

# DUCHENNE (DMD)

## SOBRE LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

### 1 ¿QUÉ ES LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE?

- La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una forma rara y grave de distrofia muscular que afecta principalmente a los varones.
- Está causada por una mutación en el gen de la distrofina situado en el cromosoma X. La distrofina es importante para la estabilidad de las células musculares.
- Los músculos se debilitan con el tiempo hasta afectar a todo el cuerpo.
- Uno de cada 5.000 niños nacen con DMD en todo el mundo.
- La mutación del gen DMD puede ser transmitida por la madre o puede ocurrir espontáneamente.
- Son “portadoras” las mujeres con el gen de la distrofina modificado en uno de sus dos cromosomas.
- La DMD es una enfermedad progresiva. En primer lugar, andar se vuelve difícil y con el tiempo se ven afectadas otras funciones motoras hasta que, en última instancia, afecta a la capacidad de respirar, así como a la función del corazón.

### 2 ¿CUÁLES SON LOS PRIMEROS SÍNTOMAS DE LA DMD?

- Los signos de DMD suelen reconocerse cuando los niños son muy pequeños. Sin embargo, el diagnóstico suele producirse a los 4 años o incluso más tarde.
- Los principales síntomas son la debilidad muscular progresiva, los problemas para caminar, caerse con frecuencia y mayor lentitud en lograr hitos funcionales como gatear o caminar.
- La falta de distrofina también puede afectar al cerebro, por lo que los problemas de aprendizaje y comportamiento también pueden formar parte de la enfermedad.
- Tener un diagnóstico concluyente, requiere de una serie de evaluaciones clínicas, exámenes físicos y pruebas genéticas.



Behrad Heidari, con distrofia muscular de Duchenne.  
Foto de Duchenne Parent Project Países Bajos.

### 3 ¿CÓMO SE CUIDA A UNA PERSONA CON DMD?

- El estándar actual de cuidado para DMD debe ser proporcionado por un equipo multidisciplinar, ya que incluye tratamiento con corticoesteroides, terapia física y cuidado del corazón.
- Las Consideraciones de Cuidado de 2018 proporcionan a los clínicos el estándar de cuidado que ha de ser implementado cuando se atiende a personas que viven con DMD.
- Las personas con Duchenne necesitan ser extra cuidadosas si tienen una caída o chocan con algo, porque tienen mayor riesgo de Síndrome de Embolia Grasa (SEG) en caso de fractura.

### 4 ¿HAY CURA O TRATAMIENTO PARA LA DMD?

- Actualmente hay 7 tratamientos aprobados (condicionalmente) para la DMD que ralentizan la progresión de la enfermedad.
- No existe una “cura” definitiva para la DMD. El tejido muscular que se pierde no puede recuperarse.
- Los esfuerzos en investigación se centran en el desarrollo de terapias modificadoras de la enfermedad, por ejemplo terapia génica, omisión de exón y técnicas de edición génica, para restaurar o añadir la proteína distrofina faltante o defectuosa.

