

¿Qué es...

distrofia muscular de Duchenne (DMD)?

La forma más común de distrofia muscular es distrofia muscular de Duchenne. Es una **enfermedad genética** caracterizada por debilidad progresiva y la degeneración de los músculos que controlan el movimiento.

Duchenne afecta aproximadamente **1 de cada 5,000** nacimientos de varones que nacen con vida. Es estimado que aproximadamente 20,000 niños son diagnosticados con Duchenne globalmente cada año.

DMD es clasificado como **distrofinopatía**, una enfermedad muscular que resulta de la deficiencia de la proteína llamada distrofina.

En Duchenne, una mutación en el gen DMD interfiere con la producción de la **proteína distrofina**, que se necesita para formar y mantener músculo saludable. La ausencia de la proteína distrofina en las células musculares causan que sean frágil y fácilmente dañadas.

Porque el **gen DMD** está localizado en el cromosoma X, principalmente afecta varones, mientras mujeres típicamente son portadoras. Sin embargo, algunas mujeres pueden tener grados variables de síntomas físicos de Duchenne y por siguiente son llamadas **portadoras con manifestación**.

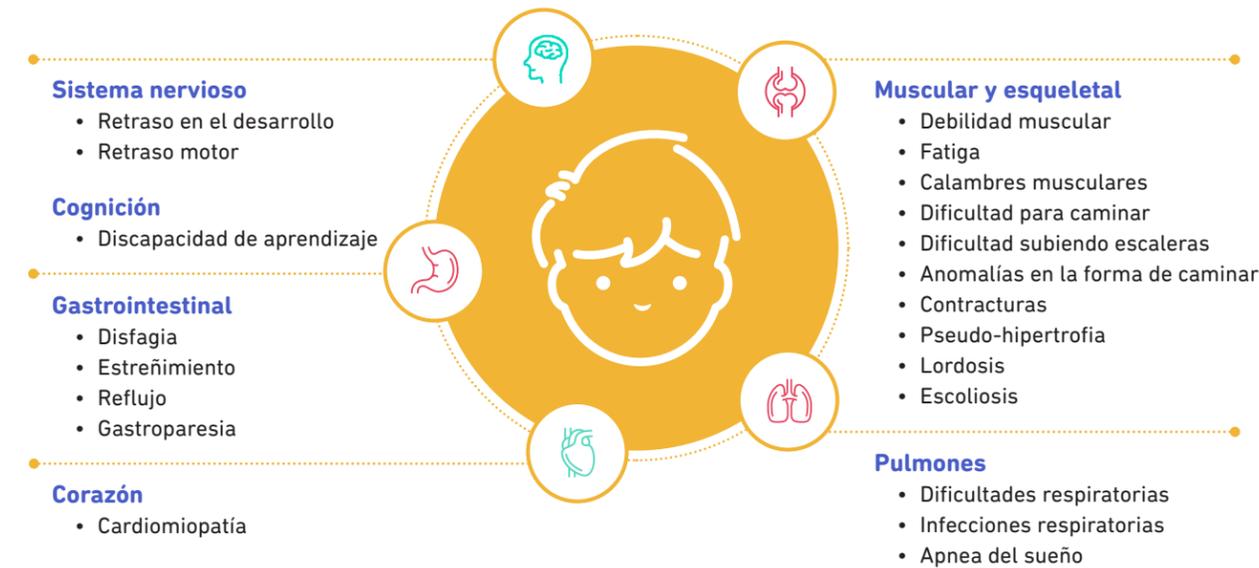
DMD es típicamente heredado por la madre, sin embargo, en aproximadamente 25 por ciento de casos la enfermedad ocurre **espontáneamente** en personas que no tienen una historia familiar de DMD.

No hay cura para DMD, pero medicamentos y terapia pueden manejar unos síntomas y potencialmente disminuir el curso de la enfermedad.



¿Que son las señales y síntomas de DMD?

DMD es una condición multisistémica, que afecta muchas partes del cuerpo resultando en la atrofia de los músculos esqueléticos, cardíacos (el corazón), y pulmonarias (los pulmones).



¿Qué debo saber de DMD?

- 1 El inicio de los síntomas de DMD empieza en la niñez temprana generalmente entre los 3 y 5 años.
- 2 Señales tempranas de Duchenne pueden incluir la adquisición retrasada para sentarse, pararse, o caminar, y dificultades para aprender a hablar. Debilidad muscular típicamente empieza en las caderas, área pélvica, piernas superiores, y espalda. El músculo de las pantorrillas puede ser agrandado.
- 3 Los niños con DMD típicamente desarrollan una forma de caminar raro y dificultad corriendo o subiendo escalones. Algunos tendrán problemas levantándose del piso y podrían usar un método distinto conocido como maniobra de Gower's o señal de Gower para "caminar" sus manos a los muslos para levantarse. DMD también puede afectar el aprendizaje y la memoria además de la comunicación y ciertas habilidades emocionales.
- 4 Un pequeño porcentaje de varones con DMD tienen algún grado de dificultades de aprendizaje, incluyendo problemas en tres áreas generales: atención enfocando, memoria y aprendizaje verbal, e interacción emocional.
- 5 La debilidad muscular empeora con la edad y progresa a los brazos, piernas, y el torso.
- 6 La progresión es variada, en promedio los individuos afectados pierden su habilidad para caminar y progresan a usar una silla de rueda tiempo completo a los 12 años..
- 7 Empezando aproximadamente a los 10 años, el diafragma y otros músculos que operan los pulmones pueden debilitarse, haciendo los pulmones menos efectivos a mover el oxígeno dentro y fuera. Señales y síntomas de pobre función respiratoria puede incluir dolores de cabeza, dificultades concentrando o mantenerse despierto, y pesadillas.
- 8 Problemas del corazón y, músculos respiratorios empiezan en la adolescencia y pueden transformarse en complicaciones serias.
- 9 Músculos débiles respiratorios hacen la habilidad de toser, aumentando el riesgo de una infección respiratoria seria. Un simple catarro puede progresar rápidamente a neumonía.
- 10 Gracias a los avances en cuidado cardíaco y respiratorio, la esperanza de vida para individuos con DMD sigue aumentando y muchos jóvenes con DMD atienden colegio, tienen carreras, se casan, y tienen hijos.
- 11 Sobrevivir a los 30s se está volviendo más común, y hay casos de varones con DMD sobreviviendo a los 40s y 50s.

¿Como atender DMD?

Fisioterapia ayuda a restaurar y mantener fuerza muscular y función a través del ejercicio y mantiene rango de movimiento con ejercicios de estiramiento.

Ortesis, dan apoyo y estabilidad al tobillo y el pie, y se puede extender sobre la rodilla. Tobillo-pie ortesis (AFOs) a veces son recetados para usar durante la noche para parar el pie de apuntarse hacia abajo y para estirar el tendón de Aquiles mientras el niño duerme.

Terapia ocupacional puede ayudar a mejorar la vida diaria y habilidades de trabajo.

Intervenciones educativas y psicológicas pueden ayudar con discapacidades de aprendizaje.



Cirugía ortopédica correctiva, incluyendo cirugía de enderezado de la columna vertebral, puede ayudar a sentarse, dormir, y a respirar más cómodo.

Ventilación asistida puede remediar la debilidad muscular respiratoria.

Tratamiento con **inhibidores de la enzima convertidora angiotensina (ACE)** y **bloqueadores beta** podrán ser usados para disminuir la progresión de la deterioración del musculo cardiaco en DMD.

Emflaza* es el único corticoesteroide que a sido aprobado por la Administración de Drogas y Alimentos de los Estados Unidos (FDA) para el tratamiento de Duchenne en personas mayor de 5 años.

Exondys 51* es un medicamento que "omisión de exón" y se dirige a una sección de ADN llamado exon 51. Es aprobado por la FDA para el tratamiento de personas que tienen una mutación confirmada del gene DMD que se puede someter a la estrategia terapéutica llamada "exón 51 skipping" y podría ayudar hasta 13% de personas con DMD.

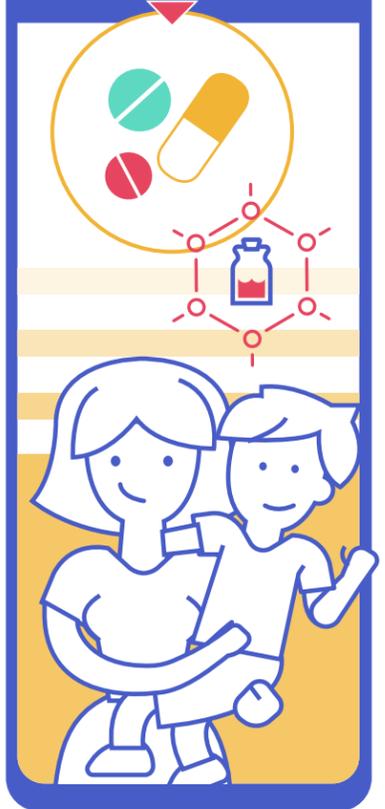
Vyondys 53* es un fármaco de "omisión de exón" que se dirige a una sección de ADN llamada exon 53. Está aprobado por la FDA para el tratamiento de personas que tienen una mutación confirmada del gen DMD que es susceptible de una estrategia terapéutica llamada omisión de exón 53 y puede ayudar hasta el 8% de las personas con DMD.

Viltepso* es un fármaco de "omisión de exón" que se dirige a una sección de ADN llamada exon 53. Está aprobado por la FDA para el tratamiento de personas que tienen una mutación confirmada del gen DMD que es susceptible de una estrategia terapéutica llamada omisión de exón 53 y puede ayudar hasta el 8% de las personas con DMD.

Amondys 45* está diseñado para tratar un tercer subconjunto de individuos con DMD, específicamente aquellos con una variación

susceptible de omitir el exón 45. La aprobación de Amondys 45 representa otro importante paso adelante en el desarrollo de terapias para la DMD que se dirigen a la causa raíz de la enfermedad.

Corticoesteroides (como prednisona) son comunes en DMD para ayudar a preservar la fuerza muscular y función, para prevenir escoliosis, y para prolongar el tiempo que personas con DMD puedan caminar. Se piensa que los esteroides trabajan, en parte, por reduciendo la inflamación. Sin embargo, corticoesteroides también causan efectos secundarios no deseados como aumento en el apetito, ganancia de peso, pérdida de masa ósea, y cataratas.



*Por favor hable con su médico para obtener más información sobre estos tratamientos.



MDA Glosario

Atrofia

La disminución en el tamaño y masa del tejido muscular

Contractura

Un acortamiento de músculos o tendones alrededor de las articulaciones que pueden limitar movilidad

Corticoesteroides

Un grupo de hormonas esteroideas que han mostrado amortiguar la respuesta inflamatoria en el musculo dañado

Escoliosis

Una curvatura lateral anormal en la columna vertebral que ocurre cuando los músculos débiles son incapaces de mantener la columna recta

Disfagia

Dificultad para tragar

Distrofia muscular

Un término que refiere a una multitud de enfermedades que causan pérdida progresiva de masa muscular, resultando en debilidad y, a veces, perdida de movilidad

Gastroparesia

También conocido como retraso en el vaciamiento gástrico; una condición que afecta la habilidad de que el estómago se vacíe su contenido en el intestino delgado, aunque no haiga bloqueo

Lordosis

Postura caracterizada por una curvatura interior de la espalda baja

Maniobra de Gower

El uso de las manos y brazos de una persona para caminar hacia su propio cuerpo para levantarse de la posición en cuclillas; esta señal medica indica debilidad de los músculos en las caderas y piernas

Miocardopatía

Una condición donde el musculo del corazón es debilitado, haciéndolo más difícil para que el corazón bombea sangre al cuerpo

Mutación

Una falla en el código ADN

Pseudohipertrofia

Una condición donde los músculos se agrandan con depósitos de grasa y tejido fibroso

“Saltando el Exón”

Una estrategia de tratamiento donde secciones del código genético son “saltadas” permitiendo que las células fabriquen distrofina parcialmente funcional, la proteína muscular ausente en DMD

Para aprender más sobre DMD, visita mda.org o contacta el MDA National Resource Center a 833-ASK-MDA1.



Designated a Top-Rated Charity by the American Institute of Philanthropy, MDA is the first nonprofit to receive a Lifetime Achievement Award from the American Medical Association for “significant and lasting contributions to the health and welfare of humanity.”



mda.org • 1-833-ASK-MDA1
facebook.com/MDAorg
@MDAorg