

MIOPATÍA DISTAL CON DEBILIDAD DE LAS CUERDAS VOCALES Y DE LA FARINGE

Otras denominaciones: miopatía distal de tipo 2, MPD2, VCPMD (*vocal cord and pharyngeal dysfunction with distal myopathy*).

¿Cuáles son las últimas novedades sobre la miopatía distal con debilidad de las cuerdas vocales y de la faringe?

La anomalía genética implicada en la VCPMD (miopatía distal con parálisis de las cuerdas vocales) se ha localizado en el cromosoma 5, en 5q31. El gen todavía no se ha clonado y se ha excluido el gen de la miotilina (situado en la misma región).

¿Qué es la miopatía distal autosómica dominante con debilidad de las cuerdas vocales y de la faringe?

Se trata de una enfermedad de los músculos, de origen genético, descrita por el momento en una familia caucásica del sudoeste de Tennessee. Es, por lo tanto, extremadamente infrecuente y forma parte del grupo de las miopatías distales. Esta denominación se debe a que afecta principalmente a las extremidades de los miembros (piernas, pies, antebrazos y manos), de ahí el calificativo de 'distal' (por oposición a 'proximal'). Se transmite de modo autosómico dominante y empieza a manifestarse en el adulto entre los 35 y los 57 años.

¿Cómo se manifiesta?

La afectación muscular inicial origina una debilidad de las piernas (músculos peroneos) y de las manos. Con frecuencia está asociada a una debilidad de las cuerdas vocales y de la faringe.

¿Cómo evoluciona?

Esta miopatía presenta una evolución moderada, que afecta a los músculos de la cara (sin afectación ocular). La afectación de la faringe origina problemas de la deglución, que pueden obligar a realizar ciertas adaptaciones (textura de los alimentos).

¿Cómo se realiza el diagnóstico?

El diagnóstico clínico de las miopatías distales se basa en la localización del déficit muscular, su evolución y el estudio del modo de transmisión genético. El diagnóstico clínico debe completarse con pruebas (análisis de sangre, escáner o IRM musculares, electromiograma, biopsia muscular) destinadas a precisar la afectación de los músculos y su topografía. El análisis de sangre permite medir la concentración sanguínea de ciertas enzimas musculares como la CPK. La biopsia muscular muestra la presencia de vacuolas ribeteadas, sin que éstas sean específicas.



¿Qué se puede hacer?

El tratamiento que incluye fisioterapia y aparatos, que deben ser individualizados. Esto permite que la evolución de la enfermedad sea más lenta, al mantener, por ejemplo, la flexibilidad de las articulaciones (la pérdida de la fuerza muscular puede originar deformaciones articulares).

Los problemas de deglución pueden obligar a algunas adaptaciones (textura de los alimentos).

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

La miopatía distal autosómica dominante con debilidad de las cuerdas vocales y de la faringe se ha asociado a una anomalía genética situada en 5q31.