

Proceso de contracción y desregulación del músculo asociadas a patologías de origen genético

Process of muscle contraction and dysregulation associated with pathologies of genetic origin

Eva María Molina Trinidad^a, Elena Anel de la Fuente Vera^b

Abstract:

The topic of body tissues has been extensively documented in textbooks and review articles, as it is a topic of interest in teaching and clinical practice. This is due to the fact that, in medical practice and for other health professionals, knowledge of muscles in terms of their morphology and function in organs and tissues, as well as the pathologies associated with muscle atrophy, is very important. Pérez-Urias has reported on voluntary skeletal striated muscle, involuntary smooth muscle, and involuntary cardiac muscle. The objective of this document is to raise awareness of the importance of muscles, rethinking the concepts for educational purposes and for the acquisition of general knowledge in students and health professionals.

Keywords:

Muscle, morphology, organs, tissues, pathologist

Resumen:

El tema de los tejidos corporales ha sido ampliamente documentado en libros de texto y artículos de revisión, ya que es un tópico de interés en la docencia y en la clínica, por el hecho de que, en la práctica médica y en la de otros profesionistas de la salud es muy importante el conocimiento de los músculos respecto a su morfología y su función en órganos y tejidos y su relación con respecto a las patologías asociadas a patologías de origen genético. Hay 3 tipos de tejido muscular: el músculo estriado esquelético voluntario, el músculo liso involuntario y el músculo cardíaco involuntario. El objetivo es describir el proceso de contracción y desregulación del músculo asociado a patologías de origen genético, la explicación de los conceptos tiene fines didácticos y de adquisición de conocimientos generales en estudiantes y profesionistas de la salud.

Palabras Clave:

Músculo, morfología, órganos, patologías, tejidos

Introducción

El tejido muscular es el más abundante en el cuerpo humano y dentro de sus funciones se encuentra el movimiento. El movimiento orientado es característico de los animales, por lo que organismos multicelulares han desarrollado células muy especializadas como las células musculares, para cubrir las necesidades internas y externas de movilidad que tiene el organismo. En

organismos vertebrados, se encuentran dos tipos de músculos, estriado y liso.

El músculo liso conocido como *textus muscularis levis* está constituido de células ahusadas, con un núcleo central, se encuentra en las vísceras, vasos sanguíneos y es inervado por el sistema nervioso autónomo, por lo cual se le denomina involuntario o visceral (1).

^a Autor de Correspondencia, Universidad Autónoma del Estado de Hidalgo | Instituto de Ciencias de la Salud-Área académica de medicina | Pachuca-Hidalgo | México, <https://orcid.org/0000-0003-4251-1469>, Email: eva_molina8849@uaeh.edu.mx

^b Universidad Autónoma del Estado de Hidalgo | Instituto de Ciencias de la Salud-Área académica de medicina | Pachuca-Hidalgo | México, <https://orcid.org/0009-0000-6817-2501>, Email: aedlfy@gmail.com

Fecha de recepción: 02/05/2024, Fecha de aceptación: 29/04/2025, Fecha de publicación: 05/06/2025

El músculo estriado conocido como *textus muscularis striatus* presenta estriaciones transversales, se identifica por la forma de células alargadas y por la presencia de un gran número de núcleos y se encuentra inervado por el sistema nervioso somático.

El músculo estriado visceral se encuentra en tejidos blandos; como lengua, faringe, parte lumbar del diafragma y parte superior del esófago. Se dice que todos los músculos del aparato locomotor están formados de tejido muscular esquelético o voluntario, aunque en ocasiones participa en movimientos involuntarios como en los procesos de deglución, respiración y del parpadeo.

El músculo cardíaco también está conformado por músculo estriado, está constituido de células con núcleo central, como el liso; pero presenta estriaciones transversales más simples que las del músculo esquelético. Se encuentra en el corazón y en vasos sanguíneos grandes y es inervado por el sistema nervioso autónomo.

El objetivo de este ensayo es dar a conocer las generalidades del músculo y su relación con algunas patologías asociadas a la histología y morfología del tejido muscular (2).

Antecedentes

El tejido muscular, está formado por células denominadas miocitos o fibras musculares que tienen la capacidad de contraerse. Los miocitos se suelen disponer en paralelo formando haces o láminas. La capacidad contráctil de estas células depende de la asociación entre filamentos de actina y filamentos de proteínas motoras como la miosina II presente en su citoesqueleto.

En el tejido muscular la membrana celular es conocida como sarcolema; el citoplasma es el sarcoplasma; el retículo endoplásmico liso es el retículo sarcoplásmico, y las mitocondrias se conocen como sarcosomas.

El tejido muscular se divide en tres tipos: esquelético, liso y cardíaco, se diferencian por el aspecto y la organización de sus células. Las células del músculo esquelético son muy largas y estriadas con unas bandas perpendiculares al eje longitudinal celular cuando se observan al microscopio, conocidas también como músculo esquelético estriado.

Las células del músculo cardíaco o cardiomiocitos, son ramificadas y poseen estrías. El músculo cardíaco es una forma especializada de músculo estriado, conforma la pared del corazón, cuya contracción rítmica es involuntaria.

La importancia de conocer al músculo cardíaco desde el punto de vista histológico radica en las patologías asociadas a su estudio y conocimiento morfológico como en las enfermedades crónico-degenerativas, distrofia muscular y la enfermedad de Pompe (3).

Para formar los músculos esqueléticos las fibras musculares deben organizarse en varios fascículos, en conjunto cada fascículo está compuesto por varias fibras musculares; cada fibra muscular está compuesta por varias miofibrillas que forman la subunidad contráctil funcional y estructural de la fibra muscular y cuya composición se da por los fascículos proteicos denominados miofilamentos.

Los miofilamentos comprenden los filamentos finos y gruesos, que juntos forman el sarcómero. El sarcómero es la unidad contráctil básica del músculo estriado y es la porción de la miofibrilla ubicada entre dos líneas Z. Las proteínas primarias del aparato contráctil son: Actina F, troponina y tropomiosina de los filamentos finos; miosina II de los filamentos gruesos; las proteínas accesorias tienen la función de mantener la alineación de los filamentos finos y gruesos. La distrofia muscular de Duchenne es un ejemplo de patología asociada a estas estructuras (2).



Figura 1. Miocardio: Es la capa que ocupa casi toda la masa de la pared del corazón y está compuesto por fibras musculares cardíacas que se unen mediante tejido conectivo. La imagen obtenida se preparó para observar al microscopio óptico con un objetivo 10X usando la técnica de hematoxilina-eosina.

Músculo esquelético

El tejido muscular esquelético está constituido por células longitudinales multinucleadas que dan lugar a fibras y se

organizan en haces o fascículos (4). Un músculo está rodeado por una capa de tejido conectivo, el epimisio, entretelado con la fascia muscular circundante. El epimisio se extiende hacia el interior del músculo y rodea todos los fascículos como perimisio, que se continúa en una delgada vaina de fibras reticulares y el endomisio, que rodea cada fibra muscular.

Con los glucosaminoglucanos, las fibras reticulares contribuyen a la formación de una lámina externa alrededor de cada fibra muscular, como ocurre en la periferia de las células musculares lisas. Además de unir las fibras y los fascículos musculares, las vainas de tejido conectivo permiten que cada fibra y cada fascículo tengan movimiento independiente.

La transición de músculo a tendón se caracteriza por su espesor y por el contenido de fibras colágenas en el tejido conectivo muscular, tanto en el endomisio como en el perimisio y el epimisio. En los cortes teñidos con hematoxilina/eosina, el citoplasma se tiñe de rojo con la eosina. Un método de coloración más selectivo es el del método tricrómico de Van Gieson, que tiñe las fibras colágenas de rojo y el sarcoplasma de amarillo, es un método utilizado para diferenciar colágeno de otros tejidos conectivos.

Cada fibra muscular contiene finas fibrillas estriadas paralelas, denominadas miofibrillas, por lo general de un espesor de 1-2 micras. En los cortes transversales, a menudo se observa que están agrupadas en los campos de Cohnheim. El segmento entre dos líneas Z sucesivas se denomina sarcómero y es la unidad estructural y funcional de la miofibrilla (4).

La contracción está establecida por un ciclo de cinco etapas en el que los filamentos de miosina se adhieren, separan, flexionan, generan fuerza y se vuelven a adherir con relación a los filamentos de actina de forma isotónica, excéntrica e isocinética, dependiendo del grado de tensión realizada en un proceso determinado, como en el deporte (4).

Músculo cardíaco

En el músculo cardíaco las células están unidas mediante discos intercalares, y el núcleo tiene localización central.

Los filamentos de actina y de miosina tienen la misma disposición, no obstante, las miofibrillas no presentan una compactación tan densa como en las fibras musculares esqueléticas, debido a las hileras de mitocondrias que las

conforman, que se encuentran en abundancia, y de elementos longitudinales del retículo sarcoplasmático que separan los miofilamentos en haces paralelos anastomosados. Los túbulos T del músculo cardíaco están unidos por túbulos longitudinales y su función es la propagación del potencial de acción desde el sarcolema hacia el interior de la fibra (5).

El proceso de contracción se da por el potencial de acción, de los canales iónicos de calcio activados por voltaje en el sarcolema, por la liberación de calcio inducida desde el retículo sarcoplasmático. Por otra parte, el gasto de energía que se manifiesta en el músculo se controla mediante la producción de adenosín trifosfato (ATP) y adenosín difosfato (ADP) y a la participación de ácido láctico (4).

El plasmalema muestra numerosas invaginaciones o caveolas similares a vesículas de pinocitosis en proceso de liberación, sobre la superficie interna del plasmalema, entre las caveolas donde se observan regiones electrodensas dispersas o placas de inserción, que son sitios focales de adhesión para los filamentos de actina. El proceso de contracción se explica en función del sarcómero porque esta estructura se reduce y aumenta de diámetro, comprende el desplazamiento de los filamentos finos sobre los gruesos expresados en 5 pasos: adhesión; separación; flexión; generación de fuerza y adhesión.

Músculo liso

El músculo liso se encuentra en casi todos los órganos y vasos sanguíneos, conlleva un papel importante en la mayor parte de las funciones de los órganos y sistemas y se identifica por la cantidad de glucógeno que constituye a las células que lo conforman. La inervación en el músculo liso, está controlada por el sistema nervioso simpático y parasimpático (6).

En la inervación del músculo liso del tipo multiunitario, cada axón posee varias ramificaciones que se extienden entre las fibras musculares. En los sitios de contacto entre las ramificaciones y las fibras musculares, se interrumpe la vaina de Schwann y el axón crea expansiones en los puntos de contacto, que contienen la sustancia neurotransmisora acetilcolina o el neurotransmisor noradrenalina. La contracción se controla mediante la función nerviosa y la inervación (7).

En la inervación del músculo liso del tipo mono unitario, las ramificaciones del axón nunca entran en contacto directo con las fibras musculares. Las fibras musculares

esqueléticas están inervadas por neuronas motoras y el punto de contacto entre las ramificaciones terminales del axón con el músculo se denomina unión neuromuscular; a la altura de la unión neuromuscular la vaina de mielina que cubría el axón termina, quedando este cubierto solo por células de Schwann y su lámina externa. La terminación axónica contiene el neurotransmisor acetilcolina (responsable de la contracción muscular); una sola neurona puede inervar centenas de fibras musculares. En los músculos extrínsecos del ojo, las neuronas inervan menor cantidad de fibras motoras. De esta manera, las células musculares son estudiadas ampliamente por las patologías asociadas a la histología del músculo encaminada a la investigación del tejido como son las enfermedades crónicas degenerativas y las derivadas del sistema endócrino (8, 9).

Estudios en ratas visualizan los cambios en músculos de la boca, específicamente en el tejido muscular estriado de la lengua (10).

Anomalías funcionales del tejido muscular

Se mencionan a continuación la importancia del estudio del tejido muscular en las patologías relacionadas a las distrofias musculares derivadas de alteraciones en el tejido estriado muscular del músculo esquelético debido a la modificación de proteínas estructurales que afectan a la población adulta, en el sentido del desgaste del músculo, que se manifiesta de forma progresiva y se diagnóstica en base a la debilidad muscular que presentan los pacientes en el tronco y la cara principalmente y a veces se considera como un síndrome multisistémico como la distrofia miotónica.

Distrofinopatías (DMD/BMD)

Las distrofinopatías se refieren al tipo de enfermedades heterogéneas que dan lugar a la distrofia muscular, considerada como una enfermedad progresiva debida a la debilidad muscular y a la pérdida de la masa muscular producida por mutaciones relacionadas con la producción de proteínas estructurales y funcionales que afectan la función del músculo esquelético.

Las distrofias musculares se caracterizan por debilidad muscular de las extremidades, el tronco y la cara relacionadas con la musculatura respiratoria, cardíaca y los músculos craneofaciales. La evolución, la edad y el daño generado por las distrofias es variable dependiendo del gen mutado.

Una distrofia muscular se define por la presencia de necrosis y regeneración de tejido conectivo intersticial asociado al reemplazo de tejido fibroadiposo, este fenómeno es variable según se presente el cuadro clínico del padecimiento. Por esta razón, se pueden diferenciar las distrofia muscular de las miopatías congénitas, metabólicas e inflamatorias.

La identificación del gen causal de la distrofinopatía (Duchenne (DMD)/Becker (DMB), 1987) dió lugar a la clasificación de mutaciones causadas por las distrofias musculares.

Por mencionar las distrofia más comunes que se presentan en la edad adulta se encuentran la distrofia muscular de Becker, la distrofia miotónica tipo 1 y 2 (DM1, DM2), la distrofia facioescapulohumeral (FSHD), la distrofia de Emery-Dreifuss (EDMD), la distrofia muscular oculofaríngea (OPMD) y distrofias musculares que afectan la cintura pélvica y escapular (LGMD) conocidas como limb-girdle muscular dystrophies, por sus siglas en inglés (11).

Por otra parte, este tipo de enfermedades forman parte de las enfermedades raras y según reporta Earle & Bevilacqua (2018) se presentan en un intervalo de 19.8 a 25.1/100000.

Distrofia de cintura (LGMD)

Existen varios subtipos de distrofia de cintura o gamma-sarcoglicanopatía, pueden seguir un patrón de herencia autosómico recesivo (LGMD2) y autosómico dominante (LGMD 1). Son causales de debilidad muscular y su prevalencia va de 1/20000 padecimientos de acuerdo a Reyes y cols. (2020). Se puede manifestar la enfermedad en niños y adultos y se identifica realizando estudios genéticos con la cuantificación de la proteína asociada a la enfermedad (12).

En los pacientes que presentan este padecimiento se ha encontrado la mutación del gen asociado a la proteína sarcomérica titina (TTN) que se encuentra en músculo cardíaco y esquelético, y que codifica para un gen del brazo largo (q) del cromosoma dos (13).

De este padecimiento se pueden ver afectados órganos como el corazón y los músculos respiratorios. De acuerdo a los estudios bioquímicos de algunos pacientes que presentan esta patología se ha detectado niveles elevados de creatinina quinasa sérica. También se presenta deterioro y pérdida de fibras musculares que afectan al músculo esquelético (14).

Distrofia miotónica (DM1 y DM2)

A la distrofia miotónica tipo 1 (DM1) se le conoce como enfermedad de Steinert (CIE-9-C: 359.21; CIE-10-ES: G71.11, ORPHA: 273), es considerada como una miopatía autosómica dominante de baja prevalencia (<5/10000) con penetrancia. La sintomatología que presentan los pacientes con esta enfermedad son cansancio crónico, somnolencia diurna, trastornos digestivos y limitación de la movilidad, debido a los daños cardiológicos, respiratorios, endocrinológicos y digestivos. Suelen presentar arritmias cardíacas, resistencia a la insulina, hipogonadismo entre otros trastornos. Es la distrofia que se presenta con más frecuencia y se asocia con el locus 19q13.3 con repetición anormal del triplete citosina, timina, guanina (CTG). Se considera como una enfermedad que se transmite de forma dominante de generación a generación. En base al consejo genético se recomienda el diagnóstico prenatal debido a las anomalías genéticas neonatales.

La miopatía miotónica tipo 2 (DM2) que se detecta en pacientes con esta enfermedad presenta menos complicaciones que la DM1, ya que, la evolución de la enfermedad aparece de forma lenta y progresiva y con daños respiratorios.

Datos epidemiológicos indican una prevalencia de 12.5 casos por cada 100000 habitantes en España de acuerdo a Rosado-Bartolome y cols. (2020).

La explicación genética se refiere a la expansión del triplete citosina-timina-guanina que se encuentra en la región no codificante 3' de la enzima Kinasa ubicado en el brazo largo del cromosoma 19 (19q13.3) como resultado de las expansiones y acumulación de inclusiones de origen ribosómico en el núcleo celular, alterando el corte y empalme de genes como los que codifican el canal de cloro tipo 1 (CIC1), el receptor de la insulina y el de la troponina T cardíaca, por mencionar. El tratamiento clínico depende de las repeticiones identificadas en los individuos que manifiestan la enfermedad (15).

Distrofia facioescapulohumeral (FSHD)

La distrofia facioescapulohumeral, por sus siglas en inglés es conocida como FSHD se ha reportado una prevalencia de 1/20000. Se reporta que un porcentaje del 30% de los sujetos que presentan la enfermedad son

pacientes asintomáticos. Los pacientes presentan daño en la faz, en la cintura y debilidad de los músculos peroneos y de la cintura pelviana, pueden presentar daños auditivos y telangiectasias retinales. Representa una enfermedad genética de tipo autosómica dominante con un 95% de penetrancia detectada en sujetos de 20 años, con expresividad fenotípica variable.

La falla genética se identifica en la región del subtelómero del cromosoma 4q35, lugar donde se hacen presentes contracciones (D4Z4) repetitivas y los síntomas se manifiestan cuando las contracciones se acercan a 10 o menos de 3.3 kilobases (kb). Las contracciones D4Z4 no siempre son de origen patológico, ya que, dependen de la poliadenilación y transcripción del homeobox DUX4, debido a la acumulación de este transcrito y otros que se traducen a un efecto tóxico en los músculos y otros tejidos. El fenotipo de cada paciente depende del defecto genético definido y los fenómenos de anticipación pueden ser heredables.

Para diferenciar el diagnóstico de la enfermedad es importante detectar el signo de Beever, que consiste en la elevación del ombligo al contraer los músculos rectos del abdomen, característico de esta enfermedad (16).

Distrofia de Emery Dreifuss (EDMD)

Es una enfermedad que aparece a los 20 años aproximadamente. La prevalencia va de 0.13 a 0.2 en 100000, según reportan la Sociedad Española de Neurología en 2016 (17).

La relación genética de la enfermedad está relacionada con tres genes:

EMD: codificada con emerina (proteína de la membrana nuclear en la morfología, miogénesis o formación del tejido muscular y en la proliferación celular). El gen de EMD (emerina), se encuentra en el brazo largo del cromosoma X (Xq28) y codifica una proteína denominada emerina.

FHL1: codifica a FHL1 (gen que da lugar a isoformas para dar instrucciones a proteínas musculares) para la EDMD ligada al cromosoma X.

LMNA: codifica la lámina A y C, para las formas autosómica dominante AD y autosómica recesiva AR. La proteína LMNA participa en el soporte estructural del núcleo celular).

Se han encontrado variantes de las láminas c.1588C>T similar a c.1589T>C que da lugar a un cambio missense pLeu530Pro asociada a la EDMD autosómica dominante (17).

Distrofia oculofaríngea (OPMD)

Considerada como una enfermedad de carácter autosómico dominante con penetrancia incompleta y miótica, a veces se considera como enfermedad autosómica recesiva según sea el caso clínico.

Los investigadores Laylor (1915) y posteriormente Brais (1998) describieron la enfermedad caracterizada por la expansión del triplete guanina-citosina-guanina (GCG) en el gen PABPN1 por sus siglas en inglés (poly-(A)-binding protein nuclear 1) del cromosoma 14. Su prevalencia va de 1/1000, descubierta en la población canadiense.

Es difícil encontrar datos de la enfermedad y solo se encuentran reportes de pacientes españoles y franco-canadienses, se reportó un caso de un paciente con hepatopatía crónica por déficit de alfa-1-antitripsina. En otro paciente quien presenta la enfermedad, se reportó como parte de herencia autosómica recesiva que presentaban un alelo de 7 repeticiones en homocigosis del triplete GCG del gen PABPN1 del cromosoma 14q11.2-q13 (18).

Miopatía distal

Enfermedad caracterizada por seguir un patrón genético de tipo autosómico recesivo o dominante. La identificación de la enfermedad está relacionada con la distrofia muscular y debilidad muscular de miembros inferiores de origen genético. La patología muscular y la causa genética y la progresión de la enfermedad no tiene un patrón de edad definido.

Esta patología es considerada como enfermedad rara, debido a la debilidad distal donde se asocian aproximadamente 20 genes relacionados con miopatías distales.

La presentación clínica se deduce por la debilidad en manos y pies, donde la debilidad distal predomina. La biopsia muscular permite visualizar el daño muscular asociado a la distrofia o patología miofibrilar relacionado con las proteínas vinculadas a la enfermedad, así como el proceso celular relacionado con la función muscular, el citoesqueleto, las vías de degradación de proteínas y las funciones de ARN.

En América latina se han realizado estudios asociados a los genes DYSF, GNE, ANO5, ACTA1, NEB, FLNC, BICD2 y MYH7 (19).

Miopatía miofibrilar

La miopatía fibrilar es considerada como una enfermedad que causa distrofia muscular, afectación manifestada principalmente en el músculo esquelético y a veces se ve afectado el músculo cardíaco.

La causa de la enfermedad es de índole genético, la afectación se manifiesta en músculos distales de manos y pies, a veces en los músculos proximales, pero también se ha visualizado alteraciones en diferentes partes del cuerpo humano.

La razón genética de la enfermedad se explica por la presencia de mutaciones en los siguientes genes:

DES (40 mutaciones), identificado en el brazo largo del cromosoma 2 (2q35), los pacientes con anomalías en este gen sufren de cardiopatías.

MYOT (aproximadamente 5 mutaciones), situado en el brazo largo del cromosoma 5 (5q31).

LDB3 (3 mutaciones), situado en el brazo largo del cromosoma 10 (10q22.3-q23.2).

Los genes anteriores codifican las proteínas desmina, miotilina y LIM 3 en las fibras musculares. En este sentido se cambian aminoácidos por proteínas involucradas con la función de los sarcómeros que son estructuras que permiten los movimientos de contracción y relajación, se relacionan con las proteínas activas en el interior del sarcómero, en los discos Z. Estos genes son agentes causales de la miopatía miofibrilar 1, 3 y 4 (MFM1, MFM3 y MFM4).

FLNC, se sitúa en el brazo largo del cromosoma 7 (7q32-q35), codifica una de las tres láminas relacionadas con la proteína gamma filamina, cuya función es entrecruzar los filamentos de actina en las redes ortogonales en el citoplasma y participa en el anclaje de proteínas membranales para el citoesqueleto de actina.

Se han identificado variantes de transcripción que codifican diferentes isoformas. En la filamina existen dominios N-terminal filamentosos de asociación con la actina, un dominio de autoasociación C-terminal y un dominio de unión a la glicoproteína en membranas. La presencia de éste gen da lugar a la miopatía fibrilar tipo 4 y 5 (MFM4 y MFM5). Estas mutaciones dan lugar a las características clínicas de la miopatía del anillo óseo.

BAG3, este gen se sitúa en el brazo largo del cromosoma 10 (10q25.2-q26.2), codifica una proteína BAG con función antiapoptótica, que se encuentra en el disco Z del sarcómero, lo cual da lugar a la miopatía miofibrilar tipo 6

(MFM6). El tipo de mutación por la presencia de este gen provoca atrofia en fibras musculares, desorganización miofibrilar, acumulación sarcoplásmica de material granular filamentos electrodenso y degeneración miofibrilar con minicentros de acuerdo a los estudios de laboratorio reportados. Se caracteriza por seguir un patrón de herencia autosómico dominante.

CRYAB, situado en el brazo largo del cromosoma 11 (11q22.3-q23.1), codifica la proteína alfa-B cristalina, previene la formación de filamentos intermedios relacionados con la proteína desmina. Las mutaciones en este gen generan la miopatía miofibrilar 2 (MFM2). Los pacientes pueden presentar insuficiencia respiratoria, miocardiopatía hipertrófica y cataratas (20).

En la tabla 1 se muestran diferentes tipos de distrofia asociadas a diagnóstico y tratamientos específicos (11).

Distrofia	Herencia	Patrón de debilidad	Diagnóstico	Comentario
Distrofinopatías (DMD/BMD)	Ligada al Cromosoma X	1	Genético: 85% deleción/duplicación 15 % mutación puntual. Biopsia	Pseudo Hiper-trofia gemelar. Monitorización cardíaca y respiratoria.
Distrofia de cinturas (LGMD)	Tipo 1-AD Tipo 2 AR	1 en la mayoría.	Fenotipo clínico. Biopsia (HQ y Western Blot). RM Genético.	Enfrentamiento sistémico necesario.
Distrofia miotónica (DM1 y DM2).	AD fenómeno de anticipación.	3, combina con 4 y 5.	Fenotipo clínico. Genético.	Miotonía clínica, facies característica y debilidad distal, compromiso cardíaco, SNC.
Distrofia facio escapulo humeral (FSHD).	AD	2	Fenotipo clínico. Genético.	Características asimétricas. Compromiso facial.
Distrofia de Emery Dreifuss (EDMD).	Ligada al cromosoma X (femenino), Autosómica dominante.	2	Biopsia: ausencia de hemerina. Fenotipo clínico. Genético.	Retracciones y compromiso cardíaco, lipodistrofia.
Distrofia oculo-faríngea (OPMD).	AD 90% AR 10%	4.1 en menor medida.	Fenotipo clínico. Biopsia. Genético.	Mayores de 50 años. Compromiso ocular, disfagia.
Miopatía distal.	AD o AR.	3	RM muscular. Biopsia. Genético.	Diagnóstico diferencial con neuropatías.
Miopatía miofibrilar.	En su mayoría AD.	1, 3, 5, 6.	RM muscular. Biopsia (depósitos miofibrilares). Genético.	Amplio espectro fenotípico. Compromiso respiratorio y cardíaco.

Tabla 1. Características de distrofias presentes en adultos y el diagnóstico reportado en la literatura (11).

Conclusión

El músculo es un órgano contráctil que determina la forma y el contorno de nuestro cuerpo y el sistema muscular está constituido de más de 600 músculos que existen en el cuerpo humano y la función principal de los mismos es el movimiento, de esta forma, se crea un equilibrio al estabilizar la posición del cuerpo, producir movimiento, regular el volumen de los órganos, movilizar sustancias dentro del cuerpo y producir calor. En los intestinos los músculos regulan el tránsito intestinal, en el útero, permiten contracciones que facilitan la fertilización del óvulo o la expulsión del endometrio durante la menstruación, o las arterias, ayudando al desplazamiento de sangre. Al mismo tiempo la musculatura contribuye al adecuado funcionamiento del sistema cardiovascular o digestivo, por esta razón el estudio de tejidos musculares es importante, aunado a las patologías asociadas al estudio del tejido muscular. Si bien la diferencia en la conformación de los diferentes tipos de músculos, esquelético, cardíaco y liso nos dan la pauta para conocer su función en los diferentes lugares en donde se encuentran en nuestro organismo, es importante saber y conocer que las diferencias de sus estructuras permiten asociar los músculos para detectar anomalías o mutaciones genéticas que permiten la diferenciación en base a los estudios genéticos y mediante el conocimiento de las rutas y mecanismos bioquímicos de las proteínas en cuanto su función y estructura en el desarrollo y movimiento muscular.

Por lo anterior, es importante conocer el tipo de células del músculo esquelético, la contracción individual de las fibras que lo conforman, las células estriadas, la presencia de actina y miosina en el sarcómero, la contracción por estimulación nerviosa, la presencia de troponina en filamentos delgados, y la identificación del retículo sarcoplásmico bien desarrollado.

Respecto al músculo cardíaco, es imprescindible identificar el tipo de células que son cortas, ramificadas y estriadas, así como la magnitud de la contracción celular completa, la identificación del núcleo en el centro de la células, la presencia de actina y miosina en el sarcómero, la generación de potenciales de acción propios, la composición de troponina en filamentos delgados y la unión celular por discos intercalares.

Finalmente, el conocimiento de las estructuras musculares y la relación de los genes identificados en

cada anomalía permiten la asociación con las patologías relacionadas a las distrofias y miopatías de tal forma que la identificación de éste tipo de enfermedades y su clasificación permite delimitar la investigación y dar un pronóstico verdadero del diagnóstico para cada paciente considerando la prevalencia e incidencia de la enfermedad en diversos lugares del mundo como parte de la salud actual.

Referencias

- [1] Muñoz R, Roa I, Nicholson C, Conei D, Parra VM, Máximo E, Vásquez B. The Term Muscle and its Internal Coherence: A Suggestion to Terminología Histológica, International Journal of Morphology. 2019; 1(37): 21- 7.
- [2] Quimís-Cantos Y, Holguín-Baque MF, Zamora-Llanos LF, Reyes-García NS. Características, clasificación y funciones principales de los tejidos básicos humanos, Dom Cien. 2022; 8(1): 517-29.
- [3] Shadrin Y, Khodabukus A, Bursac N. Striated muscle function, regeneration, and repair, Cell Moll Life Sci. 2018; 73(22): 41-75.
- [4] Álvarez-Velázquez F, Álvarez-Barreras F, Mena-Ramos R. El proceso de asimilación de la fuerza en el músculo del ser humano, Ra Ximhai. 2015; 2(2): 533-48.
- [5] Yingzhi-Zhuge, Jian-Zhang, Fanyu-Qian, Zhengwang-Wen, Chao-Niu, Ke-Xu, Hao-Ji, Xing- Rong, Maoping-Chu y Chang-Jia. Role of smooth muscle cells in Cardiovascular Disease, Int. J. Biol. Sci. 2020; 16: 2741-51.
- [6] Hafén BB, Burns B. Physiology, Smooth Muscle. [Updated 2023 Aug 14]. In: Stat Pearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK526125/>
- [7] Wang X, Gonzalez-Rodriguez D, Vourc'h T, Silberzan P & Barakat AI. Contractility-induced self-organisation of smooth muscle cells: from multilayer cell sheets to dynamic three-dimensional clusters, Communications Biol. 2023; 6(262): 1-10.
- [8] Pérez U, Lugo O, Hernández P, Zenteno T. El músculo y su estructura, Recursos Naturales y Sociedad. 2021; 7(1): 1-15.
- [9] Vargas-Pacheco A , Correa-López LE. Exercise as a protagonist in muscle plasticity and in the muscle as an endocrine organ: Implications in chronic diseases, Rev. Fac. Med. Hum. 2022; 22(1): 181-92.
- [10] Guerrero-Urbina C, Fors M, Vásquez B, Rodríguez-Guerrero M, Fonseca GM. Cambios Histológicos del Tejido Muscular Estriado Lingual en Ratas Sprague Dawley (Rattus norvegicus) para Estimar El Intervalo Postmortem. Int. J. Morphol 2021; 39(5), 1502-1508.
- [11] Earle N, Bevilacqua JA. Muscular dystrophies in the adult patient. Revista Médica Clínica Las Condes 2018; 29(6): 599-610.
- [12] Reyes L, Villamar P, Espinosa N. Girdle muscular dystrophy, bibliographic review and report of a pediatric case in Ecuador. Metro Ciencia 2020; 28(3), 8-13.
- [13] Bravo-López A, Roche-Bueno JC, Romera-López A, Larro de Pellicer P. A novel TTN variant in a patient with distal myopathy of lower limbs and dilated cardiomyopathy. Neurología Elsevier 2021; 36(9), 1-2.
- [14] Zuleta-Alarcón SM, Barajas-Viracachá NC, Limb-girdle muscular dystrophy type 2C(LGMD2C). Rev Col Med Fis Rehab 2025; 35(1), e446.
- [15] Rosado-Bartolome A, Gutiérrez-Gutiérrez G, Prieto-Matos J. Actualización en distrofia miotónica tipo 1 del adulto. Semergen 2020; 46(5), 355-362.
- [16] Cea G, Jiménez D. Distrofia muscular facioescapulohumeral en Chile: presentación de serie en hospital de referencia terciario. Rev Med Chile 2015; 143, 304-309.
- [17] Ortíz-Madinaveitia S, del Valle-Sánchez M, Sagarra-Mur D. distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 2: nueva mutación de novo en el gen de la lámina A/C. Sociedad Española de Neurología 2018; 33(8), 1-2.
- [18] Díaz de Liano AA, Fernández RL, Yáñez IC, Artieda SC, González AG, Artajona RA, Ortíz HA. Distrofia muscular oculofaríngea. tratamiento quirúrgico. Rev Chil Cir 2009; 61(4), 360-365.
- [19] Oliveros-Acuña N, Tafur-Gómez N, Ortíz-Corredor F, Castellar-Leones S, Rojas-García W, Corre Arrieta. Caracterización clínica y genética de miopatías distales hereditarias en una serie de pacientes colombianos. Rev Neurol 2024; 79(5), 137-142.
- [20] S/A. Miopatías miofibrilares tipos 1, 2, 3, 4, 5 y 6-Genes DES, MYOT, LDB3, CRYAB, FLNC y BAG3. Revisado el 3 de abril del 2025 en ivami.com