



DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER

Otras denominaciones: miopatía de Becker, DMB, *BMD*.

¿Cuáles son las últimas novedades sobre la distrofia muscular de Becker?

Actualmente está en curso una prueba de terapia génica en fase I (estudio de tolerancia y factibilidad, sin perspectiva de beneficio terapéutico) en la distrofia muscular de Duchenne y de Becker. Ya se han incluido (abril de 2002) en la misma a siete adultos jóvenes con distrofia muscular de Duchenne o de Becker, de un total previsto de nueve. Se les administra una inyección intramuscular de ADN que contiene la secuencia que codifica la distrofina. Este estudio se está desarrollando en el Instituto de Miología (París), en colaboración con la sociedad Transgène. Se esperan los primeros resultados hacia finales de 2002.

¿Qué es la distrofia muscular de Becker?

La distrofia muscular de Becker es una enfermedad de los músculos descrita por el profesor Becker en 1955. Desde entonces se la diferencia de otra enfermedad muscular bastante más grave: la distrofia muscular de Duchenne. La distrofia muscular de Becker (*Becker Muscular Dystrophy* o *BMD*) es una enfermedad genética causada por la anomalía de un gen localizado en el cromosoma X. Su transmisión es de tipo recesivo ligado al cromosoma X. Las mujeres nunca desarrollan la enfermedad aunque pueden transmitirla a sus hijos varones (riesgo del 50%). Afecta a uno de cada 35.000 varones.

¿Cómo se manifiesta?

La distrofia muscular de Becker se manifiesta por una pérdida progresiva de la fuerza de los músculos de los miembros y del tronco. Al principio sólo afecta a los músculos de las piernas: andar miopático o dandinante, sobre las puntas de los pies, mientras que las pantorrillas adquieren una apariencia muy musculosa. Son frecuentes los calambres, habitualmente durante la realización de una actividad física.

En la mayor parte de los casos el corazón (que es un músculo) también está afectado. El momento de inicio de esta afectación es variable y debe ser controlada.

¿Cómo evoluciona?

La evolución de la distrofia muscular de Becker es muy variable. Los músculos se vuelven más débiles, pierden volumen y flexibilidad. Pueden incluso acortarse (retracción).

La afectación de las piernas, poco a poco y de forma progresiva, hace difícil subir escaleras y posteriormente andar. En más de la mitad de los casos se mantiene la capacidad de la marcha hasta edades por encima de los 40 años.

De forma más tardía también se ven afectados los músculos de los brazos, lo que hace que pueda resultar difícil doblarlos o moverlos.

La afección cardíaca está presente, con frecuencia, desde el principio. Se trata de una afectación potencialmente grave, pero que puede mejorar con tratamiento farmacológico.

¿Cómo se realiza el diagnóstico?

El examen clínico permite anticipar el diagnóstico, que debe ser confirmado mediante exámenes

complementarios.

El análisis de sangre permite cuantificar determinadas enzimas musculares (la CPK o creatinfosfoquinasas) que se sabe que aumentan de forma considerable en las personas afectadas. La extracción de algunas células del músculo (biopsia muscular) permite observar de forma más específica la proteína relacionada con esta enfermedad (la distrofina). Ésta es de menor tamaño que en el músculo no afectado o no está presente en suficiente cantidad. Finalmente, el análisis del ADN (a partir de una muestra de sangre) permite estudiar el gen de la distrofina y localizar las mutaciones que originan esta enfermedad.

¿Qué se puede hacer?

El tratamiento ortopédico incluye tanto fisioterapia, que debe ser precoz, permanente e individualizada, como aparatos, cuando sean necesarias. Permite que la progresión de la enfermedad sea más lenta al conservar, por ejemplo, la flexibilidad de las articulaciones (la pérdida de fuerza muscular puede originar deformaciones articulares). Para detectar la afectación cardíaca y prescribir un tratamiento farmacológico, es indispensable un control médico precoz y regular. También deberá controlarse la función respiratoria.

¿Cuáles son sus causas y cuál es el estado actual de la investigación?

La causa de la distrofia muscular de Becker es una anomalía genética localizada en el cromosoma X. Desde 1987 se conoce el gen que la origina. Se trata, como en la distrofia muscular de Duchenne, del gen *DYS* que codifica la distrofina, proteína indispensable para las fibras musculares.

En la distrofia muscular de Becker se produce distrofina de menor tamaño o en cantidad insuficiente. Sólo cubre su función de forma parcial, en tanto que en la distrofia muscular de Duchenne no existe ninguna producción de distrofina.

La distrofina se localiza en la parte interior de la membrana celular de la fibra muscular. Está asociada a proteínas que forman un complejo que, a través de la membrana celular, enlaza el exterior (matriz extracelular) y el interior (citoesqueleto) de la fibra muscular. Una carencia de distrofina supone la ruptura de este enlace y provoca la fragilidad de la membrana de la célula muscular. La fragilidad de la membrana muscular ya no permite resistir las tensiones ocasionadas durante la contracción, lo que provoca la destrucción de la fibra muscular y la liberación de enzimas musculares (CPK) en la sangre.

Se están desarrollando numerosas investigaciones con la finalidad de compensar la insuficiencia de distrofina en los músculos. Es difícil conseguir una medicación clásica y los investigadores piensan más bien en transplantar células musculares procedentes de músculos sanos capaces de regenerar el músculo (terapia celular) o en transferir al músculo una versión correcta del gen *DYS* (terapia génica).

La existencia de modelos animales (ratones, perros, etc.) con DMD permitió realizar en 1997 los primeros ensayos de terapia génica en animales.

Dado que tanto la distrofia muscular de Becker como la distrofia muscular de Duchenne están causadas por la alteración de un mismo gen, cualquier avance en la investigación sobre la DMD permitirá encontrar, también, aplicaciones terapéuticas para la DMB.