

DISTROFIA MUSCULAR TIBIAL AUTOSÓMICA DOMINANTE

Otras denominaciones: distrofia muscular tibial, miopatía distal de Markesbery-Griggs, miopatía distal de Udd, TMD (*Tibial Muscular Dystrophy*).

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

La distrofia muscular tibial autosómica dominante (miopatía de Markesbery-Griggs y miopatía de Udd) se ha asociado a un déficit de titina. También se le ha asociado un déficit secundario de calpaína. Las formas homocigóticas de esta enfermedad dominante pueden presentar un fenotipo de miopatía de cinturas.

¿Qué es la distrofia muscular tibial?

Es una enfermedad muscular de origen genético descrita en Estados Unidos (miopatía distal de Markesbery-Griggs), en Finlandia (miopatía distal de Udd), donde es relativamente frecuente (al menos 6 casos por cada 100.000 individuos), y en Francia, donde se ha descrito en una familia. Forma parte del grupo de miopatías distales, así denominadas por que afectan principalmente a los miembros (piernas, pies, antebrazos y manos), de ahí el calificativo de 'distales' (por oposición a 'proximal'). Se transmite de modo autosómico dominante y se manifiesta en adultos con posterioridad a los 40 años, habitualmente entre los 45 y los 55. Existen algunos casos homocigóticos poco frecuentes con un fenotipo más grave y más proximal.

¿Cómo se manifiesta?

La distrofia muscular tibial se caracteriza por debilidad muscular de los pies, más exactamente en los músculos dorsiflexores del pie (músculo tibial anterior, situado en la cara anterior de la pierna). Los pies caen y se hace difícil flexionarlos hasta un ángulo de 45 grados. Los músculos de los muslos se ven afectados ligeramente en uno de cada diez pacientes. Aunque es poco frecuente, puede asociarse una afectación cardíaca.

¿Cómo evoluciona?

La evolución de la enfermedad es, por regla general, lenta y poco invalidante. La afectación muscular se reduce habitualmente a las piernas. La pérdida de la capacidad de marcha es excepcional.

¿Cómo se realiza el diagnóstico?

El diagnóstico clínico se basa en la localización del déficit muscular, su progresión y el estudio del modo de transmisión genética. El 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 descubrimiento de una mutación en el gen de la titina permite confirmar el diagnóstico (aunque resulte arduo y, por tanto, esta confirmación pertenezca al ámbito de la investigación).

¿Qué se puede hacer?

El tratamiento ortopédico comprende fisioterapia y aparatos, que deben ser personalizados. Permite que la progresión de la enfermedad sea más lenta, al mantener, por ejemplo, la flexibilidad de las articulaciones (la pérdida de fuerza muscular puede causar deformaciones articulares).

Las ortesis adaptadas o una intervención quirúrgica en el tendón del músculo tibial (tenotomía) posterior pueden restablecer la posición de los pies y mejorar la marcha.

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

El gen de la distrofia muscular tibial se ha identificado en el cromosoma 2 (región 2q31-33). Se trata del gen que codifica la titina, que es la mayor proteína orgánica descrita en el hombre. Esta proteína, asociada a la estructura contráctil elemental (actina-miosina) de las fibras musculares, permite el mantenimiento de los filamentos de miosina y contribuye a la elasticidad del músculo.