



MDA[®]

Hoja informativa

¿Qué es la Asociación de la Distrofia Muscular?

La Asociación de la Distrofia Muscular es una agencia nacional voluntaria de la salud — una sociedad dedicada, formada entre científicos y ciudadanos interesados, enfocada en la conquista de las enfermedades neuromusculares que afectan a más de un millón de estadounidenses. Su oficina local de la MDA, una de las más de 200 a nivel nacional, está a disposición para servir a cualquier persona con una de las enfermedades incluidas en el programa de la Asociación. La MDA es hoy en día una de las principales agencias voluntarias de la salud a nivel mundial que fomenta la investigación y los cuidados médicos. Los programas disponibles mediante su oficina local de la MDA se financian casi exclusivamente por medio de contribuyentes particulares individuales y organizaciones que cooperan.

¿Cómo empezó la MDA?

Tan recientemente como en la década de 1950, se estaba haciendo muy poco por combatir la distrofia muscular. Ese año, un grupo pequeño de padres y madres de familia cuyos hijos tenían distrofia muscular decidieron hacer algo al respecto, y así nació la MDA. Aquellos padres y madres creían firmemente en que no hay enfermedades incurables, tan sólo enfermedades para las que no se han encontrado tratamientos todavía. Esa es la filosofía básica que ha animado a la MDA desde entonces.

¿Qué enfermedades intenta derrotar la MDA?

Distrofias musculares: No hay una sola enfermedad denominada distrofia muscular. El término designa a un grupo de enfermedades hereditarias que destruyen los músculos y que varían en cuanto a patrón de herencia, edad de inicio, músculos afectados inicialmente y la velocidad de su progresión.

Enfermedades de las neuronas motoras: Este es un grupo de enfermedades progresivas caracterizadas principalmente por la degeneración de las células nerviosas motoras en la médula espinal. Estas incluyen la esclerosis lateral amiotrófica (ALS) y varias formas de atrofia muscular espinal (SMA).

Enfermedades de la unión

neuromuscular: La miastenia grave es una enfermedad autoinmune caracterizada por debilidad fluctuante ocasionada por una falla en la transmisión de señales de los nervios a los músculos. La enfermedad afecta inicialmente el movimiento ocular, la expresión facial, la masticación, deglución y respiración y puede afectar posteriormente los músculos de los brazos y piernas. El síndrome Lambert-Eaton (miasténico) se asocia a una debilidad inicial de los músculos de los hombros y muslos. Los síndromes miasténicos congénitos resultan de defectos genéticos.

Enfermedades metabólicas de

los músculos: Estas enfermedades progresivas afectan a los músculos voluntarios y se caracterizan por deficiencias químicas heredadas — generalmente de una enzima específica, tal como la fosforilasa (enfermedad de McArdle), maltasa ácida (enfermedad de Pompe) o transferasa de palmitil carnitina.

Enfermedades de los nervios periféricos:

Estas enfermedades afectan el sistema nervioso periférico, ocasionando debilidad progresiva y atrofia de los músculos. La ataxia de Friedreich se caracteriza por movimientos temblorosos e inestabilidad debido a la degeneración tanto de los nervios periféricos como de determinadas células nerviosas en el cerebro y la médula espinal. La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth se caracteriza

por la debilidad progresiva de los pies, parte inferior de las piernas, manos y antebrazos y una ligera pérdida de sensación en las extremidades. Se debe a la degeneración de los nervios periféricos que controlan la contracción de los músculos y la sensación.

Miopatías inflamatorias: Este grupo de enfermedades potencialmente debilitantes se caracteriza por la debilidad progresiva e inflamación de los músculos del esqueleto y se atribuye a enfermedades del sistema inmune. La polimiositis puede ocasionar debilidad de la pelvis, hombros y extremidades, así como dificultad para deglutir. La dermatomiositis puede ocasionar síntomas semejantes junto con erupciones y otros cambios en la piel. La miositis con cuerpos de inclusión ocasiona la atrofia de los brazos y las piernas, generalmente en personas mayores a los 50 años de edad.

Miopatías debidas a anomalías endocrinas: Las enfermedades de la glándula tiroides pueden afectar a veces la función muscular. La miopatía hipertiroidea se caracteriza por debilidad muscular y la pérdida de tejido muscular. La miopatía hipotiroidea ocasiona una relajación muscular retardada, rigidez y calambres dolorosos.

Otras miopatías: Este es un grupo de enfermedades musculares no relacionados, cuyo nombre se debe generalmente a particularidades que se observan en las biopsias del tejido muscular. La enfermedad del núcleo central, aparente generalmente al nacimiento, ocasiona deformidades del esqueleto y debilidad difusa. La miopatía nemalínica, que aparece también comúnmente al nacimiento, resulta en la pérdida de tono muscular y debilidad progresiva de los músculos de las extremidades y del tronco. La miopatía miotubular ocasiona un tono muscular deficiente al nacimiento y grados variables

de debilidad en los músculos oculares, faciales, del cuello y las extremidades.

¿Qué hace la MDA?

La MDA trabaja en su comunidad para combatir las enfermedades neuromusculares mediante (1) la investigación científica básica y aplicada, (2) programas locales amplios de servicios médicos y de apoyo, y (3) una educación profesional y pública diseminada respecto a la salud. Gracias al Teletón MDA del Día del Trabajo (televisado para usted y miles de otros televidentes en su área por una estación televisora cercana perteneciente a la “Red de Amor”) y muchos otros proyectos locales para recabar fondos con la participación de todos los sectores de la comunidad, la MDA ha podido organizar y mantener una variedad de programas y servicios.

Investigación a nivel mundial: Se otorgan subsidios a médicos y científicos en hospitales, universidades, instituciones no lucrativas y empresas de biotecnología en los Estados Unidos y en el extranjero que están buscando las causas de cualquiera de las enfermedades incluidas en el programa de la MDA, sus tratamientos y sus curaciones.

Cada año, la MDA financia más de 330 proyectos en su programa de investigación por todo el mundo. La revisión cuidadosa de parte del personal médico, científico y los comités asesores de investigación de translación de la MDA asegura que los recursos sean asignados para lograr los resultados máximos.

Los científicos apoyados por la MDA han empezado el primer estudio estadounidense de una terapia de genes para la distrofia muscular de Duchenne, inyectando una versión miniaturizada del gene de la proteína muscular distrofina en el músculo de los brazos de niños

con esta enfermedad. Este estudio de seguridad fase 1 allanará el camino para estudios ulteriores de terapias de genes en este y otras enfermedades cubiertas por la MDA.

La MDA está apoyando también el desarrollo de compuestos que permiten que las células musculares pasen por alto las partes defectuosas de un gene o ignoren las “señales moleculares de parada”. Ambas estrategias les permiten a las células producir moléculas de proteínas funcionales aunque se encuentre presente un defecto genético.

Las pruebas de una terapia de reemplazo de enzimas para las enfermedades metabólicas de los músculos ocasionados por la deficiencia de maltasa ácida (enfermedad de Pompe), derivados de un proyecto financiado por la MDA, tuvieron resultados que les salvaron la vida a infantes afectados y en 2006 resultaron en la aprobación por parte de la FDA del primer tratamiento definitivo para una enfermedad genética en el programa de la MDA.

En ALS (enfermedad de Lou Gehrig), la MDA y el Instituto de Desarrollo de Terapias ELA (ALS TDI), no lucrativo, de Cambridge, Mass., crearon una asociación histórica en enero de 2007 cuando lanzaron un programa de \$36 millones de investigación y desarrollo a escala industrial para identificar tratamientos potenciales de ALS — el mayor proyecto de descubrimiento de fármacos para ALS hasta la fecha. En 2010, la MDA renovó su asociación con ALS TDI con una subvención de \$2.5 millones. La MDA también proporciona financiamiento para el desarrollo de un compuesto para bloquear la síntesis de una proteína tóxica en ALS familiar. Los centros MDA/ALS son utilizados para docenas de pruebas de medicamentos nuevos y existentes, y otros tratamientos.

Servicios a nivel nacional: MDA mantiene el programa de servicios más amplios de cualquier agencia voluntaria de la salud, ayudando a personas y a sus familias a enfrentar los retos impuestos por las enfermedades crónicas progresivas. Entre estos servicios se encuentra una red de clínicas para pacientes ambulatorios; asistencia con obteniendo y reparando equipo médico duradero; programa de préstamo de equipo; grupos de apoyo; programas de campamentos de verano para jóvenes; vacunas contra la gripe; y referencias de recursos.

Red de clínicas: Las clínicas de la MDA ofrecen un enfoque de equipo interdisciplinario para el diagnóstico inicial y el cuidado de seguimiento. Las personas afectadas por cualquiera de las enfermedades dentro del programa de la MDA tienen acceso a una red nacional de 200 clínicas en las que trabajan los mejores profesionales del cuidado de la salud. Estos expertos pueden proporcionar asesoría en relación a todos los aspectos del manejo médico de una enfermedad, incluso terapias ocupacionales, del habla, respiratorias y físicas. Aunque todas las clínicas de la MDA les prestan servicios a personas con esclerosis lateral amiotrófica (ALS), la MDA ha designado más de 35 instalaciones como centros ALS de la MDA debido a la cantidad de investigación respecto a la ALS que se está realizando allí y la vasta experiencia del personal médico para tratar con esta enfermedad. Para encontrar su clínica más cercana de la MDA, visite www.mda.org o llame al (800) 572-1717.

Campamentos de verano: La MDA les proporciona a los jóvenes en su comunidad actividades de campamento de verano enfocadas en sus necesidades especiales. Cada año, la MDA patrocina 80 sesiones de campamento para más de 3,500 acampadores. Los campamentos de la MDA tienen como personal a profesionales de la salud que prestan

sus servicios de manera voluntaria. Los acampadores reciben la asistencia de consultores voluntarios quienes con frecuencia continúan su amistad con los acampadores todo el año.

Educación profesional y pública sobre la salud: La MDA intenta proporcionarles el poder de la información a las personas que viven con enfermedades musculares y aumentar el conocimiento y la concientización respecto a estas enfermedades entre los científicos, médicos, enfermeras, terapeutas y el público en general. La Asociación ofrece una amplia gama de materiales educativos, incluso la revista trimestral Quest que ha ganado premios, así como docenas de folletos informativos y científicos, algunos de los que se publican en español. Estas publicaciones están disponibles en el sitio Web de la MDA en www.mda.org. Además, la MDA convoca regularmente asambleas científicas internacionales acerca de la investigación sobre las enfermedades y realiza conferencias de los directores de las clínicas de la MDA y sus asociados.

Defensa: Los esfuerzos de defensa de la MDA están comprometidos con mejorar la vida de las personas con distrofia muscular y enfermedades musculares relacionadas, al proporcionarles representación en asuntos de políticas públicas y avances en la investigación a nivel nacional e internacional, así como con facilitar la participación activa en estas áreas por parte de las personas a las que sirve.

Acreditación de la MDA

La MDA es la primera organización no lucrativa reconocida con el premio de logro vitalicio de la American Medical Association “por sus contribuciones significativas y duraderas a la salud y al bienestar de la humanidad”.

La MDA ha sido designada una organización de “beneficencia de primera” por American Institute of Philanthropy.

En su estado, condado y ciudad, la MDA opera de conformidad con todas las ordenanzas y reglamentaciones que rigen las actividades de recaudación de fondos y nunca se le ha negado una licencia en ninguna parte.

¿Quiénes apoyan a la MDA?

Los patrocinadores de la MDA incluyen a: Acosta Sales and Marketing Co.; A&P; Augie’s Quest; Bally Total Fitness; Burger King; CITGO Petroleum Corp.; ClubCorp; Convenience Store Industry; Dr Pepper Snapple Group; ERA Real Estate; Harley-Davidson Motor Co.; International Association of Fire Fighters; Lowe’s Home Improvement; National Association of Letter Carriers; RealNetworks; Safeway; 7-Eleven; SUPERVALU; y Tall Cedars of Lebanon of North America.

Las organizaciones nacionales juveniles que apoyan a la MDA incluyen a: DECA; Kappa Alpha Order; el National Beta Club; y Universal Cheerleaders Dance Associations.

El sitio Web de la MDA es constantemente actualizado con la información más reciente sobre las enfermedades neuromusculares en su programa. Vaya a mda.org.

mda.org • (800) 572-1717

©2011, Asociación de la Distrofia Muscular

Propósito y programas de la MDA

La Asociación de la Distrofia Muscular lucha contra las enfermedades neuromusculares a través de la investigación a nivel mundial. El programa de la MDA incluye las siguientes enfermedades:

Distrofias musculares

Distrofia muscular de Duchenne
Distrofia muscular de Becker
Distrofia muscular del anillo óseo
Distrofia muscular facioescápulohumeral
Distrofia muscular miotónica
(*enfermedad de Steinert*)
Distrofia muscular congénita
Distrofia muscular oculofaríngea
Distrofia muscular distal
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss

Enfermedades de las neuronas motoras

Esclerosis lateral amiotrófica (*ALS*)
Atrofia muscular espinal infantil progresiva
(*Tipo 1, enfermedad de Werdnig-Hoffmann*)
Atrofia muscular espinal intermedia
(*Tipo 2*)
Atrofia muscular espinal juvenil
(*Tipo 3, enfermedad de Kugelberg Welander*)
Atrofia muscular espinal adulta (*Tipo 4*)
Atrofia muscular espinal bulbar
(*enfermedad de Kennedy*)

Miopatías inflamatorias

Dermatomiositis
Polimiositis
Miositis con cuerpos de inclusión

Enfermedades de la unión neuromuscular

Miastenia grave
Síndrome miasténico de Lambert-Eaton
Síndromes miasténicos congénitos

Enfermedades de los nervios periféricos

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
Ataxia de Friedreich
Enfermedad de Dejerine-Sottas

Enfermedades metabólicas de los músculos

Deficiencia de fosforilasa
(*enfermedad de McArdle*)
Deficiencia de maltasa ácida
(*enfermedad de Pompe*)
Deficiencia de fosfofructoquinasa
(*enfermedad de Tarui*)
Deficiencia de enzimas bifurcadoras
(*enfermedad de Cori o de Forbes*)
Miopatía mitocondrial
Deficiencia de carnitina
Deficiencia de transferasa de palmitil carnitina
Deficiencia de fosfogliceratoquinasa
Deficiencia de fosfogliceratomutasa
Deficiencia de deshidrogenasa de lactato
Deficiencia de desaminasa de mioadenilato

Miopatías debidas a anomalías endocrinas

Miopatía hipertiroidea
Miopatía hipotiroidea

Otras miopatías

Miotonía congénita
Paramiotonía congénita
Enfermedad del núcleo central
Miopatía nemalínica
Miopatía miotubular
(*miopatía centronuclear*)
Parálisis periódica
(*hipercalémica e hipocalémica*)