

¿A QUÉ EDAD SE PUEDE PRESENTAR?

Debido a sus múltiples causas estas enfermedades se pueden presentar a cualquier edad. Desde recién nacidos hasta adultos mayores. En cuanto a las miopatías inflamatorias afectan tanto a hombres como a mujeres siendo un poco más frecuente en mujeres en una proporción 2:1.

¿CÓMO SE MANIFIESTA?

Los signos y síntomas y el grado de progresión que pueden presentar los pacientes con miopatías varía dependiendo no sólo de la enfermedad de que se trate sino también de los propios pacientes. En general, cuando son de inicio rápido (agudo) se debe sospechar en una enfermedad inflamatoria y cuando es de un inicio lentamente progresivo, se sospecha en una causa neuro-degenerativa. Los siguientes son los hallazgos más frecuentes:

DEBILIDAD MUSCULAR: Será casi siempre, el signo clínico por lo que el paciente acudirá al médico. Se debe determinar dónde predomina la debilidad. En la mayoría la debilidad es proximal, excepto en enfermedades como la distrofia miotónica de Steinert donde la debilidad es distal en las cuatro extremidades, o la distrofia Facio-escápulo humeral donde la debilidad es proximal (brazos y hombros) en miembros superiores y distal (pies, pantorrillas) en miembros inferiores.

FATIGA: Muy frecuente al inicio de muchas miopatías y se debe indagar si se acompaña de debilidad. La debilidad post-fatigabilidad pueden orientar un proceso de la unión neuromuscular, o algunas miopatías metabólicas.

MIOTÓNICA (CONTRACCIÓN SOSTENIDA DEL MÚSCULO): Los pacientes pueden explicar dificultad de relajación cuando dan la mano, cuando están tocando un instrumento o cuando deben agarrar algo con fuerza. Este fenómeno lo podemos ver en un estudio de electromiografía.

CALAMBRES: Son contracciones dolorosas y de corta duración que ocurren espontáneamente y ceden con el estiramiento del músculo. Pueden ocurrir en personas sanas tras ejercicio y durmiendo. Los músculos más afectados generalmente son los gemelos y los músculos propios del pie. Pueden ocurrir en muchas miopatías, desde las metabólicas a las tóxicas, o por uso de medicamentos como las estatinas, piridostigmina entre otros.

MIOGLOBINURIA (ORINA OSCURA): Se produce por la rotura de un número importante de fibras musculares, con la consecuente liberación de creatincinasa (CK) (enzima que se encarga de proporcionar energía al músculo). Las causas más frecuentes son alcohol, abuso de drogas o estatinas (medicamentos para controlar el colesterol). De igual forma no se debe descartar enfermedades hereditarias que podrían cursar con esta alteración.

OTROS SIGNOS:

HIPERTROFIA (AUMENTO DEL TAMAÑO DEL MÚSCULO), ATROFIA MUSCULAR (DISMINUCIÓN DEL TAMAÑO DEL MÚSCULO):

La hipertrofia muscular verdadera ocurre en algunas miopatías, sobre todo aquellas que se acompañan de movimientos ondulantes (actividad involuntaria de sectores de un músculo que se propaga en forma de onda y que interfiere con el movimiento voluntario). La pseudohipertrofia (sustitución por tejido fibroso y grasa de ciertos grupos musculares grandes) se distingue por que el aumento del tamaño no va asociado a un incremento de la fuerza muscular.

PRINCIPALES SÍNTOMAS



OTROS SÍNTOMAS

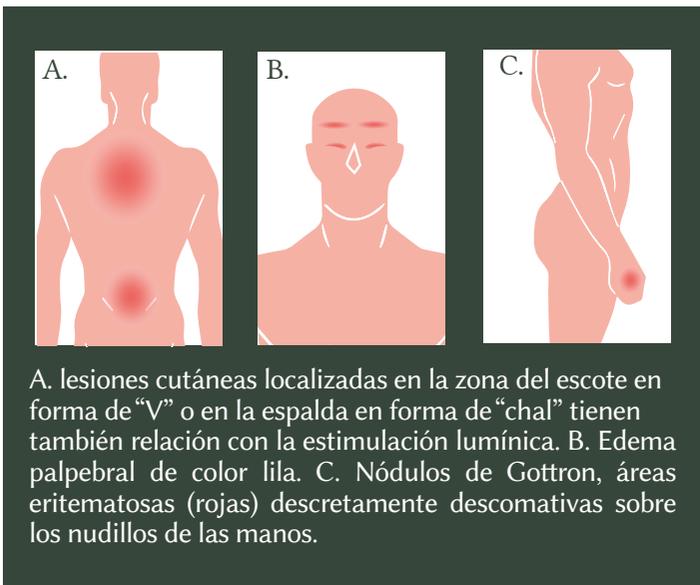


EN CUANTO A LAS MIOPATÍAS INFLAMATORIAS

El principal síntoma es la debilidad (cintura pélvica –caderas- y escapular –hombros-). Con debilidad para subir las escaleras, levantarse de la silla, tender la ropa o peinarse. También pueden sentir debilidad distal, como dificultad para abotonarse. Esto ocurre solo en casos avanzados de la enfermedad y en un tipo especial llamado Miopatía por cuerpos de inclusión.

Los músculos de la cara suelen estar apretados. Puede presentar dificultad para tragar debido al compromiso de músculos de la deglución. Con frecuencia también se ven afectados los músculos flexores del cuello. Adicionalmente pueden presentar síntomas como mialgias, fiebre y dolores articulares. El corazón y los pulmones pueden verse afectados ocasionando falla cardíaca, arritmias y dificultad para respirar.

Se incluyen en este grupo la Dermatomiositis, la Polimiositis y recientemente la Miositis con cuerpos de inclusión. Las manifestaciones en la piel son características de la Dermatomiositis, y podemos distinguir un amplio abanico de lesiones, la mayoría por fotosensibilidad (reacción a la luz) por lo que aparecen en las zonas que están expuestas por el sol.



A. lesiones cutáneas localizadas en la zona del escote en forma de “V” o en la espalda en forma de “chal” tienen también relación con la estimulación lumínica. B. Edema palpebral de color lila. C. Nódulos de Gottron, áreas eritematosas (rojas) descretamente descomativas sobre los nudillos de las manos.

Pueden existir algunas alteraciones en piel sin afectación muscular que es la Dermatomiositis amiofática.

En Dermatomiositis en los adultos el riesgo de cáncer se incrementa en los primeros 3 a 5 años (9 a 32%), por lo que es importante realizar pruebas para descartar malignidad. En pacientes mayores de 50 años la Miositis por cuerpos de inclusión, es la más común e incapacitante miopatía inflamatoria encontrada. Esta se caracteriza por presentar afectación temprana de músculos distales, atrofia de cuádriceps y antebrazos, caídas frecuentes y Camptocormia (flexión hacia delante de la columna vertebral) o caída de la cabeza.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICAN LAS MIOPATÍAS?

Se sospecha miopatía cuando el paciente se queja de debilidad al realizar las tareas que requieren fuerza muscular, o cuando aparecen ciertas lesiones en la piel, problemas respiratorios o deglutorios. Sin lugar a dudas un buen interrogatorio nos puede dar luces para determinar la posible causa, incluso hacer sospechar una enfermedad hereditaria, por lo que se realizaría asesoría y consejería genética.

Una vez se sospeche una enfermedad muscular se requiere realizar pruebas para determinar el compromiso muscular: medición de ciertas enzimas musculares como la Creatinina (CPK) y/o Aldolasa. Medir actividad eléctrica del músculo con una electromiografía. Realizar imágenes tales como Resonancia Magnética, que podría demostrar anomalías musculares, además, para determinar infiltración grasa, fibrosis, o atrofia. Como prueba confirmatoria en la mayoría de las Miopatías realizar una biopsia del músculo afectado y determinar en sangre anticuerpos miositis-específicos que podrían ser de utilidad.

UTILIDAD DE LA BIOPSIA DE MÚSCULO:

Es un procedimiento sencillo y relativamente poco invasivo, pero esencial para el diagnóstico de una gran cantidad de enfermedades neuromusculares, especialmente las enfermedades primarias del músculo esquelético.

Hoy en día se ha avanzado mucho en la interpretación de los hallazgos, analizando no sólo la morfología y características histoquímicas, sino que se completa con estudios de inmunohistoquímica y técnicas de western blotting (técnica analítica usada para detectar proteínas específicas), necesarias para la identificación de determinadas proteínas, y de esta manera orientar los estudios genéticos.

En el paciente adulto, la biopsia suele realizarse con una pequeña incisión en la piel para obtener un trozo de músculo y se efectúa bajo anestesia local de piel y tejido celular subcutáneo, evitando la infiltración del músculo. La elección del lugar de biopsia dependerá de las características clínicas de la enfermedad y del estadio evolutivo de la misma.

VALOR DEL ESTUDIO GENÉTICO EN LAS MIOPATÍAS

Se han descubierto más de 300 genes relacionados con diferentes enfermedades y síndromes neuromusculares que dificulta el diagnóstico molecular.

A medida que los avances tecnológicos relacionados con estudios genéticos se realicen de forma masiva podremos contar con mejores armas frente a estas entidades. Desafortunadamente, en Colombia tenemos pocos estudios que permitan saber cuáles son las miopatías más frecuente en nuestro medio, complicando el diagnóstico y medidas relacionadas con el tratamiento y rehabilitación.

¿CÓMO SE TRATAN LAS MIOPATÍAS?

Lo primero es buscar un equipo médico entrenado en este tipo de afectaciones. El médico podrá sugerirle la mejor propuesta de tratamiento que él considere y que esté disponible.

En cuanto a miopatías inflamatorias los corticosteroides regularmente se usan como primera medida. Este medicamento ayuda a disminuir la inflamación y normaliza los valores de las enzimas elevadas inicialmente. La gran mayoría de los pacientes mejoran su fuerza muscular a los 2-3 meses. Se puede sumar al tratamiento fármacos llamados ahorradores de esteroides, que mejora el control de la enfermedad y ayuda a disminuir los efectos adversos provocados por las altas dosis de los esteroides. Los Inmunomoduladores son otro grupo de fármacos que se utilizan en pacientes con enfermedad severa o que no respondan a tratamiento estándar.

En otras miopatías como las de origen metabólico se ha avanzado en terapia génica en modelos animales de ratón. También la administración de terapias de sustitución enzimática han dado buenos resultados clínicos.

Las enfermedades neuromusculares hereditarias en muchos casos tienen un pronóstico poco esperanzador. Se viene trabajando en terapias moleculares que consigan que el paciente produzca proteínas que están alteradas.

Sin lugar a dudas la terapia física juega un papel protagónico en las enfermedades musculares, para evitar debilidad por desuso y atrofia. Además, se debe fortalecer los músculos que no han sido afectados por su proceso de enfermedad y de esta manera disminuir las secuelas. De esta manera, el cuerpo estará en mejores condiciones para compensar la debilidad y detener en algún grado la progresión y aumentar la esperanza de vida.

VIVIENDO CON MIOPATÍAS

Las miopatías son enfermedades crónicas. Para ayudar a controlar la enfermedad el paciente debe tener hábitos de vida sanos como: una alimentación sana, dieta balanceada, realizar ejercicio y mantener un peso adecuado.

Si presenta Dermatomiositis usted debe protegerse del sol, usando protector solar. Si presenta dificultad para tragar es conveniente contar con la valoración por especialista en fonoaudiología (especialista en problemas de deglución).

Los pacientes con miopatías pueden verse saludables y normales. Es aconsejable que los empleadores, profesores y miembros de la familia conozcan las limitaciones que pudieran presentar los pacientes. En los casos en que existan limitaciones para desempeñar actividades de la vida diaria es importante que los enfermos cuenten con apoyo psicológico y un adecuado entrenamiento a sus cuidadores.

CONCLUSIONES

1. Las enfermedades del músculo pueden aparecer en cualquier momento de la vida y de su temprano diagnóstico dependen tomar medidas para mejorar la supervivencia y calidad de vida de sus paciente.
2. En la actualidad la biopsia de músculo es una herramienta importante para diferenciar algunas de las principales causas de Miopatía.
3. El diagnóstico molecular confirmatorio de una enfermedad muscular debe intentarse siempre, para tratar de establecer la causa, pronóstico vital o funcional, para definir una terapia y ofrecer la oportunidad de un consejo genético o participar en ensayos clínicos u otro tipo de investigaciones.
4. Desde el punto de vista clínico es difícil diagnosticar estas enfermedades, sin embargo hay mucho por hacer para nuestros pacientes por lo que es necesario contar con centros de referencia donde se unifiquen las pruebas diagnósticas y se concentren especialistas formados en la materia.

Comité Editorial:

- Dra. Marcela Granados
- Dra. Zamira Montoya
- Dr. Luis Alberto Escobar
- ND. Martha Ligia López de Mesa
- Dra. Diana Prieto
- Dr. Jaime Orrego
- Dr. Milton A. Jojoa
- Enfermera Ma. Elena Mosquera
- Dr. Jorge Madriñán
- Dr. César Augusto Arango
- Comunicador Óscar A. Escobar
- Enfermera Julia Alba Leal
- Dr. Harry M. Pachajoa
- Dra. Katherine Perea G.
- Comunicadora Vanessa Anturi

Los conceptos y opiniones contenidos en los artículos de la Carta de la Salud, corresponden únicamente al de los autores y editorialistas. Esta publicación pretende mejorar su información en temas de la salud en general. Las inquietudes que se relacionen con su salud personal, deben ser consultadas y resueltas con su médico.

Dirección: Carta de la Salud - Fundación Valle del Lili - Cr. 98 # 18-49 - Tel: 331 9090 - Santiago de Cali

e-mail: cartadelasalud@fcvl.org • Citas: centraldecitas@fcvl.org

Versión digital disponible en www.valledellili.org/cartadelasalud

Diagramación: Paola A. Valencia Muñoz

Síguenos en:  [fvcali](https://www.facebook.com/fvcali)  [fvltv](https://www.youtube.com/fvltv)



Esta publicación de 40.000 ejemplares, es cortesía de:

El País

 **FUNDACIÓN
VALLE DEL LILI**
Excelencia en Salud al servicio de la comunidad