

Universidad del sureste
Campus Comitán
Licenciatura en Medicina Humana

Tema: Distrofia Muscular

Docente: Carlos Omar Pineda Gutiérrez

Alumno: Iván Alonso López López

PASIÓN POR EDUCAR

Grado: Octavo Semestre
Grupo "B"

Materia: Biología Molecular En La Clínica

ÍNDICE

CONTENIDO

ÍNDICE	2
DISTROFIA MUSCULAR	3
EPIDEMIOLOGÍA	5
PATOGENESIS	6
FISIOLOGÍA MUSCULAR	7
Fisiopatología	9
Mecanismos patológicos:	9
MANIFESTACIONES CLINICAS	10
DIAGNOSTICO	12
TRATAMIENTO	15
ESPERANZA DE VIDA	17

DISTROFIA MUSCULAR

Para comenzar a hablar sobre este tema primero debemos de conocer el significado de la distrofia muscular en la cual sabemos que esta patología se refiere a un grupo de más de 30 enfermedades que causan debilidad muscular y pérdida de masa y tejido muscular en personas adultas o en niños y presenta una sintomatología en la que se puede encontrar debilidad muscular, pérdida de la masa muscular, dificultad para realizar movimientos como caminar, problemas para realizar las actividades cotidianas, columna vertebral comúnmente curvada que es la escoliosis, contracturas musculares y un tono muscular bajo que sería la hipotonía.

Las distrofias musculares son un grupo heterogéneo de enfermedades del músculo estriado causadas por mutaciones genes que determinan la reducción, ausencia o disfunción de proteínas esenciales para la estabilidad estructural y funcional de las fibras musculares esqueléticas, lo que conduce a la destrucción y debilidad muscular de forma progresiva, en las cuales clínicamente se van a caracterizar por la debilidad muscular progresiva de las extremidades, ya sean superiores o inferiores, así como también el tronco y la cara en proporciones y severidad variables, en las cuales estas pueden estar involucrar de formas específicas la musculatura respiratoria, cardíaca y músculos craneoencefálicos como por ejemplo los óculo motores, deglución, masticación etc.

En algunos casos la afección muscular puede llegar a ser parte de un síndrome multisistémico, así como sucede en el caso de la distrofia miotónica.

La severidad, la edad de comienzo, la evolución, así como también las complicaciones y el pronóstico de las distrofias es muy variable ya que esto dependerá del gen mutado o de la mutación que se lleve a cabo, a nivel histopatológico la distrofia muscular se define por una combinación de necrosis y regeneración el cual está asociado a un aumento del tejido conjuntivo intersticial por lo que esto puede llegar a variar el momento evolutivo del cuadro clínico que se presente en los pacientes, por lo tanto, estas características ayudan a diferenciar a las distrofias musculares de otras miopatías no distróficas, como lo serían las miopatías congénitas, metabólicas, inflamatorias, entre otras, este

fenómeno de destrucción muscular lleva con el tiempo a un cambio o remplazo del musculo por tejido fibroadiposo.

Cuando por fin se descubrió el gen causal de la distrofinopatía en las cuales entra la distrofia muscular de Duchenne y la distrofia muscular de Becker, se dice que ha habido un incremento exponencial en la identificación de mutaciones causales de distintas formas de distrofias musculares más comunes que se llegan a presentar en la edad adulta en las que se encuentran las distrofinopatías como por ejemplo la distrofia muscular de Becker, la distrofia miotónica tipo uno y tipo dos, la distrofia facioescapulohumeral, la distrofia de Emery-Dreifuss, la distrofia muscular oculofaríngea, así como también un grupo aproximado de treinta distrofias musculares que afectan predominantemente la cintura pélvica y escapular las cuales han sido clasificadas bajo la denominación de distrofia muscular de cinturas o LGMD por sus siglas en inglés (limb-girdle muscular dystrophies).

Los adultos pueden llegar a tener una distrofia muscular la cual puede haber comenzado en etapas muy tempranas de la vida así como también puede que la distrofia comience a manifestarse en la adultez, el hecho de que las distrofias musculares tengan una variabilidad de edad y de manifestaciones clínicas es difícil hacer un diagnóstico conciso de las distrofias musculares que se presenten en los adultos esto sin hacer a un lado las distrofias musculares que pueden llegar a presentarse igualmente en pacientes pediátricos y en adolescentes.

Igualmente, la distinción entre distrofias y miopatías no distróficas no es siempre precisa, y hay una inevitable sobreposición de conceptos así como también las manifestaciones clínicas que se presentan tanto desde una edad temprana como en la edad adulta, teniendo en cuenta que estas pueden llegar a manifestarse de una manera aparentemente parecida pero como en toda enfermedad siempre deben de haber datos clínicos los cuales diferencien una de otra, en este ensayo no se hablara sobre eso ya que tratara más sobre las distrofias musculares, pero no sin dejar pasar que hay similitudes entre estas dos patologías.

EPIDEMIOLOGÍA

Todas las distrofias musculares entran en la clasificación de enfermedades raras por su baja prevalencia pero esto no quiere decir que el hecho de que esta enfermedad es rara no se presente, según estudios a nivel mundial se ha estimado entre 19.8–25.1/100000 tomando las distrofias musculares como grupo, el problema de estos estudios es que se han hecho en países desarrollados y es difícil hacer una comparación precisa, la prevalencia descrita por cada 100000 de las distrofias musculares más frecuentes en el adulto se clasifican en conforme a la frecuencia en que estas se diagnostican.

Una distrofia muscular puede ser rara en una región del planeta, pero puede no serlo en otra, la prevalencia relativa de las distintas formas de distrofia muscular varía en distintas regiones geográficas y según el grupo étnico en estudio, en Chile se han comunicado casos y pequeñas series de pacientes con las distrofias musculares más prevalentes, en los últimos años, a través de una pesquisa más sistematizada, se ha identificado un número creciente de pacientes con disferlinopatía (Miopatía de Miyoshi/LGMD2B) y calpainopatías (LGMD2A), y hay evidencia preliminar de un posible efecto fundador de mutaciones en estos genes en Chile.

En México se estima que hay 6300 casos de distrofia muscular en sus diferentes clasificaciones, tomando en cuenta la distrofia muscular de Duchenne que es la más común y más frecuente en adultos y niños en la cual afectara principalmente a varones y niños de entre 3 a 5 años de edad, en la cual presentarán debilidad muscular, escoliosis y crecimiento del musculo en la pantorrilla, esta principalmente no tiene una cura especifica ya que debido a que es una patología meramente genética solamente pueden aliviarse los síntomas y tener una monitorización de los pacientes que lleguen a presentar distrofias musculares ya que pueden llegar a tener complicaciones teniendo en cuenta ya lo antes mencionado que puede afectar tanto la musculatura torácica, pericárdica entre otros músculos vitales para la supervivencia y estilo de vida de los pacientes.

Tabla 1. Prevalencia relativa estimada de los distintos subtipos de distrofias musculares por 100.000 habitantes

Tipo de distrofia	Prevalencia mundial/100.000 hab.
Distrofia de Becker	0.4–3.6
Distrofia miotónica	0.5–18.1
Distrofia facioescapulohumeral	3.2–4.6
Distrofias de cinturas	0.9–2.3
Distrofia de Emery Dreifuss	0.1–0.4
Distrofia oculofaríngea	0.1

Tomado de estudios de prevalencia para la población general¹⁰.

PATOGENESIS

Hablando de la patogenia de las distrofias musculares es muy diversa y compleja como se ha venido mencionando desde mucho antes, esta igual sobrepasa el objetivo de llevar a cabo un diagnóstico adecuado, de forma común las distrofias musculares son causadas más comúnmente por la ausencia, reducción o disfunción de las proteínas esenciales para la estabilidad estructural y funcional de las fibras musculoesqueléticas que generan el movimiento de las extremidades, lo que conduce a una destrucción y debilidad progresiva de los músculos causando así problemas en la vida cotidiana de los pacientes.

La fisiopatología de cada una de las distrofias musculares es diferente dependiendo de la proteína afectada, en la cual en algunos casos puede darse por mutaciones que la determinan aun dentro del mismo gen, las proteínas mutadas pueden ser parte estructural o funcional de cualquier componente de la fibra muscular como sucede en el sarcolema, sarcómero, núcleo, entre otros al igual que en la matriz extracelular que la rodea.

Algunas de las proteínas implicadas en las distrofias musculares y su complejo de glicoproteínas asociadas como por ejemplo los sarcoglicanos, distroglicanos, distrobrevina, sintrofina, entre otras más, tienen una función de anclaje del aparato contráctil del citoesqueleto a la matriz extracelular, así como otras relacionadas son la emerina y la lámina, estabilizan la membrana nuclear, las mutaciones de las proteínas sarcoméricas tienden a tener una relación con la línea Z las cuales producen una desorganización del sarcómero, por lo tanto esta provoca una degradación de las proteínas que se acumulan dentro de las fibras musculares impidiendo su funcionamiento normal, en otras distrofias las mutaciones afectan enzimas que participan en la glicosilación de proteínas estructurales como en el caso de los distroglicanos y que al no estar glicosilados son eliminados por la célula, provocando su deficiencia y por lo tanto afectación muscular, algunas mutaciones de proteínas de la matriz extracelular como el colágeno VI que es la miopatía de Ullrich/Bethlem y laminina la cual es la distrofia congénita también pueden causar una distrofia muscular.

FISIOLOGÍA MUSCULAR

La fisiología muscular es una rama fundamental de la biología y la medicina que estudia el funcionamiento de los músculos, su estructura y su relación con el sistema nervioso. Los músculos son esenciales para el movimiento, la postura y numerosas funciones vitales del organismo. Existen tres tipos principales de tejido muscular: esquelético, cardíaco y liso, cada uno con características y funciones específicas, el músculo esquelético es el más abundante en el cuerpo humano y está bajo control voluntario, sus fibras están organizadas en unidades llamadas sarcómeros, las cuales contienen proteínas contráctiles como la actina y la miosina, la contracción muscular ocurre mediante el mecanismo de deslizamiento de los filamentos, regulado por el calcio y la energía proporcionada por el ATP, este tipo de músculo permite el movimiento del esqueleto y desempeña un papel clave en el metabolismo y la producción de calor.

Por otro lado, el músculo cardíaco es un tipo especializado que se encuentra exclusivamente en el corazón. Funciona de manera autónoma gracias a la presencia de marcapasos naturales, como el nodo sinoauricular. Su estructura es similar a la del músculo esquelético, pero con la diferencia de que sus fibras están interconectadas mediante discos intercalares, lo que permite una contracción sincronizada y eficiente. Esta sincronización es esencial para garantizar un bombeo continuo de la sangre a través del sistema circulatorio, el músculo liso, presente en órganos internos como el intestino, los vasos sanguíneos y el útero, se caracteriza por su contracción involuntaria y sostenida, su funcionamiento es controlado por el sistema nervioso autónomo y hormonas, permitiendo procesos esenciales como la digestión, la circulación sanguínea y la regulación del diámetro de las vías respiratorias, a diferencia del músculo esquelético y cardíaco, el músculo liso no tiene una disposición sarcomérica, lo que le otorga una mayor flexibilidad y resistencia a la fatiga, el estudio de la fisiología muscular es crucial para entender diversas enfermedades musculares, como la distrofia muscular, la miastenia gravis y la sarcopenia, además, permite el desarrollo de estrategias terapéuticas para mejorar la movilidad y la calidad de vida de las personas afectadas por trastornos musculoesqueléticos, la rehabilitación, el ejercicio físico y la fisioterapia juegan

un papel fundamental en la preservación de la función muscular y en la prevención del deterioro asociado al envejecimiento.

En el ámbito deportivo, el conocimiento de la fisiología muscular ha permitido optimizar los entrenamientos y mejorar el rendimiento físico. Factores como la hipertrofia muscular, la resistencia y la recuperación post-ejercicio han sido objeto de múltiples estudios que han contribuido al desarrollo de nuevas técnicas y metodologías para mejorar la capacidad atlética. La nutrición, el descanso adecuado y el entrenamiento progresivo son aspectos clave para la salud y el fortalecimiento muscular.

En conclusión, la fisiología muscular es un campo de estudio esencial para comprender cómo se produce el movimiento y cómo el cuerpo humano mantiene su estabilidad y funcionamiento. Su investigación continua es vital para mejorar la salud y el bienestar, permitiendo avances en la medicina, la rehabilitación y el rendimiento deportivo. El conocimiento sobre el funcionamiento muscular no solo ayuda a prevenir enfermedades, sino que también promueve hábitos de vida saludables y estrategias eficaces para optimizar la capacidad física del ser humano.

Fisiopatología

La fisiopatología de la distrofia muscular se basa en la degeneración progresiva del tejido muscular debido a mutaciones genéticas que afectan la producción de proteínas esenciales para la estabilidad y función de las fibras musculares, la más común, la distrofia muscular de Duchenne (DMD), es causada por una mutación en el gen de la distrofina, una proteína clave para la integridad de la membrana celular del músculo, en la distrofia muscular de Duchenne, la mutación del gen DMD ubicado en el cromosoma X impide la producción de distrofina, una proteína esencial para la estabilidad de la membrana celular de las fibras musculares. Sin la distrofina, la membrana muscular se vuelve frágil y propensa a rupturas durante la contracción, permitiendo la entrada descontrolada de calcio en la célula muscular. Este aumento de calcio activa proteasas y otras enzimas degradativas que dañan las proteínas estructurales del músculo, el daño muscular repetido genera una respuesta inflamatoria crónica. Las células inmunitarias, como los macrófagos, liberan citocinas proinflamatorias y radicales libres que amplifican la destrucción celular. A medida que la capacidad regenerativa del músculo se agota, el tejido muscular es reemplazado por tejido fibroso y adiposo, lo que provoca debilidad progresiva y pérdida de la función muscular.

Mecanismos patológicos:

1. Fragilidad de la membrana muscular: La falta de distrofina provoca microlesiones en la membrana celular durante la contracción muscular.
2. Entrada excesiva de calcio: Las membranas dañadas permiten la entrada descontrolada de calcio, lo que activa proteasas y otras enzimas degradativas.
3. Muerte celular y fibrosis: La degeneración de las fibras musculares genera inflamación crónica, con un intento de regeneración ineficaz. Con el tiempo, el músculo es reemplazado por tejido fibroso y adiposo, perdiendo su función contráctil.
4. Compromiso multisistémico: A medida que progresa, afecta músculos respiratorios y cardíacos, generando insuficiencia pulmonar y miocardiopatías.

Esta patología no tiene cura, pero el manejo incluye fisioterapia, corticoides y terapias génicas en investigación.

MANIFESTACIONES CLINICAS

Los síntomas y signos comunes a todas las distrofias derivan de la disfunción del músculo estriado y la distribución de los músculos involucrados, en las distrofias musculares no se afectan todos los músculos del cuerpo de forma uniforme, esto hace que haya una distribución particular de la afección muscular en cada tipo de distrofia, en particular en etapas iniciales de la enfermedad, los hallazgos comunes son la debilidad y atrofia muscular progresiva e indolora de grupos musculares determinados, que progresa a otros grupos musculares específicos o puede generalizarse, A riesgo de sobresimplificar la gran diversidad clínica de las distrofias musculares y otras miopatías relacionadas, se pueden describir 6 patrones de presentación comunes, de acuerdo a la distribución predominante de los signos musculares en los cuales se encontrara:

1.- Debilidad en cinturas escapular y pélvica: Es el principal y más frecuente. Característico de las distrofinopatías y las distrofias de cinturas.

2.- Debilidad escápulo-peroneal: Lo característico es escápula alada y debilidad de la dorsiflexión del pie, si es asimétrico e incluye paresia facial, es muy sugerente de FSHD, en cambio sí se asocia a retracciones y es relativamente simétrico sugiere un síndrome de Emery Dreifuss.

3.- Debilidad distal: Afecta la musculatura flexora o extensora del carpo y de los dedos en la extremidad superior, e intrínseca de la mano como la distrofia miotónica, titinopatía o en la musculatura distal de la extremidad inferior tríceps sural, dorsiflexores del pie, como en la miopatía distal de Miyoshi, donde hay atrofia del compartimiento posterior de las piernas y dificultad para caminar en puntas de pie.

4.- Oculofaríngeo: Se observa ptosis y disfagia como síntomas más importantes y puede haber debilidad proximal.

5.- Compromiso respiratorio temprano: Aunque no es muy común en las distrofias, incluimos este patrón ya que es importante reconocerlo porque es potencialmente tratable, estos pacientes consultan por fatiga, disnea de esfuerzo, ortopnea y cefalea

matutina, consultan múltiples especialistas antes de llegar al neurólogo, habitualmente con una espirometría con patrón restrictivo.

6.- Compromiso axial: Se manifiesta como cabeza caída/camptocormia que se puede observar en una miopatía esporádica de los erectores de la columna y como parte de algunas distrofias.

De forma habitual, los pacientes no presentan alteraciones sensitivas, cerebelosas o neurovegetativas, o si estas están presentes no son la principal afección, la presencia de estas en un paciente con sospecha de distrofia muscular, debe hacer dudar del diagnóstico de un trastorno muscular primario.

DIAGNOSTICO

Las distrofias musculares (DM) son un conjunto de enfermedades genéticas caracterizadas por la debilidad y degeneración progresiva de los músculos esqueléticos. Su diagnóstico temprano es crucial para implementar intervenciones que mejoren la calidad de vida de los pacientes y retrasen la progresión de la enfermedad. A continuación, se detallan los principales métodos utilizados en el diagnóstico de las distrofias musculares.

1. Evaluación clínica inicial

El proceso diagnóstico comienza con una anamnesis detallada y un examen físico exhaustivo. Durante la anamnesis, se recopila información sobre los síntomas presentes, su inicio y progresión, así como antecedentes familiares de enfermedades neuromusculares. El examen físico se centra en identificar patrones de debilidad muscular, atrofia, reflejos tendinosos y otros signos neurológicos que orienten hacia una distrofia muscular específica.

2. Pruebas de laboratorio

- **Análisis de enzimas musculares:** La medición de la creatina quinasa (CK) en sangre es fundamental, ya que niveles elevados indican daño muscular. Aunque no es específica de las distrofias musculares, su elevación sugiere la necesidad de estudios adicionales.
- **Análisis genéticos:** La identificación de mutaciones en genes asociados a distrofias musculares es esencial para un diagnóstico preciso. Las pruebas genéticas permiten detectar deleciones, duplicaciones o mutaciones puntuales responsables de diferentes tipos de DM. Por ejemplo, la distrofia muscular de Duchenne se asocia con mutaciones en el gen de la distrofina.

3. Estudios electrofisiológicos

- **Electromiografía (EMG):** Evalúa la actividad eléctrica de los músculos en reposo y durante la contracción, ayudando a diferenciar entre trastornos musculares y neurológicos.
- **Electroneurografía (ENG):** Mide la velocidad de conducción nerviosa, permitiendo evaluar la integridad de los nervios periféricos y diferenciando entre neuropatías y miopatías.

4. Biopsia muscular

Consiste en la extracción de una pequeña muestra de tejido muscular para su análisis histológico. Este estudio puede revelar cambios estructurales característicos de las distrofias musculares, como la degeneración de fibras musculares, fibrosis y reemplazo por tejido adiposo. Además, la inmunohistoquímica puede detectar la ausencia o reducción de proteínas específicas, como la distrofina en la distrofia muscular de Duchenne.

5. Estudios de imagen

Resonancia magnética (RM): Proporciona imágenes detalladas de los músculos, permitiendo identificar áreas de atrofia, inflamación o infiltración grasa. La RM es útil para evaluar la extensión de la afectación muscular y monitorizar la progresión de la enfermedad.

6. Evaluación cardiopulmonar

Algunas distrofias musculares, como la distrofia miotónica, pueden afectar el músculo cardíaco y la función respiratoria. Por ello, se realizan estudios como electrocardiogramas, ecocardiogramas y pruebas de función pulmonar para detectar y manejar complicaciones asociadas.

7. Avances en el diagnóstico genómico

Recientemente, se han implementado técnicas avanzadas de secuenciación genómica y transcriptómica que han permitido identificar mutaciones responsables de enfermedades neuromusculares ultrarraras. Estas metodologías han facilitado diagnósticos precisos en casos complejos, abriendo nuevas posibilidades para el tratamiento personalizado.

El diagnóstico de las distrofias musculares es un proceso multidisciplinario que combina la evaluación clínica con diversas pruebas complementarias. La integración de métodos tradicionales y avanzados permite una identificación precisa de la enfermedad, lo cual es fundamental para establecer un plan de manejo adecuado y mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados.

TRATAMIENTO

Terapias farmacológicas

Los glucocorticoides, como la prednisona y el deflazacort, son medicamentos comúnmente utilizados en el tratamiento de ciertas distrofias musculares, especialmente la distrofia muscular de Duchenne (DMD). Estos fármacos han demostrado aumentar la fuerza muscular y la función respiratoria, además de ralentizar la progresión de la debilidad muscular. Sin embargo, su uso prolongado puede asociarse con efectos secundarios significativos, por lo que es esencial una supervisión médica estricta durante el tratamiento, además, se están investigando nuevos glucocorticoides, como la vamorolona, que podrían ofrecer beneficios similares con menos efectos adversos. Este fármaco se encuentra en fases de estudio en niños con DMD y podría representar una alternativa terapéutica en el futuro.

Terapias de rehabilitación

La fisioterapia y la terapia ocupacional son pilares fundamentales en el manejo de las distrofias musculares. Estas intervenciones buscan mantener la movilidad articular, prevenir contracturas y mejorar la funcionalidad en las actividades diarias. El estiramiento regular y los ejercicios de fortalecimiento adaptados a las capacidades individuales del paciente son esenciales para preservar la función muscular y retrasar la discapacidad.

La hidroterapia, o terapia en agua, también ha mostrado beneficios al facilitar movimientos que podrían ser difíciles en tierra debido a la gravedad, proporcionando un entorno seguro y de bajo impacto para el ejercicio.

Manejo de complicaciones

Las distrofias musculares pueden afectar otros sistemas del cuerpo, como el cardíaco y el respiratorio. Por ello, es crucial una vigilancia continua y un manejo integral de las posibles complicaciones:

- **Complicaciones cardíacas:** Algunos tipos de distrofia muscular, como la distrofia muscular de Becker, pueden asociarse con cardiomiopatías y arritmias. El monitoreo regular mediante electrocardiogramas y ecocardiogramas es vital, y en caso de ser necesario, la implementación de tratamientos específicos para las afecciones cardíacas.
- **Complicaciones respiratorias:** La debilidad de los músculos respiratorios puede conducir a insuficiencia respiratoria. La evaluación periódica de la función pulmonar y, en casos avanzados, el uso de dispositivos de ventilación no invasiva durante la noche o incluso de forma continua puede ser necesario para asegurar una adecuada oxigenación.

Terapias emergentes y futuras perspectivas

La terapia génica representa una de las áreas más prometedoras en la investigación de las distrofias musculares. Este enfoque busca corregir o reemplazar los genes defectuosos responsables de la enfermedad. Aunque aún se encuentra en fases experimentales, algunos ensayos clínicos han mostrado resultados alentadores, ofreciendo esperanza para tratamientos más efectivos en el futuro.

Otro avance significativo es el uso de células madre para regenerar el tejido muscular dañado. Aunque esta estrategia aún está en investigación, podría ofrecer una vía para restaurar la función muscular en pacientes con distrofias musculares.

El tratamiento de las distrofias musculares es multifacético y requiere un enfoque interdisciplinario que combine terapias farmacológicas, rehabilitación física y manejo de complicaciones sistémicas. La colaboración entre médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y otros profesionales de la salud es esencial para brindar una atención integral. Aunque actualmente no existe una cura definitiva, los avances en la investigación genética y celular ofrecen esperanza para el desarrollo de terapias más efectivas en el futuro, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por estas enfermedades.

ESPERANZA DE VIDA

La esperanza de vida en personas con distrofia muscular varía significativamente según el tipo específico de la enfermedad y la calidad de los cuidados médicos recibidos. A continuación, se detallan algunas de las formas más comunes de distrofia muscular y sus respectivas expectativas de vida:

Distrofia Muscular de Duchenne (DMD):

Históricamente, la esperanza de vida de los pacientes con DMD era de aproximadamente 20 años. Sin embargo, con los avances en el manejo de las complicaciones respiratorias y cardíacas, muchos pacientes ahora viven hasta la tercera década de vida, y algunos alcanzan los 30 o 40 años.

Distrofia Muscular de Becker (DMB):

La DMB es una variante más leve en comparación con la DMD. La esperanza de vida puede ser cercana a la normal, aunque algunos pacientes pueden experimentar complicaciones cardíacas que requieren atención médica especializada.

Distrofia Muscular Facioescapulohumeral (FSHD):

La FSHD suele progresar lentamente y, en muchos casos, no afecta significativamente la esperanza de vida. Sin embargo, la calidad de vida puede verse comprometida debido a la debilidad muscular progresiva.

Distrofia Muscular Miotónica:

Esta forma puede afectar múltiples sistemas del cuerpo, incluyendo el corazón y el sistema respiratorio. La esperanza de vida promedio es de aproximadamente 50 años, aunque puede variar según la gravedad de los síntomas y las complicaciones asociadas.

Es importante destacar que, independientemente del tipo de distrofia muscular, la atención médica integral, que incluya seguimiento cardiológico y respiratorio, fisioterapia y otros apoyos terapéuticos, puede mejorar significativamente la calidad y expectativa de vida de los pacientes.