



## MIOPATÍA DISTAL DE TIPO MIYOSHI

Otras denominaciones: miopatía distal de inicio tardío, disferlinopatía, MM.

### ¿Cuáles son las últimas novedades sobre la miopatía distal de tipo Miyoshi?

La heterogeneidad genética de la enfermedad de Miyoshi sigue estando de actualidad, ya que algunas familias no están ligadas al cromosoma 2 (2p13). Existe otro *locus* en el cromosoma 10, donde se sitúa la mioferlina. Es posible la existencia de un tercer *locus*.

### ¿Qué es la miopatía distal de tipo Miyoshi?

Es una enfermedad de los músculos, de origen genético y que ha sido descrita en varios grupos étnicos, en especial en Japón. En Francia, es la más frecuente del grupo de las miopatías distales, así denominadas porque afectan principalmente a las extremidades de los miembros (piernas, pies, antebrazos y manos), de ahí el calificativo de 'distales' (por oposición a 'proximal'). Se transmite de modo autosómico recesivo y comporta numerosos casos esporádicos. Se manifiesta en el adulto joven y se acompaña de un aumento importante de la CPK, al contrario que en otras miopatías distales.

### ¿Cómo se manifiesta?

La miopatía de Miyoshi comienza a manifestarse por una afectación de los músculos de la pantorrilla (parte posterior de la pierna). En un 80% de los pacientes se inicia entre los 16 y 20 años y, en cualquier caso, siempre antes de los 30 años. Los primeros signos son la incapacidad para mantenerse sobre la punta de los pies, subir escaleras y correr.

### ¿Cómo evoluciona?

La enfermedad evoluciona de manera relativamente lenta pero la afectación progresa hacia los músculos de la cintura pelviana, lo que origina la incapacidad para la marcha (en la tercera parte de los casos, al cabo de 10 años).

Más tardíamente, se ven afectados los músculos de los miembros superiores y de los hombros. Existen formas graves de esta enfermedad.

### ¿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, que aumenta particularmente en la enfermedad (hasta 100 veces la tasa normal).

La biopsia muscular muestra el aspecto característico, pero no específico de una distrofia muscular.

El descubrimiento de una mutación en el gen de la disferlina permite confirmar el diagnóstico.

## ¿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).

Algunas ayudas técnicas, como la silla de ruedas, permiten compensar la pérdida de la marcha.

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

La miopatía de Miyoshi se debe a una anomalía del gen de la disferlina, una proteína del sarcolema, «el envoltorio» de las células musculares. Se le atribuye un papel en la fusión de membranas, pero parece que también interviene en la transducción de una señal.

Este gen está implicado, asimismo, en una forma de distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva (LGMD2B). Parece que también otros genes pueden estar implicados en la enfermedad.