



## DISTROFIA MIOTÓNICA PROXIMAL (PROMM)

### ¿Cuáles son las últimas novedades sobre la PROMM?

La identificación del gen de la DM2 (distrofia miotónica de tipo 2) ha permitido mostrar que algunas formas de PROMM estaban ligadas al cromosoma 3 y otras no.

### ¿Qué es la PROMM?

La PROMM es una enfermedad esencialmente del músculo, de origen genético. Se trata de una enfermedad heterogénea. En la actualidad se considera que la mayor parte de los casos corresponden a la distrofia miotónica de tipo 2 (ver: *Distrofia miotónica de tipo 2*).

### ¿Cómo se manifiesta?

La PROMM se manifiesta de forma muy variable. Algunas formas aparecen muy tardíamente, después de los 50 años, y se expresan por una miotonía (sensación de rigidez originada por una dificultad de los músculos para relajarse tras un movimiento), acompañada, en ocasiones, por dolores muy agudos. Más tarde, aparece una debilidad de los músculos en su punto de inserción (miopatía proximal). Algunas formas no presentan más signos que estos signos musculares. Otras se acercan más a un cuadro de distrofia miotónica, que comporta la afectación de otros órganos, como una afectación muscular distal.

### ¿Cómo evoluciona?

En la PROMM la evolución es bastante favorable y no suele agravarse.

### ¿Cómo se realiza el diagnóstico?

La fatigabilidad muscular proximal, la miotonía y las mialgias rebeldes son indicativas del diagnóstico. El examen debe completarse con exámenes electrofisiológicos. El electromiograma (EMG) revelará la miotonía. Los exámenes genéticos, realizados con una simple muestra de sangre, permitirán excluir la anomalía genética responsable de la distrofia miotónica de tipo 1. Algunos laboratorios empiezan a poder determinar la anomalía responsable en el cromosoma 3, pero todavía no se ha encontrado en todas las familias.

### ¿Qué se puede hacer?

Se recomienda un seguimiento clínico regular con balance muscular. La fisioterapia regular y constante es valorada favorablemente por los pacientes.

La miotonía, los dolores y los cambios de humor mejoran con tratamientos médicos eficaces.

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

La PROMM es una enfermedad genéticamente heterogénea. Se localizó una forma de PROMM en el cromosoma 3 (en 3q). La identificación del gen de la DM2 (distrofia miotónica de tipo 2), en el año 2001, permite pensar que esta forma de PROMM era idéntica a la DM2.

