

# LGDM2I

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

## ¿Cuáles son las últimas novedades sobre la LGMD2I?

En 2002 esta enfermedad, descrita inicialmente en una sola familia, se ha diagnosticado también en otras 17 familias. Actualmente se sabe que el gen asociado, identificado en el cromosoma 19 (19q13.3), codifica una proteína (FKRP2, *fukutin related protein* de tipo 2) ya relacionada con una forma autosómica de distrofia muscular congénita, la distrofia muscular congénita de tipo 1 (CMD1C o distrofia muscular congénita de Fukuyama).

## ¿Qué es la LGMD2I?

La LGMD2I 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. Esta enfermedad se describió inicialmente en una familia tunecina en la que existían relaciones de consanguinidad. En 2002 ha sido descrita en otras 17 familias.

## ¿Cómo se manifiesta?

La LGMD2I es una enfermedad de expresión variable, tanto respecto a la edad de inicio como a sus signos clínicos. Al igual que las restantes distrofias de cinturas se manifiesta por la debilidad de los músculos de las cinturas escapular y pelviana.

## ¿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.

La extracción de algunas células musculares (biopsia muscular) pone de manifiesto una disminución secundaria más indicativa de dos proteínas reducidas: el  $\alpha$ -dístroglicano y la laminina alfa 2.

El estudio molecular del gen FKRP2 permite confirmar con seguridad el diagnóstico.

## ¿Cómo evoluciona?

La LGMD2I, cuya expresión es variable, presenta también una evolución variable. En la mayor parte de los casos la enfermedad progresa lentamente, sin ninguna incidencia sobre la esperanza de vida. Existen, sin embargo, casos más graves con miocardiopatía que presentan una evolución comparable a la de la distrofia muscular de Duchenne.

## ¿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. La afectación cardíaca exige una vigilancia precoz y permanente.

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

La causa de la LGMD2I es una anomalía localizada en el cromosoma 19 (19q13.3) en el gen que codifica la FKRP2 (*fukutine related proteina*), que es la proteína asociada a la distrofia muscular congénita de tipo 1 (CMD1C o distrofia muscular congénita de Fukuyama). No se conoce bien la función de la FKRP, pero podría tratarse de una glucosiltransferasa importante para la maduración de una proteína esencial, el  $\alpha$