



## MIOTONÍA CONGÉNITA DE BECKER

Otras denominaciones: miotonía de Becker, miotonía congénita autosómica recesiva.

### ¿Cuáles son las últimas novedades sobre la miotonía congénita de Becker?

En 2001, se ha creado en Francia una red nacional denominada RÉSOCANAU, que está coordinada por B. Fontaine (París). Su financiación se inscribe en la convocatoria de proyectos *Réseaux de recherche sur les maladies rares* (Red de Investigación sobre Enfermedades Raras) realizada por la AFM y el Inserm (Instituto nacional francés de investigación médica) con el apoyo del Ministerio de Investigación de Francia.

Su objetivo es someter a un gran número de pacientes con enfermedades de los canales musculares, a estudios homogéneos desde el punto de vista clínico y biológico, con la finalidad de realizar ensayos terapéuticos (difíciles de organizar a causa del reducido número de enfermos).

En noviembre de 2001 tuvo lugar en Évry (Francia) un seminario de seguimiento de los proyectos financiados. Dicho seminario permitió intercambiar información y analizar las dificultades que surgieron en la puesta en marcha y el funcionamiento de estas redes de investigación sobre enfermedades raras.

Las mutaciones en el gen del canal de cloro muscular CLC-1, que originan la miotonía congénita de Becker, se transmiten de modo recesivo. Sin embargo, las mutaciones del mismo gen CLC-1, responsables de la miotonía congénita de Thomson, son de transmisión dominante.

Hasta la actualidad se consideraban mutaciones diferentes. Sin embargo, los investigadores acaban de descubrir que una mutación en el gen CLC-1 causaba, en una familia, una forma dominante de miotonía congénita (Thomsen) y, en otra familia, una forma recesiva (miotonía de Becker).

Este descubrimiento hace más difícil el consejo genético, puesto que ya no es posible predecir el modo de transmisión de una mutación.

Las mutaciones del gen CLC-1 conducen a una inactivación del canal de cloro, que está constituido por dos subunidades asociadas. Los investigadores han constatado que las mutaciones recesivas (miotonía de Becker) inactivan una sola de las subunidades, mientras que las mutaciones dominantes (miotonía de Thomson) provocan la inactivación de las dos subunidades, incluida aquella que no conlleva mutación.

### ¿Qué es la miotonía congénita de Becker?

La miotonía congénita de Becker es una enfermedad muscular que pertenece al grupo de las enfermedades de los canales iónicos musculares. Fue descrita por Becker en 1973. No debe confundirse con la miopatía (o distrofia muscular) de Becker, que es otra enfermedad.

La miotonía de Becker es una enfermedad genética que se transmite de modo autosómico recesivo. Para que una persona tenga la enfermedad es necesario que tanto su padre como su madre le hayan transmitido un gen anormal (un caso de cada cuatro). Esta enfermedad afecta a menos de una de cada 100.000 personas.

### ¿Cómo se manifiesta?

La miotonía congénita de Becker es una enfermedad que está presente desde el nacimiento (congénita) y con frecuencia se manifiesta desde la infancia.

Se caracteriza por una miotonía, es decir, una sensación de rigidez muscular (dificultad para relajar los

músculos tras un movimiento voluntario), que mejora con el esfuerzo (repetición de un movimiento). Esta miotonía suele causar problemas pero no es dolorosa.

Es frecuente la hipertrofia muscular que da lugar a un aspecto hercúleo o pseudoatlético.

## ¿Cómo evoluciona?

La miotonía congénita de Becker es una enfermedad de reducida evolución en el tiempo. No modifica la duración de la vida de las personas y permite una vida normal.

## ¿Cómo se realiza el diagnóstico?

El registro de la actividad eléctrica del músculo (electromiograma) muestra, en reposo, el aspecto característico de la miotonía, mientras que durante el esfuerzo puede ser normal.

También es posible, a partir de una muestra de sangre, extraer el ADN de los glóbulos blancos y buscar la anomalía genética implicada.

## ¿Qué se puede hacer?

El tratamiento farmacológico no es sistemático (no se justifica más que si la miotonía provoca muchos problemas). Puede recurrirse a masajes de relajación.

La miotonía congénita de Becker exige especiales precauciones con la anestesia, ya que algunos productos anestésicos pueden agravar los síntomas de la enfermedad.

## ¿Cuál es su causa y cuál es el estado actual de la investigación?

La causa de la miotonía congénita de Becker es una anomalía genética de transmisión autosómica recesiva situada en el cromosoma 7 (región 7q35). El gen asociado se conoce desde 1992. Se trata del gen CLC-1, que codifica el canal iónico, el canal de cloro muscular.

Los canales iónicos atraviesan la membrana de las células musculares y permiten el tránsito de las partículas cargadas eléctricamente, los iones (sodio, potasio, calcio y cloro). Estos intercambios de iones intervienen en la contracción y la relajación muscular.

En el gen CLC-1 existen numerosas mutaciones diferentes.

Además del ratón homocigoto *adr/adr*, existen otros modelos animales para el estudio de la miotonía congénita de Becker. La Escuela Veterinaria de Filadelfia ha creado una colonia de perros Schnauzer miniatura que poseen una mutación del gen del canal de cloro CLC-1. Las cabras de una colonia desarrollada en la Universidad de Cincinnati presentan un fenómeno miotónico. Se las ha utilizado para estudiar los efectos de la tocainida sobre la actividad eléctrica anormal de las fibras musculares aisladas. La tocainida elimina entre un 70 y un 80% esta actividad eléctrica.