

DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER

Resumen

La **distrofia muscular de Becker** es una enfermedad hereditaria que causa debilidad progresiva y atrofia de los músculos esqueléticos y del corazón. Afecta principalmente a los varones.^{[1][2]} La edad de aparición y la tasa de progresión puede variar, pero, por lo general, comienza con debilidad muscular entre 5 y 15 años de edad. En algunos casos, los problemas en el músculo del corazón (cardiomiopatía) son la primera señal de la enfermedad.^[2] La distrofia muscular de Becker es causada por una mutación en el gen *DMD* y se hereda de forma recesiva ligada al cromosoma X. La enfermedad es muy similar a la **distrofia muscular de Duchenne**, una enfermedad más grave que comienza más temprano y que empeora mucho más rápido.^[1] Todavía no existe una cura para esta enfermedad, pero hay muchas investigaciones. El tratamiento actual tiene como objetivo aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida.^[3] Las personas con la distrofia muscular de Becker pueden sobrevivir hasta más de los 40 años de edad.^[1]

Síntomas

Las señales y los síntomas de la distrofia muscular de Becker pueden comenzar en cualquier momento desde la infancia hasta los 20 años de edad.^{[4][5]} Con el pasar del tiempo, los músculos de las piernas y de la pelvis se van poniendo cada vez más débiles. Las personas afectadas tienen dificultad para caminar, caídas frecuentes, dificultad con las habilidades musculares (como correr o saltar), y pierden su masa muscular.^{[3][1]} Eventualmente, los afectados necesitan una silla de ruedas.^[5]

La enfermedad también afecta a los músculos del corazón, que se agrandan y no funcionan bien (cardiomiopatía dilatada) resultando en que el bombeo de la sangre no sea eficiente. La cardiomiopatía dilatada progresa rápidamente y es potencialmente mortal en muchos casos.^[4] Otros síntomas de la distrofia muscular de Becker pueden incluir problemas cognitivos, fatiga, dolor muscular, aumento de los músculos de la pantorrilla, pérdida del equilibrio y la coordinación, problemas de respiración, y debilidad muscular en los brazos, el cuello y otras áreas del cuerpo. Los exámenes de sangre pueden mostrar el aumento de la enzima **creatina fosfoquinase**.^{[1][2]}

Causa

La distrofia muscular de Becker es causada por mutaciones en el gen *DMD*. El gen *DMD* tiene instrucciones para producir una proteína llamada distrofina. Esta proteína ayuda a estabilizar y proteger las fibras musculares y puede desempeñar un papel en la señalización química dentro de las células. Por lo general, las mutaciones que causan la distrofia muscular de Becker resultan en una distrofina anormal pero que todavía funciona un poco. Las células musculares con esta distrofina anormal se dañan cuando los músculos se contraen y se relajan con el uso y con el pasar del tiempo, se debilitan y mueren, dando lugar a los problemas de debilidad muscular y del corazón en estas cardíacos en personas.^[1]

Herencia

La distrofia muscular de Becker se hereda de forma recesiva ligada al cromosoma X. La herencia es ligada al cromosoma X cuando el gen *mutado* que causa la enfermedad se encuentra en el cromosoma X, uno de los dos cromosomas sexuales. En los varones (que tienen un solo cromosoma X), una copia mutada del gen en cada célula es suficiente para causar la enfermedad. En las mujeres (que tienen dos cromosomas X), una mutación debe estar presente en ambas copias del gen que causa la enfermedad para que esta enfermedad se manifieste. Por esta razón, los varones son afectados por trastornos recesivos ligados al cromosoma X con mucha más frecuencia que las mujeres. Una característica específica de la herencia ligada al cromosoma X es que los padres no pueden pasar rasgos ligados al cromosoma X a sus hijos o hijas.^[1]

En la herencia recesiva ligada a X, las mujeres que tienen una copia mutada del gen en cada célula son llamadas portadoras. Las mujeres portadoras de enfermedades recesivas ligadas al cromosoma X tienen 50% (1 en 2) de riesgo de transmitir el gen mutado a cada niño. Los niños tienen un riesgo del 50% de ser afectados, y las niñas tienen un riesgo del 50% de ser portadoras. En general, las mujeres portadoras por lo general no tienen señales o síntomas de la enfermedad, pero de vez en cuando pueden tener debilidad muscular y calambres. Estos síntomas son generalmente más suaves que en los varones. Las mujeres portadoras también tienen un mayor riesgo de desarrollar problemas del corazón, incluyendo la cardiomiopatía dilatada.^[1]

En más o menos dos tercios de los casos, un varón afectado hereda la mutación de su madre y en el resto de los casos la enfermedad no es heredada y se debe probablemente, a nuevas mutaciones (*de novo*) en el gen, sin haber otros afectados en la familia.^[1]

Diagnóstico

La distrofia muscular de Becker en el comienzo se sospecha cuando hay las señales y síntomas de la enfermedad. Los médicos suelen realizar exámenes neurológicos y musculares, así como pruebas de laboratorio específicas. Un historial médico cuidadoso también es importante para diferenciar entre la distrofia muscular de Becker y otra enfermedad parecida, más grave, llamada distrofia muscular de Duchenne.^[3]

Los exámenes en una persona con la distrofia muscular de Becker pueden revelar:^[3]

- Huesos mal desarrollados, que resultan en deformidades del pecho y curvatura anormal de la espalda (escoliosis)
- Aumento del tamaño del músculo del corazón y anomalía de su función (cardiomiopatía)
- [Insuficiencia cardíaca congestiva](#) o latidos irregulares del corazón (arritmias)
- Deformidades musculares
- Contracturas de los talones y las piernas
- Aumento del tamaño de los músculos de la pantorrilla
- Pérdida de masa muscular que comienza en las piernas y la pelvis, y luego progresa a los músculos de los hombros, el cuello, los brazos, y el sistema respiratorio.

Las pruebas de laboratorio que ayudan a confirmar el diagnóstico incluyen:^[3]

- [CPK](#)
- [Electromiografía \(EMG\)](#)
- [Biopsia muscular](#)
- Prueba genética.

Vea la [lista de laboratorios que ofrecen el examen de genética para la distrofia muscular de Becker](#) ofrecida por [Genetic Testing Registry](#). La mayoría de las veces los laboratorios no aceptan contacto directo con los pacientes y sus familias solamente con un profesional de la salud. El profesional de genética puede orientar para saber si se necesita hacer el examen genético.

Exámenes

- El [Genetic Testing Registry](#) tiene una lista de laboratorios que ofrecen el examen de genética para esta enfermedad. La mayoría de las veces los laboratorios no aceptan contacto directo con los pacientes y sus familias solamente con un profesional de la salud. Un profesional de genética le puede orientar para saber si se necesita hacer el examen genético. (en inglés)

Tratamiento

Actualmente no existe cura para la distrofia muscular de Becker. El tratamiento actual tiene como objetivo aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida. Se recomienda que las personas afectadas permanezcan activas, porque la inactividad (como el reposo en cama) puede empeorar la enfermedad del músculo.^[3]

La terapia física y el uso de dispositivos de ayuda puede ayudar a estirar los músculos tensos; la terapia ocupacional puede ayudar a mejorar las habilidades de la vida diaria; la terapia del habla puede ayudar a las personas con disfagia (dificultad para tragar). Se puede necesitar cirugía para la escoliosis progresiva y el desarrollo de contracturas.^[6]

Las personas con distrofia muscular de Becker deben ser monitorizados para detectar complicaciones ortopédicas. Evaluaciones del corazón se recomiendan a partir de 10 años de edad, o en el comienzo de los síntomas y deben repetirse al menos cada dos años.^[7242]

Algunos estudios han demostrado que ciertos corticoides (como prednisona o prednisolona) puede disminuir la progresión de la debilidad muscular en la [distrofia muscular de Duchenne](#) pero no se han hecho muchos estudios en la distrofia muscular de Becker.^[7242]

Actualmente existen muchos estudios de investigación que ofrecen mucha esperanza de cura de la enfermedad, incluyendo terapia génica, la [omisión de exón](#), [Ataluren](#), la creatina, los [inhibidores de la deacetilasa](#), la [inactivación de la miostatina](#), y la [terapia celular](#) (tratamiento de mioblastos, y / o el uso de células madre).^[7242]^{[6][7]}

Pronóstico

La discapacidad en la distrofia muscular de Becker empeora lentamente, pero varía mucho entre las personas afectadas. Algunos niños necesitan una silla de ruedas para poder moverse, mientras que otros sólo necesitan de ayuda, tales como el uso de bastones o aparatos ortopédicos para caminar. Los problemas del corazón y para respirar, pueden ser muy graves y disminuir la esperanza de vida, aunque la mayoría de las personas sobreviven bien hasta mediados o finales de la edad

adulto.^[3] Si no hay muchos problemas en el corazón o si se hace un tratamiento adecuado de estos problemas, los afectados podrían tener una sobriedad normal o casi normal.^[8]

Investigaciones

La investigación ayuda a entender mejor las enfermedades y puede conducir a avances en el diagnóstico y en el tratamiento. Esta sección proporciona recursos para obtener información sobre la investigación médica y las formas de participar.

Ensayos Clínicos & Investigaciones sobre esta Enfermedad

- [ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov) es un servicio en la red de los National Institutes of Health (NIH), que proporciona el acceso a la información sobre estudios clínicos en muchas enfermedades. Tiene una lista en inglés de los ensayos acerca de Distrofia muscular de Becker. Por favor note que no todos los estudios se están haciendo ahora, algunos de ellos han terminado o se van a realizar en el futuro. Visite el enlace de [ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov) para leer descripciones acerca de estos estudios. Para hablar en español con alguien, llame a la [Patient Recruitment and Public Liaison \(PRPL\)](https://www.prpl.org) al 301-496-2563 y de su número telefónico completo incluyendo el código de área y de acceso internacional si procede.

Organizaciones

Los grupos de apoyo y las organizaciones de ayuda pueden ser de utilidad para conectarse con otros pacientes y familias, y pueden proporcionar servicios valiosos. Muchos proporcionan información centrada en el paciente, e impulsan la investigación para desarrollar mejores tratamientos y para encontrar posibles curas. Pueden ayudar a encontrar estudios de investigación, y otros recursos y servicios relevantes. Muchas organizaciones también tienen asesores médicos expertos o pueden proporcionar listas de médicos y/o clínicas. Visite el sitio en la red del grupo que le interese o póngase en contacto con ellos para conocer los servicios que ofrecen. Recuerde que la inclusión en esta lista no representa un aval de GARD.