



MIOPATÍAS

inforeuma.com

Las enfermedades musculares o miopatías se producen por una alteración en la capacidad de generar una contracción muscular eficiente. Aunque la orden motora se genera en el cerebro, el último eslabón es el propio músculo. Esta orden motora discurre por las neuronas, después por los nervios, interacciona con el músculo mediante la llamada placa motora y, finalmente, el músculo es quien ejecuta la contracción muscular.

Los músculos del organismo se dividen en esquelético (mueve los huesos y estructuras articulares), cardíaco (contrae el corazón para bombear la sangre) y liso o visceral (forma órganos como el estómago, la vejiga, el útero o el ojo y cambia de forma para facilitar las funciones corporales).

¿QUÉ ES?, ¿CÓMO SE PRODUCE?

Miopatía es el término médico que hace referencia a la enfermedad muscular. Algunas enfermedades musculares ocurren cuando el sistema inmunitario ataca a los músculos, lo que da como resultado una inflamación indebida, lo que les da el nombre de miopatías inflamatorias. Pero existen otros factores que pueden ser de riesgo, tales como los trastornos endocrinos, infecciones, exposición a toxinas, déficit de vitamina D, toxicidad de vitamina A o E o algunos trastornos metabólicos.

¿ES FRECUENTE?

Se consideran enfermedades poco frecuentes, las cifras varían de acuerdo al tipo de miopatía estudiada.

¿A QUIÉN AFECTA?

Las enfermedades musculares pueden aparecer tanto en la edad infantil como adulta. Por lo general las miopatías de origen hereditario se presentarán en la infancia con más frecuencia, mientras que las adquiridas debutan en la edad adulta.

¿QUÉ SÍNTOMAS PRODUCE?

Los síntomas generales y característicos de las miopatías incluyen debilidad progresiva de los músculos, incluso para situaciones o movimientos comunes, como levantar los brazos, subir escaleras o levantarse de una silla. Normalmente la pérdida general de fuerza se acompaña de pérdida de tono muscular; retraso en las habilidades motoras, caída de los párpados o dificultad para soplar, y calambres o contracciones musculares involuntarias. Los calambres musculares pueden producirse en personas sanas tras un agotamiento muscular, pero en algunos casos puede indicar el comienzo de una enfermedad neuromuscular.

No obstante, puede haber otros síntomas acompañantes a la debilidad muscular, que dependerán del tipo de miopatía.

CLASIFICACIÓN

Las causas de las miopatías pueden ser múltiples, para poder clasificarlas de manera ordenada se hacen 2 grandes grupos:

I. **Enfermedades adquiridas:**

Aquellas que no se transmiten de padres a hijos, y que pueden presentarse a cualquier edad:

I.a **Miopatías Inflamatorias Idiopáticas:**

- **Dermatomiositis (DM):** Se caracteriza por debilidad muscular proximal, es decir, afecta a los músculos que están más cercanos a la parte central del cuerpo. Las personas afectadas de DM suelen manifestar dificultad para levantarse de una silla, subir escaleras o levantar los brazos por encima de la cabeza. También es típica la presencia de lesiones cutáneas en cara y manos.
- **Miositis con cuerpos de inclusión (MCI):** Se manifiesta en personas mayores de 50 años y se caracteriza por debilidad

muscular distal, es decir, afecta a aquellos músculos más alejados de la parte central del cuerpo como los cuádriceps y los flexores de los dedos de la mano.

- **Miopatía necrosante inmunomediada (MNIM):** Se caracteriza por debilidad muscular proximal de rápida evolución.
- **Síndrome antisintetasa (SAS):** Se caracteriza por debilidad proximal, afectación del pulmón (en forma de inflamación o fibrosis) y artritis (inflamación de las articulaciones), aunque no todos los individuos afectados tienen las tres manifestaciones. Los pacientes también pueden presentar fiebre, fenómeno de Raynaud (cambio de coloración de los dedos de las manos y pies con el frío o el estrés) y descamación y fisuras de las manos (conocido como 'manos de mecánico').
- **Miositis asociada a otra enfermedad autoinmune (formando un síndrome de solapamiento o de superposición):** Ocurre cuando un paciente tiene una miositis de las nombradas anteriormente junto a otra enfermedad autoinmune (como el lupus eritematoso sistémico, esclerosis sistémica, vasculitis, etc.).
- **Polimiositis:** Al igual que la MNIM se presenta en forma de debilidad muscular proximal y la diferencia entre ambas reside en los hallazgos de la biopsia muscular.

I.b Miopatías tóxicas: Son enfermedades musculares derivadas del consumo de ciertas sustancias como el alcohol, corticoides, narcóticos, colchicina (se usa para prevenir los ataques de gota) o cloroquina (se usa para prevenir la malaria, así como en determinadas enfermedades inmunitarias como la artritis reumatoide o el lupus eritematoso sistémico).

I.c Miopatías endocrinológicas: Son enfermedades musculares producidas por desórde-

nes de hormonas en órganos como: tiroides, paratiroides, glándulas suprarrenales y pituitaria. Pueden estar causadas por una producción de hormonas en exceso o, al contrario, en deficiencia. La más común es la miopatía esteroidea (exceso de esteroides).

I.d Miopatía del paciente crítico: es la debilidad muscular que desarrollan los pacientes críticamente enfermos durante su estancia en unidad de cuidado intensivo (UCI). La exposición a fármacos, la inmovilización prolongada en cama y los procesos patológicos por los atraviesan dichos pacientes afectan gravemente los sistemas corporales.

2. Enfermedades hereditarias:

Aquellas que se transmiten de padres a hijos, aunque con patrones muy variados de herencia:

2.a Distrofias musculares: Todas ellas son degenerativas, progresivas y hereditarias, con mucha variabilidad entre ellas:

- **Distrofinopatías (Duchenne y Becker):** Son enfermedades neuromusculares caracterizadas por atrofia y debilidad musculares progresivas como consecuencia de la degeneración de los músculos esqueléticos y, en ocasiones, del músculo cardíaco.
- **Distrofias de cinturas escapular y pélvica:** En estos casos afecta a la fuerza en hombros y brazos (escapular) y en piernas y muslos (pélvica).
- **Distrofia miotónica de Steinert:** Es la más frecuente de las distrofias. Combina el patrón clásico de toda distrofia (degenerativo, progresivo...) con el llamado fenómeno miotónico que consiste en la dificultad de relajar un músculo una vez ha llevado a cabo una contracción (por ejemplo, cerrar la mano con fuerza). Además, se considera una enfermedad más sistémica, ya que con mucha frecuencia hay problemas cardíacos, endocrinológicos, de cataratas, calvicie

precoz, etc.

- **Distrofia facioescapulohumeral:** Se caracteriza por debilidad muscular progresiva y afecta a de forma predominante a los músculos de la cara y de los hombros.
- **Distrofia oculofaringea:** Afecta a la musculatura ocular con caída de los párpados y la musculatura de la faringe con problemas para tragar.

2.b Miopatías distales: Enfermedades musculares con predominio de debilidad y atrofia que comienza en los pies y/o las manos, a diferencia de la mayoría de las otras distrofias donde se afectan los músculos de brazos y piernas.

2.c Glucogenosis musculares: En sentido amplio deben entenderse como miopatías metabólicas, lo cual, a diferencia de las otras miopatías, por regla general, implica falta de fuerza solo en caso de esfuerzos mantenidos o prolongados. Las dos formas más importantes son:

- **Enfermedad de Pompe:** puede presentarse en su forma infantil o de adulto. Es de causa genética y hay deficiencia de una enzima llamada alfa-glucosidasa. En las formas infantiles la actividad de la enzima es prácticamente cero y, por tanto, son formas muy graves. En las formas del adulto se conserva algo de actividad de la enzima (25-30%) con lo cual son menos graves. Hace casi 20 años se dispone de tratamiento reemplazando la enzima que el organismo no puede producir, lo que requiere tratamiento de por vida.
- **Enfermedad de Mc Ardle:** se manifiesta en forma de destrucción masiva muscular cuando el paciente desarrolla una actividad muscular más o menos intensa. A diferencia de la enfermedad de Pompe, no se dispone de tratamiento efectivo.

2.d Miopatías o encefalomiopatías mitocondriales: Son enfermedades muy raras en las que el cerebro y la musculatura son los órganos más afectados ya que son los que tienen un mayor consumo de oxígeno.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?

Las miopatías pueden diagnosticarse con un examen preciso basado en:

1. Historia familiar: Sirve para conocer el tipo de transmisión familiar teniendo en cuenta que pueden existir casos de mutaciones esporádicas.

2. Historia personal: es importante conocer la temporalidad y la progresión de la enfermedad (evolución aguda, subaguda o crónica), músculos afectados, relación con el ejercicio y afectación de otros órganos como la piel, el ojo, corazón, pulmón, articulaciones y sistema nervioso central. También es necesario conocer el posible consumo de drogas y la medicación habitual que sigue la persona.

3. Exploración física: Está dirigida a buscar los principales signos musculares, pero también al resto de los órganos, ya que alguno de ellos puede participar de forma significativa en la enfermedad.

Tras obtener esta información es probable que se sospeche una miopatía, ya sea adquirida o hereditaria, por lo que se pueden realizar algunas pruebas complementarias como:

- **Estudio de las enzimas musculares en sangre (creatinfosfoquinasa [CPK] y aldolasa):** Son enzimas que se encuentran principalmente en los músculos esqueléticos y el corazón, y en cantidades menores en el cerebro. Es aconsejable que ante la presencia de valores elevados de las enzimas musculares se descarten probables causas esporádicas de estas alteraciones;

por ejemplo, haber realizado ejercicio físico intenso, un traumatismo, haber sido administrada una vacuna, etc. los días previos. En cualquier caso, siempre es prudente repetir los análisis a las 2-3 semanas para corroborar los resultados.

- **Estudio de autoinmunidad:** Un estudio de sangre descartando la presencia de anticuerpos específicos nos ayudarán a descartar la presencia de miopatías inflamatorias.
- **Electromiograma:** Es una prueba que se usa para estudiar el funcionamiento de los nervios (sistema nervioso periférico) y los músculos. La prueba consiste esencialmente en registrar mediante electrodos especiales las corrientes eléctricas que se forman en los nervios y músculos. El electromiograma es una prueba segura, útil y sencilla de realizar, aunque un poco molesta.
- **Resonancia magnética:** Es una prueba de imagen útil para valorar todos los músculos del cuerpo en el caso de hacer una resonancia corporal total, o de los músculos de hombros y de cadera cuando se limita a esos grupos musculares. Permite valorar la presencia de inflamación y de atrofia muscular. También permite guiar la biopsia muscular y valorar un patrón característico de afectación en el contexto de algunas miopatías e incluso, en algunas situaciones, ayuda a valorar la respuesta al tratamiento. La prueba no es dolorosa y no implica radiación, a diferencia del TAC, pero tiene el inconveniente de su duración (a veces una hora o más), y la sensación de claustrofobia que experimentan algunas personas.
- **Prueba de isquemia del antebrazo:** Se trata de una prueba en la que se evalúa cómo el músculo es capaz de obtener energía a partir de la glucosa. Se coloca una vía venosa en el antebrazo a la persona en estudio, y se le pide que realice ejercicio (apretar una pelotita con la mano) en situación de

isquemia (con un manguito de presión), para luego medir de forma seriada los niveles de lactato y amonio, tras haber obtenido previamente una muestra en estado basal.

- **Biopsia de músculo y nervio:** Es un procedimiento invasivo, pero sencillo que se realiza en 20-30 minutos. Es una prueba que se utiliza para confirmar el diagnóstico de algunas enfermedades o para orientarlo y poderlo luego confirmar con el estudio genético. En el caso de la biopsia de nervio y músculo, en la mayoría de los casos, permite realizar el diagnóstico ante la sospecha de una miopatía.
- **Estudios genéticos:** En algunos casos estos estudios constituyen el primer eslabón diagnóstico, por ejemplo, ante la sospecha clínica de una distrofia de Duchenne, distrofia de Steinert o distrofia facioescapulo-humeral, entre otras. Por el contrario, en algunas otras miopatías, los estudios genéticos son los últimos que se practican, tras haber descartado algunas enfermedades con la resonancia muscular y/o la biopsia muscular.

¿CUÁL ES EL TRATAMIENTO?

El tratamiento tendrá que establecerse según el tipo de miopatía a la que nos estemos enfrentando. Aun así, continúa siendo un reto hoy en día, y disponemos de poca evidencia científica en cuanto al tratamiento de algunas miopatías inflamatorias. Los objetivos terapéuticos son disminuir las complicaciones originadas por la afectación muscular como extramuscula, mejorando así la calidad de vida.

I. TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

- **Corticoesteroides:** Los corticoesteroides orales en dosis altas reducen la inflamación. Las enzimas de los músculos en

sangre tienden a volver a su estado normal a las 4-6 semanas de haber iniciado el tratamiento y muchos pacientes recuperan la fuerza muscular a los 2-3 meses.

riesgo elevado de tener un hijo con una miopatía puede recomendarse realizar un estudio genético antes de quedarse embarazada.

- **Inmunosupresores:** Con el objetivo de controlar mejor la patología, además de prevenir los efectos secundarios que pueden tener los corticoesteroides a largo plazo (aumento de peso, redistribución de la grasa corporal, adelgazamiento de la piel, osteoporosis o cataratas). Algunas opciones a valorar dentro de los inmunosupresores serían: ciclofosfamida, azatioprina y metotrexato. Los pacientes que sufren miopatías graves o que no responden a los tratamientos estándar tienen otras opciones, que son la administración por vía intravenosa de inmunoglobulinas o terapia biológica (por ejemplo: Rituximab).

2. FISIOTERAPIA

La fisioterapia puede ayudar a seguir una vida activa. Además, los pacientes que estén muy débiles y que no caminen deben hacer ejercicios de amplitud de movimiento para evitar contracturas y deformidades en las articulaciones. Las personas afectadas con una debilidad media se recomiendan que hagan ejercicios para fortalecer los músculos.

¿CÓMO EVOLUCIONA?

A pesar de que el pronóstico de la enfermedad ha mejorado sustancialmente en las últimas décadas, al menos, un tercio presentan discapacidad moderada o grave a largo plazo. En general, las miopatías pueden llegar a ser graves si no se diagnostican y tratan a tiempo. En el caso de las miopatías adquiridas, el deterioro muscular puede hacer que la persona afectada deje de andar o moverse debidamente. De ahí que sea muy importante un diagnóstico temprano y un tratamiento adecuado.

En cuanto a las miopatías congénitas, no hay forma de prevenirlas. En caso de que una mujer tenga un



Fundación Española de
Reumatología

