

¿Qué es ...

Distrofia Muscular de la Cintura Escapulohumeral o Pélvica?

Distrofias musculares de la cintura escapulohumeral o pélvica (LGMDs) son un grupo de trastornos genéticos progresivos que son caracterizados por desgaste (atrofia) y debilidad de los músculos voluntarios de las áreas de la cadera y los hombros.

Las varias formas de LGMD son causadas por **mutaciones** en muchos genes diferentes. Estos genes dan instrucciones para hacer proteínas que están involucradas en el mantenimiento y reparación muscular.

Es difícil para determinar la prevalencia de distrofia muscular de la cintura escapulohumeral o pélvica porque sus características varían y se superponen con los de otros trastornos musculares. Las estimaciones de prevalencia varían de **1 en 14,500 a 1 en 123,000 individuos**.

Debilidad muscular y atrofia en LGMD son progresivas y puede extenderse para afectar otros músculos del cuerpo.

Los **subtipos** de LGMD se clasifican según patrón de herencia y causa genética.

Distrofia muscular de la cintura escapulohumeral o pélvica tipo 1 (LGMD1) incluye formas del trastorno que tienen un patrón de herencia llamado- autosómica dominante, lo que significa un gen defecto de uno de los padres es suficiente para causar la enfermedad.

Distrofia muscular de la cintura escapulohumeral o pélvica tipo 2 (LGMD2) incluye formas del trastorno que tienen un patrón de herencia llamado- autosómica recesiva, en la cual dos copias defectuosas del gen-uno de cada padre-son requerido para que ocurra la enfermedad.

La edad de inicio, gravedad, y progresión de los síntomas de los subtipos de LGMD pueden variar mucho de un caso a otro, incluso entre individuos de la misma familia. Algunas personas pueden tener una leve, lenta forma progresiva del trastorno; otros pueden tener una forma rápidamente progresiva del trastorno que causa discapacidad severa.

No hay cura para ninguno de los tipos de los LGMDs, pero medicamentos y terapia puede ayudar a manejar algunos síntomas y potencialmente detener el curso de la enfermedad.



¿Qué son las señales y síntomas de LGMD?

La característica en común de los LGMD es la debilidad y atrofia de los músculos de la cintura escapular. Cada uno de los subtipos diferentes de LGMD se caracterizan además por síntomas adicionales con diferentes edades de inicio y gravedad.



¿Qué debo saber de LGMD?

1 La progresión de la enfermedad en cada tipo de LGMD no puede ser predicho con certeza, aunque conociendo la mutación genética subyacente puede ser útil. Algunas formas del trastorno progresan a la pérdida de la capacidad de caminar en unos pocos años y causan discapacidad grave, mientras que otras progresan muy lentamente durante muchos años y causan una discapacidad mínima.

2 LGMD puede empezar en la infancia, adolescencia, edad adulta, o incluso más tarde. Ambos sexos son afectados por igual.

3 Individuos empiezan a notar un problema cuando empiezan a caminar con una marcha ancha por la debilidad en los músculos de la cadera y las piernas. Pueden tener problemas levantándose de sillas o asiento del baño, o subir escalones.

4 La debilidad en el área del hombro puede dificultar el estiramiento sobre la cabeza, mantener los brazos extendidos o transportar objetos pesados. Puede ser más difícil cada vez mantener los brazos por encima de la cabeza para actividades como peinarse o arreglar cosas en un estante alto. A algunas personas les resulta más difícil escribir en una computadora u otro teclado e incluso pueden tener problemas para alimentarse.

5 El corazón puede verse afectado en la LGMD, pero esto no ocurre con tanta frecuencia como en otras formas de distrofia muscular. Los problemas cardíacos pueden tomar dos formas: debilidad del músculo cardíaco (miocardiopatía) y transmisión anormal de señales que regulan los latidos del corazón (anomalías de conducción o arritmias). El corazón debe ser monitoreado por estas complicaciones.

6 La función respiratoria (respirar) puede disminuir con el tiempo, y esto, también, debe ser monitoreado regularmente.

7 LGMD, como otras distrofias musculares es primeramente un trastorno de los músculos voluntarios. Estos son los músculos que se usan para mover las extremidades, el cuello, el tronco y otras partes del cuerpo que están debajo control voluntario.

8 Los músculos involuntarios, con la excepción del corazón (que es un tipo especial de músculo involuntario), no se ven afectados en la LGMD. La digestión, las funciones del intestino y la vejiga y la función sexual, que se llevan a cabo por músculos involuntarios, siguen siendo normales.

9 Dolor no es un síntoma mayor de LGMD, pero movilidad limitada a veces conduce a dolor del músculo y dolor en las articulaciones.

10 El cerebro, el intelecto y los sentidos no son afectados en varios subtipos de LGMD.

¿Como se trata la LGMD?

El tratamiento es dirigido a los síntomas específicos presente en cada individuo.

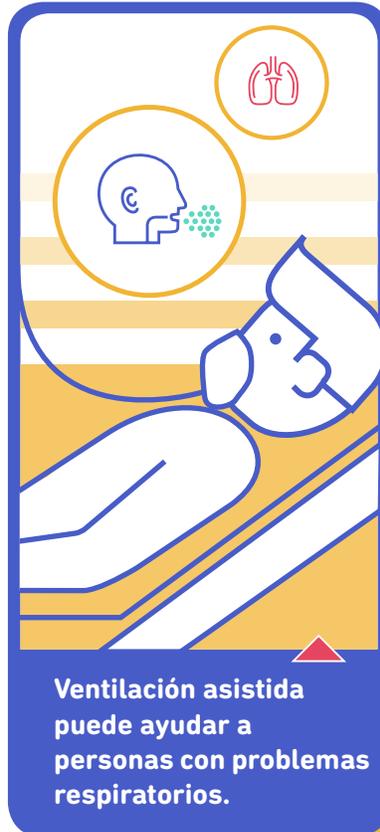
Fisioterapia puede ayudar a fortalecer grandes grupos musculares, permitir mayor movimiento en las articulaciones y mantener la movilidad.

Un **marcapasos** puede ser utilizado para estimular un latido normal del corazón en individuos que sufren de arritmia.

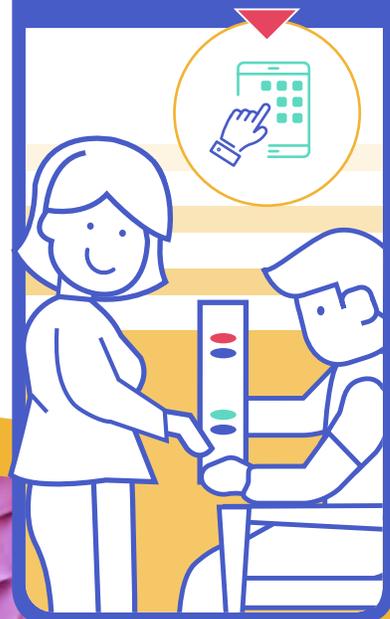
Ayudas de apoyo como barandas, aparatos ortopédicos, andadores o sillas de rueda pueden ayudar a prevenir caídas, aliviar la fatiga y preservar la movilidad.

La **terapia del habla** puede ayudar a las personas que sufren de un habla arrastrada.

Hable con su proveedor médico para obtener más información sobre estos tratamientos.



La terapia ocupacional puede ayudar a las personas a enfocarse en actividades y funciones específicas, en particular el uso de las manos específicas del trabajo, recreación o vida diaria de cada persona.





Glosario

Arritmia cardiaca

Latidos anormales del corazón

Contractura

Acortamiento de músculos o tendones alrededor de las articulaciones que pueden limitar la movilidad

Defecto de conducción

Control eléctrico irregular del latido del corazón

Disartria

Habla arrastrado

Disfagia

Dificultad para tragar

Distrofia muscular

Un término que se refiere a una serie de enfermedades que causan la pérdida progresiva de la masa muscular, lo que resulta en debilidad y, a veces, pérdida de movilidad

Hipertrofia

Sobrecimiento muscular

Limb girdle

La cintura escapular es la estructura ósea que rodea el área del hombro, y la cintura pélvica es la estructura ósea que rodea las caderas; colectivamente estos se llaman las limb girdle

Mialgia

Dolor muscular

Miocardopatía

Una condición en la cual el músculo cardíaco se debilita, lo que dificulta el corazón para bombear sangre al cuerpo

Mutación

Un defecto en el código ADN

Para aprender más sobre la LGMD, visita mda.org o comuníquese con el MDA Resource Center al 833-ASK-MDA1 (275-6321).



Designada como una organización benéfica mejor calificada por el Instituto Americano de Filantropía, MDA es la primera organización sin fines de lucro que recibe un Premio a la Trayectoria de la Asociación Médica estadounidense por "significativos y duraderos contribuciones a la salud y el bienestar de la humanidad".



**Muscular
Dystrophy
Association**

mda.org • 1-833-ASK-MDA1
facebook.com/MDAorg
@MDAorg