



# DISTROFIA MUSCULAR AUTOSÓMICA RECESIVA DE EMERY-DREIFUSS

Otras denominaciones: EMD3.

## ¿Cuáles son las últimas novedades sobre la distrofia muscular de Emery-Dreifuss?

Se ha puesto en marcha, con la participación del Centro Europeo de las Enfermedades Neuromusculares (ENMC), una red europea de estudios multicéntricos sobre enfermedades neuromusculares, cuya finalidad es planificar y coordinar los trabajos de investigación.

El proyecto EUROMEN (*European Muscle Envelope Nucleopathies*) se dedica en particular a las distrofias musculares de Emery-Dreifuss y a las enfermedades musculares esqueléticas o cardíacas similares.

Existen varias líneas en este proyecto:

- definición de las características de los sujetos con distrofia muscular de Emery-Dreifuss o enfermedades similares.
- caracterización de las mutaciones de los genes de la emerina y de las láminas A/C e identificación de nuevos genes que puedan estar implicados en estas enfermedades.
- desarrollo de medios diagnósticos que puedan mejorar el estudio de las biopsias musculares, en especial en relación con las láminas A/C.
- estudio de las consecuencias de las diferentes mutaciones, en especial con la creación de modelos animales de las diferentes formas genéticas, con el fin de mejorar la comprensión de los mecanismos de estas enfermedades y desarrollar estrategias terapéuticas.

La AFM y el Inserm (Instituto nacional francés de investigación médica) con el apoyo del Ministerio de Investigación de Francia han creado la red *Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss et autres nucléopathies*, complementaria del proyecto europeo y coordinada por D. Recan-Budiartha y Gisèle Bonne (París). Sus objetivos son incrementar la colaboración con otras especialidades, establecer una base de datos clínico-genéticos, poner en red el material biológico, optimizar los procedimientos de diagnóstico y establecer nuevas colaboraciones con investigadores de fisiología celular.

## ¿Qué es la distrofia muscular autosómica recesiva de Emery-Dreifuss?

Es una enfermedad muscular de origen genético. En la mayor parte de casos comienza durante la infancia o la adolescencia. Se trata de una enfermedad extremadamente infrecuente, que afecta a menos de 10 personas en todo el mundo. Puede estar asociada a la existencia de relaciones de consanguinidad en la familia (ver: *Distrofia muscular de Emery-Dreifuss*).

## ¿Cómo se manifiesta?

La enfermedad se manifiesta con retracciones en los codos, los tobillos y el cuello, asociadas a la debilidad de los músculos de los brazos y las piernas. La extrema infrecuencia de esta enfermedad hace que sea arriesgado generalizar las descripciones clínicas. No obstante, en uno de los dos casos descritos en la literatura médica no se había producido afectación cardíaca.

## ¿Cómo evoluciona?

A causa del reducido número de casos y la gran variabilidad de expresión de las otras formas de la enfermedad de Emery-Dreifuss, tampoco se pueden hacer generalizaciones sobre su evolución. Se supone que es lentamente progresiva. Aunque en esta forma de la enfermedad no se ha descrito afectación cardíaca, debe realizarse el control cardíaco del paciente.



## **¿Cómo se realiza el diagnóstico?**

El diagnóstico clínico debe ir seguido de exámenes complementarios (escáner o ecografía muscular, monitorización ECG durante 24 horas y ecocardiograma) que pondrán de manifiesto la afectación de los músculos y, en su caso, la del corazón. Es normal la presencia de emerina en las membranas de los núcleos celulares. Actualmente está curso la investigación con fines diagnósticos del déficit de láminas A/C. El descubrimiento de una mutación del gen de las láminas A/C confirma el diagnóstico.

## **¿Qué se puede hacer?**

El objetivo de la fisioterapia es limitar las retracciones muy tenaces. Una intervención quirúrgica (tenotomía) permite alargar el tendón de Aquiles, lo que facilita la marcha. La ortopedia ayuda a luchar contra las deformaciones del pie.

A pesar de que no haya sido observada afectación cardíaca en los muy escasos pacientes de esta forma de la enfermedad, la función cardíaca debe ser controlada de forma regular con la finalidad de planificar la adopción de las medidas necesarias.

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

La enfermedad está asociada a mutaciones del gen LMNA, localizado en el cromosoma 1 (en 1q21.2). Este gen codifica las láminas A/C, estas dos proteínas forman la estructura fibrosa (lámina nuclear) que tapiza la cara interna de la membrana que envuelve todos los núcleos celulares. Aunque los mecanismos de patogénesis son todavía desconocidos, la disfunción de las láminas podría ocasionar un mal ensamblaje de la lámina basal nuclear y alterar el funcionamiento de la membrana.