

¿QUÉ ES LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE?

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es una **enfermedad genética** de herencia recesiva **ligada al cromosoma X**, que afecta principalmente a varones. (1 de cada 3.600 - 6.000 varones nacidos vivos)¹.



Se caracteriza principalmente por¹⁻⁴:

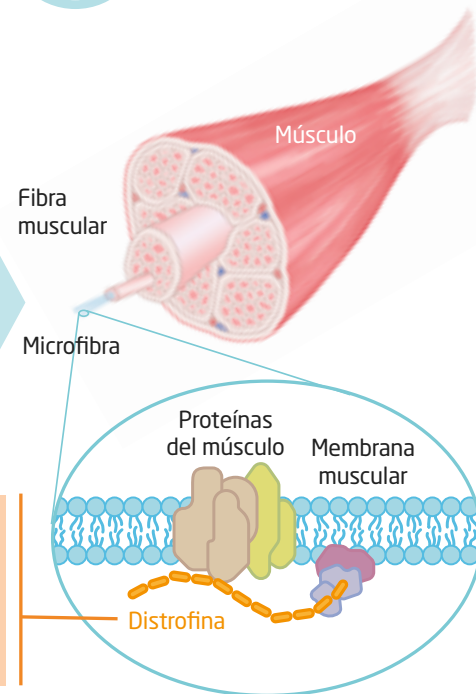


¿POR QUÉ SE PRODUCE?

La DMD está causada por mutaciones en el gen de la distrofina⁵

La **distrofina** es una proteína subsarcolémica esencial para la estabilidad estructural del músculo durante la contracción⁶

La **ausencia de distrofina** en DMD produce una **degeneración muscular progresiva y severa**, con necrosis de células musculares y sustitución gradual de éstas por grasa y tejido conectivo fibroso.



Evolución del deterioro muscular en pruebas de resonancia magnética a través de los años



¿QUÉ CLÍNICA PRODUCE?

Al nacimiento



Sin síntomas visibles

A partir de 2-3 años



- Retraso en el inicio de la marcha
- Caídas frecuentes
- Marcha de puntillas y/o dificultad para el salto, subir escaleras o levantarse del suelo
- Pseudohipertrofia de pantorrillas y la **maniobra de Gowers*** (por debilidad en músculos de la cintura pélvica)

Infancia



- En algunos casos, antes de evidenciarse las manifestaciones motoras, pueden darse síntomas característicos de los trastornos del neurodesarrollo:
- Dificultades en el habla
 - Dificultades de aprendizaje
 - Inatención o hiperactividad e incluso síntomas del espectro autista (debido a la ausencia de distrofina cerebral)

Adolescencia



- La debilidad se incrementa progresivamente, apareciendo pérdida de la marcha (en series históricas a los 9,5 años)
- La fase de silla de ruedas supone el inicio de las complicaciones a nivel respiratorio, cardíaco y ortopédico, que ocasionan mayor discapacidad y dependencia y muerte prematura

Referencias 2,7,8,9.

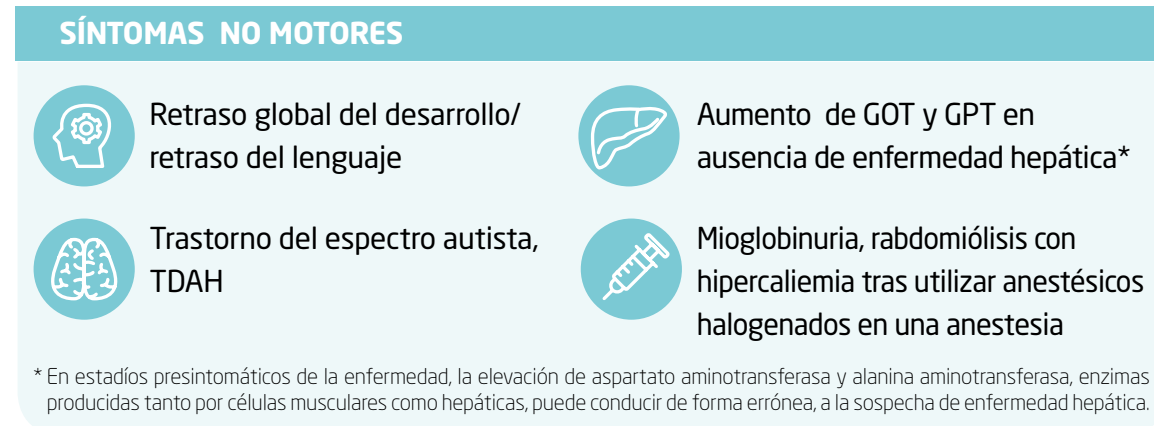
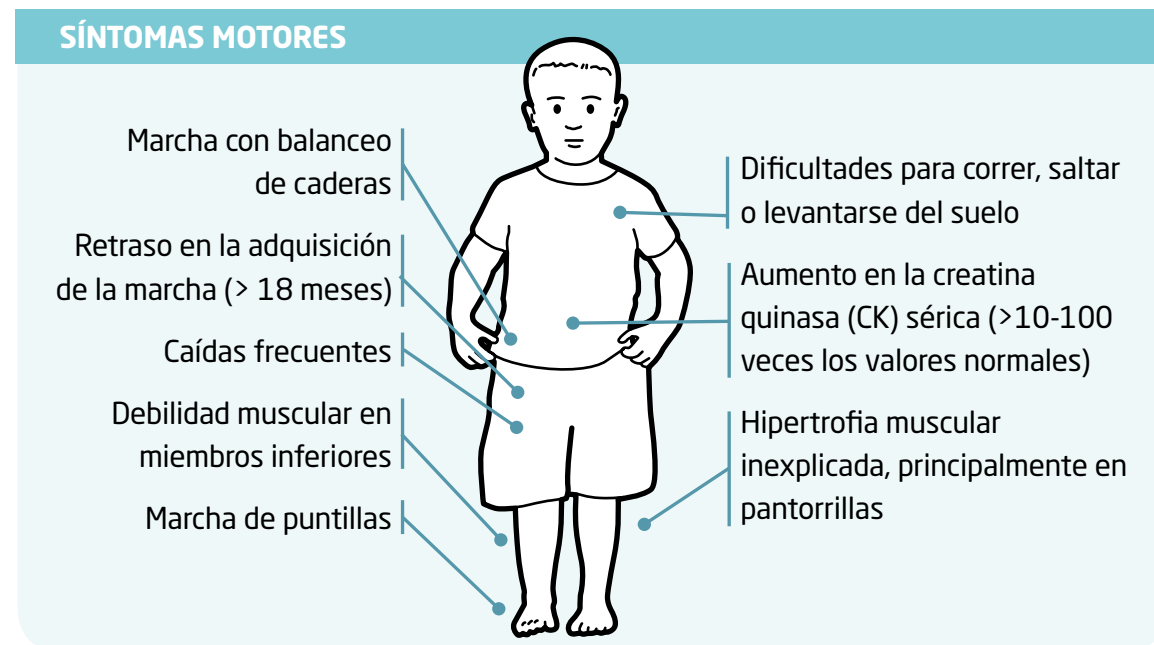
*LA MANIOBRA DE GOWERS

Consiste en levantarse del suelo apoyándose en las piernas para ponerse de pie

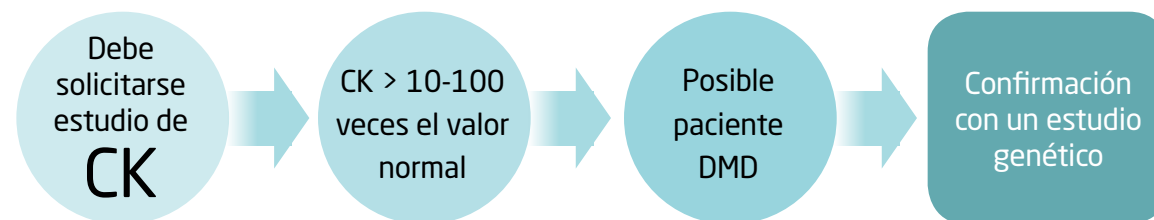


¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?

El Pediatra de Atención Primaria puede sospechar DMD cuando algunos de los siguientes síntomas o signos estén presentes en un niño varón^{2,4,7,9}:



¿QUÉ HACER EN CASO DE SOSPECHA CLÍNICA?



¿POR QUÉ ES IMPORTANTE SU DIAGNÓSTICO PRECOZ?

La sospecha precoz de la enfermedad y la derivación rápida del paciente permitirá un **diagnóstico temprano** y un **manejo adecuado del paciente**, retrasando la **pérdida de ambulación** y las **complicaciones pulmonares y cardíacas**, e incluso **evitando el desarrollo de escoliosis**.

El diagnóstico temprano garantizará el inicio precoz de las intervenciones así como la detección de portadoras (consejo genético).

¿EXISTE TRATAMIENTO PARA LA DMD?

En la actualidad no existe un tratamiento curativo. El uso de corticoides (deflazacort o prednisona) demora la progresión de la sintomatología, retrasando la pérdida de la marcha unos dos años de media así como las complicaciones respiratorias, cardíacas y esqueléticas.



El seguimiento del paciente por parte de un **equipo multidisciplinar** es importante para monitorizar posibles efectos adversos de los corticoides y para el inicio del tratamiento sintomático de las complicaciones (ventilación no invasiva, IECAS o intervención de escoliosis u otras complicaciones esqueléticas).

Manejo multidisciplinar del paciente DMD



Referencias: 1. Goemans N, et al. *Eur Neurol Rev.* 2014;9:78-82. 2. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol.* 2010;9:77-93. 3. McDonald CM, et al. *Muscle Nerve.* 2013;48:343-356. 4. Van Ruiten HJ, et al. *Arch Dis Child.* 2014;99:1074-1077. 5. Pichavant C, Aartsma-Rus A, Clemens PR, Davies KE, Dickson G, Takeda S, et al. Current status of pharmaceutical and genetic therapeutic approaches to treat DMD. *Mol Ther.* 2011; 19(5): 830-40. 6. Ervasti JM. Dystrophin, its interactions with other proteins, and implications for muscular dystrophy. *Biochim Biophys Acta.* 2007;1772:108-117. 7. Nascimento A, Medina J, Camacho A, Madruga M, Vilchez JJ. Consenso para el Diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne. *Neurología, en prensa.* 8. Emery AE. The muscular dystrophies. *Lancet.* 2002; 359(9307): 687-95. 9. Camacho A. Distrofia muscular de Duchenne. *An Pediatr Contin.* 2014; 12(2): 47-54.