

De la A a la Z...

De la A a la Z...

Este léxico remite a la descripción de las principales enfermedades neuromusculares.



ASEM
Federación ASEM
Federación Española de Enfermedades Neuromusculares
C. Jordi de Sant Jordi, 26-28 Bajos
08027 Barcelona
Tel. 934 516 544
Fax 934 083 695
osem15@suport.org
www.osem-esp.org

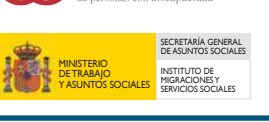


AFM
Association Française contre les Myopathies
1, rue de l'Internationale - BP 59
91002 Evry cedex
Téléphone : 01 69 47 28 28
Téléfax : 01 69 77 12 16
www.afm-france.org
Siège social : AFM - Institut de Myologie
47,85, boulevard de l'Hôpital
75651 Paris cedex 13

Agradecimientos a
DÑA. ELENA SÁNCHEZ TRIGO
Univ. de Vigo (Traducción)
y
DRA. CARMEN NAVARRO
Hosp. do Meixoeiro Vigo (Revisión)

Proyecto PGITDITO4SIN065E
ASEM Galicia

Colaboran:
Fundación ONCE
para la cooperación e integración social de personas con discapacidad



Alfasarcoglicano (Distrofia muscular con déficit de): ver Sarcoglicanopatías
Acetilcolinesterasa (Déficit de): ver Síndromes miasténicos congénitos
Adhalina o **alfasarcoglicano** (Distrofia muscular con déficit de): ver Sarcoglicanopatías
Adinamia episódica de Gamstorp o **Parálisis** periódica hipercaliémica: ver **Parálisis** periódicas familiares
Betasarcoglicano (Distrofia muscular con déficit de): ver Sarcoglicanopatías
Becker (Distrofia muscular de): ver Distrofinopatías
Becker (Miotonía de): ver Miotonías congénitas
Bethlem: ver Miotonía de Bethlem
Canal lento (Síndrome de): ver Síndromes miasténicos congénitos
Chanarin (Enfermedad de) o **Lipidosis** con sobrecarga de triglicéridos: ver **Lipidosis** musculares
Carnitina (Miotonía con déficit de): ver **Lipidosis** musculares
Carnitina palmitiltransferasa de tipo II (Miotonía con déficit de): ver **Lipidosis** musculares
Charcot-Marie-Tooth: ver Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
CMT: ver enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
Deltasarcoglicano (Distrofia muscular con déficit de): ver Sarcoglicanopatías
Dermatomiositis: ver Polimiositis y Dermatomiositis
Duchenne (Distrofia muscular de): ver Distrofinopatías
Emery-Dreifuss: ver Distrofia muscular de Emery-Dreifuss
Erb (Distrofia muscular de cinturas de tipo): ver Distrofias musculares de cinturas
Eulenburg (Paramiotonía de): ver **Parálisis** periódicas familiares
Fibrodisplasia osificante progresiva: ver Miositis osificante progresiva
Fukuyama (Distrofia muscular congénita de tipo): ver Distrofias musculares congénitas
Gammasarcoglicano (Distrofia muscular con déficit de): ver Sarcoglicanopatías
Gamstorp (Adinamia episódica de) o **Parálisis** periódica hipercaliémica: ver **Parálisis** periódicas familiares
Kugelberg - Welander (Enfermedad de) o **Amiotrofia** espinal infantil tipo III: ver **Amiotrofias** espinales
Landouzy-Dejerine (Miotonía de): ver Distrofia muscular facioescapulohumeral

McArdle (Enfermedad de): ver **Glucogenosis** musculares
Markesbery-Griggs (Miotonía de): ver Miotonías distales
MEB (síndrome de) o **síndrome Muscle-Eye-Brain**: ver Distrofias musculares congénitas
Merosina (Distrofia muscular con déficit de): ver Distrofias musculares congénitas
Miyoshi (Miotonía de): ver Miotonías distales
Münchmeyer (Enfermedad de): ver Miositis osificante progresiva
Miastenia gravis: ver **Miastenia** adquirida
Miastenia: ver **Miastenia** gravis
Miastenia infantil familiar: ver Síndromes miasténicos congénitos
Miotonía central core: ver Miotonías congénitas
Miotonía de minicores: ver Miotonías congénitas
Miotonía por cuerpos de inclusión (Inclusion Body Myopathy): ver Miotonías distales
Miotonía centronuclear: ver Miotonías congénitas
Miotonía miotubular: ver Miotonías congénitas
Miotonía nemalínica: ver Miotonías congénitas
Miotonía condrodistrófica o **síndrome de Schwartz-Jampel**: ver Miotonías congénitas
Nemaline myopathy o **Miotonía** nemalínica: ver Miotonías congénitas
Nonaka (Miotonía de): ver Miotonías distales
Paramiotonía de Eulenburg: ver **Parálisis** periódicas familiares
Pompe (Enfermedad de): ver **Glucogenosis** musculares
Receptor de la acetilcolina (Déficit de): ver Síndromes miasténicos congénitos
Santavuori (Enfermedad de) o **Síndrome MEB**: ver Distrofias musculares congénitas
Schwartz-Jampel (Síndrome de): ver Miotonías congénitas
Steinert (Distrofia miotónica de) o **Miotonía** de): ver Distrofia miotónica de Steinert
Tauri (Enfermedad de): ver **Glucogenosis** musculares
Thomsem (Miotonía de): ver Miotonías congénitas
Walker-Warburg (Síndrome de): ver Distrofias musculares congénitas
Welander (Miotonía de): ver Miotonías distales
Werdnig-Hoffmann (Enfermedad de) o **Amiotrofia** espinal infantil tipo I: ver **Amiotrofias** espinales
Westphal (Enfermedad de) o **Parálisis** periódica hipocaliémica: véase **Parálisis** periódicas familiares

Principales enfermedades neuromusculares

La unidad motora

Clasificación de las enfermedades neuromusculares

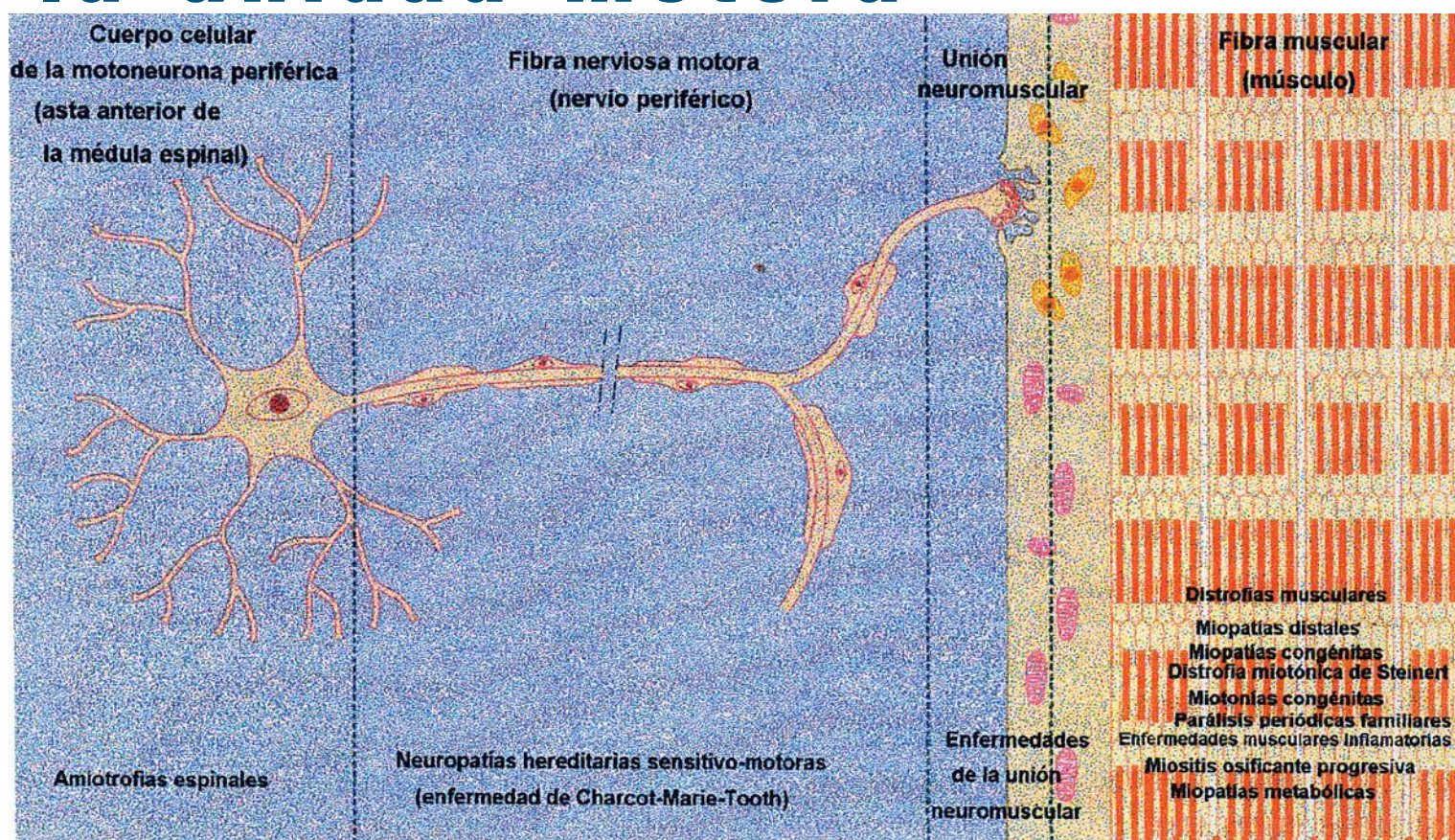
Principales enfermedades neuromusculares

De la A a la Z...

El término enfermedad neuromuscular designa alteraciones de la unidad motora primarias o secundarias, aisladas o asociadas. No incluimos aquí ni las alteraciones musculares secundarias (tóxicas, endocrinas, consecuencia de una enfermedad de depósito, medicamentosas...), ni las alteraciones asociadas a problemas sensitivos y/o del sistema nervioso central. La mayoría de las patologías primarias de la unidad motora son de origen genético. Algunas son de origen autoinmune.

Aunque la investigación del tratamiento de las causas de estas alteraciones de la unidad motora no ha concluido todavía, el tratamiento de los desórdenes que conllevan (retracciones musculares y deformaciones ortopédicas, insuficiencia respiratoria, en ocasiones cardíaca, dificultades de deglución y digestivas, dolores, alteraciones inmunitarias...) ha modificado la calidad de vida de las personas afectadas por estas enfermedades. Un tratamiento precoz, permanente, personalizado, reduce las consecuencias vitales y funcionales de las enfermedades neuromusculares. La utilización de ayuda técnica para compensar las dificultades motoras, preserva la comunicación y la autonomía.

la unidad motora



© AFM • A. Goussiaume

Clasificación de las enfermedades neuromusculares

Clasificación de las enfermedades neuromusculares

El descubrimiento de los genes responsables de las enfermedades neuromusculares hace que su clasificación evolucione⁽¹⁾

Distrofias musculares

Distrofia muscular de Duchenne
recesiva ligada a X, Xp21,2(distrofina)
Distrofia muscular de Becker
recesiva ligada a X, Xp21,2(distrofina)
Distrofinopatías menores
recesivas ligadas a X, Xp21,2(distrofina)
Distrofia muscular con déficit de adhalina o de alfasarcoglicano (LGMD 2D)
autosómica recesiva, 17q12-q21 (adhalina o alfasarcoglicano)
Distrofia muscular con déficit en betasarcoglicano (LGMD 2E)
autosómica recesiva, 4q12 (betasarcoglicano)
Distrofia muscular con déficit en gammasarcoglicano (LGMD 2C)
autosómica recesiva, 13q12 (gammasarcoglicano)
Distrofia muscular con déficit en deltasarcoglicano (LGMD 2F)
autosómica recesiva, 5q33 (deltasarcoglicano)

Distrofia muscular de cinturas tipo "Erb" (LGMD 2A)
autosómica recesiva, 15q15 (calpaina 3)
Distrofias musculares de cinturas (LGMD 1A)
autosómica dominante, 5q22-q34
(LGMD 2B)
autosómica recesiva, 2p13-p16

Distrofia muscular facioescapulo-humeral (Miotonía de Landouzy-Déjérine)
autosómica dominante, 4q35

Distrofia muscular de Emery-Dreifuss
recesiva ligada a X, Xq28 (emerina)

Miotonía de Bethlem
autosómica dominante, 21q22,3 (sub-unidades a1 y a2 del colágeno VI) - 2q37

Distrofia muscular congénita con déficit de merosina
autosómica recesiva, 6q22 - 23 (merosina)
Distrofia muscular congénita de tipo Fukuyama
autosómica recesiva, 9q31 - q32 (déficit parcial de 43 DAG y de merosina)
Síndrome de Walker-Warburg
autosómica recesiva
Síndrome MEB (Músculo-Ojo-Cerebro o enfermedad de Santavuori)
autosómica recesiva
Distrofia muscular oculofaríngea
autosómica dominante, 14q11.2q13

Miotonías distales

Miotonía distal de tipo Welander
autosómica dominante, 14q
Miotonía distal de tipo Markesbery-Griggs
autosómica dominante
Miotonía distal de tipo Miyoshi
autosómica recesiva, 2p12-14
Miotonía distal de tipo Nonaka
autosómica recesiva, 9p1q1
Miotonía por cuerpos de inclusión (Inclusion Body Myopathy)
autosómica recesiva, 9p1-q1

Miotonías congénitas

Miotonía congénita nemalínica (Nemaline myopathies)
autosómica dominante, 1q21-q23 (tropomiosina 3)
autosómica recesiva, cromosoma 2
Miotonía congénita central core
autosómica dominante, 19q13.1 (receptor de la rianodina)
Miotonía congénita centronuclear
autosómica dominante o recesiva
Miotonía congénita miotubular
recesiva ligada al X, Xq28
Miotonía congénita con minicores
esporádica, autosómica recesiva

Distrofia miotónica de Steinert

Distrofia miotónica de Steinert
autosómica dominante, 19q13.2-13.3

Miotonías congénitas

Miotonía congénita de Thomsen
autosómica dominante, 7q35 (canal cloro muscular)
Miotonía congénita de Becker
autosómica recesiva, 7q35 (canal cloro muscular)
Miotonía condrodistrófica (síndrome de Schwartz-Jampel)
autosómica recesiva, 1p34-p36.1

Parálisis periódicas familiares

Parálisis periódicas hipocaliémica (enfermedad de Westphal)
autosómica dominante 1q31-q32 (subunidad a del canal calcio muscular)

Parálisis periódica hipercaliémica (adinamia episódica de Gamstorp)
autosómica dominante, 17q13.1-q13 (subunidad a del canal sodio muscular)
Paramiotonía de Eulenburg
autosómica dominante, 17q13.1-q13.3 (subunidad a del canal sodio muscular)

Enfermedades musculares inflamatorias

Polimiositis
adquiridas
Dermatomiositis
adquiridas
Miositis por cuerpos de inclusión (IBM o inclusion body myositis)
esporádica

Miositis osificante progresiva

Miositis osificante progresiva
autosómica dominante

Miotonías metabólicas

Miotonías mitocondriales
transmisión materna, autosómica dominante, autosómica recesiva ligada a X, esporádica

Lipidosis musculares:

Miotonías con déficit de carnitina
autosómica recesiva
Miotonías con déficit de carnitina palmitiltransferasa de tipo II (CTP II)
autosómica recesiva, 1p32 (carnitina palmitiltransferasa)
Lipidosis con déficit en acil CoA deshidrogenasa
autosómica recesiva, 12q22-qter (acil CoA deshidrogenasa)

Glucogenosis musculares:

Enfermedad de McArdle
autosómica recesiva, 11q13 (fosforilasa muscular)
Enfermedad de Tauri
autosómica recesiva, 12q13.3 (fosfofructoquinasa)
Enfermedad de Pompe
autosómica recesiva, 17q25 (maltasa ácida)

Enfermedades de la unión neuromuscular

Miastenia Gravis
enfermedad multifactorial, autoinmune

Síndromes miasténicos congénitos:
Déficit de acetilcolinesterasa
autosómica recesiva

Déficit en receptor de acetilcolina (RACH)
autosómica recesiva, 17q (subunidad e del receptor de acetilcolina)
Miastenia infantil familiar
autosómica recesiva, 17p
Síndrome del canal lento
autosómica dominante (subunidad del receptor de acetilcolina)

Amiotrofias espinales

Amiotrofia espinal infantil tipo I (enfermedad de Werdnig-Hoffmann)
autosómica recesiva, 5q13 (Survival Motor Neuron-SMN, Neuronal Apoptosis Inhibitory Protein-NAIP, factor de transcripción p44)
Amiotrofia espinal infantil tipo I b
autosómica recesiva, 5q13 (SMN-NAIP p44)
Amiotrofia espinal infantil tipo II
autosómica recesiva, 5q13 (SMN)
Amiotrofia espinal infantil tipo III (Enfermedad de Kugelberg-Welander)
autosómica recesiva, 5q13 (SMN)
Amiotrofia espinal del adulto tipo IV
autosómica recesiva, 5q13 (SMN)

Neuropatías hereditarias sensitivo-motoras (enfermedades de Charcot-Marie-Tooth)

Formas demielinizantes:
CMT 1A
autosómica dominante, 17p11.2 (proteína de mielina periférica PMP-22)
CMT 1B
autosómica dominante, 1q23(PO)
CMT 1C
autosómica dominante ligada ni al cromosoma 1, ni al cromosoma 17
CMT X
dominante ligada al X, Xq13-21 (conexina 32)
CMT
autosómica recesiva, 5q23, 8q13-21,8q24, 11q23

Formas axonales:
CMT 2A
autosómica dominante, 1p35-36
CMT 2B
autosómica dominante, 3q13-22
CMT 2?
autosómica dominante, 7p14

Formas espinales:
Amiotrofia distal neuropática (HMN II)
autosómica dominante, 12q24
Amiotrofia distal neuropática (HMN V)
autosómica dominante, 7p

(1) Bajo el nombre de cada grupo de enfermedades, se detallan las indicaciones siguientes:

Nombre de la enfermedad modo de transmisión, localización del gen (proteína)



Principales enfermedades neuromusculares

Amiotrofias espinales

Amiotrofias espinales infantiles tipos I y I bis

Inicio antes de los 6 meses. Debilidad simétrica de los músculos proximales y del tronco, extendiéndose hacia las extremidades. Parálisis de los músculos intercostales. Bronconeumopatías. Afectación del tronco cerebral (inicio antes de los 3 meses) con riesgo de muerte súbita. Evolución grave a pesar del tratamiento especializado.

Amiotrofia espinal infantil tipo II

Inicio después de los 6 meses. Debilidad simétrica de los músculos proximales y del tronco. El niño nunca podrá andar con normalidad. Posible afectación de los músculos intercostales inferiores. Evolución estable tras la fase de agravación.

Amiotrofia espinal infantil tipo III

Inicio hacia el final de la infancia o principio de la adolescencia. Debilidad de los músculos proximales. Dificultad para levantarse del suelo y para subir escaleras. Evolución variable, habitualmente lenta.

Amiotrofia espinal del adulto tipo IV

Inicio en la edad adulta. Parálisis y atrofia de los músculos distales de los miembros inferiores. Debilidad de los músculos de los muslos y de los antebrazos. Dificultades respiratorias. Progresión rápida.

Tratamiento

Cinesiterapia adaptada (masajes, movilización, Bird®, aparatos) para evitar las retracciones músculo-tendinosas y las deformaciones de los miembros, raquídea y de la caja torácica. (Asistencia ventilatoria • Cirugía del raquis • Compensar las incapacidades funcionales con ayudas técnicas (silla de ruedas eléctrica, informática...)) para asegurar la mayor autonomía posible.

Distrofias musculares congénitas

Distrofias musculares que aparecen en el nacimiento o en los primeros meses de vida: hipotonía, debilidad de los músculos de los miembros y del tronco, retracciones musculares.

Distrofias musculares congénitas por déficit de merosina (merosinopatía): retraso en el desarrollo motor con desarrollo intelectual normal. Ausencia de merosina en la biopsia muscular.

Distrofia muscular de Fukuyama: retraso mental asociado, evolución a menudo letal durante la infancia.

Síndrome de Walker-Warburg y síndrome MEB (Músculo-Ojo-Cerebro): graves malformaciones oculares y cerebrales asociadas, la evolución depende de las lesiones cerebrales.

Tratamiento

Cinesiterapia adaptada (movilización, aparatos, Bird®, ...) para evitar las retracciones y las deformaciones de los miembros, de la columna y de la caja torácica • Control cardíaco periódico • Asegurar la mayor autonomía mediante la utilización de ayuda técnica.

Distrofia muscular de Emery-Dreifuss

Distrofia muscular progresiva que aparece en la infancia (8 a 10 años). Retracciones del biceps, del tendón de Aquiles y de los músculos cervicales posteriores. Amiotrofia y debilidad muscular húmero-peroneal. Progresión lenta con aparición de debilidad muscular en hombros y brazos. Afectación cardíaca: arritmias, problemas de conducción o insuficiencia de la función ventricular.

Tratamiento

Cinesiterapia para controlar las retracciones • Cirugía en ocasiones necesaria para corregir las deformaciones • Control y tratamientos cardíacos (marcapasos...).

Distrofias musculares de cinturas

Distrofias musculares progresivas en las que aparecen, generalmente entre los 10 y los 30 años, debilidad y atrofia de los músculos de la cintura pelviana y escapular. Afectación bilateral y simétrica. Velocidad de evolución variable. En ocasiones incapacidad grave. La afectación muscular selectiva persiste a lo largo de la evolución.

Tratamiento

Cinesiterapia adaptada • Compensar las funciones deficientes con ayuda técnica (silla de ruedas eléctrica, informática...)) para asegurar la mayor autonomía posible.

Distrofia muscular facioescapulohumeral

Distrofia muscular progresiva que aparece en la infancia, en la adolescencia o en el adulto joven. Debilidad y atrofia de los músculos de la cara y de la cintura escapular: movilidad facial reducida, dificultad para levantar los brazos por encima de la cabeza, hombros caídos hacia delante y omóplatos prominentes. Glúteos y músculos anteriores de la pierna afectados. Evolución muy lenta con frecuentes períodos de estabilización. Esperanza de vida normal a pesar de una incapacidad funcional a menudo grave.

Tratamiento

Cinesiterapia adaptada • Control de la función cardíaca, de la vista y del oído • En ocasiones, interesa realizar intervención quirúrgica para fijar los omóplatos • Compensar las incapacidades funcionales para asegurar la mayor autonomía posible (bastón, silla elevadora, silla de ruedas...).

Distrofia muscular oculofaríngea

Distrofia muscular progresiva que aparece en la edad adulta (entre 40 y 60 años) y se caracteriza por caída de los párpados y dificultad para tragar los alimentos (disfagia). Posible afectación de las raices de los miembros.

Evolución lenta con agravación progresiva de las limitaciones funcionales. Problemas de deglución, en ocasiones, graves.

Tratamiento

Adaptación de la alimentación • Cirugía de la deglución e incluso de la caída de los párpados.

Distrofia miotónica de Steinert

Comienza en la edad adulta, a menudo a partir de la pubertad. Debilidad progresiva de los músculos de la mano y antebrazo con rigidez miotónica y dificultad para relajar el puño. Afecta con frecuencia a los músculos de la cara, del cuello y de la faringe. Son habituales las cataratas, calvicie y anomalias cardíacas. Evolución variable que puede llegar a alcanzar un estado de gran invalidez 15 ó 20 años después de su aparición.

Tratamiento

Cinesiterapia adaptada • Control cardíaco, colocación de marcapasos • Cirugía de la catarata • Precauciones anestésicas • Los síntomas miotónicos pueden mejorar con medicamentos • Compensar las funciones deficientes con ayuda técnica (bastón, silla de ruedas eléctrica, gafas...) para asegurar la mayor autonomía posible.

Distrofinopatías

Distrofias musculares progresivas caracterizadas por anomalías moleculares de la distrofina, visibles en la biopsia muscular.

Distrofia muscular de Duchenne

Aparece una debilidad progresiva de la cintura pélvica en la infancia (a partir de los 2 ó 3 años). Torsó hacia atrás, marcha dandinante, dificultad para subir las escaleras. Pseudohipertrofia de las pantorrillas. Pérdida de la marcha entre los 10 y los 13 años. Agravación y generalización de la afectación muscular incluidos los músculos liso y cardíaco. A partir de la adolescencia, se necesita asistencia respiratoria.

Distrofia muscular de Becker

Síntomas similares a la distrofia muscular de Duchenne aunque menos marcados y de aparición más tardía.

Progresión más lenta y esperanza de vida normal o por debajo de lo normal.

Formas menores

Calambres, dolores musculares al realizar esfuerzos. Formas moderadas sin pérdida de la marcha.

Tratamiento

Prevención de retracciones musculotendinosas a través de una cinesiterapia adaptada • Cirugía ortopédica de la columna para controlar la escoliosis • Ventilación asistida • Control de la función cardíaca • Compensar las incapacidades funcionales con ayuda técnica (silla de ruedas eléctrica, informática...) para asegurar la mayor autonomía posible.

Glucogenosis musculares

Miopatías metabólicas que pueden aparecer a cualquier edad: desde la infancia a la edad adulta.

Fatiga muscular y dolores al realizar esfuerzo, calambres.

Enfermedades de Mc Ardle y de Tauri

Intolerancia al esfuerzo (calambres al realizar ejercicio) con recuperación tras el reposo. En ocasiones, debilidad muscular permanente. Evolución a menudo estable, a veces grave.

Enfermedad de Pompe

Hipotonía. Afectaciones cardíaca y hepática. Debilidad respiratoria. Fallecimiento antes de los 2 años (forma infantil). Debilidad muscular. Dificultades motrices y respiratorias. Evolución variable (forma juvenil). Debilidad muscular moderada. Evolución lenta compatible con una vida prolongada.

Tratamiento

Régimen rico en prótidos • Evitar los esfuerzos intensos • Cinesiterapia y ventilación asistida • Asegurar la mayor autonomía posible.

Lipidosis musculares

Miopatías metabólicas que aparecen en el recién nacido, en la infancia o en la edad adulta, según la forma.

Déficit de carnitina

Debilidad muscular proximal, progresiva, con episodios de hipoglucemia, en ocasiones asociada a cardiopatía. Recuperación posible con un tratamiento adaptado.

Déficit de carnitina palmitiltransferasa de tipo II (CPT II)
Debilidad muscular. Afección cardíaca (miocardiopatía, arritmias). Afección hepática. Recuperación posible con un tratamiento adaptado.

Déficit de acil CoA deshidrogenasa

Afectación similar a la del déficit de CPT II. Miopatía global o proximal (forma leve del adulto). Recuperación posible con un tratamiento adaptado.

Déficit parcial de CPT II

Calambres y mioglobulinuria intensos, prolongados, paroxísticos al realizar esfuerzos. En ocasiones dolores permanentes. Recuperación entre las crisis; a veces, la afectación es progresiva.

Tratamiento

*Déficit de carnitina y déficit de CPT II
Carnitina • No realizar ejercicios prolongados • Régimen pobre en grasas y rico en hidratos de carbono • No prescindir de ninguna comida.
Déficit de acil CoA deshidrogenasa
En ocasiones sensible a la riboflavina*

Enfermedades de Charcot-Marie-Tooth

Neuropatías hereditarias sensitivo-motoras que comienzan en la infancia (en el 50% de los casos). Amiotrofia distal de los miembros inferiores y superiores. Debilidad muscular que conlleva problemas en la marcha. Problemas de la sensibilidad profunda y superficial. Dolores. Frecuentemente pie cavo. Gravedad de la afectación muy variable. Evolución lentamente progresiva. Importancia de la limitación funcional muy variable de un individuo a otro.

Tratamiento

Prevenir las retracciones musculotendinosas • Aparatos (elevadores de pies) • Ayudas técnicas para compensar las dificultades manuales • Ayudas para caminar (bastones, silla de ruedas eléctrica...).

Miastenia gravis

Enfermedad de la unión neuromuscular que puede manifestarse a cualquier edad, aunque lo más frecuente es entre los 20 y 30 años en las mujeres y entre los 40 y 60 en los hombres. Debilidad muscular de intensidad y duración variables que pueden afectar a cualquier músculo. Aumento con el esfuerzo y/o con la repetición del movimiento.

Evolución variable con remisiones o exacerbaciones espontáneas.

Tratamiento

Anticolinesterásicos • Timectomía • Corticoterapia • Inmunosupresores • En caso de crisis agudas: ventilación asistida • Precauciones con la anestesia • Algunos medicamentos están contraindicados: curare, beta-bloqueantes, algunos antibióticos, magnesio intravenoso.

Miopatías congénitas

Gracias a la biopsia muscular, se distinguen varios tipos. Aparición, generalmente, precoz (entre el nacimiento y los 6 meses/1 año). Posibilidad de aparición posterior (infancia, adolescencia o edad adulta) según el tipo.

Miopatía congénita nemalínica

Hipotonía generalizada y difusa con afectación de manos, pies, tronco y cara. En el lactante, existen variantes en las que los músculos respiratorios se ven afectados. Déficit no evolutivo y, en general, causa invalidez moderada, en particular en los niños mayores y en los adultos.

En ocasiones déficit importante: deformaciones ortopédicas, insuficiencia respiratoria, problemas de deglución.

Miopatía congénita “central core”

Debilidad muscular predominante en los hombros y en la pelvis. Retraso en el inicio de la deambulación. En ocasiones, dificultad para correr, para subir escaleras, escoliosis.

Afectación no progresiva, habitualmente invalidez moderada. En ocasiones, asociada a susceptibilidad a la hipertermia maligna.

Miopatía congénita centronuclear

Debilidad muscular de los miembros inferiores y de la cara. Retraso en el comienzo de la marcha. Evolución variable, la enfermedad puede causar distintos grados de invalidez.

Miopatía congénita miotubular

Hipotonía neonatal e insuficiencia respiratoria importante. Con frecuencia fallecimiento en las primeras semanas de vida.

Miopatía congénita con minicores

Hipotonía neonatal, inmovilidad de la cara. En ocasiones deformación del tórax y de los pies, e incluso a veces afección cardíaca.

Evolución muy variable, más o menos lenta.

Tratamiento

Cinesiterapia adaptada (movilización, aparatos, Bird@...) para luchar contra las retracciones y las deformaciones de los miembros, de la columna y de la caja torácica • Cirugía de la escoliosis (formas graves) • Tratamiento respiratorio intensivo: ventilación asistida, traqueotomía...(miopatía congénita miotubular) • Control cardíaco • Compensar las incapacidades funcionales mediante ayudas técnicas (silla de ruedas eléctrica, informática...) para asegurar la mayor autonomía posible.

Miopatía de Bethlem

Distrofia muscular progresiva con aparición de los primeros síntomas en la infancia (hacia los 5 años). Debilidad muscular que afecta más a los músculos proximales que a los distales y a los extensores más que a los flexores. Retracciones, en particular de los flexores de los 4 últimos dedos. Posibles retracciones de los codos y de los tobillos. Evolución poco invalidante compatible con una vida normal.

Tratamiento

Cinesiterapia adaptada.

Miopatías distales

Grupo de enfermedades heterogéneas cuyos diferentes tipos no están identificados. Debilidad y atrofia de los músculos de las extremidades de los miembros (piernas, pies, antebrazos, manos) que aparece en la adolescencia o en la edad adulta. Progresión ascendente de la afectación muscular pero de evolución relativamente moderada.

Tratamiento

Cinesiterapia adaptada • Aparatos y ayudas técnicas para asegurar la mayor autonomía posible

Miopatías mitocondriales

Miopatías metabólicas que aparecen en la primera infancia o en la edad adulta (según el tipo). En la mayoría de los casos, presentan debilidad permanente de los músculos de los ojos (ptosis) con o sin afección muscular de los miembros. Fatigabilidad a menudo dolorosa con el esfuerzo. Dificultad para alimentarse y problemas de deglución (formas graves). Evolución variable según la gravedad del tipo, la mayoría de ellos no causan demasiada invalidez. Progresivamente, oftalmoplejía crónica. En las formas graves, es posible una afección cerebral (problemas de equilibrio, epilepsia, parálisis). El síndrome de Kearns-Sayre asocia una debilidad de los músculos de los ojos, problemas de equilibrio, afectación de la retina y problemas cardíacos que hacen necesaria la colocación de un marcapasos.

Tratamiento

Tratamiento sintomático según el grado de afectación • Cinesiterapia adaptada • Compensación de las incapacidades funcionales (aparatos, ayudas técnicas) • El diagnóstico suficientemente precoz permite llevar a cabo un tratamiento con coenzima Q o con algunas vitaminas, pero los resultados no son constantes • Limitar los esfuerzos, proponerse tiempos de descanso y un dispositivo anti-ptosis... para lograr la mejor calidad de vida posible.

Miositis por cuerpos de inclusión

Enfermedad inflamatoria del músculo de comienzo insidioso en la edad adulta. Debilidad muscular y amiotrofia proximal de los miembros inferiores, en general simétricos.

Evolución lenta y progresiva hacia una afectación simétrica de los músculos proximales y distales de los miembros superiores e inferiores. Posible afectación faríngea y problemas de deglución.

Tratamiento

Cinesiterapia adaptada • Asegurar la mayor autonomía posible mediante la utilización de ayudas técnicas.

Miositis osificante progresiva

Se manifiesta en la infancia. Crisis de osificación de los músculos que se vuelven “duros como piedras” son las responsables de limitaciones articulares y de deformidades. Evolución por crisis a lo largo de toda la vida.

Tratamiento

Un diagnóstico precoz de los episodios, permite llevar a cabo un tratamiento que limite la osificación secundaria de los músculos • Compensar las incapacidades funcionales mediante las ayudas técnicas (silla de ruedas eléctrica, informática...) para asegurar la mayor autonomía posible.

Miotonías congénitas

Se manifiestan desde el nacimiento o en la infancia.

Miotonías congénitas de Becker y de Thomsen
Miotonía difusa que se agrava con el frío y mejora con el movimiento (después de una contracción, lentitud anormal de la relajación muscular referida como contractura muscular). La afectación de la miotonía de Becker (autosómica recesiva) es más grave que la de la miotonía de Thomsen (autosómica dominante). Enfermedades no progresivas, invalidez en general moderada durante toda la vida.

Miotonía condrodistrófica (síndrome de Schwartz-Jampel)

Miotonía, en ocasiones dolorosa, asociada a problemas del crecimiento responsables de deformaciones esqueléticas.

Tratamiento

Evitar la exposición al frío • Ejercicios musculares adaptados • Medidas higiénico-dietéticas • Algunos medicamentos mejoran la miotonía.

Parálisis periódicas

Adinamia episódica de Gamstorp y enfermedad de Westphal

Episodios de parálisis, de duración y frecuencia variables, que afectan a los cuatro miembros, y son provocados por el descanso tras el ejercicio, una comida muy salada y/o rica en azúcares, la exposición al frío, un episodio febril o un traumatismo físico o psíquico. En general, no existen molestias entre las crisis. Mejoría con la edad: desaparición de las crisis hacia los 40 – 50 años. En ocasiones, aparición de limitación motora después de varios años.

Paramiotonía de Eulenburg

Miotonía persistente con el ejercicio, que se agrava visiblemente con el frío y va acompañada de debilidad muscular. Afectación estable.

Tratamiento

Tratar la crisis • Hábitos de vida (ejercicio muscular moderado sin paradas bruscas, evitar el frío), régimen alimenticio y tratamiento médico que permitan prevenir las crisis o disminuir su frecuencia.

Polimiositis y dermatomiositis

Enfermedades inflamatorias del músculo que aparecen en la infancia o en la edad adulta. Dolor y debilidad de los músculos proximales (hombros y pelvis) con retracción de los músculos afectados. Erupción de manchas rojas en la cara y en la parte alta del tronco (dermatomiositis). Evolución variable: a menudo, rápida y grave, en ocasiones más lenta e incluso crónica.

Tratamiento

Tratamiento medicamentoso (corticoides...) de larga duración, en la mayoría de los casos eficaces • La Cinesiterapia y la remusculación son necesarias a menudo una vez que haya cesado la fase aguda de la enfermedad.

Sarcoglicanopatías

Distrofias musculares progresivas caracterizadas por la ausencia de un sarcoglicano (a,b,d,g) asociado a la distrofina, visible en la biopsia muscular.

Debilidad muscular que aparece en la infancia en la raíz de los miembros, especialmente de los miembros inferiores. Gran variedad clínica: formas graves con empeoramiento progresivo implicando la pérdida de la marcha: formas más moderadas caracterizadas por la persistencia de una fatiga importante.

Tratamiento

Cinesiterapia adaptada • Compensar las incapacidades funcionales con ayudas técnicas (silla de ruedas eléctrica, informática...) para asegurar la mayor autonomía posible.

Síndromes miasténicos congénitos

Enfermedades de la unión neuromuscular que aparecen desde el nacimiento. Fatiga anormal debida a una debilidad muscular localizada o generalizada. Recuperación posible con un tratamiento adaptado salvo por el déficit de acetilcolinesterasa. Existe una forma adulta de posible comienzo tardío (síndrome del canal lento).

Tratamiento

A menudo, aunque no siempre, es eficaz un tratamiento anticolinesterásico, especialmente si existe un déficit de acetilcolinesterasa.