



# LGDM1E

Otras denominaciones: miopatía de cinturas, LGMD (Limb Girdle Muscular Dystrophy) 1E.

## ¿Cuáles son las últimas novedades sobre la LGMD1E?

En 2001 se ha creado una red denominada *Myopathies des ceintures - Limb girdle muscular dystrophies - LGMD*, que está coordinada por J. A. Urtizberea (Garches, Francia). Su financiación se inscribe en la convocatoria de proyectos *Réseaux de recherche sur les maladies rares* (Red de Investigación sobre Enfermedades Raras) realizada por la AFM y el Inserm (instituto nacional francés de investigación médica) con el apoyo del Ministerio de Investigación de Francia.

Su objetivo es desarrollar y mejorar la estructuración de la red francesa y europea de equipos que trabajan sobre distrofias de cinturas, con la finalidad de establecer la historia natural de este numeroso conjunto de formas de miopatía y establecer correlaciones entre las anomalías moleculares y la expresión de las enfermedades (correlación fenotipo-genotipo), como paso previo para posteriores protocolos terapéuticos.

## ¿Qué es la LGMD1E?

La LGMD1E es una enfermedad muscular de origen genético. Pertenece al grupo de las distrofias musculares de cinturas (*Limb Girdle Muscular Dystrophy* o LGMD) (ver: *Distrofias musculares de cinturas*) y se transmite de modo autosómico dominante. De frecuencia extremadamente baja, hasta el momento sólo ha sido descrita en dos familias norteamericanas de origen caucásico.

## ¿Cómo se manifiesta?

La LGMD1E aparece en el adulto joven con una debilidad proximal de los músculos de las piernas (dificultades para correr, subir escaleras, levantarse del suelo, etc.). No se producen retracciones ni afectación cardíaca.

## ¿Cómo se realiza el diagnóstico?

Conocer el modo de transmisión es un elemento esencial del diagnóstico.

El diagnóstico clínico se basa en la localización del déficit muscular, su progresión y el estudio del modo de transmisión genética. Este diagnóstico clínico debe complementarse con pruebas (análisis de sangre, escáner o IRM muscular, electromiograma, biopsia muscular) destinadas a precisar la afectación de los músculos y su topografía. El análisis de sangre permite medir la concentración en sangre de algunas enzimas musculares como la CPK.

## ¿Cómo evoluciona?

En la LGMD1E la afectación muscular progresa muy lentamente y sólo de forma excepcional se hace necesario el uso de silla de ruedas. No se produce afectación cardíaca.

## ¿Qué se puede hacer?

Se recomienda un control anual para realizar una valoración muscular, ortopédica, cardíaca y respiratoria.



El tratamiento ortopédico (fisioterapia y aparatos) debe ser precoz, permanente e individualizado. Permite que la evolución de la enfermedad sea más lenta al mantener, en especial, la flexibilidad de las articulaciones (la pérdida de fuerza muscular puede causar deformaciones articulares).

Las ayudas técnicas también pueden compensar la pérdida de algunas capacidades motoras. La silla de ruedas permite recuperar la autonomía de desplazamiento.

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

La LGMD1E ha sido asociada al cromosoma 7.