida que crecen.

Finalmente, algunas miopatías pueden darle a las personas una expresión de apatía, ocasionada por la debilidad de los músculos faciales. Las miopatías no tienen efecto sobre la inteligencia.

Temas especiales en las miopatías heredables

- **Anestesia:** Las personas con miopatías pueden presentar una gama de reacciones adversas a ciertos fármacos anestésicos que se emplean durante las cirugías. Aunque estos fármacos a veces sólo agravan la miopatía, pueden producir también reacciones potencialmente mortales, tales como la *hipertermia maligna*, lo que se refiere a un aumento peligrosamente alto de la temperatura corporal. Las personas con enfermedad del núcleo central presentan un riesgo especialmente alto de tener hipertermia maligna debido a que las dos enfermedades las ocasionan a veces los mismos defectos en los canales de iones.

La hipertermia maligna es provocada por determinados anestésicos inhalados (como el halotano) y ciertos relajantes musculares (como la succinilcolina). Estos fármacos pueden intensificar los defectos de los canales de iones y acrecentar el metabolismo muscular — el conjunto de reacciones químicas que



Las personas con enfermedad del núcleo central están en riesgo de presentar hipertermia maligna durante una cirugía bajo anestesia general. Otras reacciones adversas a la anestesia pueden ocurrir también en personas con enfermedades del canal de iones.

Deberá estar atenta de los problemas cardíacos potenciales y dejar que un especialista verifique su función cardíaca.

le proporciona energía a los músculos. El metabolismo aumentado eleva la temperatura del cuerpo y ocasiona un exceso de contracción y *rabdomiolisis* — un proceso de deterioro muscular agudo. La fuga resultante de iones y de proteínas musculares hacia el sistema circulatorio puede ocasionar un daño mortal al corazón, los pulmones y riñones que amenaza la vida.

Las personas con enfermedad del núcleo central no siempre son susceptibles a la hipertermia maligna. Aquellos que sí son susceptibles no presentarán hipertermia maligna, a menos que estén expuestos a los anestésicos que la provocan.

Antes de una cirugía, las personas que tienen enfermedad del núcleo central o antecedentes familiares de esta enfermedad — o cualquier otra miopatía — deberán consultar a sus médicos acerca de los riesgos de la anestesia y acerca de la disponibilidad de anestésicos que no provoquen la enfermedad.

• **Cuidado respiratorio:** La miopatía nemalínica y la miopatía miotubular congénita (ligada al cromosoma X) puede ocasionar el debilitamiento de los músculos respiratorios (aquellos que controlan los pulmones). Por consiguiente, las personas con cualquiera de estas enfermedades probablemente necesiten usar respiradores mecánicos para apoyar su respiración, y un especialista deberá monitorear su respiración en forma periódica. Asimismo, los pulmones están susceptibles de infección, así que cualquier señal de enfermedad respiratoria debe tomarse muy en serio.

• **Cuidado cardíaco:** A excepción del síndrome de Andersen-Tawil, las miopatías casi nunca afectan directamente el músculo cardíaco, pero a veces pueden ocasionar daño indirecto al corazón.

En la miopatía nemalínica y la miopatía congénita miotubular, el suministro inadecuado de oxígeno al cuerpo durante ataques severos de debilidad respiratoria puede conllevar a problemas cardíacos.

En una forma de la parálisis periódica (la hipocalémica), los ataques de debilidad están asociados a un decremento del nivel de potasio en la sangre, mientras que otro tipo de parálisis periódica (la forma hipercalémica) provoca la elevación de potasio. Ambos cambios pueden ocasionar indirectamente una irregularidad en la contracción cardíaca.

Un tipo poco común de parálisis periódica, el síndrome de Andersen-Tawil, es causado por un defecto hereditario en el canal de potasio que se encuentra tanto en el músculo cardíaco como en los músculos esqueléticos. Como resultado, estos pacientes pueden presentar enfermedades en el ritmo cardíaco aun cuando su nivel de potasio en la sangre sea normal.

Las personas con estas enfermedades deberán estar atentas de los problemas cardíacos potenciales y dejar que un especialista verifique su función cardíaca.

¿Cuáles son los síntomas y tratamientos para cada miopatía heredable?

Miotonía congénita

Causa:

Esta enfermedad es causada por mutaciones en el gene ligado a un canal de cloruro que es necesario para apagar la excitación eléctrica que ocasiona la contracción muscular.

Herencia:

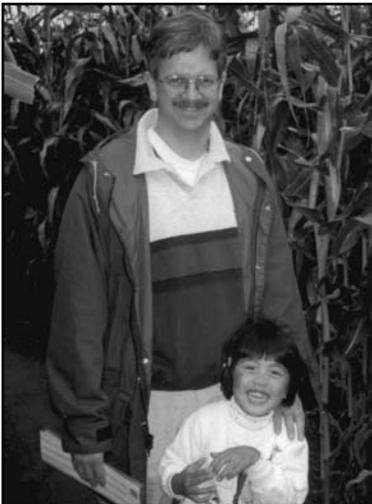
autosomal recesiva (tipo Becker); autosomal dominante (Thomsen)

Inicio:

niñez temprana a tardía



Las personas con parálisis periódica con frecuencia encuentran que el manejo cuidadoso de sus dietas ayuda a evitar o disminuir la frecuencia de los ataques.



Una vez que se logran controlar los ataques de parálisis periódica, el trabajo y la vida familiar pueden proseguir sin mucha interrupción.

Síntomas:

Los problemas principales que enfrentan las personas con esta enfermedad son la relajación muscular retardada y rigidez muscular, provocada típicamente por movimientos repentinos después del reposo. La rigidez puede interferir con las actividades sencillas como caminar, asir y masticar, pero es manejable generalmente con movimientos de calentamiento. La enfermedad no ocasiona desgaste muscular; en su lugar, a veces puede causar agrandamiento y mayor fuerza muscular. La miotonía del tipo Becker es la forma más común de miotonía congénita, mientras que la enfermedad de Thomsen es una forma relativamente leve, muy poco común.

Tratamiento:

Una persona con miotonía congénita puede tener una larga vida productiva, y hasta puede ser excelente en deportes en los que la fuerza es más importante que la agilidad. El director de su clínica MDA puede indicarle los ejercicios apropiados y en caso necesario, los medicamentos apropiados para tratar la rigidez muscular.

Paramiotonía congénita

Llamada también:

Enfermedad de Eulenberg. (Algunos investigadores consideran que la paramiotonía congénita es una forma de parálisis periódica.)

Causa:

Los canales de sodio se abren normalmente para ocasionar la excitación muscular y luego, se cierran para terminarla. En la paramiotonía congénita, las mutaciones en el gene del canal de sodio muscular prolonga la apertura del canal, causando una excitación muscular más elevada de lo normal.

Herencia:

autosomal dominante

Inicio:

congénito (existe al nacer)

Síntomas:

La paramiotonía congénita ocasiona episodios de rigidez y debilidad muscular — en su mayoría en la cara, cuello y extremidades superiores — que pueden durar desde minutos a horas. La rigidez es sensible al ejercicio y al frío. Durante el ejercicio breve, la sobreexcitación de los músculos puede causar rigidez, y en el caso de ejercicio prolongado, la sobreexcitación puede conllevar ocasionalmente a una debilidad semejante a la fatiga o aun a una parálisis completa. La exposición al frío puede tener efectos semejantes, pero algunas personas presentan rigidez muscular, debilidad o, a veces, parálisis temporal aunque no tengan frío.

Tratamiento:

Evitando el ejercicio vigoroso y el frío, la mayor parte de las personas con esta enfermedad pueden escaparse en gran medida de la discapacidad. Pero los medicamentos pueden ser de beneficio, especialmente para las personas que presentan síntomas independientemente del ejercicio y del frío. El director de su clínica MDA puede darle más información acerca de estos medicamentos.

PARÁLISIS PERIÓDICAS

En estas enfermedades, los canales defectuosos de iones producen “ataques” de debilidad muscular temporal que pueden producir una parálisis temporal en caso de ser severos.

Hay tipos diferentes de parálisis periódica, que se distinguen por lo que sucede con los niveles de potasio en la sangre (específicamente el suero, o sea la parte líquida de la sangre). En el tipo hipercaliémico (hiperKPP), los niveles altos de potasio sérico pueden provocar ataques. En el tipo hipocaliémico (hipoKPP), los niveles bajos de potasio sérico pueden causar ataques. (*Caliémico* se refiere a potasio; *hiper* significa demasiado e *hipo*, demasiado poco.) El



Los niños mayores y los adultos con enfermedad del núcleo central experimentan típicamente discapacidades ligeras que pueden empeorar lentamente a través del tiempo.

potasio total en el cuerpo por lo general es normal. En el caso de hiperKPP, el potasio en el suero es alto debido a que ha salido del músculo y ha penetrado en la sangre. Por el contrario, en episodios de hipoKPP, el potasio sale de la sangre y penetra en las células musculares, donde queda atrapado. A diferencia del caso de la mayoría de las miopatías, muchas personas con hipoKPP y algunas personas con hiperKPP experimentan daño muscular progresivo y permanente, lo que ocurre independientemente de los ataques.

El síndrome de Andersen-Tawil afecta los canales de iones presentes no sólo en los músculos del esqueleto, sino también del corazón. Esto hace que sea aun más urgente controlar estos episodios que aquellos en otras formas de parálisis periódica.

(Los ataques severos de debilidad relacionados con enfermedades de la función tiroidea se confunden a veces con parálisis periódica hereditaria. Su médico podrá ordenar un análisis de sangre para verificar su función tiroidea, especialmente si no hay antecedentes familiares de esta enfermedad.)

Parálisis periódica hipercalémica

Causa:

Esta enfermedad es ocasionada por mutaciones distintivas en el gene del canal de sodio muscular. Estas mutaciones ya sea pueden interrumpir el cierre del canal de sodio que ayuda normalmente a terminar la excitación breve para disparar una contracción (un proceso denominado *inactivación del canal*), o que ocasiona que los canales se abran con demasiada facilidad (activación). Estos cambios pueden aumentar la excitabilidad ocasionando rigidez (miotonia), o pueden abrumar completamente a las fibras musculares, haciéndolas inexcitables y ocasionando debilidad o parálisis. En todos los seres humanos, un nivel

más elevado de potasio en la sangre promoverá la excitación muscular. En el caso de las personas con hiperKPP, el defecto del canal de sodio amplía este efecto, produciendo rigidez o debilidad.

Herencia:

autosomal dominante

Inicio:

niñez

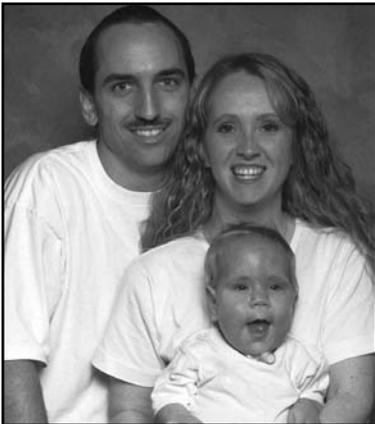
Síntomas:

Generalmente, los ataques de debilidad duran aproximadamente de 15 minutos a una hora, pero pueden durar un día o más. En casos severos, pueden tener una recurrencia diaria. Los ataques ocurren usualmente después del reposo, precedido por ejercicio vigoroso, y pueden volverse más severos debido al estrés, embarazo o alimentos con gran contenido de potasio. Durante los ataques que no son provocados por una ingesta excesiva de potasio, una persona puede volverse hipercalémica o permanecer normocalémica (sin cambios en los niveles de potasio sérico). La frecuencia de los ataques disminuye generalmente después de que una persona llega a su edad adulta madura.

Tratamiento:

Para mantener a un mínimo los ataques de hipercalémia, debe adherirse a una dieta rica en carbohidratos y baja en potasio y evitar el ejercicio vigoroso. Cuando hace ejercicio, asegúrese de “enfriarse” con actividad ligera antes de reposar.

Durante un ataque, pueden usarse ciertos fármacos que se obtienen con receta, para aliviar los síntomas. El director de su clínica MDA puede darle más información específica acerca de cómo manejar la hipercalémia mediante ejercicios, dieta y medicamentos apropiados.



La miopatía nemalínica que inicia en la infancia tiende a ser el tipo más severo, pero estos niños a veces sobreviven hasta llegar a la edad adulta.

Parálisis periódica hipocalémica

Causas:

Al igual que en todas las formas de parálisis periódica, una pérdida temporal de excitabilidad muscular ocasiona episodios de debilidad en el caso de hipoKPP. Lo interesante es que esta enfermedad puede ser ocasionada por defectos genéticos ya sea en el canal de calcio o en el canal de sodio. Las mutaciones ocasionan una pérdida de excitabilidad muscular cuando el potasio sérico es bajo.

Herencia:

autosomal dominante

Inicio:

niñez temprana a edad adulta

Síntomas:

Los ataques de debilidad pueden ocurrir diariamente y ocurren generalmente en la mañana (a la hora de despertarse), o en la noche. Algunas personas con la enfermedad pueden presentar sólo unos cuantos ataques leves durante su vida. Pero los ataques más severos causan una parálisis casi completa. Con frecuencia, aparece una debilidad permanente progresiva en las piernas después de los 50 años de edad.

Tratamiento:

Al igual que en el caso de la hipercalemia, los ataques de hipocalemia pueden prevenirse, evitando actividades vigorosas, y pueden aliviarse mediante medicamentos. Sin embargo, las precauciones dietéticas son casi lo contrario de las que se dan para la hipercalemia. Los alimentos ricos en carbohidratos pueden provocar la hipocalemia y contribuir a que ocurra un ataque, mientras que la ingesta de potasio puede restaurar los niveles de potasio sérico y prevenir un ataque. Pídale al director de su clínica MDA que le dé recomendaciones específicas acerca de la dieta, ejercicios y medicamentos.

Síndrome de Andersen-Tawil

Causas:

Esta enfermedad es ocasionada por defectos en un canal de potasio que se encuentra presente normalmente en los músculos esqueléticos y cardíacos. Las mutaciones en este gene del canal de potasio interfieren con la capacidad de un músculo de mantenerse equilibrado, listo para contraerse. Debido a ello, pueden darse episodios periódicos de parálisis, y los latidos cardíacos pueden volverse irregulares.

Herencia:

autosomal dominante

Inicio:

niñez a adolescencia

Síntomas:

Ocurren episodios periódicos de debilidad que duran de horas a días; asimismo, pueden presentarse irregularidades severas en los latidos del corazón, acompañadas a veces por pérdida del conocimiento.

Tratamiento:

A veces se recetan fármacos denominados *inhibidores de la anhidrasa carbónica* y diuréticos que mantienen el potasio, así como suplementos de potasio. Medicamentos para problemas cardíacos pueden ser también parte del plan de tratamiento, y a veces se recomienda un marcapasos implantable o un desfibrilador.

Enfermedad del núcleo central/ susceptibilidad a la hipertermia maligna

Causas:

Esta enfermedad poco común parece tener orígenes múltiples, pero es ocasionada generalmente por defectos en un canal que actúa como una compuerta al almacenamiento interno de calcio. El defecto causa la fuga de calcio del lugar de almacenamiento, lo que parece dañar las células musculares.



La miopatía miotubular ligada al cromosoma X afecta a los niños varones en mayor medida y ocasiona debilidad severa que puede notarse al nacimiento.



Las miopatías centronucleares autosomales, como la que afecta a este joven, pocas veces son mortales en la niñez.

Herencia:

autosomal dominante, posiblemente autosomal recesiva en algunos casos poco comunes

Inicio:

congénito

Síntomas:

La enfermedad se denomina así debido a las zonas deterioradas dentro de las células musculares (los núcleos), en los que las proteínas filamentosas están desorganizadas y faltan las mitocondrias (las fábricas pequeñas productoras de energía que activan la contracción muscular). Aún no se sabe con certeza cuál es el impacto de los núcleos en la severidad de la enfermedad.

Esta enfermedad produce un tono muscular deficiente (*hipotonía*) y debilidad muscular persistente en infantes. En algunos casos poco comunes, los párvulos que presentan la enfermedad nunca caminan, pero otros sencillamente llegan a sus objetivos motores más tarde de lo normal. Los niños mayores y los adultos típicamente presentan incapacidades leves que se empeoran lentamente con el tiempo, si es que empeoren. Debido a la debilidad muscular crónica, muchas personas desarrollan deformidades esqueléticas, incluso dislocaciones articulares y *escoliosis*, es decir, una curvatura de la columna vertebral que puede comprimir órganos internos vitales.

Las personas con esta enfermedad deben tener cuidado con cirugías, ya que presentan un riesgo especialmente alto de hipertermia maligna, una reacción potencialmente mortal ante ciertos anestésicos (vea "Anestesia" en la página 5).

Tratamiento:

Una persona con una forma severa de enfermedad del núcleo central posiblemente requiera una andadera u otros dispositivos de apoyo para

movilizarse, aunque muchas personas no los necesitan. A diferencia de otras miopatías, las personas con esta enfermedad pueden beneficiarse del ejercicio. La escoliosis y otros problemas esqueléticos pueden corregirse generalmente utilizando dispositivos ortopédicos o por medio de la cirugía. Su médico o el director de la clínica MDA puede indicarle más acerca de los riesgos de una cirugía y respecto a los anestésicos seguros.

Miopatía nemalínica

Llamada también:

enfermedad del cuerpo de los bastones

Causas:

Esta enfermedad la ocasionan una variedad de defectos genéticos, cada uno de los que afecta una de las proteínas filamentosas que se requieren para el tono y la contracción muscular.

Herencia:

autosomal recesiva, autosomal dominante

Inicio:

nacimiento a edad adulta

Síntomas:

La enfermedad lleva su nombre debido al hecho de que las células musculares contienen grumos de material semejante a hilos — probablemente proteínas filamentosas desorganizadas — llamados cuerpos nemalínicos (*nema* es la palabra griega para "hilo".) Ocasiona debilidad y falta de tono (hipotonía) en los músculos de la cara, el cuello y las extremidades superiores, y afecta muchas veces los músculos respiratorios (aquellos que controlan la respiración).

Los casos de inicio en la infancia tienden a ser los más severos. Generalmente, los infantes con esta enfermedad no tienen la fuerza y el tono muscular que se requiere para posturas y movimientos sencillos. También presentan dificultades serias con la alimentación y respiración.



Alan Beggs en la Harvard University tiene el apoyo de la MDA para estudiar la genética molecular de las miopatías hereditarias.

Aunque muchos bebés con la enfermedad mueren debido a insuficiencia respiratoria o infecciones pulmonares, algunos sobreviven y llegan a la edad adulta. Los niños afectados llegan generalmente a sus objetivos motores lentamente, y durante la pubertad pueden presentar debilitamiento adicional, necesitando usar una silla de ruedas.

En el caso de los adultos, aun las formas no congénitas de la enfermedad pueden ocasionar problemas respiratorios que amenazan la vida. Además, los adultos pueden tener problemas con la deglución y el habla, y aquellos con una movilidad restringida pueden desarrollar escoliosis. Sin embargo, aun las personas que tienen la enfermedad desde su nacimiento pueden llevar vidas activas.

Tratamiento:

Un infante con miopatía nemalínica requiere generalmente un tubo de alimentación para que se le proporcione su nutrición, así como un respirador mecánico para apoyar su respiración. Los niños y los adultos también pueden beneficiarse de apoyo respiratorio, ya que la insuficiencia respiratoria durante el sueño puede ser un peligro persistente. La movilidad y la fuerza pueden mejorarse significativamente por medio de terapias físicas y ortopédicas. Si usted o su hijo tiene miopatía nemalínica, el director de su clínica MDA puede proporcionarle más información acerca de los tratamientos disponibles.

MIOPATÍAS CENTRONUCLEARES

Las miopatías centronucleares reciben su nombre debido a la desubicación de los núcleos celulares en las fibras musculares. Normalmente, estos núcleos se encuentran dispuestos alrededor de la periferie de la fibra. En estas enfermedades, por el contrario, muchos de los núcleos se encuentran ubicados centralmente.

La miopatía miotubular es una forma muy severa de miopatía centronuclear. Debido a su patrón hereditario ligado al cromosoma X, afecta mucho más comúnmente a los niños varones que a las niñas. En caso de afectar a niñas mujeres, la enfermedad es por lo general mucho menos severa que en los niños varones.

Las otras formas de las miopatías centronucleares son menos severas y se denominan *autosomales*, que se refiere a su patrón hereditario. Las mutaciones genéticas que subyacen estas miopatías no se encuentran en el cromosoma X, sino en los *autosomas*, los cromosomas numerados.

Miopatía miotubular

Causas:

La forma más común y severa de miopatía centronuclear es la miopatía miotubular que es ocasionada por defectos o deficiencias de la miotubularina, una proteína que se piensa promueve el desarrollo muscular normal.

Herencia:

ligada al cromosoma X

Inicio:

congénito (existe al nacer)

Síntomas:

La miopatía miotubular ligada al cromosoma X afecta generalmente sólo a niños varones y ocasiona debilidad muscular severa e hipotonía que se nota al nacimiento y ocasionalmente un poco antes. La debilidad e hipotonía interfieren con la postura y el movimiento, y causan dificultades potencialmente mortales con la alimentación y respiración. A veces la insuficiencia o infección pulmonar causa la muerte en la infancia temprana, pero otros sobreviven hasta la niñez. Generalmente estos niños requieren un tubo de alimentación y ventilación asistida.

Pueden desarrollarse contracturas (las articulaciones se engarrotan debido a la debilidad muscular), particularmente en las caderas y rodillas. En la niñez puede desarrollarse una curvatura de la columna vertebral (escoliosis).

Tratamiento:

Hasta hace poco, se pensaba que casi todos los infantes con miopatía miotubular ligada al cromosoma X murieran en los primeros cuantos meses de vida. Pero ahora ha quedado claro que un apoyo intenso y continuo de alimentación y respiración puede mejorar su expectativa de vida significativamente y permitirles una calidad elevada de vida. Si se desarrolla una curvatura en la columna vertebral, podría requerirse cirugía para enderezarla.

Miopatías centronucleares autosomales

Causas:

En 2009 se encontraron dos genes, que al presentar defectos, ocasionan una forma autosomal de miopatía centronuclear. Un gene es para la proteína anfifisina 2, que se encuentra involucrada normalmente en el mantenimiento de la membrana que rodea las fibras musculares. El otro gene es para la proteína dinamina 2, que es parte del sistema de transporte de las sustancias dentro de las células.

Herencia:

autosomal recesiva (tipo anfifisina 2);
autosomal dominante (tipo dinamina 2)

Inicio:

Niñez, adolescencia o edad adulta; el tipo recesivo tiende a tener un inicio más temprano que el dominante.

Síntomas:

Las miopatías centronucleares autosomales pocas veces son mortales en la niñez y no debilitan seriamente los músculos respiratorios de la manera en que lo hace la forma ligada al cromosoma X. La debilidad es difusa, pero por lo

general tiene preferencia ya sea por los músculos proximales (cercanos al centro del cuerpo) o distales (alejados del centro del cuerpo).

La miopatía centronuclear autosomal dominante con frecuencia tiene un inicio muy gradual y posiblemente no haga que una persona busque atención médica sino hasta que sea un adulto joven. Es lentamente progresiva y la mayor parte de las personas pueden caminar bien de manera independiente incluso durante gran parte de su edad adulta. La caída de los párpados superiores es común. Pueden ocurrir contracturas.

La miopatía centronuclear autosomal recesiva tiende a iniciar más temprano y a ser más severa. Los niños típicamente presentan cierto impedimento neuromuscular a medida que crecen y se desarrollan. Asimismo, pueden desarrollar debilidad de los músculos oculares. Algunos pueden tener una cara alargada y un paladar ojival. Pueden ocurrir contracturas.

Tratamiento:

No existe un tratamiento específico. Cuidados de apoyo, tales como terapia física para minimizar el desarrollo de contracturas puede ser de ayuda.

¿Cómo se diagnostican estas seis miopatías hereditarias?

Por lo general, el diagnóstico inicia con la evaluación de los antecedentes personales y familiares del paciente y continúa con la auscultación física y exámenes neurológicos que comprueban los reflejos y la fuerza. Los exámenes y auscultaciones pueden detectar problemas con el tono y la contracción muscular, y los antecedentes pueden traer a la luz patrones hereditarios y condiciones físicas que pudieran haber agravado los problemas musculares en el pasado.

Una vez que el médico tiene esta información, puede distinguir a veces

entre una miopatía hereditaria y otras enfermedades que afectan la función de los músculos, tales como las distrofias musculares y enfermedades musculares. Pero para poder identificar adecuadamente la miopatía y planear el curso apropiado de tratamiento, el médico puede emplear varias pruebas especializadas:

Para muchas de las mutaciones genéticas que subyacen a varias miopatías se dispone de *estudios genéticos (con base en el ADN)*, realizados generalmente en una muestra de sangre.

A veces se realiza una *biopsia muscular*, la extirpación de un pedazo pequeño de tejido muscular. Esta muestra es examinada para detectar signos físicos de enfermedad muscular. Bajo el microscopio, los músculos afectados por diversas miopatías presentan una apariencia bastante distintiva.

La biopsia muscular puede emplearse también para ver la forma en que los músculos aislados responden a condiciones diferentes potencialmente nocivas. Por ejemplo, para determinar qué tan susceptible es un paciente a la hipertermia maligna, el músculo al que se le ha tomado la biopsia puede comprobarse en cuanto a su reacción ante anestésicos potencialmente peligrosos.

La actividad de un músculo puede medirse en el cuerpo por medio de la *electromiografía (EMG)*, en la que se observa las señales eléctricas que produce un músculo durante la contracción. Un electrodo semejante a una aguja, insertado en el músculo, “lee” las señales eléctricas y las envía a un monitor llamado un osciloscopio. La técnica causa generalmente ciertas molestias, pero es de utilidad para diagnosticar las canalopatías, que pueden mostrar señales indicadoras anormales en el osciloscopio.

¿Qué ocurre con las miopatías que no son hereditarias?

La MDA cubre miopatías no hereditarias ocasionadas por un exceso o una deficiencia de las hormonas producidas por la glándula tiroides, que es parte del sistema endocrino. Estas miopatías se conocen como miopatías endocrinas. Afortunadamente, en la mayor parte de los casos, éstas pueden tratarse de manera exitosa restaurando los niveles normales de hormonas tiroideas con medicamentos o cirugía.

Evaluar la función tiroidea es muchas veces parte del proceso diagnóstico de una miopatía, especialmente si no hay antecedentes familiares de la enfermedad.

Los médicos con frecuencia miden el nivel de la *hormona estimuladora de la tiroides (TSH, por sus siglas en inglés)* en una muestra de sangre para determinar si la miopatía es de origen endocrino o para eliminar la posibilidad de que pudiera tratarse de una miopatía endocrina.

Miopatías endocrinas

Las miopatías endocrinas pueden ocurrir cuando una glándula produce demasiada cantidad o demasiado poco de una hormona. Las hormonas viajan en el torrente circulatorio y afectan el metabolismo (un grupo de reacciones químicas vitales) en varios tejidos, incluso los músculos. Una sobreproducción de las hormonas tiroideas, conocidas como T3 y T4, por parte de la glándula tiroides ocasiona una *miopatía hipertiróidea*, mientras que una producción demasiado baja ocasiona una *miopatía hipotiróidea*.

Una causa común de ambas miopatías es la autoinmunidad, una enfermedad en la cual el sistema inmune actúa en contra de una parte del cuerpo — en este caso la glándula tiroides.

Ambas miopatías pueden aliviarse casi completamente restaurando la actividad normal de la tiroides, lo que se denomina el estado *eutiróideo*.

Miopatía hipertiróidea

Llamada también:
miopatía tirotóxica

Síntomas:

Esta enfermedad involucra generalmente la debilidad y el desgaste de los músculos alrededor de los hombros y a veces, las caderas. Puede haber también debilidad en los músculos de la cara y la garganta, así como de los músculos respiratorios. En los casos severos puede presentarse una *rabdomiólisis* (el deterioro agudo de los músculos). Algunas personas con miopatía hipertiróidea desarrollan la enfermedad de Grave, daño en los músculos que controlan el movimiento ocular y de los párpados, lo que puede conllevar a la pérdida de la vista. Otras personas desarrollan una parálisis periódica tirotóxica que se manifiesta en forma de ataques temporales pero severos

de debilidad muscular, asociados a un nivel bajo de potasio sérico. Si su médico está preocupado acerca de la posibilidad de hipoKPP, es importante comprobar la función de la tiroides con un análisis de sangre para excluir la posibilidad de una miopatía endocrina (vea “Parálisis periódicas” en la página 7).

Tratamiento:

La restauración de los niveles normales de las hormonas tiroideas puede lograrse por medio de fármacos antitiroideos, pero a veces se requiere la extirpación parcial o total de la tiroides (tiroidectomía).

Miopatía hipotiróidea

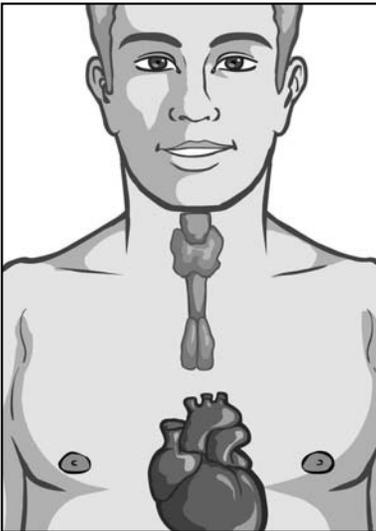
Síntomas:

Los síntomas más comunes incluyen debilidad alrededor de las caderas y a veces los hombros, y una disminución en la velocidad de los reflejos. Algunas personas presentan también rigidez muscular y calambres musculares dolorosos. Los casos severos pueden ocasionar rabdomiólisis (vea la página previa).

A veces la enfermedad causa el agrandamiento muscular junto con debilidad muscular.

Tratamiento:

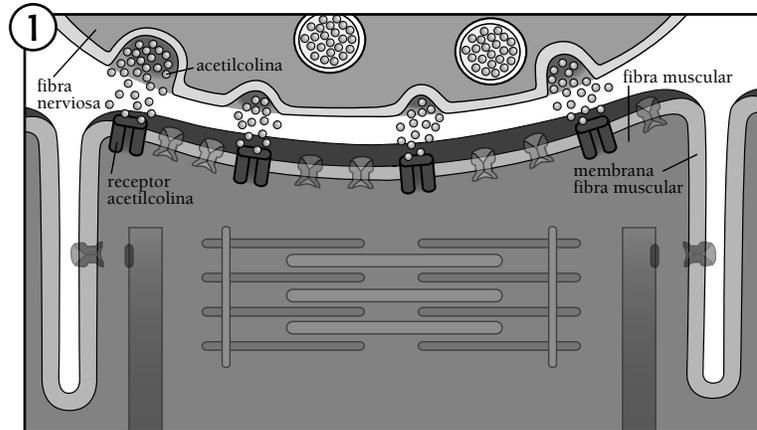
Las hormonas tiroideas pueden elevarse a niveles normales mediante medicamentos orales.



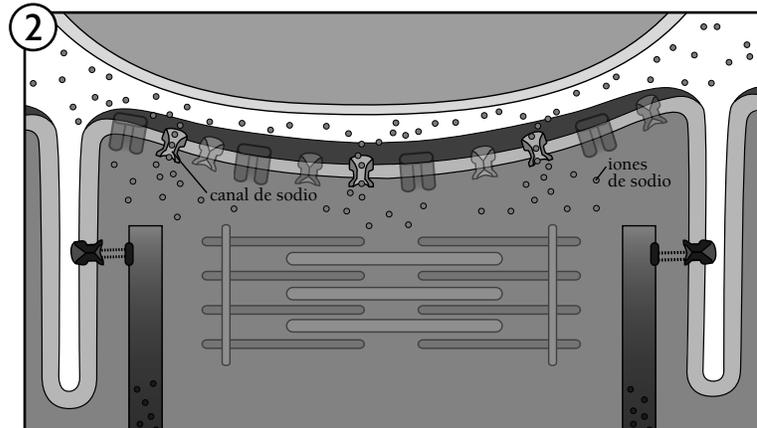
La producción de demasiada o demasiado poca hormona por parte de la glándula tiroides puede resultar en una miopatía (enfermedad muscular).

Forma en que los canales de iones regulan la contracción muscular

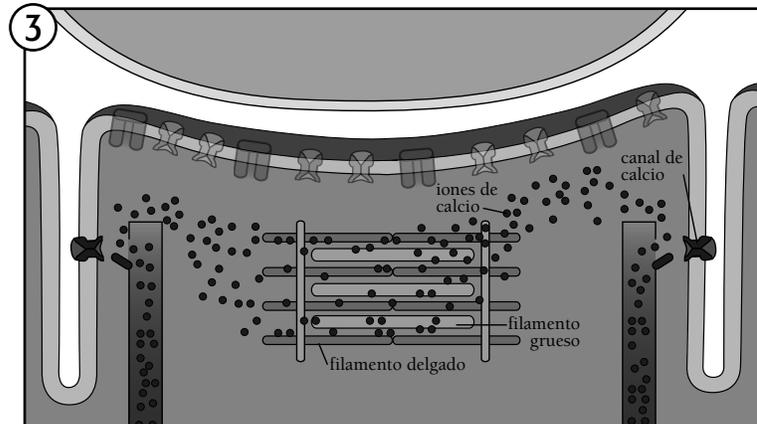
La acetilcolina sale de la fibra nerviosa y se acopla a los receptores en la membrana muscular, ocasionando que esa zona de la fibra muscular se vuelva ligeramente más positiva (“despolarizada”).



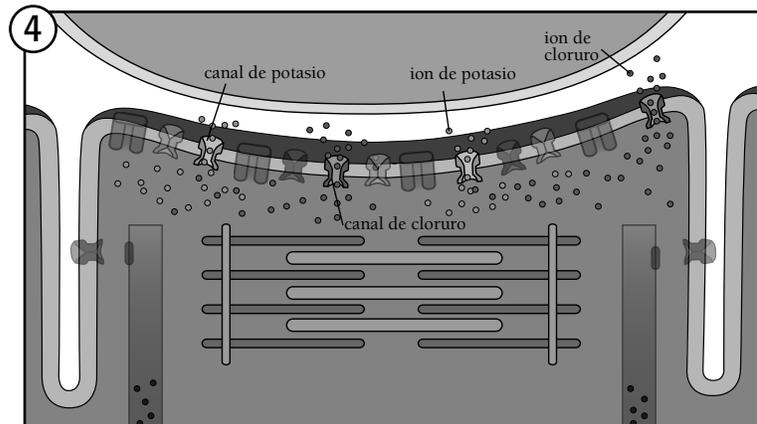
Los canales de sodio se abren en respuesta a esta ligera despolarización, permitiendo que un flujo enorme de iones de sodio cargados positivamente penetre en la fibra muscular. La despolarización se amplifica mucho y un breve impulso eléctrico (“potencial de acción”) se disemina a través de la fibra.



Los canales de calcio sienten la despolarización de la fibra muscular y disparan la liberación de iones de calcio de las zonas internas de almacenamiento. Esta corriente de calcio liberado internamente es la señal química que hace que los filamentos gruesos y delgados de la fibra muscular se deslicen de manera que unos pasen a los otros (se contraigan).



Los canales de sodio se cierran espontáneamente, los canales de sodio se abren, y los iones de sodio cargados positivamente salen de la fibra. Los canales de cloruro se mantienen abiertos también y los iones de cloruro cargados negativamente entran en la fibra. Todas estas acciones hacen que la parte interior de la fibra se vuelva más negativa (“repolarizada”).



Las miopatías heredables pueden estar en la familia, aunque sólo una persona en la familia tenga la enfermedad.

¿Es hereditaria?

Cuando se les informa a los pacientes que tienen una miopatía hereditaria, éstos a menudo preguntan: “Pero nadie en la familia lo tiene. Entonces, ¿cómo puede ser genético?” Las miopatías heredables pueden estar en la familia, aunque sólo una persona en la familia tenga la enfermedad.

Esto se debe a que una enfermedad genética puede heredarse de tres formas diferentes: ligada al cromosoma X, autosomal dominante y autosomal recesiva. O, una mutación nueva espontánea podría ocurrir por primera vez en un niño.

Ligado al cromosoma X significa que la mutación genética (o defecto) se encuentra en el cromosoma X. En el caso de muchas enfermedades ligadas al cromosoma X, una copia normal del gene puede compensar la copia defectuosa. Debido a que los varones tienen sólo un cromosoma X, mientras que las mujeres tienen dos, las enfermedades ligadas al cromosoma X casi siempre afectan a los varones.

Autosomal se refiere a que la mutación ocurre en otro cromosoma que no es el cromosoma X o Y. Por consiguiente, las enfermedades autosomales afectan tanto a hombres como mujeres por igual.

Autosomal recesivo significa que se requieren dos copias del gene defectuoso para que ocurra la enfermedad en toda su amplitud. Se hereda una copia del padre y otra de la madre, ninguno de los que presentaría normalmente la enfermedad, pero sería un(a) “portador(a)”.

Autosomal dominante significa que una copia del gene defectuoso es suficiente para ocasionar la enfermedad. Por lo tanto, una persona que hereda el gene defectuoso de su padre o madre tendrá la enfermedad, al igual que el padre o la madre.

Las miopatías heredables que se transmiten en un patrón autosomal dominante pueden rastrearse fácilmente en el árbol genealógico. Por el contrario, parece que las enfermedades ligadas al cromosoma X o las enfermedades autosomales recesivas ocurren repentinamente. Pero en realidad, uno o ambos, padre y madre, pueden ser portadores quienes portan silenciosamente una mutación genética. Muchos padres de familia no tienen idea de que son portadores de una enfermedad hasta que tienen un hijo con la enfermedad.

Las mutaciones espontáneas aparecen realmente “de la nada” cuando ocurre una nueva mutación durante la concepción de un hijo. Después de que ocurren, pueden transmitirse a la generación siguiente.

Una buena manera de obtener más información acerca de su riesgo de tener o transmitir una miopatía hereditaria, es hablar con un médico de la clínica MDA o con un consejero genético. Puede consultar también 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.

Con el apoyo de la MDA, los científicos han hecho avances significativos para entender y tratar las miopatías hereditarias.

Hace no mucho tiempo, a muchas personas con miopatías que ocasionan los síntomas temporales se les decía que tenían problemas psicológicos o se les acusaba de ser holgazanes. Los científicos financiados por la MDA ayudaron a demostrar que estas son enfermedades médicas fisiológicas tratables.

En la década de 1990, los investigadores descubrieron que el meollo de varias miopatías eran los defectos de los canales de iones; que las proteínas filamentosas defectuosas ocasionaban la miopatía nemalínica; y que la miopatía miotubular ligada al cromosoma X es causada por defectos o la pérdida de una proteína llamada miotubularina, que era desconocida con anterioridad.

En la década siguiente, un subsidio para investigación otorgado por la MDA a Rabi Tawil en University of Rochester (New York) ayudó a conllevar a la identificación de las anomalías de los canales de potasio como la base del síndrome de Andersen-Tawil.

Más recientemente, los investigadores apoyados por la MDA han encontrado que las miopatías centronucleares comprenden un grupo más extenso de enfermedades que sólo la miopatía miotubular ligada al cromosoma X y que éstas tienen un mejor pronóstico que la enfermedad ligada al cromosoma X.

Hoy en día, la MDA continúa apoyando a científicos en su búsqueda por entender las bases moleculares de las miopatías y por encontrar tratamientos efectivos. A partir del 2009, la Asociación está ayudando a apoyar un estudio a gran escala para determinar si uno de dos fármacos, acetazolamida o dclorfenamida, ayuda a disminuir los ataques de debilidad en casos de parálisis periódica hipercalémica e hipocalémica.



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 las miopatías heredadas y endocrinas. El personal de su oficina MDA local está disponible para ayudar de muchas formas. Los servicios de la Asociación incluyen:

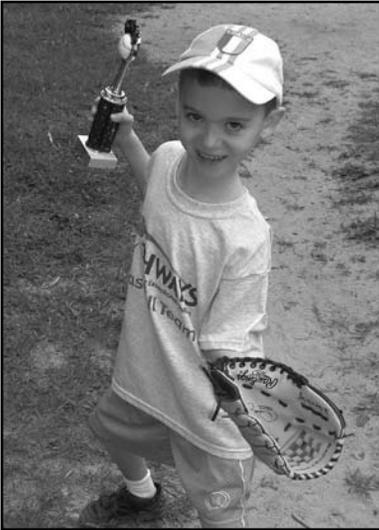
- una red nacional de clínicas dotadas de especialistas de primera en enfermedades neuromusculares
- campamentos de verano MDA para niños con enfermedades neuromusculares
- ayuda para obtener equipo médico duradero a través de su programa nacional de préstamos de equipo
- asistencia financiera con reparaciones 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 las miopatías heredadas y endocrinas, 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:
Adam Foye, quien nació en 2001, primero se le dio el diagnóstico de miopatía miotubular ligada al cromosoma X, con un pronóstico incierto. Desde entonces su diagnóstico ha cambiado a miopatía centronuclear.

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