

Enfermedades neuromusculares

Las enfermedades neuromusculares (ENM) se caracterizan por presentar como síntomas fundamentales la atrofia y la debilidad muscular. En algunas ocasiones también se asocia dolor o síntomas sensitivos por el compromiso de los nervios periféricos.

Las ENM pueden originarse en distintas estructuras:

- en las propias células musculares (músculos): consideramos aquí las distrofias musculares y las miopatías de diversos tipos.
- en los nervios periféricos que producen neuropatías o polineuropatías (hereditarias o adquiridas).
- en las neuronas motoras provocando enfermedades como la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), atrofia espinal, enfermedades de la motoneurona en general.
- en la placa o unión neuromuscular, que es el sitio de contacto en donde se produce la transmisión entre el nervio y el músculo.

La enfermedad más frecuente es la miastenia o miastenia gravis en sus diversos tipos, el botulismo y otros cuadros menos frecuentes.

¿Cuáles son las causas?

Se pueden dividir en dos grandes grupos:

- hereditarias/ genéticas
- adquiridas

Las primeras se heredan de los progenitores. Aparecen cuando existen una o mas "mutaciones" en algunos genes que pueden alterar la estructura o función de las células. Esto no necesariamente implica que los progenitores padezcan la enfermedad ya que pueden ser portadores pero no estar enfermos. Solo aparece la enfermedad si ambos genes mutados se juntan. En otras ocasiones basta con que uno de los dos padres se encuentre afectado para que la enfermedad pueda transmitirse a los hijos. Otras formas de herencia es la "ligada al sexo" en las que solo los varones pueden enfermarse y son las madres las portadoras genéticas de la enfermedad.

Las enfermedades de origen adquirido son secundarias a otras causas ya sean estas infecciosas, metabólicas, por fenómenos de autoinmunidad, etc. En realidad en muchos de estos fenómenos están involucradas alteraciones genéticas, como sucede, por ejemplo en la neuropatía diabética que es una enfermedad de los nervios periféricos producida por el excesivo azúcar en la sangre que a su vez depende de un desorden genético.

Finalmente para muchas enfermedades la causa está aún siendo investigada por la ciencia y su origen no puede ser clasificado.

Síntomas

Los síntomas comunes de las ENM son la pérdida de la fuerza muscular y la fatigabilidad. También puede aparecer dolor, ardor u hormigueo en las extremidades así como calambres que comienzan en las piernas con dificultad para caminar, subir escaleras o correr y suele asociarse la atrofia muscular que es la pérdida de la masa muscular. También pueden afectarse los músculos de la deglución, aparecer caída de párpados o dificultades para mover los ojos. Los síntomas comienzan tanto en la niñez como en la vida adulta y aun en el recién nacido.

¿Cuál es el tratamiento?

El primer concepto a tener en cuenta es que curar y tratar no es lo mismo. No debe existir enfermedad que no se trate independientemente de la cura.

La posibilidad de curación depende de cada enfermedad. Para citar algunas como ejemplo, las miopatías inflamatorias pueden curarse con tratamiento específico así como diversas formas de neuropatías. La miastenia es hoy una enfermedad absolutamente controlable con medicación apropiada. Existen tratamientos farmacológicos (con medicación específica) que son capaces de mejorar sensiblemente la evolución de algunas formas de distrofia muscular asociados con los tratamientos kinesiológicos y seguimiento neurológico.

El objetivo del tratamiento es evitar las complicaciones propias de la enfermedad, disminuir su impacto y progresión, mantener en todo lo posible la independencia, mejorar la calidad de vida del paciente y su entorno familiar.

¿Cuál es el pronóstico?

La investigación científica en este área es incesante y esta arrojando resultados cada vez mas importantes.

A partir del reconocimiento sobre el origen y causas genéticas de muchas enfermedades dentro de este grupo se abren nuevas expectativas para cientos de enfermedades que hasta hoy carecen de curación.

En la actualidad se están investigando distintos medicamentos y la posibilidad de la curación con terapia génica ya ha dejado de ser una fantasía.

© Fundación Favaloro

www.fundacionfavaloro.org

Instituto de Neurociencias de la Fundación Favaloro

www.fundacionfavaloro.org/IN_neurociencias.htm