



Hechos sobre las distrofias musculares poco comunes (congénita, distal, Emery-Dreifuss y oculofaríngea)

MDA[®]

Estimados amigos:

Cuando yo tenía como un año, mis padres notaron algo extraño en mi forma de caminar. Después de muchos exámenes, se llegó a la conclusión que yo tenía una enfermedad neuromuscular.

Nos tomó varios años obtener un diagnóstico definitivo de distrofia muscular de Emery-Dreifuss.

Si usted ha descubierto recientemente que tiene una forma poco común de distrofia muscular, podrá entender lo que tuvo que pasar mi familia. Debido a lo poco común de las distrofias musculares de Emery-Dreifuss, congénita, distal y oculofaríngea, es sumamente importante que usted obtenga toda la información que pueda acerca de su enfermedad. Este folleto es un buen comienzo.

Descubrir que usted o su hijo tiene una forma poco común de distrofia muscular (DM) puede ser aterrador y confuso. Mis padres se preguntaron por qué tenía yo esta enfermedad; en nuestra familia no hay historia de haberla tenido. Pero, como se explica en este folleto, cada tipo de DM es causado por un defecto genético extremadamente poco común, que a menudo las personas ni siquiera saben que lo tienen. Usted puede estar seguro que su enfermedad no fue causado por nada que usted o sus padres hayan hecho, y tampoco se le contagió de nadie.

Mi familia tuvo que adaptarse de muchas formas a causa de la DM. Pero tuvimos suerte. Junto con doctores excelentes y compasivos, tuvimos la ayuda de la Asociación de la Distrofia Muscular. Mis padres recibieron de la MDA el apoyo y la información que necesitaban, así como ayuda para obtener aparatos ortopédicos y otros servicios. Yo tuve el honor de prestar servicios como el Embajador Nacional de Buena Voluntad de la MDA en 1987-88.

Agradezco a mis padres no haber escondido las cosas y haberme permitido formar parte de las discusiones con los médicos desde una temprana edad.

Entender mi enfermedad me ayudó a prepararme para manejar mis cuidados médicos como persona adulta. Contar con información sobre mi DM también me permitió disfrutar de una niñez típica, incluyendo deportes, Lobatos y muchos amigos. En

la secundaria mantuve buenas calificaciones, era el estadístico del equipo, y tenía un empleo de tiempo parcial.

Me gradué de la universidad con un título en comunicaciones, y trabajo en comunicaciones interactivas en Harley-Davidson Motor Co. en Milwaukee. Utilizo una silla de ruedas motorizada y asistencia respiratoria parte del tiempo.

Le cuento esto acerca de mi persona para que pueda darse cuenta que las personas con formas poco comunes de DM pueden llevar vidas satisfactorias y felices. No es fácil vivir con músculos que se debilitan con el tiempo, pero no es necesario dejar que la DM le impida alcanzar una educación, una carrera, una familia, viajes — todo lo que usted quiera.

Las personas con discapacidades tienen más oportunidades que nunca para desarrollar y utilizar sus habilidades. Las leyes federales nos garantizan una educación pública, oportunidades equitativas de empleo y acceso a los lugares públicos. Las computadoras y la tecnología nos ayudan a movilizarnos, escribir, trabajar y conducir vehículos.

“MDA está aquí para ayudarle”, en la página 18, describe los valiosos servicios de la Asociación. Además, la MDA es el líder mundial en la investigación de enfermedades neuromusculares, y sus científicos han hecho muchos descubrimientos emocionantes en los últimos años acerca de todas las formas de DM.

Este folleto le proporcionará los datos básicos acerca de estas cuatro formas de DM, y la MDA le ayudará a contestar todas sus preguntas conforme se presenten. A medida que le hace frente a los retos que se avecinan, tenga la seguridad que estamos avanzando rápidamente hacia mejores tratamientos y una curación. Y recuerde, no está solo.



Mike Neufeldt

Milwaukee

Comité de Trabajo Nacional de la
MDA Sobre la Concientización Pública



Mike Neufeldt

¿Qué es la distrofia muscular?

Las distrofias musculares son un grupo de enfermedades genéticas que causan debilidad y degeneración muscular, principalmente en los músculos esqueléticos o voluntarios (aquellos que controlamos, como los músculos de los brazos y las piernas). Los cuatro tipos de distrofia muscular que se describen en este folleto — *distrofia muscular congénita (CMD, por sus siglas en inglés)*, *distrofia muscular distal (DD, por sus siglas en inglés)*, *distrofia muscular de Emery-Dreifuss (EDMD, por sus siglas en inglés)* y *distrofia muscular oculofaríngea (OPMD, por sus siglas en inglés)* — están entre las menos comunes de las distrofias musculares. Debido a que son menos comunes, pueden ser difíciles de diagnosticar, y quedan muchas preguntas sin contestar acerca de sus síntomas y su progresión.

Tanto las distrofias musculares congénitas como las distrofias musculares distales (a veces llamadas *miopatías distales*) son grupos de enfermedades musculares. La distrofia de Emery-Dreifuss y la oculofaríngea parecen ser ambas una forma única de distrofia muscular en lo que se refiere a los síntomas (aunque la EDMD y la OPMD pueden tener más de una causa genética).

La mayoría de personas con distrofia muscular experimentan algún grado de debilidad muscular durante sus vidas, pero cada uno de las cuatro enfermedades descritos en este folleto afecta a diferentes grupos de músculos y puede tener síntomas acompañantes diferentes. Debido a que en las distrofias musculares la debilidad muscular generalmente progresa conforme pasa el tiempo, pueden ser necesarios los cambios en el estilo de vida, los dispositivos de ayuda y la terapia ocupacional para ayudar a la persona a adaptarse a situaciones nuevas.

¿Qué causa la distrofia muscular?

Todas las formas de distrofia muscular son heredadas — es decir, son causadas por mutaciones (cambios) en los genes de una persona. Nuestros genes están compuestos de ADN y residen en nuestros cromosomas. Cada gene contiene la “receta” para una proteína diferente y sus variaciones, y estas proteínas son

necesarias para que nuestros cuerpos funcionen correctamente.

Cuando un gene tiene una mutación, puede fabricar una proteína defectuosa, o no fabricar ninguna. Más comúnmente, las proteínas faltantes o defectuosas en los músculos evitan que las células musculares trabajen adecuadamente, conllevando a síntomas de distrofia muscular, incluyendo debilidad y degeneración muscular a medida que pasa el tiempo.

¿Qué le sucede a alguien con distrofia muscular?

La mayoría de las formas de distrofia muscular son progresivas y tienden a empeorar con el tiempo. Sin embargo, la edad de inicio y el ritmo de progresión pueden variar mucho de una enfermedad a otro. Algunos de estas enfermedades, pero no todos, pueden afectar la expectativa de vida. En muchos casos, el conocimiento adelantado permite el tratamiento de los síntomas que tienen más probabilidad de reducir la expectativa de vida.

En la mayoría de los casos de distrofia muscular, la masa muscular en las zonas afectadas puede degenerar en forma visible (reducción del tamaño), y los brazos, las piernas y el tronco pueden debilitarse tanto que eventualmente no se pueden mover. Algunas formas de distrofia muscular vienen acompañadas de contracturas, o articulaciones rígidas, y otras son acompañadas de escoliosis, o curvatura de la columna.

Las formas de distrofia muscular que afectan los músculos utilizados para tragar pueden necesitar que se tomen precauciones al comer y beber, de manera que la comida no sea aspirada hacia los pulmones. Aunque la mayoría de las distrofias musculares no afectan el cerebro, algunas se presentan con cambios cerebrales que pueden producir discapacidades de aprendizaje que van de leves a severas.

Finalmente, algunas formas de distrofia muscular también afectan el corazón, y deben tomarse precauciones especiales para controlar las funciones cardíacas. Cada enfermedad tiene sus propias consideraciones especiales.



La distrofia muscular causa debilidad y degeneración muscular, principalmente en los músculos esqueléticos.

El médico desea determinar asimismo si la debilidad del paciente se debe a un problema en los músculos en sí o los nervios que los controlan.

¿Qué pruebas se utilizan para diagnosticar la distrofia muscular?

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

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

Generalmente, el origen de la debilidad puede determinarse por medio de un examen físico. Ocasionalmente, se realizan pruebas especiales denominadas estudio de la conducción de los nervios y electromiografía (EMG). En estas pruebas, se utiliza electricidad y terminales muy delgadas para estimular y evaluar los músculos o nervios individualmente, para ver dónde se encuentra el problema. La electromiografía es incómoda, pero no es generalmente muy dolorosa.

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

Para determinar cuál enfermedad está causando el nivel elevado de CK, el doctor podrá solicitar una biopsia muscular, es decir, la extirpación quirúrgica de una muestra muscular pequeña del paciente. Al examinar esta muestra, los médicos pueden llegar a

saber mucho de lo que está sucediendo realmente dentro de los músculos. Las técnicas modernas pueden utilizar la biopsia para distinguir las distrofias musculares de infecciones, enfermedades inflamatorias y otros problemas.

Otros análisis de la muestra de la biopsia pueden proporcionar información acerca de qué proteínas musculares se encuentran presentes en las células musculares y si se encuentran presentes en las cantidades normales y en las ubicaciones apropiadas. Esto puede indicarle al médico y al paciente lo que anda mal con las proteínas de las células y proporcionar candidatos probables en cuanto a qué genes son los responsables del problema. Sin embargo, la correlación entre las proteínas faltantes en la biopsia muscular y el defecto genético no es perfecta. Un médico de la clínica MDA puede ayudarle a entender estos resultados.

Utilizando una muestra de sangre, las pruebas genéticas (ADN) pueden analizar los genes de una persona para determinar defectos en particular que ocasionan las distrofias musculares poco comunes, ayudar a predecir el curso probable de la enfermedad, y ayudarle a la familia a evaluar el riesgo de heredar la enfermedad a la generación siguiente. En Estados Unidos se dispone comercialmente de las pruebas de ADN para la mayor parte de las enfermedades en este folleto, pero a partir del 2008, la comprobación de algunos de las enfermedades menos comunes se realiza únicamente mediante estudios de investigación. Es muy probable que dentro de pocos años se disponga más ampliamente de las pruebas de ADN.

¿Qué se puede hacer para tratar la distrofia muscular?

Actualmente no hay curación para ninguna forma de distrofia muscular, pero se cuenta con muchas terapias diseñadas para ayudar a manejar los síntomas comunes de la enfermedad. Por ejemplo, las contracturas pueden aliviarse con terapia física y algunas veces con cirugía para liberar los tendones, mientras que la escoliosis puede responder a dispositivos ortopédicos o cirugía, y los problemas cardíacos pueden responder a medicamentos o a la implantación de un marcapasos. (Las terapias físicas y ocupacionales pueden iniciarse a través de

la escuela de su hijo o por medio de su clínica MDA.)

Muchas personas con estas formas de distrofia muscular viven su vida con mucha plenitud. El director de su clínica MDA le ayudará a planificar la mejor estrategia para hacerle frente a las necesidades específicas suyas o de su hijo.

Distrofia muscular congénita (CMD)

El término distrofia muscular congénita (CMD) es actualmente el nombre dado a un grupo de distrofias musculares que tienen en común que la debilidad muscular comienza en la infancia o en la niñez muy temprana (típicamente antes de los 2 años de edad). Las enfermedades congénitas son aquellas cuyos síntomas se presentan al nacer o poco tiempo después.

Un diagnóstico de CMD puede ser confuso porque, durante muchos años, el término se utilizaba como un nombre “genérico” para describir condiciones médicas que se parecían mucho a otras distrofias musculares, pero que comenzaban mucho antes o seguían diferentes patrones de herencia. En años recientes, los doctores han acordado que hay varias categorías diferentes de CMD “verdaderas”, causadas por mutaciones genéticas específicas y que son distintas de otras distrofias

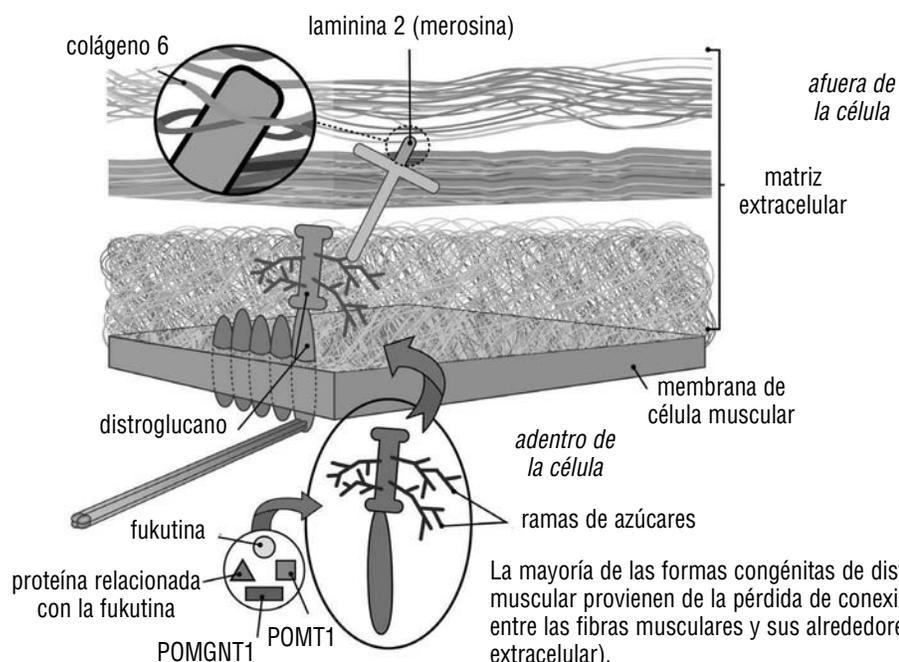
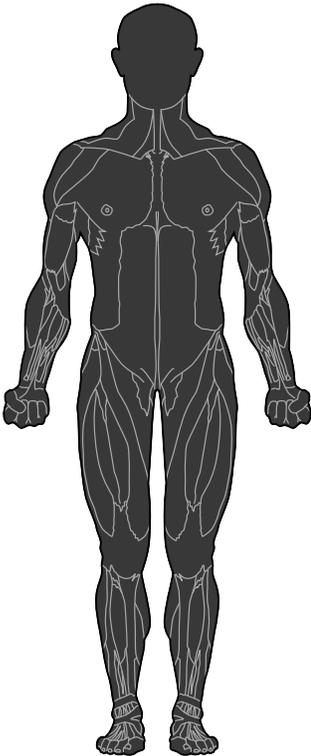
musculares. Es posible que algunas personas que han sido diagnosticadas con CMD hace muchos años, en realidad tengan alguna otra forma conocida de distrofia muscular con un inicio excepcionalmente temprano.

Aunque los niños con CMD pueden tener síntomas asociados, grados de severidad y tasas de progresión diferentes, la mayoría muestran alguna debilidad muscular progresiva. Esta debilidad, que usualmente se identifica inicialmente como hipotonía, o falta de tono muscular, puede hacer que un infante parezca “flojo”. Más adelante, los infantes y párvulos pueden retrasarse en llegar a las marcas motoras, tales como darse vuelta, sentarse o caminar, o pueden no llegar a alcanzar algunas marcas del todo.

Algunas de las formas menos comunes de CMD también llegan acompañadas de discapacidades de aprendizaje significativas o de retraso mental.

¿Qué causa la CMD?

Las CMDs son ocasionadas por defectos genéticos que afectan a proteínas musculares importantes. Las CMDs son ocasionadas por defectos genéticos que afectan a proteínas musculares importantes. La mayoría de las formas de CMD son heredadas en un patrón autosomal recesivo, pero al menos una



forma parece seguir un patrón hereditario dominante. (Para más información sobre patrones hereditarios, vea “¿Es hereditaria?” en la página 16.)

No se sabe por qué las CMDs causan debilidad muscular más temprano que otros tipos de distrofia muscular. Una posibilidad es que las proteínas musculares afectadas en la CMD son necesarias en una etapa temprana del desarrollo de los músculos de un infante, mientras que las proteínas musculares vinculadas con otras distrofias musculares no pasan a ser importantes hasta que los músculos comienzan a ser más utilizados a medida que el niño crece.

Es importante hacer ver que sólo porque la debilidad muscular comienza más temprano en la CMD, la CMD no es automáticamente más severa que otras formas de distrofia muscular. El grado y la tasa de progresión de la debilidad muscular varía con las diferentes formas de CM y de un niño a otro.

A mediados de la década de 1990, los investigadores encontraron que la deficiencia de una proteína denominada en aquel entonces merosina y denominada ahora más comúnmente laminina 2 fue la causa subyacente de cuando menos algunos casos de CMD. La merosina ancla normalmente las células musculares a una estructura que las recubre (como la piel de una salchicha), denominada la lámina basal.

Los médicos empezaron a clasificar la CMD ya sea como por “deficiencia en merosina” (vea la página 7) o “merosina-positiva”. El gene de la merosina se encuentra en el cromosoma 6.

Luego, en 1998, los investigadores identificaron mutaciones en el gene de la integrina como otra causa de CMD (vea la página 7). La integrina, que rodea y apoya a cada fibra muscular, conecta a la laminina 2 con las proteínas dentro de las células.

En las postrimerías del siglo XX, los investigadores empezaron a sospechar que

la enfermedad de Ullrich (vea la página 7), conocida ahora como CMD de Ullrich, era ocasionada por la falta de colágeno 6, una proteína semejante a una cuerda, ubicada en la zona en la que se encuentra la laminina 2.

El colágeno 6, que ayuda a apoyar la fibra muscular, probablemente afecta a las células musculares por medio de su conexión a la laminina 2. La laminina 2, a su vez, se conecta a las células musculares por medio de dos otras proteínas: ya sea la integrina o el distroglucano.

El distroglucano une a la superficie externa de las células musculares con estructuras fuera de éstas por medio de ramales formados por moléculas de azúcar que sobresalen de su superficie y que se pegan a la laminina.

La estructura de ramal explica el motivo por el que todas las mutaciones en los genes diversos parecen ocasionar CMD. Cada una de estas proteínas contribuye de manera diferente al proceso de “recubrir el distroglucano con azúcar” (glucosilar). Varias formas de CMD que afectan no sólo los músculos, sino también los ojos y el cerebro — CMD de Fukuyama (que se observa principalmente en Japón), enfermedad de los músculos-ojos-cerebro y el síndrome de Walker-Warburg (vea la página 8) — surgen de defectos en estas proteínas de glucosilación.

La ilustración en la página 5 muestra las relaciones físicas entre estas proteínas.

En 2001, los investigadores identificaron mutaciones en el gene de la selenoproteína N1 como causa de una CMD marcada por una columna rígida (vea la página 8) y a veces articulaciones congeladas en los codos, caderas, tobillos o rodillas. Se cree que esta proteína desempeña un papel en el desarrollo muscular temprano en la vida y no parece ser parte del grupo de proteínas unidas que se muestran abajo.



Esta niña de 4 años tiene CMD por deficiencia de merosina.



Esta niña adolescente con CMD de Ullrich toca el saxofón y la guitarra y es estudiante con honores en su clase.



La CMD puede causar contracturas en las muñecas, los tobillos y otras articulaciones.



La terapia física es importante para mantener el rango de movimientos y reducir las contracturas.

Para más información acerca de las causas de una CMD específica y su patrón hereditario, vea “Clasificación de CMDs” en la página 15.

¿Cuáles son los tipos de CMD?

CMD con deficiencia de merosina

Los niños con CMD de merosina negativa carecen de toda o parte de la proteína muscular merosina, o laminina 2. Comúnmente, la enfermedad se detecta cuando un niño no aprende a caminar. El grado de debilidad muscular puede variar desde severo (nunca llegan a caminar) hasta leve (caminan entre los 2 y 3 años de edad), y depende de cuánta proteína merosina tiene el niño.

Esta forma de CMD progresa muy lentamente o, en algunos casos, no progresa para nada. Los problemas especiales incluyen las contracturas, dificultad para respirar y convulsiones (en el 20 por ciento de los casos). La inteligencia es generalmente normal, pero se han documentado discapacidades de aprendizaje.

Una característica de diagnóstico distintiva de este tipo de CMD se detecta por medio de imágenes de resonancia magnética (MRI). Estas imágenes del cerebro muestran cambios en la materia blanca, que consiste de fibras nerviosas que transportan mensajes desde el cerebro hasta la médula espinal. A pesar de la apariencia en el MRI, aquellos con CMD de merosina negativa tienen pocas señales de daño cerebral en la vida cotidiana.

CMD de Ullrich

Las características clínicas de la CMD de Ullrich (o enfermedad de Ullrich) incluyen hipotonía (pérdida del tono muscular), hiperlaxidad (articulaciones flojas) de las manos y los pies, y contracturas múltiples de las articulaciones al nacer, con rigidez de la columna vertebral. El curso es lentamente progresivo, causando debilidad y degeneración muscular.

Los niños con enfermedad de Ullrich pueden desarrollar fallos respiratorios en la primera década de su vida.

Miopatía de Bethlem

Esta forma poco común de CMD, al igual que la CMD de Ullrich, es ocasionada por la falta de colágeno, pero tiene un curso menos severo. Puede aparecer por primera vez a cualquier edad, y presenta movilidad restringida de las articulaciones, incluso contracturas de los dedos. (Se denomina miopatía, que significa “enfermedad de los músculos”, un término más amplio que distrofia, que implica una degeneración progresiva.)

CMD con deficiencia de integrina

Los niños con deficiencia de integrina tienen hipotonía (falta de tono muscular) y debilidad en la infancia temprana asociada a marcas de desarrollo atrasadas. Los niños generalmente no caminan hasta los 2 a 3 años de edad.

CMD de Fukuyama (FCMD)

La distrofia muscular congénita de Fukuyama se presenta casi exclusivamente en personas de ascendencia japonesa. La enfermedad se ha vinculado a un gene llamado fukutina, y se piensa que la mutación más común comenzó hace muchos años con un sólo antepasado japonés. Las evidencias sugieren que la fukutina participa en el recubrimiento del distroglicano con azúcar.

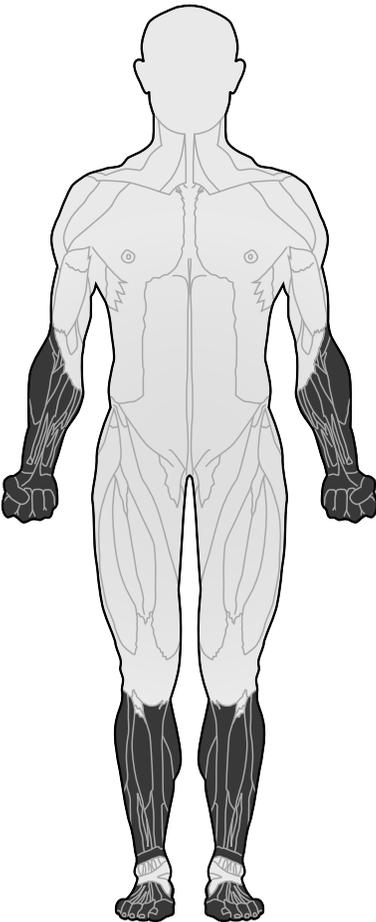
La debilidad muscular en la FCMD varía desde severa hasta leve, y las personas con los casos más leves pueden caminar con ayuda. Anomalías extensas del cerebro están normalmente acompañadas de retraso mental severo, epilepsia, pérdida de la vista y disminución de la expectativa de vida (unos 11 a 16 años de edad).

Enfermedad de músculo-ojo-cerebro (MEB)

Esta forma poco común de CMD, descrita por primera vez en Finlandia, comparte características con la FCMD. Generalmente



Las computadoras especialmente adaptadas pueden ayudar a los niños con problemas de la vista.



es más leve, con supervivencias que varían desde la niñez temprana hasta los 70 años de edad. Va acompañada de marcas motoras atrasadas, retraso mental severo y problemas de la vista.

Síndrome de Walker-Warburg (WWS)

Esta forma muy poco común de CMD es similar a la MEB, pero más severa. (Los expertos consideran que la MEB y el WWS son un espectro de enfermedades.) Las personas con esta enfermedad tienen hipotonía y convulsiones. Se presentan retraso mental severo y múltiples problemas de la vista. La enfermedad es generalmente mortal en la infancia.

CMD con síndrome de columna rígida

Esta forma de CMD se caracteriza por su inicio antes del primer año de edad, con debilidad marcada en el cuello y poco control de la cabeza. Después de alguna mejora inicial, los niños desarrollan gradualmente (entre los 3 y los 7 años de edad) tiesura o rigidez de la columna vertebral. En menor grado, se ven contracturas de los músculos de las extremidades.

Al llegar a la adolescencia, se ven afectados los músculos que operan los pulmones, mientras que se ve menos afectada la fuerza de los músculos de las extremidades. La función intelectual es normal.

Problemas y soluciones en las distrofias musculares congénitas

Contracturas

Las articulaciones rígidas o “congeladas” (contracturas) pueden presentarse al nacer o desarrollarse a medida que se debilitan los músculos, pero la terapia física regular diseñada para mantener el rango de movimientos en las articulaciones puede ayudar a combatir este problema.

Escoliosis

Los músculos débiles del tronco pueden llevar a la curvatura de la columna, o escoliosis, la cual a su vez puede limitar la movilidad e interferir con la respiración.

Con el tiempo puede necesitarse cirugía correctiva.

Debilidad muscular

Los aparatos ortopédicos para las piernas o una silla de ruedas pueden ser necesarios a la larga para ayudar con la movilidad. Un terapeuta ocupacional puede ayudar a las personas con CMD a encontrar la mejor forma de realizar sus funciones cotidianas, a menudo a través del uso de dispositivos de asistencia.

Insuficiencia respiratoria

La debilidad avanzada o severa en los músculos respiratorios (el diafragma y los músculos de las costillas) puede interferir con la respiración. Los síntomas de insuficiencia respiratoria incluyen jaquecas matutinas, fatiga, insomnio, voz debilitada o suavizada, y tos. Hay muchas opciones disponibles para ayudar con este problema, desde ventilación nocturna no invasora hasta una traqueotomía.

Discapacidades de aprendizaje

Algunos niños con CMD pueden tener discapacidades de aprendizaje significativas o retraso mental. Los programas de educación especial, iniciados lo antes posible, pueden ayudar al niño a maximizar su potencial de aprendizaje.

Convulsiones y problemas de la vista

Los especialistas pueden tratar estos problemas con una variedad de terapias.

Distrofia muscular distal (DD)

Descrita por primera vez en 1902, la distrofia muscular distal (DD), o miopatía distal, es el nombre de un grupo de enfermedades que afectan principalmente los músculos distales, aquellos que están más lejos de las caderas y los hombros, tales como los músculos de las manos, los pies, los antebrazos y la parte inferior de las piernas. Aunque la debilidad muscular generalmente se detecta primero en los músculos distales, con el tiempo se verán afectados también

La distrofia muscular distal es el nombre de un grupo de enfermedades que afectan principalmente los músculos distales, aquellos que están más lejos de las caderas y los hombros.

otros grupos de músculos. El intelecto no es afectado en estas enfermedades.

¿Qué causa la DD?

Las DDs son causadas por muchos defectos genéticos diferentes, de los cuales todavía no se conocen todos. Además, algunas de las DDs han recibido diferentes nombres basados en varios síntomas, pero pueden en realidad ser causadas por defectos en el mismo gene.

Su propia forma de DD puede o no encajar en una de estas categorías. Muchas de estas enfermedades pueden variar de una persona a otra y, en algunos casos, los investigadores están todavía en el proceso de descubrir qué síntomas están vinculados con un defecto genético particular.

Para más información respecto de las causas de las distrofias musculares distales específicas y sus patrones hereditarios, vea “Clasificación de distrofias musculares distales” en la página 15.

¿Cuáles son los tipos de distrofia muscular distal?

Miopatía distal de Welander

Esta forma de distrofia muscular distal generalmente tiene su inicio entre los 40 y 50 años de edad. Las extremidades superiores tienden a verse afectadas primero y después las inferiores. El grado de debilidad muscular alcanzado puede variar desde leve hasta severo. Se desconoce la causa.

Miopatía distal finlandesa (de la tibia)

La distrofia muscular finlandesa es caracterizada por debilidad que comienza después de los 40 años de edad en las extremidades inferiores (particularmente los músculos sobre la tibia, un hueso en la parte inferior de la pierna), y progresa lentamente a los músculos de las extremidades superiores y del tronco. Pueden presentarse problemas cardíacos. Esta miopatía distal resulta de mutaciones en la proteína titina, que desempeña un papel en la estructura de la fibra muscular y la generación de fuerza.

La distrofia muscular finlandesa (también llamada DM de la tibia) puede ser severa o benigna, y típicamente afecta solamente a personas de

ascendencia finlandesa. Aquellos con solamente un gene defectuoso experimentan debilidad leve en los músculos tibiales de la pierna (parte delantera de la pantorrilla) en algún momento después de los 40 años de edad. Aquellos con dos genes defectuosos tienen debilidad progresiva comenzando en la niñez, y pueden perder la habilidad de caminar alrededor de los 30 años de edad.

Miopatía distal de Miyoshi

Esta enfermedad involucra debilidad que comienza en las extremidades inferiores, especialmente en el músculo de la pantorrilla. También puede progresar a otros músculos. Los síntomas generalmente comienzan entre los 15 y los 30 años de edad.

Los defectos genéticos que provocan la miopatía de Miyoshi se encuentran en el gene para la proteína disferlina.

Los defectos en el gene de la disferlina también pueden causar la distrofia muscular 2B del anillo óseo, la cual produce debilidad muscular en el área de las caderas y los hombros. Las personas con el mismo defecto genético en sus genes de disferlina pueden tener una u otra enfermedad, y no se sabe qué determina el patrón de síntomas que tendrá una persona.

Miopatía distal de Nonaka

Encontrada usualmente en familias de ascendencia japonesa, esta distrofia muscular distal tiene síntomas que comienzan entre los 20 y los 40 años de edad. Los músculos anteriores de la parte inferior de la pierna (aquellos en el frente de ésta) típicamente se ven afectados primero, pero la enfermedad puede progresar hasta afectar los músculos de la parte superior de los brazos y las piernas, así como los del cuello. Los músculos cuádriceps (en el muslo) tienden a mantenerse fuertes.

La enfermedad es causada por defectos en el gene GNE, el mismo gene que subyace a una forma de la miositis hereditaria con cuerpos de inclusión (HIBM2). (Esta enfermedad se llama también miopatía por cuerpos de inclusión.)

La proteína GNE que proviene de este gene modifica los compuestos en las superficies de las células de la manera que se requiere para que las células se

envíen señales entre sí y se adhieran una a la otra.

Miopatía distal de Gowers-Laing

Esta enfermedad tiene su inicio desde la niñez hasta los 25 años de edad. La debilidad se presenta primero en los músculos de las piernas y del cuello, y progresa lentamente hasta incluir los músculos de la parte superior de las piernas, los de las manos y músculos adicionales del cuello.

La miopatía distal de Gowers-Laing se debe a mutaciones en el gene MYH7, que le proporciona instrucciones a la cadena pesada de miosina 7, una proteína que participa en la contracción muscular.

Miositis hereditaria con cuerpos de inclusión (miopatía) tipo 1 (HIBM1)

HIBM1 inicia generalmente entre los 25 y 40 años de edad, afectando primero a los músculos que levantan la parte anterior del pie y los músculos del muslo. Pueden verse afectados otros músculos posteriormente. Observadas bajo el microscopio, las células musculares muestran cuerpos de inclusión, que son aglomeraciones anormales de material celular; y vacuolas que son burbujas celulares. Se desconoce la causa.

Miopatía distal con debilidad en las cuerdas vocales y la faringe

Esta enfermedad ha sido vinculado con el cromosoma 5, en la misma región que el gene que se encuentra defectuoso en la distrofia del anillo óseo tipo 1A. Los síntomas aparecen por primera vez entre los 35 y los 60 años de edad e incluyen debilidad en las manos, las piernas o la voz. La dificultad para tragar puede ser una característica.

Miopatía relacionada con ZASP

Esta enfermedad, identificado en 2005, implica anomalías en una proteína que es parte del aparato molecular que permite que se contraigan los músculos. La debilidad ocurre generalmente en los músculos

distales y proximales (cercanos al centro del cuerpo), aunque predomina la debilidad distal. El corazón puede verse afectado también. En los 11 pacientes identificados en 2005, el rango de edades del inicio de la enfermedad fue de 44 a 73 años de edad.

Problemas y soluciones en la DD

Debilidad en las extremidades inferiores

La debilidad en los músculos de las extremidades inferiores y de los pies puede hacer difícil caminar. En algunos casos puede ser de utilidad un aparato ortopédico para los tobillos y los pies (AFO, por sus siglas en inglés) que se usa encima del zapato y de la parte inferior de la pierna.

Los AFOs son de utilidad especial cuando los músculos de la parte anterior de la pierna inferior no son lo suficientemente fuertes para elevar la parte anterior del pie al caminar. En el caso de esta enfermedad, conocido como caída del pie, un AFO puede evitar que la parte anterior del pie caiga hacia abajo, haciendo que la persona se tropiece.

Debilidad en los antebrazos y las manos

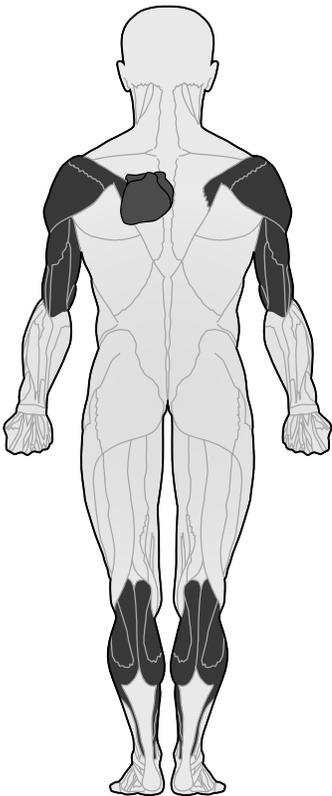
Su clínica MDA puede enviarlo con un terapeuta que le puede ayudar a sacar el mayor provecho a sus músculos de sus manos y antebrazos para desarrollar sus actividades cotidianas. A menudo, el terapeuta puede recomendar dispositivos que pueden mejorar la fuerza prensil o apoyar sus brazos para comer o usar un teclado.

Distrofia muscular de Emery-Dreifuss (EDMD)

La distrofia muscular de Emery-Dreifuss se caracteriza por la degeneración y debilidad de los músculos que forman los hombros y la parte superior de los brazos, y los músculos de la pantorrilla en las piernas. Otro aspecto predominante de esta enfermedad es la presencia, muy temprano en el curso de la enfermedad, de contracturas (articulaciones rígidas) en los codos, el cuello y los talones. Por último, y muy importante, es común encontrar en la EDMD un tipo de problema cardíaco llamado bloqueo de conducción, el cual necesita ser monitoreado.

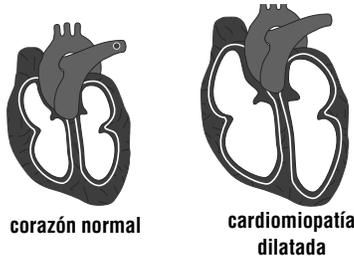


Un terapeuta ocupacional puede enseñarle a las personas con DD cómo desarrollar actividades a pesar de los músculos débiles de los brazos.

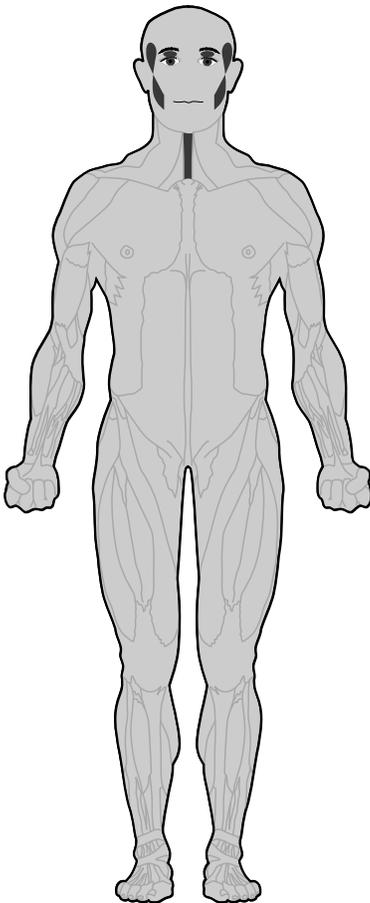




La EDMD lleva a dificultad para doblar los codos, debilidad muscular y problemas cardíacos.



Un corazón laxo, dilatado, no puede bombear efectivamente.



¿Cómo se hereda la EDMD?

La forma más común de EDMD se hereda en un patrón X-ligado, pero la EDMD también puede heredarse en un patrón dominante y, muy raramente, en un patrón recesivo. Aunque las formas de EDMD dominante, recesiva y ligada al cromosoma X siguen patrones hereditarios diferentes, sus síntomas son casi imposibles de distinguir.

¿Qué causa la EDMD?

Recientemente, los investigadores han identificado los genes que, cuando son defectuosos, conllevan a las diferentes formas de EDMD. Ahora sabemos que el gene que se presenta defectuoso en la EDMD X-ligada produce una pequeña proteína llamada emerina, la cual normalmente se encuentra en la membrana que rodea el núcleo de cada célula (el compartimiento que contiene los cromosomas en el centro de una célula).

Todavía no se sabe cómo es que la pérdida de emerina de la membrana nuclear en la EDMD X-ligada conduce a los síntomas de distrofia muscular. Algunos investigadores piensan que la falta de emerina interfiere con la reorganización de la membrana nuclear después que una célula se ha dividido, llevando a células débiles o moribundas. De forma parecida, el gene que se ha encontrado defectuoso tanto en las formas autosomal como recesiva de EDMD, contiene las instrucciones para dos proteínas íntimamente relacionadas, llamadas laminina A y laminina C, las cuales también están asociadas a la membrana nuclear de las células.

De nuevo, no se sabe aún cómo la pérdida de las laminina A y C lleva a los síntomas de distrofia muscular, pero algunas investigaciones sugieren que la membrana nuclear puede desestabilizarse sin las proteínas lamininas, resultando en la descomposición de los músculos.

Otra pregunta que sigue sin respuesta es por qué los síntomas de EDMD se limitan

principalmente a los músculos esqueléticos (voluntarios) y el músculo del corazón, siendo que las proteínas emerina y laminina se encuentran en la mayoría de los tejidos del cuerpo.

¿Qué le sucede a alguien con EDMD?

Generalmente, los síntomas de la EDMD son visibles a los 10 años de edad, pero la enfermedad tiende a progresar lentamente. Las primeras señales incluyen “caminar de puntillas” debido a la rigidez en los tendones de Aquiles, y dificultad en doblar los codos. Más adelante, las señales de debilidad muscular son más marcadas, pero todavía en general se les considera leves. Usualmente, los problemas cardíacos se pueden detectar hacia los 20 años de edad, aunque también puedan ocurrir en etapas más tempranas de la enfermedad. El intelecto no se ve afectado.

Las contracturas que ocurren tempranamente en la EDMD pueden dificultar los movimientos de los brazos, el cuello, los talones y la columna vertebral; sin embargo, el progreso de la debilidad muscular parece ocurrir muy lentamente en la EDMD, y posiblemente no comience a causar dificultades hasta más tarde en la vida.

Los problemas cardíacos pueden poner en peligro la vida y pueden requerir la inserción de un marcapasos o el tratamiento con medicamentos.

Algunas mujeres que son portadoras genéticas de la EDMD ligada al cromosoma X pueden también correr el riesgo de problemas cardíacos, y este riesgo puede aumentar con la edad (los portadores o portadoras de EDMD X-ligada no tienen tendencia a tener debilidad muscular o contracturas.)

Problemas y soluciones en la EDMD

Contracturas

Las contracturas se desarrollan temprano en la EDMD y pueden empeorar aun cuando

no cambie la fuerza muscular. Es difícil prevenir las contracturas, pero mantener el rango de los movimientos mediante terapia física puede ayudar a retardar su desarrollo. El alivio quirúrgico de las contracturas es complicado debido a su tendencia de volverse a desarrollar.

Bloqueo de conducción cardíaca

Esta forma de problema cardíaco ocurre cuando el ritmo de las palpitaciones se desestabiliza porque los impulsos eléctricos no se comunican adecuadamente entre la cámara superior y la cámara inferior del corazón. El bloqueo de conducción puede llevar a un paro cardíaco repentino. Para los 30 años de edad, casi todas las personas con EDMD tendrán alguna clase de complicación cardíaca que puede ser detectada.

Afortunadamente, este problema es fácil de detectar mediante un electrocardiograma, y la inserción de un marcapasos puede salvar la vida. Toda persona que reciba un diagnóstico de EDMD debe ser monitoreada regularmente para detectar señales de bloqueo de conducción cardíaca.

Cardiomiopatía

Además de anomalías en la conducción cardíaca, muchas personas con EDMD ultimadamente desarrollan cardiomiopatía dilatada, un impedimento en la capacidad del músculo cardíaco de bombear sangre por todo el cuerpo, debido a que está adelgazado y laxo (dilatado). Los medicamentos pueden ayudar

cuando el corazón se encuentra impedido de esta manera.

Distrofia muscular oculofaríngea (OPMD)

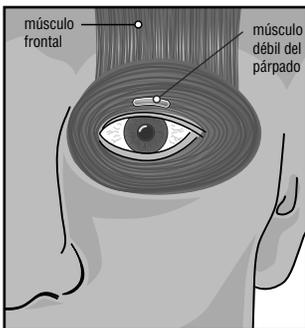
La distrofia muscular oculofaríngea (OPMD) se caracteriza por debilidad en los músculos que controlan los párpados (llevando a párpados caídos, una condición también conocida como ptosis), y por debilidad en los músculos faciales y los músculos de la faringe (aquellos en la garganta utilizados para tragar). También afecta los músculos de las extremidades. Los síntomas de la enfermedad usualmente no comienzan hasta los 40 o 50 años de edad, pero pueden ocurrir antes.

La OPMD generalmente se hereda como una enfermedad dominante, pero casos excepcionales pueden demostrar un patrón hereditario recesivo. Cuando se examinan bajo el microscopio los tejidos musculares de una persona con OPMD, pueden verse aglomeraciones de proteínas llamadas inclusiones en los núcleos celulares de los músculos (los compartimientos celulares que contienen los cromosomas), y aparecen estructuras parecidas a burbujas (vacuolas) en las células musculares.

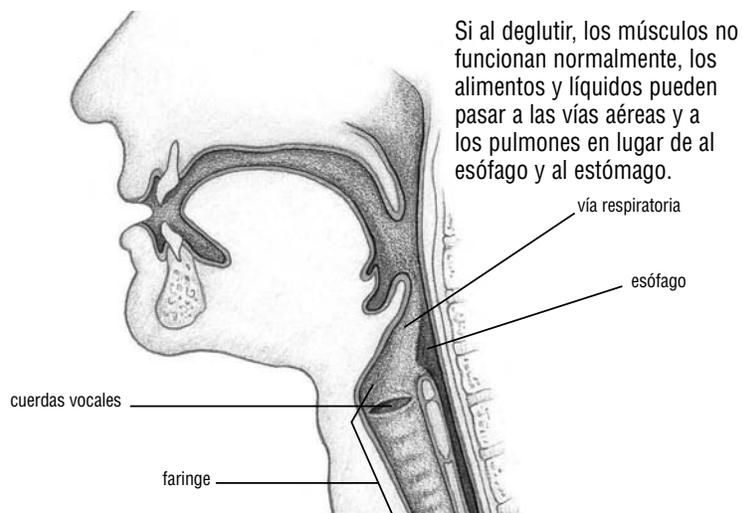
La enfermedad es más común en familias francocanadienses o familias de ascendencia francocanadiense. También hay una alta incidencia de OPMD entre los residentes hispanos del norte de New Mexico.



Los párpados caídos son una característica común de la OPMD.



El propósito de una cirugía de reducción de los párpados llamado soporte frontal es permitirle al músculo frontal, que normalmente mantiene su fuerza en la OPMD, abrir el ojo.



La OPMD también puede afectar a personas que no son de origen francocanadiense o hispano.

¿Qué causa la OPMD?

El gene que se encuentra defectuoso en la OPMD fue descubierto en 1998. Porta instrucciones para una proteína de enlace de poliadenilato (PABPN1) que está normalmente presente en el núcleo de la célula. Los investigadores sospechan que en la OPMD, la presencia de aminoácidos adicionales en la proteína producida por un gene de PABPN1 defectuoso, hace que la proteína PABPN1 se aglomere en los núcleos de las células musculares, quizás interfiriendo con las funciones celulares. La enfermedad puede diagnosticarse a menudo con una prueba de ADN para la mutación más común de PABPN1.



Para noticias acerca de la CMD, DD, EDMD y OPMD, vea “Qué hay de nuevo” y “Pruebas clínicas” en la página Web de la MDA, www.mda.org.

¿Qué le sucede a alguien con OPMD?

Una persona con OPMD puede notar primero sus párpados caídos, que gradualmente llevan a inclinar la cabeza hacia atrás para poder ver bien. Alternativamente, algunas personas pueden notar primero que tienen una tendencia a atragantarse con frecuencia y pueden tener otros problemas relacionados con dificultad para tragar (llamada disfagia). Con el tiempo, la mayoría de las personas desarrollan en algún grado ambas condiciones, tanto ptosis como disfagia.

Es común la debilidad final de los músculos de la cara y las extremidades. Por ejemplo, muchas personas con OPMD reportan problemas al arrodillarse, doblarse, acuclillarse, caminar y subir escaleras. También pueden presentarse la visión doble y un tono “velado” en la voz.

Actualmente no hay curación para la OPMD, pero muchas personas con la enfermedad encuentran beneficioso el tratamiento de los síntomas conforme ocurren.

Problemas y soluciones en la OPMD

Disfagia

La dificultad para tragar, o disfagia, puede

hacer que una persona aspire comida o líquido hacia los pulmones, lo cual a su vez puede conllevar a un problema serio llamado neumonía por aspiración. Si usted encuentra que se atraganta frecuentemente mientras come o bebe, puede ser necesario que un profesional evalúe sus habilidades para tragar. Hay una cantidad de técnicas que pueden ayudar a tratar la disfagia, desde mantener la cabeza en diferentes posiciones hasta cambiar la consistencia de los alimentos y líquidos. El uso de aditivos comerciales para espesar los líquidos puede darles una consistencia más manejable. En casos avanzados, puede justificarse un procedimiento no quirúrgico llamado estiramiento de la garganta o un procedimiento quirúrgico llamado miotomía cricofaríngea. La alimentación por medio de tubos de alimentación es otra opción para casos avanzados.

Conforme sea necesario, su clínica MDA lo enviará con un patólogo de lenguaje-dicción (SLP) o un otorrinolaringólogo (médico de oído, nariz y garganta).

Ptosis

Los párpados caídos, o ptosis, pueden reducir significativamente la visión y conducir a incomodidad social.

Este problema se puede resolver mediante un tipo de cirugía llamada soporte frontal, llevada a cabo por un cirujano oculoplástico. O, para una solución “poco tecnológica”, algunas personas usan aditamentos en los lentes que mantienen los ojos abiertos. Éstos se denominan muletas para los ojos o muletas para ptosis.

Debilidad en las extremidades

La dificultad para levantar los pies mientras se camina puede llevar a tropiezos y caídas. Pueden ser útiles los aparatos ortopédicos para las piernas, los bastones o los andadores. A la larga, las personas con OPMD pueden requerir una silla de ruedas para hacer más conveniente su movilidad.

La debilidad en la parte superior de los brazos y en los hombros que limita las funciones puede tratarse con técnicas de adaptación a través de la terapia ocupacional.

Músculos vistos de cerca

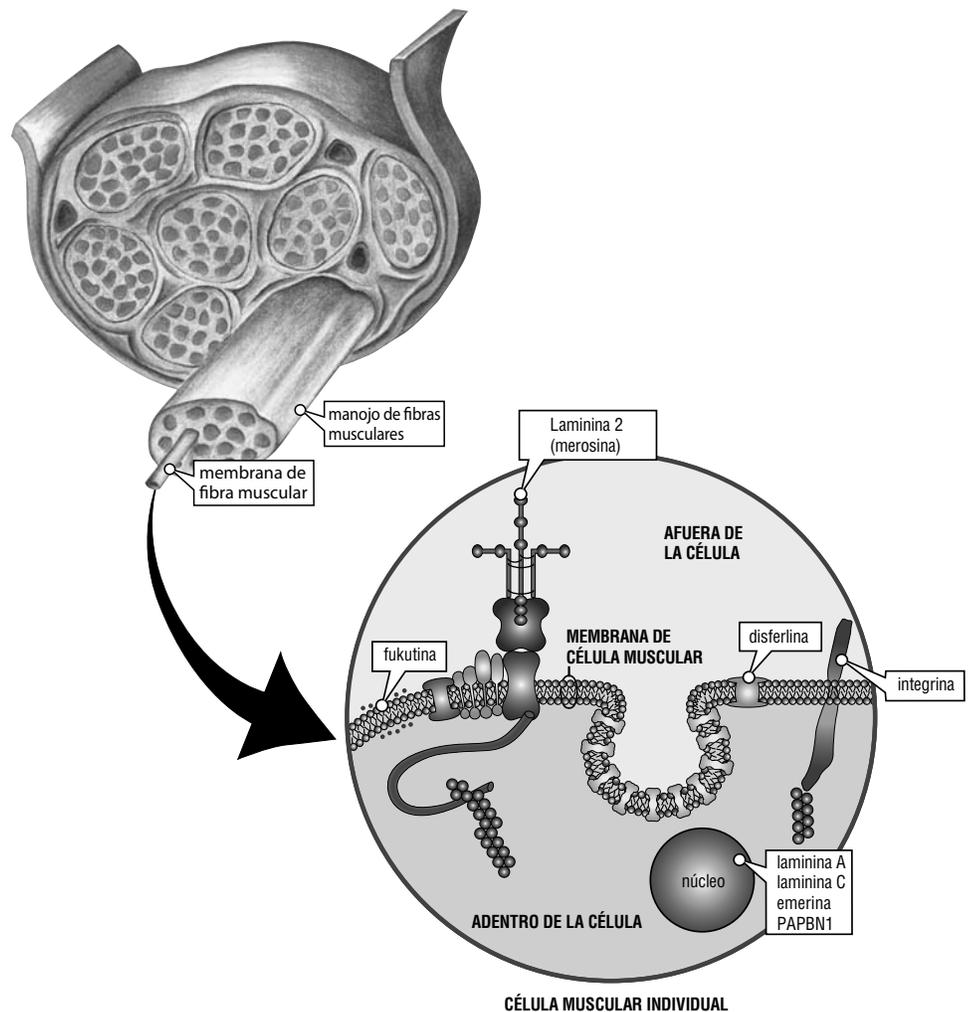
Los músculos están compuestos de manojos de fibras (células). Grupos de proteínas dentro de la célula y a lo largo de las membranas que rodean cada fibra, ayudan a mantener las células musculares funcionando adecuadamente. Cuando falta una de estas proteínas o es inadecuada (porque un gene no la produjo adecuadamente), el resultado puede ser alguna forma de distrofia muscular. La ausencia de diferentes proteínas, o los defectos en ellas, están entre las causas de diferentes tipos de distrofia muscular.

Varias formas de *distrofia muscular congénita* se derivan de defectos en las proteínas dentro o fuera de la membrana de la célula muscular (fukutina, integrina), o en

la matriz extracelular, la cual se adhiere a la membrana (merosina o laminina-alfa-2). Otra proteína de la membrana, disferlina, está implicada en la *distrofia muscular distal*.

La ausencia de algunas de las funciones de las proteínas en el núcleo de la célula lleva a la distrofia muscular de Emery-Dreifuss (emerina, laminina A, laminina C) o a la *distrofia muscular oculofaríngea* (PABPN1).

La ausencia de otras proteínas musculares vitales (que no se identifican) lleva a distrofias musculares que no se cubren en este folleto, tal como la DM de Duchenne.



Clasificación de las distrofias musculares congénitas

Tipo de la CMD	Causa	Patrón de herencia
CMD deficiente en merosina	falta de merosina (laminina 2) u otro defecto llevando a deficiencia en merosina	gene del cromosoma 6; otros genes
CMD de Ullrich	anomalías en el colágeno 6	genes del cromosoma 2 o 21, recesiva o dominante
Miopatía de Bethlem	anomalías en el colágeno 6	genes del cromosoma 2 o 21, dominante
CMD deficiente en integrina	falta de integrina alfa 7	gene del cromosoma 12, recesiva
CMD de Fukuyama (FCMD)	falta de fukutina	gene del cromosoma 9, recesiva
Enfermedad de músculo-ojo-cerebro (MEB)	falta de POMGnT1, fukutina o proteína relacionada con la fukutina	genes del cromosoma 1, 9 o 19, recesiva
Síndrome de Walker-Warburg (WWS)	falta de POMT1, POMT2, fukutina o proteína relacionada con la fukutina	genes del cromosoma 9, 14 o 19, recesiva
CMD con síndrome de columna rígida	falta de selenoproteína N1	gene del cromosoma 1, recesiva

Vea la ilustración en la página 5.

Clasificación de las distrofias musculares distales

Tipo de la DD	Causa	Patrón de herencia
Miopatía distal de Welander	anomalías en el gene del cromosoma 2	dominante
Miopatía distal finlandesa (de la tibia)	anomalías de la proteína titina	dominante
Miopatía distal de Miyoshi	anomalías de la disferlina	recesiva
Miopatía distal de Nonaka; también llamada miositis hereditaria por cuerpos de inclusión tipo 2 (HIBM2)	anomalías de GNE	recesiva
Miopatía distal de Gowers-Laing	anomalías de MYH7	dominante
Miositis hereditaria por cuerpos de inclusión tipo 1 (HIBM1)	desconocido	dominante
Miopatía distal con debilidad en las cuerdas vocales y la faringe	anomalías en el gene del cromosoma 5	dominante
Miopatía relacionada con ZASP	anomalías de ZASP	dominante

Fuente: Página inicial neuromuscular de la Universidad de Washington, mayo 2006

Muchas veces la distrofia muscular (DM) parece haberse presentado “de sorpresa”, pero en realidad uno o ambos progenitores pueden ser portadores.

¿Es hereditaria?

Cuando se enteran que tienen una enfermedad genética como la distrofia muscular, los confundidos pacientes a menudo preguntan, “Pero si nadie lo tiene en la familia, ¿cómo puede ser genético?”

La distrofia muscular sí puede ser hereditaria, aun cuando solamente una persona en la familia biológica la tiene. Esto se debe a las formas en que se heredan las enfermedades genéticas.

Cada forma de distrofia muscular sigue uno de tres patrones de herencia: recesivo, dominante y ligado al cromosoma X. En pocas palabras, si una enfermedad es recesiva, se necesitan dos copias del gene defectuoso (una de cada progenitor) para producir la enfermedad. Cada progenitor sería un portador del gene defectuoso, pero normalmente no tendría la enfermedad.

Si una enfermedad es dominante, se necesita solamente una copia del defecto genético para provocar la enfermedad. Cualquiera que tenga el defecto genético tendrá los síntomas de la enfermedad y puede heredar la enfermedad a los hijos.

Si una enfermedad está X-ligada, se hereda de la madre al hijo varón, mientras que las hijas pueden ser portadoras, pero generalmente no tienen la enfermedad.

Muchas veces la DM parece haberse presentado “de sorpresa”, pero en realidad uno o ambos progenitores pueden ser portadores, llevando en silencio la mutación genética (un defecto en el gene). Muchos padres no tienen idea de ser portadores de una enfermedad hasta que tienen un hijo que tiene la enfermedad.

En raras ocasiones, la distrofia muscular puede de hecho ocurrir “de sorpresa”, cuando una mutación nueva aparece con la concepción de un bebé, aunque ninguno de los progenitores sea portador de la

falla genética. Estas se conocen como mutaciones espontáneas y, después de que ocurren, pueden ser transmitidas a la siguiente generación, introduciendo de esa forma en la familia el gene para una DM específica.

El riesgo de transmitir una forma de distrofia muscular a sus hijos depende de muchas circunstancias, incluyendo exactamente qué clase de DM ha sido diagnosticada. Una buena manera de averiguar más acerca de estos riesgos es hablar con el médico de su clínica MDA, o pedir una cita con el consejero genético en la clínica MDA. También puede leer el folleto de la MDA “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.

Desde 1986, cuando los científicos apoyados por la MDA identificaron el gene de la distrofia muscular de Duchenne, han avanzado para aislar y caracterizar los genes involucrados en casi todas las enfermedades neuromusculares que cubre el programa de la MDA. Éstos incluyen muchos de los defectos en los genes responsables de las distrofias musculares congénitas y distales, la distrofia muscular de Emery-Dreifuss y la distrofia muscular oculofaríngea. Estos descubrimientos les han permitido a los científicos entender las variaciones entre las diferentes formas de las enfermedades y han ayudado a los médicos a proporcionar diagnósticos más exactos.

Ahora que se ha logrado casi por completo este primer paso esencial, la MDA está explorando formas mediante las que se pueden corregir los problemas musculares ocasionados por los diferentes defectos de los genes. Las áreas de investigación especialmente activa incluyen:

- **Terapia genética:** Un mecanismo para complementar los genes defectuosos con genes saludables en los tejidos afectados por enfermedad neuromuscular
- **Silenciamiento de genes:** Apagar las instrucciones genéticas que ocasionan la producción de proteínas tóxicas

- **Terapia celular:** Transplantar células musculares nuevas, usando células madre o células musculares inmaduras de un donador o células corregidas genéticamente del propio cuerpo del paciente

Al mismo tiempo, otros científicos apoyados por la MDA están estudiando formas de preservar los músculos a pesar de la presencia de una enfermedad degenerativa. A partir de finales del 2009, algunos científicos están concentrándose en preservar los músculos interfiriendo con una proteína denominada miostatina, un inhibidor natural del crecimiento muscular. Otros están estudiando las señales bioquímicas que favorecen la reparación, el mantenimiento y la regeneración muscular con el fin de mejorar esas funciones.



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 CMD, la DD, la EDMD o la OPMD. 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 CMD, la DD, la EDMD o la OPMD, 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: Robyn Gutiérrez de San José, Calif., quien se ve aquí a los 3 años de edad, tiene DM congénita de Ullrich. Es muy inteligente y disfruta de la escuela y de jugar. A los 4 años de edad, Robyn empezó a usar una silla de ruedas motorizada que ella misma controla. Con sus habilidades motoras finas bien desarrolladas puede darle vueltas a las páginas de un libro y manipular cierres relámpago.



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*)