



HOJA INFORMATIVA DEL PACIENTE

Miopatías metabólicas



DESCRIPCIÓN DE LA CONDICIÓN

Las miopatías metabólicas son trastornos genéticos raros, que causan problemas musculares. “Metabólico” se refiere a las reacciones químicas que proporcionan la energía y los nutrientes necesarios para un crecimiento muscular saludable.

Las miopatías metabólicas se heredan y tienden a darse en familias. Pueden ocurrir a cualquier edad. Los defectos genéticos interfieren con los procesos musculares que generan energía. Las células musculares no pueden funcionar correctamente. Algunas miopatías

pueden causar rabdomiólisis [un proceso que ocurre cuando el tejido muscular se daña y las sustancias del interior de las células musculares entran en el torrente sanguíneo].

Para funcionar correctamente, los músculos necesitan un químico llamado trifosfato de adenosina [ATP]. Las células producen ATP a partir de azúcares y grasas en ciertas vías en las reacciones químicas conducidas por enzimas. La falta de ciertas enzimas causa miopatías metabólicas, que se nombran de acuerdo con las vías afectadas.



SIGNOS/ SÍNTOMAS

Los síntomas de las miopatías metabólicas incluyen debilidad muscular, cansancio después del ejercicio o actividad, dolor muscular después de cualquier esfuerzo físico y músculos hinchados o sensibles.

Algunas personas con miopatías metabólicas nunca tienen síntomas. Otras vías en su cuerpo hacen que el ATP sea necesario para que los músculos trabajen cuando una vía no funciona. Cuando el cuerpo necesita generar más energía a partir de esa vía, se puede desarrollar un déficit de ATP y causar síntomas. Si las células son

moderadamente bajas en ATP, los signos son fatiga o intolerancia al ejercicio.

La rabdomiólisis, o la muerte de las células musculares, ocurre cuando las células no tienen suficiente ATP. La rabdomiólisis de bajo grado puede causar debilidad constante.

Un reumatólogo puede diagnosticar miopatías metabólicas con una biopsia de tejido muscular o una prueba genética. Para una biopsia, se usa una aguja para extraer una pequeña muestra de tejido.



TRATAMIENTOS COMUNES

Los tratamientos varían según la miopatía particular del paciente. Los tratamientos incluyen cambios en la actividad física y la dieta, ejercicios aeróbicos y anaeróbicos [de resistencia], y el uso de diversas vitaminas y suplementos. El objetivo del tratamiento es

controlar los síntomas y minimizar la progresión de la debilidad muscular. La terapia física y ocupacional a menudo son importantes en el manejo de las miopatías metabólicas.



CONSEJOS DE CUIDADO/ MANEJO

La mejor manera de prevenir la enfermedad de Lyme es reducir el riesgo de picaduras de garrapatas. Evitar los hábitats favoritos de las garrapatas, como las hierbas altas o los arbustos. Escoger rutas despejadas al caminar. Cuando esté al aire libre, use ropa de colores claros para detectar fácilmente garrapatas, mangas largas y pantalones metidos en los dobladillos.

Use repelentes de insectos en la piel o la ropa cuando camine al aire libre. Verifique y elimine regularmente las

garrapatas de la piel. Elimine una garrapata apretando su cabeza con unas pinzas y quitándola de la piel.

Si está infectado, descance y reduzca la actividad hasta que los síntomas mejoren con el tratamiento. Si los síntomas persisten, descance lo suficiente, tenga una buena nutrición y haga ejercicio regular si es posible. Haga un seguimiento regular con un reumatólogo para ayudar a la recuperación.