

Imperativos para la Distrofia Muscular Duchenne

04/2014

Una guía para los proveedores de la salud

D **agnóstico:** *si hay retraso en el desarrollo o un nivel elevado de enzimas hepáticas, haga una prueba de creatina quinasa (CK) ChildMuscleWeakness.org *si el CK es alto (CK>800), pida una prueba genética completa para distrofia muscular Duchenne *se deberá hablar con la madre y otros miembros de la familia sobre realizarse pruebas de portador/opciones de reproducción

U **se soporte:** *dirigirse a recursos en línea confiables y fiables; Ofrezca contacto con organizaciones de pacientes (ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org) *Organizar el seguimiento a través de un centro neuromuscular integral con experiencia en el cuidado de las personas que viven con Duchenne

C **orticoesteroides:** ***¡Comience temprano!** Discuta los beneficios y posibles efectos de la corticoesteroides a los 3 años, o lo más joven posible *Evalúe la eficiencia y el manejo de los efectos secundarios de los corticoesteroides en cada visita neuromuscular *Hable sobre la lógica de los esteroides a largo plazo en el tratamiento

H **eat (corazón):** *Visitas al cardiólogo con imágenes (ecocardiograma o MRI cardiaco) en el diagnóstico o a la edad de 6 años, luego cada 2 años hasta los 10 años (o las veces que sean necesarias), después anualmente (o tan frecuente como sean necesarias) *Discutan sobre medicamentos cardiacos si se detecta fibrosis en el MRI cardiaco, para cualquier disminución en la función cardiaca si disminuye el valor inicial o para la insuficiencia cardiaca (SF o fracción de acortamiento <28%, de EF o de la fracción de eyección <55)

E **very(cada) visita:** Vigilar el peso *Evalúe/Discuta la dieta (alimentación saludable, el calcio, la vitamina D) *Evaluar la deglución / necesidad de la intervención *Tratamiento del Desorden de Reflujo Gastrointestinal y el estreñimiento como sea necesario

N **unca olvide terapia física y ocupacional, medicina física y rehabilitación:** *Evaluación Especializada cada 4-6 meses * Discuta la prevención a las contracturas (férulas, estiramientos), ejercicio adecuado, dispositivos de movilidad asistida (cochecitos, scooters, sillas de ruedas) y otros dispositivos de ayuda (camas, brazo de ayuda, ascensores, etc)

N **i la densidad de huesos:** *Si se están tomando esteroides, cheque 25-OH vitamina D antes de empezar a tomar esteroides, después cheque cada año *Complementar vitamina D como sea necesaria *Discuta sobre la nutrición de la ingesta adecuada de calcio y vitamina D *Discuta la medición de la densidad ósea y el uso de los bisfosfonatos *Evalúe la columna por escoliosis mientras sea ambulatorio y si tiene signos de escoliosis

E **valué la respiración:** *Haga pruebas de la función pulmonar, al menos una mientras sea ambulatorio y una vez al año cuando pierda ambulación *Hable sobre asistencia para toser cuando el pico de flujo de tos es <270 litros por minuto o si el toseido se vuelve débil (útese durante enfermedades respiratorias mientras sea ambulatorio y diario y cuando sea necesario cuando se pierda ambulación) *Discuta uso de Bi-PAP durante la noche, según sea necesario o cuando la capacidad vital forzada (FVC <30) * Mantener al día la aplicación de vacunas (incluyendo la neumonía y la gripe anual) *Tratar las infecciones respiratorias con rapidez y agresividad

M **ental (Salud mental):** *Evalúe el ajuste, como afronta la condición, el trastorno conductual y emocional y el aislamiento social del paciente y su familia en cada visita *Realice pruebas para identificar problemas de aprendizaje, del habla y lenguaje, trastorno de déficit de atención (ADD), trastorno de déficit de atención e hiperactividad (TDAH), autismo y trastorno obsesivo compulsivo (TOC) * Realizar evaluación neurocognitiva al momento del diagnóstico y antes de la escolarización formal; cuando sea necesario pruebas/manejo *Discutir la necesidad de plan educativo individualizado / especial

D **o (Hacer que los pacientes/padres lleven consigo una copia de la nota de su última visita/resumen (incluyendo medicamentos e información de su contacto neuromuscular) y una tarjeta de emergencia Duchenne con ellos en todo momento *Use anestesia con mucho cuidado *Evite la succinilcolina**

Para más información:

Center for Disease Control and Prevention Care Considerations
Centro para el Control y Prevención de Enfermedades/Consideraciones de Cuidado
ParentProjectMD.org/CareGuidelines

Family Friendly Version of the Care Considerations
-Versión Familiar y Amigable de Consideraciones y Cuidados-
ParentProjectMD.org/CareGuidelinesFamilyPF

Cuidados para Duchenne
ParentProjectMD.org/Care

**Parent Project
Muscular Dystrophy**
LEADING THE FIGHT TO END DUCHENNE



Traducido y adaptado por:



Asociación
Duchenne Parent Project
España

contra la distrofia muscular de Duchenne y Becker

CITAS

Kinnett K, Rodger S, Vroom E, Furlong P, Aartsma-Rus A, Bushby K.

Imperativos para la D.M. DUCHENNE: una guía simplificada de Atención Integral a la distrofia muscular de Duchenne. PLOS Currents Distrofia Muscular. 2015 07 de agosto. Edición 1. doi 10.1371 / currents.md.87770501 c71 eOa5882ed9ba1.

AUTORES

Kathi Kinnett

PPMD, Hackensack, Nueva Jersey, EE.UU.

Sunil Rodger

TREAT-NMD, Universidad de Newcastle, Newcastle upon Tyne, Reino Unido.

Elizabeth Vroom

UPPMD, Veenendaal, Países Bajos.

Pat Furlong

PPMD, Hackensack, Nueva Jersey, EE.UU.

Annemieke Aartsma-Rus

TREAT-NMD, Universidad de Newcastle, Newcastle upon Tyne, Reino Unido.

Kate Bushby

TREAT-NMD, Universidad de Newcastle, Newcastle upon Tyne, Reino Unido.

RESUMEN

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad de pérdida muscular que limita progresivamente la vida normal del afectado. Aunque ningún tratamiento curativo está disponible todavía, la atención multidisciplinaria integral ha aumentado la esperanza de vida de manera significativa en las últimas décadas. Una publicación consensuada internacionalmente en 2010 describió el cuidado de las mejores prácticas, que incluye el tratamiento con corticoides, respiratorio, cardíaco, intervenciones ortopédicas y de rehabilitación para hacer frente a manifestaciones de la enfermedad. Si bien los especialistas en estas enfermedades están en gran parte al tanto de estas normas de atención, los médicos de atención primaria, responsables del cuidado del día a día de los pacientes y de las familias pueden estar menos familiarizados. Para facilitar una atención óptima, se ha generado un documento de una sola página que resume los elementos clave de la atención integral para las personas que conviven con DMD (**Imperativos para la distrofia muscular de Duchenne**). Este documento fue desarrollado a través de una colaboración internacional entre Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD), United Parent Projects Muscular Dystrophy (UPPMD) y TREAT-NMD.

DECLARACIÓN DE FINANCIACIÓN

Los autores no recibieron financiación específica para este trabajo.

INTRODUCCIÓN

Las distrofias musculares (DM) son un grupo de enfermedades musculares genéticamente heterogéneas caracterizadas por atrofia progresiva y debilidad de los músculos esqueléticos y cardíacos. La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es la forma más común y más grave. Es un trastorno ligado al cromosoma X que afecta a 1 de cada 5.000 varones nacidos vivos^{2,3}. La DMD es causada por mutaciones en el gen DMD que codifica la proteína distrofina de la membrana de la fibra muscular. La deficiencia o ausencia completa de distrofina hace a las fibras musculares sensibles a los daños sobre una contractura, dando lugar a fugas de plasma de la membrana de la fibra muscular y a la degeneración, que finalmente conduce a la degeneración muscular progresiva y a la pérdida de la ambulación⁴.

La edad media del diagnóstico de Duchenne es de aproximadamente cinco años, pero los retrasos en el desarrollo motor (como sentarse, andar de forma independiente, escalar y correr), y el desarrollo cognitivo (como lenguaje expresivo, lenguaje receptivo, habilidades visuales-espaciales, atención y memoria) se produce mucho antes^{5,6}. Sin tratamiento, los niños con DMD pierden la capacidad de caminar de forma independiente y se convierten en dependientes de sillas de ruedas para la movilidad entre las edades de 7 y 13 años. A la edad de 18 años, la mayoría de los pacientes requieren soporte ventilatorio por la noche^{7,8}. La esperanza de vida media es de aproximadamente 30 años⁷, con complicaciones respiratorias y cardiomiopatías, siendo las causas más comunes de muerte.

El tratamiento estándar de Duchenne requiere atención multidisciplinaria, que incluye el uso de corticoides, así como ejercicios respiratorios, cardíacos, ortopedias y las intervenciones de rehabilitación que abordan tanto las manifestaciones primarias como secundarias de la enfermedad^{5,7}. Los corticoides retardan la progresión de la debilidad muscular y retrasan algunas de las complicaciones de la enfermedad, pero no tratan de corregir las causas subyacentes de Duchenne⁵. El uso de corticoides viene ligado con una alta frecuencia de efectos secundarios significativos, incluyendo el cambio de comportamiento, aumento de peso, osteoporosis, retraso en el crecimiento y pubertad tardía, y otros, que deben ser supervisados por el médico tratante.

En un esfuerzo por optimizar la atención a los pacientes con DMD, las directrices internacionales para el cuidado de la DMD fueron publicados en *Lancet Neurology* en 2009, en la que participaron más de 80 expertos de DMD y representantes de organizaciones de pacientes^{5,7}. Estas directrices destacan la necesidad de un enfoque multidisciplinario para la atención integral de los pacientes con DMD, abordando tanto las manifestaciones primarias y secundarias de la enfermedad e incluir parámetros de referencia para áreas clave, incluyendo la neurología/esteroides, cardiología, pulmonar, terapia física/medicina física y rehabilitación, ortopedia, consideraciones quirúrgicas y atención psicosocial. Grupos de defensa del paciente^{9,10} trabajaron con la alianza TREAT-NMD¹¹ para crear una versión de fácil seguimiento de las directrices, que ayuden a los padres y pacientes a abogar por la atención integral¹². Este documento, ideal para familias, aunque abreviado, es de más de 30 páginas.

CONFLICTO DE INTERESES

Annemieke Aaásma-Rus

Empleado del LUMC, que posee patentes sobre la omisión de exón, y derecho a las regalías como el co-inventor. Consultor Ad-Hoc para PTC Global Guidepoint y consultoría GLC que ofrece remuneración a mi instituto.

IMPERATIVOS DMD

La atención multidisciplinaria integral, proporcionada por un equipo de atención familiarizado con DMD, ha demostrado que es el mejor modelo de atención a las personas que viven con DMD ⁷. Sin embargo, algunas personas viven en zonas donde el acceso a este modelo no es posible ^{13,14,15}. Además, muchos pacientes con DMD visitan un equipo de especialistas en periodos anuales y se basan en sus médicos de atención primaria para su atención básica. Dado que estos médicos generalmente no son especialistas de DMD, los padres y los pacientes necesitan convertirse en expertos en DMD con el fin de luchar por las necesidades específicas de la enfermedad ¹⁶. Para ayudar a los médicos que pueden tener poca experiencia DMD, hemos generado los "Imperativos para la distrofia muscular de Duchenne" (Figura 1). Este esfuerzo internacional, que involucró a los médicos y las organizaciones de pacientes, se ha traducido en la elaboración de un documento de una página que enumera los elementos esenciales de la atención integral para las personas que viven con DMD. La mnemotécnica, DUCHENNE MD, fue elegida como una ayuda-visual a las recomendaciones clave en cada área de atención.

Los autores de los Imperativos para la distrofia muscular de Duchenne y profesionales reconocidos por su participación, tienen conocimientos especializados que cubren todas las áreas de subespecialidad incluidas en las directrices de atención internacional, y muchos han participado en la creación de las directrices originales. Las áreas de atención que han evolucionado desde la publicación de 2009 se actualizaron en los Imperativos (es decir, el fomento del uso de los corticoides temprano (a la edad de 4 años o tan pronto como sea posible después del diagnóstico y el uso con precaución de la anestesia). Los puntos clave de cada una de las áreas de atención en las directrices de cuidados se identificaron y consolidaron para desarrollar la página única "Imperativos para la distrofia muscular de Duchenne". Si bien no se espera que los imperativos para la distrofia muscular de Duchenne sirvan para sustituir las pautas de cuidado detallados publicados ^{5,7} sin embargo para el cuidado simplificado, puede servir como orientación a los médicos que no están familiarizados con esta afectación, así como a los pacientes/familias.

Los imperativos incluyen:

1. Diagnóstico

- Si existe retraso del desarrollo o enzimas hepáticas elevadas, realice una analítica de (CK) (www.ChitdMuscleWeakness.org)
- Si los pacientes masculinos tienen un alto CK (CK > 800), pedir informe genético completo para descartar o confirmar distrofia muscular de Duchenne
- Descarte mujer portadora / opciones reproductivas para la madre y realice pruebas para otros miembros de la familia

Una CK seriamente elevada es indicativo de daño muscular. Es bueno tener en cuenta que el músculo esquelético también contiene transaminasas. La combinación de elevación de puntos de CK y elevación de las transaminasas se relaciona con daño extenso del músculo esquelético, en lugar de daño hepático. Como se indicó anteriormente, la mayoría de los niños con Duchenne demuestran retraso motor y/o del desarrollo cognitivo. Por lo tanto, si una CK elevada se encuentra en conjunción con retraso en el desarrollo y / o transaminasas elevadas, deben realizarse las pruebas genéticas. Si el niño es diagnosticado con DMD, se debe realizar la prueba genética de DMD a la madre. Las madres que tienen niños con Duchenne tienen una probabilidad del 66% de ser diagnosticadas como portadoras ¹⁷. El test definitivamente permitirá a la pareja tomar decisiones informadas con respecto a la futura planificación familiar.

2. Utilice soporte de apoyo

- Diríjase a recursos online de confianza y fiables
- Organice el seguimiento a través de un centro neuromuscular integral con experiencia en el cuidado de las personas que viven con Duchenne
- Ofrezca contacto al diagnosticado o familiares con las organizaciones de pacientes

La atención multidisciplinaria integral proporcionada por un equipo de atención familiarizado con Duchenne se ha demostrado que es el mejor modelo de atención a las personas que conviven con Duchenne^{5 7}. Los padres que se enfrentan con el diagnóstico de Duchenne están comprensiblemente sorprendidos, abrumados y afligidos. Los padres deben ser alentados para buscar el apoyo de otros padres, ya sea a través de programas establecidos de manera formal o informal¹⁸.

3. Los corticoides

- ¡Comenzar temprano!
- Sopesese los beneficios y posibles efectos secundarios de los corticoides para menores de 3 años de edad, (o lo más temprano posible)
- Evalúe la eficacia y controlar los efectos secundarios de los corticoides en cada visita neuromuscular.
- Valore la razón fundamental para la gestión de corticoides a largo plazo

En los EE.UU., los primeros síntomas de Duchenne generalmente son percibidos a los 2,5 años de edad; el promedio de diagnóstico, sin embargo, es de 4,9 años¹⁹, mientras que el diagnóstico medio de edad es de 4 años de edad de los pacientes en Europa²⁰. La iniciación de los corticoides se recomienda al menos entre las edades de 4 y 6 años, antes de que las habilidades motoras comiencen a verse disminuidas^{7,8}. A la luz de estas percepciones y recomendaciones, se consideró que los corticoides que se inician temprano aumentarían su beneficio (tan pronto como sea diagnosticado si es después de la edad de 4-6 años, y antes de que las habilidades motoras comiencen a disminuir si se diagnostica antes de los 4-6 años). Argumentar los riesgos y beneficios del uso de corticoides para niños de 3 años de edad (si se diagnostica antes de los 3 años) daría a los padres y cuidadores tiempo para considerar los pros y los contras del uso de este medicamento antes de que las habilidades motoras comiencen a verse mermadas.

4. Corazón

- Visita Cardiología con imagen (ecocardiograma o resonancia magnética cardíaca MRI) al momento del diagnóstico o a los 6 años, después cada dos años hasta los 10 años (o cuando sea necesario), y después anualmente (o más a menudo si es necesario)
- Valore medicación si se observa fibrosis en la RMI cardíaca, o si la función cardíaca disminuye desde el valor inicial o puede producirse insuficiencia cardíaca (SF o fracción de acortamiento <28%, EF o fracción de eyección <55%)

Debido al deterioro de los músculos cardíacos, los que conviven con DMD están expuestos a un alto riesgo de desarrollar miocardiopatía dilatada y/o arritmia cardíaca, y a menudo se presentan pocos síntomas clínicos hasta bien avanzado⁷. Una alta vigilancia de los proveedores de salud de Duchenne, incluyendo EKG, imagen, e intervenciones por etapas en su caso, por lo tanto, se justifican desde el diagnóstico y se realizan por lo menos anualmente después de 10 años de edad⁷. Las mujeres portadoras de DMD también están

en mayor riesgo de desarrollar cardiomiopatía ²¹, y deben ser examinadas con un ecocardiograma o una resonancia magnética cardíaca y electrocardiograma cada cinco años ²².

5. En cada visita:

- Vigilar el peso
- Evaluar/examinar la dieta (alimentación saludable, calcio, vitamina D)
- Evaluar la función al tragar y necesidad de intervención
- Tratar el reflujo gastro-esofágico y el estreñimiento como sea necesario

Las personas con DMD están en riesgo de estar por encima o debajo del peso en las diferentes etapas de la enfermedad, lo que exige un seguimiento periódico y ajustes en la dieta según el caso ^{7,23}. El uso de corticoides crónico puede aumentar el riesgo de los pacientes más jóvenes de tener sobrepeso, mientras que los pacientes de edad avanzada, especialmente aquellos que desarrollan disfagia, pueden estar en riesgo de pérdida de peso. El reflujo gastro-esofágico y el estreñimiento son las dos afecciones gastrointestinales más frecuentes reportados por los niños con DMD, y deben ser tratados si ocurren ⁷. La adecuada administración de vitamina D y la ingesta de calcio también son importantes en el mantenimiento de la salud ósea (ver más abajo).

6. Nunca olvidemos terapia física y ocupacional, medicina física y rehabilitación

- Evaluaciones especializadas cada 4-6 meses
- Prevención de la contractura (férulas, estiramientos), ejercicio adecuado, dispositivos de ayuda de movilidad (cochecitos, scooters, sillas de ruedas) y otros dispositivos de ayuda (camas, brazo asistencia, ascensores, etc.)

El estiramiento regular, y el uso de férulas apropiadas cuando sea necesario, ayuda a prevenir el desarrollo de contracturas y mantener la flexibilidad de las articulaciones en personas con DMD ⁵. Entre los niños más pequeños, ayudan a preservar la deambulación; una vez que no es ambulante, el estiramiento es importante para ayudar a mantener la función del cuerpo superior útil (en particular el uso de brazos y manos) durante el mayor tiempo posible. Los dispositivos de ayuda, como la órtesis puede ayudar a prevenir las contracturas de las extremidades superiores e inferiores, mientras que las sillas de ruedas (manuales inicialmente, para evitar el esfuerzo excesivo, pero más tarde automatizadas) ayudan a mantener la independencia y la participación social.

7. Densidad ósea

- Si toman corticoides, compruebe 25-OH de vitamina D antes de comenzar los corticoides, después anualmente
- Suplemento de vitamina D, según sea necesario
- Valore con un nutricionista la ingesta adecuada de calcio y vitamina D
- Medición de la densidad ósea y el uso de bifosfonatos
- Evalúe el estado de la columna por la escoliosis en cada visita

Aquellos que estén en tratamiento crónico con corticoides corren el riesgo de fracturas. En DMD las fracturas vertebrales son un riesgo en particular, y pueden minimizarse mediante el seguimiento y la administración de suplementos de vitamina D⁵. Se recomienda la medición de la densidad ósea, mientras que los bifosfonatos

también pueden ser apropiados. La escoliosis entre los no tratados con corticoides es común en la DMD y debe controlarse cuidadosamente. Cuando sea necesario, la fijación espinal puede ser necesaria⁷.

8. Evaluar la respiración

- Prueba de función pulmonar, al menos una vez mientras esté en edad ambulatoria y cada año después de la pérdida de la deambulación
- Ayudar al flujo máximo de tos. Si la tos es <270 litros por minuto o si la tos se vuelve más débil (uso durante enfermedades respiratorias mientras esté en edad ambulatoria y todos los días, y según sea necesario, después de la pérdida de la deambulación)
- Valore Bi-PAP por la noche, según sea necesario o cuando la capacidad vital forzada (FVC) <30%
- Mantenga las vacunas (como la neumonía y la gripe anual) hasta la fecha
- Tratar las infecciones respiratorias con prontitud y de manera agresiva
- No se recomienda suministrar oxígeno suplementario y sin supervisión de CO₂

La disminución respiratoria progresiva es una complicación importante de la DMD. La prevención de las complicaciones pulmonares con inmunizaciones (vacunas contra la neumonía y la gripe anual) es crítica⁷. La función pulmonar se debe evaluar al menos una vez en edad ambulatoria y al menos anualmente después de la pérdida de la deambulación²⁴. Después de la pérdida de la ambulación, el inicio de la disfunción pulmonar es lenta y progresiva y requiere el uso de dispositivos de asistencia. Estos dispositivos ayudarán generalmente a la asistencia de la tos durante la enfermedad respiratoria, si es con tos diaria nocturna entonces se utilizará la ventilación no invasiva (VNI) y, progresando a continua VNI (si es necesario). Mientras que la ventilación no invasiva (VNI) generalmente se prefiere, en algunos casos, los pacientes y los neumólogos han preferido ventilación invasiva. El aclaramiento eficaz de las vías respiratorias es esencial para la prevención de la atelectasia y neumonía. Una tasa de flujo espiratorio máximo de tos de 270 L/min ha sido designada como el nivel en el que las vías respiratorias necesitan de asistencia²⁴. Trastornos respiratorios del sueño e hipoventilación alveolar se asocian con Duchenne y son a menudo sutiles y asintomáticas. Por esta razón, la polisomnografía (o pulsioximetría durante la noche, sólo si la polisomnografía no está disponible) y el uso de BiPAP (presión positiva de dos niveles de las vías respiratorias) se recomienda si está indicado clínicamente y/o cuando la CVF <30%⁷.

9. Salud Mental

- Evalúe el ajuste, como ha afrontado la enfermedad, el trastorno del comportamiento y emocional y el aislamiento social del paciente y su familia en cada visita
- Evalúe el aprendizaje, habla y lenguaje, trastorno de déficit de atención (TDA), trastorno de déficit de atención e hiperactividad (TDAH), el autismo y el trastorno obsesivo compulsivo (TOC)
- Evaluación neurocognitiva hecha al momento del diagnóstico y antes de la escolarización formal; detección/gestión según sea necesario
- Discutir la necesidad de un plan educativo individualizado y especial

La atención médica integral también debe incluir apoyo para el paciente y el bienestar psicosocial de la familia⁵. Las personas con DMD y sus familias se enfrentan a desafíos comunes, condiciones crónicas que limitan la vida, que pueden incluir la marginación, el aislamiento social, depresión, ansiedad, y otros⁵. Se ha encontrado en los pacientes con Duchenne que están en mayor riesgo de sufrir problemas coexistentes, tales como

dificultades de aprendizaje, el habla y problemas de lenguaje, y TDA / TDAH / TOC, lo que puede agravar estos problemas. Las dificultades psicosociales deben ser tratadas con las mismas intervenciones que se utilizan en la población en general para maximizar los resultados y permitir la plena participación social. Las mejoras en la atención médica han creado una nueva población de adultos que viven con Duchenne. A la luz de este cambio, la salud, la educación y los servicios sociales deben ser alentados a apoyar toda la vida a los que viven con Duchenne ²⁵.

10. Otros imperativos

- Pida a los pacientes/padres llevar una copia de su última visita incluyendo medicamentos y la información de contacto neuromuscular y una tarjeta de emergencia de Duchenne con ellos en todo momento.
- Tenga cuidado con todas las anestесias; evitar la succinilcolina.

Se recomienda que los pacientes y las familias tengan copias de su información médica y la información clave acerca de DMD (en forma de una tarjeta de alerta o similar), en todo momento. Como DMD es una enfermedad rara, el personal médico no especializado no está familiarizado con el cuidado o contraindicaciones absolutas. Particularmente durante una emergencia, tener esta información a mano puede evitar un tratamiento inadecuado y potencialmente peligroso para la vida ¹³.

Existe preocupación general en la comunidad de Duchenne con respecto al uso de agentes volátiles (agentes inhalados utilizados para la anestesia general) y el riesgo de rabdomiólisis, sin embargo, el uso de estos agentes y el posterior desarrollo de rabdomiólisis e hiperpotasemia no relacionada con la hipertermia maligna sigue siendo una discusión controvertida²⁶. Además, rabdomiolisis se ha comunicado con el uso de agentes no desencadenantes ^{26, 27, 28}. Por lo tanto, el grupo ha recomendado que los pacientes sean monitorizados cuando se utiliza cualquier tipo de anestesia. El uso de succinilcolina (un agente despolarizante), sin embargo, sigue siendo una contraindicación absoluta en esta población ^{26 27}.

Cabe destacar que la mayoría de estos imperativos están de acuerdo con las directrices de atención mencionados. Hay, sin embargo, dos imperativos que se han actualizado con respecto a nuevas pruebas y con la opinión de expertos en curso: el uso de los corticoides y la precaución con la anestesia.

CONCLUSIÓN

"Imperativos para DUCHENNE MD" es una instantánea muy concreta y breve de los componentes esenciales de la atención integral de la DMD como se describe en las consideraciones de cuidado de los CDC. Esta información está destinada a profesionales de la salud, pero también puede ser utilizado por los pacientes y los padres que luchan por una atención integral para sí mismos o para sus hijos. El documento ha sido hasta ahora traducido a 18 idiomas por las organizaciones de pacientes y voluntarios profesionales de todo el mundo a través de la web de TREAT-NMD.

Una información más detallada para cada área de la atención y los cuidados necesarios para cada etapa de Duchenne, así como la publicación completa de las directrices de atención están disponibles tanto online como escritas ^{5,7}. Estas publicaciones y la versión para familias de las directrices de atención están disponibles en el sitio web de TREAT-NMD también.

Organizaciones de apoyo

- **Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD)**

Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD, www.parentprojectmd.org)⁹ es la mayor organización sin fines de lucro en los Estados Unidos que se centró por completo en Duchenne. Iniciada en 1994 por Pat Furlong, PPMD adopta un enfoque integral en la lucha contra Duchenne: financiación de investigación, sensibilización, actividades de promoción, conexión de la comunidad, y ampliación de las opciones de tratamiento. Los objetivos de PPMD son identificar brechas en la atención de personas con Duchenne y trabajar en las soluciones, y trabajar con los médicos y otros profesionales de la salud en todo el mundo para asegurar que todos los pacientes con Duchenne tienen acceso a una atención óptima.

- **United Parent Projects Muscular Dystrophy (UPPMD)**

Las organizaciones de Padres de Duchenne combinan su fuerza a través de la organización de la red en todo el mundo UPPMD (www.uppmd.org)¹⁰. UPPMD está dedicada a encontrar una cura y los tratamientos viables para la DMD, a la promoción de las buenas normas de atención y para informar a los padres de todo el mundo. Hay una necesidad imperiosa de asegurar que estén donde estén, los niños de todo el mundo que sufren de esta enfermedad pueden beneficiarse de un nivel de atención de los mejores médicos de todo el mundo.

- **TREAT-NMD**

La Alianza TREAT-NMD (www.treat-nmd.eu)¹¹ es una red internacional traslacional dedicada al campo neuromuscular, que reúne a investigadores, médicos y organizaciones de defensa del paciente. Inicialmente financiado como una "red de excelencia" por el 6^o Programa Marco de la Unión Europea (6PM) (2007-2011), se ha mantenido y ampliado para convertirse en una alianza global. TREAT-NMD proporciona herramientas y enlaces de infraestructura tales como registros de pacientes, biobancos, y normas de atención. La estructura de gobernanza global de TREAT-NMD reserva un tercio de los puestos del Comité Ejecutivo para representantes de los pacientes.

Imperativos para la Distrofia Muscular Duchenne

04/2014

Una guía para los proveedores de la salud

D **agnóstico:** *si hay retraso en el desarrollo o un nivel elevado de enzimas hepáticas, haga una prueba de creatina quinasa (CK) ChildMuscleWeakness.org *si el CK es alto (CK>800), pida una prueba genética completa para distrofia muscular Duchenne *se deberá hablar con la madre y otros miembros de la familia sobre realizarse pruebas de portador/opciones de reproducción

U **se soporte:** *dirigirse a recursos en línea confiables y fiables; Ofrezca contacto con organizaciones de pacientes (ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org) *Organizar el seguimiento a través de un centro neuromuscular integral con experiencia en el cuidado de las personas que viven con Duchenne

C **orticosteroides:** *¡Comience temprano! Discuta los beneficios y posibles efectos de la corticosteroides a los 3 años, o lo más joven posible *Evalúe la eficiencia y el manejo de los efectos secundarios de los corticosteroides en cada visita neuromuscular *Hable sobre la lógica de los esteroides a largo plazo en el tratamiento

H **eat (corazón):** *Visitas al cardiólogo con imágenes (ecocardiograma o MRI cardíaco) en el diagnóstico o a la edad de 6 años, luego cada 2 años hasta los 10 años (o las veces que sean necesarias), después anualmente (o tan frecuente como sean necesarias) *Discutan sobre medicamentos cardíacos si se detecta fibrosis en el MRI cardíaco, para cualquier disminución en la función cardíaca si disminuye el valor inicial o para la insuficiencia cardíaca (SF o fracción de acortamiento <28%, de EF o de la fracción de eyección <55)

E **very(cada) visita:** Vigilar el peso *Evalúe/Discuta la dieta (alimentación saludable, el calcio, la vitamina D) *Evaluar la deglución / necesidad de la intervención *Tratamiento del Desorden de Reflujo Gastrointestinal y el estreñimiento como sea necesario

N **unca olvide terapia física y ocupacional, medicina física y rehabilitación:** *Evaluación Especializada cada 4-6 meses * Discuta la prevención a las contracturas (férulas, estiramientos), ejercicio adecuado, dispositivos de movilidad asistida (cochecitos, scooters, sillas de ruedas) y otros dispositivos de ayuda (camas, brazo de ayuda, ascensores, etc)

N **i la densidad de huesos:** *Si se están tomando esteroides, cheque 25-OH vitamina D antes de empezar a tomar esteroides, después cheque cada año *Complementar vitamina D como sea necesaria *Discuta sobre la nutrición de la ingesta adecuada de calcio y vitamina D *Discuta la medición de la densidad ósea y el uso de los bisfosfonatos *Evalúe la columna por escoliosis mientras sea ambulatorio y si tiene signos de escoliosis

E **valué la respiración:** *Haga pruebas de la función pulmonar, al menos una mientras sea ambulatorio y una vez al año cuando pierda ambulación *Hable sobre asistencia para toser cuando el pico de flujo de tos es <270 litros por minuto o si el tosido se vuelve débil (útese durante enfermedades respiratorias mientras sea ambulatorio y diario y cuando sea necesario cuando se pierda ambulación) *Discuta uso de Bi-PAP durante la noche, según sea necesario o cuando la capacidad vital forzada (FVC <30) * Mantener al día la aplicación de vacunas (incluyendo la neumonía y la gripe anual) *Tratar las infecciones respiratorias con rapidez y agresividad

M **ental (Salud mental):** *Evalúe el ajuste, como afronta la condición, el trastorno conductual y emocional y el aislamiento social del paciente y su familia en cada visita *Realice pruebas para identificar problemas de aprendizaje, del habla y lenguaje, trastorno de déficit de atención (ADD), trastorno de déficit de atención e hiperactividad (TDAH), autismo y trastorno obsesivo compulsivo (TOC) * Realizar evaluación neurocognitiva al momento del diagnóstico y antes de la escolarización formal; cuando sea necesario pruebas/manejo *Discutir la necesidad de plan educativo individualizado / especial

D **o (Hacer que los pacientes/padres lleven consigo una copia de la nota de su última visita/resumen (incluyendo medicamentos e información de su contacto neuromuscular) y una tarjeta de emergencia Duchenne con ellos en todo momento *Use anestesia con mucho cuidado *Evite la succinilcolina**

Para más información:

Center for Disease Control and Prevention Care Considerations

Centro para el Control y Prevención de Enfermedades/Consideraciones de Cuidado

ParentProjectMD.org/CareGuidelines

Family Friendly Version of the Care Considerations

-Versión Familiar y Amigable de Consideraciones y Cuidados-

ParentProjectMD.org/CareGuidelinesFamilyPF

Cuidados para Duchenne

ParentProjectMD.org/Care

**Parent Project
Muscular Dystrophy**
LEADING THE FIGHT TO END DUCHENNE



Figura 1: Imperativos para la distrofia muscular de Duchenne: una guía para los proveedores de la salud. Un resumen de una página de los componentes Imperativos de atención multidisciplinaria integral para pacientes con distrofia muscular de Duchenne.

AGRADECIMIENTOS

Por sus consejos y comentarios:

James Dowling, Niños Enfermos, de Toronto, Canadá; Norbert Weidner, Centro Médico del Hospital Infantil de Cincinnati, Cincinnati, OH, EE.UU.; Brenda Wong, Centro Médico del Hospital Infantil de Cincinnati, Cincinnati, OH, EE.UU.; Linda Cripe, Hospital Nacional de Niños, Columbus, OH, EE.UU.; Doug Biggar, Holanda Bloorview Kids Rehab, Toronto, Canadá; Garey Noritz, Hospital Nacional de Niños, Columbus, OH, EE.UU.; Jonathan Finder, Hospital Infantil de Pittsburg, Pittsburg, PA, EE.UU.

REFERENCIAS

1. Emery AEH. Las distrofias musculares. 2002; 359: 687-695 10.1016 / S0140-6736 (02) 07815-7
2. Emery AEH. Frecuencias poblacionales de enfermedades neuromuscular hereditaria-Una encuesta mundial. 1991; 1: 19-29 10.1016 / 0960-8966 (91) 90 039-U
3. Mah JK, Korngut L, Dykeman J, D'Á L, Pringsheim T, Jette N. Una revisión sistemática y metaanálisis sobre la epidemiología de Duchenne y distrofia muscular de Becker. 2014; 24: 482-491 10.1016 1 j.nmd.2014.03.008
4. Darras BT, Miller DT, Urion DK. Distrofinopatías. ed. GeneReviews: Universidad de Washington, Seattle, Seattle (WA), 1993.
5. Bushby K, R Finkel, Birnkrant DJ, et al. Diagnóstico y tratamiento de la distrofia muscular Duchenne, parte 1: diagnóstico y manejo farmacológico y psicosocial. LancetNeurology 2010; 9: 7793 10.1016 / s1474-4422 (09) 70271-6
6. Cyrulnik SE, Cuota RJ, Batchelder A, Kiefel J, Goldstein E, Hinton VJ. Las deficiencias cognitivas y adaptativas en niños jóvenes con distrofia muscular de Duchenne (DMD). 2008; 14: 853-861 10.1017
7. Bushby K, R Finkel, Birnkrant DJ, et al. Diagnóstico y tratamiento de la distrofia muscular Duchenne, parte 2: implementación de la atención multidisciplinaria. LancetNeurology 2010; 9: 17789 10.1016 / s14744422 (09) 70272-8
8. Águila M, J Bourke, Bullock R, et al. Gestión de distrofia muscular de Duchenne - El efecto aditivo de la cirugía espinal y el hogar ventilación nocturna para mejorar la supervivencia. 2007; 17: 470-475 10.1016 1 j.nmd.2007.03.002
9. Parent Project Muscular de Duchenne. Padres Sitio Web del Proyecto de Distrofia Muscular. Disponible en: <http://www.parentprojectmd.org>.
10. Proyectos de Padres Unidos de Distrofia Muscular. Proyectos Padres Unidas Distrofia Muscular Website. [Disponible en: <http://www.uppmd.org>]
11. TREAT-NMD Alianza. TREAT-NMD Alianza Sitio Web; Disponible en: <http://vmw.treat-nmd.eu>.
12. MDA, PPMD, TREAT-NMD, UPPMD. El diagnóstico y tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne: Una Guía para Familias. 2010; Disponible en: <http://www.treat-nmd.eu/dmd-care-family>.
13. Cripe L, Kinnett K. TransformingDuchenne Atención: Reunión de 25 a 26 junio, 2012, Ft. Lauderdale, Florida, EE.UU.. 2013; 8: 690-5 10.1016 1 j.nmd.2013.05.002.
14. Budyk K, Helms TM, Schultz C. ¿Cómo los pacientes con enfermedades raras experimentan el encuentro médico? Explorando el comportamiento papel y su impacto en la interacción médicopaciente. 2012; 105: 154-164 10.1016 / j.healthpol.2012.02.018
15. Roger S, Woods, K, C Bladen, et al. Cuidado de Adultos de Duchennedystrophy muscular en el Reino Unido. J Neuro. 2014; publicación electrónica disponible en

O. 1007⁰/02Fs00415-014-7585-3

16. Salzman B, Collins L, Hajar ER. Gestión de Enfermedades Crónicas: El panorama cambiante de la Atención Primaria. 2012; 39: xv-xxi 10.1016 / j.pop.2012.04.002

17. Edwards JH. La genética de poblaciones de Duchenne: la selección natural y artificial en distrofia muscular de Duchenne. 1986; 23: 521-530 10.1136 / jmg.23.6.521

18. Poysky J, K. Kinnett facilitar el ajuste de la familia a un diagnóstico de distrofia muscular de Duchenne: 24-25 abril 2008, Miami, Florida. 2009; 19: 733-738 10.1016 / j.nmd.2009.07.011

19. Romitti P, S Puzhankara, Mathews K, et al. Prevalencia de Duchenne / Becker distrofia muscular entre los varones de 5 a 24 años y cuatro estados, 2007. 2009; 58: 1119-1122

20. Kole A, Faurisson F, Mavris M. La Voz de 12.000 Pacientes: Experiencias y Expectativas de los pacientes de enfermedades raras en Diagnóstico y Atención en Europa. 2009 Disponible a partir de: http://wm.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf.

21. Hoogerwaard EM, van der Wouw PA, Wilde AAM, et al. La afectación cardíaca en los portadores de Duchenne y distrofia muscular de Becker. 1999; 9: 347-351 10.1016 / S0960-8966 (99) 00018-8

22. Van Westrum SMS, Hoogerwaard EM, Dekker L, et al. Anomalías cardíacas en un estudio de seguimiento a los transportistas de Duchenne y distrofia muscular de Becker. 2011 ; 77: 62-66 10.1212 / MIL.Ob013e318221ad14

23. Martigne L, et al. La evolución natural de la condición de peso en distrofia muscular de Duchenne: un autid tetrospective. Gr J Nutr.2011; 10: 1486-1491.

24. Buscador de JD, Birnkrant D, Carl J, et al. Cuidado respiratorio del paciente con distrofia muscular de Duchenne: ATS declaración de consenso. Revista americana de la medicina de cuidados críticos 2.004 respiratoria y; 170: 456-65 10.1164 / rccm.200307-885ST

25. Gibson SER, Zitzelsberger H, 'personas sin futuro' McKeever P.: cambiantes expectativas de vida

9566.2008.01151 .x

26. Cripe LH, Tobias JD. Consideraciones cardíacos en la gestión operativa de la paciente con

27. Gurnaney H, Brown A, Litman RS. Hipertermia maligna y distrofias musculares. 2009; 109: 10431048 10.1213 / ane.Ob013e3181aa5cf6

28. Wang J, Stanley T. distrofia muscular de Duchenne y la hipertermia maligna - dos informes de casos. Puede Anaesthsoc J 1986; 33: 492-497 10.1007 / BF03010977