

De la A a la Z...

De la A a la Z... Este léxico remite a la descripción de las principales enfermedades neuromusculares.

**ASEM**  
Federación ASEM Federación Española de Enfermedades Neuromusculares  
C. Jordi de Sant Jordi, 26-28 Bajos  
08027 Barcelona  
Tel. 934 516 544  
Fax 934 083 695  
osem15@suport.org  
www.osem-esp.org

**AFM**  
Association Française contre les Myopathies  
1, rue de l'Internationale - BP 59  
91002 Évry cedex  
Téléphone : 01 69 47 28 28  
Téléfax : 01 69 77 12 16  
www.afm-france.org  
Siège social : AFM - Institut de Myologie  
47-85, boulevard de l'Hôpital  
75051 Paris cedex 13

Agradecimientos a  
DÑA. ELENA SÁNCHEZ TRIGO  
Univ. de Vigo (Traducción)  
y  
DRA. CARMEN NAVARRO  
Hosp. do Meixoeiro Vigo (Revisión)

Proyecto PGITDITO4SIN065E  
ASEM Galicia

Colaboran:  
Fundación ONCE  
SECRETARÍA GENERAL DE SERVICIOS SOCIALES  
INSTITUTO DE SERVICIOS SOCIALES  
MINISTERIO DE TRABAJO Y SERVICIOS SOCIALES

**Alfasarcoglicano** (Distrofia muscular con déficit de): ver Sarcoglicanopatías  
**Acetilcolinesterasa** (Déficit de): ver Síndromes miasténicos congénitos  
**Adhalina** o alfasarcoglicano (Distrofia muscular con déficit de): ver Sarcoglicanopatías  
**Adinamia** episódica de Gamstorp o Parálisis periódica hipercaliémica: ver Parálisis periódicas familiares  
**Betasarcoglicano** (Distrofia muscular con déficit de): ver Sarcoglicanopatías  
**Becker** (Distrofia muscular de): ver Distrofinopatías  
**Becker** (Miotonía de): ver Miotonías congénitas  
**Bethlem**: ver Miopatía de Bethlem  
**Canal lento** (Síndrome de): ver Síndromes miasténicos congénitos  
**Chanarin** (Enfermedad de) o Lipidosis con sobrecarga de triglicéridos: ver Lipidosis musculares  
**Carnitina** (Miopatía con déficit de): ver Lipidosis musculares  
**Carnitina** palmitiltransferasa de tipo II (Miopatía con déficit de): ver Lipidosis musculares  
**Charcot-Marie-Tooth**: ver Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth  
**CMT**: ver enfermedad de Charcot-Marie-Tooth  
**Deltasarcoiglicano** (Distrofia muscular con déficit de): ver Sarcoglicanopatías  
**Dermatomiositis**: ver Polimiositis y Dermatomiositis  
**Duchenne** (Distrofia muscular de): ver Distrofinopatías  
**Emery-Dreifuss**: ver Distrofia muscular de Emery-Dreifuss  
**Erb** (Distrofia muscular de cinturas de tipo): ver Distrofias musculares de cinturas  
**Eulenburg** (Paramiotonía de): ver Parálisis periódicas familiares  
**Fibrodisplasia** osificante progresiva: ver Miositis osificante progresiva  
**Fukuyama** (Distrofia muscular congénita de tipo): ver Distrofias musculares congénitas  
**Gamma**sarcoglicano (Distrofia muscular con déficit de): ver Sarcoglicanopatías  
**Gamstorp** (Adinamia episódica de) o Parálisis periódica hipercaliémica: ver Parálisis periódicas familiares  
**Kugelberg - Welander** (Enfermedad de) o Amiotrofia espinal infantil tipo III: ver Amiotrofias espinales  
**Landouzy-Dejerine** (Miopatía de): ver Distrofia muscular facioescapulohumeral

**McArdle** (Enfermedad de): ver Glucogenosis musculares  
**Markesbery-Griggs** (Miopatía de): ver Miopatías distales  
**MEB** (síndrome de) o síndrome *Muscle-Eye-Brain*: ver Distrofias musculares congénitas  
**Merosina** (Distrofia muscular con déficit de): ver Distrofias musculares congénitas  
**Miyoshi** (Miopatía de): ver Miopatías distales  
**Münnchmeyer** (Enfermedad de): ver Miositis osificante progresiva  
**Miastenia** gravis: ver Miastenia adquirida  
**Miastenia**: ver Miastenia gravis  
**Miastenia** infantil familiar: ver Síndromes miasténicos congénitos  
**Miopatía** central core: ver Miopatías congénitas  
**Miopatía** de minicores: ver Miopatías congénitas  
**Miopatía** por cuerpos de inclusión (Inclusion Body Myopathy): ver Miopatías distales  
**Miopatía** centronuclear: ver Miopatías congénitas  
**Miopatía** miotubular: ver Miopatías congénitas  
**Miopatía** nemalínica: ver Miopatías congénitas  
**Miotonía** condrodistrófica o síndrome de Schwartz-Jampel: ver Miotonías congénitas  
**Nemaline myopathy** o Miopatía nemalínica: ver Miopatías congénitas  
**Nonaka** (Miopatía de): ver Miopatías distales  
**Paramiotonía** de Eulenburg: ver Parálisis periódicas familiares  
**Pompe** (Enfermedad de): ver Glucogenosis musculares  
**Receptor** de la acetilcolina (Déficit de): ver Síndromes miasténicos congénitos  
**Santavuori** (Enfermedad de) o Síndrome MEB: ver Distrofias musculares congénitas  
**Schwartz-Jampel** (Síndrome de): ver Miotonías congénitas  
**Steinert** (Distrofia miotónica de o Miotonía de): ver Distrofia miotónica de Steinert  
**Tauri** (Enfermedad de): ver Glucogenosis musculares  
**Thomsem** (Miotonía de): ver Miotonías congénitas  
**Walker-Warburg** (Síndrome de): ver Distrofias musculares congénitas  
**Welander** (Miopatía de): ver Miopatías distales  
**Werdnig-Hoffmann** (Enfermedad de) o Amiotrofia espinal infantil tipo I: ver Amiotrofias espinales  
**Westphal** (Enfermedad de) o Parálisis periódica hipocaliémica: véase Parálisis periódicas familiares

Principales enfermedades neuromusculares

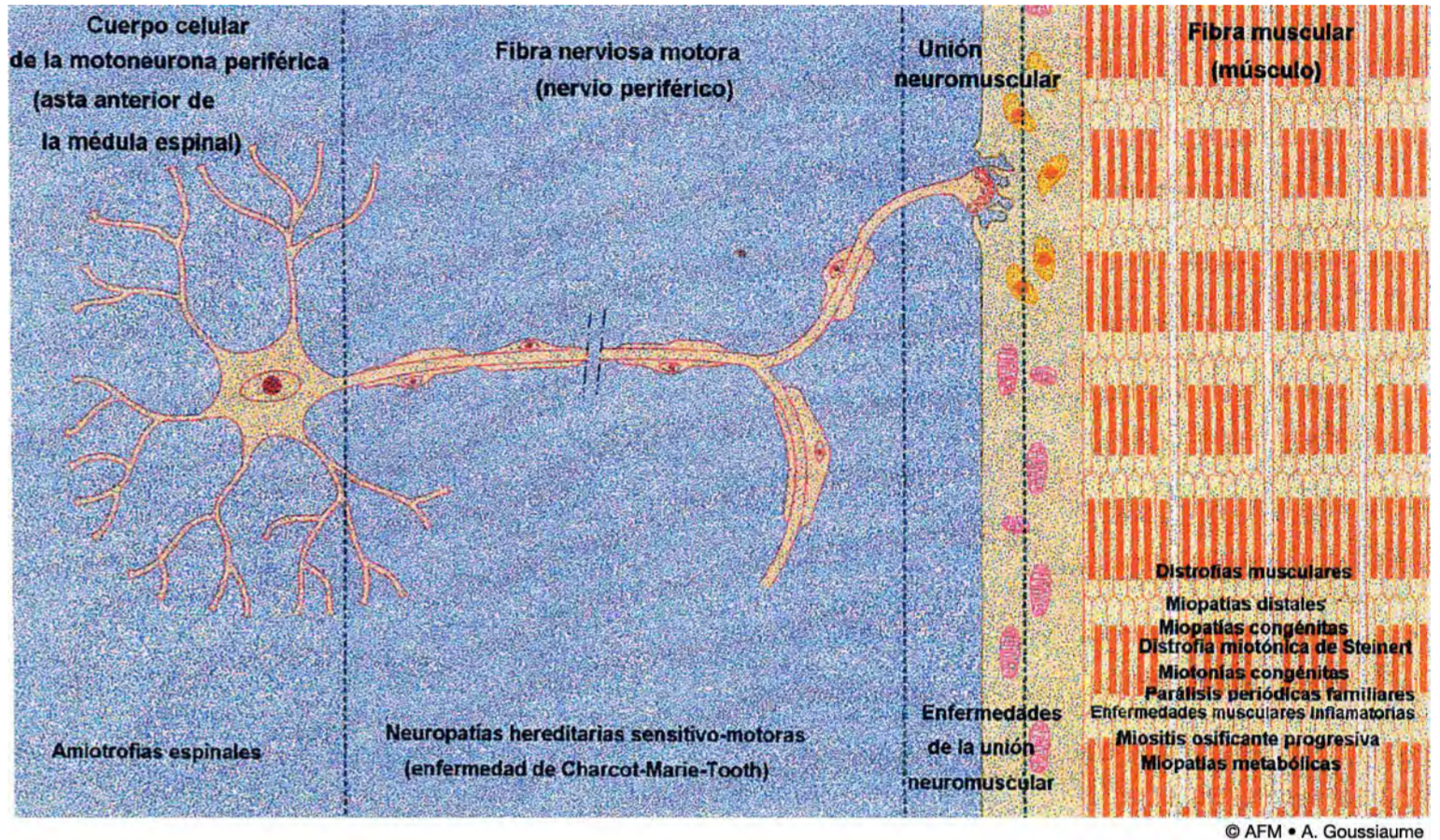
La unidad motora  
Clasificación de las enfermedades neuromusculares  
Principales enfermedades neuromusculares

De la A a la Z...

El término enfermedad neuromuscular designa alteraciones de la unidad motora primarias o secundarias, aisladas o asociadas. No incluimos aquí ni las alteraciones musculares secundarias (tóxicas, endocrinas, consecuencia de una enfermedad de depósito, medicamentosas...), ni las alteraciones asociadas a problemas sensitivos y/o del sistema nervioso central. La mayoría de las patologías primarias de la unidad motora son de origen genético. Algunas son de origen autoinmune.

Aunque la investigación del tratamiento de las causas de estas alteraciones de la unidad motora no ha concluido todavía, el tratamiento de los desórdenes que conllevan (retracciones musculares y deformaciones ortopédicas, insuficiencia respiratoria, en ocasiones cardíaca, dificultades de deglución y digestivas, dolores, alteraciones inmunitarias...) ha modificado la calidad de vida de las personas afectadas por estas enfermedades. Un tratamiento precoz, permanente, personalizado, reduce las consecuencias vitales y funcionales de las enfermedades neuromusculares. La utilización de ayuda técnica para compensar las dificultades motoras, preserva la comunicación y la autonomía.

la unidad motora



Clasificación de las enfermedades neuromusculares

Clasificación de las enfermedades neuromusculares  
El descubrimiento de los genes responsables de las enfermedades neuromusculares hace que su clasificación evolucione(1)

**Distrofias musculares**  
**Distrofia muscular de Duchenne** recesiva ligada a X, Xp21,2(distrofina)  
**Distrofia muscular de Becker** recesiva ligada a X, Xp21,2(distrofina)  
**Distrofinopatías menores** recesivas ligadas a X, Xp21,2(distrofina)  
**Distrofia muscular con déficit de adhalina o de alfasarcoglicano (LGMD 2D)** autosómica recesiva, 17q12-q21 (adhalina o alfasarcoglicano)  
**Distrofia muscular con déficit en betasarcoglicano (LGMD 2E)** autosómica recesiva, 4q12 (betasarcoglicano)  
**Distrofia muscular con déficit en gamma**sarcoglicano (LGMD 2C) autosómica recesiva, 13q12 (gammasarcoglicano)  
**Distrofia muscular con déficit en del**tasarcoglicano (LGMD 2F) autosómica recesiva, 5q33 (deltasarcoglicano)  
**Distrofia muscular de cinturas tipo "Erb" (LGMD 2A)** autosómica recesiva, 15q15 (calpaina 3)  
**Distrofias musculares de cinturas (LGMD 1A)** autosómica dominante, 5q22-q34  
**(LGMD 2B)** autosómica recesiva, 2p13-p16  
**Distrofia muscular facioescapulo-humeral (Miopatía de Landouzy-Déjérine)** autosómica dominante, 4q35  
**Distrofia muscular de Emery-Dreifuss** recesiva ligada a X, Xq28 (emerina)  
**Miopatía de Bethlem** autosómica dominante, 21q22,3 (sub-unidades a1 y a2 del colágeno VI) – 2q37  
**Distrofia muscular congénita con déficit de merosina** autosómica recesiva, 6q22 – 23 (merosina)  
**Distrofia muscular congénita de tipo Fukuyama** autosómica recesiva, 9q31 – q32 (déficit parcial de 43 DAG y de merosina)  
**Síndrome de Walker-Warburg** autosómica recesiva  
**Síndrome MEB (Músculo-Ojo-Cerebro o enfermedad de Santavuori)** autosómico recesivo  
**Distrofia muscular oculofaríngea** autosómica dominante, 14q11.2q13

**Miopatías distales**  
**Miopatía distal de tipo Welander** autosómica dominante, 14q  
**Miopatía distal de tipo Markesbery-Griggs** autosómica dominante  
**Miopatía distal de tipo Miyoshi** autosómica recesiva, 2p12-14  
**Miopatía distal de tipo Nonaka** autosómica recesiva, 9p1q1  
**Miopatía por cuerpos de inclusión (Inclusion Body Myopathy)** autosómica recesiva, 9p1-q1  
**Miopatías congénitas**  
**Miopatía congénita nemalínica (Nemaline myopathies)** autosómica dominante, 1q21-q23 (tropomiosina 3) autosómica recesiva, cromosoma 2  
**Miopatía congénita central core** autosómica dominante, 19q13.1 (receptor de la rianodina)  
**Miopatía congénita centronuclear** autosómica dominante o recesiva  
**Miopatía congénita miotubular** recesiva ligada al X, Xq28  
**Miopatía congénita con minicores** esporádica, autosómica recesiva  
**Distrofia miotónica de Steinert**  
**Distrofia miotónica de Steinert** autosómica dominante, 19q13.2-13.3  
**Miotonías congénitas**  
**Miotonía congénita de Thomsen** autosómica dominante, 7q35 (canal cloro muscular)  
**Miotonía congénita de Becker** autosómica recesiva, 7q35 (canal cloro muscular)  
**Miotonía condrodistrófica (síndrome de Schwartz-Jampel)** autosómica recesiva, 1p34-p36.1  
**Parálisis periódicas familiares**  
**Parálisis periódicas hipocaliémica (enfermedad de Westphal)** autosómica dominante 1q31-q32 (subunidad a del canal calcio muscular)

**Parálisis periódica hipercaliémica (adinamia episódica de Gamstorp)** autosómica dominante, 17q13.1-q13 (subunidad a del canal sodio muscular)  
**Paramiotonía de Eulenburg** autosómica dominante, 17q13.1-q13.3 (subunidad a del canal sodio muscular)

**Enfermedades musculares inflamatorias**  
**Polimiositis** adquiridas  
**Dermatomiositis** adquiridas  
**Miositis por cuerpos de inclusión (IBM o inclusion body myositis)** esporádica

**Miositis osificante progresiva** autosómica dominante

**Miopatías metabólicas**  
**Miopatías mitocondriales** transmisión materna, autosómica dominante, autosómica recesiva ligada a X, esporádica

**Lipidosis musculares:**  
**Miopatías con déficit de carnitina** autosómica recesiva  
**Miopatías con déficit de carnitina palmitiltransferasa de tipo II (CTP II)** autosómica recesiva, 1p32 (carnitina palmitiltransferasa)  
**Lipidosis con déficit en acil CoA deshidrogenasa** autosómica recesiva, 12q22-qter (acil CoA deshidrogenasa)

**Glucogenosis musculares:**  
**Enfermedad de McArdle** autosómica recesiva, 11q13 (fosforilasa muscular)  
**Enfermedad de Tauri** autosómica recesiva, 12q13.3 (fosfofructoquinasa)  
**Enfermedad de Pompe** autosómica recesiva, 17q225 (maltasa ácida)

**Enfermedades de la unión neuromuscular**  
**Miastenia Gravis** enfermedad multifactorial, autoinmune

**Síndromes miasténicos congénitos:**  
**Déficit de acetilcolinesterasa** autosómica recesiva

**Déficit en receptor de acetilcolina (RACH)** autosómica recesiva, 17q (subunidad e del receptor de acetilcolina)  
**Miastenia infantil familiar** autosómica recesiva, 17p  
**Síndrome del canal lento** autosómica dominante (subunidad del receptor de acetilcolina)

**Amiotrofias espinales**  
**Amiotrofia espinal infantil tipo I (enfermedad de Werdnig-Hoffmann)** autosómica recesiva, 5q13 (Survival Motor Neuron-SMN, Neuronal Apoptosis Inhibitory Protein-NAIP, factor de transcripción p44)  
**Amiotrofia espinal infantil tipo I b** autosómica recesiva, 5q13 (SMN-NAIP p44)  
**Amiotrofia espinal infantil tipo II** autosómica recesiva, 5q13 (SMN)  
**Amiotrofia espinal infantil tipo III (Enfermedad de Kugelberg-Welander)** autosómica recesiva, 5q13 (SMN)  
**Amiotrofia espinal del adulto tipo IV** autosómica recesiva, 5q13 (SMN)

**Neuropatías hereditarias sensitivo-motoras (enfermedades de Charcot-Marie-Tooth)**

**Formas demielinizantes:**  
**CMT 1A** autosómica dominante, 17p11.2 (proteína de mielina periférica PMP-22)  
**CMT 1B** autosómica dominante, 1q23(PO)  
**CMT 1C** autosómica dominante ligada ni al cromosoma 1, ni al cromosoma 17  
**CMT X** dominante ligada al X, Xq13-21 (conexina 32)  
**CMT** autosómica recesiva, 5q23, 8q13-21,8q24, 11q23

**Formas axonales:**  
**CMT 2A** autosómica dominante, 1p35-36  
**CMT 2B** autosómica dominante, 3q13-22  
**CMT 2?** autosómica dominante, 7p14

**Formas espinales:**  
**Amiotrofia distal neuropática (HMN II)** autosómica dominante, 12q24  
**Amiotrofia distal neuropática (HMN V)** autosómica dominante, 7p

(1) Bajo el nombre de cada grupo de enfermedades, se detallan las indicaciones siguientes:

Nombre de la enfermedad modo de transmisión, localización del gen (proteína)

