

DMC1A. DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA PER DÉFICIT DE MEROSINA

- **¿Qué es la distrofia muscular congénita por déficit de merosina?**

Las distrofias musculares congénitas se manifiestan de manera prematura i los afectados presentan características musculares parecidas. Como su nombre indica, ésta enfermedad es congénita, es decir, el afectado lo es desde su nacimiento, y los primeros síntomas aparecen durante los primeros meses de vida. Las distrofias musculares congénitas pueden tener orígenes muy distintos y en los últimos años se han dedicado muchos esfuerzos para identificar las causas específicas que la provocan y localizar el gen responsable en cada caso.

El gen responsable de la distrofia muscular congénita por déficit de merosina fue el primer gen identificado en un grupo de pacientes con distrofia muscular congénita y se encuentra en el cromosoma 6 (1p35-p36). Éste gen es el responsable de la producción de laminina que contribuye en la producción de merosina.

- **¿Cuáles son los primeros síntomas?**

Los niños con distrofia muscular congénita por déficit de merosina a menudo presentan hipotonía (disminución del tono muscular, flaccidez), pueden tener movilidad reducida y contracturas (rigidez) a las caderas, rodillas i codos. A veces los primeros síntomas se observan al cabo de unos meses cuando los niños tienen dificultad para aguantar la cabeza o presentan un retraso en la adquisición de nuevas habilidades como sentarse sin ayuda, gatear o caminar.

- **¿La distrofia muscular congénita por déficit de merosina es hereditaria?**

Sí. El patrón de herencia es “autosómico recesivo”. Eso quiere decir que ambos progenitores son portadores de la mutación que provoca la enfermedad (aunque que clínicamente ellos no estén afectados). Hay un riesgo del 25% que en cada embarazo el hijo sea portador y esté afectado por la enfermedad.

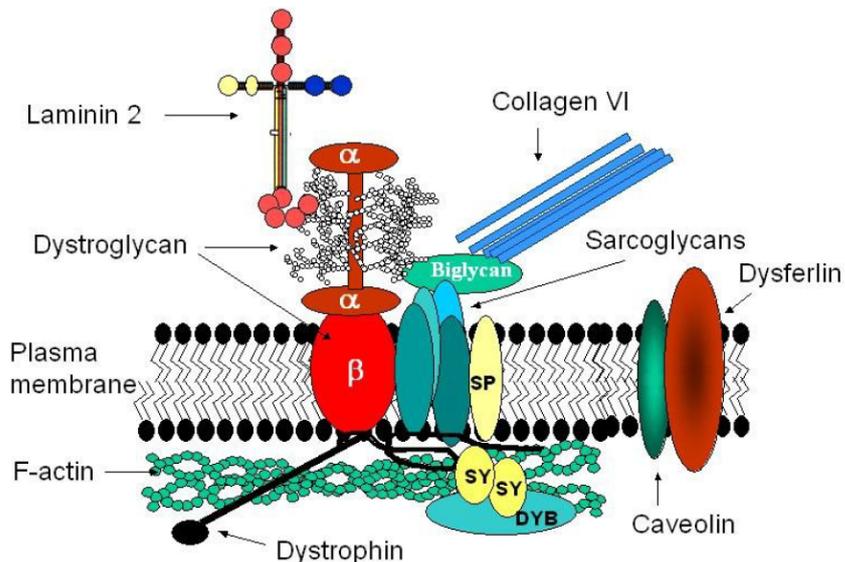
- **¿Cómo se diagnostica la distrofia muscular congénita por déficit de merosina?**

Normalmente se sospecha que hay una distrofia muscular congénita por déficit de merosina por el historial y las revisiones médicas. No obstante el diagnóstico específico se hace a partir de una biopsia muscular, que consiste en examinar una pequeña parte de músculo que generalmente se extrae del muslo. Antes de hacer la biopsia se suelen hacer otras pruebas como **análisis de sangre**, en las que se observan los niveles de una enzima muscular, la creatina kinasa. Los niños afectados presentan unos niveles de ésta enzima 10 veces más altos que en condiciones normales.

La **biopsia muscular** puede establecer un diagnóstico de dos maneras:

- Cuando el músculo se estudia al microscopio, es posible buscar indicios que indiquen un problema muscular. En los niños con distrofia muscular las fibras musculares que normalmente tienen una medida uniforme, muestran una gran variación y éstas fibras son reemplazadas por grasa y tejido fibroso.
- A través del microscopio también es posible observar la presencia de merosina en el músculo. Hay marcadores específicos que interactúan con la merosina y así se puede detectar si esta proteína tiene una presencia normal o reducida. Una reducción de la merosina en un paciente que presenta síntomas clínicos evidentes sugiere una elevada posibilidad de padecer DMC1A.

En la DMC1A también se puede hacer una **biopsia de la piel** en lugar de la biopsia muscular. Eso es debido a que la proteína merosina, normalmente presente tanto en la piel como en el músculo, no se encuentra en ninguno de los dos tejidos en pacientes con DMC1A. En la biopsia de piel sólo se tiene que extraer una muestra de piel muy pequeña y se puede realizar con anestesia local. No obstante, en la mayoría de casos se prefiere hacer una biopsia muscular ya que permite el estudio de más proteínas y por lo tanto da la opción de diagnosticar formas en las que la merosina es normal.



Esta ilustración muestra donde se encuentra la merosina (cadena central de la laminina 2) al músculo.

A la parte superior de la ilustración, se muestran diversas proteínas extracelulares relevantes y sus interacciones. La Laminina 2 interactúa, con la dystroglycan, que a su vez está asociada intracelularmente con la proteína dystrophin (distrofina).

Los test genéticos que detectan las mutaciones del gen responsable de la DMC1A se realizan en laboratorios especializados en genética y son los que proporcionan el diagnóstico final.

Hoy día también es posible realizar un **diagnóstico prenatal** que es capaz de detectar las mutaciones en el feto que aún se está formando. Las familias que tienen un niño con distrofia muscular congénita DMC1A y deciden tener otro hijo, pueden saber durante el embarazo y a través de éste diagnóstico si el bebé está afectado por la enfermedad.

- **¿Existe algún tratamiento o cura?**

De momento no hay cura para la distrofia muscular congénita, pero existen tratamientos para que los síntomas sean más leves.

- **¿Los niños con DMC1A aprenden a caminar?**

Depende del grado de afectación. Los niños en los que la merosina es totalmente ausente o solo está en cantidades muy pequeñas, generalmente nunca pueden caminar sin ayuda. En algunos casos pueden ponerse de pie o caminar con ayuda de soportes ortopédicos en las piernas.

Algunos niños presentan una reducción parcial de merosina, siendo algunos síntomas más leves. En estos casos pueden aprender a caminar aunque más tarde de lo que es habitual. Los niños que han llegado a caminar pueden perder ésta habilidad cuando crecen y pesan más, ya que los músculos no pueden aguantar el incremento de peso. Por otra parte, también es posible que estos pacientes puedan caminar toda la vida.

- **¿Qué otros efectos físicos puede tener la DMC1A en un niño?**

Como los músculos son débiles y la movilidad es limitada, el niño puede nacer con contracturas o desarrollarlas a lo largo de la infancia. Los tendones del músculo se tensan y el niño no puede mover las extremidades o las articulaciones tan libremente como un niño sano. Con fisioterapia se pueden prevenir estas contracturas o minimizar sus efectos. Así pues, es recomendable establecer un programa de ejercicios con ayuda de un fisioterapeuta lo antes posible una vez tengamos el diagnóstico. Los ejercicios también van bien para mantener la flexibilidad del niño. Las caderas muchas veces pueden luxar-se. En estos casos se pueden tratar con una férula o incluso con cirugía.

La mayoría de niños con DMC1A también desarrollan una curvatura de la columna vertebral (escoliosis). Esta desviación se puede corregir o paliar con soportes para sentarse mejor y si es necesario con aparatos ortopédicos.

Todos los niños con distrofia muscular congénita por déficit de merosina también tienen una constitución particular de la sustancia blanca del cerebro que puede ser detectada después de una exploración cerebral. Esta particularidad no está asociada a ningún problema específico y por lo tanto no es una característica preocupante, pero su presencia a menudo confirma el diagnóstico. Sólo una minoría de niños con DMC1A tiene convulsiones. Si se presentan, normalmente se controlan con fármacos.

- **¿La DMC1A es progresiva y representa una amenaza para la vida?**

La función motora es relativamente estable pero cuando los niños crecen y se hacen más altos y pesados pueden aparecer dificultades añadidas. Un problema muy común en los pacientes con DMC1A es la debilidad de los músculos respiratorios, que provoca infecciones frecuentes en el pecho y la hipoventilación (mala respiración) durante la noche. Estas dos complicaciones pueden ser muy graves, de manera que han de ser identificadas i actuar rápidamente al respecto. Por este motivo, monitorizar la función respiratoria durante la noche controlando los niveles de oxígeno es muy importante. Normalmente este control se hace una vez al año. Es una prueba muy simple y se hace envolviendo un esparadrapo a un dedo. El esparadrapo está conectado a una maquina y registra los niveles de oxígeno durante la noche. Los problemas respiratorios nocturnos se pueden presentar a cualquier edad. Cuando estos tienen lugar, los niños se sienten cansados y a menudo tienen dolor de cabeza por la mañana. Suelen estar adormecidos durante el día y perder un poco de peso. Si hay estos síntomas o si los niveles de oxígeno durante la noche no son satisfactorios, un médico especialista en función respiratoria puede recetar algún medio para favorecer la respiración por la noche (respirador). Este aparato consta de una máscara facial o nasal conectada a una máquina que bombea aire cuando es necesario.

También es frecuente observar carencias en el desarrollo después de los primeros años y por eso es importante ir controlando el peso i la altura para asegurarse que estos niños reciban comida y energía suficiente. Muy a menudo hay problemas en la deglución ya que los músculos responsables de tragar son débiles. En diversos casos se necesitan suplementos alimentarios. A veces, para ayudar al niño a mantener el peso, se puede hacer una pequeña intervención quirúrgica llamada Gastrostomía que ayuda al niño a recibir el nivel adecuado de alimentación a través de un tubo directamente al estómago.