

# MIOPATÍA CONGÉNITA CENTRONUCLEAR

## ¿Qué es la miopatía congénita centronuclear?

La miopatía congénita centronuclear es una enfermedad del músculo. Se trata de una enfermedad presente desde el nacimiento (congénita) que, sin embargo, puede aparecer más tardíamente e incluso en la edad adulta.

La miopatía congénita centronuclear es una enfermedad genética hereditaria, diferente de la miopatía miotubular con la que durante mucho tiempo se ha confundido. La forma clásica se transmite de modo autosómico dominante. Muchos casos son esporádicos (no forzosamente familiares).

## ¿Cómo se manifiesta?

La miopatía congénita centronuclear comienza generalmente en la primera infancia y se caracteriza por el retraso en la adquisición de la marcha y la afectación de los músculos de la cara. También existe una afectación de la musculatura ocular con limitación del movimiento de los globos oculares (oftalmoplejia) y caída del párpado superior (ptosis).

## ¿Cómo evoluciona?

La evolución es variable, ya que la enfermedad puede ser más o menos invalidante. Depende de la intensidad de la debilidad muscular y de la aparición o no de deformaciones ortopédicas. Con frecuencia, esta enfermedad es de evolución lenta y puede originar la pérdida de la autonomía de la marcha.

## ¿Cómo se realiza el diagnóstico?

La extracción de algunas células musculares (biopsia muscular) permite constatar una posición particular de los núcleos en las fibras musculares. Los núcleos se desplazan al centro de las fibras (de ahí el calificativo de 'centronuclear'), en lugar de estar situados, como corresponde, en su periferia.

## ¿Qué se puede hacer?

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

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

Todavía no se ha localizado ningún gen responsable de la miopatía congénita centronuclear. Al haberse registrado tan sólo un pequeño número de familias, las campañas de toma de muestras (muestra de sangre de los miembros de las familias con esta enfermedad) deben ampliarse para facilitar la investigación del gen o de los genes implicados.