

MIOPATIA NEMALINA

Foro Español

Para suscribirse al foro español, envía un correo en blanco a miopatianemalina-subscribe@yahoogroups.com

Para enviar un mensaje al grupo: miopatianemalina@yahoogroups.com

Para abandonar el grupo, envía un correo en blanco a miopatianemalina-unsubscribe@yahoogroups.com

Introducción

Bienvenido a la página de Internet de la miopatía nemalina (MN), el sitio web más antiguo y más completo de la Red. Esperamos que aquí pueda encontrar el apoyo que está buscando. Esta página está dedicada a padres o tutores de niños con MN o bien a adultos que hayan sido diagnosticados hace tiempo.

Somos un grupo pequeño (con un crecimiento muy rápido) formado por familias e individuos afectados, que hemos aprendido a apoyarnos y educarnos mutuamente a través del laberinto de la MN. Entre todos nosotros, reunimos vasta experiencia y conocimiento acerca de la MN en todos los niveles; estamos en contacto directo con todos los investigadores y especialistas a nivel mundial, y hemos probado gran variedad de terapias y tratamientos para luchar contra esta enfermedad.

Queremos hacer todo cuanto esté a nuestro alcance para contestar sus preguntas, y estamos ansiosos de conocer su experiencia para poder construir un cuadro más completo de la miopatía nemalina.

Si es usted el padre o encargado de un niño recién diagnosticado de MN, probablemente su niño haya recibido una prognosis con pocas esperanzas. Muchos de nosotros hemos tenido experiencias con doctores que, sin ningún tipo de conocimiento real, han asumido que no hay esperanza para nuestros hijos; nos han aconsejado dar órdenes de no resucitarles (DNR) o nos han sugerido apagar ventiladores; aun hoy día, aquellos casos "sin esperanza" de hace 5 ó 6 años han comenzado a ir a la escuela, entrar en riñas con sus hermanos y a crecer. Afortunadamente, muchos de nosotros decidimos no escuchar cuando nos dijeron que nuestros niños jamás caminarían, hablarían, y que ninguna terapia ayudaría a un niño con MN. La verdad es que la mayoría de los doctores no están familiarizados con la MN. La MN es una enfermedad muy rara y existe GRAN variedad de una persona a otra. Lo que les sucede a los médicos es, simplemente, que no pueden dar un diagnóstico preciso. Nuestra experiencia nos ha enseñado a no dar credibilidad al espíritu de fatalidad exagerada que rodea estas situaciones; y usted con el tiempo, hará lo mismo.

Esto no significa que el camino sea fácil. La MN, en su forma más severa, es una enfermedad seria y compleja; hay mucho que aprender. Como padre de un niño recién diagnosticado, es natural sentirse emocionalmente desbordado; asustado y estresado por todo lo que significa cuidar de un niño "médicamente frágil", que nos va a necesitar 24 horas al día. En ocasiones, todos nos hemos sentido perdidos y solos en esta situación, y sentir tristeza es parte del proceso.

MIOPATIA NEMALINA

Sin embargo, existen muchas recompensas, y nosotros, como padres, nos hemos dado cuenta del gran regalo que son estos niños. Los niños con MN son muy, muy inteligentes, sociables y amables y de gran valor para la familia. Aunque al comienzo las diferencias son notables, con el tiempo nos damos cuenta que existen más similitudes con otros niños.

Sí, el camino puede ser difícil, pero a veces también es emocionante, estimulante, profundamente inspirador y de gran satisfacción. Bienvenido al mundo de los padres de niños con necesidades especiales.

Usted verá que hay una gran cantidad de temas por aprender; terapias, equipo médico, información médica y biología humana. No se sienta abrumado: paso a paso se familiarizará con toda la terminología y conceptos. Hemos aprendido que NOSOTROS somos los verdaderos expertos en este tema. Como grupo, tenemos más experiencia que todos los especialistas en este campo, y nuestros niños son una prueba viviente de que los doctores no siempre saben qué es lo mejor para nuestros niños.

Si usted es un adolescente o un adulto con MN, también aquí encontrará apoyo. Algunos de nuestros miembros han vivido con MN ¡más de cincuenta años! Una vez más, esperamos contestar sus preguntas y añadir su experiencia a los conocimientos que ya poseemos. Nuestros adultos son la mejor fuente de apoyo para los padres nuevos ya que ofrecen el beneficio de años de experiencia así como el optimismo que tanto necesitan. Tenemos MN con varios grados de severidad; algunos utilizan respiradores, otros usan silla de ruedas y otros tienen sus propias familias. Cualquiera que sea la etapa de la vida en la que usted se encuentre, esperamos que usted encuentre aquí amigos y comprensión.

Para hablar con padres de niños con la MN, así como con adultos y adolescentes afectados, únase a nuestro dinámico grupo de charla. Tenemos miembros alrededor de todo el mundo con edades comprendidas entre los 65 días y los 65 años.

Por otra parte, los siguientes enlaces le serán de ayuda para aclarar alguna de las dudas más importantes acerca de la miopatía nemalina.

Sinceramente,

David McDougall

(Fundador y propietario de esta página de Internet, viviendo con la MN desde hace más de 40 años)

A nombre de la comunidad electrónica MN.

MIOPATIA NEMALINA

Bienvenido

Estas paginas son para aquellos que buscan información sobre la enfermedad genética conocida como miopatía nemalina. Si padeces esta enfermedad, eres padre o tutor, profesional o amigo de alguien que la padece, hay otras personas a quienes les gustaría oírte y compartir experiencia. Desde Enero de 1999, he contactado con personas de USA, Canadá, Australia, Suecia, Finlandia, Italia, España, Noruega, Inglaterra y Sudáfrica. Aproximadamente 450 personas con MN y 5 profesionales hasta hoy.

El porque de este website

Me llamo David McDougall y vivo cerca de Edinburgo, Escocia. Nací en 1964 y a los 3 años me diagnosticaron miopatía nemalina. Hasta 1999, no sabia nada sobre la MN que no fuera por propia experiencia. Mis médicos nunca han sido capaces de darme mucha información sobre esta enfermedad rara; la mayoría nunca han oído hablar de ella. Me sentía frustrado al no saber nada sobre mi minusvalía que no fuera lo que afecta a mi vida cotidiana. Así que comencé esta web con la intención de encontrar a otras personas de todo el mundo que, como yo, tuvieran médicos con pocos conocimientos sobre MN.

Se pueden encontrar algunos datos en Internet sobre la MN, pero están escritos en jerga medica dificilmente comprensible para los legos en medicina. Tengo la esperanza de que estas paginas se conviertan en el web site definitivo para cualquiera que busque información sobre la MN. Esta pagina es actualizada regularmente a medida que aparecen nuevos datos y nuevos contactos.

David McDougall

Bajo ninguna circunstancia, los autores serán responsables si a juicio de los visitantes de esta Web la información se encuentra incompleta, inexacta, imprecisa, no verídica o no incluye los datos que necesitan, buscan o pretenden encontrar en el mismo. De la misma forma, aún en el caso de haber sido alertados previamente, de que esto sea posible, los autores no se hacen responsables en ningún caso por daño o daños directos, indirectos o consecuencias de cualquier naturaleza que se deriven de interpretaciones erróneas, análisis, síntesis y/o conclusiones efectuadas por los visitantes a partir de la información proporcionada en esta Web Site.

MIOPATIA NEMALINA

Miopatía de Bastones (Nemalina)

Se presenta desde la infancia temprana. Síntomas: Retardo en el desarrollo motor. Debilidad en los músculos de brazos, piernas, tronco, cara y garganta. Progresión: La enfermedad varía en su grado de progresión y severidad. Herencia Autosomal dominante, Autosomal recesivo.

¿Qué es la MN?

La MN es una enfermedad genética neuromuscular que fue descrita por primer vez en 1963. Es muy rara. En 1997, un estudio finlandés dio una incidencia estimada de Miopatía Nemalina Congénita de 1: 50.000. Este dato está basado en un estudio que se reduce a la población finlandesa y no debería aplicarse a la población mundial. La gravedad de esta enfermedad varía mucho. La ciencia sugiere cinco subgrupos.

- 1) Tipo severo de recién nacido.*
- 2) Forma típica.*
- 3) Tipo benigno congénito.*
- 4) Brote adulto.*
- 5) Brote infantil o juvenil. La definición histológica es la presencia de cuerpos alargados en las fibras de los músculos.*

Consortio Neuromuscular Europeo

El Consortio Neuromuscular Europeo (ENMC) fue creado en Febrero de 1996 para promover la investigación sobre la MN y elucidar su heterogeneidad genética y clínica. El consorcio esta formado por 26 miembros de 11 países. "La colaboración internacional es crucial para la investigación de enfermedades extendidas por todo el mundo pero de poca frecuencia, como la Miopatía Nemalina. Estamos colaborando con equipos de investigación en Australia, Bélgica, Canadá, Francia, Alemania, Italia, Holanda, España. , Reino Unido, y Estados Unidos". Dra. Carina Wallgren-Pettersson

Informe

El Centro Neuromuscular Europeo ha patrocinado varios talleres para el Consortio Neuromuscular Europeo (ENMC). El Consortio, coordinado por la Dra. Carina Wallgren-Pettersson, de Finlandia, y el Dr. Nigel Laing, de Australia, ha publicado un resumen en el "Journal of Medical Genetics", 1997, Miopatía Nemalina-Conceptos Actuales, escrito por la Dra. Kathryn North. Debido a restricciones del Copyright no es posible publicar el artículo en estas paginas pero puedo enviar una copia por e-mail. Solo tienes que dirigirte a davidmcd@hotmail.com

MIOPATIA NEMALINA

Responsabilidad

Esta web pretende ser un punto de apoyo para cualquiera que busque información sobre la MN y contactar con otras familias afectadas. Al acceder a este sitio aceptas los términos y condiciones que se describen mas abajo. En caso contrario, no debes acceder o utilizar este sitio web. Los datos y enlaces que ofrecemos tienen el único propósito de informar. Toda la información que ofrecemos es de buena fe y con el convencimiento de que no ofrecemos servicios médicos o profesionales de ninguna clase. Se recomienda que no utilices esta información sin consultar a tu medico. No ofrecemos ninguna garantía de que esta información sea útil. No aceptamos ninguna responsabilidad por los posibles perjuicios que resulten del uso o del mal uso de cualquier información contenida en este sitio, así como errores u omisiones. Es decir, el uso que hagas de este sitio es ¡bajo tu propio riesgo!

Investigación sobre la Genética de la Miopatía Nemalina: Información para Pacientes y Familiares Children's Hospital, Boston

*Somos un grupo de científicos y médicos dedicados al estudio de genes que podrían estar envueltos en la causa de ciertos desórdenes musculares. Uno de nuestros propósitos es determinar cuáles genes y proteínas están envueltos en la causa de desórdenes musculares tales como la **miopatía nemalina**. Con la generosidad de familias candidatas, esperamos obtener información que nos pueda ayudar a mejorar las pruebas diagnósticas y desarrollar mejores tratamientos para esta rara condición. Actualmente, sabemos de cinco genes relacionados con la miopatía nemalina. Estos genes contienen instrucciones para hacer las siguientes proteínas: **actina**, nebulina, tropomiosina 2, tropomiosina 3, y tropomiosina T. Estas proteínas son importantes para el funcionamiento muscular. Un paciente con la miopatía nemalina probablemente tiene una alteración en alguno de estos genes, lo cual resulta en una proteína que no funciona apropiadamente. También sabemos de pacientes de la miopatía nemalina que no tienen una alteración en ninguno de los cinco genes que conocemos. Es por eso que pensamos que probablemente hay mas genes envueltos en la miopatía nemalina que aun no hemos descubierto.*

Si usted es el padre o encargado de un niño o niña con la miopatía nemalina, o si es paciente de esta condición, usted podría hacer una gran contribución al participar en este estudio.

Requisitos para participar:

1. Consentimiento escrito

Si usted está interesado, le enviaremos un documento que explica nuestro estudio detalladamente. Cada miembro de la familia que participe deberá leer y firmar uno de estos documentos, dándonos así su consentimiento para hacer nuestros estudios. Si el participante es menor de edad, el padre o encargado será responsable de firmar el documento.

2. Historial médico

Una vez usted haya decidido participar en nuestro estudio, pediremos su autorización para solicitar historiales

MIOPATIA NEMALINA

médicos que sean relevantes, como por ejemplo, resultados de una biopsia muscular. Es posible que le hagamos preguntas sobre el historial médico de otros miembros de su familia, lo cual se puede hacer mediante una corta entrevista por teléfono.

3. Muestra de sangre

Para nuestro estudio, es necesario obtener una pequeña muestra de sangre de todos aquellos miembros de la familia que hayan dado consentimiento para este estudio. Esta muestra de sangre se utilizará para extraer el material genético, también conocido como ADN. El ADN se estudiará para buscar alteraciones en los genes que están envueltos en la causa de la miopatía nemalina. Nosotros podemos hacer los arreglos necesarios para obtener la muestra de sangre, ya sea a través de su médico o a través de una facilidad médica cercana. Cualquier costo relacionado con obtener la muestra de sangre será cubierto por nuestro laboratorio.

4. Biopsia muscular

También es necesario obtener una muestra de tejido muscular. La información que podemos derivar al estudiar una muestra de tejido muscular nos puede dar mucha información acerca de los genes y proteínas envueltas en esta condición. Nosotros podemos ayudar a determinar si aún quedan restos congelados de alguna biopsia anterior. Si esto es así, pediremos su autorización para que el tejido sea enviado a nuestro laboratorio. Por otro lado, si usted o su niño(a) tendrán cirugía en un futuro cercano, usted podría donar una muestra de tejido muscular en ese momento. Algunos procedimientos permiten que el cirujano extraiga una pequeña muestra de tejido muscular sin ninguna incomodidad o riesgo adicional para el paciente.

Costo y compromiso:

Participar en este estudio no conlleva ningún gasto. No es requerido viajar a Boston para participar. De hecho, participantes de cualquier parte del mundo están bienvenidos en nuestro estudio. La entrevista telefónica, muestra de sangre y completar los documentos necesarios no debe tomar más de 2 horas de su tiempo.

Resultados:

Es posible que nuestro estudio nos permita identificar una alteración genética como la causa de la condición muscular en su familia. Si usted está interesado en recibir esta información, con mucho gusto se la haremos llegar. Ya que somos un laboratorio de investigación, no estamos autorizados a reportar resultados directamente a nuestros participantes. Sin embargo, podemos darle un referido a un laboratorio clínico que confirmará nuestros hallazgos y reportará los resultados a su doctor.

Comuníquese con nosotros:

Si está interesado en más detalles acerca de nuestro estudio, por favor comuníquese con:

Alan Beggs, Ph.D.,

Director Teléfono: (617) 355-2185 Fax: (617) 355-7588