

# DIAGNÓSTICO Y MANEJO DE LA DISTROFIA MUSCULAR DUCHENNE, UNA GUÍA PARA FAMILIAS

## CONTENIDO

	Página
CONDICIONES	1
<hr/>	
1. INTRODUCCIÓN	2
2. CÓMO UTILIZAR ESTE DOCUMENTO	3
3. DIAGNÓSTICO	7
4. MANEJO NEUROMUSCULAR – manteniendo la fuerza y función	11
5. MANEJO DE REHABILITACIÓN – fisioterapia y terapia ocupacional	18
6. MANEJO ORTOPÉDICO – ayuda a los problemas de huesos y articulaciones	20
7. MANEJO PULMONAR – cuidando los músculos respiratorios	22
8. MANEJO CARDÍACO – cuidando el corazón	24
9. MANEJO GASTROINTESTINAL - nutrición, deglución y otros aspectos gastrointestinales	25
10. MANEJO PSICOSOCIAL – ayuda con la conducta y aprendizaje	27
11. CONSIDERACIONES PARA LA CIRUGÍA	30
12. CONSIDERACIONES EN LOS CUIDADOS DE EMERGENCIA	31
<hr/>	
ABREVIATURAS	33
LISTA DE TÉRMINOS QUE ENCONTRARÁ	34

## CONDICIONES

La información y consejos publicados o puestos a disposición en este folleto no intentan sustituir los servicios del doctor, tampoco constituye una relación doctor-paciente. Este consejo debe ser tomado en conjunto con el consejo médico de su doctor, a quién usted debe consultar en todos los casos relacionados con su salud, en particular con respecto a síntomas que pueden requerir diagnóstico o atención médica. Cualquier reacción de su parte en respuesta a la información que se proporciona en este folleto es a su discreción. No obstante cada esfuerzo ha sido realizado para asegurar la precisión y extensión completa de la información contenida en este folleto, la precisión no puede ser garantizada y el cuidado en cada situación debe ser individualizado.

## 1. INTRODUCCIÓN

Esta guía para familias resume los resultados de un consenso internacional sobre el cuidado médico de la Distrofia Muscular Duchenne. Este esfuerzo fue financiado por los Centros para el Control y Prevención de Enfermedades de Estados Unidos (CDC por sus siglas en Inglés), en colaboración con grupos altruistas de pacientes y la red TREAT-NMD. El principal documento es publicado en Lancet Neurology.

### **Referencias para el documento principal:**

*Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management, Lancet Neurology 2010, 9(1) 77-93.*

*Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care, Lancet Neurology 2010, 9(2) 177-189.*

El documento principal puede ser descargado sin costo de

<http://www.treat-nmd.eu/diagnosis-and-management-of-DMD>

Las recomendaciones están basadas en un estudio extensivo de 84 expertos internacionales en diagnóstico y cuidados de Duchenne elegidos para representar un rango amplio de especialidades. Ellos de manera independiente “calificaron” métodos de cuidado utilizados en el manejo de Duchenne para decir qué tan “necesario”, “apropiado” o “inapropiado” eran cada uno en las diferentes etapas del curso de Duchenne. En total ellos consideraron más de 70,000 escenarios diferentes. Esto les permitió establecer guías que la mayoría acordó que representaban las “**mejores prácticas**” en el cuidado de Duchenne.

Los expertos enfatizaron que el mejor manejo de Duchenne requiere un **enfoque multidisciplinario**, con la participación de especialistas de muchas áreas diferentes, y que debe haber un doctor o profesional médico que coordine estos esfuerzos. En virtud que cada uno es diferente, la persona con Duchenne y su familia debería estar **activamente en interacción con un profesional médico** quién coordinará y dará un carácter individual al cuidado clínico.

Este documento proporciona a usted información básica para permitirle participar de manera efectiva en este proceso. El doctor o profesional médico quién coordine el cuidado debe conocer todos los temas y aspectos de Duchenne y debe tener acceso a las intervenciones que son el fundamento para un cuidado adecuado y allegarse de las diferentes especialidades. El énfasis de las intervenciones cambiará con el tiempo. Esta guía lleva a usted a través de diferentes tópicos o áreas del cuidado de Duchenne (Figura 1). No todos estos especialistas serán requeridos en todas las etapas de la enfermedad, pero es importante que estén accesibles en caso necesario y que la persona que coordina el cuidado tenga respaldo en todas estas áreas.

## 2. CÓMO UTILIZAR ESTE DOCUMENTO

Esta guía contiene mucha información. Usted puede usarla de dos diferentes formas. Algunas familias prefieren concentrarse en la etapa de Duchenne que su hijo ha alcanzado. Otras les gusta entender tanto como sea posible sobre cada aspecto de Duchenne desde el principio.

En esta sección y en la Figura 1 usted puede ver cómo piensan los expertos acerca de las diferentes etapas de Duchenne y cómo las necesidades de cuidado de una persona con Duchenne cambian con el tiempo. Entonces, si usted quiere ir directamente a las partes del documento que son relevantes para usted ahora, usted debería poder encontrarlas fácilmente. Al final de este documento, hay dos secciones que podrían ser de importancia tener como una referencia fácil: puntos que recordar si se planea una cirugía y puntos a considerar en una situación de emergencia. Nosotros hemos codificado con colores las diferentes secciones que combinan con los colores de la figura. Hay un glosario al final de este folleto como ayuda para entender términos difíciles que usted encuentre aquí o que su equipo de cuidados puede utilizar.

*"Esta es una guía de los aspectos "médicos" de Duchenne, pero siempre ten en mente que el lado médico no lo es todo. La idea es que al minimizar los problemas médicos tu hijo pueda seguir con su vida y ustedes puedan seguir siendo una familia. Es bueno recordar que la mayoría de los niños y jóvenes con Duchenne son niños felices y que la mayoría de las familias les va muy bien después del shock inicial del diagnóstico."*

**Elizabeth Vroom, United Parent  
Projects Muscular Dystrophy**

### **SIGUIENDO DUCHENNE PASO A PASO (Figura 1)**

Duchenne es una condición que cambia con el tiempo. Los doctores y otros con frecuencia reconocen las etapas clave en la progresión de la condición. Ellos usan estas etapas clave para guiar sus recomendaciones sobre los cuidados, aunque estas etapas pueden ser más bien una distinción artificial. Aún así puede resultar útil el usar estas etapas para identificar el tipo de intervenciones que son recomendados en un momento particular y que usted debería esperar que su equipo de cuidados le indique en esa etapa.

#### Pre-sintomático

La mayoría de los niños con Duchenne no son diagnosticados durante la etapa **PRESINTOMÁTICA** a menos que exista una historia familiar de la condición o a menos que se realicen análisis en sangre por otras razones. Síntomas de retraso al caminar o retraso en el habla están presentes, pero son típicamente sutiles y con frecuencia pasan inadvertidos o no reconocidos en esta etapa.

#### Ambulatoria Temprana

En la etapa **Ambulatoria Temprana (CAMINA)**, los niños estarán mostrando lo que típicamente se observa como los clásicos signos de Duchenne – la maniobra de Gowers (lo que significa que ellos necesitan soportarse ellos mismos con manos sobre los muslos mientras se levantan del piso), marcha tipo balanceo y marcha sobre la punta de los pies. Ellos todavía pueden subir escaleras, pero lo hacen de una manera típica, juntan su segundo pie con el primero para subir un escalón en lugar de subir con pies alternados.

Estas dos etapas tempranas corresponden al tiempo donde probablemente se inicia el proceso de diagnóstico (Sección3).

**DIAGNÓSTICO:** Se recomendarán pruebas específicas para identificar la alteración en el ADN o mutación genética provocada por Duchenne. La participación de especialistas será necesaria para la interpretación de estos resultados y discutir cómo estos resultados impactarán a su hijo y otros miembros de la familia.

**APRENDIZAJE Y CONDUCTA:** Los niños que tienen Duchenne tienen una alta probabilidad de tener problemas en estas áreas. Algunos se deben al efecto que tiene Duchenne en el cerebro, otros a limitaciones físicas. Algunos medicamentos como los corticoesteroides también juegan su papel. El soporte familiar es esencial, y la participación de los especialistas podría ser necesaria para atender aspectos específicos de aprendizaje y conducta (Sección10).

**FISIOTERAPIA:** Una introducción al equipo de fisioterapia (Sección 5) en esta etapa temprana significará que los regímenes de ejercicios pueden ser introducidos gradualmente para mantener los músculos flexibles y elásticos y prevenir o minimizar la rigidez en las articulaciones. El equipo de fisioterapia puede también aconsejar sobre ejercicios apropiados para la escuela con el fin de mantener su participación.

**CORTICOIDES:** Es un buen momento para conocer sobre las opciones tales como los corticoesteroides (Sección 4) que se planeará en el momento que el desarrollo de las habilidades motoras de los niños se detenga o nivele o que alcancen un “plateau”. En la planeación del uso de los esteroides, es importante verificar que todas las vacunas e inmunizaciones estén completadas y encontrar si cualquiera de los factores de riesgo para efectos secundarios puede ser anticipado y minimizado. Guía en el control del peso, por ejemplo, puede ser requerido.

**MÚSCULOS CARDÍACOS Y RESPIRATORIOS:** Típicamente, problemas con los músculos del corazón y respiratorios usualmente no se presentan en esta etapa, pero la supervisión debe ser desarrollada dentro de las visitas regulares a las clínicas de seguimiento para establecer la línea basal (qué es “normal” para su hijo). Monitoreo cardíaco es recomendado al conocer el diagnóstico y de ahí cada dos años hasta la edad de 10 años. Después de los 10 años de edad, el monitoreo debe hacerse con mayor frecuencia. También es importante que el niño reciba sus vacunas contra la influenza y neumococo (Sección 7).

### **Ambulatoria Tardía**

En la etapa **Ambulatoria Tardía**, caminar se vuelve cada día más difícil y hay más problemas al subir escaleras y levantarse del piso.

**APRENDIZAJE Y CONDUCTA:** Será necesario mantener el continuo soporte de los profesionales para ayudar con cualquier aspecto de aprendizaje y conducta y específicamente puede necesitarse ayuda para hablar de estrategias para afrontar la pérdida de la habilidad de caminar (Sección 10).

**FISIOTERAPIA:** El programa de rehabilitación se continuará enfocando en el rango de movimiento e independencia (Sección 5). Si la tensión y rigidez de las articulaciones se vuelve un problema importante para las intervenciones de la fisioterapia, se hará necesaria la valoración y participación de especialistas en ortopedia. Es importante asegurarse que la silla de ruedas sea apropiada y que cuente con asiento que brinde soporte para promover independencia continuada y comodidad.

**CORTICOIDES:** El manejo en curso del tratamiento con esteroides es importante en esta etapa, con atención al régimen específico y dosis usada (Sección 4) así como la atención a los efectos secundarios. Es muy importante que dos veces al año se realicen valoraciones a fin de monitorear la fuerza y función. Para la atención continua al control de peso, se debe tener en consideración cualquier tendencia a baja o incremento de peso con intervención apropiada en caso de un problema (Sección 9).

**MÚSCULOS DEL CORAZÓN Y RESPIRATORIOS:** Desde el punto de vista cardíaco y respiratorio (Secciones 7 y 8 respectivamente), permanece el bajo riesgo de problemas obvios, pero es necesario realizar evaluación periódica de los músculos del corazón y respiratorios. Un ecocardiograma y otros tipos de pruebas deben realizarse anualmente a partir de los 10 años de edad. El doctor recomendará las intervenciones en caso de observar algún cambio en el ecocardiograma.

### **No-Ambulatoria Temprana**

En la etapa **NO-AMBULATORIA TEMPRANA** el niño requiere el uso de una silla de ruedas. Para empezar él podrá accionar la silla por él mismo y típicamente su postura todavía es buena (Sección 5).

**APRENDIZAJE Y CONDUCTA:** A pesar del escenario y evolución de la condición, es necesario incrementar el énfasis en mantener la independencia para motivar la participación normal en la escuela y actividades recreativas durante la adolescencia.

**FISIOTERAPIA:** La atención a las contracturas y rigidez de los miembros superiores (hombros, codos, muñeca y dedos) se vuelve muy importante, así como la necesidad de equipo de soporte para ayudar a mantener a su hijo en posición de pie. La curvatura de la columna vertebral (escoliosis) se ha visto menos frecuente con el uso amplio de los corticoides, pero el monitoreo de esta es aún muy importante una vez que se ha perdido la capacidad de caminar. En algunos casos la escoliosis progresa rápidamente, con frecuencia en un periodo de meses (Sección 6).

La participación ortopédica puede ser necesaria para tratar con problemas de postura del pie que puede causar dolor, incomodidad y limitar la selección de zapatos.

**CORTICOIDES:** Mantener el tratamiento con corticoides sigue siendo una parte importante del manejo en esta fase (Sección 4) ya sea que se haya iniciado previamente y se continúe en esta etapa o sea que se inicie en esta etapa.

**MÚSCULOS DEL CORAZÓN Y RESPIRATORIOS:** El monitoreo de la función cardíaca a intervalos anuales es aún esencial y cualquier deterioro debe ser tratado con prontitud (Sección 8). La función respiratoria es probable que empiece a declinar después de la pérdida de ambulación independiente y se requerirá introducir una serie de intervenciones escalonadas para ayudar con la respiración y auxiliar con la necesidad de tosido (Sección 7).

### **No-Ambulatoria Tardía**

En la etapa **NO-AMBULATORIA TARDÍA**, la función de extremidades superiores y el mantenimiento de la buena postura es más y más difícil y las complicaciones es más probable que se presenten.

**FISIOTERAPIA:** Es importante discutir con el fisioterapeuta cuáles equipos serán los mejores para asistir a mantener la independencia y participación. Otras adaptaciones pueden ser necesarias para ayudar con las actividades como comer, beber, ir al baño, girar y trasladarse a la cama.

**CORTICOIDES:** Las decisiones relacionadas con los regímenes de corticoides, nutrición, y manejo del peso son revisadas y discutidas con el equipo al cuidado.

**MÚSCULOS DEL CORAZÓN Y RESPIRACIÓN:** Se recomienda monitorear la función del corazón y pulmones dos veces al año y con frecuencia estudios e intervenciones más intensivas podrían necesitarse ser instrumentadas.

Muchos jóvenes con Duchenne viven vidas como adultos. Es importante hacer un plan de manera proactiva para una vida como adulto con apoyos pero independiente con todas las oportunidades y retos que esto implica.

**Las siguientes secciones tratan de las diez esferas de cuidado para Duchenne descritas en la Figura 1.**

<b>Etapa 1:</b> <b>PRE-SINTOMÁTICO</b>	<b>Etapa 2:</b> <b>AMBULATORIA TEMPRANA</b>	<b>Etapa 3:</b> <b>AMBULATORIA TARDÍA</b>	<b>Etapa 4:</b> <b>NO-AMBULATORIA TEMPRANA</b>	<b>Etapa 5:</b> <b>NO-AMBULATORIA TARDÍA</b>	
Podría ser diagnosticado en esta etapa si el CK se descubre elevado por casualidad o si hay casos en la familia  Podría presentar retraso en el desarrollo pero marcha normal	Maniobra de Gowers  Marcha balanceada  Podría caminar en puntas de los pies  Puede subir escaleras	Marcha mucha más elaborada  Pérdida de la habilidad de subir escaleras y levantarse del piso	Puede ser capaz de impulsarse por sí solo por algún tiempo  Capaz de mantener la postura  Puede desarrollar escoliosis	La función de las extremidades superiores y mantener la postura se limitan de manera acentuada y progresiva	
Requiere trabajo de diagnóstico y consejo genético		Es probable que sea diagnosticado en esta etapa a menos que exista retraso por otras razones (eg. patología concomitante)			<b>DIAGNÓSTICO</b>
Planeación anticipatoria para futuros desarrollos  Asegurar el programa de inmunizaciones completo	Las evaluaciones continúan para asegurar que el curso del desorden es como se espera en conjunto con la interpretación de las pruebas de diagnóstico  Por lo menos realizar evaluación de la función, fuerza y rango de movimiento cada seis meses para definir la etapa del desorden y determinar la necesidad de intervención con coricoesteroides, el curso del manejo del régimen de corticoides y el manejo de los efectos secundarios				<b>MANEJO NEUROMUSCULAR</b>
Educación y soporte  Medidas preventivas para mantener la extensibilidad del músculo y minimizar contracturas  Motivación de ejercicio/actividad apropiados  Soporte de función y participación  Provisión de dispositivos de asistencia como sea requerido		Se continúa con las medidas previas  Provisión de silla de ruedas apropiadas y posición sentada y ayudas y adaptaciones para permitir máxima independencia en las actividades cotidianas, función y participación			<b>MANEJO DE LA REHABILITACIÓN</b>
Cirugía ortopédica es raramente necesaria		Consideración de opciones quirúrgicas para las contracturas del tendón de Aquiles en ciertas situaciones	Monitoreo para escoliosis: Intervención con fusión espinal posterior, en situaciones definidas  Posible intervención para posicionamiento del pie para apoyo en la silla de ruedas		<b>MANEJO ORTOPÉDICO</b>
Función respiratoria normal  Asegurar el programa usual de vacunación incluyendo las vacunas de influenza, neumococo y 23-valente	Riesgo bajo de problemas respiratorios  El monitoreo se mantiene		Incrementa el riesgo de daño respiratorio  Se activan los estudios y evaluaciones respiratorias	Incrementa el riesgo de daño respiratorio  Se activan los estudios e intervenciones respiratorias	<b>MANEJO PULMONAR</b>
Ecocardiograma al momento del diagnóstico o a los 6 años	Máximo 24 meses entre los análisis y valoraciones hasta los 10 años y de ahí anualmente	Mismo programas de evaluaciones que en el grupo más joven  Se incrementa el riesgo de problemas cardíacos con la edad; requiere intervención incluso si es asintomático  Uso de intervenciones estándar para falla cardíaca con deterioro de la función			<b>MANEJO CARDÍACO</b>
Monitoreo acerca de ganar peso acorde a la edad  Evaluación nutricional para sobre/bajo peso				Atención a posible disfagia	<b>MANEJO GASTROINTESTINAL</b>
Soporte familiar, evaluaciones/intervenciones tempranas para desarrollo de aprendizaje y conducta	Evaluación/ Intervención para aprendizaje, conducta y forma de afrontar la situación  Promover independencia y desarrollo social			Planeación de la transición a servicios para adultos	<b>MANEJO PSICOSOCIAL</b>

**Figura 1.** Las diferentes áreas de cuidado requeridas en cada etapa de Duchenne

### **3. DIAGNÓSTICO**

#### **CUIDADOS DURANTE EL DIAGNÓSTICO**

La causa específica de un desorden médico se denomina diagnosis. Es muy importante establecer el diagnóstico exacto cuando su doctor tiene sospecha de Duchenne. El objetivo de los cuidados en este momento debe centrarse en obtener un diagnóstico preciso tan pronto como sea posible. Con un diagnóstico oportuno, cada miembro de la familia puede ser informado acerca del curso general de Duchenne, dotado con consejo genético e informado de las opciones de tratamiento. Cuidados adecuados pueden ser puestos en marcha y la familia puede recibir el soporte y educación correspondientes. De manera ideal, el diagnóstico debe ser realizado por un doctor especialista en neuromusculares y quien pueda valorar clínicamente al niño y pueda iniciar e interpretar los resultados de los estudios adecuadamente. El seguimiento y soporte a la familia inmediato posterior al diagnóstico con frecuencia será realizado con soporte de los consejeros genetistas.

#### **CUANDO SOSPECHAR DE DUCHENNE**

Las primeras sospechas son usualmente iniciadas por uno de los tres siguientes signos (aún cuando no exista historia de Duchenne en la familia):

- Problemas con la función muscular. Con frecuencia es un miembro de la familia quien nota que algo está mal. Los niños que tienen Duchenne caminan más tardíamente que otros niños de la misma edad. Ellos tienen pantorrillas agrandadas y tienen dificultad para correr, brincar o subir escaleras. Se caen fácilmente y pueden tener tendencia a caminar de “puntas” (sobre los dedos de sus pies). Ellos pueden también tener retraso en el habla. Uno de los signos clásicos de Duchenne es lo que se conoce como la maniobra o signo de Gowers, en el cual el niño tiene que usar sus manos para escalar sobre sus muslos para impulsar su cuerpo hasta ponerse en posición erecta (de pie). Esto es debido a la debilidad en sus caderas y músculos de los muslos (ver Figura 2).
- Altos niveles de la proteína muscular creatina kinasa (CK) en una prueba de sangre. El hallazgo de un valor alto de CK debe ser referido con oportunidad y urgencia a una especialista en neuromusculares para confirmación del diagnóstico. Niveles elevados de CK se ven en personas con otros tipos de condiciones musculares y un valor alto de CK solo no es suficiente para confirmar Duchenne.
- Niveles elevados de las “enzimas hepáticas” AST y ALT (transaminasas) en una muestra de sangre. Valores elevados de estas enzimas en sangre son con frecuencia asociadas con enfermedad hepática, pero las distrofias musculares pueden también causar esta elevación. Inesperados niveles altos de estas enzimas sin otra causa que lo justifique debe levantar la sospecha que el CK estará elevado y así el diagnóstico de una distrofia muscular puede ser sospechado. No se recomienda una biopsia de hígado.
- Los niños con Duchenne frecuentemente tienen algún retraso en el desarrollo del habla y lenguaje y pueden presentar esto (ver Sección 10).

#### **CONFIRMANDO EL DIAGNÓSTICO DE DUCHENNE**

Duchenne es una enfermedad genética – está causada por una mutación o cambio en el ADN en un gen llamado el gen de la distrofina o gen de Duchenne. El diagnóstico tiene que ser confirmado por pruebas genéticas usualmente en una muestra de sangre, pero otras pruebas son también algunas veces realizadas. Alguna información y antecedentes sobre las pruebas genéticas se proporcionan en el Cuadro 1.

#### **Datos Importantes para Recordar:**

1. *Obtener un diagnóstico es un paso importante para que usted y su doctor puedan hacer planes para el cuidado de su hijo.*
2. *Los doctores no pueden diagnosticar Duchenne usando solo una prueba de CK. Si su hijo tiene niveles altos de CK, su doctor necesitará confirmar el diagnóstico mediante pruebas genéticas.*
3. *USTED NO ESTÁ SOLO. Pida a su doctor que le responda sus preguntas y busque consultar a un consejero genetista.*
4. *Este es un momento cuando contactar a un grupo de ayuda o Asociación de padres puede ser de ayuda particular. Usted puede encontrar listas de contactos en [www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations](http://www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations). y en [www.upaduchenne.org](http://www.upaduchenne.org)*



**Figura 2.** Maniobra de Gowers

## LAS PRUEBAS

### 1) EXAMEN GENÉTICO

La prueba genética es siempre necesaria aún si Duchenne está confirmado primero por una biopsia muscular. Diferentes tipos de pruebas genéticas puede proporcionar información más detallada y específica acerca del cambio en el ADN o mutación. Tener la confirmación genética del diagnóstico es importante por varias razones. Ayudará a determinar si el niño puede ser elegible para un número de estudios clínicos para una mutación específica y ayudará a la familia con las decisiones relacionadas con el diagnóstico prenatal y futuros embarazos.

**Una vez que la mutación exacta o cambio en el ADN en el gen de la distrofina es conocida, a las madres se les debe ofrecer la oportunidad para examen genético para verificar si son o no portadoras. Esta información será importante para otras mujeres miembros de la familia del lado de la madre (hermanas, hijas, tías, primas) para entender si ellas también pueden ser portadoras.**

La prueba genética y una referencia al un asesor genético ayudará a la familia a entender los resultados de las pruebas y el impacto potencial en otros miembros de la familia (ver Cuadro 1).

### 2) ANÁLISIS DE LA BIOPSIA DE MÚSCULO

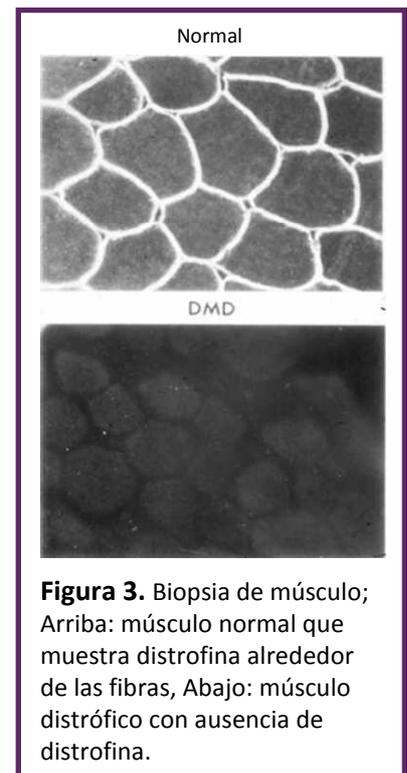
Su doctor podría recomendar una biopsia de músculo (tomar una pequeña muestra de músculo para análisis). La mutación genética en Duchenne significa que el organismo no puede producir la proteína distrofina, o no produce suficiente cantidad. Las pruebas en la biopsia muscular pueden proporcionar información acerca de la cantidad de distrofina presente en las células musculares (ver Figura 3).

Si la confirmación del diagnóstico ha sido dado por las pruebas genéticas, una biopsia de músculo puede no ser requerida. Sin embargo, en algunos centros, el diagnóstico de Duchenne puede realizarse a través de la biopsia de músculo. El estudio genético (molecular) después de tener un diagnóstico positivo de Duchenne mediante biopsia muscular, es todavía esencial para determinar el cambio específico en el ADN o mutación genética causante de Duchenne.

Existen dos tipos de pruebas que normalmente se realizan en una biopsia muscular. Son inmunocitoquímica e inmunoblot para distrofina. Estas pruebas se hacen para determinar la presencia o ausencia de distrofina y puede ayudar a distinguir Duchenne de la forma más benigna de la condición.

### 3) OTRAS PRUEBAS

En el pasado, las pruebas conocidas como electromiografía (EMG) y estudios de conducción neural (pruebas con agujas) han sido una parte tradicional de la evaluación de un niño con la sospecha de un desorden neuromuscular. Los expertos están de acuerdo que estas pruebas **NO** son adecuadas ni necesarias para la evaluación de Duchenne.



## Cuadro 1. Porqué es importante la confirmación genética

### ASESORAMIENTO GENÉTICO Y ESTUDIO DE PORTADORAS:

- Algunas veces la mutación genética que causa Duchenne se produce al azar en el niño (aleatoria). Esta es considerada una mutación espontánea. En otros casos, se ha pasado de madre a hijo.
- Si la madre tiene la mutación, se le denomina “portadora”, y ella puede pasar, heredar la mutación genética a sus otros hijos. Los hijos a quienes les pase la mutación se verán afectados por Duchenne, mientras que las hijas que hereden la mutación serán portadoras ellas mismas. Si la madre es examinada y se encuentra que tiene la mutación, ella puede tomar decisiones informadas sobre sus futuros embarazos, y sus familiares mujeres (hermanas, tías, hijas) pueden también practicarse el estudio para ver si están en riesgo de tener un hijo con Duchenne.
- Aún cuando una mujer no sea portadora, hay un pequeño riesgo en los futuros embarazos debido a que la mutación puede ocurrir en sus óvulos. Esto se denomina “mosaicismo de línea germinal”.
- Una portadora puede también tener un riesgo pequeño de desarrollar un corazón débil o más aún, debilidad en las piernas más adelante en su vida. Conocer el estatus de portadora ayuda a identificar este riesgo así la mujer puede recibir el consejo adecuado.
- Usted debe tener acceso a un consejero genético quien puede explicarle todo esto con más detalle.

### ELIGIBILIDAD PARA ESTUDIOS CLÍNICOS:

- Hay un número de ensayos clínicos en curso en Duchenne que están enfocados a ciertos tipos de mutaciones. El examen genético es importante para conocer si su hijo es elegible para participar en estos estudios. Para ayudar a los doctores a encontrar a los niños y jóvenes que podrían ser elegibles, usted debe inscribir a su hijo en un registro de pacientes.
- La pregunta más importante que usted necesita que le sea respondida es si las pruebas genéticas fueron realizadas con los estándares aceptados actualmente, los cuales permiten que la mutación exacta sea definida. Si no fue así, entonces podría necesitarse pruebas adicionales. Usted debe discutir esto con su doctor. La mutación exacta se requiere también para ingresarla en uno de los registros de Duchenne. Usted puede encontrar los detalles de los tipos de pruebas que pueden realizarse y qué tan efectivas son para detectar el detalle absoluto de la mutación, en este documento.

Todos los registros nacionales de pacientes para Duchenne en el mundo están listados en [www.treat-nmd.eu/patientregistries](http://www.treat-nmd.eu/patientregistries). Por favor consulte este sitio para más detalles.

## 4. MANEJO NEUROMUSCULAR - manteniendo fuerza y función

### CUÁLES EVALUACIONES DEBEN REALIZARSE Y PORQUÉ

Su hijo debe tener revisiones regulares con un doctor especialista quien tenga la experiencia para monitorear cómo van las cosas y entender si hay algo inusual que pudiera necesitar evaluación adicional. Esto es importante para tomar decisiones acerca de nuevos tratamientos al momento más apropiado y anticipar y prevenir problemas con el mayor grado posible. Se recomienda que su hijo vea a un doctor cada 6 meses y el fisioterapeuta y terapeuta ocupacional especialistas alrededor de cada 4 meses si es posible.

Los estudios usados en diferentes clínicas para hacer el seguimiento de personas con Duchenne pueden variar. Lo más importante es que haya una revisión regular para que las intervenciones puedan ser monitoreadas de manera adecuada. Esta evaluación periódica debe incluir pruebas que ayuden a mostrar cómo progresa la condición, incluso:

**FUERZA:** La fuerza puede ser medida en un número de formas diferentes para ver si la fuerza que puede ser generada en articulaciones específicas está cambiando.

**RANGO DE MOVIMIENTO DE ARTICULACIÓN:** Esto se realiza para monitorear si las contracturas o rigidez en las articulaciones se desarrolla y para ayudar a guiar qué ejercicios de estiramiento (elongación) o intervenciones serán de mayor ayuda.

**PRUEBAS CON MEDICIÓN DE TIEMPO:** Muchos médicos clínicos de forma rutinaria valoran algunas actividades con tiempo, tales como, el tiempo que toma levantarse del piso, el tiempo para caminar una cierta distancia, y el tiempo para subir varios escalones. Esto da información importante sobre cómo va cambiando la condición y cómo se está respondiendo al tratamiento.

**ESCALAS DE FUNCIÓN MOTORA:** Hay un gran número de escalas diferentes, pero su médico clínico debe utilizar de manera rutinaria la misma escala para monitorear la condición de forma sistemática. Diferentes escalas pueden ser necesitadas a diferentes momentos.

**ACTIVIDADES DE LA VIDA DIARIA:** Esto permite al equipo saber si alguna ayuda adicional podría ser necesaria para facilitar y mantener la independencia del paciente.

### TRATAMIENTOS FARMACOLÓGICOS PARA LOS SÍNTOMAS MUSCULARES

En estos momentos hay mucha investigación que se lleva a cabo en el área de nuevos fármacos para Duchenne. En este documento los expertos solo dieron recomendaciones donde hay evidencia suficiente para un tratamiento. Estas recomendaciones cambiarán en el futuro cuando nuevas evidencias (tales como los resultados de estudios clínicos) se hagan disponibles. Estas guías se revisarán cuando nuevos resultados estén disponibles.

No obstante se espera que en el futuro un rango más amplio de opciones de tratamiento estarán disponibles, en el presente, el único medicamento para los síntomas músculo-esqueléticos de Duchenne, que los expertos están de acuerdo que había evidencia suficiente para poder recomendar, es el tratamiento con corticoesteroides. Los corticoides se tratan en detalle en esta sección. Los tratamientos farmacológicos para otros síntomas específicos de la enfermedad, tales como problemas cardíacos, se abordan más adelante.

#### **Datos Importantes para Recordar:**

1. Debido a que su hijo no tiene distrofia, sus músculos gradualmente se debilitarán.
2. Algunos tipos de ejercicios y produciendo cansancio pueden empeorar el daño del músculo.
3. El doctor entiende la progresión de la debilidad muscular y puede ayudar a que su hijo esté listo para el siguiente paso.
4. Es importante para el doctor saber cómo están trabajando los músculos de su hijo para que puedan iniciar la terapia adecuada tan temprano como sea posible.

## TRATAMIENTO CON CORTICOIDES – UNA GUÍA PASO A PASO

Los corticoides son usados en muchas otras condiciones médicas y hay muchas experiencias en su uso en todo el mundo. No hay duda que pueden beneficiar a muchos niños con Duchenne pero este beneficio necesita estar en equilibrio con un manejo proactivo de posibles efectos secundarios. El uso de corticoides es muy importante en Duchenne y debe ser tratado con las familias en un principio.

### LO BÁSICO

- **Los corticoides (también llamados glucocorticoides o corticoesteroides) son los únicos fármacos conocidos que disminuyen el ritmo deterioro en fuerza muscular y función motora en Duchenne.** La meta del uso de los esteroides es ayudar a que el niño camine de manera independiente por más tiempo permitiéndole mayor participación y más adelante minimizar problemas ortopédicos, cardíacos y respiratorios. Pueden también reducir el riesgo de escoliosis (curvatura de la columna).
- **La prevención y manejo de los efectos secundarios de los corticoides necesita ser proactivo y anticipatorio.** Las intervenciones deben ser realizadas TEMPRANO en un esfuerzo de prevenir problemas y asegurar que no se conviertan en severos. Los efectos adversos asociados con el uso de corticoides varían y están relacionados en la Tabla 1.

#### **Datos Importantes para Recordar:**

1. *Los corticoides son los únicos medicamentos conocidos que ayudan a retardar la debilidad muscular.*
2. *Siempre diga a los doctores y proveedores de cuidados de la salud que su hijo está tomando corticoides. Es especialmente importante si va a tener una cirugía o si tiene una infección o herida porque los esteroides pueden suprimir la respuesta del sistema inmunológico.*
3. *Su hijo nunca debe suspender los esteroides de forma repentina.*
4. *Su hijo debe visitar regularmente a un doctor con experiencia en el manejo de corticoides. El doctor explicará los posibles efectos secundarios y le dirá si su hijo está en riesgo de desarrollarlos.*

### INICIANDO Y SUSPENDIENDO CORTICOIDES

- **El momento óptimo para iniciar el tratamiento con corticoides es cuando la función motriz está en una “etapa plateau” o de estabilidad** – cuando las habilidades motrices del niño han dejado de mejorar pero aún no han empezado a empeorar. Esto ocurre normalmente entre la edad de 4-6 años- No se recomienda iniciar los esteroides en niños que aún están ganando habilidades motrices, especialmente si tienen menos de 2 años de edad.
- **El programa nacional de vacunación recomendado debe estar completo antes de iniciar el tratamiento con corticoides y debe quedar manifiesta inmunidad a la varicela.**
- **Iniciar el tratamiento con corticoides en niños/jóvenes que ya no caminan de forma independiente es un asunto de decisión individual y necesita ser discutida con el doctor, tomando en consideración el efecto de factores de riesgo pre-existentes.** En los chicos que usaron corticoides cuando aún caminaban, muchos expertos recomiendan continuar con el tratamiento después de la pérdida de ambulación. La meta en la persona no-ambulatoria es preservar la fuerza de extremidades superiores, disminuir la progresión de escoliosis y retardar el deterioro de la función cardíaca y respiratoria.

### LOS DIFERENTES REGÍMENES PARA CORTICOIDES

Uno de los temas potencialmente confusos en el cuidado de Duchenne es que diferentes doctores y diferentes centros con frecuencia prescriben diferentes regímenes de corticoides, lo que significa que usted encontrará información acerca de diferentes fármacos y diferentes regímenes. Estas guías han tratado de establecer una ruta clara para el uso de corticoides de manera efectiva y segura basada en evaluaciones regulares de función y efectos secundarios (ver Cuadro2).

- **La prednisona (prednisolona) y el deflazacort son dos tipos de corticoides que son principalmente usados en Duchenne. Se cree que trabajan de forma similar.** Ninguno de ellos es claramente mejor. Estudios clínicos de estos fármacos son importantes y debe ayudarnos a entenderlos mejor en el futuro.

- La elección de cual corticoide usar depende de su disponibilidad en un país en particular, el costo para la familia, la forma como se toman y cómo se perciben los efectos secundarios. Prednisona tiene la ventaja de ser de bajo costo y está disponible en tabletas y formulación líquida. Deflazacort puede ser preferido sobre la prednisona para algunas personas porque tiene un menor riesgo de incremento de peso.

### Cuadro 2. Dosis de Corticoides para Inicio y Mantenimiento

- **La dosis inicial recomendada de prednisona es 0.75 mg/kg/día y de deflazacort es 0.9 mg/kg/día, administrada en la mañana.** Algunos niños experimentan efectos secundarios de corta duración en la conducta (hiperactividad, cambios de humor) por una pocas horas después de tomar el medicamento. Para estos niños, administrar el medicamento en la tarde puede aliviar algunas de estas dificultades.
- **Para personas que aún caminan, la dosis es comúnmente incrementada con el crecimiento del niño hasta que alcanza aproximadamente un peso de 40 kg.** La dosis máxima de prednisona es usualmente limitada a aproximadamente 30 mg/día, and la de deflazacort a 36 mg/día.
- Adolescentes que ya no caminan y que han estado en tratamiento de corticoides por largo plazo usualmente pesan más de 40 kg y la **dosificación por kg de prednisona se permite disminuirla a un rango de 0.3 a 0.6 mg/kg/día.** No obstante esta dosis es menos que el límite aproximado de 30 mg, ha mostrado beneficio sustancial.
- Iniciar con el uso diario de corticoides fue preferido por los expertos sobre los regímenes de días alternos. Data de estudios en curso y futuros podrían modificar esta recomendación.
- Decidir sobre la dosis de mantenimiento de los corticoides es un balance entre crecimiento, qué tan buena es la respuesta a los corticoides y la carga de efectos secundarios. Así, esta decisión debe ser revisada en cada visita clínica con base en el resultado de las pruebas realizadas y si los efectos secundarios son o no un problema que no puedan ser manejados o tolerados.
- **En niños en dosis relativamente bajas de corticoides (menor que la dosis inicial por kg de peso corporal) quiénes empiecen a mostrar declinación funcional, es necesario considerar un ajuste “rescate funcional”.** La dosis de los corticoesteroides es incrementada a la del objetivo y los pacientes son entonces re-evaluados para observar cualquier beneficio en aproximadamente dos o tres meses.
- **No existe consenso en la dosis óptima de corticoides si se inician en un joven en etapa no-ambulatoria.** No se conoce que tan efectivo es el tratamiento en la prevención de escoliosis o en estabilizar las funciones cardíaca y respiratoria en esta situación. Este tema requiere más estudios .

### MANEJO DE CORTICOIDES Y EFECTOS SECUNDARIOS (Cuadros 3 y 4 y Tabla 1)

Un manejo a conciencia de los efectos secundarios de los corticoides es crucial una vez que el niño ha empezado una terapia con corticoides a largo plazo. Mientras la terapia con corticoides sea la medicación primordial para Duchenne, no debe ser tomado con ligereza por el doctor y la familia, y debe ser manejado solamente por doctores con experiencia apropiada.

### Cuadro 3. Manejo de la Medicación con Corticoides

Una reducción de la dosis de aproximadamente % a % se sugiere si ocurren efectos secundarios intolerables o no manejables, con una evaluación por teléfono o visita clínica un mes después, para valorar el control de los efectos secundarios.

- Si un esquema de dosificación diaria resulta en **efectos secundarios inmanejables y/o intolerables que no mejoran cuando la dosis se disminuye, entonces es apropiado cambiar a un régimen de días alternos.**
- **La terapia con corticoides no debe ser abandonada, aún si los efectos secundarios NO son manejables y/o tolerados hasta que por lo menos una reducción de dosis y cambio de régimen a días alternos se haya intentado.** Esta recomendación es válida para ambos casos, personas que aún caminan y los que han dejado de caminar (no-ambulatorios).
- En caso que los ajustes en la dosis de los corticoides y/o regímenes resultan ser inefectivos para hacer algún cambio significativo en los efectos colaterales y que los hagan suficientemente manejables o tolerable, entonces es necesario discontinuar el tratamiento con corticoides. Estas decisiones necesitan ser tomadas individualmente junto con el niño y la familia. **Los corticoides nunca deben ser suspendidos de manera repentina.**

### Cuadro 4. Otros fármacos y Suplementos Alimenticios

Los expertos consideraron un grupo de otros fármacos y suplementos que se conoce que son usados en algunos casos para el tratamiento de Duchenne. Ellos revisaron data publicada acerca de estas sustancias para ver si había evidencia suficiente de su seguridad y eficacia para poder hacer recomendaciones.

Los expertos concluyeron lo siguiente:

- El uso de **oxandrolona**, un esteroide anabólico, **no se recomienda.**
- La seguridad en el uso de Botox no ha sido estudiada para el tratamiento o prevención de contracturas en individuos con Duchenne y no se recomienda.
- No existe respaldo para el uso sistemático de creatina. Un estudio controlado aleatorio de creatina en Duchenne no mostró un beneficio claro. Si una persona está tomando creatina y tiene evidencia de problemas en riñones, es necesario que suspenda este suplemento.
- **No pueden hacerse recomendaciones** en este momento acerca de otros suplementos o fármacos que son utilizados a veces en el tratamiento Duchenne, incluso coenzima Q10, carnitina, aminoácidos (glutamina, arginina), anti-inflamatorios/antioxidantes (aceite de pescado, vitamina E, extracto de té verde, pentoxifilina), y otros incluso extractos herbales o botánicos. Los expertos concluyeron que no hay suficiente evidencia en la literatura publicada.
- Los expertos estuvieron de acuerdo que esta es un área donde se necesita investigación adicional. El involucramiento activo de familias en actividades que desarrollen mayor conocimiento, como los registros de pacientes y estudios clínicos debe ser ampliamente motivado.

**Los corticoides son los únicos fármacos que los expertos han acordado que pueden ser recomendados.** No obstante algunos de los fármacos en el Cuadro 4 son ampliamente utilizados, no hay suficiente evidencia para decir si estos suplemento realmente trabajan o no. Es importante discutir todos los medicamentos con su doctor antes de agregar o suspender la medicación.

Tabla 1 resume los principales efectos secundarios de los corticoides que deben ser monitoreados así como intervenciones útiles. Los factores a considerar en el mantenimiento o incremento de dosis son la respuesta a la terapia, peso y estatura (crecimiento), y si los efectos secundarios están presentes y son manejables.

**Tabla 1. Efectos Secundarios de los Corticoides: Monitoreo e Intervención Recomendados**

Algunos de los efectos secundarios a largo plazo más comunes de la administración de corticoides a altas dosis en niños en crecimiento están listados aquí. Es importante hacer notar que diferentes personas tendrán muy diferentes respuestas a los corticoides. La clave para un manejo exitoso de corticoides es estar consciente de los efectos secundarios potenciales y trabajar para prevenirlos o reducirlos cuando sea posible. Reducción de la dosis de corticoides es necesario si los efectos secundarios son inmanejables o intolerables. Si esto no se logra, entonces una mayor reducción o el cambio a otro régimen de dosificación es necesario antes de abandonar el tratamiento completamente.

<b>Efecto secundario de los corticoides</b>	<b>Comentario y monitoreo recomendado</b>	<b>Puntos para que usted piense y discuta con su doctor</b>
<b>General y cosmético</b> <b>Incremento de peso</b> <b>Obesidad</b>	Consejo dietario debe ser proporcionado a todas las familias antes de iniciar un régimen con corticoides. Ellas deben ser advertidas que los corticoides incrementan el apetito.	Es importante que la familia entera coma de manera prudente para prevenir el sobrepeso. Busque consejo para la familia entera con respecto a dieta y nutrición.
<b>Características Cushingoide ("cara redonda, de luna")</b>	Cara y mejillas redondeadas (llenas) se vuelve más notorio en el tiempo.	Un monitoreo cuidadoso de la dieta y la restricción de ingesta de azúcar y sal ayudarán con el incremento de peso y puede minimizar las características Cushingoide.
<b>Crecimiento excesivo de cabello (vellocidad) en el cuerpo (hirsutismo)</b>	Examinación clínica.	Esto no es usualmente suficientemente severo para hacer un cambio en la medicación.
Acné, Tiña, Verrugas	Más notable en adolescentes.	Use tratamientos específicos (prescripción tópica) y no se apresure a cambiar el régimen de corticoides a menos que exista una angustia emocional.
Retraso en el crecimiento	Monitorear la estatura al menos cada 6 meses como parte del cuidado general (la estatura tiende a ser menor en Duchenne aún sin tener tratamiento con corticoides.)	Pregunte si su hijo está preocupado por su baja estatura. Si es así debe discutir con su doctor si él necesita un examen endocrinológico.
Retraso de la pubertad	Monitorear el desarrollo.  Identificar alguna historia familiar de retraso en la maduración sexual.	Fomentar la discusión sobre la pubertad. Pregunte a su hijo si él tiene alguna preocupación de algún retraso.  Discuta con su doctor acerca de realizar una evaluación endocrinológica si usted o su hijo están preocupados.

<p><b>Cambios de Conducta Adversos</b></p> <p>(Hay mucha más información sobre conducta en la Sección 10 de estas recomendaciones.)</p>	<p>Identifique la presencia y línea basal de algunos aspectos de humor, temperamento, y déficit de atención e hiperactividad . Esté consciente que estos temporalmente empeoran en las primeras seis semanas de iniciado el tratamiento con corticoides.</p>	<p>Considere si la línea base de estos aspectos deberían ser tratados previo a iniciar la terapia con corticoides, e.g. asesoramiento de Déficit de atención e hiperactividad o bien una prescripción.</p> <p>Puede ayudar cambiar la hora de la administración del corticoide a más tarde en el día – discútalo con su doctor, quien también podría considerar referirlo a una evaluación de la salud conductual.</p>
<p><b>Supresión Inmuno / adrenal</b></p>	<p>Manténgase alerta del riesgo de infecciones severas y de la necesidad de atender con prontitud infecciones menores.</p> <p>Informe a todo el personal médico que su hijo está en tratamiento con corticoides, y lleve consigo una tarjeta de alerta de corticoides.</p> <p>Asegúrese que los corticoides no sean suspendidos de manera abrupta.</p> <p>Es muy importante que alguien en tratamiento crónico de corticoides no omita su dosis por más de 24 horas cuando mucho, especialmente si esta persona se encuentra enferma.</p>	<p>Obtenga la inmunización contra la varicela antes de iniciar tratamiento con corticoides; si no se hizo busque consejo médico si está en contacto con varicela.</p> <p>En caso de que haya problema regional con tuberculosis, puede requerirse vigilancia específica.</p> <p>Discuta con su doctor como compensar en caso de que se suspendieran los corticoides, por ejemplo sustituyendo con la dosis equivalente de prednisona en el caso de que el deflazacort no estuviera temporalmente disponible o como necesitaría cobertura vía intravenosa (IV) durante enfermedad o ayuno.</p> <p>Discuta el uso de cobertura con metilprednisolona “dosis de estrés” intravenosa (IV) para cirugías o enfermedades mayores.</p> <p>De cobertura intravenosa en caso de ayuno.</p>
<p><b>Hipertensión</b></p>	<p>Monitorear presión sanguínea en cada visita clínica.</p>	<p>Si la presión sanguínea es elevada, reducir la ingesta de sal y el peso pueden ser los primeros pasos útiles.</p> <p>Si esto es inefectivo, su doctor necesitará considerar prescribir Enzima Conversora de la Angiotensina o beta bloqueadores.</p>
<p><b>Intolerancia a la glucosa</b></p>	<p>Pruebas de glucosa en orina con tiras de papel en las visitas clínicas.</p> <p>Haga preguntas si hay exceso de</p>	<p>Si las pruebas de orina salen positivas podría requerirse pruebas en sangre.</p>

	orina o aumento de la sed.	
<b>Gastritis /reflujo gastro-esofágico</b>	Esté pendiente de síntomas de reflujo (acidez).	Evite fármacos anti-inflamatorios no esteroideos (NSAIDs) como aspirina, ibuprofeno, naproxeno.  Fármacos y antiácidos pueden ser usados si hay síntomas.
<b>Enfermedad de úlcera peptic</b>	Reporte los síntomas de dolor de estómago, ya que este puede ser un signo de daño en la mucosa del estómago.  Las heces fecales deben ser investigadas por sangre en caso de una historia que sugiera anemia.	Evite fármacos anti-inflamatorios no esteroideos (NSAIDs) como aspirina, ibuprofeno, naproxeno.  Pueden utilizarse fármacos y antiácidos si hay síntomas. Buscar consulta con gastroenterólogo.
<b>Cataratas</b>	Examen oftalmológico anual.	Considerar cambiar de deflazacort a prednisona si se desarrollan cataratas que afecten la visión.  Buscar consulta con un oftalmólogo.  Las cataratas requerirán ser tratadas solo si interfieren con la visión.
<b>Desmineralización ósea e incremento del riesgo de fracturas</b>	Llevar una historia cuidadosa de fracturas.  Realizar un DEXA anualmente para monitorear la densidad ósea.  Medir anualmente el nivel sanguíneo de Vitamina D (idealmente al final del invierno en climas estacionales) y suplementar con vitamina D3 si los niveles son bajos.  El dietista valora la ingesta de calcio y vitamina D.	Puede requerirse suplementos con vitamina D dependiendo de sus niveles en sangre. Vuelva a verificar niveles de vitamina D otra vez después de 3 meses con el tratamiento.  Actividades con un poco de pesas pueden ayudar.  Asegurar que la ingesta de calcio es buena en la dieta y si no es así puede necesitarse suplementos.
<b>Mioglobinuria</b>  La orina parece color coca-cola porque contiene productos derivados de la degradación de las proteínas del músculo. Esto necesita ser examinado por el laboratorio de un hospital	Preguntar cuando se presente coloración anormal de la orina después de pruebas orina - ejercicio.	Evite ejercicio vigoroso y ejercicios excéntricos, como correr pendiente abajo o usode trampolín.  Es importante una buena ingesta de fluidos. Investigaciones del riñón son necesarias si el problema persiste.

## **5. MANEJO DE LA REHABILITACIÓN - fisioterapia y terapia ocupacional**

Las personas con Duchenne necesitan acceso a diferentes tipos de manejo de la rehabilitación durante toda su vida. Muchos de estos serán aplicados por fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales, pero de otras personas también puede necesitarse ayuda, incluyendo especialistas en rehabilitación, ortopedistas, proveedores de sillas de ruedas y otros asientos. Los cirujanos ortopédicos también pueden estar implicados.

**Manejo de la extensibilidad muscular y contracturas en las articulaciones es una parte clave del manejo de la rehabilitación.**

**El objetivo del estiramiento es preservar la función y mantener el confort. El programa de estiramientos será supervisado por el fisioterapeuta, pero tiene que convertirse en parte de la rutina cotidiana de la familia.**

Hay muchos factores en Duchenne que contribuyen a la tendencia de las articulaciones a ponerse tensas o "contracturadas". Estos incluyen que el músculo se vuelve menos elástico debido al uso limitado y posicionamiento, o porque los músculos alrededor de una articulación están fuera de balance (uno más fuerte que el otro). Mantener buena gama de movimientos y simetría en las diferentes articulaciones es importante. Esto ayuda a mantener la mejor función posible, prevenir el desarrollo de deformidades fijas, y evitar problemas de presión en la piel.

### **Cuadro 5. Manejo de la extensibilidad muscular y contracturas articulares**

- El contacto clave para el manejo de las contracturas articulares es su fisioterapeuta. Lo ideal sería que lo hiciera un fisioterapeuta local siendo apoyado por un fisioterapeuta especialista cada 4 meses. El estiramiento se debe realizar por lo menos 4-6 veces por semana y debe formar parte de la rutina diaria.
- Efectivo estiramiento para contrarrestar el desarrollo de contracturas puede requerir diferentes técnicas que su fisioterapeuta le mostrará, incluyendo estiramiento, férulas y aparatos para ponerse de pie.
- Estiramiento regular del tobillo, rodilla y cadera es importante. Más tarde, estiramiento regular de los brazos se hace necesaria, sobre todo los dedos, muñeca, codo y hombro. Otras áreas que requieren de estiramiento pueden ser identificadas en un examen individual.
- Férulas nocturnas (órtesis de tobillo-pie, AFOs) pueden utilizarse para ayudar a controlar las contracturas en el tobillo. Estas deben ser hechas a medida y no provistas en serie. Después de la pérdida de ambulación, férulas diurnas pueden ser preferidas, pero férulas diurnas no se recomiendan para niños que todavía están caminando.
- Férulas largas de pierna (ortesis de rodilla-tobillo-pie, KAFOs) pueden ser útiles cerca de la etapa donde caminar se está volviendo muy difícil o imposible. Las KAFOs pueden ser útiles para ayudar a controlar rigidez articular y para prolongar la ambulación y retrasar la aparición de escoliosis.
- Programas para ponerse de pie (en un marco para ponerse de pie o silla eléctrica con bipedestador) se recomiendan después que caminar se hace imposible.
- Férulas de mano en reposo son adecuadas para personas con flexores largos de los dedos contraídos.
- Cirugía puede ser ofrecida en algunas situaciones, en un esfuerzo para prolongar el período de caminar. Sin embargo, este enfoque debe ser estrictamente individualizado. Más información sobre las diferentes opciones está disponible en el documento principal.

## SILLAS DE RUEDAS, ASIENTOS Y OTROS EQUIPOS

- **Durante la etapa temprana ambulatoria, un scooter, silla de paseo o silla de ruedas puede ser utilizada para largas distancias para conservar la fuerza.** Cuando su hijo comienza a utilizar una silla de ruedas por períodos largos, se hace más importante que la postura se observe detenidamente, y la personalización de la silla es usualmente necesaria.
- Como la dificultad para caminar aumenta, se recomienda que una silla de ruedas eléctrica sea proveída más temprano que tarde. Idealmente, la silla de ruedas eléctrica inicial debe ser adaptada y personalizada para optimizar el confort, la postura y la simetría. Algunos expertos también recomiendan una característica eléctrica para ponerse de pie si está disponible.
- Con el tiempo, la fuerza del brazo se vuelve más un problema. Los fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales serán útiles en la recomendación de dispositivos de asistencia para ayudar a mantener la independencia. Lo mejor es pensar proactivamente sobre el tipo de equipo que mejor apoyara la independencia y la participación, y planear con anticipación para proveerlo a la mayor puntualidad posible.
- Adaptaciones adicionales en las etapas ambulatoria tardía y no ambulatoria pueden ser necesarias para ayudarse a subir escaleras y la transferencia, comer y beber, voltearse en la cama y bañarse.

### Cuadro 6. Manejo del Dolor

Es importante preguntar a los chicos/jóvenes con Duchenne si el dolor es un problema, de modo que pueda ser abordado y tratado adecuadamente. Desafortunadamente, muy poco se sabe actualmente sobre el dolor en DMD. Se necesita más investigación. Si su hijo está teniendo dolor tiene que hablar con su médico y explicarle que se trata de un problema.

- **Para el manejo eficaz del dolor, es importante determinar por qué hay dolor,** así los médicos pueden realizar intervenciones adecuadas.
- Como mucho del dolor resulta por problemas con la postura y dificultad para encontrar una posición cómoda, las intervenciones incluyen **provisión de ortesis adecuadas e individualizadas, asientos, camas, y movilidad, así como métodos estándar de tratamiento con fármacos** (por ejemplo, relajantes musculares, medicamentos anti-inflamatorios). Interacciones con otros medicamentos (por ejemplo, corticoides y medicamentos anti-inflamatorios no esteroideos [AINE]) y efectos secundarios asociados, especialmente los que puedan afectar la función cardíaca o respiratoria, debe ser considerado.
- **Raramente, intervención ortopédica puede ser indicada** para dolor que no se puede manejar de otra manera, pero que podría responder a la cirugía. El dolor de espalda, especialmente en personas que utilizan corticoides, significa que los médicos deben **revisar cuidadosamente las fracturas vertebrales, que responden bien al tratamiento con bisfosfonatos.**

## 6. MANEJO ORTOPÉDICO - ayuda con problemas óseos y articulares

Las personas con Duchenne que no son tratadas con corticoesteroides tienen un 90% de desarrollar escoliosis progresiva (una curvatura lateral de la columna vertebral que empeora con el tiempo). El tratamiento diario con corticoides ha demostrado reduce el riesgo de escoliosis o al menos retrasa su aparición. El manejo proactivo del riesgo de escoliosis requiere:

### Vigilancia

- **Cuidado de la columna debe incluir monitoreo de la escoliosis.** Esto se realiza por observación clínica a través de la fase ambulatoria y con una radiografía de la columna sólo si la escoliosis se observa. En la fase no-ambulatoria, la evaluación clínica de la escoliosis es esencial en cada visita clínica.
- **Radiografía de la columna debe hacerse, como una base para evaluación, en el momento de volverse dependiente de la silla de ruedas.** Radiografías especiales tomadas de dos puntos de vista de la columna completa se necesitan. Radiografías de seguimiento se deben hacer al menos una vez al año, si hay un problema. Brechas de más de un año entre radiografías tienen el riesgo de perder un empeoramiento de la escoliosis. Después de que el crecimiento se ha detenido sólo se necesitan radiografías si hay algún cambio clínico.

### Profilaxis (medidas preventivas)

- La atención a la postura todo el tiempo: prevención de contracturas asimétricas en los niños que todavía caminan, adecuado sistema de asiento en la silla de ruedas, dando apoyo a la simetría de la columna y pelvis y extensión de la columna. Soporte de la columna (corsé) no es apropiado para tratar y retrasar la cirugía, pero pudiera usarse si la cirugía no se puede hacer o no es la opción elegida.

### Tratamiento

- **La cirugía con fusión espinal posterior** está indicada cuando el grado de la curva (conocido como el ángulo de Cobb) es superior a 20 grados en los niños que aún no han dejado de crecer y que no están tomando corticoides. El objetivo de la cirugía es preservar la mejor postura posible para la comodidad y función. Cuando los niños están tomando corticoides, hay menos riesgo de deterioro y la decisión de proceder a la cirugía puede ser dejada hasta que el ángulo de Cobb sea mayor de 40 grados.
- Es importante discutir qué tipo de operación es necesaria con su cirujano y expresar cualquier preocupación que pueda tener.

### Manejo de la salud ósea

- La salud ósea es importante igual en la fase ambulatoria y no-ambulatoria de la DMD. Los chicos con DMD en todas las edades tienen huesos débiles, especialmente si están tomando corticoides. Ellos tienen una menor densidad mineral ósea y tienen un mayor riesgo de fracturas (huesos rotos) en comparación con la población general.

### Manejo de fractura de huesos largos

- Una fractura en la pierna puede ser una amenaza significativa a la habilidad continuada para caminar. Por este motivo el tratamiento con cirugía debe ser considerado para permitir que el niño con Duchenne vuelva a pararse sobre sus pies tan pronto como sea posible. Si se produce una fractura, asegúrese de que el fisioterapeuta sea notificado.

### Datos Importantes para Recordar:

1. *Niños y jóvenes con Duchenne tienen huesos débiles, especialmente si está tomando corticoides.*
2. *Es importante que su hijo tenga la cantidad adecuada de calcio y vitamina D para ayudar a mantener sus huesos fuertes.*
3. *El médico debe ver la columna de su hijo de cerca después de dejar de caminar, especialmente mientras él todavía está creciendo, ya que la escoliosis puede cambiar rápidamente.*
4. *La clave del éxito de la cirugía de columna, si es necesaria, es la identificación de un cirujano con experiencia y una atención adecuada a los músculos respiratorios y el corazón.*
5. *Si su hijo tiene dolor de espalda debe consultar al médico.*

- Si un niño que aún camina se rompe una pierna, la fijación interna (que es una cirugía para estabilizar la ruptura lo antes posible) es necesaria para reanudar el caminar y tener la mayor oportunidad posible para mantener la ambulación.
- En los niños que han dejado de caminar, una pierna rota puede tratarse de manera segura con una férula o yeso, teniendo en cuenta la posición funcional de la extremidad y el posible desarrollo de contracturas.

### Salud ósea en general

- El tratamiento con corticoesteroides se sabe aumenta el riesgo de baja densidad ósea y también se asocia con el riesgo de fracturas de las vértebras de la columna. Las fracturas de las vértebras no se suelen ver en los niños no tratados corticoides. La densidad ósea puede necesitar sea evaluada con exámenes de sangre, imagen ósea y otros procedimientos con rayos X (véase el Cuadro 7). Esta es un área donde se necesita más investigación para establecer los parámetros de la mejor práctica.

#### **Cuadro 7. Manejo de la Salud Ósea**

Factores subyacentes para pobre salud ósea son:

- Disminución de la movilidad
- Debilidad muscular
- Terapia con corticoides

Intervenciones posibles:

- Vitamina D - necesaria si existe una deficiencia real, suplemento debe ser considerado en los niños.
- Calcio - el consumo es mejor en la dieta, pero la suplementación se debe considerar si la dieta no es adecuada con el asesoramiento de un dietista.
- Bifosfonatos - bifosfonatos IV se recomiendan para fracturas vertebrales.

## 7. MANEJO PULMONAR - el cuidado de los músculos respiratorios

Por lo general, los chicos no tienen problemas para respirar o toser mientras todavía caminan. Debido a que los músculos respiratorios se ven afectados como los chicos con Duchenne se hacen mayores, corren el riesgo de infecciones respiratorias, a menudo debido a una tos ineficaz. Más adelante desarrollan problemas con su respiración al dormir. Cuando son mayores, pueden necesitar ayuda con la respiración durante el día también. Como se trata de una progresión gradual de los problemas, un enfoque planificado y proactivo para la atención respiratoria es posible basada en vigilancia adecuada, profilaxis e intervenciones. El equipo deberá incluir a un médico y un terapeuta con habilidad en la aplicación de la ventilación no invasiva y técnicas para aumentar la cantidad de aire que puede entrar en los pulmones (aumento de volumen pulmonar), y tos asistida manual y mecánicamente.

### Vigilancia

- Mientras un niño con Duchenne camina todavía, evaluación mínima de la función pulmonar (como la medición de la capacidad vital forzada [FVC] al menos anualmente) permite que el niño se familiarice con el equipo y al especialista evaluar la función respiratoria máxima alcanzada.
- El **principal énfasis de la evaluación pulmonar es después de la pérdida del caminar independiente**, y debe incluir medición de la FVC y el flujo máximo de tos. Otras medidas también pueden ser útiles, incluidos los estudios de niveles de oxígeno durante el sueño, y debe ser introducido con el paso del tiempo. La frecuencia de la evaluación dependerá de la etapa de la enfermedad, pero al menos una medición de la FVC se debe hacer por lo menos cada 6 meses.

**Es muy importante a tener en cuenta la clase de signos que sugieren que su hijo puede estar teniendo problemas para respirar a medida que crece.** Si usted piensa que usted está viendo alguno de estos, tiene que reportarlos a su médico. Contacte a su médico si su hijo:

- está experimentando una enfermedad prolongada con aparentemente infecciones respiratorias superiores menores. Por ejemplo, la recuperación de los resfriados comunes es lento, con resfriados que progresan a congestión del pecho y bronquitis, a menudo requiriendo tratamiento con antibióticos;
- esta más cansado que de costumbre;
- le falta aire, actúa como si él no puede recuperar el aliento o tiene dificultad para terminar las oraciones;
- tiene dolores de cabeza todo el tiempo o por la mañana;
- a menudo tiene sueño sin razón;
- tiene dificultad para dormir, se despierta mucho, tiene problemas para despertarse o tiene pesadillas;
- despierta tratando de recobrar el aliento o dice puede sentir su corazón latiendo;
- tiene dificultad para prestar atención.

### Prevención de problemas

- La **inmunización** con la vacuna contra la neumonía está indicada para personas de dos años de edad o mayores y es posible que se necesite repetir de acuerdo a la política local. La inmunización anual con la vacuna de la

### Datos Importantes para Recordar:

1. *Guarde una copia de las pruebas más recientes de respiración de su hijo para mostrar a cualquier médico que se ocupe de él.*
2. *A su hijo nunca debe administrarse anestesia inhalada o el fármaco succinilcolina.*
3. *La función pulmonar de su hijo se debe comprobar antes de cirugía. Es bueno atender los problemas silenciosos para que puedan ser tratados con prontitud.*
4. *Su hijo necesita ayuda con la tos y antibióticos si tiene una infección en el pecho.*
5. *Los síntomas de hipoventilación y tos débil deben ser monitorizados y ser reportados a los cuidadores médicos para que la terapia puede ser iniciada.*
6. *Si el nivel de oxígeno de su hijo cae cuando está enfermo o lesionado, el médico debe tener mucho cuidado de darle oxígeno, ya que esto puede causar una situación en la que se reduce su propio impulso para respirar.*

influenza está indicada. Ambas pueden ser aplicadas a individuos tratados con corticoides, aunque la respuesta inmune a la vacunación puede verse disminuida en estos individuos. **Hasta a la fecha, información detallada sobre las indicaciones de inmunización, contraindicaciones y esquemas se puede obtener de diversas fuentes nacionales** – Vea la sección "recursos" al final de este documento. **Es esencial para mantenerse al día con las políticas de vacunación, ya que pueden cambiar regularmente de acuerdo a nuevas amenazas, tales como la aparición de la influenza H1N1 en 2009.**

- Si se produce infección en el pecho, entonces además del uso asistencia para toser manual y mecánica, los **antibióticos deben ser considerados.**

#### **Cuadro 8. IMPORTANTE - ATENCIÓN**

- En las etapas posteriores de la DMD la terapia con oxígeno suplementario se debe utilizar con precaución.
- Mientras la terapia con oxígeno aparentemente puede mejorar los niveles bajos de oxígeno, usando oxígeno se enmascara la causa subyacente, como un pulmón colapsado o respiración deficiente.
- La terapia con oxígeno puede reducir el impulso para respirar y dar lugar a la retención de dióxido de carbono.
- La asistencia para toser manual y mecánica, y el soporte ventilatorio no-invasivo es probable que sea necesario. Uso de terapia con oxígeno en su lugar no es recomendable y puede resultar peligroso.
- Si el oxígeno se da, y a veces puede tener que ser, entonces es necesario que haya un seguimiento muy atento de los gases en la sangre y/o ayuda con la respiración se debe dar al mismo tiempo.

#### **Intervenciones (esto requiere de conocimientos especiales)**

- Las **intervenciones** dependen de la fase de la enfermedad. En primer lugar, puede ser útil usar la manera de aumentar la cantidad de aire que puede entrar en los pulmones, mediante la respiración profunda (técnicas de inflación del pulmón). **Cuando Duchenne progresa, la tos se vuelve menos eficaz**, y formas de mejorar esto pueden ser muy útiles, como con técnicas manuales y mecánicas de asistencia para toser. Con el tiempo, apoyo será necesario inicialmente para respirar durante la noche y luego durante el día (apoyo ventilatorio no-invasivo nocturno/diurno) como los síntomas enumerados en la sección de vigilancia se desarrollen. **Apoyo de la respiración a través del uso de la ventilación no invasiva es una forma muy importante para mantener la salud. Ventilación también se pueden entregar a través de un tubo colocado quirúrgicamente en el cuello (traqueostomía)** dependiendo de la práctica local (esto se conoce como soporte ventilatorio invasivo). Todas estas intervenciones pueden ayudar a mantener la gente sana y evitar enfermedades agudas.
- Atención particular a la respiración es requerida alrededor del momento de cirugía programada (vea la Sección 11 en relación con consideraciones respiratorias para la cirugía).

## 8. MANEJO CARDÍACO - Cuidar el corazón

El objetivo del manejo cardíaco en Duchenne es la detección precoz y el tratamiento del deterioro de la función del músculo cardíaco (usualmente cardiomiopatía - la participación del músculo del corazón, o problemas del ritmo, por ejemplo, palpitaciones) que suele acompañar la progresión global de la enfermedad. Como esto a menudo pasa en silencio (es decir sin el desarrollo de síntomas significativos) hay que detectarlo para así puedan ser tratados inmediatamente. Los factores clave a considerar en el manejo cardíaco son la vigilancia y manejo proactivo. Usted necesita estar seguro de que hay un cardiólogo involucrado con el equipo de atención.

### Vigilancia

- **Evaluación base** de la función cardíaca debe ser realizada a la **confirmación del diagnóstico o, a más tardar a la edad de seis años**. Evaluación mínima debe incluir un electrocardiograma (ECG) y **ecocardiograma**.
- Evaluación de la función cardíaca debe ocurrir al menos una vez cada dos años hasta la edad de diez años. Evaluaciones cardíacas completas anuales deben comenzar aproximadamente a los diez años de edad, o al inicio de los signos cardíacos y síntomas, si son anteriores. Si pruebas cardíacas no invasivas muestran anomalías, se requiere una mayor vigilancia, por lo menos cada seis meses, y tratamiento farmacológico debe iniciarse.

### Tratamiento

- **Inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina (ECA) se deben considerar como tratamiento de primera línea**. Otros medicamentos como beta-bloqueadores y diuréticos también son apropiados y deben seguir las guías publicadas para el manejo de la insuficiencia cardíaca. Hay algunas pruebas de ensayos clínicos que apoyan el **tratamiento profiláctico de la cardiomiopatía con inhibidores de la ECA antes de cualquier signo de funcionamiento anormal**. Estudios adicionales se esperan para permitir recomendaciones firmes al respecto.
- **Anormalidades del ritmo cardíaco deben investigarse con prontitud y tratarse**. Una frecuencia cardíaca rápida es una característica común inofensiva de Duchenne, pero también se ve en problemas del corazón. Si se desarrolla como un nuevo hallazgo debería ser investigado.
- Las personas bajo **tratamiento con corticoides necesitan más atención** desde la perspectiva cardiovascular, en **especial seguimiento de la hipertensión (presión arterial alta)**. La dosis de corticoides puede requerir un ajuste o un tratamiento adicional puede ser necesario se añada (ver Tabla 1).

### **Datos Importantes para Recordar:**

1. *El corazón de su hijo debe ser checado periódicamente desde el momento en que se diagnostica.*
2. *En Duchenne el corazón puede estar ya dañado antes de que aparezcan los síntomas.*
3. *Esto significa que su hijo puede tener que empezar medicamentos para el corazón, incluso si no tiene síntomas de problemas cardíacos.*
4. *Es bueno atender los problemas silentes para que puedan ser tratados con prontitud.*
5. *Guarde una copia de las pruebas cardíacas más recientes de su hijo para mostrar a cualquier otro médico que pueda ver a su hijo.*

## 9. MANEJO GASTROINTESTINAL - nutrición, deglución y otros problemas gastrointestinales

El acceso a los siguientes expertos puede ser necesaria en diferentes etapas: un dietista o nutricionista, un terapeuta de deglución/habla y lenguaje, y un gastroenterólogo.

### MANEJO NUTRICIONAL

- **Pensando adelante para mantener un buen estado nutricional para prevenir la desnutrición y el sobrepeso es esencial desde el diagnóstico por toda la vida.** Es importante que el peso para la edad o el índice de masa corporal para la edad, se mantenga entre el 10 y 85 percentil en las cartas nacionales percentiles (ver sección recursos). Proporcionar una dieta bien balanceada con una amplia gama de tipos de alimentos. Información para toda la familia para comer una dieta bien balanceada se puede encontrar en la mayoría de las fuentes nacionales.
- Los chicos deben ser supervisados regularmente por su peso y altura (que puede ser calculada de la medición del brazo en los chicos no ambulatorios). Los motivos de la canalización a un dietista/nutricionista experto son si un niño tiene sobrepeso o bajo peso, si está experimentando pérdida de peso involuntaria o ganancia, o pobre ganancia de peso, si se planea una cirugía mayor, si tiene estreñimiento crónico y/o si tiene dificultad para tragar (disfagia). Canalización también será hecha al momento del diagnóstico y cuando se inicien los corticoides. La dieta también debe ser evaluada en calorías, proteínas, líquidos, calcio, vitamina D y otros nutrientes.
- Se recomienda que las personas con Duchenne tomen un multivitamínico diario con vitamina D y minerales.
- Si hay pérdida de peso, es importante buscar problemas al deglutir. Sin embargo, es importante tener en cuenta que las complicaciones en otros sistemas, como los sistemas cardíaco o respiratorio, puede contribuir a la pérdida de peso. Si hay pérdida de peso inesperada, puede ser importante checar otras áreas.

### MANEJO DE LA DEGLUCIÓN (tragar)

En etapas posteriores, la debilidad de los músculos de la garganta puede llevar a problemas en la deglución (disfagia), acentuando aún más los problemas nutricionales. A menudo, esto puede venir muy gradualmente, lo que significa que puede ser difícil de detectar.

- **Pruebas clínicas y de rayos X de la deglución son necesarias cuando existen indicadores clínicos de posible aspiración (entrada de comida en la tráquea)** y pobre movimiento de los músculos para tragar (sentir la comida se atora en la garganta). Estos indicadores incluyen la pérdida de peso involuntaria, de 10% o más, o aumento de peso insuficiente en niños en crecimiento, tiempos prolongados de comida (> 30 minutos) u hora de comida acompañada de fatiga, tos o atragantamiento.
- **Neumonía causada por líquido que va a los pulmones (neumonía por aspiración)**, disminución inexplicable de la función pulmonar, o fiebre de origen desconocido pueden ser signos de problemas en la deglución que requiere evaluación.
- En caso de problemas para deglutir, **un Terapeuta del Habla y Lenguaje (SLT) debe participar para entregar un plan de tratamiento individualizado.** El objetivo es preservar buena función de deglución.
- Colocación del tubo gástrico se debe ofrecer cuando los esfuerzos para mantener el peso y la ingesta de líquidos por vía oral no ayuda lo suficiente. Entre los posibles riesgos y beneficios del procedimiento se deben discutir cuidadosamente. Una gastrostomía puede ser colocada por vía endoscópica o abierta, teniendo en

#### **Datos Importantes para Recordar:**

1. *La altura y peso de su hijo deben ser controlados en cada visita al médico.*
2. *Es importante que su hijo tenga una dieta bien balanceada, especialmente una que incluya la cantidad adecuada de calcio y vitamina D.*
3. *Los nutricionistas y dietistas son miembros importantes del equipo de atención médica de su hijo, para que pueda checar la dieta de su hijo y ayudarlo a comer mejor.*
4. *Su hijo debe ser evaluado si tiene signos de problemas de deglución.*
5. *Conseguir un tubo de gastrostomía es otra opción después de probar otras maneras de mantener el peso de su hijo.*

cuenta consideraciones anestésicas y preferencias familiares y personales. Una sonda de alimentación proporcionada en el momento adecuado puede aliviar mucha presión de tratar de comer lo suficiente. Siempre que los músculos de la deglución están bien, tener un tubo de alimentación no significa que usted todavía no puede comer los alimentos que usted desea - sólo que usted no tiene que depender de las comidas para obtener las calorías y otros nutrientes por lo que puede disfrutar más de la comida.

## **OTRAS ÁREAS DE MANEJO GASTROINTESTINAL**

El estreñimiento y el reflujo gastroesofágico (que causa ardor de estómago) son las dos condiciones gastrointestinales más comunes vistas en personas con Duchenne. El estreñimiento ocurre típicamente a una edad mayor y después de la cirugía. Con el aumento de supervivencia, otras complicaciones están siendo reportadas, incluyendo inflamación gástrica e intestinal relacionada con la ingestión de aire debido al uso del ventilador.

- Laxantes y otros medicamentos pueden ser útiles. Es importante que haya suficiente ingesta de líquidos. Aumento de fibra puede empeorar los síntomas, especialmente si los fluidos no se incrementan.
- El reflujo es generalmente tratado con medicamentos apropiados. Bloqueadores de ácido se recetan comúnmente a los niños en tratamiento con corticoides o bisfosfonatos orales para evitar complicaciones.
- El cuidado bucal es un área importante, y aunque esto no fue incluido en la publicación de consenso internacional sobre el cuidado y manejo de Duchenne, TREAT-NMD ha desarrollado recomendaciones de expertos del cuidado bucal que se describen en el Cuadro 9.

### **Cuadro 9. Recomendaciones de Cuidado Bucal**

- Los niños con Duchenne (DMD) deben ver a un dentista con amplia experiencia y conocimiento detallado de la enfermedad, preferiblemente en una clínica centralizada o especializada. La misión del dentista debe ser procurar un tratamiento, salud oral y bienestar de alta calidad, y funcionar como un recurso para las familias y el propio dentista del niño en su comunidad. Este dentista debe ser consciente de las diferencias específicas en el desarrollo dental y del esqueleto en los niños con Duchenne, y colaborar con un bien informado y experimentado ortodoncista.
- El cuidado dental y oral se basa en medidas profilácticas con el fin de mantener una buena higiene bucal y dental.
- Dispositivos asistivos Individualmente adaptados, y ayudas técnicas para la higiene bucal son de especial importancia cuando la fuerza muscular de las manos, brazos y cuello del niño comienza a disminuir.

## **10. MANEJO PSICOSOCIAL - ayuda con el comportamiento y el aprendizaje**

Las personas con Duchenne pueden tener un mayor riesgo de dificultades psicosociales, tales como problemas de conducta y aprendizaje, y la atención médica no está completa sin un apoyo para el bienestar psicosocial. Las dificultades en el funcionamiento social puede deberse a problemas específicos en habilidades particulares, como para llevarse bien con los demás, juzgar situaciones sociales, y perspectivas, mientras que las consecuencias de la DMD (tales como limitaciones físicas) pueden resultar en aislamiento social, retraimiento social, y reducido acceso a actividades sociales. Para muchos padres, el estrés causado por los problemas psicosociales del niño y las dificultades para conseguir su reconocimiento y el tratamiento adecuado, excede el estrés asociado con los aspectos físicos de la enfermedad.

Si usted piensa que su hijo tiene preocupaciones sobre su condición, la apertura y disposición a responder a sus preguntas puede tomar un largo camino para prevenir futuros problemas. Los niños con esta enfermedad a menudo entienden más acerca de su estado de lo que sus padres piensan. Es importante responder a las preguntas abiertamente, pero que sean apropiadas a su edad sus respuestas y solo responder a lo que se pregunta. Esto puede ser muy difícil, pero el personal de la clínica puede ofrecer ayuda y orientación sobre lo que ha funcionado para otras familias, como pueden ser grupos de apoyo de pacientes.

### **Datos Importantes para Recordar:**

1. *La salud psicosocial de su hijo y su familia es importante.*
2. *Su hijo puede tener una mayor probabilidad de tener dificultades psicosociales.*
3. *Usted y su familia corren el riesgo de algunos problemas como la depresión.*
4. *La mejor manera de manejar los problemas psicosociales es identificarlos temprano e iniciar tratamientos.*
5. *El uso correcto del lenguaje puede ser un problema, según continúen las dificultades en la escuela. Estos comportamientos se ven a menudo en Duchenne y se puede ayudar con la correcta valoración e intervención.*
6. *Los problemas de aprendizaje en Duchenne no son progresivos, y la mayoría de los niños se ponen al día cuando reciben una buena ayuda.*

No todas las personas con Duchenne tienen dificultades psicosociales, pero las familias deben estar atentas para:

- Deficiencias en el desarrollo del lenguaje, comprensión y memoria a corto plazo;
- Problemas de aprendizaje;
- Dificultad con las interacciones sociales y/o hacer amistades (es decir, inmadurez social, falta de habilidades sociales, retraimiento o aislamiento de sus compañeros);
- Ansiedad/preocupación;
- Frecuentes discusiones y berrinches;
- También existe un mayor riesgo de trastornos neuroconductuales y de desarrollo neurológico, incluyendo trastornos del espectro autista, trastorno de atención con hiperactividad (TDAH) y trastorno obsesivo-compulsivo (TOC);
- Problemas pueden surgir con ajuste emocional y depresión. La ansiedad también puede ser un problema y puede ser agravada por déficits en la flexibilidad mental y adaptabilidad (es decir, un proceso de pensamiento muy rígido);
- Esto también puede dar lugar a comportamiento de oposición/argumentativo y problemas de temperamento;
- Además, tasas de aumento de la depresión en los padres de niños que tienen Duchenne subrayan la necesidad de evaluación y el apoyo de toda la familia;

**El énfasis en el manejo psicosocial debe ser en gran medida de prevención de los problemas y la intervención temprana, ya que esto maximizará el resultado posible.** En general, los problemas psicosociales deben ser tratados con las mismas intervenciones eficaces, basadas en evidencia que se utilizan en la población general. Esto significa que es importante buscar ayuda si cree que hay problemas en este ámbito.

### Cuadro 10. Manejo del Habla y Lenguaje - Los Detalles:

- Existe un patrón bien documentado **de déficits del habla y lenguaje en algunos niños con DMD**, incluyendo problemas con el desarrollo del lenguaje, memoria verbal a corto plazo, y procesamiento fonológico, así como coeficiente intelectual alterado y trastornos específicos del aprendizaje. Estos no afectan a todos los niños con DMD, pero debe ser observado desde fuera y ayudar si están presentes.
- Retraso en lograr los hitos tempranos de lenguaje es común en niños con DMD, comparados con los niños de la misma edad. Las diferencias en la adquisición y mejora del lenguaje puede ser algo que puede verse a través de la infancia. Es importante que este problema se detecte y se trate. **Evaluar y tratar el retraso del habla y problemas de lenguaje.**
- **Canalización a un terapeuta del habla y lenguaje (SLT) para evaluación del habla y lenguaje y el tratamiento, es necesaria** si los problemas en este ámbito son sospechosos.
- **Ejercicios para los músculos implicados en el habla y ayudar con la articulación** son adecuados y necesarios tanto para niños jóvenes que tienen Duchenne con dificultades en este ámbito, como en los individuos mayores que tienen deterioro de la fuerza muscular oral y/o inteligibilidad del habla.
- Para individuos mayores, las **estrategias de compensación, ejercicios de voz, y ampliaciones del habla** son adecuadas si se le hace difícil darse a entender la persona con Duchenne, debido a problemas con el soporte respiratorio para el habla y la intensidad vocal. Evaluación de Asistencia de Comunicación de Salida de Voz (VOCA) puede ser apropiado en todas las edades, si la salida de voz es limitada.

### Evaluaciones

Aunque las necesidades de cada niño varían, el momento crucial a considerar las evaluaciones incluye en o cerca del momento del diagnóstico (una ventana de 6 a 12 meses para algunas evaluaciones puede ser beneficioso a fin de permitir el ajuste tras el diagnóstico), antes de entrar la escuela, y después de un cambio en la función. Si bien no todas las clínicas tendrán acceso directo a todas las evaluaciones e intervenciones en la lista, estas recomendaciones pueden servir como guía para solventar las deficiencias en el personal clínico y dirigir la canalización, en su caso.

- Áreas de ajuste emocional y lidiar con la situación, desarrollo del aprendizaje en relación con la edad, desarrollo del habla y el lenguaje, la posible presencia de trastornos del espectro autista, y apoyo social deben ser evaluadas. (Un profesional de servicios sociales puede ayudar a tener acceso a recursos financieros, desarrollo de redes de apoyo social, o prestar apoyo a la salud mental de la familia, según sea necesario).
- El bienestar psicosocial de la persona con Duchenne, los padres y hermanos deben ser una parte rutinaria de la atención para Duchenne.

### Intervenciones

Atención e intervenciones de apoyo

- Un coordinador del cuidado puede ser la persona clave aquí: pueden servir como punto de contacto para las familias y se convierten en una persona de confianza. Esta persona debe tener suficiente conocimiento y experiencia en trastornos neuromusculares para poder satisfacer las necesidades de información en la rutina de la familia.
- Intervención proactiva es esencial para ayudar a evitar problemas sociales y el aislamiento social que puede ocurrir en el contexto de la DMD. Ejemplos de intervenciones útiles incluyen la sensibilización y educación acerca de Duchenne en la escuela y con sus compañeros, asegurando la participación en la práctica de

deportes y campamentos, la prestación de perros de servicio y el contacto con los demás a través de Internet y otras actividades.

**Un plan especial individualizado de educación se debe desarrollar para atender los posibles problemas de aprendizaje, y modificar las actividades que de otra manera podrían resultar perjudiciales** a los músculos del niño (por ejemplo, educación física), reducir la energía/fatiga (por ejemplo, caminar largas distancias hacia y desde el almuerzo), seguridad (por ejemplo, actividades del patio de recreo), y problemas de accesibilidad.

- Asegúrese de que la escuela esté bien informada sobre Duchenne es importante. Comparta con ellos toda la información que tiene, e identifique a la persona en la escuela que está ahí para apoyar a los niños con necesidades adicionales. Un enfoque proactivo es importante para asegurarse de que el niño con DMD tiene acceso a la gama completa de la educación que necesita para desarrollar buenas relaciones sociales, y prepararse para la educación y el empleo. ¡Así que la escuela tiene que estar por un lado!
- **Promover la independencia y la participación en la toma de decisiones** (En particular, en lo relativo a la atención médica) es necesario y de gran importancia para promover la autonomía y la independencia. Esto debe ser parte de un programa de transición previsto de cuidado pediátrico a adulto.
- **Al ayudar al desarrollo de habilidades sociales y de aprendizaje** será más fácil encontrar un trabajo y ser parte de la vida diaria normal en la edad adulta. Los niños con DMD se benefician de tener apoyo para alcanzar sus metas personales.
- El acceso a servicios de cuidados paliativos es apropiado para aliviar o prevenir el sufrimiento y mejorar la calidad de vida, según sea necesario. Además de controlar el dolor (Cuadro 6), los equipos de atención paliativa también pueden ser capaces de proporcionar apoyo emocional y espiritual, ayudar a las familias en el esclarecimiento de los objetivos del tratamiento y la toma de difíciles decisiones médicas, facilitar la comunicación entre las familias y los equipos médicos, y abordar cuestiones relacionadas con la tristeza, pérdida y duelo.

### Psicoterapia e intervenciones farmacológicas

Varias técnicas bien conocidas existen para ayudar en diversas áreas. Estas incluyen entrenamiento de los padres al tratar de hacer frente a la mala conducta y los conflictos, terapia individual o familiar e intervenciones de comportamiento. Análisis aplicado del comportamiento puede ayudar con ciertos comportamientos relacionados con el autismo.

Algunos niños y adultos pueden beneficiarse de la utilización de medicamentos prescritos para ayudar con problemas emocionales o de comportamiento. Estos medicamentos pueden ser usados bajo supervisión especializada y vigilancia para la depresión, agresión, TOC o TDAH cuando estos problemas han sido específicamente diagnosticados por los médicos especialistas.

## 11. CONSIDERACIONES PARA CIRUGÍA

Habrán una variedad de situaciones, todas relacionadas con Duchenne (por ejemplo biopsia muscular, cirugía de contractura de articulación, cirugía de la columna, o gastrostomía) y no relacionadas (por ejemplo eventos agudos quirúrgicos), donde puede ser necesaria la anestesia general. Hay una serie de condiciones-cuestiones específicas que deben tenerse en cuenta para la planificación de una cirugía segura.

**La cirugía debe hacerse en un hospital donde el personal involucrado en la operación y cuidado posterior estén familiarizado con Duchenne y dispuestos a trabajar juntos para asegurarse de que todo salga bien.** Además, es necesario considerar dar cobertura al estrés con corticoides durante la cirugía, para las personas tratadas con corticoides en casa.

### Agentes anestésicos y otras consideraciones para cuidado operativo seguro

- Siempre hay riesgos con la anestesia y hay consideraciones especiales en la DMD para permitir que los anestésicos se den con seguridad, incluyendo el uso de anestésicos totalmente intravenosos y evitar medicamentos específicos.
- Reducir al mínimo la pérdida de sangre es importante, sobre todo en cirugía mayor, como la fusión espinal. En esta situación, el cirujano y anestesista podrá decidir recurrir a técnicas específicas para ayudar con esto.
- Los detalles completos están disponibles en el documento principal.

### Consideraciones cardíacas

- **Un ecocardiograma y electrocardiograma se deben realizar antes de la anestesia general.** También se debe realizar antes de someterse a la sedación consciente o anestesia regional si la última investigación fue más de un año antes, o si hubiera habido un ecocardiograma anormal en los últimos 7-12 meses.
- Para la **anestesia local, un ecocardiograma debe realizarse** si un resultado anormal se ha obtenido anteriormente.

### Consideraciones respiratorias

- **Incluso, si alguien con Duchenne ya tiene problemas con los músculos respiratorios, ciertas medidas pueden hacer la cirugía más segura,** aunque todavía habrá un aumento del riesgo. Una evaluación preoperatoria de la función respiratoria en un centro familiarizado con Duchenne es muy importante. Entrenamiento preoperatorio en el uso de la ventilación no-invasiva y tos asistida, e intervenciones especializadas puede ser necesario.
- Fisioterapeutas deben intervenir siempre que alguien con Duchenne tenga una cirugía.
- Planificación, y evaluación y gestión proactiva del riesgo es la clave para una cirugía segura en Duchenne.

### Datos Importantes para Recordar:

1. *Siempre hay riesgos con la anestesia, sin embargo, consideraciones especiales en DMD pueden permitir que la anestesia sea dada de forma más segura, tales como el uso de una técnica de anestesia intravenosa total y la evitación absoluta del fármaco succinilcolina.*
2. *Las evaluaciones apropiadas del corazón y los pulmones son importantes en la planificación de la cirugía.*
3. *Asegúrese de que todos los médicos estén informados adecuadamente sobre DMD y todas las intervenciones (medicamentos) que su hijo está recibiendo.*

## 12. CONSIDERACIONES DE CUIDADO DE EMERGENCIA

Si usted se encuentran en necesidad de ir al hospital en una situación de emergencia, hay una serie de factores que deben tenerse en cuenta.

- El **diagnóstico de Duchenne, medicación actual, la presencia de cualquier complicación respiratoria y cardíaca, y las personas que son sus principales contactos médicos debe quedar claro** a la unidad de admisión.
- Como muchos profesionales de la salud no son conscientes de las estrategias de manejo potencial disponible para Duchenne, la **esperanza de vida actual y expectativas de buena calidad de vida también debe ser explicado.**

### Corticoesteroides

**El uso crónico de corticoides tiene que quedar claro.** Dígame al personal que **tanto su hijo ha estado usando corticoides** y si ha **olvidado una dosis.** También es importante dejar que los médicos sepan si su hijo usó corticoides en el pasado.

- Los corticoides pueden disminuir la respuesta al estrés de manera que corticoides extras pueden ser necesarios si alguien con corticoides crónicos no se siente bien.
- Los corticoides pueden aumentar el riesgo de ulceración de estómago.
- Rara vez otras complicaciones pueden presentarse de forma aguda.

### Fracturas de huesos

Los niños con Duchenne tienen un riesgo de fracturas de huesos, y romperse un hueso de la pierna puede significar que sea difícil volver a caminar si caminar es ya muy difícil. Deje que su fisioterapeuta y el resto del equipo de atención sepa si hay una fractura, para que puedan hablar con los cirujanos en caso necesario.

- **La cirugía es a menudo una opción mejor que un yeso** por una pierna rota si alguien todavía camina.
- **La entrada de un fisioterapeuta es fundamental** para asegurarse de que el niño vuelva sobre sus pies tan pronto como sea posible.
- Si el hueso roto es una de las vértebras (columna vertebral) con mucho dolor en la espalda, el aporte de un médico especialista en huesos o endocrinólogo es necesario para proporcionar el tratamiento adecuado (ver Sección 6).

### Problemas Respiratorios

Trate de mantener una nota de, o recordar que resultado en las últimas pruebas respiratoria (por ejemplo, la **capacidad vital forzada, FVC**). Esta información puede ser útil para los médicos en la evaluación de su hijo si él se enferma gravemente.

Los principales riesgos con problemas respiratorios vienen cuando la FVC y la fuerza para toser se han reducido:

- Ayuda con el desalojo de secreciones del pecho puede ser necesaria;
- Puede ser importante para ayudar con el toser;
- Antibióticos pueden ser necesarios;

### **Datos Importantes para Recordar:**

1. *Usted es muy probable que sepa más acerca de Duchenne que los médicos de Urgencias.*
2. *Avise al personal médico o equipo de salud si su hijo está tomando corticoides.*
3. *Si su hijo tiene un hueso roto, insista en que hablen con su médico o fisioterapeuta.*
4. *Usted puede traer copias de los resultados de las más recientes pruebas de su hijo, como FVC y LVEF.*
5. *Si el nivel de oxígeno de su hijo cae, el médico debe ser cuidadoso sobre darle oxígeno o sedantes.*

- A veces puede ser necesario dar soporte con un ventilador;
- El riesgo de que los músculos respiratorios necesiten ayuda adicional durante una infección puede ser alto en aquellos con límite de la función respiratoria. Cuidado en el uso de opiáceos y otra medicación sedante es esencial, así como el cuidado en el uso de oxígeno sin ventilación, debido al riesgo de aumento de dióxido de carbono en personas con fuerza muscular respiratoria comprometida;
- Si la ventilación nocturna ya se utiliza, entonces el acceso al ventilador es esencial durante todo caso agudo o intervención. Para aquellos que ya están ventilados, el equipo involucrado en el cuidado respiratorio debe participar lo antes posible.

**Si usted tiene un ventilador (o equipo similar) es una buena idea llevarlo consigo al hospital.**

### **Función Cardíaca**

Trate de mantener una nota de lo que fueron los últimos resultados de pruebas de la función cardíaca (**por ejemplo fracción de eyección ventricular izquierda**), y que medicación del corazón su hijo toma y que cardiólogo lo ve. Esto ayudará a los médicos de emergencia a decidir si es probable que los problemas que estamos viendo se deban a un problema en el corazón.

- La conciencia del **riesgo de trastornos del ritmo cardíaco** y cardiomiopatía es importante.

**Riesgos de anestesia** (Ver Sección 11) hay que tener en cuenta en todo momento si la cirugía o la sedación es necesaria.

## ABREVIATURAS

<b>ECA</b>	enzima convertora de la angiotensina (inhibidores de la ECA se utilizan para controlar los problemas cardiacos y presión arterial alta)
<b>TDAH</b>	trastorno de déficit de atención con hiperactividad
<b>ADL</b>	actividades de la vida diaria
<b>AFO</b>	órtesis de tobillo-pie (férulas que se utilizan para el control de contracturas en los tobillos)
<b>ALT</b>	alanina aminotransferasa
<b>AST</b>	aspartato aminotransferasa
<b>BP</b>	presión arterial
<b>CDC</b>	Centros para el Control y Prevención de Enfermedades (el organismo principal de salud pública en EUA)
<b>CK</b>	creatina kinasa (una enzima que se encuentra en niveles elevados en la sangre en la DMD y otras formas de distrofia muscular)
<b>DEXA</b>	absorciometría dual de rayos X (una prueba hecha para observar la fuerza de los huesos) - también conocido como DXA
<b>DMD</b>	Distrofia muscular Duchenne
<b>ECG</b>	electrocardiograma (la principal prueba hecha para observar el ritmo cardíaco)
<b>FVC</b>	capacidad vital forzada (una prueba de la fuerza muscular respiratoria)
<b>GC</b>	Glucocorticoides
<b>IV</b>	intravenosa (en la vena)
<b>KAFOs</b>	ortesis de rodilla-tobillo-pie (férulas largas de pierna que se pueden utilizar sobre todo durante el período que el caminar se vuelve imposible y, posteriormente, para ayudar a prolongar el caminar)
<b>Kg</b>	Kilogramo
<b>L</b>	Litro
<b>LVEF</b>	fracción de eyección del ventrículo izquierdo (una de las principales pruebas de la función del corazón)
<b>Mg</b>	Miligramo
<b>Nmol</b>	Nanomoles
<b>AINEs</b>	medicamentos anti-inflamatorios no esteroides (que se utilizan para aliviar el dolor, el más común de las cuales es el ibuprofeno, diclofenaco y naproxeno)
<b>TOC</b>	trastorno obsesivo-compulsivo
<b>TA</b>	tendón de Aquiles
<b>TB</b>	Tuberculosis
<b>VOCA</b>	asistencia de comunicación de salida de voz

## LISTA DE TÉRMINOS QUE USTED PUEDE ENCONTRARSE

<b>Etiología</b>	<b>Causa</b>
<b>Fusión espinal anterior</b>	una manera de corregir la escoliosis a través de un abordaje anterior (refiriéndose a ubicación)
<b>Neumonía por aspiración</b>	neumonía causada por irritación o bacterias del contenido estomacal que ingresa a los pulmones debido a un defecto de la deglución
<b>Atelectasia</b>	condición en la que los pulmones no están completamente inflados
<b>Base</b>	punto de partida para comparar otras pruebas
<b>BiPAP</b>	bi - dos vías; PAP - presión de aire positiva. Se utiliza para mantener la expansión pulmonar
<b>Índice de masa corporal</b>	relación entre el peso y la altura de acuerdo a la fórmula de peso, en kg, dividido por el cuadrado de la longitud, en metros
<b>Cardiomiopatía</b>	deterioro de la función del músculo del corazón - también conocida como "enfermedad del músculo cardíaco"
<b>Ángulo Cobb</b>	medición del ángulo de la escoliosis de la columna vertebral en los rayos X
<b>Contracturas</b>	rigidez en torno a una articulación que condujo se volviera fija en una posición determinada, o que tenga menos rango completo de movimiento esa articulación
<b>Características Cushingoides</b>	término utilizado para describir la cara redonda o de "luna" que las personas pueden desarrollar con los corticoides. (Esto puede ser prominente incluso si el aumento de peso global no es un problema, y puede ser difícil de controlar sin un cambio de corticoide o en el régimen de dosificación)
<b>Relajantes musculares despolarizantes</b>	medicamentos que disminuyen el tono muscular actuando sobre los receptores musculares implicados en la despolarización
<b>DEXA</b>	ver abreviaturas
<b>Disfagia</b>	problemas de deglución (tragar)
<b>Distrofinopatía</b>	término utilizado para cubrir todas las condiciones diferentes causadas por defectos en el gen de la distrofina (distrofia muscular Duchenne, distrofia muscular Becker, portadoras manifestantes de una de estas condiciones, y pocos pacientes que sólo tienen la enfermedad del corazón)
<b>Ejercicios Excéntricos</b>	ejercicios tales como bajar escaleras o trampolín que implican el alargamiento o endurecimiento en lugar de la contracción en el músculo
<b>Electrocardiograma (ECG)</b>	método utilizado para evaluar la actividad eléctrica del músculo cardíaco. El ECG implica adhesivos colocados en el pecho para registrar las señales del corazón.
<b>Ecocardiograma ("eco")</b>	método utilizado para evaluar la estructura del corazón. El eco también se conoce como un ultrasonido "cardíaco", y proporciona imágenes del latido del corazón.
<b>Electromiografía</b>	una prueba que mide las señales eléctricas de un músculo y puede dar una idea de si un trastorno nervioso o muscular está presente
<b>Capacidad vital forzada</b>	el volumen máximo de aire que puede ser exhalado después de la inhalación máxima
<b>Gastritis por reflujo gastroesofágico</b>	se produce cuando el músculo que une el esófago (tubo que va de la boca) con el estómago se abre por sí solo, o no se cierra correctamente y el contenido del estómago sube hacia el esófago. También se llama reflujo ácido o regurgitación ácida, porque los jugos digestivos, llamados ácidos, suben con la comida

<b>Gastrostomía</b>	abertura quirúrgica en el estómago, en este caso para insertar una sonda de alimentación - también conocida como una PEG
<b>Mosaicismo de línea germinal</b>	Condición en la que las células en las gónadas que se desarrollan en las células germinales (óvulos y espermatozoides) son una mezcla de dos tipos de células genéticamente diferentes
<b>Intolerancia a la glucosa</b>	define un estado pre-diabético asociado con resistencia a la insulina
<b>Maniobra/signo de Gowers</b>	un signo de debilidad en los músculos alrededor de las caderas y la parte superior de las extremidades inferiores. En él se describe la forma en que alguien con debilidad en estos músculos se levanta del suelo, necesitando voltearse sobre su frente, mantener sus piernas separadas y el uso de la mano en el muslo para levantarse. Se presenta con frecuencia en la DMD, pero otras condiciones que causan debilidad en los mismos grupos musculares también pueden causar una maniobra de Gowers
<b>Holter</b>	método utilizado para la grabación continua ambulatoria 24 horas de ECG
<b>Hipercapnia</b>	demasiado dióxido de carbono en la sangre
<b>Hipertensión</b>	alta presión sanguínea
<b>Hipoventilación</b>	disminución de la eficiencia respiratoria de la capacidad ventilatoria
<b>Hipoxemia</b>	disminución de los niveles de oxígeno en la sangre
<b>Inmunotransferencia</b>	una manera de medir la cantidad de distrofina en el músculo
<b>Inmunocitoquímica</b>	una manera de ver el músculo bajo el microscopio y ver la cantidad de distrofina que está presente
<b>Aductores de la rodilla</b>	los músculos que mantienen las rodillas juntas
<b>Cifoescoliosis</b>	curvatura anormal de la columna tanto hacia un lado (escoliosis) como hacia delante o hacia atrás (cifosis)
<b>Reacción como de hipertermia maligna</b>	una respuesta a la anestesia que causa una alta temperatura y puede ser amenazante de la vida
<b>Escalas de función motora</b>	pruebas que se utilizan para evaluar las actividades de funcionamiento motor de forma estandarizada
<b>Mioglobinuria</b>	presencia de mioglobina en la orina como un signo de descomposición de los músculos (la orina es color de la coca-cola ya que contiene productos de degradación de proteínas musculares)
<b>Osteopenia / osteoporosis</b>	disminución de la densidad mineral ósea
<b>Oximetría</b>	la medición de oxígeno en la sangre usando una máquina para detectar a través de la piel
<b>Palpitaciones</b>	conciencia de latidos cardíacos anormales
<b>Oblicuidad pélvica</b>	describe una condición en la que la pelvis es desigual, como estar girada hacia abajo en un lado
<b>Profilaxis</b>	Prevención
<b>Rabdomiólisis</b>	descomposición de los músculos
<b>Escoliosis</b>	curvatura de la columna

<b>Fase Tanner</b>	define el desarrollo puberal basado en características sexuales externas primarias y secundarias, tales como el tamaño de los senos, los genitales y el desarrollo del vello púbico
<b>Tenotomía</b>	corte quirúrgico de un tendón
<b>Evento trombotico</b>	formación de un coágulo (trombo) en un vaso sanguíneo que se desprende y es transportado por el torrente sanguíneo para tapar otro vaso
<b>Tiña</b>	una infección de la piel por hongos
<b>Traqueostomía</b>	procedimiento quirúrgico en el cuello para abrir una vía aérea directa a través de una incisión en la vía aérea (la tráquea)
<b>Varo</b>	rotación interna del pie debido a un desequilibrio de los músculos del pie
<b>Aumento de Volumen</b>	aumentar la cantidad de aire inhalado por los pulmones con un dispositivo para ayudar a inflar los pulmones. Estos dispositivos incluyen bolsas Ambú y exsufectores. Ventiladores también se pueden utilizar para aumentar el volumen
<b>Estudios Videofluoroscópicos</b>	herramienta de evaluación para ver y determinar la naturaleza y el alcance de un problema de deglución orofaríngea. Un vídeo de rayos X se toma de cómo el niño traga la comida

MDA, PPMD, TREAT-NMD y UPPMD han participado directamente en la redacción y elaboración de esta guía.



*UPA! realizó la traducción al Español de esta Guía:*

*Dra. Guadalupe Franco – Ricardo Rojas – Gunther Hasselkus*



[www.upaduchenne.org](http://www.upaduchenne.org)