

MIOPATÍA DISTAL DE LAING

Otras denominaciones: miopatía distal de tipo 1, MPD1, miopatía de Gowers.

¿Cuáles son las últimas novedades sobre la miopatía distal de Laing?

La anomalía genética implicada en la miopatía de Laing se ha localizado en el cromosoma 14, en 14q11.2-q13. Algunas mutaciones en el gen de una de las numerosas formas de miosina acaban de ser descritas en pacientes con esta miopatía.

¿Qué es la miopatía distal de Laing?

Se trata de una enfermedad del músculo de origen genético. Es extremadamente infrecuente. No ha sido descrita por el momento más que en cuatro familias en el mundo: en Australia, Alemania y Austria. Forma parte del grupo de las miopatías distales, así denominadas porque afectan principalmente a las extremidades de los miembros de ahí el calificativo de 'distal' (por oposición a 'proximal'). Se transmite de modo autosómico dominante y se manifiesta en los 25 primeros años de la vida.

¿Cómo se manifiesta?

La enfermedad empieza con una debilidad de los músculos dorsiflexores del pie, lo que origina problemas en la marcha (tendencia a tropezar, pies caídos). Después de los 30 años puede afectar a los músculos de las manos (extensores de los dedos, en especial, el meñique y de la muñeca), más tarde a los músculos flexores de la nuca, caderas y hombros, así como a los músculos abdominales.

¿Cómo evoluciona?

La enfermedad evoluciona muy lentamente desde los pies hacia la cabeza, del extremo de los miembros (afectación distal) hacia su raíz (afectación proximal). Es muy poco invalidante, incluso a una edad avanzada. En algunos pacientes puede haber un temblor de manos.

¿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 extracción de algunas células musculares (biopsia muscular) permite estudiar la estructura particular del músculo.

¿Qué se puede hacer?

El tratamiento ortopédico 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).

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

La miopatía distal autosómica dominante de Laing (MPD1) se debe a una anomalía genética situada en el cromosoma 14, en 14q11.2-q13. Recientemente, se han descubierto dos mutaciones en un gen de miosina en individuos con esta miopatía.