



## SÍNDROME DE SCHWARTZ-JAMPEL

Otras denominaciones: miotonía condrodistrófica, distrofia osteocondromuscular.

### ¿Cuáles son las últimas novedades sobre el síndrome de Schwartz-Jampel?

En diciembre de 2000 se han descrito, en tres familias afectadas por el síndrome de Schwartz-Jampel, algunas mutaciones del gen (HSPG2) que codifica el perlecano, una proteína de la envoltura de los fascículos musculares (endomisio).

La pérdida de funcionalidad del perlecano que causan estas mutaciones, probablemente origina una disminución de la integridad de las membranas basales de las células y de la matriz del cartílago.

La identificación de estas mutaciones muestra la importancia del perlecano no sólo para el mantenimiento de la integridad cartilaginosa sino también para la regulación de la excitabilidad muscular.

Algunos investigadores han identificado recientemente (abril de 2002) cinco mutaciones diferentes del gen HSPG2 en tres personas con esta enfermedad, que no pertenecían a la misma familia.

### ¿Qué es el síndrome de Schwartz-Jampel?

El síndrome de Schwartz-Jampel es una enfermedad de los músculos (miotonía congénita), de los huesos y de las articulaciones.

Este síndrome, descrito por Schwartz y Jampel en 1962, recibe también la denominación de miotonía condrodistrófica o distrofia osteocondromuscular.

Es una enfermedad genética que se transmite de modo autosómico recesivo.

Es muy poco frecuente. Afecta a menos de una persona de cada 10 millones.

### ¿Cómo se manifiesta?

A menudo, los primeros síntomas aparecen poco después del nacimiento.

El síndrome de Schwartz-Jampel se caracteriza por una miotonía, es decir, una sensación de rigidez muscular (dificultad para la relajación tras un movimiento voluntario), en ocasiones dolorosa.

La apariencia del rostro es característica: pliegues oculares a causa de un estrechamiento de la depresión de los párpados (blefarofimosis), ojos casi cerrados por una caída del párpado superior (ptosis) y párpados fuertemente contraídos porque la miotonía impide la relajación de los músculos de los párpados (blefarospasmo).

La hipertrofia muscular proporciona al niño una apariencia hercúlea o pseudoatlética.

También existen anomalías de los huesos y de las articulaciones que originan problemas de crecimiento y dificultan la marcha.

### ¿Cómo evoluciona?

En algunos casos (25%) puede existir retraso mental.

En la mayoría de los casos la enfermedad evoluciona poco o nada.

## ¿Cómo se realiza el diagnóstico?

El movimiento no mejora la miotonía.

El registro de la actividad eléctrica del músculo (electromiograma) muestra un aspecto característico cuando los músculos están en reposo.

Las radiografías del esqueleto muestran deformaciones de las caderas, de las rodillas, de los codos y del tórax.

## ¿Qué se puede hacer?

La miotonía, cuando es molesta, puede tratarse con medicamentos.

Puede ser beneficiosa una fisioterapia suave (masajes relajantes, balneoterapia). El tratamiento quirúrgico de los párpados puede considerarse en caso de blefarospasmo grave y de alteraciones importantes de los párpados.

Pueden practicarse actividades deportivas de mantenimiento (natación, bicicleta).

El síndrome de Schwartz-Jampel requiere precauciones especiales en caso de anestesia, ya que no sólo se puede exacerbar la miotonía sino que existe también un riesgo de hipertermia maligna. Este accidente anestésico se manifiesta por la elevación de la temperatura del cuerpo y la rigidez muscular generalizada. Puede prevenirse evitando el empleo de ciertos fármacos en las anestесias generales.

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

La causa del síndrome de Schwartz-Jampel es una anomalía genética del gen HSPG2 localizada en el cromosoma 1 (en 1p34-p36.1). Este gen codifica el perlecano, que es una proteína de la lámina basal presente, sobre todo, en la envoltura de los fascículos musculares (endomисio).

La coexistencia de mutaciones del gen del perlecano y de la miotonía va a favor de un mecanismo que podría explicar de la hiperexcitabilidad muscular, distinto de la alteración de los canales iónicos musculares (que es aplicable a las restantes miotonías congénitas).