

# LGDM2G

Otras denominaciones: miopatía de cinturas, LGMD (Limb Girdle Muscular Dystrophy) 2G.

## ¿Cuáles son las últimas novedades sobre la LGMD2G?

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 LGMD2G?

La LGMD2G 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 recesivo. Hasta el momento tan se ha sido descrito en cuatro familias brasileñas.

## ¿Cómo se manifiesta?

La LGMD2G se inicia en la infancia con una debilidad proximal de los músculos de las cinturas escapular y pelviana, a la que se añade la debilidad distal de los músculos de las piernas. Los pies caen a causa de la afectación de los músculos tibiales anteriores. No se observan retracciones, pero la afectación cardíaca está presente en más de la mitad de los casos.

## ¿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 completarse 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. Ésta es elevada al inicio de la enfermedad y disminuye posteriormente. La extracción de algunas células musculares (biopsia muscular) permite estudiar la estructura particular del músculo y en especial la presencia adicional de vacuolas ribeteadas.

## ¿Cómo evoluciona?

La LGMD2 progresa significativamente hacia los 20 años. La pérdida de la capacidad de marcha se produce hacia los 30 ó los 40 años.

## **¿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 ralentizar la evolución de la enfermedad 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. La afectación cardíaca exige una supervisión precoz y permanente.

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

La causa de la LGMD2G es una deficiencia de teletonina, que es una proteína muscular localizada en la línea Z de los músculos esqueléticos y del miocardio. Esta proteína interactúa con la titina, de la que es un sustrato de la actividad quinasa. La fosforilación de la teletonina podría intervenir en la reorganización del citoesqueleto durante la miofibrillogénesis.

Se ha identificado el gen de la teletonina en el cromosoma 17, en 17q12.