

LGDM2H

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

¿Cuáles son las últimas novedades sobre la LGMD2H?

Se ha identificado la anomalía asociada a la LGMD2H. Se trata de mutaciones del gen TRIM32 localizado en el cromosoma 9 (en 9q31-11).

¿Qué es la LGMD2H?

La LGMD2H 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 sólo ha sido descrita en un aislado hutterita residente en la provincia canadiense de Manitoba.

¿Cómo se manifiesta?

La LGMD2H es una enfermedad de expresión variable. Aparece hacia los 20 ó 30 años con dolores en la espalda y la nuca, fatiga, dificultad para subir escalones y marcha (*dandinante*), síntomas relacionados con la debilidad muscular de la cinturas pelviana y la debilidad muscular de los hombros. No se produce afectación facial ni 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, que aumenta ligeramente en los enfermos. Los sujetos asintomáticos o presintomáticos afectados por esta enfermedad presentan, en cambio, niveles de CPK muy elevados.

¿Cómo evoluciona?

La progresión de la LGMD2H es lenta. La mayor parte de los pacientes conserva la capacidad de marcha hasta los 50 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 que la evolución 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 causa de la LGMD2H son las mutaciones del gen TRIM32 localizado en el cromosoma 9 (en 9q31-11). Aunque la función de la proteína TRIM32 todavía se desconoce, podría tratarse de una enzima de tipo E3 ubiquitina ligasa, que es un tipo de enzimas que identifican las proteínas alteradas y las dirigen hacia el proteasoma para su degradación.