

DISTROFIA MUSCULAR OCULOFARÍNGEA

Otras denominaciones: OPDM, DMOP.

¿Cuáles son las últimas novedades sobre la distrofia muscular oculofaríngea?

Algunos trabajos recientes (marzo de 2002) de inmunohistoquímica (PCR, reacción en cadena de la polimerasa) han logrado poner de manifiesto una mutación del gen que codifica la PAPB2 (proteína ubicada en el interior de los núcleos celulares) en la distrofia muscular oculofaríngea. La mutación asociada no es sólo una repetición del triplete GCG (pequeño fragmento de ADN). Se trata de una inserción o una duplicación de otro triplete (GCA) en la forma GCG(3)GCA y GCG(2)GCA(3).

¿Qué es la distrofia muscular oculofaríngea?

La distrofia muscular oculofaríngea (DMOP) es una enfermedad de los músculos, descrita en 1915 en enfermos canadienses de origen francés.

La causa de la DMOP es una anomalía genética localizada en el cromosoma 14. Se transmite de modo autosómico dominante. Una persona afectada tiene una probabilidad del 50% de transmitir la enfermedad a cada uno de sus hijos.

Esta enfermedad es poco frecuente en Francia, mientras que en Quebec (Canadá) se trata de la distrofia muscular más frecuente (un individuo de cada 1.000 es portador de esta mutación).

¿Cómo se manifiesta?

La distrofia muscular oculofaríngea se manifiesta por una pérdida progresiva de la fuerza de los músculos de los ojos (óculo) y de la garganta (faríngea).

Los primeros signos son la caída de los párpados (ptosis) y las dificultades para tragar. Estos problemas de deglución (disfagia) pueden ocasionar falsas vías, es decir, que la saliva, las bebidas o los alimentos pasen a las vías respiratorias.

¿Cómo evoluciona?

La evolución de la distrofia muscular oculofaríngea es lenta.

Los músculos de los miembros se ven afectados en mayor o menor medida. La marcha y algunos movimientos de los brazos pueden hacerse difíciles.

Los trastornos de la deglución pueden ocasionar complicaciones respiratorias graves (infecciones, etc.) y dificultar, cada vez más, la alimentación (adelgazamiento, desnutrición, etc). El pronóstico depende de la gravedad de estas complicaciones.

¿Cómo se realiza el diagnóstico?

La extracción de algunas células musculares (biopsia muscular) permite observar con el microscopio electrónico los filamentos característicos en el interior de los núcleos de las fibras musculares.

Sólo la presencia de estos filamentos y/o el estudio de la mutación genética asociada (en el ADN de los glóbulos blancos obtenidos a partir de una muestra de sangre) permiten confirmar el diagnóstico de distrofia muscular oculofaríngea.

¿Qué se puede hacer?

Unas gafas provistas de un dispositivo mecánico (gafas antiptosis) permiten elevar los párpados caídos. También puede aconsejarse una intervención quirúrgica (cirugía antiptosis).

Para limitar las falsas vías es necesario prestar especial atención a lo que se come. La textura del puré es menos peligrosa que la de las patatas fritas. Para permitir la alimentación, en los casos de problemas de deglución más graves, también puede ser aconsejable la rehabilitación, la cirugía (miotomía cricofaríngea) o las sondas. En casos muy poco frecuentes puede ser necesaria una ayuda para el desplazamiento.

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

La distrofia muscular oculofaríngea se debe a una anomalía genética conocida desde 1998, localizada en el cromosoma 14. Un pequeño fragmento del ADN (un triplete GCG) se repite de 8 a 13 veces (en lugar de 6) en el interior del gen que codifica la PAPB2, proteína que se sitúa en el interior de los núcleos celulares.

Recientemente se ha identificado otra mutación: la inserción y repetición simultánea de los tripletes CGC y GCA.