

# Distrofia Muscular

El término distrofia muscular se usa para describir varias enfermedades hereditarias que destruyen los tejidos musculares gradualmente. Cada una de estas enfermedades es ocasionada por una anomalía genética diferente y por consiguiente causa diferentes síntomas. Algunas se encuentran ya desde el nacimiento, mientras que otras se manifiestan durante la niñez y a veces en la edad adulta. Desafortunadamente, la distrofia muscular no tiene curación, pero el tratamiento puede ayudar a manejar algunas de las complicaciones.

## ¿En qué consiste la enfermedad?

Varias enfermedades distintas pueden llamarse distrofia muscular. Puede que no tengan relación y sean causadas por anomalías genéticas diferentes. Sin embargo, todas tienen en común el que causan destrucción gradual del tejido muscular.

Algunas de las distrofias musculares se encuentran ya en el nacimiento. Otras no aparecen hasta la adolescencia o incluso el comienzo de la edad adulta. Todas varían en la rapidez con que se desarrollan, la gravedad de la incapacidad y el grado de supervivencia. No hay curación para ninguna forma de distrofia muscular. El tratamiento puede mejorar las funciones del niño y su calidad de vida. Asimismo, puede demorar el curso de la enfermedad.

## ¿Cuáles son los síntomas?

Hay muchos tipos de distrofia muscular. Cada una es causada por un gen anormal distinto, y cada una tiene síntomas específicos. Las formas más comunes son: Duchenne, Becker y distrofia muscular miotónica.

- *Distrofia muscular de Duchenne.* La debilidad muscular aparece inicialmente en la primera infancia, generalmente hacia la edad de seis años. Una anomalía en la manera de caminar es a menudo el primer síntoma.
  - Únicamente ocurre en los varones, pero un gen anormal es transmitido por las mujeres (conectado al cromosoma X).
  - La inteligencia es reducida, pero la mayoría de los pacientes no tienen una deficiencia mental severa.
  - Caminar se hace extremadamente difícil. Aun con tratamiento, casi ningún paciente puede caminar cuando llega a la edad de doce años.
  - La debilidad muscular empeora y se extiende. Debido a que los músculos usados en la respiración y la deglución son afectados, es muy difícil mantener las vías respiratorias abiertas y limpias. Las limitaciones para extender las extremidades causan contracturas, las

cuales limitan los movimientos y producen curvaturas anormales de la columna vertebral (escoliosis).

- La debilidad del músculo del corazón causa cardiomiopatía, lo cual puede reducir aún más el nivel de actividad.
- *Distrofia muscular de Becker.* Es similar a la de Duchenne, pero se presenta a una edad más avanzada y es en general menos severa.
  - También se produce solamente en los varones, con síntomas que aparecen al final de la adolescencia o al comienzo de la edad adulta.
  - Hay menos problemas con el aprendizaje, en comparación con la distrofia de Duchenne.
  - La manera en que se desarrolla y progresa es similar a la de Duchenne, pero más lenta. Sin embargo, surgen las mismas incapacidades y la mayoría de los pacientes mueren antes de los cuarenta años.
- *Distrofia muscular miotónica* (algunas veces llamada enfermedad de Steinert). Afecta a varios tipos de músculos. Otros problemas pueden incluir enfermedades del corazón, la glándula tiroidea y los ojos (cataratas).
  - La debilidad muscular generalmente comienza alrededor de los cinco años de edad. Los niños afectados pueden tener una expresión facial normal. Hay una forma muy grave que ocurre en el recién nacido y que puede ser fatal.
  - El primer síntoma puede ser una contracción muscular miotónica, después de la cual los músculos demoran mucho en relajarse. Los músculos de la cara y los dedos son afectados inicialmente, y otros grupos musculares después. El paciente puede tener dificultad para hablar debido a que se ven afectados los músculos de la lengua y la cara.
  - Cerca de la mitad de los pacientes tienen inteligencia reducida pero, en general, no tienen una deficiencia mental severa. Los demás tienen una inteligencia normal.
  - La debilidad muscular se extiende muy lentamente. La mayoría de los pacientes pueden caminar aun en la edad adulta avanzada.

Muchos otros tipos de distrofia muscular son posibles, cada uno con diferentes características en cuanto al comienzo y la severidad de la enfermedad. Algunas formas comienzan temprano y progresan rápidamente, mientras que otras aparecen en una edad más avanzada, se desarrollan muy lentamente y tienen poco o ningún efecto en las expectativas de vida. Es importante realizar análisis y exámenes para saber qué tipo de distrofia muscular tiene el paciente. Igualmente, hay otro tipo de trastornos musculares que no son necesariamente clasificados como distrofia muscular.

## ¿Cuál es la causa?

Cada tipo de distrofia muscular es causado por una anomalía genética específica. El defecto puede estar presente en el nacimiento, pero la debilidad muscular y los otros síntomas tal vez no se manifiesten sino hasta algún tiempo después.

## ¿Cuáles son las posibles complicaciones?

Todas las formas de distrofia muscular causan una destrucción progresiva de las fibras musculares. Algunas comprometen otras partes del cuerpo. Las complicaciones dependen de la forma de distrofia que el paciente tenga.

## ¿Qué factores aumentan el riesgo de tener distrofia muscular?

- La distrofia muscular de Duchenne se observa en 1 de cada 3.600 recién nacidos varones. El tipo miotónico se produce en cerca de 1 cada 30.000 bebés.
- Los genes responsables se presentan en varios miembros de la misma familia y algunos, como los que causan las distrofias de Duchenne y Becker, están conectados al cromosoma X. Esto significa que las mujeres tienen el cromosoma anormal pero la enfermedad sólo ocurre en los hombres. Solicitar consejos genéticos le ayudará a entender el riesgo de transmisión de la enfermedad.

## ¿Cómo se hace el diagnóstico?

- El niño probablemente será derivado a un especialista en enfermedades genéticas (heredadas) o a un *neurólogo* (médico especializado en enfermedades del sistema nervioso). Además de realizar los exámenes necesarios para hacer el diagnóstico, ellos le explicarán el riesgo de transmitir la enfermedad a hijos que usted o sus familiares puedan tener en el futuro.
- *Exámenes genéticos.* Algunas formas de exámenes genéticos son necesarias para hacer un diagnóstico preciso, y deben hacerse también a los padres y otros miembros de familia. Ayudarán a determinar el origen de la anomalía genética, así como a identificar a

aquellos miembros de la familia que pueden transmitirla a sus futuros hijos.

- *Biopsia muscular.* Se toma una muestra del tejido muscular para hacer un examen microscópico.

## ¿Cuál es el tratamiento?

Desafortunadamente, no hay curación para la distrofia muscular. Sin embargo, se pueden administrar algunos tratamientos para procurar que el niño funcione lo mejor posible, así como para prevenir y tratar complicaciones.

Los tratamientos dependen de las necesidades específicas de cada paciente y de sus problemas médicos individuales. La terapia física puede ayudar a mejorar el funcionamiento de los músculos, dentro de lo posible. Los dispositivos ortopédicos pueden facilitar la movilidad del niño. La cirugía a veces se recomienda para preservar o mejorar ciertas funciones. Si hay compromiso del corazón, hará falta administrar medicación.

El cuidado médico continuo es necesario para preservar las funciones del corazón y los pulmones del niño, en lo posible. La dieta y las vacunas pueden contribuir a mantener la salud del niño.

Igualmente importantes son el sostén y el cuidado de la salud mental. La depresión puede ser un problema, especialmente en los adolescentes. El tener un niño con una enfermedad de esta naturaleza puede ser devastador para los padres. Varias organizaciones nacionales y locales proveen información y apoyo a niños con distrofia muscular y para sus familias.

## ¿Dónde puedo obtener información adicional?

Los siguientes contactos pueden ayudarlo a obtener asistencia y asesoramiento sobre cómo vivir con un familiar que sufre de distrofia muscular:

- The National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Información y publicaciones pueden encontrarse en el Internet en [www.ninds.nih.gov](http://www.ninds.nih.gov).
- The Muscular Dystrophy Association. En el Internet en [www.mdausa.org](http://www.mdausa.org) o llame al 800-344-4863.