

Hoja informativa para el paciente

ESTUDIO GENETICO DEL GEN CAUSANTE DE LA DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (DM2) EN PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE FIBROMIALGIA Y FATIGA CRONICA.

La distrofia miotónica tipo 2 (DM2) es una enfermedad multisistémica de herencia dominante, y una elevada variabilidad clínica, con debilidad muscular, miotonía, dolor y rigidez muscular como características principales. La fibromialgia es una de las enfermedades más frecuentes y representativas del dolor funcional crónico, considerándose que afecta a un 3% de la población general. Aunque también es una de las que presenta mayor controversia diagnóstica, siendo su etiología poco clara. La fibromialgia es un síndrome que cursa con dolor muscular generalizado, fatiga continua, entumecimiento, alteración del sueño, cansancio como principales síntomas.

Estudios familiares sugieren una importante implicación de la genética en la fisiopatología de la enfermedad. Al ser una enfermedad crónica, y puesto que hoy por hoy no hay curación, solamente tratamiento paliativo para los síntomas clínicos de la patología, es importante un diagnóstico correcto y lo antes posible, que pueda servir para un mejor tratamiento individualizado y para un correcto asesoramiento genético, pues en caso de detectarse una mutación, podría tener importantes repercusiones en los familiares a riesgo de ser portadores de la misma.

En nuestro diagnóstico rutinario de la DM2 hemos observado, lo mismo que un trabajo recientemente publicado por un grupo finlandés (Arthritis Rheum. 2008), que algunos pacientes diagnosticados genéticamente como DM2, inicialmente tenían un diagnóstico poco claro o bien eran diagnosticados de fibromialgia o de síndrome de fatiga crónica. Estas observaciones sugieren que podría existir una incidencia elevada de pacientes diagnosticados de fibromialgia en la población, y que serían realmente portadores de la mutación causante de la distrofia miotónica tipo 2.

El objetivo principal del trabajo es investigar, en una población lo más amplia posible, diagnosticada de fibromialgia, si existen individuos con diagnóstico erróneo, y sean realmente portadores de DM2, confirmando el posible solapamiento clínico entre estas dos entidades clínicas distintas.

Todas las muestras serán obtenidas de forma totalmente voluntaria, acompañadas del correspondiente consentimiento informado del estudio, y serán tratadas con la máxima confidencialidad, tanto en el análisis genético como en el posterior procesamiento y comunicación de resultados. Este trabajo se realizará íntegramente en el laboratorio de genética molecular del Hospital Sant Joan de Déu, de Barcelona, coordinado por la Dra. Loreto Martorell.

Si están interesadas en participar, contactar por teléfono: 93-6009759 (Dra. Loreto Martorell, o sra. Montserrat Naudó)