



**UNIVERSITAT
JAUME I**

Máster Universitario en Traducción Médico-sanitaria

TRABAJO FINAL DE MÁSTER INVESTIGADOR

Título:

**ANÁLISIS TERMINOLÓGICO CONTRASTIVO EN INGLÉS Y ESPAÑOL DE
LOS TÍTULOS Y RESÚMENES DE ARTÍCULOS CIENTÍFICOS EN EL
ÁMBITO DE LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES**

Autora:

Juana María Lendínez Robayo

Tutor:

Vicent Montalt i Resurrecció

Resumen: La traducción en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes requiere la correcta utilización de terminología especializada. La existencia de pocos recursos terminológicos a disposición del traductor en este ámbito dificulta su labor. En este trabajo, realizamos un estudio de la terminología especializada que se utiliza en el artículo científico de revisión, en el ámbito de un tipo de enfermedades poco frecuentes que son las enfermedades neuromusculares, mediante el análisis terminológico de los títulos y resúmenes de un corpus de textos originalmente escritos en inglés y en español. Contribuimos así a la definición de la terminología desde una perspectiva contrastiva. Por último, presentamos un glosario de términos español-inglés e inglés-español.

Palabras clave: traducción médica; terminología; enfermedad rara; enfermedad poco frecuente; enfermedad neuromuscular; glosario terminológico bilingüe.

Abstract: Translation in the field of rare diseases requires a precise use of specialized terminology. There are few terminological resources for the translator in this field, what makes difficult his work. In this paper, we present a study about specialized terminology used in scientific review papers in the field of a kind of rare diseases: the neuromuscular diseases. We make a terminological analysis of titles and abstracts using a bilingual comparable text corpus in English and Spanish. So, we contribute to define terminology from a contrastive view. Finally, we present a Spanish-English and English-Spanish terminological glossary.

Key words: terminology; medical translation; rare disease; neuromuscular disease; bilingual terminological glossary.

ÍNDICE

1. Definición y justificación del objeto de estudio	4
1.1 Las enfermedades poco frecuentes	4
1.2 Las enfermedades neuromusculares	8
1.3 La terminología en la traducción en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes	10
2. Estado de la cuestión sobre el objeto de estudio elegido	11
2.1 Investigación en traductología en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes	11
2.2 Investigación en traductología en el ámbito de las enfermedades neuromusculares	12
3. Objetivo de la investigación y relevancia para la traducción	14
3.1 Consideraciones iniciales	14
3.2 Definición del objetivo y relevancia	15
4. Metodología	16
4.1 Metodología de recopilación del corpus	16
4.2 Descripción del corpus de textos	20
4.3 Metodología del análisis terminológico	26
4.4 Elaboración de un glosario español-inglés e inglés-español	28
5. Resultados	29
5.1 Presentación de los resultados	29
5.2 Análisis de los resultados	40
5.3 Glosarios	43
6. Discusión y conclusiones	59
6.1 Discusión	59
6.2 Limitaciones del estudio	59
6.3 Conclusiones	60
6.4 Propuesta para futura investigación	61
7. Fuentes de información y referencias bibliográficas	63
Anexo I: Tablas de terminología especializada del corpus en inglés	67
Anexo II: Tablas de terminología especializada del corpus en español	74
Anexo III: Corpus de textos en inglés	82
Anexo IV: Corpus de textos en español	92

1) DEFINICIÓN Y JUSTIFICACIÓN DEL OBJETO DE ESTUDIO

En el proceso de traducción de cualquier género textual dentro del ámbito médico-sanitario, las enfermedades raras –también denominadas enfermedades poco frecuentes –, constituyen todo un reto para el traductor quien, en numerosas ocasiones, ve incrementada la dificultad de la traducción debido a la escasa literatura y recursos existentes, en comparación con otras enfermedades más comunes.

1.1 Las enfermedades raras

En Orphanet, que es un portal de referencia sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos, encontramos los siguientes datos de interés. Según la Unión Europea, se consideran enfermedades raras aquellas que afectan a menos de cinco casos por cada 10.000 habitantes y que conllevan peligro de muerte o de invalidez crónica. Se estima que en España hay más de 3.000.000 personas que sufren una enfermedad rara, lo que conlleva graves problemas en el diagnóstico y en la atención médico-sanitaria. Por otro lado, según la Organización Mundial de la Salud, existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. La mayoría de las enfermedades poco frecuentes son graves y, en su mayoría, crónicas y progresivas.

Según FEDER, una de las principales consecuencias negativas del padecimiento de una enfermedad rara es que el promedio de tiempo que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico ronda los 5 años. Además, en uno de cada cinco casos tienen que transcurrir al menos 10 años para lograr el diagnóstico adecuado. El retraso diagnóstico también conlleva otras consecuencias, entre las que se encuentran no recibir ningún apoyo ni tratamiento, recibir un tratamiento inadecuado y, por supuesto, el agravamiento de la enfermedad.

En cuanto a la causa de las enfermedades raras, su origen puede ser genético, infeccioso, autoinmune o desconocido. A continuación, vamos a ver algunos ejemplos de enfermedades raras agrupadas por su causa, contenidos en la guía “*Enfermedades raras: un enfoque práctico*” (2004).

Cabe destacar que casi todas las enfermedades de origen genético son enfermedades raras. Entre ellas, se encuentran: el insomnio familiar fatal, enfermedad hereditaria que pertenece al grupo de las encefalopatías espongiiformes transmisibles y que se caracteriza por producir una degeneración del sistema nervioso con alteración severa del ritmo circadiano, ataxia progresiva y trastornos vegetativos

(hipertermia y sudoración) y endocrinológicos, que produce un insomnio intratable que provoca la muerte; la neurofibromatosis tipo I, que es una enfermedad multisistémica progresiva que afecta principalmente al sistema nervioso y a la piel y se caracteriza por el desarrollo de tumores en la vaina de mielina de los nervios; o la alcaptonuria, enfermedad caracterizada por una tríada típica que consiste en excreción de grandes cantidades de orina de color oscuro, ocronosis y artrosis degenerativa de las grandes articulaciones y que es la primera enfermedad en la historia atribuida a un defecto hereditario autosómico recesivo.

Como ejemplo de enfermedades raras de origen infeccioso, están: la bartonellosis o enfermedad de Carrión, que es una enfermedad caracterizada por anemia, fiebre anormalmente alta y erupciones crónicas de la piel que se pueden acompañar de dolor, y que es una enfermedad endémica de Sudamérica, ya que solo existe en áreas de Perú, Ecuador (Loja) y Colombia (Nariño), aunque también se han descrito casos en Tailandia y Sudán; el botulismo, enfermedad causada por la bacteria *Clostridium Botulinum*, cuya toxina es capaz de paralizar los músculos y ser potencialmente mortal; o la brucelosis, que es una zoonosis, es decir, una enfermedad infecciosa que padecen los animales y se transmite a las personas debido a contactos profesionales con animales infectados o por la ingestión de leche o derivados y tejidos infectados, siendo España el país europeo con mayor endemia de brucelosis humana y animal.

Entre las enfermedades raras de origen autoinmune, están: la anemia hemolítica adquirida autoinmune o anemia hemolítica por auto-anticuerpos caracterizada por hemólisis prematura, que cursa con anemia, fatiga e ictericia; el síndrome de anticuerpos antifosfolípidos, caracterizado por trombosis arterial o venosa, trombocitopenia, abortos recurrentes en mujeres y presencia de los llamados anticuerpos antifosfolípidos; o el síndrome de Felty, que es una enfermedad sistémica, autoinmune rara, definida por artritis reumatoide, esplenomegalia y neutropenia, que aparece con mayor frecuencia en mujeres de edad media.

Entre las enfermedades raras de origen desconocido, se encuentran: el síndrome de Job, enfermedad incluida en el grupo de las inmunodeficiencias primarias y caracterizada clínicamente por abscesos, neumonía con neumatocele y niveles muy elevados de inmunoglobulina E; la enfermedad de Behçet, que es una enfermedad multisistémica inflamatoria crónica, caracterizada por uveítis, úlceras bucales y de los órganos genitales recurrentes y artritis, que es endémica en países del Mediterráneo y Japón; o la leucemia de células pilosas, enfermedad hematológica que consiste en una neoplasia de los linfocitos B, caracterizada por la presencia en sangre y médula ósea de células malignas típicas, llamadas células pilosas.

En España, el Centro de Investigación Biomédica en Red para Enfermedades Raras (CIBERER), se ha creado para servir de referencia, coordinar y potenciar la investigación sobre las enfermedades raras. CIBERER está integrado dentro del consorcio público de investigación CIBER, creado por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), para impulsar la investigación de excelencia en Biomedicina y Ciencias de la Salud desde el Sistema Nacional de Salud y el Sistema de Ciencia y Tecnología. CIBERER está formado por 62 grupos de investigación ligados a 29 instituciones en consorcio. Estos grupos de investigación pertenecen a siete programas de investigación denominados:

- Medicina genética
- Medicina metabólica hereditaria
- Medicina mitocondrial
- Medicina pediátrica y del desarrollo
- Patología neurosensorial
- Medicina endocrina
- Cáncer hereditario y síndromes relacionados.

1.1.a) Terminología: ¿enfermedad rara o enfermedad poco frecuente?

En primer lugar, vamos a profundizar en los términos con los que nos referimos a las enfermedades raras. Según el *Diccionario de Términos Médicos de la Real Academia Nacional de Medicina* (2012) en versión digital, una enfermedad rara se define como:

enfermedad rara [ingl. *rare disease*]

1 Enfermedad de muy baja prevalencia, con frecuencia grave y de origen heredodegenerativo.

SIN.: enfermedad infrecuente, enfermedad minoritaria, enfermedad poco común, enfermedad poco frecuente.

OBS.: Puede suscitar rechazo por considerarse confuso en español; se presta fácilmente a interpretación peyorativa por confusión entre raro con el sentido de "infrecuente" (inglés *rare*) y raro con el sentido de extraño (inglés *strange, odd, funny*). || La Unión Europea considera una enfermedad como enfermedad rara cuando se dan menos de cinco casos por cada 10 000 habitantes.

A partir de esta definición del término *enfermedad rara*, se pretende esclarecer si este término

es correcto. Al realizar la consulta en el *Diccionario de la Real Academia Española*, en la definición de *raro* observamos que se trata de un adjetivo polisémico, con seis acepciones:

raro, ra

Del lat. rarus.

1. adj. Que se comporta de un modo inhabitual.
2. adj. Extraordinario, poco común o frecuente.
3. adj. Escaso en su clase o especie.
4. adj. Insigne, sobresaliente o excelente en su línea.
5. adj. Extravagante de genio o de comportamiento y propenso a singularizarse.
6. adj. Dicho principalmente de un gas enrarecido: Que tiene poca densidad y consistencia.

La primera, «que se comporta de un modo inhabitual» no tiene nada que ver con la frecuencia de casos en que se produce el sustantivo al que califica dicho adjetivo. Sin embargo, la segunda define *raro* como «extraordinario, poco común o frecuente». Por lo tanto, el uso del término *enfermedad rara* a los efectos en que nos referimos en este trabajo, resultaría ser correcto. Ahora la cuestión es establecer si se trata del término más adecuado.

El término *enfermedad rara* se utiliza muy frecuentemente por su similitud con *rare disease*, su equivalente en inglés. Sin embargo, es preferible utilizar alguna de las alternativas que lo describen con más precisión en español como, por ejemplo, *enfermedad poco frecuente*, *enfermedad infrecuente* o *enfermedad minoritaria*. De esta forma, se evita la connotación peyorativa que tiene el sentido de extraño.

Además, el autor del *Diccionario de Dudas Inglés-Español de Medicina*, Fernando Navarro, advierte sobre el uso del adjetivo *raro* en el mismo sentido:

En inglés distinguen claramente entre *rare* (raro, en el sentido de infrecuente) y *strange* (raro, en el sentido de extraño). Los redactores y traductores científicos deben estar atentos al riesgo de ambigüedad que entraña *raro* en español.

No obstante, la denominación de enfermedad rara está tan arraigada en español, que podemos encontrar numerosos ejemplos en fuentes importantes de información. Por un lado, la entidad de referencia más relevante en España en enfermedades poco frecuentes CIBERER (Centro de

Investigación Biomédica en Red para Enfermedades Raras) lleva en su propio nombre la denominación de rara. El portal Orphanet se refiere a este tipo de enfermedades de la misma manera. Orphanet es un portal de referencia sobre las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos, cuyo objetivo es contribuir a la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento de los pacientes con enfermedades raras. Está formado por un consorcio de unos 40 países, en el que cada uno aporta un equipo de trabajo que recopila información sobre consultas especializadas, laboratorios médicos, investigaciones en curso y asociaciones de pacientes, y que es responsable de las traducciones. Por último, la entidad de utilidad pública creada para agrupar a familias con enfermedades poco frecuentes en España recoge esta denominación incluso en su propio nombre: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

No obstante, a pesar de lo anterior, creemos que es preferible optar por la denominación de enfermedades poco frecuentes porque resulta más clara y carece de connotaciones negativas.

1.2 Las enfermedades neuromusculares

Según la *Guía de las enfermedades neuromusculares. Información y apoyo a las familias* (2008), las enfermedades neuromusculares son un grupo de enfermedades clasificadas como poco frecuentes, de carácter neurológico, naturaleza progresiva, normalmente hereditarias y cuya principal característica es la debilidad muscular. El inicio de los síntomas puede suceder en cualquier etapa de la vida: en el nacimiento, en la niñez, en la adolescencia o en la edad adulta. Todas ellas tienen en común que causan una gran discapacidad y pérdida de la autonomía personal. En la actualidad, no se dispone de tratamiento efectivo ni curación.

En esta guía, se definen las enfermedades neuromusculares de la siguiente manera:

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son un conjunto de más de 150 enfermedades neurológicas hereditarias o adquiridas que afectan a la musculatura y al sistema nervioso, pudiendo estar afectados el músculo, la unión neuromuscular, el nervio periférico o la motoneurona espinal.

En el *Diccionario de Términos Médicos de la Real Academia Nacional de Medicina* (2012), encontramos la siguiente entrada para el término neuromuscular:

neuromuscular [ingl. *neuromuscular*]

1 adj. Del nervio y del músculo, o relacionado con ambos.

2 adj. De la inervación motora de los músculos esqueléticos o relacionado con ella.

SIN.: mioneural, neuromotor.

OBS.: La preferencia por *neuromuscular* o *neuromotor* depende del contexto.

Según la misma fuente, la variedad, por tanto, es muy grande y cada una de las enfermedades neuromusculares por separado es una entidad bien diferenciada de las demás, con causas y consecuencias diferentes que afectan a un número de pacientes tan pequeño, que son clasificadas como enfermedades poco frecuentes. Sin embargo, se calcula que en cifras globales hay más de 50.000 personas afectadas por una enfermedad neuromuscular solo en España.

La enfermedad puede ser heredada por lo que, en muchos casos, hay varios afectados en la misma familia. En otras ocasiones, la enfermedad es el resultado de una mutación genética espontánea, una respuesta inmune anormal o una causa desconocida. Todas las enfermedades neuromusculares tienen en común una sintomatología clínica bastante homogénea, caracterizada por la pérdida progresiva de fuerza muscular y la degeneración del conjunto de los músculos y de los nervios que los controlan. La debilidad resultante puede causar calambres, rigidez, deformidades de las articulaciones, dolores crónicos, así como contracciones de las articulaciones. Las dificultades funcionales pueden afectar a la motricidad, la autonomía, la función respiratoria, la función cardíaca e incluso la nutrición en diferentes grados, según la enfermedad.

La *Guía de las enfermedades neuromusculares. Información y apoyo a las familias* (2008) clasifica los principales tipos de enfermedades neuromusculares. En rasgos generales, se pueden agrupar de la siguiente manera:

- 1) Las distrofias musculares, que afectan principalmente al músculo estriado. Se pueden dividir a su vez en:
 - a. Distrofinopatías (distrofia muscular de Duchenne o la distrofia muscular de Becker).
 - b. Distrofias musculares congénitas (distrofia muscular de Fukuyama o la distrofia muscular por déficit de merosina).
 - c. Distrofia muscular de Emery-Dreifuss.
 - d. Distrofias musculares de cinturas (LGMD), que son un grupo muy heterogéneo con modo de herencia autosómico dominante (LGMD1) o recesivo (LGMD2).
 - e. Distrofia muscular facioescapulohumeral.

- f. Distrofia muscular oculofaríngea.
 - g. Sarcoglicanopatías.
- 2) Las miopatías distales, entre las que se encuentran las formas clínicas de tipo Markesbery-Griggs, tipo Miyoshi o tipo Nonaka.
 - 3) Las glucogenosis musculares, como la enfermedad de McArdle y la enfermedad de Pompe.
 - 4) Enfermedades de la unión neuromuscular, que se dividen a su vez en:
 - a. Miastenia *gravis*.
 - b. Síndrome de Eaton-Lambert.
 - c. Síndromes miasténicos congénitos.
 - 5) Amiotrofias espinales, caracterizadas por la pérdida o degeneración de las neuronas del asta anterior de la médula espinal y pueden ser de tipo I, Ib, II o III.
 - 6) Neuropatías hereditarias sensitivo-motoras (enfermedades de Charcot-Marie-Tooth).

1.3 La terminología en la traducción en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes

La terminología es uno de los pilares fundamentales de la traducción, más aún cuando se trata de traducción de textos altamente especializados como son los artículos de investigación, en general, y del tipo de revisión, en particular. Por otro lado, el carácter minoritario de las enfermedades raras implica que esta especialización adquiera un mayor grado de dificultad, puesto que se trata de un pequeño ámbito dentro de la Medicina, caracterizado por el desconocimiento general sobre estas enfermedades incluso entre el personal médico y sanitario. Por ello, la terminología en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes está poco difundida, lo que se traduce en una falta de recursos terminológicos adecuados y suficientes para el traductor.

En cuanto a la terminología en la comunicación especializada –como es la del artículo de revisión –, Cabré Castellví (2000) señala:

La comunicación especializada se caracteriza básicamente por la especificidad del tema y de su perspectiva cognitiva y esta especificidad temática se refleja en la terminología que contiene. El conocimiento especializado de los textos se condensa especialmente en las unidades terminológicas. La densidad cognitiva de los textos especializados está en relación directamente proporcional con la cantidad de terminología que contienen y el grado de compresión estructural y textual de esta terminología.

Como indica la autora, la especificidad del tema en los textos especializados se refleja en la terminología. En el ámbito de las enfermedades raras, esta especificidad se acentúa aún más, puesto que se trata de terminología poco difundida. Esta es la razón por la que hemos basado el presente estudio en la terminología, puesto que el conocimiento especializado se concentra de manera singular en las unidades terminológicas.

Se hace así todavía más patente la necesidad del recurso de la terminología como recurso de traducción al que se refiere Cabré Castellví (2000):

Por lo tanto, la calidad de una traducción especializada requiere como recurso habitual el uso de terminología (y no de paráfrasis), adecuada al nivel de especialización del texto (por lo tanto, más o menos especializada según los casos) y real (es decir, que corresponda a los usos efectivos que hacen de ella los especialistas).

En este trabajo, pretendemos hacer una pequeña contribución a este recurso fundamental para los traductores que es la terminología, mediante una descripción interlingüística de la terminología especializada en el género del artículo de revisión de enfermedades neuromusculares y mediante la elaboración de un pequeño glosario.

2) ESTADO DE LA CUESTIÓN SOBRE EL OBJETO DE ESTUDIO ELEGIDO

Hasta ahora se ha realizado poca investigación de tipo traductológico en textos que tratan sobre enfermedades poco frecuentes. La investigación es aún más escasa si nos centramos en el subconjunto de las de enfermedades neuromusculares.

2.1 Investigación en traductología de enfermedades poco frecuentes

Para la búsqueda de trabajos de investigación en traductología de enfermedades poco frecuentes, se ha examinado la revista Panace@, se ha utilizado el buscador de bibliografía de interpretación y traducción de la Universidad de Alicante (BITRA) y se han realizado búsquedas en la herramienta Google Scholar. Los trabajos de carácter traductológico encontrados han sido elaborados a partir de la perspectiva interlingüística del francés y el español, así como del inglés y el español. Entre ellos, se encuentran tres estudios que abordan los textos especializados en el ámbito de las enfermedades raras.

El primero es el de Varela Vila y colaboradores (2010), que elaboran un vocabulario bilingüe con más de 300 conceptos relativos a las denominaciones que reciben el grupo de enfermedades raras incluidas entre los errores innatos del metabolismo, a partir de la explotación del corpus EMCOR. Es elogiable que las autoras traten de dar respuesta a la petición por parte de los afectados de una mayor atención a un conjunto de enfermedades poco frecuentes, como son los errores innatos del metabolismo. De hecho, parece que lo consiguen a través de la elaboración de un vocabulario francés-español bastante completo.

Otro de los trabajos hallados en el marco traductológico de las enfermedades raras en español y francés es el trabajo de Marta Rodríguez (2016), que aborda el estudio de las metáforas en el lenguaje médico dentro del ámbito de las enfermedades raras en general. Entre sus conclusiones destaca, por un lado, el hecho de que se emplean numerosas analogías metafóricas para explicar conceptos de biomedicina y, por otro, que se han encontrado metáforas idénticas en español y en francés, lo que lleva a suponer que estos términos metafóricos son calcos unos de otros.

El tercer trabajo al que nos referimos, el de Postigo Pinazo y Lavado Puyol (2015), trata los aspectos terminológicos en la traducción e interpretación de textos o discursos dentro del ámbito de

la enfermedad de Crohn como enfermedad poco frecuente. En concreto, las autoras abordan el análisis del informe clínico y la creación de un glosario terminológico bilingüe en la enfermedad de Crohn. El tipo de documento escogido nos parece bastante interesante porque forma parte de la historia clínica del paciente, lo que hace que sea un reflejo de la práctica de la Medicina en el día a día. Por otro lado, el glosario que se obtiene parece de bastante utilidad para los traductores, dado que facilita la comprensión de la terminología específica de esta enfermedad y posibilita la búsqueda bidireccional de los términos en inglés y en español.

2.1 Investigación en traductología de enfermedades neuromusculares

Dentro del ámbito concreto de las enfermedades neuromusculares, hemos encontrado dos trabajos que estudian la terminología especializada que se utiliza en este tipo de patologías, a partir de los cuales se realiza un vocabulario o glosario.

El primero de ellos es de Varela Vila y colaboradores (2012) quienes elaboran un vocabulario inglés-español de productos de apoyo para la terapia ocupacional de pacientes con enfermedades neuromusculares. Dicho vocabulario constituye una primera aproximación bilingüe a la terminología relativa a los productos de apoyo en terapia ocupacional, con el objetivo de ofrecer una visión general como recurso de apoyo a traductores, revisores y redactores en el referido ámbito. El trabajo consigue dar respuesta a la tarea pendiente que aún existe en muchas disciplinas, consistente en revisar y agrupar la terminología, en este caso concreto, dentro del área de la terapia ocupacional en las enfermedades neuromusculares.

El segundo trabajo es un glosario terminológico bilingüe español- francés elaborado por Vila Barbosa y Sánchez Trigo (2013) en el ámbito de las enfermedades neuromusculares pediátricas. Este glosario incluye términos en español, definiciones, variantes y equivalentes en francés. Además, han elaborado un índice de términos francés-español para facilitar la consulta en ambas lenguas. Este trabajo consigue elaborar un glosario bidireccional bastante completo en el ámbito pediátrico definido, pero debería completarse con el resto de enfermedades neuromusculares del adulto.

3) OBJETIVO DE LA INVESTIGACIÓN Y RELEVANCIA PARA LA TRADUCCIÓN

3.1 Consideraciones iniciales

En la realización de este pequeño trabajo de investigación, ha resultado de gran ayuda la lectura previa de los libros *The Craft of Research* (2003) y *Research Methodologies in Translation Studies* (2014).

El primero de ellos ha sido de especial utilidad en una doble vertiente. Por un lado, en la adquisición de las primeras nociones sobre la metodología de la investigación en general. Por otro lado, ha sido muy útil para identificar las preguntas que queremos responder y que más tarde se han convertido en los objetivos de la investigación presentados en este trabajo. Estas preguntas son: ¿Cómo se podría mejorar el proceso de traducción en el ámbito médico-sanitario cuando se abordan enfermedades poco frecuentes? Dentro de este ámbito, ¿qué ocurre si se trata de las enfermedades neuromusculares? ¿Qué similitudes y diferencias entre español e inglés encontramos en el género artículo científico de revisión en enfermedades neuromusculares? ¿Podemos obtener un glosario bilingüe de términos especializados en enfermedades neuromusculares a partir del análisis terminológico de un corpus de textos comparable?

El segundo libro, centrado en la investigación en el ámbito de la traducción, ha sido de especial utilidad en el análisis del corpus, pero especialmente en la construcción de un corpus adecuado, así como en la justificación posterior de las decisiones tomadas para la recopilación del corpus de textos.

El género textual escogido para desarrollar este trabajo ha sido el artículo científico de revisión. Hemos considerado interesante esta elección porque la finalidad del artículo de revisión, que es resumir el estado actual de la investigación sobre una parcela determinada del conocimiento científico, resulta doblemente interesante en el área temática de un grupo de enfermedades poco frecuentes. Los autores de este tipo de artículos deben elaborar una revisión bibliográfica exhaustiva para después sintetizar, evaluar o analizar los trabajos realizados y establecer un estado actual de la cuestión. Los artículos científicos de revisión sobre enfermedades neuromusculares realizan una función fundamental debido a la escasa investigación científica que se realiza en torno a ellas, de lo que surge una especial necesidad de recopilar el estado actual de la investigación sobre uno o varios aspectos de estas enfermedades.

3.2 Definición del objetivo y relevancia

El objetivo de este trabajo es llevar a cabo una descripción terminológica del género artículo científico de revisión en el ámbito de un tipo de enfermedades poco frecuentes –las enfermedades neuromusculares–, mediante el análisis terminológico de los títulos y resúmenes de un corpus de textos originalmente escritos en inglés y en español.

Nuestra descripción se realiza desde un enfoque interlingüístico con el objeto de ayudar al traductor en la toma de decisiones acerca de la terminología sobre enfermedades neuromusculares, en el marco del género textual de los artículos científicos de revisión. Todo traductor debe ser capaz de reproducir un texto originalmente escrito en la lengua objeto, de forma que dicha reproducción parezca un texto que se escribió directamente en la lengua meta. Para ello, es fundamental un uso perfectamente adecuado de la terminología especializada.

El corpus bilingüe está compuesto por textos comparables, es decir, textos de tipología y tamaño comparable, escritos originalmente en cada lengua, –como se detalla más adelante en el apartado de metodología–. Los resultados tendrán así una doble utilidad, ya que se podrán aplicar tanto a la traducción de lengua española a lengua inglesa, como a la inversa.

En concreto, los resultados de este trabajo contemplarán los siguientes aspectos acerca de las unidades terminológicas específicas del ámbito definido más arriba:

- frecuencia de uso de los términos
- sinonimia
- uso de abreviaturas
- densidad terminológica de los textos
- glosario bilingüe de las unidades terminológicas encontradas.

Con frecuencia de uso de las unidades terminológicas nos referimos al número de veces que aparece cada una de las unidades terminológicas en el conjunto de los textos del corpus. Sin embargo, la densidad terminológica de los textos hace referencia a la relación entre el número de palabras que conforman las unidades terminológicas especializadas encontradas en los textos del corpus y el número total de palabras de estos textos. La densidad terminológica estará representada por un porcentaje y podrá calcularse para cada texto en particular o para un conjunto de textos, por ejemplo, los que están escritos en inglés o los que están escritos en español.

4) METODOLOGÍA

4.1 Metodología de recopilación del corpus

El primer paso para realizar nuestro análisis contrastivo español-inglés del título y del resumen del artículo científico de revisión sobre enfermedades neuromusculares, ha sido seleccionar un corpus.

El corpus está compuesto por 20 textos originales, es decir, no traducidos, compuesto por 10 textos en español y 10 en inglés. Los temas de los artículos científicos para cada lengua se han escogido con un patrón de paralelismo, seleccionando igual número de documentos en inglés y en español que traten temas similares. Este paralelismo en la temática permite incrementar la homogeneización de la muestra. Por ello, para cada lengua, hemos seleccionado:

- seis documentos cuya temática abarque las enfermedades neuromusculares en su conjunto.
- un documento sobre un grupo específico de enfermedades neuromusculares: las distrofias musculares de cinturas.
- tres documentos que versen sobre una enfermedad neuromuscular concreta.

En este último apartado, no hemos considerado necesario que las enfermedades neuromusculares concretas de estos documentos del corpus tengan que ser las mismas en ambas lenguas. En primer lugar, pensamos que la enfermedad en sí no va a afectar al estudio terminológico que se va a realizar, que es un análisis sobre la frecuencia de uso de los términos especializados, la sinonimia entre ellos, el uso de abreviaturas de los términos encontrados y la densidad terminológica de los textos. Esto se debe a que todas las enfermedades tratadas comparten las características de ser poco frecuentes y pertenecer al grupo de las enfermedades neuromusculares, por lo que creemos que los resultados que se van a obtener serán similares. En segundo lugar, si las enfermedades neuromusculares tratadas en estos tres textos son diferentes, vamos a obtener un glosario de términos más amplio.

a) Recopilación de textos para el corpus en inglés

La recopilación de artículos de revisión para el corpus en inglés, se ha realizado utilizando dos vías:

- A través de PubMed, motor de búsqueda de la base de datos de citas y resúmenes de artículos de investigación biomédica MEDLINE, puesto a disposición al público por la Biblioteca Nacional de Medicina de Estados Unidos.
- De forma directa en la revista *Neuromuscular Disorders*, que es la revista científica oficial de la asociación internacional World Muscle Society, cuyo factor de impacto anual en 2015 es de 3,107 (según Incites Journal Citation Reports), siendo el de los últimos cinco años de 3,132 según la misma fuente.

El factor de impacto es un indicador bibliométrico que indica la calidad de una revista científica y que determina, de forma directa o indirecta, aspectos tan importantes como la asignación de fondos para investigación científica o la promoción del personal docente e investigador.

En ambos casos, la búsqueda se ha realizado sobre el título o el resumen de los artículos de revisión, publicados en los últimos cuatro años, esto es, de 2014 a 2017, con preferencia por los artículos de publicación más reciente. Se ha utilizado la fórmula siguiente:

(neuromuscular AND disease) OR (neuromuscular AND disorder) OR (muscular AND dystrophy)

Esto nos ha permitido obtener artículos de revisión que contienen los siguientes términos en el artículo o en el resumen: *neuromuscular disease*, *neuromuscular disorder* o *muscular dystrophy*.

Revista	País de origen	JCR 2015	JCR 5 años	SJR	Número de artículos
<i>Neuromuscular Disorders</i>	Estados Unidos	3,107	3,132	1,447	4
<i>Human Molecular Genetics</i>	Reino Unido	5,985	6,353	4,288	1
<i>Neurotherapeutics</i>	Estados Unidos	4,676	5,615	2,366	1
<i>Clinical Genetics</i>	Dinamarca	3,892	3,572	1,630	1
<i>Expert Opinion on Biological Therapy</i>	Estados Unidos	3,438	3,083	1,171	1
<i>BMC Neurology</i>	Reino Unido	1,961	2,418	1,070	1

Revista	País de origen	JCR 2015	JCR 5 años	SJR	Número de artículos
<i>Neurologic Clinics</i>	Estados Unidos	1,973	1,595	0,626	1

Tabla 1: Revistas del corpus en inglés

En la tabla que precede, podemos observar el nombre de la revista científica, el número de artículos obtenidos para el corpus en cada revista, el país de origen de la publicación y el factor de impacto de la misma, según dos clasificaciones de índices de impacto importantes, como son el JCR (indicador de calidad Journal Citation Reports) y el SJR (SCImago Journal & Country Rank). Como vemos, todas las revistas seleccionadas están incluidas en la prestigiosa base de datos Journal Citation Reports y sus factores de impacto de los últimos cinco años están todos en un rango entre 0,626 y 1,973.

b) Recopilación de textos para el corpus en español

En el proceso de recopilación de artículos en español para el corpus, la búsqueda se ha realizado mediante la herramienta Google Scholar. En el caso de los artículos en español, no existe una revista de referencia sobre enfermedades neuromusculares como en inglés y, por otro lado, a través de la base de datos PubMed solo se pueden obtener resúmenes en inglés.

En Google Scholar hemos buscado artículos de revisión que contuvieran las siguientes palabras clave: neuromuscular, enfermedades neuromusculares y distrofia muscular. La fórmula de búsqueda sería la siguiente:

(neuromuscular) OR (enfermedades AND neuromusculares) OR (distrofia AND muscular)

Los resultados se acotaron para que solo mostrara resultados en español. El intervalo temporal de publicación de artículos fue, inicialmente, de los últimos cuatro años, es decir, desde 2017 a 2014. Sin embargo, debido a la falta de resultados suficientes que pudieran conformar el corpus según los criterios que hemos determinado en la compilación del corpus, fuimos ampliando el rango temporal de publicación hacia atrás hasta que alcanzamos los diez textos que requeríamos. Esto nos llevó hasta el año 2010.

En el corpus hemos querido incluir en el corpus revistas españolas, así como de otros

países cuya lengua oficial es el español, para que el corpus de textos en el que basamos esta investigación no esté limitado geográficamente a un país y a dos revistas, lo cual favorece el enriquecimiento de la investigación. De esta forma, los textos del corpus en español tienen diferentes procedencias geográficas, igual que ocurre con los textos del corpus en inglés. Así, tenemos revistas españolas, argentinas, mejicanas y chilenas.

Revista	País de origen	JCR 2015	JCR 5 años	SJR	Número de artículos
<i>Neurología</i>	España	1,790	1,314	0,385	2
<i>Neurología Argentina</i>	Argentina	-	-	0,122	2
<i>Revista de Neurología</i>	España	0,684	0,724	0,244	1
<i>Rehabilitación</i>	España	-	-	0,126	1
<i>Medicina Interna de México</i>	México	-	-	0,106	1
<i>Revista Chilena de Radiología</i>	Chile	-	-	0,101	1
<i>Electrofisiología y Arritmias</i>	Argentina	-	-	-	1
<i>Revista de Especialidades Médico-Quirúrgicas</i>	México	-	-	-	1

Tabla 2: Revistas del corpus en español

Es necesario indicar que la recopilación de textos adecuados en español ha resultado más difícil que la recopilación de textos en inglés. En nuestra opinión, esto se debe fundamentalmente a que en la investigación científica la lengua predominante y universal es el inglés, de forma que la publicación de resúmenes en inglés está tan extendida que podemos encontrar un porcentaje mucho mayor de artículos escritos en esta lengua frente a los que encontramos en español.

Si tenemos en cuenta que, además de lo referido en el párrafo anterior, la investigación en cualquier enfermedad poco frecuente es, por ende, muy poco frecuente, la dificultad para encontrar este tipo de artículos de revisión se incrementa notablemente.

Así, podemos afirmar que solo dos de las revistas en español de las que se han extraído documentos para el corpus están incluidas en la base de datos del JCR (indicador de calidad Journal

Citation Reports), que son *Neurología y Revista de Neurología*. Seis están incluidas en la base de datos del SJR (SCImago Journal & Country Rank). Finalmente, hay dos revistas que no presentan ninguno de ellos. Sin embargo, a cada una de ellas las avala un dato. La revista *Electrofisiología y Arritmias* es la publicación de la Sociedad Argentina de Electrofisiología Cardíaca y la *Revista de Especialidades Médico Quirúrgicas* es una publicación del Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los Trabajadores del Estado de México.

4.2 Descripción del corpus de textos

El corpus de textos originales en cada lengua y comparables entre ambas, está compuesto por los títulos y los resúmenes de 20 artículos de investigación, cuya temática es la revisión de diferentes aspectos de las enfermedades neuromusculares.

Con objeto de distinguir cada texto del corpus, hemos utilizado el siguiente sistema para su identificación: los textos en inglés se denominan desde EN-1 a EN-10 y los textos en español se identifican mediante los nombres ES-1 a ES-10. Los cinco primeros en cada lengua (EN-1 a EN-5 y ES-1 a ES-5) abordan diferentes aspectos de las enfermedades neuromusculares en general. La temática común a los textos EN-6 y ES-6 es el subconjunto de enfermedades neuromusculares en el que se enmarcan las llamadas distrofias musculares de cinturas. Los textos denominados EN-7 y ES-7 tienen en común la revisión de la epidemiología de las enfermedades neuromusculares en determinadas áreas geográficas, que son los Países Bajos y México, respectivamente. Finalmente, los últimos tres textos en cada lengua tratan el ámbito temático de una enfermedad neuromuscular en particular. En concreto, los textos del corpus en inglés EN-8, EN-9 y EN-10 tratan sobre la distrofia muscular de Duchenne (EN-8), la atrofia muscular espinal (EN-9) y la esclerosis lateral amiotrófica (EN-10). En español, el texto denominado ES-8 aborda la enfermedad de Charcot Marie Tooth, el documento ES-9 trata sobre la miositis por cuerpos de inclusión y, por último, la temática del texto ES-10 es la distrofia miotónica de Steinert.

TEXTOS DEL CORPUS EN INGLÉS:

EN-1

Progress and prospects of gene therapy clinical trials for the muscular dystrophies

N.E. Bengtsson, J.T. Seto, J.K. Hall, J.S. Chamberlain, J.L. Odom

Human Molecular Genetics

Hum. Mol. Genet. 2016; 25 (R1); R9-R17

<https://doi.org/10.1093/hmg/ddv420>

<http://hmg.oxfordjournals.org/content/25/R1/R9.short>

EN-2

Prenatal diagnosis of congenital myopathies and muscular dystrophies

Massalska D., Zimowski J.G., Bijok J., Kucińska-Chahwan A., Łusakowska A., Jakiel G.,
Roszkowski T.

Clinical Genetics

Clin Genet. 2016; 90(3):199-210.

doi: 10.1111/cge.12801

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27197572>

EN-3

The epidemiology of neuromuscular imaging diseases

Bhatt, J.M.

Neurologic Clinics

Neurol Clin. 2016; 34(4); 999-1021

doi: 10.1016/j.ncl.2016.06.017

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27720006>

EN-4

New developments in exon skipping and splice modulation therapies for neuromuscular diseases

A.-Touznik, J. JA Lee, T. Yokota

Expert Opinion on Biological Therapy

Expert Opin Biol Ther. 2014; 14(6); 809-819

<http://dx.doi.org/10.1517/14712598.2014.896335>

EN-5

Electrical Impedance Myography and Its Applications in Neuromuscular Disorders

Neurotherapeutics 2017;14(1):107-118

doi: 10.1007/s13311-016-0491-x

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27812921>

EN-6

Where do we stand in trial readiness for autosomal recessive limb girdle muscular dystrophies?

V. Straub, M. Bertoli

Neuromuscular Disorders 2016; 26; 111-125

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nmd.2015.11.012>

EN-7

The epidemiology of neuromuscular disorders: Age at onset and gender in the Netherlands

J.C. Deenen, P.A. van Doorn, C.G. Faber, A.J. van der Kooij, J.B. Kuks, N. C. Notermans, L.H.

Visser, C.G. Horlings, J.J. Verschuuren, A.L. Verbeek, B.G. van Engelen

Neuromuscular Disorders 2016; 26; 447-452

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nmd.2016.04.11>

EN-8

Pharmacological therapy for the prevention and management of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy: A systematic review

B. El-Aloul, L. Altamirano-Diaz, E. Zapata-Aldana, R. Rodrigues, M.S. Malvankar-Mehta, C-T.

Nguyen, C. Campbell

Neuromuscular disorders 2017; 27(1); 4–14

[http://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966\(16\)30811-2/abstract](http://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966(16)30811-2/abstract)

EN-9

Commonality amid diversity: Multi-study proteomic identification of conserved disease mechanisms in spinal muscular atrophy

H.R. Fuller, T.H. Gillingwater, T.M. Wishart

Neuromuscular Disorders 2016; 26; 560–569

<http://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966%2816%2930005-0/pdf>

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nmd.2016.06.004>

EN-10

The value of magnetic resonance imaging as a biomarker for amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review.

G. Grolez, C. Moreau, V. Danel-Brunaud, C. Delmaire, R. Lopes, P.F. Pradat, M.M. El Mendili, L.

Defebvre, D. Devos

BMC Neurology

BMC Neurol 2016; 16(1);155

<http://dx.doi.org/10.1186/s12883-016-0672-6>

TEXTOS DEL CORPUS EN ESPAÑOL:

ES-1

Informe de la Fundación del Cerebro sobre el impacto social de la esclerosis lateral amiotrófica y las enfermedades neuromusculares

A.-Camacho, J. Esteban y C. Paradas

Neurología (2015)

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2015.02.003>

ES-2

Aspectos básicos de la evaluación de la función pulmonar en el paciente con enfermedades neuromusculares

I.D. Cruz-Aldeu, B.O Baños-Mejía y J.E. Ovando-Fonseca

Rehabilitación

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rh.2013.02.006>

Rehabilitación (Madrid) 2013; 47(2); 113–119

ES-3

Biopsia muscular en miopatías congénitas y distrofias musculares

A.Lia-Taratuto

Neurología Argentina

doi: 10.1016/S1853-0028(10)70074-4

Neurol Arg 2010; 2(4); 250-264

ES-4

Cardiopatías y arritmias en patologías neuromusculares hereditarias. Un desafío diagnóstico para el cardiólogo

V. Pujol-Lereis y M.A. Kauffman

Electrofisiología y Arritmias

Rev Electro y Arritmias 2010; 2; 55-62

<http://www.electrofisiologia.org.ar/joomla/revista/vol3num2/REA6-kauffman.pdf>

ES-5

Utilidad de la resonancia magnética en el diagnóstico de las enfermedades musculares hereditarias

J. Díaz, L. Suazo, C. Castiglioni y J. Bevilacqua

Revista Chilena de Radiología

Rev. Chil. Radiol. vol.21 no.4 Santiago 2015

<http://dx.doi.org/10.4067/S0717-93082015000400005>

ES-6

Distrofias musculares de cinturas autosómicas recesivas

M.E. Hernández-Caballero, A. Miranda-Duarte, R.E. Escobar-Cedillo y H. Villegas-Castrejón

Neurología

Rev Neurol 2010; 51(8): 489-96

[https://www.researchgate.net/profile/Elena_Hernandez-](https://www.researchgate.net/profile/Elena_Hernandez-Caballero/publication/47350455_Autosomal_recessive_limb-girdle_muscular_dystrophy/links/00463530e7f1b514c2000000.pdf)

[Caballero/publication/47350455_Autosomal_recessive_limb-](https://www.researchgate.net/profile/Elena_Hernandez-Caballero/publication/47350455_Autosomal_recessive_limb-girdle_muscular_dystrophy/links/00463530e7f1b514c2000000.pdf)

[girdle_muscular_dystrophy/links/00463530e7f1b514c2000000.pdf](https://www.researchgate.net/profile/Elena_Hernandez-Caballero/publication/47350455_Autosomal_recessive_limb-girdle_muscular_dystrophy/links/00463530e7f1b514c2000000.pdf)

ES-7

Distrofias musculares en México: un enfoque clínico, bioquímico y molecular

R.M Coral-Vázquez, L.B. López-Hernández, L.A. Ruano-Calderón, B. Gómez Díaz, F. Fernández-Valverde y E. Bahena-Martínez

Revista de Especialidades Médico-Quirúrgicas 2010;15(3):152-160

<http://www.medigraphic.com/pdfs/quirurgicas/rmq-2010/rmq103i.pdf>

ES-8

Guía diagnóstica en el paciente con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth

J. Berciano, T. Sevilla, C. Casasnovas, R. Sivera, J. Infante, C. Ramón, A.L. Pelayo-Negro e I. Illa

Neurología 2012;27(3):169—178

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nlr.2011.04.015>

<http://0-www.sciencedirect.com.medina.uco.es/science/article/pii/S0213485311002271>

ES-9

Miositis por cuerpos de inclusión: ¿una enfermedad subdiagnosticada?

M. Rugiero y M. Bettini

Neurología Argentina 2011

Neurol Arg 2011; 3(2); 100–105

[http://dx.doi.org/10.1016/S1853-0028\(11\)70022-2](http://dx.doi.org/10.1016/S1853-0028(11)70022-2)

ES-10

Distrofia miotónica de Steinert: caso clínico de una familia y revisión de la bibliografía

Medicina Interna de México

Med Int Méx, 2014;30:195-20

E.N. Flores-López, C.K. Tovilla-Ruiz, E. García-Padilla, R.B. Sandoval-Gutiérrez y L.C. Álvarez-Torrecilla

<http://www.medigraphic.com/pdfs/medintmex/mim-2014/mim142j.pdf>

4.3 Metodología del análisis terminológico

El estudio de los aspectos terminológicos se realizará en dos etapas. En primer lugar, se analizarán por separado los textos del corpus en inglés y los textos del corpus en español para, a continuación, realizar el análisis terminológico contrastivo. Para finalizar, se facilitará un pequeño glosario bilingüe comentado que incluirá los términos más relevantes encontrados en inglés y en español dentro del género de artículos de revisión dedicados a las enfermedades neuromusculares.

Para desarrollar una adecuada descripción terminológica de los títulos y resúmenes de artículos científicos de revisión dedicados al ámbito de las enfermedades neuromusculares, se ha realizado un análisis sobre la terminología del lenguaje de especialidad médico-sanitario encontrada en los documentos del corpus compilado.

El primer paso ha sido la extracción de la terminología médica especializada de los títulos y resúmenes de cada texto de forma manual, a través de la lectura cuidadosa de estas dos partes del artículo. Durante esta fase, se ha consultado con cierta asiduidad tanto el Diccionario de Términos Médicos de la Real Academia Nacional de Medicina, como el Diccionario crítico de dudas inglés-español de Medicina de Fernando Navarro.

Una vez determinadas las unidades terminológicas de interés para este trabajo, se ha realizado una clasificación del léxico obtenido por texto y campo semántico, de acuerdo con los siguientes apartados:

- Referencia a las enfermedades (nombres, causas, etc.)
- Anatomía y fisiología del cuerpo humano
- Historia clínica y sintomatología
- Diagnóstico y tratamiento
- Genética
- Estudios y ensayos clínicos
- Otros: referencias a personas y otros términos de interés.

A partir de esta información, se han elaborado unas tablas iniciales con la información extraída y clasificada por cada texto, que ha servido de base para la investigación realizada. Las tablas se identifican mediante la nomenclatura propuesta para los textos del corpus, es decir, EN-1 a EN-10

para los documentos en inglés, y ES-1 a ES-10, para los documentos en español. Las tablas contienen cada unidad terminológica de interés encontrada en el texto y el número de repeticiones que aparecen en dicho texto. Estas tablas pueden consultarse en el anexo I “Tablas de terminología especializada del corpus en inglés” y en el anexo II “Tablas de terminología especializada del corpus en español”.

a) Análisis de la frecuencia de uso de las unidades terminológicas referidas a las enfermedades neuromusculares

El proceso ha consistido en la unificación en una única tabla de las unidades terminológicas especializadas exclusivamente en enfermedades neuromusculares y el número total de repeticiones en todos los textos del corpus en cada lengua. A raíz de esta tabla, se presentan y analizan los resultados en los apartados correspondientes.

b) Estudio de la sinonimia

De forma manual, se elabora una nueva tabla de las unidades terminológicas encontradas, en la que se establecen las relaciones sinonímicas en cada una de las lenguas analizadas, para su posterior análisis contrastivo. De nuevo, se consultan los diccionarios antes mencionados, cuando es necesario.

c) Uso de abreviaturas

A partir de la tabla elaborada en el apartado a), obtenemos una tabla del subconjunto de las abreviaturas y el número de repeticiones para cada una de ellas en inglés y en español por separado, para posteriormente analizar los resultados.

d) Densidad terminológica

Para el estudio de la densidad terminológica, se ha considerado necesario incluir todas las unidades terminológicas médicas especializadas encontradas en los textos, tanto las que hacen referencia a las enfermedades neuromusculares como las que no, pero que también contribuyen a aumentar la densidad terminológica del texto. Se han elaborado unas tablas en una hoja de cálculo que incluyen el número total de palabras de cada texto, el número de palabras que conforman la terminología especializada y una columna que calcula la densidad mediante la aplicación de fórmulas de porcentaje.

Dado que este trabajo pretende servir de ayuda al traductor, el análisis que se realiza sobre las tablas elaboradas en cada apartado se hará desde el punto de vista de la traducción, directa e inversa. Por una parte, la traducción de español a inglés se lleva a cabo en prácticamente la totalidad de los trabajos publicados originalmente en español, puesto que en casi todas las publicaciones obligan a la presentación del resumen del artículo científico también en inglés. Por otra parte, la traducción de resúmenes de inglés a español resulta fundamental para el conocimiento de la investigación que se lleva a cabo en otras zonas geográficas por parte de las personas interesadas en ella cuya lengua sea el español y dado que la mayoría de los artículos científicos disponen de un resumen en inglés. Esto significa que se prestará especial interés a las similitudes y diferencias encontradas en cada punto, de forma que puedan servir como recurso a los futuros traductores de artículos científicos de revisión sobre enfermedades neuromusculares.

4.4 Elaboración de un glosario español-inglés e inglés-español

Por último, se va a elaborar un glosario bilingüe comentado español-inglés y otro inglés-español, en los que se incluirán todas las unidades terminológicas especializadas en enfermedades neuromusculares que hemos encontrado en los textos.

El primer glosario contendrá, para cada entrada, la definición del término en español, la definición con comentarios que puedan servir de ayuda en el proceso de traducción, los sinónimos si los hubiera y el equivalente más cercano en inglés.

El segundo glosario tendrá las entradas ordenadas en inglés junto a su correspondiente traducción. Con esta información, el traductor podrá hacer uso de la información que contiene el primer glosario en cuanto a definición de la terminología y sinonimia.

5) RESULTADOS

5.1-Presentación de resultados

a) Frecuencia de uso de las unidades terminológicas especializadas

En este apartado, se muestran los resultados obtenidos en cuanto a de la frecuencia de uso, en inglés y en español, de las unidades terminológicas de alta especialización referidas al ámbito de las enfermedades neuromusculares. En el estudio de la frecuencia no se ha tenido en cuenta la terminología común a otras patologías como, por ejemplo, la referida al campo de la Genética, que es muy abundante en los textos del corpus analizado ya que está íntimamente conectada con las enfermedades neuromusculares. En consecuencia, hemos considerado más adecuado centrar nuestra descripción terminológica justamente en aquellos términos que no aparecen en textos de otro ámbito médico-sanitario.

La frecuencia de uso de unidades terminológicas consiste en realizar un recuento de aquellas que conforman la terminología especializada estrictamente centrada en enfermedades neuromusculares. El recuento se realizará en el título, en el resumen o en ambos, para los textos del corpus en cada lengua. Este recuento tiene dos funciones: la primera es obtener un listado de términos y frecuencia en cada lengua y la segunda, contrastar los listados obtenidos para obtener conclusiones que sirvan de ayuda al traductor.

A continuación, se presentan dos tablas con las unidades terminológicas especializadas sobre enfermedades neuromusculares encontradas en el corpus de textos compuesto por el título y el resumen de artículos científicos de tipo revisión. Las unidades terminológicas están ordenadas de mayor a menor frecuencia de aparición y, en caso de igual frecuencia, por orden alfabético. Para que la información que nos interesa extraer sea más completa, se han incluido también las siglas y los acrónimos.

La primera de ellas corresponde a los textos en inglés:

Unidad terminológica	Frecuencia
neuromuscular	16
dystrophy	16
muscular dystrophy	15

Unidad terminológica	Frecuencia
DMD	10
SMA	10
myopathy	9
neuromuscular disease	8
neuromuscular disorder	7
ALS	7
SMN	5
congenital	4
Duchenne muscular dystrophy	4
MD's	4
progressive	4
amyotrophic lateral sclerosis	3
congenital myopathy	3
dystrophin	3
gene therapy	3
LGMD2	3
rare	3
spinal muscular atrophy	3
weakness	3
autosomal recessive limb girdle muscular dystrophy	2
degenerative	2
distal myopathy	2
LGMD	2
LGMD2D	2
limb-girdle muscular dystrophy	2
muscle weakness	2
acquired muscular disease	1
atrophy	1
DGC	1
distal myopathy with anterior tibial onset	1
dystrophin-glycoprotein complex	1
Emery-Dreifuss muscular dystrophy	1
Fukuyama congenital muscular dystrophy	1
inclusión body myositis	1
limb-girdle muscular dystrophy type 2B	1
Miyoshi myopathy	1
motor delay	1
myofibrillar myopathy	1
myogenic disorders	1
neurodegenerative disease	1
neuromuscular condition	1
neuroprotective and neurorestorative disease-modifying drug	1

Unidad terminológica	Frecuencia
polyneuropathy	1
rare disease	1
rare inherited disease	1
survival motor neuron	1
α-sarcoglycan	1

Tabla 3: Frecuencia uso UTE inglés

La segunda tabla indica la frecuencia de uso de las unidades terminológicas especializadas en enfermedades neuromusculares halladas en los textos en español:

Unidad terminológica	Frecuencia
distrofia	25
distrofia muscular	16
miopatía	13
neuromuscular	13
enfermedad neuromuscular	8
CMT	4
debilidad	4
patología neuromuscular	4
distrofia muscular de cinturas	3
esclerosis lateral amiotrófica	3
miopatía congénita	3
progresiva	3
AR-CMT2	2
CMT1	2
CMT2	2
CMT4	2
debilidad muscular	2
DI-CMT	2
distrofia miotónica de Steinert	2
distrofinopatía	2
enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	2
enfermedad de Steinert	2
enfermedad muscular hereditaria	2
lamina	2
miopatía inflamatoria	2
miositis por cuerpos de inclusión	2
rara	2
atrofia	1
baja frecuencia	1
calpaína	1

Unidad terminológica	Frecuencia
caveolinopatía	1
CMH	1
complejo mayor de histocompatibilidad	1
compromiso muscular	1
crónica	1
debilitante	1
dematomiositis	1
desgaste muscular	1
disferlina	1
disferlinopatía	1
distrofia de cintura	1
distrofia de Emery-Dreifuss	1
distrofia facioescapulohumeral	1
distrofia miotónica tipo I	1
distrofia muscular de Duchenne	1
distrofia por déficit de calpaína	1
distrofia por déficit de disferlina	1
distrofia por déficit de lamina	1
distrofia por déficit de merosina	1
distrofina	1
DM	1
enfermedad de CMT	1
enfermedad de Duchenne	1
enfermedad neuromuscular hereditaria	1
FKRP	1
gen DPKM	1
merosina	1
miopatía centronuclear	1
miopatía hereditaria	1
miopatía necrotizante	1
miopatía nemalítica	1
miositis por cuerpos de inclusión esporádica	1
MCIe	1
neuropatía	1
patología neuromuscular hereditaria	1
pérdida muscular	1
PM	1
polimiositis	1
sarcoglucanopatía	1

Tabla 4: Frecuencia uso UTE español

En el recuento total de unidades terminológicas especializadas en el campo de las enfermedades neuromusculares, es decir, teniendo en cuenta cada unidad terminológica y sus repeticiones, se han obtenido un total de 178 unidades terminológicas en inglés y 171 en español.

Como ya se ha mencionado, una de las funciones del análisis de la frecuencia de uso de los términos es contrastar dicha frecuencia en el uso de términos equivalentes en las dos lenguas para intentar extraer conclusiones que sean de utilidad a la traducción. Se ha elaborado una tabla con cuatro columnas: la primera y la segunda contienen el término y el número de repeticiones encontrado en los textos del corpus en inglés; y las columnas tercera y cuarta contienen el término equivalente al de la primera columna en español junto al número de apariciones de este en el corpus en español respectivamente. Con esta tabla obtenemos una visión general comparativa de las unidades terminológicas más empleadas en el corpus.

Unidad terminológica (inglés)	Frec.	Unidad terminológica (español)	Frec.
dystrophy	16	distrofia	25
muscular dystrophy	15	distrofia muscular	16
MD's	4	DM	1
neuromuscular	16	neuromuscular	13
neuromuscular disease	8	enfermedad neuromuscular	8
neuromuscular disorder	7	patología neuromuscular	4
neuromuscular condition	1	enfermedad muscular hereditaria	2
myopathy	9	miopatía	13
congenital myopathy	3	miopatía congénita	3
rare	3	rara	2
		baja frecuencia	1
progressive	4	progresiva	3
weakness	3	debilidad	4
muscle weakness	2	desgaste muscular	1
limb-girdle muscular dystrophy	2	distrofia muscular de cinturas	3
LGMD	2	distrofia de cintura	1

Tabla 5: Frecuencia comparada inglés-español de UT más usadas

En las dos tablas siguientes, se presentan los resultados encontrados respecto a la sinonimia de unidades terminológicas especializadas en enfermedades neuromusculares, en inglés y en español. A pesar de que el siguiente apartado trata sobre las abreviaturas, hemos considerado que indudablemente existe una relación de sinonimia entre las unidades terminológicas desarrolladas y las abreviadas, lo que hace necesaria su inclusión en las tablas para el estudio de la sinonimia del corpus de textos.

Unidad terminológica	Sinónimos
neuromuscular disease	neuromuscular disorder
	neuromuscular condition
muscular dystrophies	MD's
limb girdle muscular dystrophy	LGMD
autosomal recessive limb girdle muscular dystrophy	LGMD2
limb-girdle muscular dystrophy type 2B	Miyoshi myopathy
Duchenne muscular dystrophy	DMD
spinal muscular atrophy	SMA
survival motor neuron	SMN
alphasarcoglycanopathy	LGMD2D
dystrophin-glycoprotein complex	DGC
amyotrophic lateral sclerosis	ALS
survival motor neuron	SMN

Tabla 6: Sinonimia de textos en inglés

Unidad terminológica	Sinónimos
enfermedad neuromuscular	enfermedad muscular hereditaria
	patología neuromuscular
distrofia muscular	DM
miopatía	enfermedad muscular
enfermedad rara	enfermedad de baja frecuencia
enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	CMT
disferlinopatía	distrofia muscular por déficit de disferlina
enfermedad de Duchenne	distrofia muscular de Duchenne
	DMD
enfermedad de Steinert	distrofia miotónica de Steinert
	distrofia miotónica tipo I
miositis por cuerpos de inclusión esporádica	MCie
distrofia facioescapulohumeral	FSH
polimiositis	PM
debilidad muscular	pérdida muscular
	compromiso muscular
	desgaste muscular
velocidad de conducción motora	VCM
complejo mayor de histocompatibilidad	CMH

Tabla 7: Sinonimia de textos en español

c) Uso de abreviaturas

A continuación, se muestran los resultados obtenidos en cuanto al uso de abreviaturas en cada una de las lenguas del corpus en diferentes tablas. Estas tablas muestran la siguiente información en tres columnas: la abreviatura utilizada; la unidad terminológica desarrollada a la que se refiere, es decir, su significado; y el número de repeticiones en los textos del corpus. Por último, para cada lengua se muestra el conteo total de abreviaturas encontradas en el corpus.

La función principal del estudio del uso de abreviaturas es analizar si su uso está más extendido en una u otra lengua.

Abreviatura	Significado	Frec.
DMD	Duchenne muscular dystrophy	10
SMA	spinal muscular atrophy	10
SMN	survival motor neuron	5
LGMD2D	alphasarcoglycanopathy	2
MD's	muscular dystrophies	4
LGMD2	autosomal recessive limb girdle muscular dystrophy	3
LGMD	limb girdle muscular dystrophy	2
DGC	dystrophin-glycoprotein complex	1
ALS	amyotrophic lateral sclerosis	7
	Total	44

Tabla 8: Uso de abreviaturas en inglés

Abreviatura	Significado	Frec.
CMT	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	4
AR-CMT2	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2 autosómica recesiva	2
CMT1	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo I	2
CMT2	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2	2
CMT4	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4	2
DI-CMT	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia entre tipo I y II	2
CMH	complejo mayor de histocompatibilidad	1
DM	distrofia muscular	1
FKRP	proteína asociada a distrofia muscular congénita	1
FSH	distrofia facioescapulohumeral	1
gen DPKM	proteína quinasa de la distrofia miotónica	1
MCIe	miositis por cuerpos de inclusión esporádica	1
PM	polimiositis	1
VCM	velocidad de conducción motora	1
	Total	22

d) Densidad terminológica

La densidad terminológica de un texto indica el grado de especialización del mismo. La medida de esta característica en el corpus se ha realizado mediante el cálculo del porcentaje de palabras que conforman las unidades terminológicas especializadas de los textos del corpus, sobre el número total de palabras de estos textos.

Con objeto de observar y comparar este aspecto en cada una de las lenguas del corpus analizado, no solo se han tenido en cuenta las unidades terminológicas especializadas en enfermedades neuromusculares, sino también aquellas unidades terminológicas especializadas pertenecientes a otros ámbitos porque consideramos que indudablemente contribuyen a incrementar el nivel la especialización del texto y por ello es necesario tenerlos en cuenta para determinar de forma correcta la densidad terminológica del mismo. Por ejemplo, se han contabilizado términos pertenecientes a la Genética, como: *patrón de herencia, herencia autosómica recesiva, codificar, genotipo, mutation, antisense oligonucleotide* o *phenotypically*; a la Anatomía y Fisiología, como *músculo esquelético, anterior, distal, limb, pelvic, tissue* o *systolic*; referentes al diagnóstico y tratamiento, como *electromiografía, Western blot, biopsia muscular, fisioterapia respiratoria, biomarker, electrical impedance myography* o *gene therapy*; a la Epidemiología, como *incidencia, baja prevalencia* o *epidemiologic*; o a la investigación clínica, como *ensayo clínico, clinical trial, phase III* o *test safety*. La relación completa de estos términos se puede observar en los anexos I y II, donde se detallan todas las unidades terminológicas especializadas para cada texto, organizadas por los siguientes campos léxicos:

- Referencia a enfermedades
- Anatomía y fisiología
- Historia clínica y sintomatología
- Diagnóstico y tratamiento
- Genética
- Epidemiología y estudios.

Nos parece interesante analizar por separado la densidad terminológica de los títulos y de resúmenes, para después determinar y estudiar la densidad terminológica de ambos.

A continuación, se presentan los resultados extraídos en cada uno de los textos del corpus para el título. De izquierda a derecha, en la primera columna se hace referencia a cada texto; en la segunda columna, se muestra el número total de palabras del título; en la tercera, las unidades terminológicas especializadas contenidas en el título; y en la cuarta columna, la densidad terminológica del título en porcentaje. La última fila muestra el resultado total de los títulos de los diez textos del corpus en cada lengua. La primera tabla contiene los datos de los textos en inglés y la segunda, los datos de los textos en español:

Texto	Nº palabras del título	UTE Título	DT Título
EN-1	12	6	50,00%
EN-2	8	4	50,00%
EN-3	5	3	60,00%
EN-4	12	7	58,33%
EN-5	9	5	55,56%
EN-6	14	7	50,00%
EN-7	13	3	23,08%
EN-8	16	4	25,00%
EN-9	14	5	35,71%
EN-10	16	7	43,75%
TOTAL	119	51	42,86%

Tabla 10: Densidad terminológica título corpus en inglés

Texto	Nº palabras del título	UTE Título	DT Título
ES-1	19	5	26,32%
ES-2	15	4	26,67%
ES-3	8	6	75,00%
ES-4	13	5	38,46%
ES-5	13	5	38,46%
ES-6	6	6	100,00%
ES-7	10	4	40,00%
ES-8	9	3	33,33%
ES-9	8	5	62,50%
ES-10	14	4	28,57%
TOTAL	115	47	40,87%

Tabla 11: Densidad terminológica título corpus en español

Las siguientes tablas muestran la densidad terminológica del resumen de los artículos de revisión seleccionados para el corpus. De izquierda a derecha, en la primera columna se hace referencia a cada texto; en la segunda columna, se muestra el número total de palabras del resumen; en la tercera, las unidades terminológicas especializadas contenidas en el resumen; y en la cuarta

columna, el porcentaje de densidad terminológica para cada resumen. En la última fila se muestra el resultado total de los resúmenes de los diez textos del corpus en cada lengua. En la primera tabla se pueden observar los datos de los textos en inglés y en la segunda, los datos de los textos en español:

Texto	Nº palabras del resumen	UTE Resumen	DT Resumen
EN-1	210	75	35,71%
EN-2	66	19	28,79%
EN-3	94	22	23,40%
EN-4	197	56	28,43%
EN-5	152	20	13,16%
EN-6	245	65	26,53%
EN-7	145	29	20,00%
EN-8	196	36	18,37%
EN-9	179	44	24,58%
EN-10	232	57	24,57%
TOTAL	1716	423	24,65%

Tabla 12: Densidad terminológica resumen corpus en inglés

Texto	Nº palabras del resumen	UTE Resumen	DT Resumen
ES-1	213	44	20,66%
ES-2	147	55	37,41%
ES-3	442	111	25,11%
ES-4	141	51	36,17%
ES-5	147	33	22,45%
ES-6	161	41	25,47%
ES-7	101	24	23,76%
ES-8	254	74	29,13%
ES-9	242	62	25,62%
ES-10	112	44	39,29%
TOTAL	1960	539	27,50%

Tabla 13: Densidad terminológica resumen corpus en español

Por último, se presentan los resultados conjuntos del título y el resumen por texto para cada lengua. De nuevo, de izquierda a derecha, la primera columna hace referencia a cada texto; la segunda columna muestra el número total de palabras del texto; la tercera, las unidades terminológicas especializadas contenidas en el texto; y en la cuarta columna, el porcentaje de densidad terminológica total del texto. En la última fila se muestra el sumatorio de palabras y de las unidades terminológicas especializadas de los diez textos del corpus en inglés o español, así como la media del porcentaje que

expresa la densidad terminológica. En la primera tabla se muestran los datos del corpus en inglés y en la segunda, los datos del corpus en español:

Texto	Nº total palabras	Nº UTE	DT Total
EN-1	222	81	36,49%
EN-2	74	23	31,08%
EN-3	99	25	25,25%
EN-4	209	63	30,14%
EN-5	161	25	15,53%
EN-6	259	72	27,80%
EN-7	158	32	20,25%
EN-8	212	40	18,87%
EN-9	193	49	25,39%
EN-10	248	64	25,81%
TOTAL	1835	474	25,83%

Tabla 14: Densidad terminológica total corpus en inglés

Texto	Nº total palabras	Nº UTE	DT Total
ES-1	232	49	21,12%
ES-2	162	59	36,42%
ES-3	450	117	26,00%
ES-4	154	56	36,36%
ES-5	160	38	23,75%
ES-6	167	47	28,14%
ES-7	111	28	25,23%
ES-8	263	77	29,28%
ES-9	250	67	26,80%
ES-10	126	48	38,10%
TOTAL	2075	585	28,24%

Tabla 15: Densidad terminológica total corpus en español

5.2 Análisis de los resultados

a) Frecuencia de uso de los términos

En el recuento general de unidades terminológicas específicas del ámbito de las enfermedades neuromusculares, en el que se ha tenido en cuenta solo la terminología relacionada directamente con este tipo de enfermedades, el resultado de la suma de las repeticiones de las unidades terminológicas es similar en ambas lenguas, ya que hemos obtenido 178 unidades en inglés y 171 unidades en español.

El término que más se repite en los textos en español es “distrofia”, que aparece 25 veces mientras que su equivalente en inglés “*dystrophy*” se repite 16 veces. Sin embargo, si nos fijamos en la abreviatura *MDs* (*muscular dystrophy*) alcanza la cifra de cuatro repeticiones frente a una única aparición de la equivalente en español DM (distrofia muscular). Esto último concuerda con los resultados comparativos que veremos en el apartado sobre el uso de las abreviaturas.

En cuanto a los términos para referirse a las enfermedades neuromusculares, los resultados son parecidos en las dos lenguas. En inglés, “*neuromuscular disease*” se repite ocho veces, “*neuromuscular disorder*” lo hace siete veces por lo que parecen términos intercambiables e igualmente utilizados; finalmente, “*neuromuscular condition*” solo aparece una vez. En total son 16 referencias a las enfermedades neuromusculares en su conjunto. En español, hemos encontrado los términos “enfermedades neuromusculares”, “patología neuromuscular” y “enfermedad muscular hereditaria”, con un claro predominio de la primera unidad terminológica con ocho repeticiones, frente a cuatro y dos de las siguientes, respectivamente.

Veamos, por último, la frecuencia de los términos “*myopathy*” (9 veces) y “*congenital myopathy*” (3 veces) y sus equivalentes en español “miopatía” (13 repeticiones) y “miopatía congénita” (3 veces). En este caso se observa que el término miopatía es de uso bastante frecuente en nuestro corpus, con una ligera superioridad de uso en el caso de los textos en español.

b) Sinonimia

En cuanto a los sinónimos encontrados en el corpus en la terminología especializada en enfermedades neuromusculares presentados en los resultados, se observa que hay un mayor número de

unidades terminológicas en sinonimia en los textos escritos en español si los comparamos con los textos en inglés, si bien es poca la diferencia.

Por otro lado, entre los sinónimos que hemos detectado en los textos en inglés, la mayoría de las veces uno de los términos era una abreviatura, algo que no ocurre en español.

c) Uso de abreviaturas

El análisis de la utilización de abreviaturas en los títulos y resúmenes de los artículos científicos de revisión que tratan las enfermedades neuromusculares, arroja dos claros resultados.

El primer resultado es muy interesante y consiste en la observación de que las abreviaturas en este tipo de textos se utilizan con el doble de frecuencia en inglés que en español. Se han encontrado 44 unidades terminológicas abreviadas en inglés, frente a 22 en español.

El segundo resultado observado es que las abreviaturas se utilizan con asiduidad en los resúmenes, pero nunca en los títulos.

d) Densidad terminológica

En cuanto a la densidad terminológica, los resultados obtenidos son los siguientes:

Los títulos de los artículos científicos de revisión presentan una densidad terminológica similar en ambas lenguas, con una diferencia de aproximadamente un 2% que es mayor en el caso del corpus en inglés (42,86 % en inglés y 40,87 % en español). Por el contrario, en los resúmenes de los artículos científicos de revisión en español, la densidad terminológica es ligeramente superior a la de sus equivalentes en inglés, esto es, cerca de un 3% superior (24,65 % en inglés y 27,50 % en español). Es notable la diferencia en la densidad terminológica de los títulos y los resúmenes, bastante superior en el caso de los primeros, y esto se produce en las dos lenguas.

Si nos detenemos en la densidad terminológica global de los artículos científicos de revisión en el contexto de las enfermedades neuromusculares que hemos analizado, se observa que es algo superior en el caso del corpus en español: se obtiene el 25,83 % en los textos en inglés, frente al 28,24 % en los textos en español, es decir, una diferencia del 2,41 %. También hemos observado en el análisis de este corpus que el número de palabras en español (2.085) es mayor que en inglés (1.835),

lo cual no es extraño ya que no se sale de con la norma habitual de que en español los textos son generalmente más amplios que en inglés. Si unimos los datos obtenidos de cantidad de palabras con los de densidad terminológica, esto implica que un mayor número de palabras y una mayor densidad terminológica en español da lugar a una diferencia superior ciertamente considerable de las unidades terminológicas altamente especializadas en los títulos y resúmenes de artículos científicos de revisión en el ámbito de las enfermedades neuromusculares del corpus español frente al corpus de textos en inglés.

5.3 Glosarios

Glosario español-inglés

TÉRMINO EN ESPAÑOL	DEFINICIÓN	SINÓNIMOS	TÉRMINO EN INGLÉS
AR-CMT2	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth caracterizada por su herencia autosómica recesiva y velocidad de conducción motora superior a 38 m/s.		AR-CMT2
atrofia muscular	Disminución del volumen del tejido muscular estriado, como consecuencia de lesiones congénitas o inflamatorias de la fibra muscular, de los nervios periféricos o de los centros nerviosos centrales, o también por fenómenos reflejos, caquexia o inmovilización prolongada. No debe confundirse con distrofia muscular.		muscular atrophy
calpaína	Proteasa con un papel metabólico muy activo, que necesita el calcio para su activación. Su alteración está ligada a la distrofia muscular de cinturas por déficit de calpaína.		calpain
caveolinopatía	Grupo de enfermedades de herencia autosómica dominante, ocasionadas por mutaciones en el gen CAV3. Se manifiestan con diferentes fenotipos, como distrofia de cinturas 1C, hiperckaemia asintomática o miopatía distal.		caveolinopathy
CMH	Abreviatura de complejo mayor de histocompatibilidad.		
CMT	Abreviatura de enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.		
CMT1	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo I, caracterizada por su herencia autosómica dominante o ligada al sexo y velocidad de conducción motora superior a 38 m/s.		
CMT2	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo II, caracterizada por su herencia autosómica dominante o ligada al sexo y velocidad de conducción motora inferior a 38 m/s.		

TÉRMINO EN ESPAÑOL	DEFINICIÓN	SINÓNIMOS	TÉRMINO EN INGLÉS
CMT4	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4, caracterizada por su herencia autosómica recesiva y velocidad de conducción motora muy lenta.		
complejo mayor de histocompatibilidad	Conjunto de genes localizados en el brazo corto del cromosoma 6, que poseen información acerca de ciertas glicoproteínas de la membrana plasmática implicadas en los mecanismos de presentación y procesamiento de antígenos a los linfocitos T, así como citocinas y proteínas del sistema de complemento importantes en la respuesta inmunitaria. Están incluidos en tres grupos (I, II y III) que codifican varias proteínas. Estos genes presentan un elevado polimorfismo y tienen múltiples funciones biológicas.	complejo principal de histocompatibilidad, CMH	major histocompatibility complex
compromiso muscular	Afectación muscular. Producción de un daño funcional en el músculo como consecuencia de una enfermedad.	debilidad muscular, desgaste muscular	muscle weakness, lack of strength
crónica	Aplicada a una enfermedad: que se prolonga durante mucho tiempo. En el caso de las enfermedades neuromusculares, la edad de inicio puede variar pero la enfermedad suele permanecer toda la vida de la persona que la padece.		chronic
debilidad muscular	Reducción de la fuerza en uno o más músculos.	desgaste muscular, compromiso muscular, pérdida muscular	muscle weakness, lack of strength
debilitante	En el ámbito de las enfermedades neuromusculares, que produce debilidad muscular.		debilitating
dermatomiositis	Enfermedad caracterizada por la asociación de una miositis simétrica y progresiva de la musculatura proximal de las extremidades con un cuadro cutáneo muy abigarrado. Hay formas infantiles y del adulto, y de evolución aguda o crónica.	DM	dermatomyositis
desgaste muscular	Pérdida de fuerza muscular.	debilidad muscular	muscle weakness, lack of strength

TÉRMINO EN ESPAÑOL	DEFINICIÓN	SINÓNIMOS	TÉRMINO EN INGLÉS
DI-CMT	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth de tipo intermedio, caracterizada por su herencia autosómica dominante y velocidad de conducción motora entre 30 y 40 m/s.		DI-CMT
disferlina	Proteína cuya función tiene que ver con la reparación de la membrana del músculo esquelético.		dysferlin
disferlinopatía	Grupo de distrofias musculares de herencia autosomal recesiva, causadas por la falta de la proteína disferlina funcional por mutaciones en el gen disferlina. Las disferlinopatías se caracterizan por debilidad muscular progresiva. Se dividen clínicamente en cuatro categorías principales: distrofia muscular de cinturas por déficit de disferlina, miopatía de Miyoshi, miopatía distal con inicio tibial anterior y debilidad próximo-distal.		dysferlinopathy
distrofia	En el marco de las enfermedades neuromusculares, se utiliza habitualmente en lugar de "distrofia muscular", por lo que es frecuente encontrar el término "distrofia de Duchenne" o "distrofia de cinturas" en lugar de "distrofia muscular de Duchenne" o "distrofia muscular de cinturas", respectivamente.	Ver la entrada "distrofia muscular"	dystrophy
distrofia muscular	Término que abarca un numeroso y heterogéneo grupo de enfermedades musculares degenerativas de origen genético, con herencia variable: autosómica dominante, autosómica recesiva, ligada al cromosoma X o mitocondrial. En todas ellas, las fibras musculares degeneran y son reemplazadas por tejido graso y fibroso, por lo que se produce una atrofia muscular con debilidad progresiva. La variabilidad fenotípica es muy grande.	muscular dystrophy	

TÉRMINO EN ESPAÑOL	DEFINICIÓN	SINÓNIMOS	TÉRMINO EN INGLÉS
distrofia muscular de Becker	Distrofia muscular ligada al cromosoma X, debida a mutaciones en el gen de la distrofina. Los síntomas son muy parecidos a los de la distrofia muscular de Duchenne, aunque la progresión es más lenta, su aparición es más tardía y la esperanza de vida, más prolongada.	Distrofia muscular pseudohipertrófica benigna, distrofia de Becker	Becker muscular dystrophy, Benign pseudohypertrophic muscular dystrophy, Becker dystrophy
distrofia muscular de cinturas	Grupo de enfermedades degenerativas del músculo esquelético, que afectan preferentemente a las cinturas escapular y pélvica. Se trata de un grupo muy heterogéneo desde el punto de vista clínico como molecular. Inicialmente se agruparon bajo este nombre aquellas distrofias musculares con debilidad fundamental de la cintura pelviana o escapular que no correspondían al fenotipo Duchenne o facioescapulohumeral. Se dividen en dos grandes grupos, según su modo de herencia autosómico dominante (LGMD1) o recesivo (LGMD2). Las formas más graves suelen corresponder al grupo de las recesivas, como las debidas al déficit de sarcoglicanos, calpaína o disferlina. En el grupo de las dominantes existen formas más leves, incluyendo hiperCKemia asintomática (como sucede en algunas formas por déficit de caveolina-3).	distrofia de cinturas, LGMD	limb-girdle muscular dystrophy, LGMD

TÉRMINO EN ESPAÑOL	DEFINICIÓN	SINÓNIMOS	TÉRMINO EN INGLÉS
distrofia muscular de Duchenne	Distrofia muscular muy grave debida a mutaciones en el gen que codifica la distrofina en el cromosoma X. La ausencia de distrofina determina la degeneración de la fibra muscular por la entrada de calcio y la activación de proteasas. Las mujeres pueden ser portadoras asintomáticas o sufrir síntomas menores, mientras que los hombres padecen la enfermedad. Comienza en la infancia y la debilidad muscular es progresiva, de predominio en las cinturas, afecta a las cuatro extremidades, con pseudohipertrofia, insuficiencia ventilatoria, cardiomiopatía y retraso mental. En la adolescencia, los pacientes necesitan silla de ruedas y fallecen precozmente por las complicaciones cardiopulmonares.	enfermedad de Duchenne, DMD	
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	Distrofia muscular de progresión lenta, con debilidad muscular en hombros y brazos. Su patrón de herencia es autosómico dominante. Se manifiesta entre la 1ª y 2ª década de la vida y se caracteriza por retracciones del bíceps, del tendón de Aquiles y de los músculos cervicales posteriores. Cursa con debilidad muscular húmero-peroneal y afectación cardíaca: arritmias, problemas de conducción o insuficiencia de la función ventricular.	Síndrome de Emery-Dreifuss	Emery-Dreifuss muscular dystrophy
distrofia muscular de Fukuyama	Distrofia muscular congénita que cursa con hipotonía, debilidad de los músculos de los miembros y del tronco, así como con retraso mental asociado. Su evolución es, a menudo, letal durante la infancia.		Fukuyama congenital muscular dystrophy

TÉRMINO EN ESPAÑOL	DEFINICIÓN	SINÓNIMOS	TÉRMINO EN INGLÉS
distrofia muscular facioescapulohumeral	Es una de las distrofias musculares hereditarias más frecuentes, que se transmite por herencia autosómica dominante. Los síntomas comienzan entre los 10 y los 20 años con debilidad facial. Tiene un curso descendente lento hasta la musculatura escapulohumeral y afectación precoz del tibial anterior que se extiende después a otros músculos de las piernas. Es frecuente que la atrofia de un mismo grupo muscular sea muy asimétrica.		facioscapulohumeral muscular dystrophy
distrofia muscular miotónica	Enfermedad multisistémica con dos variantes: el tipo 1 o enfermedad de Steinert, con formas muy graves y precoces o congénitas, y el tipo 2 o miopatía miotónica proximal. En las dos formas se produce distrofia muscular con miotonía que, en el tipo 1, afecta inicialmente a los músculos distales de las extremidades y la cara y a los oculomotores, mientras que en el tipo 2, afecta más a los músculos proximales. Los pacientes también presentan alopecia frontal, cataratas, diabetes, hipogammaglobulinemia, hipogonadismo, hipoventilación, hipersomnia, trastornos neuropsicológicos y otras muchas manifestaciones clínicas.	distrofia miotónica	myotonic dystrophy
distrofia muscular por déficit de disferlina	Es una de las cuatro formas de disferlinopatía.	LGMD2B	limb-girdle muscular dystrophy type 2B, LGMD2B
distrofina	Proteína de gran masa molecular, codificada por el mayor gen conocido que está localizado en el brazo corto del cromosoma X. Está presente en el cerebro y en las fibras musculares esqueléticas, lisas y miocárdicas, y se cree que es necesaria para la estabilidad mecánica de las células musculares. Las anomalías de esta proteína están asociadas principalmente con dos distrofias musculares: la de Duchenne y la de Becker.		dystrophin

TÉRMINO EN ESPAÑOL	DEFINICIÓN	SINÓNIMOS	TÉRMINO EN INGLÉS
distrofinopatía	Este nombre agrupa un tipo de distrofias musculares progresivas, caracterizadas por anomalías moleculares de la distrofina, una de las principales proteínas cuya función es mantener la estructura de la fibra muscular. Su herencia está ligada al cromosoma X, por lo que la transmiten las mujeres y la manifiestan clínicamente los hombres. Entre sus formas clínicas están la distrofia muscular de Duchenne y la distrofia muscular de Becker.		dystrophinopathy
DM	(1) Abreviatura de distrofia muscular. (2) Abreviatura de dermatomiositis.	(1) Distrofia muscular. (2) Dermatomiositis	(1) Muscular dystrophy, MD. (2) Dermatomyositis.
enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	Polineuropatía sensitivomotora que se transmite por herencia variable, autosómica dominante, recesiva o ligada al cromosoma X. Se conocen muchos locus y genes causantes de esta enfermedad, lo que da lugar a una gran heterogeneidad clínica y genética. Tiene períodos de progresión lenta y otros de estacionamiento. A lo largo de los años se observa debilidad y atrofia de los músculos distales de las extremidades, con trastorno de la marcha, arreflexia y deformidades de los pies. Hay variedades muy graves, de comienzo infantil, que conducen pronto a la invalidez, y otras benignas, compatibles con una vida normal hasta edades avanzadas.	enfermedad de CMT	Charcot-Marie-Tooth disease
enfermedad de Duchenne	Distrofia muscular de Duchenne (ver entrada)	distrofia muscular de Duchenne, DMD	Duchenne muscular dystrophy, DMD

TÉRMINO EN ESPAÑOL	DEFINICIÓN	SINÓNIMOS	TÉRMINO EN INGLÉS
enfermedad de Steinert	Es la distrofia muscular más frecuente. Su herencia es autosómica dominante. Los síntomas suelen aparecer de forma más precoz y ser más graves en generaciones sucesivas. Existen formas congénitas, muy graves y letales, y formas de inicio más tardío. Se produce una debilidad progresiva de los músculos faciales, elevadores de párpados, bulbares y distales de extremidades rigidez miotónica. El síntoma más característico de esta enfermedad es la dificultad para relajar los músculos después de una contracción mantenida, lo que se denomina “fenómeno miotónico”.	distrofia miotónica tipo I, distrofia miotónica de Steinert	myotonic dystrophy type 1, Steinert disease
enfermedad muscular hereditaria	Miopatía hereditaria (ver entrada)	miopatía hereditaria	inherited myopathy, inherited muscular disease
enfermedad neuromuscular	Las enfermedades neuromusculares son un conjunto de más de 150 enfermedades neurológicas, de naturaleza progresiva, en su mayoría de origen genético, cuya principal característica es la pérdida de fuerza muscular. Son enfermedades crónicas que producen discapacidad, pérdida de la autonomía personal y cargas psicosociales, para las que aún no se dispone de tratamiento efectivo ni curación. Su aparición puede producirse en cualquier etapa de la vida.	patología neuromuscular	neuromuscular disease, neuromuscular disorder, neuromuscular condition
enfermedad neuromuscular hereditaria	Enfermedad neuromuscular que se transmite genéticamente desde los progenitores a su descendencia.	patología neuromuscular hereditaria	inherited neuromuscular disease
enfermedad poco frecuente	Enfermedad de muy baja prevalencia, con frecuencia grave y de origen heredodegenerativo. En Europa, se considera que una enfermedad es poco frecuente cuando hay menos de 5 casos por cada 10 000 habitantes.	enfermedad infrecuente, enfermedad de baja frecuencia, enfermedad minoritaria, enfermedad rara	rare disease

TÉRMINO EN ESPAÑOL	DEFINICIÓN	SINÓNIMOS	TÉRMINO EN INGLÉS
enfermedad rara	Enfermedad poco frecuente. Aunque este término está muy extendido por su similitud con su equivalente en inglés, se aconseja el uso de cualquiera de los términos alternativos para referirse a estas enfermedades, debido al doble sentido que puede tener el adjetivo raras, que puede resultar peyorativo.	enfermedad poco frecuente, enfermedad de baja frecuencia, enfermedad infrecuente.	rare disease
esclerosis lateral amiotrófica	Enfermedad neuromuscular que cursa con una degeneración selectiva de las motoneuronas, las encargadas de innervar los músculos implicados en el movimiento voluntario. El término “esclerosis lateral” hace referencia a la afectación de las fibras nerviosas de la parte lateral de la médula espinal y el término “amiotrófica”, a la atrofia muscular. Produce debilidad muscular progresiva y afectación de la capacidad de hablar, masticar, tragar y respirar.	ELA	amyotrophic lateral sclerosis, ALS
lamina	Proteína que interacciona con ciertas proteínas de membrana para formar la lámina nuclear, en la cara interior de la envoltura nuclear. La forma menos común de la distrofia muscular de Emery-Dreifuss está relacionada con esta proteína.	proteína laminar	
MCIe	Miositis por cuerpos de inclusión esporádica (ver entrada)	miositis por cuerpos de inclusión esporádica	sporadic inclusion-body myositis, sIBM
merosina	Proteína que se denomina también laminina alfa 2, presente en las células musculares y en el sistema nervioso central, que está ligada con la distrofia muscular congénita por déficit de merosina.		merosin
miopatía	Cualquier enfermedad del tejido muscular. Atendiendo a su origen u otras características, suelen clasificarse en miopatías degenerativas, miopatías tóxicas, miopatías metabólicas, miopatías inflamatorias, miopatías lipídicas, miopatías congénitas, miopatías distales, miopatías con anomalías ultraestructurales, etc.	enfermedad muscular	myopathy, muscular disease

TÉRMINO EN ESPAÑOL	DEFINICIÓN	SINÓNIMOS	TÉRMINO EN INGLÉS
miopatía centronuclear	Miopatía congénita caracterizada por debilidad muscular en piernas y cara, así como por retraso en el comienzo de la marcha. La evolución es variable y produce distintos grados de invalidez.	miopatía congénita centronuclear	centronuclear myopathy
miopatía congénita	Enfermedad del tejido muscular presente desde el momento del nacimiento. No debe confundirse con miopatía hereditaria.	enfermedad muscular congénita	congenital myopathy, congenital muscular disease
miopatía de Miyoshi	Es uno de los cuatro tipos de disferlinopatía.		Miyoshi myopathy
miopatía distal	Grupo de enfermedades con patrón de herencia autosómico recesivo o dominante. La afectación es predominantemente en la musculatura distal de miembros inferiores, y según el tipo será afectará fundamentalmente al compartimento anterior o posterior de las piernas. Algunas de ellas se caracterizan por presenta vacuolas ribeteadas en la biopsia muscular. Entre ellas están las siguientes: miopatía distal de tipo Welander, miopatía distal de tipo Markesbery-Griggs, miopatía distal de tipo Miyoshi y miopatía distal de tipo Nonaka.		distal myopathy
miopatía distal con inicio tibial anterior	Es uno de los cuatro tipos de disferlinopatía.		distal myopathy with anterior tibial onset
miopatía hereditaria	Enfermedad del tejido muscular que se transmite genéticamente desde los progenitores a su descendencia. No debe confundirse con miopatía congénita.	enfermedad muscular hereditaria	inherited myopathy, inherited muscular disease
miopatía inflamatoria	Enfermedad del tejido muscular adquirida (no hereditaria) de causa inmunológica.	miositis	myositis

TÉRMINO EN ESPAÑOL	DEFINICIÓN	SINÓNIMOS	TÉRMINO EN INGLÉS
miopatía miofibrilar	Las miopatías miofibrilares (MFM) forman un grupo de trastornos neuromusculares, heterogéneo desde el punto de vista clínico y genético, aunque con un fenotipo morfológico común. Las MFM se caracterizan por cambios estructurales miofibrilares que consisten en acumulaciones intracelulares anómalas de filamentos intermedios de desmina y de otras proteínas. Las manifestaciones clínicas son variables y la manifestación clínica dominante es la debilidad muscular de progresión lenta. En algunos pacientes también puede presentarse cardiopatía y neuropatía periférica.		myofibrillar myopathy
miopatía nemalítica	Miopatía congénita que se caracteriza por la aparición de hipotonía generalizada y difusa, con afectación de manos, pies, tronco y cara. Existen variantes en las que los músculos respiratorios de los lactantes se ven afectados. El déficit no es evolutivo y suele causar invalidez moderada.	miopatía congénita nemalítica	nemaline myopathies
miositis	Inflamación del tejido muscular estriado.	miopatía inflamatoria	myositis
miositis por cuerpos de inclusión	Es una enfermedad inflamatoria del músculo con un comienzo insidioso en la edad adulta. Se caracteriza por debilidad muscular y amiotrofia proximal de los miembros inferiores, de la musculatura flexora de la mano y de músculos bulbares. Con frecuencia, cursa con disfagia. Aunque se trata de una enfermedad de supuesta etiología inmune, no responde bien a ninguno de los tratamientos ensayados.	MCI	inclusion-body myositis, IBM

TÉRMINO EN ESPAÑOL	DEFINICIÓN	SINÓNIMOS	TÉRMINO EN INGLÉS
miositis por cuerpos de inclusión esporádica	Miopatía lentamente progresiva que afecta a la musculatura proximal y distal con rasgos histopatológicos distintivos, como hallazgos inflamatorios autoinmunes y degenerativos, presencia de vacuolas, inclusiones filamentosas y acumulaciones de proteínas con contenido amiloide. Produce debilidad y atrofia de los músculos proximales y distales, afectando especialmente los cuádriceps y los flexores profundos de los dedos de la mano.	MCIe	sporadic inclusion-body myositis, sIBM
neuromuscular	Relacionado bien con el nervio y el músculo o bien con la inervación motora de los músculos esqueléticos.		neuromuscular
neuropatía	Enfermedad del tejido nervioso. Se utiliza frecuentemente en sentido restringido para referirse solo a las neuropatías periféricas.		neuropathy
patología neuromuscular	Enfermedad neuromuscular. El término patología se utiliza incorrectamente para designar una enfermedad, por lo que no es aconsejable su uso.		
patología neuromuscular hereditaria	Enfermedad neuromuscular hereditaria (ver entrada)	patología neuromuscular hereditaria	inherited neuromuscular disease
pérdida muscular	Se utiliza para referirse a la debilidad muscular.	debilidad muscular, compromiso muscular, desgaste muscular	muscle weakness, lack of strength
PM	Abreviatura de polimiositis.	polimiositis	polymyositis
polimiositis	Enfermedad inflamatoria de la musculatura esquelética, perteneciente al grupo de las miopatías inflamatorias idiopáticas, caracterizadas por una inflamación no supurativa del músculo, que se asocia a una necrosis de las células musculares. La enfermedad es de causa no bien conocida, aunque su origen ha sido atribuido a agentes infecciosos, a agentes tóxicos o a fármacos, siendo lo más probable que se produzca por un proceso autoinmunológico desencadenado por factores ambientales en sujetos genéticamente predispuestos.	PM	polymyositis

TÉRMINO EN ESPAÑOL	DEFINICIÓN	SINÓNIMOS	TÉRMINO EN INGLÉS
progresiva	Característica de la mayoría de las enfermedades neuromusculares que significa que evoluciona hacia un estado de mayor desarrollo o de mayor gravedad.		progressive
sarcogluconopatía	Grupo de enfermedades debidas a un defecto en el grupo sarcoglicano que da lugar, entre otras, a un tipo de distrofia muscular de cinturas de herencia autosómica recesiva.	sarcoglicano-patía	sarcoglycanopathy

Glosario inglés-español

TÉRMINO EN INGLÉS	TÉRMINO EN ESPAÑOL
ALS	esclerosis lateral amiotrófica
amyotrophic lateral sclerosis	esclerosis lateral amiotrófica
AR-CMT2	AR-CMT2
Becker muscular dystrophy	distrofia muscular de Becker
calpain	calpaína
caveolinopathy	caveolinopatía
centronuclear myopathy	miopatía centronuclear
Charcot-Marie-Tooth disease	enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
chronic	crónica
congenital myopathy, congenital muscular disease	miopatía congénita
debilitating	debilitante
dermatomyositis	dermatomiositis

TÉRMINO EN INGLÉS	TÉRMINO EN ESPAÑOL
DI-CMT	DI-CMT
distal myopathy	miopatía distal
distal myopathy with anterior tibial onset	miopatía distal con inicio tibial anterior
DMD	enfermedad de Duchenne, DMD
Duchenne muscular dystrophy	enfermedad de Duchenne, DMD
dysferlin	disferlina
dysferlinopathy	disferlinopatía
dystrophin	distrofina
dystrophinopathy	distrofinopatía
dystrophy	distrofia
Emery-Dreifuss muscular dystrophy	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss
facioscapulohumeral muscular dystrophy	distrofia muscular facioescapulohumeral
Fukuyama congenital muscular dystrophy	distrofia muscular de Fukuyama
IBM	miositis por cuerpos de inclusión
inclusion-body myositis	miositis por cuerpos de inclusión
inherited muscular disease	enfermedad muscular hereditaria
inherited myopathy	enfermedad muscular hereditaria
inherited myopathy, inherited muscular disease	miopatía hereditaria
inherited neuromuscular disease	enfermedad neuromuscular hereditaria

TÉRMINO EN INGLÉS	TÉRMINO EN ESPAÑOL
inherited neuromuscular disease	enfermedad neuromuscular hereditaria
lack of strength	debilidad muscular, desgaste muscular, compromiso muscular
LGMD	distrofia muscular de cinturas
limb-girdle muscular dystrophy type 2B (LGMD2B)	distrofia muscular por déficit de disferlina, LGMD2B
limb-girdle muscular dystrophy	distrofia muscular de cinturas
major histocompatibility complex	complejo mayor de histocompatibilidad
MD	muscular dystrophy
merosin	merosina
Miyoshi myopathy	miopatía de Miyoshi
muscle weakness	debilidad muscular, desgaste muscular, compromiso muscular
muscular atrophy	atrofia muscular
myofibrillar myopathy	miopatía miofibrilar
myopathy, muscular disease	miopatía
myositis	miopatía inflamatoria
myositis	miositis
myotonic dystrophy	distrofia muscular miotónica
myotonic dystrophy type 1	enfermedad de Steinert, distrofia miotónica tipo I
nemaline myopathies	miopatía nemalítica
neuromuscular	neuromuscular

TÉRMINO EN INGLÉS	TÉRMINO EN ESPAÑOL
neuromuscular condition	enfermedad neuromuscular
neuromuscular disease	enfermedad neuromuscular
neuromuscular disorder	enfermedad neuromuscular
neuropathy	neuropatía
polymyositis	PM
polymyositis	polimiositis
progressive	progresiva
rare disease	enfermedad poco frecuente, enfermedad minoritaria, enfermedad rara
sarcoglycanopathy	sarcoglucanopatía
sIBM	miositis por cuerpos de inclusión esporádica
sporadic inclusion-body myositis	miositis por cuerpos de inclusión esporádica
Steinert disease	enfermedad de Steinert, distrofia miotónica tipo I

6) DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

6.1 Discusión

Recordamos que el objetivo de este trabajo era realizar una descripción terminológica del género artículo científico de revisión en el ámbito de las enfermedades neuromusculares, que sirviera de ayuda al traductor, mediante el análisis terminológico de los títulos y resúmenes de un corpus de textos originalmente escritos en inglés y en español.

A través de un detallado análisis terminológico de un pequeño corpus bilingüe de textos comparables, hemos podido obtener unos resultados que nos dirigen a las conclusiones que se detallan en el apartado 6.3, que creemos que pueden ser de bastante utilidad para el traductor de este tipo de documentos. Por tanto, hemos contribuido, si bien en pequeña medida, a la mejora de los recursos previamente existentes para el traductor.

Entre estos recursos, se encuentra el glosario de términos en español-inglés y en inglés-español, que realiza una doble función. Por una parte, sirve de ayuda en la comprensión de los textos científicos que versan sobre enfermedades neuromusculares en inglés y en español, mediante las definiciones que contiene. Por otra parte, es de utilidad para el traductor entre inglés y español, en cualquiera de las dos direcciones.

6.2 Limitaciones del estudio

Ciertamente, los resultados y conclusiones obtenidos en el presente estudio pretenden ser tan solo una aproximación, dado que han sido extraídos de una muestra pequeña de textos. Un análisis realizado sobre una muestra mucho mayor permitirá obtener unos resultados muchos más extrapolables y aplicables a la traducción de artículos científicos de revisión en el contexto de las enfermedades neuromusculares entre la lengua español y la lengua inglesa, en ambas direcciones. Del mismo modo, podremos obtener un glosario de términos mucho mayor al analizar una muestra de textos mayor.

Otra de las limitaciones que hemos encontrado en este trabajo ha sido que la producción de artículos científicos de revisión en español es mucho menor que en inglés. Este hecho ha tenido dos consecuencias que limitan el estudio: la primera, que el corpus de textos en español se ha tenido que

recopilar de revistas de menor relevancia científica que en el caso de los textos en inglés; y la segunda, que el rango de fechas de las publicaciones haya tenido que ampliarse en el caso de los textos en español para conseguir el mismo número de textos.

6.3 Conclusiones

Las conclusiones que podemos obtener, todas ellas referidas a los títulos y resúmenes de los artículos científicos de revisión en el ámbito de las enfermedades neuromusculares, son las siguientes:

1ª) En cuanto a la recopilación del corpus, como hemos advertido anteriormente, podemos concluir que la mayor dificultad para encontrar textos en español parece ser debida a que, en la investigación científica, predomina la lengua inglesa que, a su vez, es la lengua universal de la ciencia en la actualidad. Así, la publicación de resúmenes en inglés de artículos científicos de revisión está tan extendida que podemos hallar muchos más textos en dicha lengua que en español.

2ª) La frecuencia de uso de las unidades terminológicas especializadas, entre las que se incluyen abreviaturas, que están referidas exclusivamente a las enfermedades neuromusculares es similar en ambas lenguas.

3ª) En lo referente a la sinonimia, podemos concluir que existe una similitud y una diferencia entre ambas lenguas. La similitud consiste en que la utilización de sinónimos se utiliza con parecida habitualidad, si bien en español es ligeramente superior. La diferencia está marcada por el tipo de sinónimo, ya que en inglés suelen utilizarse las abreviaturas como sinónimos de otros términos, mientras que en español coexisten diversidad de términos sinónimos no abreviados en los textos.

4ª) En cuanto a las abreviaturas de unidades terminológicas especializadas, podemos obtener dos conclusiones: que se utilizan aproximadamente el doble de veces en inglés que en español y que, en ambos casos, se utilizan con asiduidad en los resúmenes, pero nunca en los títulos. Esto último parece tener bastante sentido, dado que el título es una presentación breve de lo que va a leer o no el receptor del artículo de investigación y debe contar con la suficiente condensación de la idea más importante, pero también requiere claridad. Esta claridad no sería posible si se utilizaran abreviaturas en el título.

5ª) Mediante el análisis de la densidad terminológica, podemos concluir que los resúmenes presentan una densidad terminológica muy alta en las dos lenguas, ya que se trata de textos altamente

especializados. Sin embargo, la densidad terminológica de los títulos es mucho mayor. Esto es debido a que el título es la presentación inicial de cualquier artículo científico y debe contener, de forma muy condensada, la mayor información relevante y esta incluye la terminología más especializada.

6ª) Al haber un mayor número de palabras en los textos en español frente al inglés, unida a una densidad terminológica global ligeramente superior también en español, se obtiene la conclusión de que hay una diferencia superior considerable de las unidades terminológicas altamente especializadas en los títulos y resúmenes del corpus español frente al corpus de textos en inglés.

6.4 Propuesta para futura investigación

La primera propuesta que lógicamente surge de este trabajo parece ser la de ampliar el estudio a una muestra mucho mayor, de forma que nos permita validar o no los resultados obtenidos. Un corpus textual mayor, sin duda arrojará datos más fiables que se podrán aplicar con mayor seguridad en la traducción. Esto permitirá tener una descripción terminológica más fiel a la realidad y que servirá de gran ayuda a los traductores.

Dado que la muestra de textos se ha realizado sobre artículos científicos de revisión, de los que hemos extraído el título y el resumen, en un futuro trabajo podríamos centrar nuestro estudio en los artículos originales de investigación. Sin duda, en este caso encontraríamos una mayor disponibilidad de textos para recopilar el corpus, tanto en inglés como en español, que nos permitiría ratificar o no los resultados obtenidos en el presente trabajo.

Por otra parte, dada la dificultad con que nos hemos encontrado para buscar los textos del corpus en español, la muestra se podría ampliar bien recopilando más artículos científicos de revisión de enfermedades neuromusculares concretas o bien artículos originales, como se ha dicho en el párrafo anterior. Se podría agrupar cada enfermedad neuromuscular por tipología, según la clasificación actual y hacer un análisis terminológico basado en corpus de textos por tipologías de enfermedades, lo cual también facilitaría la labor del traductor al tener descripciones terminológicas bien clasificadas por tipo de enfermedad y más detalladas.

Otra opción de mejora de este trabajo consiste en realizar la investigación sobre artículos científicos completos, en vez de estar acotados al título y al resumen. De esta manera, se obtendría un número mucho mayor de unidades terminológicas y el estudio de la frecuencia, la sinonimia, las

abreviaturas y la densidad terminológica arrojaría resultados interesantes para corroborar o no los resultados aquí obtenidos.

En los dos casos anteriores, también se incrementaría el tamaño del glosario de términos especializados inglés-español y español-inglés sobre enfermedades neuromusculares.

7) FUENTES DE INFORMACIÓN Y REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

a) FUENTES DE INFORMACIÓN

ASEM (Federación Española de Enfermedades Neuromusculares) [en línea]. [Fecha de consulta: 27 de octubre de 2016]. Disponible en Internet:

<http://www.asem-esp.org/>

CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red: Enfermedades Raras) [en línea]. [Fecha de consulta: 23 de enero de 2017]. Disponible en Internet:

<http://www.ciberer.es/>

FECYT (Fundación Española para la Ciencia y la Tecnología) [en línea]. [Fecha de consulta: 1 de febrero de 2017]. Disponible en Internet:

<https://www.recursoscientificos.fecyt.es/factor/>

FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) [en línea]. [Fecha de consulta: 10 de enero de 2017]. Disponible en Internet:

<http://www.enfermedades-raras.org/>

ORPHANET (Portal de información sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos) [en línea]. [Fecha de consulta: 10 de enero de 2017]. Disponible en Internet:

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

Scimago Journal & Country Rank (SJR) [en línea]. [Fecha de consulta: 1 de febrero de 2017]. Disponible en Internet:

www.scimagojr.com

Universidad de Alicante: BITRA (Bibliografía de Interpretación y Traducción) [en línea]. [Fecha de consulta: 1 de diciembre de 2016]. Disponible en Internet:

https://aplicacionesua.cpd.ua.es/tra_int/usu/buscar.asp

Universidad de Córdoba: Biblioteca [en línea]. [Fecha de consulta: 1 de febrero de 2017]. Disponible en Internet:

<http://www.uco.es/servicios/biblioteca/>

United States National Library of Medicine: PubMed. [en línea]. [Fecha de consulta: 15 de diciembre de 2016]. Disponible en Internet:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>

b) REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ASEM. *Guía de las enfermedades neuromusculares. Información y apoyo a las familias*. Alcalá la Real (Jaén): Formación Alcalá, 2008.

BOOTH, W.C., COLOMB, G.G., WILLIAMS, J.M. *The Craft of Research*. Chicago y Londres: The University of Chicago Press, 2003.

CABRÉ CASTELLVÍ, M.T. El traductor y la terminología: necesidad y compromiso. *Panace@*, 2000; 1 (2): Editorial. [Fecha de consulta: 23 de enero de 2017]. Disponible en Internet:

http://www.medtrad.org/panacea/IndiceGeneral/n2_EditorialCabre.pdf

GUANTIVA ACOSTA, R., CABRÉ CASTELLVÍ, M.T. y CASTELLÁ LIDON, J.M. Clasificación de textos especializados a partir de su terminología. *Íkala*, revista de lenguaje y cultura, 2008; 13(19):15-39. [Fecha de consulta: 23 de enero de 2017]. Disponible en Internet:

<http://www.scielo.org.co/pdf/ikala/v13n19/v13n19a2.pdf>

IZQUIERDO MARTÍNEZ, M. y AVELLANEDA FERNÁNDEZ, A. (2004): *Enfermedades raras: un enfoque práctico*. Barcelona: ISCIII, 2004.

LÓPEZ ARROYO, B. y MÉNDEZ CENDÓN, B. Describing Phraseological Devices in Medical Abstracts: An English/Spanish Contrastive Analysis. *Meta: journal des traducteurs / Meta: Translators' Journal*, 2016; 52 (3): 503-516. [Fecha de consulta: 13 de enero de 2017]. Disponible en Internet:

<https://www.erudit.org/revue/meta/2007/v52/n3/016735ar.pdf>

MARTA RODRÍGUEZ, V. Estudio español-francés de la metaforización biomédica en las guías de práctica clínica en el ámbito de las enfermedades raras [en línea]. *Panace@*, 2016; 17 (44): 144-149. [Fecha de consulta: 13 de enero de 2017]. Disponible en Internet:

http://www.tremedica.org/panacea/IndiceGeneral/n44_tribuna-VMartaRodriguez.pdf

NAVARRO GONZÁLEZ, F.A. *Diccionario crítico de dudas inglés-español de Medicina*. 2ª edición. Madrid: McGraw-Hill/Interamericana de España, S. A. U., 2005.

POSTIGO PINAZO, E. y LAVADO PUYOL, R. Propuesta para abordar las necesidades terminológicas de la traducción e interpretación sobre enfermedades raras: elaboración de herramientas a partir de documentos reales. *Tonos Digital. Revista Electrónica de Estudios Filológicos*, 2015; 29. [Fecha de consulta: 11 de enero de 2017]. Disponible en Internet:

<http://www.tonosdigital.com/ojs/index.php/tonos/article/view/1327/802>

REAL ACADEMIA ESPAÑOLA. *Diccionario de la lengua española. Edición del Tricentenario* [en línea]. [Fechas de consulta: desde 15/08/2016 hasta 12/02/2017]. Disponible en Internet:

<http://dle.rae.es/?w=diccionario>

REAL ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA. *Diccionario de Términos Médicos*, 2012 [en línea]. [Fechas de consulta: desde 15/08/2016 hasta 12/02/2017]. Disponible en Internet:

<http://dtme.ranm.es/index.aspx>

SALDANHA G., O'BRIEN S. *Research methodologies in translation studies*. El Cairo (Egipto): Delta Typesetters, 2014.

VARELA VILA, T., SÁNCHEZ TRIGO, E., ALONSO FERREIRA, V. y VILLAVERDE HUESO, A. Vocabulario francés-español de enfermedades raras: errores innatos del metabolismo [en línea]. *Panace@*, 2010; 12 (33): 35-78. [Fecha de consulta: 13 de enero de 2017]. Disponible en Internet:

<http://www.medtrad.org/panacea/IndiceGeneral/n33-Tradyterm-VilaTrigoFerreiraHueso.pdf>

VARELA VILA, T., SÁNCHEZ TRIGO, E. y MARTA RODRÍGUEZ, V. Vocabulario inglés-español de productos de apoyo utilizados en terapia ocupacional para personas con enfermedades neuromusculares [en línea]. *Panace@*, 2012; 13 (35): 69-90. [Fecha de consulta: 18 de septiembre de 2016]. Disponible en Internet:

http://www.tremedica.org/panacea/IndiceGeneral/n35-tradyterm-Vila_et-al.pdf

VILA BARBOSA, M.M. y SÁNCHEZ TRIGO, E. Propuesta para la elaboración de un glosario terminológico bilingüe (español-francés) de enfermedades neuromusculares pediátricas [en línea].

Panace@, 2013; 14 (38): 197-211. [Fecha de consulta: 18 de septiembre de 2016]. Disponible en Internet:
http://www.medtrad.org/panacea/PanaceaPDFs/Panacea38_Diciembre2013.pdf

ANEXO I: Tablas de terminología especializada del corpus en inglés

EN-1: PROGRESS AND PROSPECTS OF GENE THERAPY CLINICAL TRIALS FOR THE MUSCULAR DYSTROPHIES

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	<i>muscular dystrophy</i> - <i>MD's</i> <i>myogenic disorders</i> <i>heterogeneous group of degenerative disorders</i> <i>Duchenne muscular dystrophy</i> <i>limb-girdle muscular dystrophy</i> - <i>LGMD</i> - <i>LGMD2D</i> <i>disorder</i>	2 5 1 1 1 2 1 1 2
ANATOMÍA Y FISIOLOGÍA	<i>muscular</i> <i>muscle</i> <i>limb</i> <i>girdle</i> <i>protein</i> <i>dystrophin</i> <i>dystrophin-glycoprotein complex</i> - <i>DGC</i> <i>α-sarcoglycan</i>	5 1 2 2 1 1 1 3 1
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA	<i>progressive muscle weakness</i> <i>fragility</i>	1 1
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO	<i>gene therapy</i> <i>via recombinant adeno-associated viral vectors</i>	3 1
GENÉTICA	<i>gene</i> <i>mutation</i>	7 4
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS	<i>trial</i> <i>clinical trial</i> <i>preclinical trial</i> <i>phase</i> <i>test safety</i> <i>effectiveness</i>	6 5 1 1 1 1

EN-2: PRENATAL DIAGNOSIS OF CONGENITAL MYOPATHIES AND MUSCULAR DYSTROPHIES

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	<i>disease</i> - <i>rare inherited disease</i>	2 1

	<i>myopathy</i>	2
	<i>muscular dystrophy</i>	2
	<i>congenital</i>	1
ANATOMÍA Y FISIOLOGÍA	<i>muscular</i>	2
	<i>muscle</i>	1
	<i>respiratory</i>	1
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA	<i>muscle weakness</i>	1
	<i>atrophy</i>	1
	<i>motor delay</i>	1
	<i>respiratory insufficiency</i>	1
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO	<i>prenatal diagnosis</i>	2
GENÉTICA	<i>genetic counseling</i>	1
	<i>inherited</i>	1
	<i>genetically</i>	1
	<i>phenotypically</i>	1
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS		-

EN-3: EPIDEMIOLOGY OF NEUROMUSCULAR DISEASES

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	<i>disease</i>	8
	- <i>neuromuscular disease</i>	4
	<i>disorder</i>	1
	- <i>neuromuscular disorder</i>	1
	<i>uncommon</i>	1
	<i>communicable</i>	1
	<i>noncommunicable</i>	1
	<i>pathogenetic</i>	1
ANATOMÍA Y FISIOLOGÍA	<i>neuromuscular</i>	5
	<i>anatomy</i>	1
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA		-
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO		-
GENÉTICA		-
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS	<i>epidemiology</i>	1
	<i>epidemiologic</i>	2

EN-4: NEW DEVELOPMENT IN EXON SKIPPING AND SPLICE MODULATION THERAPIES FOR NEUROMUSCULAR DISEASES

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	<i>neuromuscular disease</i>	2
	<i>muscular dystrophies</i>	3
	<i>limb-girdle muscular dystrophy type 2B</i>	1

	<i>Fukuyama congenital muscular dystrophy</i>	1
	<i>Duchenne muscular dystrophy</i>	1
	- <i>DMD</i>	3
	<i>spinal muscular atrophy</i>	1
	- <i>SMA</i>	2
	<i>dysferlinopathy</i>	1
	<i>myopathy</i>	2
	- <i>Miyoshi myopathy</i>	1
	- <i>distal myopathy with anterior tibial onset</i>	1
	<i>disease</i>	3
	- <i>infectious (disease)</i>	1
ANATOMÍA Y FISIOLÓGÍA	<i>muscular</i>	7
	<i>neuromuscular</i>	2
	<i>spinal</i>	1
	<i>tibial</i>	1
	<i>motor neuron</i>	1
	<i>protein</i>	1
	<i>dystrophin</i>	1
	<i>limb</i>	1
	<i>girdle</i>	1
	<i>anterior</i>	1
	<i>distal</i>	1
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA		-
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO		-
GENÉTICA	<i>genetic</i>	3
	<i>DNA</i>	1
	<i>sequence</i>	1
	<i>exon</i>	5
	- <i>exon-skipping</i>	4
	- <i>exon inclusion</i>	1
	<i>splice modulation</i>	3
	<i>antisense</i>	2
	- <i>antisense oligonucleotide</i>	1
	- <i>AON</i>	5
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS	<i>clinical trial</i>	2
	<i>Phase III</i>	1

EN-5: ELECTRICAL IMPEDANCE MYOGRAPHY AND ITS APPLICATION IN NEUROMUSCULAR DISORDERS

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	<i>disorder</i>	3
	- <i>neuromuscular disorder</i>	2
	<i>condition</i>	1
	- <i>neuromuscular condition</i>	1

ANATOMÍA Y FISIOLOGÍA	<i>muscle</i> <i>neuromuscular</i>	3 3
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA		-
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO	<i>diagnostic tool</i> <i>biomarker</i> <i>electrical impedance myography</i> - <i>EIM</i>	1 1 3 3
GENÉTICA		-
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS	<i>study</i> <i>clinical trial</i>	1 1

EN-6: WHERE DO WE STAND IN TRIAL READINESS FOR AUTOSOMAL RECESSIVE LIMB GIRDLE MUSCULAR DYSTROPHIES?

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	<i>disease</i> - <i>neuromuscular disease</i> - <i>acquired muscular disease</i> - <i>genetically heterogeneous disease</i> - <i>rare disease</i> <i>condition</i> <i>autosomal recessive limb girdle muscular dystrophy</i> <i>dystrophy</i> - <i>LGMD2</i> <i>muscular dystrophy</i> <i>myopathies</i> - <i>congenital</i> - <i>myofibrillar</i> - <i>distal</i> <i>rare</i> <i>progressive</i> <i>wasting</i> <i>severity</i>	6 1 1 1 1 1 3 2 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1
ANATOMÍA Y FISIOLOGÍA	<i>muscle</i> <i>muscular</i> <i>neuromuscular</i> <i>limb</i> <i>girdle</i> <i>shoulder</i> <i>pelvic</i> <i>distal</i> <i>cell</i>	2 3 1 2 3 1 1 1 1
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA	<i>clinical features</i> <i>weakness</i>	1 1
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO	<i>biomarker</i>	1

GENÉTICA	<i>genetically</i>	1
	<i>autosomal recessive</i>	2
	<i>phenotype</i>	1
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS	<i>life expectancy</i>	1
	<i>trial</i>	2
	- <i>clinical trial</i>	1
	<i>assay</i>	1
	<i>translational research</i>	1
	<i>natural history</i>	1

EN-7: THE EPIDEMIOLOGY OF NEUROMUSCULAR DISORDERS: AGE AT ONSET AND GENDER IN THE NETHERLANDS

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	<i>disorder</i>	5
	- <i>neuromuscular disorder</i>	4
	<i>syndrome</i>	1
	- <i>post-polio syndrome</i>	1
	<i>myopathy</i>	1
	<i>polyneuropathy</i>	1
	<i>Emery-Dreifuss muscular dystrophy</i>	1
	<i>amyotrophic lateral sclerosis</i>	1
	<i>progressive spinal muscular atrophy</i>	1
	<i>inclusión body myositis</i>	1
	<i>progressive</i>	1
ANATOMÍA Y FISIOLÓGIA	<i>muscular</i>	2
	<i>neuromuscular</i>	5
	<i>spinal</i>	1
	<i>lateral</i>	1
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA		-
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO		-
GENÉTICA	<i>phenotype</i>	1
	<i>X-chromosome</i>	1
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS	<i>trial</i>	1
	<i>epidemiology</i>	1
	<i>epidemiologic</i>	1
	<i>data collection</i>	1

EN-8: PHARMACOLOGICAL THERAPY FOR THE PREVENTION AND MANAGEMENT OF CARDIOMYOPATHY IN DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY: A SYSTEMATIC REVIEW

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	<i>Duchenne muscular dystrophy</i>	2
	- <i>DMD</i>	7

	<i>cardiomyopathy</i> - <i>CM</i> <i>onset</i>	3 5 1
ANATOMÍA Y FISIOLÓGÍA	<i>muscular</i> <i>respiratory</i> <i>heart</i> <i>ventricular</i> <i>systolic</i> <i>enzyme</i> <i>angiotensin</i> <i>aldosterone</i> <i>function</i>	2 1 1 1 1 1 1 1 1
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA	<i>heart failure</i>	1
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO	<i>pharmacological therapy</i> <i>pharmacotherapy</i> <i>antagonist</i> <i>beta-blocker</i> <i>receptor blocker</i>	1 1 2 1 1
GENÉTICA		-
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS		-

EN-9: COMMONALITY AMID DIVERSITY: MULTI-STUDY PROTEOMIC IDENTIFICATION OF CONSERVED DISEASE MECHANISMS IN SPINAL MUSCULAR ATROPHY

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	<i>spinal muscular atrophy</i> - <i>SMA</i> <i>neuromuscular disease</i> <i>disease</i> <i>pathogenesis</i>	2 3 1 5 2
ANATOMÍA Y FISIOLÓGÍA	<i>spinal</i> <i>muscular</i> <i>tissue</i> <i>cell</i> <i>protein</i> <i>survival motor neuron</i> - <i>SMN</i>	2 2 2 1 1 1 4
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA		-
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO	<i>therapeutic target</i> <i>proteomic identification</i> <i>proteomic screening technologies</i> <i>proteomic datasets</i> <i>proteomic studies</i> <i>molecular pathways</i>	1 1 1 1 1 2

	<i>molecular mechanisms</i>	1
	<i>molecular perturbations</i>	1
GENÉTICA	<i>genetic (adj)</i>	1
	<i>genetics (n)</i>	1
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS	<i>multi-study</i>	1
	<i>mortality</i>	1

EN-10: THE VALUE OF MAGNETIC RESONANCE IMAGING AS A BIOMARKER FOR AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS: A SYSTEMATIC REVIEW

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	<i>amyotrophic lateral sclerosis</i> - <i>ALS</i> <i>disease</i> - <i>neurodegenerative disease</i>	2 7 4 1
ANATOMÍA Y FISIOLÓGÍA	<i>brain</i> <i>spinal cord</i> <i>motor</i> - <i>motor system</i> - <i>motor regions</i> <i>lateral</i>	2 1 2 1 1 2
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA		-
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO	<i>measure</i> <i>motor test</i> <i>magnetic resonance imaging</i> - <i>MRI</i> <i>biomarker</i> - <i>radiological biomarker</i> <i>neuroprotective and neurorestorative</i> <i>disease-modifying drugs</i>	1 1 2 9 5 1 1 1
GENÉTICA		-
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS	<i>cohort</i> <i>group</i> - <i>control group</i> <i>clinical trial</i> <i>study</i> - <i>longitudinal study</i>	2 3 2 1 2 1

ANEXO II: Tablas de terminología especializada del corpus en español

ES 1: INFORME DE LA FUNDACIÓN DEL CEREBRO SOBRE EL IMPACTO SOCIAL DE LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA Y LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	enfermedad	7
	- enfermedades neuromusculares	4
	patología	3
	- patología neuromuscular	2
	esclerosis lateral amiotrófica	3
	enfermedad de Duchenne	1
	rara	1
	baja frecuencia	1
	crónica	1
	progresiva	1
debilitante	1	
ANATOMÍA Y FISIOLOGÍA	neuromuscular	6
	lateral	1
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA	etiológica	1
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO	manejo multidisciplinar	1
	unidades especializadas	1
GENÉTICA		-
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS	epidemiología	1
	prevalencia	1
	incidencia	1
	frecuencia	1

ES 2: ASPECTOS BÁSICOS DE LA EVALUACIÓN DE LA FUNCIÓN PULMONAR EN EL PACIENTE CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	enfermedad	5
	- enfermedades neuromusculares	4
	- enfermedades respiratorias	1
	distrofia muscular	2
	insuficiencia respiratoria crónica (diurna y/o nocturna)	1
	neumonía	1
	padecimiento	1
ANATOMÍA Y FISIOLOGÍA	muscular	6
	- función pulmonar	4
	músculos	2
	respiratorio	3

	pulmonar	3
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA	debilidad muscular trastorno del sueño alteración - alteraciones en músculos respiratorios - alteraciones en la parrilla costal - alteraciones en la deglución complicación	1 1 3 1 1 1 1
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO	fisioterapia respiratoria rehabilitación pulmonar	1 1
GENÉTICA		-
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS		-

ES 3: BIOPSIA MUSCULAR EN MIOPATÍAS CONGÉNITAS Y DISTROFIAS MUSCULARES

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	distrofia - distrofia muscular - distrofia muscular de cinturas - distrofia congénita - distrofia de cinturas - distrofia facioescapulohumeral - FSH (distrofia por) déficit de calpaína (distrofia por) déficit de merosina (distrofia por) déficit de disferlina (distrofia por) déficit de lamina distrofinopatía sarcoglucanopatía FKRP* miopatía - miopatía congénita - miopatía centronuclear - miopatía nemalínica patología entidad morfológica	10 4 1 1 1 1 1 1 1 2 1 1 1 5 3 1 1 1 2 1
ANATOMÍA Y FISIOLOGÍA	muscular músculo sistema nervioso central neuronal sustancia blanca lamina calpaína merosina disferlina	9 1 1 1 1 2 1 1 1
HISTORIA CLÍNICA	afectación alteración	1 2

Y SINTOMATOLOGÍA	trastorno presentación clínica infiltrado inflamatorio migración neuronal	1 1 1 1
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO	diagnóstico clínico diferencial algoritmo diagnóstico biopsia muscular biopsiar rebiopsiar resonancia magnética inmunohistoquímica Western Blot - WB	1 1 5 3 1 1 2 1 2
GENÉTICA	gen genético - heterogenidad genética mutación	3 5 1 1
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS		-

* FKRP: proteína asociada a una distrofia muscular congénita por la que, en este texto, se hace referencia a la enfermedad, no a la proteína.

ES 4: CARDIOPATÍAS Y ARRITMIAS EN PATOLOGÍAS NEUROMUSCULARES HEREDITARIAS. UN DESAFÍO DIAGNÓSTICO PARA EL CARDIÓLOGO

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	patología - patologías neuromusculares hereditarias - patología cardiovascular enfermedad - enfermedades neuromusculares hereditarias distrofia - distrofias musculares - distrofia de Emery-Dreifuss - distrofia miotónica de Steinert distrofinopatías caveolinopatías miopatías mitocondriales miocardiopatía - miocardiopatía dilatada - miocardiopatía hipertrófica idiopática	3 1 1 1 1 3 1 1 1 1 1 1 2 1 1 1 1
ANATOMÍA Y FISIOLOGÍA	muscular neuromuscular corazón cardiovascular mitocondrial	2 2 1 1 1
HISTORIA CLÍNICA	historial personal y familiar	1

Y SINTOMATOLOGÍA	relevancia clínica sospecha clínica arritmias trastornos de la conducción	1 1 2 1
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO	estudio - estudio sistemático - estudios genéticos moleculares - estudios neurofisiológicos biopsia muscular	1 1 1 1
GENÉTICA	genético	1
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS	morbimortalidad	1

ES 5: UTILIDAD DE LA RESONANCIA MAGNÉTICA EN EL DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES MUSCULARES HEREDITARIAS

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	enfermedad - enfermedades musculares hereditarias patología miopatía - miopatía hereditaria rara	3 2 1 3 1 1
ANATOMÍA Y FISIOLOGÍA	muscular fibra (muscular)	5 1
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA	presentación clínica compromiso muscular	1 1
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO	resonancia magnética - RM biopsia muscular estudio inmunohistoquímico	2 2 1 1
GENÉTICA	hereditaria genético - defecto genético	3 1 1
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS		-

ES 6: DISTROFIAS MUSCULARES DE CINTURAS AUTOSÓMICAS RECESIVAS

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	enfermedad distrofia muscular - distrofias musculares de cinturas - distrofias musculares de cinturas autosómicas recesivas	1 6 1 1

	distrofia muscular de Duchenne	1
ANATOMÍA Y FISIOLOGÍA	músculo muscular fibra (muscular) proteína distrofina células madre molecular función	2 7 1 2 1 1 1 1
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA	origen no neurogénico descripción clínica características clínicas debilidad muscular pérdida muscular	1 1 1 1 1
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO		-
GENÉTICA	gen mutación hereditaria	1 1 1
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS		-

ES 7: DISTROFIAS MUSCULARES EN MÉXICO: UN ENFOQUE CLÍNICO, BIOQUÍMICO Y MOLECULAR

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	enfermedad distrofia muscular	2 3
ANATOMÍA Y FISIOLOGÍA	muscular proteína célula celular matriz extracelular membrana citoesqueleto molecular funcional	5 3 1 1 1 1 1 2 1
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA	debilidad progresiva desgaste muscular	1 1
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO		
GENÉTICA	gen codificar	1 1
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS		-

ES 8: GUÍA DIAGNÓSTICA EN EL PACIENTE CON ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-

TOOTH

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	enfermedad - enfermedad de Charcot-Marie-Tooth - enfermedad de CMT CMT CMT1 CMT2 CMT4 AR-CMT2 DI-CMT neuropatía	6 2 1 4 2 2 2 2 2 1
ANATOMÍA Y FISIOLOGÍA	nervio mediano	1
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA	alteración velocidad de conducción motora - VCM	1 1 5
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO	diagnóstico molecular paneles de múltiples genes	1 1
GENÉTICA	genes - genes patogénicos clonados genética genéticamente mutación herencia - patrón de herencia - herencia autosómica dominante - herencia autosómica recesiva - herencia AD - herencia ligada al sexo forma recesiva genotipo	2 1 2 1 2 6 1 1 1 2 1 1 1
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS	epidemiología frecuente baja prevalencia	1 1 1

ES 9: MIOSITIS POR CUERPOS DE INCLUSIÓN: ¿UNA ENFERMEDAD SUBDIAGNOSTICADA?

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	enfermedad miopatía - miopatía inflamatoria - miopatía necrotizante miositis por cuerpos de inclusión	3 3 2 1 1 1

	miositis por cuerpos de inclusión esporádica - MCIe dematomiositis - DM polimiositis - PM mecanismo fisiopatológico inmunomediato inmune - no inmune	3 1 1 1 1 1 1 1 1
ANATOMÍA Y FISIOLÓGÍA	musculatura músculo cuádriceps flexor profundo mano dedo proximal distal fibra histológico célula proteína linfocito linfocítico amiloide amiloideo	1 1 1 1 1 1 2 2 1 1 1 1 1 1 1 1
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA	debilidad atrofia	1 1
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO	biopsia electromiografía - EMG dosaje de CPK inmunoterapia	1 1 1 1 1
GENÉTICA	complejo mayor de histocompatibilidad - CMH	1 1
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS	ensayo	1

ES 10: DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT: CASO CLÍNICO DE UNA FAMILIA Y REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

Campo léxico	Unidad terminológica	Número de repeticiones
REFERENCIA A ENFERMEDADES	enfermedad - enfermedad de Steinert distrofia miotónica de Steinert distrofia miotónica tipo I multisistémica	2 1 2 1 1

ANATOMÍA Y FISIOLÓGÍA	músculo esquelético	1
	cardíaca	1
	ocular	1
	endocrina	1
	neurológica	1
HISTORIA CLÍNICA Y SINTOMATOLOGÍA	forma clínica	1
	manifestación clínica	1
	alteraciones (cardíacas / oculares / endocrinas / neurológicas)	1
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO	estudio (genético)	1
	eletromiografía	1
GENÉTICA	gen	1
	- gen DPKM (myotonic dystrophy protein kinase)	1
	genético	3
	- origen genético	1
	- traslocación genética	1
	- estudio genético	1
	autosómica dominante	1
	trinucleótido CTG	1
cromosoma 19q13.3	1	
EPIDEMIOLOGÍA Y ESTUDIOS	estudio	1

ANEXO III: Corpus de textos en inglés

Progress and prospects of gene therapy clinical trials for the muscul... <https://academic.oup.com/hmg/article-lookup/doi/10.1093/hmg/ddv420>

EN 1

OXFORD
ACADEMIC



HUMAN MOLECULAR GENETICS

Progress and prospects of gene therapy clinical trials for the muscular dystrophies FREE

Niclas E. Bengtsson; Jane T. Seto; John K. Hall; Jeffrey S. Chamberlain; Guy L. Odorn

Hum Mol Genet (2016) 25 (R1): R9-R17. DOI: <https://doi.org/10.1093/hmg/ddv420>

Published: 08 October 2015 [Article history](#) ▼

Abstract

Clinical trials represent a critical avenue for new treatment development, where early phases (I, I/II) are designed to test safety and effectiveness of new therapeutics or diagnostic indicators. A number of recent advances have spurred renewed optimism toward initiating clinical trials and developing refined therapies for the muscular dystrophies (MD's) and other myogenic disorders. MD's encompass a heterogeneous group of degenerative disorders often characterized by progressive muscle weakness and fragility. Many of these diseases result from mutations in genes encoding proteins of the dystrophin-glycoprotein complex (DGC). The most common and severe form among children is Duchenne muscular dystrophy, caused by mutations in the dystrophin gene, with an average life expectancy around 25 years of age. Another group of MD's referred to as the limb-girdle muscular dystrophies (LGMDs) can affect boys or girls, with different types caused by mutations in different genes. Mutation of the α -sarcoglycan gene, also a DGC component, causes LGMD2D and represents the most common form of LGMD. Early preclinical and clinical trial findings support the feasibility of gene therapy via recombinant adeno-associated viral vectors as a viable treatment approach for many MDs. In this mini-review, we present an overview of recent progress in clinical gene therapy trials of the MD's and touch upon promising preclinical advances.

Topic: muscular dystrophies, gene therapy, mutation, duchenne's muscular dystrophy, muscular dystrophy, limb girdle, heterogeneity, child, genes, life expectancy, muscle weakness, safety, therapeutic touch, diagnosis, de-pendoviral vector, touch sensation, positive attitude, dystrophin gene, degenerative disorder, dystrophin-associated glycoprotein complex

Issue Section: Invited Reviews

Introduction

There are ~7000 rare inherited diseases, examples of which include Duchenne muscular dystrophy (DMD), cystic fibrosis, the mucopolysaccharidoses and rare cancers. These disorders present a significant burden on the healthcare system where global impact at birth reaches approximately 1 per 1000 cases. Developing treatments for rare disorders is a challenge despite recent legislation aimed at providing regulatory and financial incentives to stimulate development of drugs for 'orphan diseases'. As a measurement of the success of orphan drug products within the USA, a survey of compounds advancing from clinical development to approval from 2006 to 2010 revealed that 28% of all new drug applications fell into the rare disease category, and approval rates for rare versus common disorders have been similar (1). With the initiation of the Human Genome Project nearly 25 years ago, and recent advances in diagnostic sequencing technology (2), it was hoped that the genetic information attained would markedly change the way we understand and treat human disease.

PubMed

Format: Abstract

Full text links

[Clin Genet](#). 2016 Sep;90(3):199-210. doi: 10.1111/cge.12801. Epub 2016 Jun 2.



Prenatal diagnosis of congenital myopathies and muscular dystrophies.

Massalska D¹, Zimowski JG², Bijok J¹, Kucińska-Charwan A¹, Łusakowska A³, Jakiel G¹, Roszkowski T¹.

Author information

Abstract

Congenital myopathies and muscular dystrophies constitute a genetically and phenotypically heterogeneous group of rare inherited diseases characterized by muscle weakness and atrophy, motor delay and respiratory insufficiency. To date, curative care is not available for these diseases, which may severely affect both life-span and quality of life. We discuss prenatal diagnosis and genetic counseling for families at risk, as well as diagnostic possibilities in sporadic cases.

© 2016 John Wiley & Sons A/S. Published by John Wiley & Sons Ltd.

KEYWORDS: Duchenne and Becker muscular dystrophy; Emery-Dreifuss muscular dystrophy; facioscapulohumeral muscular dystrophy; limb-girdle muscular dystrophy; myotonic dystrophy; myotubular myopathy; nemaline myopathy

PMID: 27197572 DOI: [10.1111/cge.12801](https://doi.org/10.1111/cge.12801)

[PubMed - in process]



Publication Types

LinkOut - more resources

PubMed Commons

[PubMed Commons home](#)

0 comments

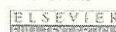
[How to join PubMed Commons](#)

PubMed

Format: Abstract

Full text links

Neurol Clin. 2016 Nov;34(4):999-1021. doi: 10.1016/j.ncl.2016.06.017.



The Epidemiology of Neuromuscular Diseases.

Bhatt JM¹.

Author information

Abstract

Neuromuscular disorders as a group are linked by anatomy with significant differences in pathogenetic mechanisms, clinical expression, and time course of disease. Each neuromuscular disease is relatively uncommon, yet causes a significant burden of disease socioeconomically. Epidemiologic studies in different global regions have demonstrated certain neuromuscular diseases have increased incidence and prevalence rates over time. Understanding differences in global epidemiologic trends will aid clinical research and policies focused on prevention of disease. There is a critical need to understand the global impact of neuromuscular diseases using metrics currently established for communicable and noncommunicable diseases.

Copyright © 2016 Elsevier Inc. All rights reserved.

KEYWORDS: Burden of disease; Epidemiology; Global health; Neuromuscular disease; Public health

PMID: 27720006 DOI: [10.1016/j.ncl.2016.06.017](https://doi.org/10.1016/j.ncl.2016.06.017)

[PubMed - in process]



Publication Types

LinkOut - more resources

PubMed Commons

[PubMed Commons home](#)

0 comments

[How to join PubMed Commons](#)

Journal

Expert Opinion on Biological Therapy >

Volume 14, 2014 - Issue 6

789 2

3

Views CrossRef citations Altmeteric

Reviews

New developments in exon skipping and splice modulation therapies for neuromuscular diseases

Aleksander Touznik, Joshua JA Lee & Toshifumi Yokota, PhD

Pages 809-819 | Published online: 12 Mar 2014

Download citation <http://dx.doi.org/10.1517/14712598.2014.896335>

Check for updates

Abstract

Introduction: Antisense oligonucleotide (AON) therapy is a form of treatment for genetic or infectious diseases using small, synthetic DNA-like molecules called AONs. Recent advances in the development of AONs that show improved stability and increased sequence specificity have led to clinical trials for several neuromuscular diseases. Impressive preclinical and clinical data are published regarding the usage of AONs in exon-skipping and splice modulation strategies to increase dystrophin production in Duchenne muscular dystrophy (DMD) and survival of motor neuron (SMN) production in spinal muscular atrophy (SMA).

Areas covered: In this review, we focus on the current progress and challenges of exon-skipping and splice modulation therapies. In addition, we discuss the recent failure of the Phase III clinical trials of exon 51 skipping (drisapersen) for DMD.

Expert opinion: The main approach of AON therapy in DMD and SMA is to rescue ('knock up' or increase) target proteins through exon skipping or exon inclusion; conversely, most conventional antisense drugs are designed to knock down (inhibit) the target. Encouraging preclinical data using this 'knock up' approach are also reported to rescue dysferlinopathies, including limb-girdle muscular dystrophy type 2B, Miyoshi myopathy, distal myopathy with anterior tibial onset and Fukuyama congenital muscular dystrophy.

Keywords: antisense therapy, Duchenne muscular dystrophy, dysferlinopathy, exon skipping, Fukuyama congenital muscular dystrophy, limb-girdle muscular dystrophy 2B, Miyoshi myopathy, spinal muscular atrophy, splice modulation

1. Introduction

Antisense oligonucleotides (AONs) are synthetic single-stranded DNA-like molecules of variable length (between 15 and 35 nucleobases) that are useful in modulating gene expression [1]. AON-based therapy is a form of treatment for genetic disorders or infections that utilizes these short synthetic DNA-like molecules

PubMed

Format: Abstract

Full text links

Neurotherapeutics. 2017 Jan;14(1):107-118. doi: 10.1007/s13311-016-0491-x.



Electrical Impedance Myography and Its Applications in Neuromuscular Disorders.

Sanchez B¹, Rutkove SB².

Author information

Abstract

Electrical impedance myography (EIM) refers to the specific application of electrical bioimpedance techniques for the assessment of neuromuscular disorders. In EIM, a weak, high-frequency electrical current is applied to a muscle or muscle group of interest and the resulting voltages measured. Among its advantages, the technique can be used noninvasively across a variety of disorders and requires limited subject cooperation and evaluator training to obtain accurate and repeatable data. Studies in both animals and human subjects support its potential utility as a primary diagnostic tool, as well as a biomarker for clinical trial or individual patient use. This review begins by providing an overview of the current state and technological advances in electrical impedance myography and its specific application to the study of muscle. We then provide a summary of the clinical and preclinical applications of EIM for neuromuscular conditions, and conclude with an evaluation of ongoing research efforts and future developments.

KEYWORDS: Electrical impedance; disuse; injury; muscle; myopathy; neurogenic disease

PMID: 27812921 PMCID: PMC5233633 [Available on 2018-01-01] DOI: [10.1007/s13311-016-0491-x](https://doi.org/10.1007/s13311-016-0491-x)

[PubMed - in process]



Publication Types, Grant Support

LinkOut - more resources

PubMed Commons

[PubMed Commons home](#)

0 comments

[How to join PubMed Commons](#)

Available online at www.sciencedirect.com

ScienceDirect

Neuromuscular Disorders 26 (2016) 111–125

www.elsevier.com/locate/nmd

Review

Where do we stand in trial readiness for autosomal recessive limb girdle muscular dystrophies?

Volker Straub ^{*}, Marta Bertoli*The John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Institute of Genetic Medicine, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK*

Received 23 September 2015; received in revised form 27 November 2015; accepted 29 November 2015

Abstract

Autosomal recessive limb girdle muscular dystrophies (LGMD2) are a group of genetically heterogeneous diseases that are typically characterised by progressive weakness and wasting of the shoulder and pelvic girdle muscles. Many of the more than 20 different conditions show overlapping clinical features with other forms of muscular dystrophy, congenital, myofibrillar or even distal myopathies and also with acquired muscle diseases. Although individually extremely rare, all types of LGMD2 together form an important differential diagnostic group among neuromuscular diseases. Despite improved diagnostics and pathomechanistic insight, a curative therapy is currently lacking for any of these diseases. Medical care consists of the symptomatic treatment of complications, aiming to improve life expectancy and quality of life. Besides well characterised pre-clinical tools like animal models and cell culture assays, the determinants of successful drug development programmes for rare diseases include a good understanding of the phenotype and natural history of the disease, the existence of clinically relevant outcome measures, guidance on care standards, up to date patient registries, and, ideally, biomarkers that can help assess disease severity or drug response. Strong patient organisations driving research and successful partnerships between academia, advocacy, industry and regulatory authorities can also help accelerate the elaboration of clinical trials. All these determinants constitute aspects of translational research efforts and influence patient access to therapies. Here we review the current status of determinants of successful drug development programmes for LGMD2, and the challenges of translating promising therapeutic strategies into effective and accessible treatments for patients.

© 2015 Published by Elsevier B.V.

Keywords: LGMD2; Translational research; Outcome measures; Clinical trials; Patient registries

1. Introduction

The term limb girdle muscular dystrophy (LGMD) includes a heterogeneous group of genetic disorders characterised by progressive muscle weakness and wasting involving mainly the pelvic, shoulder girdle and proximal limb muscles. LGMDs were first described as a distinct nosological entity in 1954 by John Walton and Frederick Nattrass [1]. The first responsible gene was identified in 1994 in the laboratory of Kevin Campbell [2]. Since then, at least 8 different forms of autosomal dominant LGMD (LGMD1) and more than 20 distinct forms of autosomal recessive LGMD (LGMD2) (Table 1) have been characterised that also encompass other allelic disorders.

The overall frequency of LGMD, autosomal dominant and autosomal recessive, has been shown to vary within different populations and has been estimated to be around 20–40/1,000,000 [18].

The most frequent presentation is proximal weakness with onset in the second decade of life. However, a broadening phenotypic spectrum highlights the importance of considering LGMD2 as a differential diagnosis in almost any patient presenting with primary muscle weakness. A precise genetic diagnosis is critical, as it allows more accurate follow-up, the prevention of known possible complications, and appropriate genetic counselling for family members. Although new therapeutic concepts are rapidly developing, there is currently no licenced treatment for any form of LGMD, except for LGMD2V, which is generally referred to as Pompe disease. It is therefore important to review the translational research pathway for LGMD2 in order to identify bottlenecks that may currently be hindering the development of promising treatments. The key stages of translational research are outlined in Fig. 1, demonstrating how basic science research, clinical research and clinical care are distinct but interdependent stages of translational research. The

^{*} Corresponding author. The John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, MRC Centre for Neuromuscular Diseases at Newcastle, Institute of Genetic Medicine, Newcastle University, Central Parkway, Newcastle upon Tyne NE1 3BZ, UK. Tel.: +44 (0)1912418762/8655; fax: +44 (0)1912418770. E-mail address: volker.straub@ncl.ac.uk (V. Straub).

Available online at www.sciencedirect.com

ScienceDirect

Neuromuscular Disorders 26 (2016) 447–452

www.elsevier.com/locate/nmd

The epidemiology of neuromuscular disorders: Age at onset and gender in the Netherlands

Johanna C.W. Deenen ^a, Pieter A. van Doorn ^b, Catharina G. Faber ^c, Anneke J. van der Kooij ^d,
Jan B.M. Kuks ^e, Nicolette C. Notermans ^f, Leo H. Visser ^g, Corinne G.C. Horlings ^a,
Jan J.G.M. Verschuuren ^h, André L.M. Verbeek ^{i,1}, Baziél G.M. van Engelen ^{a,1,*}

^a Department of Neurology, Radboud University Medical Center, PO Box 9101, 6500 HB Nijmegen, The Netherlands

^b Department of Neurology, Erasmus University Medical Centre Rotterdam, PO Box 2040, 3000 CA Rotterdam, The Netherlands

^c Department of Neurology, Maastricht University Medical Center, PO Box 3800, 6202 AZ Maastricht, The Netherlands

^d Department of Neurology, Academic Medical Centre, University of Amsterdam, Postbus 22660, 1100 DD Amsterdam, The Netherlands

^e Department of Neurology, University Medical Center Groningen, University of Groningen, NL-9713 AV Groningen, The Netherlands

^f Department of Neurology, UMC Utrecht, PO Box 85500, 3508 GA Utrecht, The Netherlands

^g Department of Neurology, St. Elisabeth Hospital, PO Box 90151, 5000 LC, Tilburg, The Netherlands

^h Department of Neurology, Leiden University Medical Center, PO Box 9600, 2300 RC Leiden, The Netherlands

ⁱ Department for Health Evidence, Radboud University Medical Center, PO Box 9101, 6500 HB Nijmegen, The Netherlands

Received 21 December 2015; accepted 18 April 2016

Abstract

Based on approximately eight years of data collection with the nationwide Computer Registry of All Myopathies and Polyneuropathies (CRAMP) in the Netherlands, recent epidemiologic information for thirty neuromuscular disorders is presented. This overview includes age and gender data for a number of neuromuscular disorders that are either relatively frequently seen in the neuromuscular clinic, or have a particular phenotype. Since 2004, over 20,000 individuals with a neuromuscular disorder were registered in CRAMP; 56% men and 44% women. The number per diagnosis varied from nine persons with Emery–Dreifuss muscular dystrophy to 2057 persons with amyotrophic lateral sclerosis. Proportions of men ranged from 38% with post-polio syndrome to 68% with progressive spinal muscular atrophy, excluding X-chromosome linked disorders. Inclusion body myositis showed the highest median age at diagnosis of 70 years. These data may be helpful in the diagnostic process in clinical practice and trial readiness.

© 2016 Elsevier B.V. All rights reserved.

Keywords: Neuromuscular disorders; Neuromuscular diseases; Epidemiology; Age; Gender

1. Introduction

Since the early nineties, consensus on the diagnostic criteria of a number of neuromuscular disorders was reached and published previously [1]. In addition, genetic diagnosis has become available for several inherited neuromuscular disorders [2,3]. Clinical practice benefits from up-to-date information on age and gender distribution regarding neuromuscular disorders, as this information forms the basis for the diagnostic process in every-day clinical practice.

In 2004, the Dutch nationwide database CRAMP (Computer Registry of All Myopathies and Polyneuropathies) for newly diagnosed individuals with a neuromuscular disorder was initiated [4]. CRAMP was the first nationwide registry that did not focus on a specific (group of) disorder(s) in contrast to various registries across the world. It allows registration of a vast number of neuromuscular disorders, including certain neuromuscular features (such as myalgia, cramps, dys- or atrophy of the muscle) in case a classified neuromuscular diagnosis is lacking [5]. One of the incentives was to gather up-to-date nationwide epidemiological data regarding neuromuscular disorders. It was implemented in seven university medical centres with specific knowledge on neuromuscular disorders and one large regional medical centre.

Based on the nationwide CRAMP registry, clinical epidemiologic information is presented regarding the age and

* Corresponding author. Department of Neurology, Radboud University Medical Center, PO Box 9101, 6500 HB Nijmegen, The Netherlands. Tel. +00 31 24 36 14308; fax: +00 31 24 3541122.

E-mail address: baziel.vanengelen@radboudumc.nl (B.G.M. van Engelen).

¹ These authors contributed equally.

Available online at www.sciencedirect.com

ScienceDirect

Neuromuscular Disorders 27 (2017) 4–14

www.elsevier.com/locate/nmd

Pharmacological therapy for the prevention and management of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy: A systematic review

Basmah El-Aloul^a, Luis Altamirano-Diaz^b, Eugenio Zapata-Aldana^{b,c}, Rebecca Rodrigues^a,
Monali S. Malvankar-Mehta^{a,d}, Cam-Tu Nguyen^{b,c}, Craig Campbell^{a,b,c,*}

^a Department of Epidemiology and Biostatistics, Schulich School of Medicine & Dentistry, Western University, London, ON, Canada

^b Department of Paediatrics, Schulich School of Medicine & Dentistry, Western University, London, ON, Canada

^c Clinical Neurological Sciences, Children's Hospital, London Health Sciences Center, London, ON, Canada

^d Department of Ophthalmology, Schulich School of Medicine & Dentistry, Western University, London, ON, Canada

Received 11 July 2016; received in revised form 16 September 2016; accepted 26 September 2016

Abstract

Cardiomyopathy is a major source of morbidity and mortality in Duchenne muscular dystrophy (DMD) patients now that respiratory care has improved. There is currently no definitive evidence guiding the management of DMD-associated cardiomyopathy (DMD-CM). The objective of this systematic review was to evaluate the effectiveness of pharmacotherapies for the prevention and/or management of DMD-CM and to determine the optimal timing to commence these interventions. A systematic search was conducted in January 2016 using MEDLINE, EMBASE and CINAHL databases and grey literature sources for studies evaluating the use of angiotensin-converting enzyme (ACE) inhibitors, angiotensin receptor blockers, beta-blockers or aldosterone antagonists. Study quality assessment was conducted using the Downs and Black quality assessment checklist. PRISMA reporting guidelines were used. Of the 15 studies included in this review, most were of low methodological quality. Meta-analysis was not possible due to heterogeneity of studies. ACE inhibitors, angiotensin receptor blockers, beta-blockers and/or aldosterone antagonists tended to improve or preserve left ventricular systolic function and delay the progression of DMD-CM. While there is evidence supporting the use of heart failure medication in patients with DMD, data regarding these interventions for delaying the onset of DMD-CM and when to initiate therapy are lacking. PROSPERO registration: CRD42015029555.
© 2016 Elsevier B.V. All rights reserved.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy; Cardiomyopathy; Heart failure

1. Introduction

Duchenne muscular dystrophy (DMD) is the most common and severe form of childhood muscular dystrophies, affecting 1 in 3600–6000 live male births [1]. DMD is an X-linked recessive disease characterized by the absence of or defect in the sarcolemmal protein dystrophin. The lack of dystrophin ultimately results in progressive muscle degeneration [2,3]. Patients are typically diagnosed between the ages of 3 and 7 years, when their physical ability diverges noticeably from their peers. Loss of independent ambulation occurs by 13 years of age [4–6]. Without intervention, premature death associated with respiratory or cardiac failure occurred in the late teens [7]. Improved medical management with long-term glucocorticoid

therapy and non-invasive ventilation has prolonged survival, with patients now having a possible life expectancy into their fourth decade [1,8]. Improved respiratory care has unmasked cardiomyopathy as a major source of morbidity and mortality [9]. In the dystrophin-deficient myocardium, fibrosis caused by the degeneration of cardiomyocytes proceeds to dilated cardiomyopathy and is further complicated by heart failure and arrhythmia [10,11]. Onset of DMD-associated cardiomyopathy (DMD-CM) occurs at a mean age of 14–15 years and is a universal consequence by adulthood [12,13].

There is currently no consensus regarding the appropriate pharmacological management of DMD-CM and the optimal time to initiate pharmacotherapy [1,14]. In 2010, the DMD Care Considerations Group published consensus-based recommendations for DMD patients, which advised the use of angiotensin-converting enzyme (ACE) inhibitors as first-line therapy for DMD-CM [1,15]. The use of ACE inhibitors has now become widespread in the DMD population. In patients who are unable to tolerate ACE inhibitors, angiotensin receptor

* Corresponding author. B1-177, Children's Hospital, London Health Sciences Center, 800 Commissioners Road East, London, ON, Canada N6A 5W9. Fax: +1 519 685 8350.

E-mail address: Craig.Campbell@lhsc.on.ca (C. Campbell).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nmd.2016.09.019>
0960-8966/© 2016 Elsevier B.V. All rights reserved.

Available online at www.sciencedirect.com

ScienceDirect

Neuromuscular Disorders 26 (2016) 560–569

www.elsevier.com/locate/nmd

Review

Commonality amid diversity: Multi-study proteomic identification of conserved disease mechanisms in spinal muscular atrophy

Heidi R. Fuller^{a,b,*}, Thomas H. Gillingwater^{c,d}, Thomas M. Wishart^{d,e,**}^a Wolfson Centre for Inherited Neuromuscular Disease, RJAH Orthopaedic Hospital, Oswestry SY10 7AG, UK^b Institute for Science and Technology in Medicine, Keele University, Staffordshire ST5 5BG, UK^c Centre for Integrative Physiology, University of Edinburgh, UK^d Euan MacDonald Centre for Motor Neurone Disease Research, University of Edinburgh, UK^e Division of Neurobiology, The Roslin Institute and Royal (Dick) School of Veterinary Studies, University of Edinburgh, UK

Received 5 January 2016; accepted 3 June 2016

Abstract

The neuromuscular disease spinal muscular atrophy (SMA) is a leading genetic cause of infant mortality, resulting from low levels of full-length survival motor neuron (SMN) protein. Despite having a good understanding of the underlying genetics of SMA, the molecular pathways downstream of SMN that regulate disease pathogenesis remain unclear. The identification of molecular perturbations downstream of SMN is required in order to fully understand the fundamental biological role(s) for SMN in cells and tissues of the body, as well as to develop a range of therapeutic targets for developing novel treatments for SMA. Recent developments in proteomic screening technologies have facilitated proteome-wide investigations of a range of SMA models and tissues, generating novel insights into disease mechanisms by highlighting conserved changes in a range of molecular pathways. Comparative analysis of distinct proteomic datasets reveals conserved changes in pathways converging on GAP43, GAPDH, NCAM, UBA1, LMNA, ANXA2 and COL6A3. Proteomic studies therefore represent a leading tool with which to dissect the molecular mechanisms of disease pathogenesis in SMA, serving to identify potentially attractive targets for the development of novel therapies. © 2016 The Authors. Published by Elsevier B.V. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Keywords: Spinal muscular atrophy; SMA; SMN; UBA1; Proteomics

1. Introduction

Spinal muscular atrophy (SMA) is an autosomal recessive disease, primarily characterised by loss of motor neurons from the anterior horn of spinal cord and atrophy of skeletal musculature. The disease is considered to represent a “continuum of clinical severity” [1], but is broadly subdivided into four sub-types, depending on the developmental milestones that are reached: type 1 (severe), type 2 (intermediate), type 3 (mild) and type 4 (adult-onset) [1]. Type 1 SMA is the leading

genetic cause of infantile death in the western world and infants typically die before the age of two due to respiratory failure [2,3].

The cause of SMA for the majority (>95%) of patients is a loss-of-function defect in the *SMN1* gene, resulting in reduced levels of the ubiquitously-expressed survival of motor neuron (SMN) protein [4]. Although most humans possess at least one copy of an additional – and almost identical – *SMN2* gene, protein translated from *SMN2* is much less stable and unable to fully compensate for loss of *SMN1* [4–6]. The severity of the disease is largely dependent upon the number of *SMN2* copies that are present. Thus, patients with the most severe phenotypes tend to have a lower copy number of *SMN2* [7].

At present, there are no disease modifying treatments available for SMA, and palliative support is the best that can be offered to patients. However, significant progress has been made over the last two decades in terms of both basic research and pre-clinical development, leading to the identification of several promising therapeutic approaches entering clinical trials. Almost all of this therapeutic work has focused

* Corresponding author. Wolfson Centre for Inherited Neuromuscular Disease, RJAH Orthopaedic Hospital, Oswestry SY10 7AG, UK. Fax: +44(0)1691 404065.

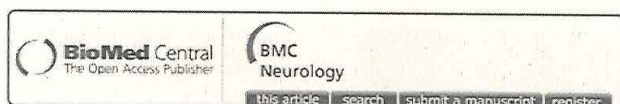
E-mail address: h.r.fuller@keele.ac.uk (H.R. Fuller).

** Corresponding author. Division of Neurobiology, The Roslin Institute and Royal (Dick) School of Veterinary Studies, University of Edinburgh, EH25 9RG, UK. Fax: +44 (0)131 651 9105.

E-mail address: T.M.Wishart@Roslin.ed.ac.uk (T.M. Wishart).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nmd.2016.06.004>

0960-8966/© 2016 The Authors. Published by Elsevier B.V. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



BMC Neurol. 2016; 16(1): 155.

PMCID: PMC5002331

Published online 2016 Aug 27. doi: 10.1186/s12883-016-0672-6

The value of magnetic resonance imaging as a biomarker for amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review

G. Grolez,^{1,2} C. Moreau,^{1,2} V. Danel-Brunaud,^{1,2} C. Delmaire,^{2,3} R. Lopes,^{2,3} P. F. Pradat,^{4,5} M. M. El Mendili,⁴ L. Defebvre,^{1,2} and D. Devos^{1,2,6}

¹Department of Movement Disorders and Neurology, Lille University Hospital, Faculty of Medicine, University of Lille, Lille, France

²INSERM U1171, Lille University Hospital, Faculty of Medicine, University of Lille, Lille, France

³Department of Neuroradiology, Lille University Hospital, Faculty of Medicine, University of Lille, Lille, France

⁴Laboratoire d'Imagerie Biomédicale, Sorbonne Universités, UPMC Univ Paris 06, CNRS, INSERM, Paris, France

⁵Département des Maladies du Système Nerveux, Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière, APHP, Paris, France

⁶Department of Medical Pharmacology, Lille University Hospital, Faculty of Medicine, University of Lille, Lille, France

G. Grolez, Email: guillaume.grolez2@chru-lille.fr.

Contributor Information.

^{*}Corresponding author.

Received 2016 Mar 4; Accepted 2016 Aug 10.

Copyright © The Author(s). 2016

Open Access This article is distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 4.0 International License (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided you give appropriate credit to the original author(s) and the source, provide a link to the Creative Commons license, and indicate if changes were made. The Creative Commons Public Domain Dedication waiver (<http://creativecommons.org/publicdomain/zero/1.0/>) applies to the data made available in this article, unless otherwise stated.

This article has been cited by other articles in PMC.

Abstract

Go to:

Background

Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is a fatal, rapidly progressive neurodegenerative disease that mainly affects the motor system. A number of potentially neuroprotective and neurorestorative disease-modifying drugs are currently in clinical development. At present, the evaluation of a drug's clinical efficacy in ALS is based on the ALS Functional Rating Scale Revised, motor tests and survival. However, these endpoints are general, variable and late-stage measures of the ALS disease process and thus require the long-term assessment of large cohorts. Hence, there is a need for more sensitive radiological biomarkers. Various sequences for magnetic resonance imaging (MRI) of the brain and spinal cord have may have value as surrogate biomarkers for use in future clinical trials. Here, we review the MRI findings in ALS, their clinical correlations, and their limitations and potential role as biomarkers.

Methods

The PubMed database was screened to identify studies using MRI in ALS. We included general MRI studies with a control group and an ALS group and longitudinal studies even if a control group was lacking.

Results

A total of 116 studies were analysed with MRI data and clinical correlations. The most disease-sensitive MRI patterns are in motor regions but the brain is more broadly affected.

Conclusion

Despite the existing MRI biomarkers, there is a need for large cohorts with long term MRI and clinical follow-up. MRI assessment could be improved by standardized MRI protocols with multicentre studies.

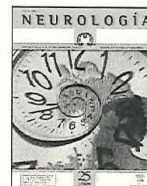
Keywords: Amyotrophic lateral sclerosis, Magnetic resonance imaging, Morphometry, Diffusion tensor imaging, Magnetic resonance spectroscopy, Spinal cord, Biomarkers

ANEXO IV: Corpus de textos en español



NEUROLOGÍA

www.elsevier.es/neurologia



REVISIÓN

Informe de la Fundación Del Cerebro sobre el impacto social de la esclerosis lateral amiotrófica y las enfermedades neuromusculares

A. Camacho^{a,*}, J. Esteban^b y C. Paradas^c

^a Sección de Neurología Infantil, Servicio de Neurología, Hospital Universitario 12 de Octubre. Facultad de Medicina de la Universidad Complutense, Madrid, España

^b Unidad de ELA, Servicio de Neurología, Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre, Madrid, Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER U-723), Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

^c Unidad de Enfermedades Neuromusculares, Servicio de Neurología, Hospital Universitario Virgen del Rocío/Instituto de Biomedicina de Sevilla, Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED), Sevilla, España

Recibido el 7 de enero de 2015; aceptado el 7 de febrero de 2015

PALABRAS CLAVE

Dependencia;
Epidemiología;
Enfermedades neuromusculares;
Esclerosis lateral amiotrófica;
España;
Impacto económico

Resumen

Introducción: El conocimiento del alcance socioeconómico de la patología neuromuscular es esencial para la planificación de recursos y la concienciación social.

Desarrollo: Se ha realizado una revisión de los datos publicados hasta el momento sobre epidemiología, mortalidad, dependencia e impacto sociosanitario de la esclerosis lateral amiotrófica y las enfermedades neuromusculares en España. Además, se ha recogido cómo está organizada la atención neurológica en estos pacientes.

Conclusiones: La patología neuromuscular constituye un grupo muy heterogéneo de enfermedades, algunas de las cuales se consideran raras por su baja frecuencia. Esta patología supone entre el 2,8 y el 18% de los motivos de consulta en un Servicio de Neurología. En España, las cifras de prevalencia e incidencia de esclerosis lateral amiotrófica son similares a otros países; sin embargo, se desconoce el número de pacientes con otras enfermedades neuromusculares. Son enfermedades crónicas, progresivas y debilitantes, lo que condiciona una importante discapacidad y dependencia. Esto repercute directamente en los costes sanitarios y sociales asociados a la enfermedad. Se ha calculado que el coste de un paciente con esclerosis lateral amiotrófica o enfermedad de Duchenne se acerca a los 50.000 euros anuales. La patología neuromuscular tiene una gran complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstica, y requiere un manejo multidisciplinar. Las Unidades especializadas deben ser las encargadas del seguimiento de estos pacientes.

© 2015 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: acamachosalas@yahoo.es (A. Camacho).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2015.02.003>

0213-4853/© 2015 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Cómo citar este artículo: Camacho A, et al. Informe de la Fundación Del Cerebro sobre el impacto social de la esclerosis lateral amiotrófica y las enfermedades neuromusculares. Neurología. 2015. <http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2015.02.003>



REHABILITACIÓN

www.elsevier.es/rh



REVISIÓN

Aspectos básicos de la evaluación de la función pulmonar en el paciente con enfermedades neuromusculares

I.D. Cruz-Anleu^{a,*}, B.O. Baños-Mejía^b y J.E. Ovando-Fonseca^a

^a <org>Servicio Clínico de Neumología Pediátrica</org>, <addL>Centro Regional de Alta Especialidad. Hospital de Especialidades Pediátricas</addL>, Tuxtla Gutiérrez, Chiapas, México

^b <org>Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias Dr. Ismael Cosío Villegas</org>, Tlalpan, México DF, México

Recibido el 23 de octubre de 2012; aceptado el 15 de febrero de 2013

Disponible en Internet el 27 de marzo de 2013

PALABRAS CLAVE

Enfermedad neuromuscular;
Rehabilitación pulmonar;
Insuficiencia respiratoria crónica;
Fuerza de músculos respiratorios;
Pruebas de función pulmonar

Resumen

Introducción: Las enfermedades neuromusculares son un conjunto de padecimientos, cuya debilidad muscular provocará alteraciones en los músculos respiratorios, condicionándolos a presentar enfermedades respiratorias recurrentes como la insuficiencia respiratoria crónica (diurna y/o nocturna), los trastornos del sueño, neumonías, y algunas alteraciones en la parrilla costal y en la deglución.

Objetivo: Describir las pruebas básicas para realizar una adecuada valoración pulmonar en el paciente con enfermedad neuromuscular.

Métodos: La búsqueda bibliográfica se realizó en las bases de datos Medline (Pubmed) y Scielo, y revistas científicas de diversas regiones. Las palabras clave utilizadas fueron: distrofia muscular, fisioterapia respiratoria, pruebas de función pulmonar, músculos respiratorios y ventilación mecánica no invasiva.

Conclusiones: Una adecuada evaluación de la función pulmonar en el paciente con enfermedades neuromusculares ayudará a diagnosticar oportunamente las complicaciones respiratorias, iniciar la rehabilitación pulmonar temprana, y a mejorar la calidad de vida en los enfermos que padecen algún tipo de distrofia muscular.

© 2012 Elsevier España, S.L. y SERMEF. Todos los derechos reservados.

KEYWORDS

Neuromuscular disease;
Pulmonary rehabilitation;
Alveolar hypoventilation;

Basic aspects of the evaluation of pulmonary function in patients with neuromuscular diseases

Abstract

Introduction: Neuromuscular diseases are a set of conditions. Their muscle weakness may cause alterations of the respiratory muscles. This may condition the presentation of recurrent respiratory diseases such as chronic respiratory insufficiency (daytime or nighttime), sleep disorders, pneumonias, and some alterations in the rib cage and for swallowing.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: canleu2@yahoo.com.mx (I.D. Cruz-Anleu).



Biopsia muscular en miopatías congénitas y distrofias musculares

Ana Lia Taratuto

Departamento de Neuropatología, Instituto de Investigaciones Neurológicas, Fundación para la Lucha contra las Enfermedades Neurológicas de la Infancia (FLENI), Consultora en Neuropatología y Enfermedades Neuromusculares, Hospital Nacional de Pediatría J.P. Garrahan, Buenos Aires, Argentina.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 12 de octubre de 2010

Aceptado el 19 de noviembre de 2010

Palabras clave:

Miopatías congénitas
Distrofia muscular
Biopsia muscular
Algoritmo diagnóstico
Inmunohistoquímica

RESUMEN

Introducción. Se efectúa una revisión de los aspectos fundamentales clínicos y de biopsia muscular de las miopatías congénitas, distrofias congénitas y distrofia muscular de cintura. **Objetivo.** El objetivo no es una mera descripción de clínica y patologías bien establecidas y conocidas o bien accesibles en la bibliografía, sino recalcar el abordaje diagnóstico mediante la biopsia muscular con el objetivo de orientar la investigación genética.

Desarrollo. Dentro de las miopatías congénitas se plantea la adecuada caracterización de cada entidad mediante el estudio morfológico, histoquímico y ultraestructural. Existe marcada heterogeneidad genética dentro de cada entidad morfológica y las mutaciones de un mismo gen pueden causar diferentes patologías. En la miopatía nemalínica existen numerosos genes involucrados, lo que hace más compleja la investigación genética. En etapas precoces el diagnóstico por biopsia puede no ser concluyente y ser necesario rebiopsiar debido a la progresión de las alteraciones morfológicas. La heterogeneidad clínica y morfológica aun en el seno de la misma familia, como en el Central Core, así como la existencia de casos en el adulto que plantean diagnóstico clínico diferencial con distrofias de cintura, representan dificultades diagnósticas adicionales. Se señala el importante aporte de algunas observaciones morfológicas, histoquímicas y ultraestructurales en miopatía centronuclear en el sentido de facilitar una orientación genética.

En las distrofias musculares se destaca la importancia de la elección del músculo a biopsiar, que debe ser indicado por el neurólogo, en algunas circunstancias basado en las observaciones de la resonancia magnética. Se sugiere la actualización permanente consultando la tabla de genes y se señala el algoritmo diagnóstico con técnicas de inmunohistoquímica y Western Blot (WB). Se intenta simplificar la clasificación de distrofia muscular congénita según presenten o no afectación del sistema nervioso central (alteración de la sustancia blanca o trastornos de migración neuronal).

En algunas distrofias, tales como el Emery-Dreifuss por déficit de lamina, la forma FHL1 y la distrofia facioescapulohumeral, es fundamental el rol del neurólogo, dado que no se puede arribar a un diagnóstico siguiendo el algoritmo inmunohistoquímico y de WB. Se señalan las distrofias que pueden tener una presentación clínica tipo metabólica como distrofinopatías, sarcogluconopatías, FKRP y déficit de calpaína y las que presentan infiltrado inflamatorio en la biopsia muscular, tales como déficit de merosina, déficit de disferlina, déficit de lamina A/C y FSH. Por último, se plantea la utilidad de la identificación por microscopía electrónica de entidades que deberían ser enviadas a biopsiar con diagnóstico presuntivo basado en el interrogatorio clínico exhaustivo.

Conclusiones. Si bien el patólogo es el que efectúa el abordaje diagnóstico de las biopsias musculares, el neurólogo tiene un rol esencial en orientar este estudio, discutir el caso con el patólogo e indicar el estudio genético.

© 2010 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Correo electrónico: ataratuto@fleni.org.ar

1853-0028/\$ - see front matter © 2010 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Cardiopatías y arritmias en patologías neuromusculares hereditarias. Un desafío diagnóstico para el cardiólogo

Virginia A. Pujol Lereis, Marcelo A. Kauffman

Consultorio de Neurogenética, Servicio de Neurología, Hospital JM Ramos Mejía. Centro Universitario de Neurología, Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires

Resumen. Muchas de las enfermedades neuromusculares hereditarias afectan al corazón, cuyo compromiso puede adquirir gran relevancia clínica, ya que es el responsable de una proporción no desestimable de la morbimortalidad en estas patologías. Las distrofias musculares (distrofinopatías, distrofia de Emery-Dreifuss o distrofia miotónica de Steinert), las miopatías mitocondriales, las caveolinopatías y las disferlinopatías pueden acompañarse con miocardiopatías dilatadas o hipertróficas, arritmias y trastornos de la conducción. Estamos ingresando en una nueva época de la medicina moderna, en la cual la categorización de una patología cardiovascular como idiopática exige una valoración previa muy exhaustiva. Para su correcto diagnóstico y el tratamiento consiguiente es fundamental un alto grado de sospecha clínica del cardiólogo y la realización, en colaboración con el neurólogo, de un estudio sistemático que incluya un examen clínico completo, un historial personal y familiar, estudios neurofisiológicos, biopsia muscular y estudios genéticos moleculares.

Summary. Many of the hereditary neuromuscular diseases also involve the heart, sometimes with significant clinical repercussion, which is the cause of significant morbidity and mortality. Muscular dystrophies (dystrophinopathies, Emery-Dreifuss dystrophy or Steinert's myotonic dystrophy), mitochondrial myopathies, disferlinopathies and caveolinopathies can cause dilated or hypertrophic cardiomyopathy and various rhythm disturbances. We are facing a new era of modern medicine, in which the idiopathic nature of any disease cardiovascular should be settled through extensive previous study. For proper diagnosis and subsequent treatment of heart diseases bound to neuromuscular disorders, a high degree of clinical suspicion and a systematic study by the cardiologists in collaboration with the neurologists, including a complete clinical examination, a personal and family history, neurophysiological studies, muscle biopsy and molecular genetic studies are indispensable.

Las patologías neuromusculares hereditarias abarcan un espectro amplio de desórdenes que comparten la afectación muscular progresiva como consecuencia de distintas alteraciones en genes codificantes de proteínas de la membrana celular, el citoesqueleto y el núcleo de los miocitos. En los últimos años se produjeron avances muy importantes en el conocimiento molecular de estos trastornos, así como en el reconocimiento de las diversas manifestaciones clínicas que caracterizan a estas enfermedades. Dentro de ellas, el compromiso cardíaco ocupa un lugar destacado. En consecuencia, tanto el neurólogo como el cardiólogo deben familiarizarse con estas enfermedades, a las que muchas veces deben abordar de manera compartida. El neurólogo suele ser el encargado del diagnóstico y de la primera asistencia de estos enfermos, que luego son derivados para la consulta cardiológica; no obstante, no es menor la importancia que adquiere la sospecha diagnóstica por parte del cardiólogo para poder brindar una atención oportuna e integral al enfermo cuando la manifestación primaria de su patología atañe al compromiso cardíaco y la sintomatología neuromuscular es mínima o incipiente. Por lo tanto, el objetivo de esta revisión es presentar de manera conjunta las características salientes de estas patologías tanto en su esfera neuromuscular como en la cardiológica con el fin de actualizar el conocimiento de ambos especialistas.

La distrofia miotónica tipo 1 (DM1) o enfermedad de Steinert

Correspondencia: Consultorio de Neurogenética. División Neurología. Hospital JM Ramos Mejía. Urquiza 609 (C1221ADC), Ciudad Autónoma de Buenos Aires. Argentina. Email: marcelokauffman@marcelokauffman.info

Recibido: 05/06/2010

Aceptado: 03/08/2010

La DM1 es la miopatía hereditaria más frecuente del adulto. Su prevalencia es de 2-14:100.000, con una incidencia de 1:8000 nacidos vivos. Se caracteriza por una herencia autosómica dominante, provocada por la expansión de un trinucleótido citosina-timina-guanina (CTG) en el gen que provee el código para la miosina fosfoquinasa (DMPK). La DMPK es una enzima importante en la interacción miosina-actina necesaria para la contracción muscular. Durante la gametogénesis pueden agregarse repeticiones adicionales del trinucleótido CTG, que causan el fenómeno de anticipación, por el cual el hijo de un adulto afectado a menudo inicia su enfermedad a edad más temprana que su progenitor¹.

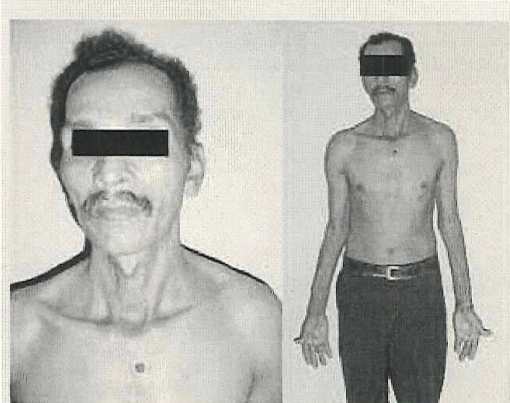


Figura 1. Paciente con miopatía de Steinert. A: alopecia frontal, ptosis bilateral y atrofia de músculos temporales, faciales y esternocleidomastoideo. B: atrofia de músculos distales de las extremidades (modificado de portales médicos).



Revista chilena de radiología

On-line version ISSN 0717-9308

Rev. chil. radiol. vol.21 no.4 Santiago 2015

<http://dx.doi.org/10.4067/S0717-93082015000400005>

MUSCULOESQUELÉTICO

Utilidad de la resonancia magnética en el diagnóstico de las enfermedades musculares hereditarias

Utility of magnetic resonance imaging in the diagnosis of hereditary muscular diseases

Dres. Jorge Díaz J⁽¹⁾, Lionel Suazo R⁽¹⁾, Claudia Castiglioni T⁽²⁾, Jorge A. Bevilacqua R⁽³⁾.

1. Médico Radiólogo, Centro de Imagenología, Hospital Clínico Universidad de Chile. Santiago - Chile

2. Médico Neuropediatra, Unidad Neurología, Departamento de Pediatría, Clínica Las Condes. Santiago - Chile.

3. Médico Neurólogo, Departamento de Neurología y Neurocirugía, Hospital Clínico Universidad de Chile. Programa de Anatomía y Biología del Desarrollo, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. Santiago - Chile.

Dirección para Correspondencia

Services on Demand

Journal

- SciELO Analytics
- Google Scholar H5M5 (2016)

Article

- Spanish (pdf)
- Article in xml format
- Article references
- How to cite this article
- SciELO Analytics
- Automatic translation

Indicators

Related links

Share

More

More

Permalink

Abstract: Hereditary muscular diseases are rare disorders, due to a genetic defect that causes an alteration in the structure or function of the muscle fibers. They may present at any stage of life and their definitive diagnosis usually requires muscle biopsy. While the most frequent hereditary myopathies have a relatively characteristic clinical presentation, there is a substantial part thereof in which the symptoms are non-specific and the definitive diagnosis may take a long time. Magnetic Resonance Imaging (MRI) has earned a place in the diagnostic process of this last group of myopathies, confirming the presence of muscle involvement and raising diagnostic approaches based on its distribution, information that guides the immunohistochemical and/or genetic study necessary for the definitive diagnosis. In this article we review the basic study protocols with MRI of the myopathies and their interpretation, also showing some cases of these diseases.

Keywords: Hereditary, MRI, Myopathies.

Resumen: Las enfermedades musculares hereditarias son patologías raras, debidas a un defecto genético que causa una alteración en la estructura o funcionamiento de las fibras musculares. Pueden debutar en cualquier etapa de la vida y su diagnóstico definitivo suele requerir de biopsia muscular. Si bien las miopatías hereditarias más frecuentes tienen una presentación clínica relativamente característica, existe una parte importante de ellas en que los síntomas son poco específicos y su diagnóstico definitivo puede tomar largo tiempo. La Resonancia Magnética (RM) ha ganado un espacio en el proceso diagnóstico de este último grupo de miopatías, confirmando la presencia del compromiso muscular y planteando aproximaciones diagnósticas en base a su distribución, información que acota el estudio inmunohistoquímico y/o genético necesario para el diagnóstico definitivo. En el presente artículo revisaremos los protocolos de estudio básico con RM de las miopatías y su interpretación, mostrando también algunos casos de estas enfermedades.

Palabras clave: Hereditario, Miopatías, MRI.

Introducción

El músculo estriado puede verse afectado por patologías de diverso origen. Lo más frecuente es que se produzca un compromiso de carácter "adquirido", entre los que encontramos el trauma, las infecciones, afecciones por fármacos y procesos autoinmunes⁽¹⁾.

Sin embargo, también existen las enfermedades musculares hereditarias, que son enfermedades primarias del músculo, debidas a un defecto genético que provoca una alteración en la estructura o funcionamiento de las

Distrofias musculares de cinturas autosómicas recesivas

Marta E. Hernández-Caballero, Antonio Miranda-Duarte, Rosa E. Escobar-Cedillo, Hilda Villegas-Castrejón

Resumen. Las distrofias musculares son un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias, caracterizadas por debilidad y pérdida muscular de origen no neurogénico. Son causadas por mutaciones de uno o más genes involucrados en la formación de las células musculares. El descubrimiento de las diversas proteínas presentes en el músculo comenzó con el descubrimiento de la distrofina, 130 años después de la descripción clínica de la distrofia muscular. Actualmente, debido al mejor conocimiento de la biología del músculo normal y del enfermo, se ha logrado realizar una clasificación molecular de los diferentes tipos de distrofias musculares, de acuerdo con la proteína que se encuentre afectada. Esto ha sido particularmente importante para las distrofias musculares de cinturas, las cuales presentan características clínicas que pueden llevar a confundirlas con la distrofia muscular de Duchenne. Por otro lado, en años recientes se ha favorecido el desarrollo de terapias que en un futuro cercano podrían dar una solución para la restauración de la función de la fibra muscular.

Palabras clave. Diagnóstico. Distrofias. Genética. Proteínas musculares. Sarcolema. Terapia.

Introducción

Las distrofias musculares se presentan en cualquier edad, y generalmente no afectan al sistema nervioso central ni a los nervios periféricos, a pesar de su estrecha relación anatómica [1,2]. Clínicamente, se manifiestan con debilidad muscular y, frecuentemente, con altos niveles de creatincinasa (CK). Patológicamente, las biopsias de las distrofias musculares se caracterizan por una gran variabilidad en el tamaño de las fibras, así como división de éstas, núcleos centrales y presencia de fibras en degeneración-regeneración, que eventualmente resultan en necrosis y reemplazo del músculo por grasa y tejido fibroso [3,4]. En los últimos años se han realizado avances importantes en el conocimiento genético y en estrategias terapéuticas para estas patologías. Después del descubrimiento del gen de la distrofina, han existido descubrimientos importantes sobre las proteínas relacionadas con la distrofina y cuyas alteraciones producen diferentes formas de distrofias musculares.

El grupo de enfermedades designadas como distrofias musculares de cinturas –*limb girdle muscular dystrophy* (LGMD)– incluye un grupo heterogéneo de distrofias que afectan principalmente a la cintura pélvica y escapular. Pueden considerarse como una serie de patologías que van desde las distrofias y miopatías musculares congénitas graves de inicio neonatal hasta enfermedades relativamente benignas de inicio tardío con morbilidad y discapacidad variables, lo que dificulta su diferenciación [5,6].

Existen formas autosómicas dominantes y autosómicas recesivas, y estas últimas son las más frecuentes y de las cuales se han descrito actualmente 14 tipos (Tabla). La frecuencia precisa de las formas recesivas continúa en investigación, ya que alrededor del 30% de los pacientes no tiene un diagnóstico concluyente y su frecuencia varía entre diferentes grupos étnicos [7].

Su clasificación genética permite la posibilidad de un diagnóstico molecular preciso, la identificación de las proteínas involucradas y las mutaciones causantes de la enfermedad. Por otra parte, permite dar un consejo genético adecuado y ofrecer un mejor manejo de las posibles complicaciones. Por lo tanto, el diagnóstico actualmente recae en una combinación de análisis inmunohistoquímicos y de inmunoblot, además de la secuenciación del ADN para identificar la mutación primaria [8].

El objetivo de esta revisión es describir brevemente las proteínas relacionadas con las formas recesivas de las LGMD.

Proteínas sarcoméricas

La membrana de la fibra muscular, el sarcolema, está cubierta en su cara citoplásmica por la proteína distrofina, que ancla el sarcolema al citoesqueleto de actina y se asocia a un conjunto de proteínas llamado complejo de glucoproteínas asociadas a distrofina –*dystrophin-associated protein complex* (DGC)–. Se sugiere que este gran complejo de proteínas pro-

Laboratorio de Morfología Celular y Molecular (M.E. Hernández-Caballero, H. Villegas-Castrejón); Servicio de Genética (A. Miranda-Duarte); Electromiografía y Distrofia Muscular (R.E. Escobar-Cedillo); Instituto Nacional de Rehabilitación. Ciudad de México, México.

Correspondencia:
Dra. Marta Elena Hernández Caballero, Laboratorio de Morfología Celular y Molecular, Instituto Nacional de Rehabilitación, Calzada México Xochimilco 289, Col. El Arenal de Guadalupe, CP 17389, Tlalpan, México.

E-mail:
ehdez@yahoo.com

Aceptado tras revisión externa:
21.07.10.

Cómo citar este artículo:
Hernández-Caballero ME, Miranda-Duarte A, Escobar-Cedillo RE, Villegas-Castrejón H. Distrofias musculares de cinturas autosómicas recesivas. Rev Neurol 2010; 51: 489-96.

© 2010 Revista de Neurología

Distrofias musculares en México: un enfoque clínico, bioquímico y molecular

Ramón Mauricio Coral Vázquez,^{***} Luz Berenice López Hernández,^{****} Luis Ángel Ruano Calderón,^{****} Benjamín Gómez Díaz,¹ Francisca Fernández Valverde,² Eliganty Bahena Martínez^{***}

RESUMEN

Las distrofias musculares son un conjunto de enfermedades que se distinguen por debilidad progresiva y desgaste muscular que generalmente provocan discapacidad. En conjunto, se originan por defectos en genes que codifican para proteínas sumamente importantes para el funcionamiento de las células musculares, las cuales se pueden dividir en proteínas de matriz extracelular, de membrana y de citoesqueleto. El estudio de caracterización molecular y funcional de estas proteínas ha inducido múltiples avances en el diagnóstico y tratamiento de las distrofias musculares; de igual manera, ha contribuido al conocimiento de los mecanismos celulares y moleculares que intervienen en el origen de estas enfermedades.

Palabras clave: distrofia muscular, genes, mecanismos moleculares y celulares, diagnóstico.

ABSTRACT

Muscular dystrophies are a group of diseases characterized by progressive weakness and muscle waste that in most cases induce disability in patients. Muscular dystrophies considered as a group, are caused by defects in genes that encode critical proteins for muscle cells, which can be divided in extracellular matrix, membrane and cytoskeleton proteins. Molecular and functional characterization of these proteins has led to the advent of several advances in muscular dystrophy diagnosis and treatment. Besides, it has contributed to a better understanding of cellular and molecular mechanisms involved in the development of these diseases.

Key words: muscular dystrophy, genes, molecular and cellular mechanisms, diagnosis.

* División de Medicina Genómica, Subdirección de Enseñanza e Investigación, Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, ISSSTE, México, DF.

** Laboratorio Multidisciplinario, sección de posgrado, Escuela Superior de Medicina, IPN, México, DF.

*** Doctorado en Genética Humana, Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara, Guadalajara, Jalisco, México.

**** Jefatura de Enseñanza, Hospital General de Durango, SSA, Durango, Durango, México.

¹ Departamento de Morfología Celular y Molecular, Instituto Nacional de Rehabilitación, SSA, México, DF.

² Laboratorio de Patología Experimental, Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía, SSA, México, DF.

Correspondencia: Dr. Ramón Mauricio Coral Vázquez. División de Medicina Genómica, Subdirección de Enseñanza e Investigación, Centro Médico Nacional 20 de Noviembre. San Lorenzo 502, 2º piso, colonia Del Valle, CP 03010, México, DF.
Recibido: febrero, 2010. Aceptado: agosto, 2010.

Este artículo debe citarse como: Coral-Vázquez RM, López-Hernández LB, Ruano-Calderón LA, Gómez-Díaz B y col. Distrofias musculares en México: un enfoque clínico, bioquímico y molecular. Rev Esp Med Quir 2010;15(3):152-160.

Las distrofias musculares son un grupo diverso de enfermedades de origen genético. Habitualmente la clasificación de estas enfermedades se ha realizado tomando en cuenta las características genéticas, los músculos afectados, la gravedad y la distrofia muscular; sin embargo, con el uso de nuevas estrategias biológicas, genéticas y bioquímicas se han identificado varios genes y proteínas que están implicados en el origen de distintos tipos de distrofia muscular. Las nuevas clasificaciones toman en cuenta la proteína causante de la enfermedad (Cuadro 1),¹⁻⁵ lo que ha sido un detonante para ampliar el conocimiento sobre sus aspectos moleculares. En la actualidad se han identificado más de 40 genes cuyas mutaciones causan distrofia muscular (Cuadro 1); esto ha propiciado la realización de estudios encaminados a entender la función de dichas proteínas en un músculo esquelético normal y su relación en una condición patológica. Así mismo, se han desarrollado métodos de diagnóstico



NEUROLOGÍA

www.elsevier.es/neurologia



REVISIÓN

Guía diagnóstica en el paciente con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth

J. Berciano^{a,*}, T. Sevilla^b, C. Casanovas^c, R. Sivera^b, J.J. Vílchez^b, J. Infante^a, C. Ramón^d, A.L. Pelayo-Negro^a e I. Illa^e, por el Programa 3 (Enfermedades Neuromusculares) del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED) del Instituto de Salud Carlos III

^a Servicio de Neurología, Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (IFIMAV), Universidad de Cantabria, CIBERNED, Santander, España

^b Servicio de Neurología, Hospital Universitari la Fe, CIBERNED, Valencia, España

^c Servicio de Neurología, Centre per el Diagnòstic Genètic i Molecular de Malalties Hereditaries, Institut de Investigacions Biomèdiques de Bellvitge (IDIBELL), Barcelona, España

^d Servicio de Neurología, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España

^e Servicio de Neurología, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, CIBERNED, Barcelona, España

Recibido el 13 de abril de 2011; aceptado el 14 de abril de 2011

Accesible en línea el 23 de junio de 2011

PALABRAS CLAVE

Axón;
Consejo genético;
Diagnóstico molecular;
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth;
Enfermedad de Dejerine-Sottas;
Guía clínica;
Mielina;
Mutación génica;
Neuropatía genética;
Velocidad de conducción motora de nervio

Resumen

Introducción: La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es la neuropatía hereditaria más frecuente. Clásicamente dividida según su patrón de herencia y de alteración de la velocidad de conducción motora (VCM) del nervio mediano, CMT incluye cinco grandes categorías: CMT1 (herencia autosómica dominante [AD] o ligada al sexo, y VCM < 38 m/s); CMT2 (herencia AD o ligada al sexo y VCM > 38 m/s); CMT4 (herencia autosómica recesiva [AR] y VCM muy lentificada); AR-CMT2 (forma recesiva con VCM > 38 m/s), y DI-CMT (forma intermedia con herencia AD y VCM entre 30 y 40 m/s). Pese a su estereotipado cuadro clínico (básicamente, semiología polineuropática sensitivo-motora y pie cavo), CMT ha resultado ser uno de los síndromes neurodegenerativos genéticamente más complejos, con 31 genes patogénicos clonados.

Desarrollo: El objetivo de esta guía es efectuar una revisión nosológica de la enfermedad de CMT, con énfasis en las directrices para llevar a cabo el diagnóstico molecular. A tal fin, revisamos los estudios de epidemiología y genética, y los genotipos descritos en España.

Conclusiones: En la inmensa mayoría de los pacientes con CMT, las mutaciones recaen en un reducido número de genes: para CMT1, *PMP22*, *GJB1* y *MPZ*; para CMT2, *MFN2* y *GJB1*; para CMT4, *GDAP1*, y *NDRG1*, *HK1* y *SH3TC2* (sujetos de etnia gitana); para AR-CMT2, *GDAP1*, y para DI-CMT, *GJB1* y *MPZ*. Por su baja prevalencia, las mutaciones en otros genes sólo deberían

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jaberciano@humv.es (J. Berciano).

KEYWORDS

Axon;
Charcot-Marie-Tooth
disease;
Clinical guideline;
Dejerine-Sottas
disease;
Genetic counselling;
Gene mutation;
Genetic neuropathy;
Molecular diagnosis;
Myelin;
Motor nerve
conduction velocity

investigarse cuando las anteriores han sido descartadas. Se desaconseja el uso indiscriminado de paneles de múltiples genes para el diagnóstico molecular de la enfermedad.

© 2011 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Guidelines for molecular diagnosis of Charcot-Marie-Tooth disease**Abstract**

Introduction: Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) is the most frequent form of inherited neuropathy. In accordance with the inheritance pattern and degree of slowing of motor conduction velocity (MCV) of the median nerve, CMT encompasses five main forms: CMT1 (autosomal dominant [AD] or X-linked transmission and MCV < 38 m/s); CMT2 (AD or X-linked transmission and MCV > 38 m/s); CMT4 (autosomal recessive [AR] and severe slowing of MCV); AR-CMT2 (AR transmission and MCV > 38 m/s); and DI-CMT (intermediate form with AD transmission and MCV between 30 and 40 m/s). In spite of its stereotyped semiological repertoire (basically, symptoms and signs of sensory-motor polyneuropathy and pes cavus), CMT seems to be one of the most complex hereditary neurodegenerative syndromes, 31 causative genes having been cloned.

Development: This paper is aimed at performing a nosological review of the disease, emphasising the guidelines for its molecular diagnosis. Genetic epidemiological studies and genotypes reported in Spanish patients are revised.

Conclusions: In the great majority of CMT cases, mutations involve a reduced number of genes, namely: for CMT1, *PMP22*, *GJB1* and *MPZ*; for CMT2, *MFN2* and *GJB1*; for CMT4, *GDAP1*, and *NDRG1*, *HK1* and *SH3TC2* (gypsies); for AR-CMT2, *GDAP1*; and for DI-CMT, *GJB1* and *MPZ*. Given their low prevalence, mutations in other pathogenic genes should be investigated after discarding the previous ones. There is no place for the indiscriminate use of diagnostic CMT genetic panels.

© 2011 Sociedad Española de Neurología. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es la neuropatía hereditaria más frecuente con una prevalencia en España de 28,2 casos por 100.000 habitantes¹. En lo esencial, se trata de un síndrome de inicio infantil o juvenil con semiología polineuropática motora y sensitiva, y pie cavo²⁻⁵. La CMT puede transmitirse con herencia autosómica dominante (AD), autosómica recesiva (AR) o ligada al cromosoma X. De acuerdo con los valores de conducción nerviosa hay formas desmielinizantes (velocidad de conducción motora [VCM] de nervio mediano < 38 m/s), axonales (VCM > 38 m/s) e intermedias (VCM 30-40 m/s)²⁻⁴. En buena correlación con las descripciones neurofisiológicas, estudios histológicos del sistema nervioso periférico (SNP) han demostrado un patrón dual, ya desmielinizante o axonal. Partiendo de estos datos clínicos, neurofisiológicos y patológicos, en la década de los setenta Dyck propuso una sencilla clasificación, unánimemente aceptada, que incluye los siguientes tipos: a) tipo I (CMT1, hipertrófico o desmielinizante) con herencia AD o AR; b) tipo II (CMT2, neuronal o axonal) con herencia AD o AR; c) tipo III (CMT3, usualmente con herencia AR) reservado para la enfermedad de Dejerine-Sottas o pacientes con formas graves de CMT hipomielinizante; d) formas ligadas al cromosoma X, e) formas complejas (p. ej., con atrofia óptica, sordera o degeneración pigmentaria de la retina)⁵. Aunque en la literatura la enfermedad ha sido también designada como neuropatía motora y sensitiva hereditaria (HMSN, en la abreviatura anglosajona que usaremos aquí por ser la que figura en OMIM y PubMed), en la actualidad se prefiere usar

el acrónimo CMT. Merece la pena reseñar que el único signo clínico diferencial entre CMT1 y CMT2 es la presencia de engrosamiento, visible o palpable, de troncos nerviosos en CMT1.

Con los portentosos avances de la genética molecular en las dos últimas décadas, la nosología de la CMT ha estado en permanente cambio, al extremo de que la enfermedad incluye una treintena de genes patogénicos clonados (véase más adelante). Esta guía surge como una iniciativa del Programa 3 (Enfermedades Neuromusculares) de CIBERNED, siendo su objetivo hacer una breve revisión nosológica de la enfermedad y un análisis del diagnóstico de la enfermedad con énfasis en la selección de las pruebas moleculares.

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth en la era molecular

Antes de empezar este apartado, conviene recordar que la CMT tiene una relación nosológica muy estrecha con otras dos formas de neuropatía hereditaria: neuropatía motora hereditaria distal (dHMN) y neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria (HSAN). Entre estos tres síndromes hay no solo solapamiento fenotípico, sino que se da el fenómeno de heterogeneidad alélica (idéntico fenotipo originado por diferentes mutaciones en el mismo gen y *locus* cromosómico) y de heterogeneidad de *locus* (mutaciones producidas en genes que se encuentran en diferentes *loci* cromosómicos dando lugar al mismo fenotipo). En aras de brevedad,



Neurología Argentina

www.elsevier.es/neurolarg



Revisión

Miositis por cuerpos de inclusión: ¿una enfermedad subdiagnosticada?

Marcelo Rugiero* y Mariela Bettini

Sección de Enfermedades Neuromusculares, Servicio de Neurología, Hospital Italiano, Buenos Aires, Argentina

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 29 de abril de 2010

Aceptado el 17 de enero de 2011

Palabras clave:

Miositis por cuerpos de inclusión

Autoinmune

Degeneración

Miopatías inflamatorias

Mayores de 50 años

RESUMEN

La miositis por cuerpos de inclusión esporádica (MCIE) es una de las cuatro miopatías inflamatorias mayores junto con la dermatomiositis (DM), la polimiositis (PM) y la miopatía necrotizante.

Es una miopatía lentamente progresiva que afecta a la musculatura proximal y distal y presenta rasgos histopatológicos distintivos, como hallazgos inflamatorios autoinmunes junto con degenerativos, como la presencia de vacuolas, inclusiones filamentosas y acumulaciones de proteínas con contenido amiloide.

Representa al 30% de las miopatías inflamatorias, y afecta principalmente a mayores de 50 años.

Produce debilidad y atrofia de los músculos proximales y distales, comprometiendo casi selectivamente los cuádriceps y los flexores profundos de los dedos de la mano.

El diagnóstico clínico de la MCIE se confirma por biopsia muscular y es ayudado por la electromiografía (EMG) y el dosaje de CPK.

Los hallazgos histológicos "mayores" son: infiltrado linfocítico multifocal que invade fibras no necróticas, vacuolas en células no invadidas por linfocitos y depósito de amiloide Congo-rojo positivo.

La MCIE es una enfermedad compleja cuyos mecanismos fisiopatológicos aún no se conocen con claridad; uno es inmunomediado, por citotoxicidad mediada por linfocitos T, y el otro es un proceso no inmune, caracterizado por vacuolización y acumulación intracelular de contenido amiloide probablemente secundario a stress relacionado con el complejo mayor de histocompatibilidad (CMH).

Más allá del componente inmune involucrado, esta enfermedad es resistente a las inmunoterapias, se han realizado ensayos con distintos fármacos, pero la efectividad de estas terapias y sus efectos adversos requieren posterior evaluación.

© 2010 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L.

Todos los derechos reservados.

*Autor para correspondencia

Correo electrónico: marcelo.rugiero@hospitalitaliano.org.ar (M. Rugiero).

CASO CLÍNICO
Med Int Méx 2014;30:195-203.



Distrofia miotónica de Steinert: caso clínico de una familia y revisión de la bibliografía

RESUMEN

La distrofia miotónica tipo I o enfermedad de Steinert es una enfermedad multisistémica de origen genético autosómica dominante, generada por la alteración de la expansión del trinucleótido CTG, ubicado en el 3' extremo del gen DPKM (*myotonic dystrophy protein kinase*) en el cromosoma 19q13.3 con alteraciones en el músculo esquelético, cardíacas, oculares, endocrinas y principalmente neurológicas. Tiene cuatro formas clínicas, el diagnóstico se establece con estudios genéticos, datos clínicos y electromiografía. Hasta ahora el tratamiento es únicamente sintomático y existen múltiples estudios en proceso de traslocaciones genéticas. Comunicamos el caso de una familia con enfermedad de Steinert en la que seis integrantes murieron a consecuencia de las manifestaciones clínicas de la enfermedad.

Palabras clave: enfermedad de Steinert, distrofia miotónica, enfermedad multiorgánica genética.

Eder Natanael Flores-López¹
Cintia Karina Tovilla-Ruiz²
Esmeralda García-Padilla⁵
Renata Beatriz Sandoval-Gutiérrez³
Luis Carlos Álvarez-Torrecilla⁴

¹ Residente de primer año de Medicina Interna.

² Residente de tercer año de Medicina Interna.

³ Neuróloga adscrita al servicio de Terapia Intensiva y Neurología.

⁴ Médico Internista-Cardiólogo Intervencionista adscrito a la Unidad de Hemodinamia. Hospital General de Cuautitlán.

⁵ Facultad de Estudios Superiores Iztacala.

Steinert Myotonic Dystrophy: A Family Case Report and Literature Review

ABSTRACT

Myotonic dystrophy type I or Steinert's disease is a multisystemic disease of autosomal dominant genetic origin, generated by an alteration at trinucleotide CTG expansion located in the 3' end of the gene DPKM (*myotonic dystrophy protein kinase*) on chromosome 19q13.3 with alterations in skeletal muscle, heart, eye, endocrine and, mainly, neurological. It has four clinical forms; its diagnosis is based on genetic studies, clinical data and electromyography. So far the treatment is just symptomatic and there are many ongoing studies of genetic translocations. This paper reports the case of a family with the Steinert's disease where six members were deceased secondary to the clinical manifestations of this disease.

Key words: Steinert's disease, myotonic dystrophy, genetic multisystem disease.

Recibido: 20 de agosto 2013

Acetapado: noviembre 2013

Correspondencia

Dr. Eder Natanael Flores López
Alfonso Reyes s/n
52910 Cuautitlán, Estado de México.
dr.eder.natanael@msn.com

Este artículo debe citarse como

Flores-López EN, Tovilla-Ruiz CK, García-Padilla E, Sandoval-Gutiérrez RB, Álvarez-Torrecilla LC. Distrofia miotónica de Steinert: caso clínico de una familia y revisión de la bibliografía. Med Int Méx 2014;30:195-203.