

Distrofia muscular

Las **distrofias musculares** son un grupo de enfermedades provocadas por una **mutación genética** (un cambio en el material genético que puede transmitirse a los hijos), afectan los músculos y son **progresivas** (se vuelven más graves con el tiempo). Los tipos más comunes son:

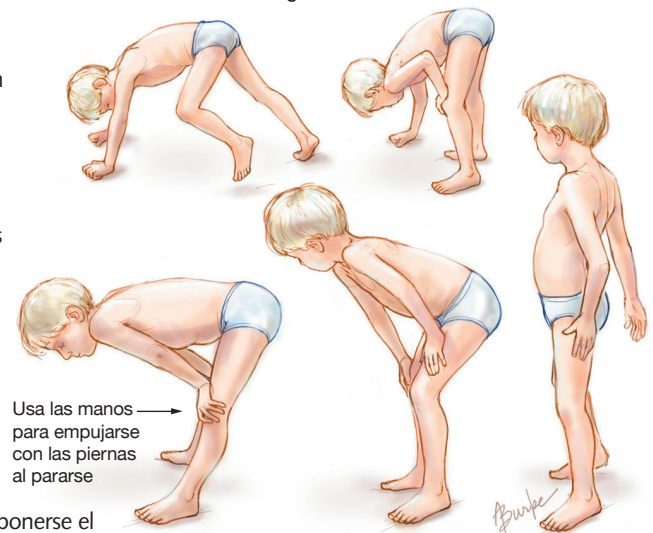
- **Distrofia muscular de Duchenne**, la forma de distrofia muscular más común en la infancia. Es una **enfermedad ligada al cromosoma X**, lo que significa que el gen se transmite de las madres a sus hijos varones.
- **Distrofia muscular de Becker**, con un defecto genético muy similar al de la distrofia muscular de Duchenne, pero de menor gravedad. En conjunto, las distrofias musculares de Duchenne y de Becker afectan de 1 a 2 de cada 10 000 varones de entre 5 y 24 años.
- **Distrofia miotónica**. Los pacientes tienen **miotonia** (retraso en la relajación de los músculos después de la contracción), por ejemplo, después de sujetar la perilla de una puerta. Existen varios tipos diferentes dentro de este grupo. Se producen tanto en hombres como en mujeres y afectan a alrededor de 1 de cada 8000 personas. El número de JAMA del 14 de diciembre de 2011 incluye un artículo sobre la distrofia muscular miotónica.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

El examen físico y los antecedentes personales de cada tipo de distrofia muscular son diferentes y contribuyen al diagnóstico.

- En la distrofia muscular de Duchenne, los varones pequeños comienzan a caminar muy tarde y tienen dificultades para levantarse del piso (**signo de Gowers**, usan las manos para empujarse con las piernas para levantarse). También es posible que haya un impedimento intelectual.
- En la distrofia muscular de Becker, la debilidad puede limitarse a los **cuádriceps** (los músculos de la parte delantera del muslo).
- Los niños que tienen distrofia miotónica del **tipo 1** pueden tener graves dificultades para respirar y tragar, y es posible que no sobrevivan al período **neonatal** (de recién nacido). Los adultos que tienen distrofia miotónica de tipo 1 pueden desarrollar cataratas, debilidad en las manos y en la parte inferior de las piernas y **consunción** (pérdida de masa muscular), y miotonia de presión. Los adultos con distrofia miotónica de **tipo 2** de aparición tardía pueden tener rigidez y miotonia en los muslos y las manos, debilidad en el cuello y debilidad en la cadera, acompañada de dificultades para subir escaleras.

Signo de Gowers



DIAGNÓSTICO

- El nivel en sangre de **creatina cinasa** (una proteína que se libera al descomponerse el tejido muscular) es anormalmente elevado en las primeras etapas de la distrofia muscular de Duchenne. A medida que avanza la enfermedad y disminuye la masa muscular, el nivel de creatina cinasa disminuye.
- Análisis de sangre para detectar las mutaciones genéticas que provocan cada tipo de distrofia muscular. Estos análisis permiten realizar un diagnóstico definitivo.

PRONÓSTICO

- Las distrofias musculares son enfermedades progresivas. A menudo, los niños que tienen distrofia muscular de Duchenne necesitan una silla de ruedas para cuando alcanzan la adolescencia, al igual que los niños que tienen distrofia muscular de Becker en los últimos años de la adolescencia.
- Debido a que las distrofias musculares afectan los músculos de todo el cuerpo, incluidos los pulmones y el corazón, es posible que los pacientes necesiten atención especializada, por ejemplo, un marcapasos. Cada forma tiene características singulares que requieren atención. Por ejemplo, la distrofia miotónica puede provocar impotencia y niveles elevados de colesterol.
- Es posible que administrar corticosteroides mejore la fuerza y el funcionamiento de los músculos en la distrofia de Duchenne. En los pacientes con distrofia miotónica, otros medicamentos pueden mejorar la miotonia. No obstante, las distrofias musculares no pueden curarse y la debilidad es progresiva. Es posible que muchas personas que tienen distrofia muscular de Duchenne o de Becker mueran entre los 20 y los 30 años.

PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

- Mayo Clinic
www.mayoclinic.com/health/muscular-dystrophy/DS00200
- Genetics Home Reference (Guía de Genética para el Hogar)
ghr.nlm.nih.gov/condition/myotonic-dystrophy
ghr.nlm.nih.gov/condition/duchenne-and-becker-muscular-dystrophy

INFÓRMESE

Para encontrar esta y otras Hojas para el Paciente de JAMA anteriores, vaya al enlace Patient Page (Hoja para el Paciente) del sitio web de JAMA en www.jama.com. Muchas están disponibles en inglés y en español.

Fuentes: Mayo Clinic, Genetics Home Reference, Centers for Disease Control and Prevention

Ann R. Punnoose, MD, Writer

Alison E. Burke, MA, Illustrator

Robert M. Golub, MD, Editor

La Hoja para el Paciente de JAMA es un servicio al público de JAMA. La información y las recomendaciones que aparecen en esta hoja son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no reemplazan el diagnóstico médico. Para obtener información específica relacionada con su afección médica personal, JAMA le sugiere que consulte a su médico. Los médicos y otros profesionales del cuidado de la salud pueden fotocopiar esta hoja con fines no comerciales para compartirla con pacientes. Para comprar reimpresiones en grandes cantidades, llame al 312/464-0776.

JAMA
COPIA PARA
SUS PACIENTES