

Las distrofias musculares son trastornos musculares progresivos, hereditarios, que se deben a defectos de uno o más genes necesarios para la estructura y función musculares normales; se observan cambios distróficos (p. ej., necrosis y regeneración de las fibras musculares) en las muestras de biopsia.

La distrofia muscular de Duchenne y la distrofia muscular de Becker son trastornos recesivos ligados al cromosoma X caracterizados por debilidad muscular proximal causada por degeneración de las fibras musculares.

Distrofia de Duchenne
Este trastorno suele manifestarse entre los 2 y 3 años de edad. La debilidad afecta los músculos proximales, en general de los miembros inferiores en las etapas iniciales. Los niños suelen caminar en puntas de pie, y tienen marcha de pato y lordosis. Tienen dificultad para correr, saltar, subir escaleras y levantarse del suelo.

Distrofia de Becker
En comparación con la distrofia de Duchenne, la distrofia de Becker suele producir síntomas mucho más tarde y es más leve. La deambulación suele estar preservada hasta por lo menos los 15 años de edad, y muchos niños siguen caminando hasta la adultez. La mayoría de los niños afectados sobreviven hasta la cuarta o la quinta década de la vida.

No existe tratamiento específico. Se debe estimular el ejercicio activo suave (es decir, submáximo) durante el mayor tiempo posible para evitar la atrofia por desuso o las complicaciones de la inactividad. Los ejercicios pasivos pueden prolongar el período de deambulación. Las intervenciones ortopédicas deben estar dirigidas a mantener la función y prevenir contracturas.

La distrofia muscular de las cinturas (LGMD) es un grupo de **enfermedades musculares genéticas** caracterizadas fisiopatológicamente por un desequilibrio entre la destrucción de músculo y su reparación, y tiene una frecuencia de 1 cada 15000.

Los pacientes típicamente presentan debilidad muscular proximal simétrica, de progresión lenta que puede acompañarse de afectación facial y reflejos tendinosos disminuidos o ausentes. Los músculos de la cintura pélvica o la cintura escapular pueden ser afectados en primer lugar.

En los tipos autosómicos dominantes el inicio de los síntomas puede ser desde la primera infancia hasta la edad adulta. En los tipos autosómicos recesivos el comienzo de los síntomas tiende a ser durante la infancia, y estos tipos afectan fundamentalmente la cintura pélvica.

El tratamiento de la distrofia de cinturas se centra en mantener la función y prevenir las contracturas. Las guías de la American Academy of Neurology recomiendan que los pacientes recién diagnosticados con distrofia de cintura con alto riesgo de complicaciones cardíacas

La Distrofia Facioescapulohumeral (FSH) es una de las distrofias más frecuentes, con una incidencia de 1 caso cada 20.000 habitantes. Afecta los músculos del rostro, de los hombros, de la parte superior de los brazos y de la parte inferior de las piernas. Existen pacientes con síntomas muy leves, casi imperceptibles y otros más afectados, aún entre los integrantes de una misma familia, y esto estaría relacionado con el tamaño de la mutación o alteración genética responsable.

Los síntomas combinan dificultad para cerrar los ojos, para silbar, soplar, elevar los brazos, omoplatos prominentes y dificultad para levantar las puntas de los pies. La debilidad es característicamente asimétrica y aproximadamente el 15% de los pacientes pueden no presentar debilidad facial. Frecuentemente se asocia a dolor en cintura lumbar, piernas y a hiperlordosis (que es el aumento de la curvatura de la columna lumbar).

El compromiso cardíológico es raro, pudiendo existir defectos en la conducción cardíaca en el 5 a 10% de los casos. Los problemas respiratorios tampoco son frecuentes y solo se pueden ver en pacientes muy afectados. También pueden presentarse algunos problemas no vinculados con los músculos como disminución de la audición, teleangiectasia retinal, epilepsia y dificultades de aprendizaje. Generalmente la progresión de la enfermedad es muy lenta y la expectativa de vida a menudo es normal.

Hasta la actualidad no existe una cura para esta enfermedad, lo que no quiere decir que no exista un tratamiento. El manejo debe ser multidisciplinario, contando con un kinesiólogo, un neurólogo, un nutricionista, un neurortopedista, un terapeuta ocupacional, un psicólogo, un neumólogo, etc. para atender las diferentes necesidades del paciente. Es necesario el control de la hiperlordosis, mediante espinogramas, para evaluar la necesidad de un corset.