



LGDM1C

Otras denominaciones: miopatía de cinturas, LGMD (*Limb Girdle Muscular Dystrophy*) 1C.

¿Cuáles son las últimas novedades sobre la LGDM1C?

En 2001 se ha creado una red denominada *Myopathies des ceintures - Limb girdle muscular dystrophies - LGMD*, que está coordinada por J. A. Urtizberea (Garches, Francia). Su financiación se inscribe en la convocatoria de proyectos *Réseaux de recherche sur les maladies rares* (Red de Investigación sobre Enfermedades Raras) realizada por la AFM y el Inserm (Instituto nacional francés de investigación médica) con el apoyo del Ministerio de Investigación de Francia.

Su objetivo es desarrollar y mejorar la estructuración de la red francesa y europea de equipos que trabajen sobre distrofias de cinturas, con la finalidad de establecer la historia natural de este numeroso conjunto de formas de miopatía y establecer correlaciones entre las anomalías moleculares y la expresión de las enfermedades (correlación fenotipo-genotipo), como paso previo para posteriores protocolos terapéuticos.

¿Qué es la LGDM1C?

La LGDM1C es una enfermedad muscular de origen genético. Pertenece al grupo de las distrofias musculares de cinturas (*Limb Girdle Muscular Dystrophy* o LGMD) (ver: *Distrofias musculares de cinturas*) y se transmite de modo autosómico dominante. De frecuencia extremadamente baja, tan sólo se ha descrito hasta ahora en dos familias italianas.

¿Cómo de manifiesta?

La LGDM1C aparece a diferentes edades según los individuos, incluso, a veces, con síntomas leves desde la infancia. Los primeros signos consisten en una debilidad proximal moderada de los músculos de las piernas (dificultad para correr, subir escaleras, levantarse del suelo, etc.) asociada a una hipertrofia de las pantorrillas (de apariencia muy musculosa).

¿Cómo se realiza el diagnóstico?

Conocer el modo de transmisión es un elemento esencial del diagnóstico.

El diagnóstico clínico se basa en la localización del déficit muscular, su progresión y el estudio del modo de transmisión genética. Este diagnóstico clínico debe completarse con pruebas (análisis de sangre, escáner o IRM muscular, electromiograma, biopsia muscular) destinadas a precisar la afectación de los músculos y su topografía. El análisis de sangre permite medir la concentración en sangre de algunas enzimas musculares como la CPK, que puede aumentar con esta enfermedad. La extracción de algunas células musculares (biopsia muscular) permite estudiar la estructura particular del músculo y, en especial, estudiar la caveolina-3, que es la proteína deficitaria en la LGDM1C. Una muestra de sangre permite posteriormente realizar, a partir del ADN de los glóbulos blancos, el análisis molecular del gen asociado.

¿Cómo evoluciona?

La LGDM1C progresa lentamente y sólo de forma excepcional se hace necesario el uso de silla de ruedas.

¿Qué se puede hacer?

Se recomienda un control anual para realizar una valoración muscular, ortopédica, cardíaca y respiratoria.

El tratamiento ortopédico (fisioterapia y aparatos) debe ser precoz, permanente e individualizado. Permite que la evolución de la enfermedad sea más lenta al mantener, en especial, la flexibilidad de las articulaciones (la pérdida de fuerza muscular puede causar deformaciones articulares).

Las ayudas técnicas también pueden compensar la pérdida de algunas capacidades motoras. La silla de ruedas permite recuperar la autonomía de desplazamiento.

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

La anomalía asociada a la LGMD1C es una deficiencia de caveolina-3, que es un componente específico del músculo (cuyo gen está localizado en el cromosoma 3).

Las caveolinas son los componentes principales de los caveolos, invaginaciones vesiculares de la membrana plásmica, que probablemente están implicadas en la transducción de señales. La caveolina-3 se expresa durante la diferenciación de los mioblastos. Forma un complejo con la distrofina y las glicoproteínas asociadas a la distrofina, los distroglicanos y la disferlina. Puede intervenir en la regulación de la glucólisis por su asociación con la fosfofructoquinasa modulada por la glucosa extracelular.