
DISTROFIA MUSCULAR DE

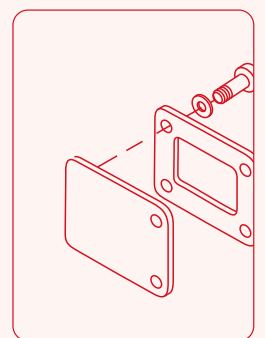
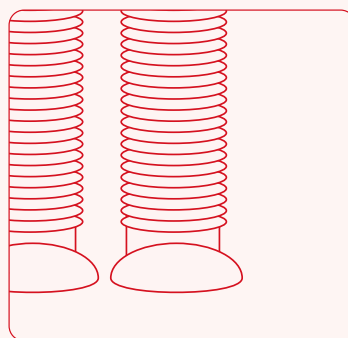
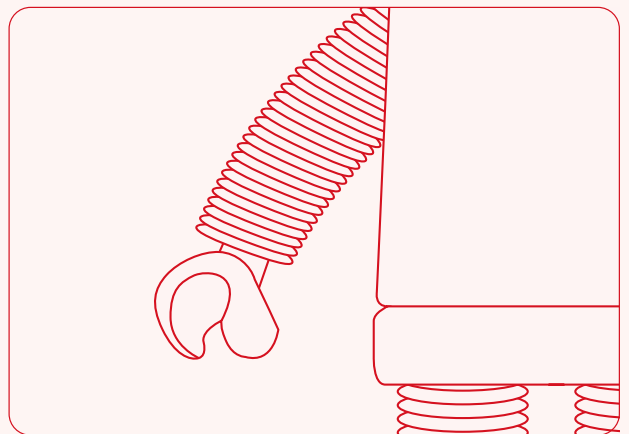
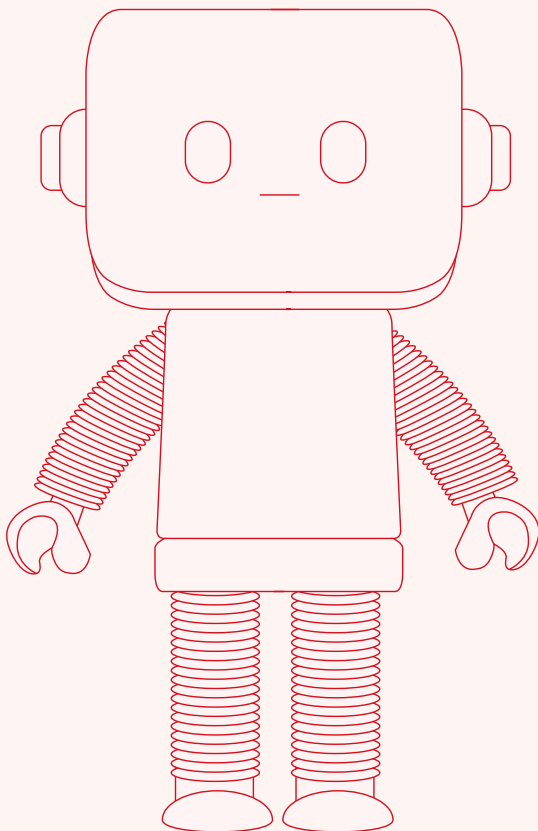
DUCHENNE

MANUAL DE LA ENFERMEDAD

V.034/992675

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es la distrofia muscular más común diagnosticada durante la infancia, afectando a 1 de cada 5.000 niños en el mundo (alrededor de 20.000 casos nuevos cada año). Se trata de un desorden progresivo del músculo que causa la pérdida de su función y por lo tanto los afectados terminan perdiendo totalmente su independencia.

DUCHENNE PARENT
PROJECT ESPAÑA



Desde Duchenne Parent Project España trabajamos desde diversas líneas de actuación, todas ellas con el fin de ofrecer el mejor apoyo a las personas afectadas y sus familias, avanzar en todas aquellas mejoras que incrementen su calidad de vida y dedicar todos los recursos posibles a proyectos de investigación para lograr una cura para la Distrofia Muscular de Duchenne y Becker.



V.034/992675

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

MANUAL DE LA ENFERMEDAD

- 01 Descripción
- 02 Síntomas
- 03 Etapas
- 04 Módulo de ruedas
- 05 Ventilación
- 06 Obsolescencia programada

01 DESCRIPCIÓN

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es la distrofia muscular más común diagnosticada durante la infancia, afectando a 1 de cada 5.000 niños en el mundo (alrededor de 20.000 casos nuevos cada año). Se trata de un desorden progresivo del músculo que causa la pérdida de su función y por lo tanto los afectados terminan perdiendo totalmente su independencia. La enfermedad es causada por una mutación en el gen que codifica la distrofina. Debido a que la distrofina está ausente, las células musculares se dañan fácilmente. La debilidad muscular progresiva lleva a problemas médicos graves. La DMD se manifiesta principalmente en los varones debido a que el gen de la DMD se encuentra en el cromosoma X. La mutación del gen que causa Duchenne, generalmente se transmite de la madre al hijo, sin embargo un 35% de los casos ocurren por mutación espontánea "de-novo". Puede ocurrir en cualquier familia, no conoce fronteras y afecta a todas las culturas y razas.

02 SÍNTOMAS

(fig.01)

El desarrollo de la DMD es bastante predecible. Los niños que presentan esta enfermedad muchas veces aprenden a caminar tardíamente. En los niños que empiezan a caminar, los padres podrán darse cuenta de un agrandamiento de los músculos de las pantorrillas, es decir, una pseudohipertrofia.

Un niño de edad preescolar con DMD puede parecer torpe y puede caerse con frecuencia. Al poco tiempo, tiene problemas para subir escaleras, levantarse del suelo o para correr. Al llegar a la edad escolar, el niño posiblemente camine sobre los dedos o la punta del pie, presentando una marcha un tanto rodante. Su marcha es insegura y se contonea y puede caerse con facilidad. Para tratar de mantener su equilibrio, saca su barriga y empuja los hombros hacia atrás.

Asimismo, tiene dificultad para levantar los brazos. Casi todos los niños con DMD dejan de caminar entre los 7 y los 12 años de edad. En los años de la adolescencia, las actividades que involucran los brazos, las piernas o el tronco requieren de ayuda o de apoyo mecánico.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS (fig.02)

Atraso en el habla y problemas de conducta: los problemas de lenguaje son generalmente los primeros síntomas de la DMD. Aproximadamente un tercio de los jóvenes con DMD, presenta algún tipo de problema de aprendizaje. También existe una mayor incidencia de comportamiento de espectro autista en la población con DMD. La comunicación y los problemas de comportamiento pueden ocasionar dificultades para estos jóvenes. Aproximadamente una tercera parte de los niños con Duchenne tienen algún grado de problemas de aprendizaje, particularmente el lenguaje, aunque son pocos los que aquí presentan problemas serios.

Debilidad Muscular: debido al gran esfuerzo que estos niños tienen que hacer para subir escaleras, correr o estar de pie, ellos generalmente crecen con poca fuerza para realizar sus actividades de rutina y se quejan de que sus piernas están cansadas. Para levantarse del suelo, muchos niños, utilizan la maniobra de Gower, donde tienen que utilizar sus manos para empujarse desde el suelo y apoyarse a lo largo de sus piernas para poder ponerse de pie.

Rigidez / contracturas, principalmente en tobillos, rodillas, y caderas: la enfermedad causa el endurecimiento o contracción de la articulación y de las cuerdas de los tendones. Normalmente afecta primero los tendones de los tobillos o talones, luego las caderas y rodillas y por último las articulaciones y la parte superior de los miembros inferiores.

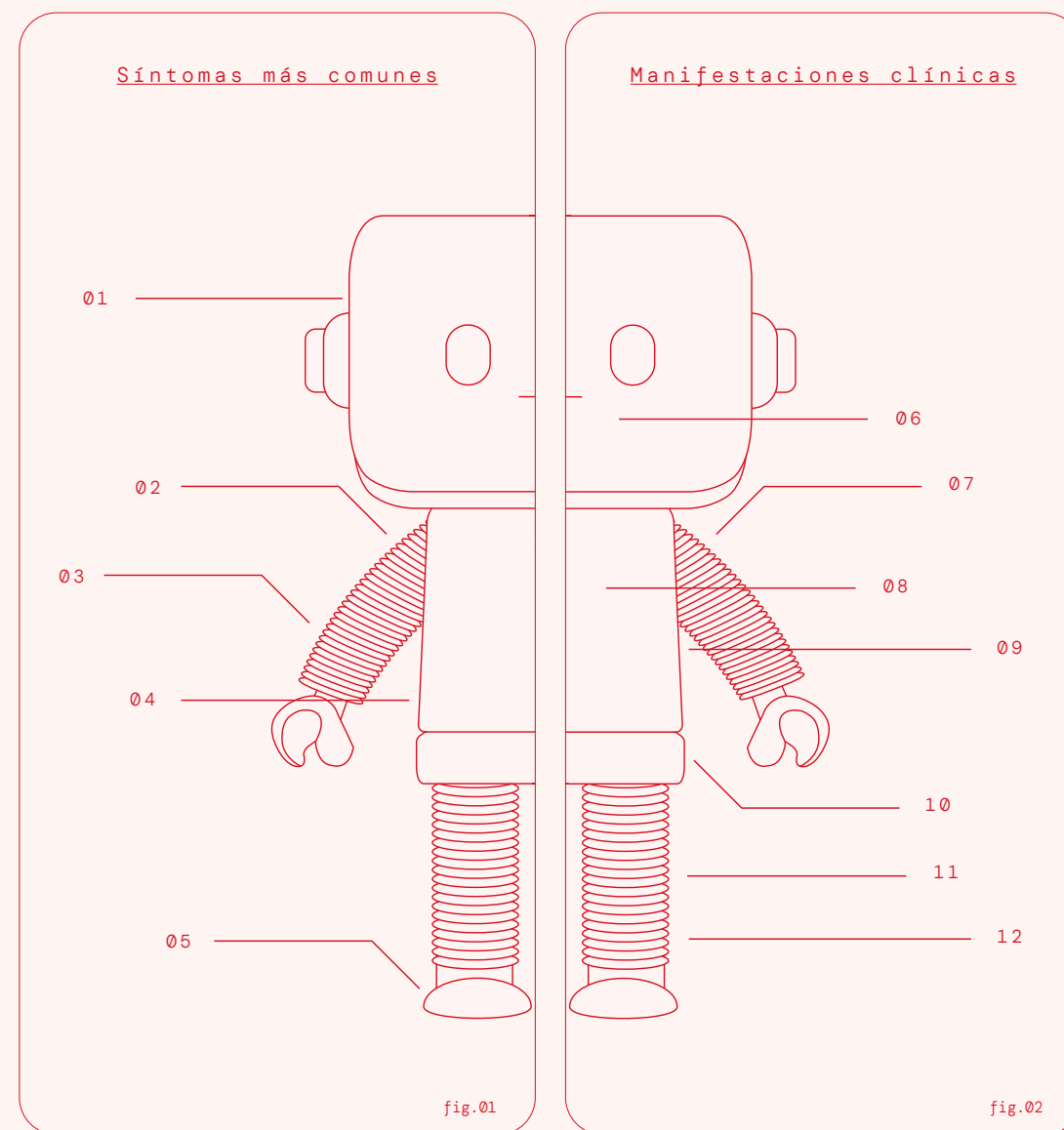
Pantorrillas con desarrollo exagerado (pseudohipertrofia): uno de los primeros indicadores de Duchenne es el engrandecimiento o desarrollo exagerado de las pantorrillas.

Lordosis: es el encorvamiento de la espina lumbar y cervical. El término también es utilizado para cualquier condición caracterizada por una curvatura excesiva de la columna vertebral cuando la parte dorsal se inclina hacia el frente. La debilidad muscular en esta región puede hacer que un joven con DMD empuje su pelvis hacia adelante y sus hombros hacia atrás mientras camina para mantener su equilibrio.

Escoliosis: es el encorvamiento tridimensional de la espina dorsal. Se desarrolla usualmente en la parte media y lumbar de la espina.

Debilidad del músculo cardíaco (cardiomiopatía) pudiendo desencadenarse una insuficiencia cardíaca mortal.

Disfunción respiratoria: incrementa el riesgo de infecciones y dificultades para toser, una gripe puede convertirse en neumonía. Los síntomas incluyen dolores de cabeza, embotamiento mental, dificultad para concentrarse o mantenerse despierto, así como pesadillas.



SÍNTOMAS MÁS COMUNES

- 01. ATRASO EN EL HABLA Y PROBLEMAS DE CONDUCTA
- 02. HOMBROS HACIA ATRÁS
- 03. DIFICULTAD PARA LEVANTAR LOS BRAZOS
- 04. ABDOMEN HACIA ADELANTE
- 05. DIFICULTADES PARA APRENDER A CAMINAR

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

- 06. DISFUNCIÓN RESPIRATORIA
- 07. DEBILIDAD MUSCULAR
- 08. DEBILIDAD DEL MÚSCULO CARDÍACO (CARDIOMIOPATÍA)
- 09. LORDOSIS
- 10. ESCOLIOSIS
- 11. RIGIDEZ / CONTRACTURAS, PRINCIPALMENTE EN TOBILLOS, RODILLAS Y CADERAS
- 12. PANTORRILLAS CON DESARROLLO EXAGERADO (PSEUDOHIPERTROFIA)

03 ETAPAS

Duchenne puede ser diagnosticado desde los primeros meses de vida hasta los 4 o 5 años. Desde ese momento, el afectado puede que experimente una cierta mejoría hasta que más adelante comienza a experimentar declive físico. Estadísticamente, éstas son las etapas que sufre un afectado de Duchenne.

ETAPA TEMPRANA (fig.03)

(Hasta los 7 años)

Duchenne es generalmente diagnosticado entre los 2 y 7 años de edad. Muchas veces se presentan retrasos en las metas de desarrollo como sentarse, caminar y/o hablar. El retraso en el lenguaje y/o la inhabilidad de mantenerse dentro de los parámetros de sus compañeros de edad, serán las primeras señales de la enfermedad.

Físicamente, el niño en general se moverá más lentamente o con mayor dificultad que otros niños de su edad. Puede parecer torpe y caerse con frecuencia, y tener dificultad para escalar, saltar o correr.

Debido a la debilidad de sus músculos, él se sentirá cansado fácilmente, o tendrá baja energía. Él pedirá ser cargado frecuentemente y necesitará el uso de una silla de paseo para distancias largas. Algunos de sus músculos (en particular sus gemelos o pantorrillas) pueden parecer agrandados o sobredesarrollados.

Esto ocurre porque las células musculares están siendo reemplazadas por tejido fibroso y adiposo. Este proceso puede provocar que el niño sea menos flexible y pierda elasticidad en las articulaciones (también conocido como contracturas).

Dado que la presentación de los primeros síntomas puede ser difícil de reconocer, puede resultar complicado para los padres aceptar o creer que el diagnóstico sea Duchenne. En ocasiones un niño puede parecer que mejora, no obstante sus músculos están, en realidad, deteriorándose.

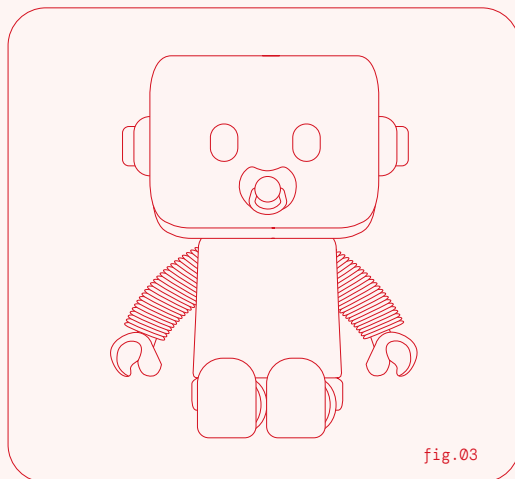


fig.03

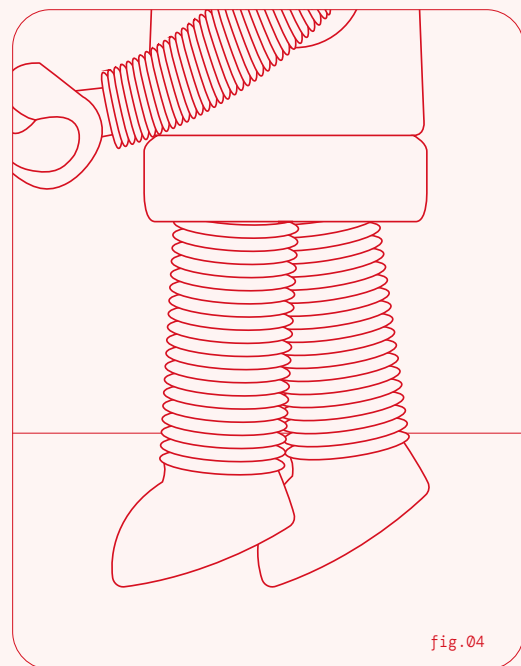


fig.04

ETAPA DE TRANSICIÓN

(de los 6 a los 9 años)

Durante este tiempo, un niño con Duchenne tendrá más y más dificultad para caminar en la medida que sus cuádriceps (los músculos al frente de los muslos) crecen débiles. Esto le provoca perder equilibrio cuando cambia de pierna al caminar. Puede caminar sobre su talón o dedos de los pies (fig.04) para ayudarse a mantener el equilibrio.

Para poder compensar sus troncos débiles, un niño con Duchenne puede sacar su estómago y tirar sus hombros hacia atrás cuando camina. Cuando se le pide que se ponga de pie, él levantará su cadera (trasero) en el aire primero y usará sus brazos como soporte, apoyándose con sus brazos a lo largo de sus piernas hasta que se incorpora y pone de pie (también conocido como maniobra de Gower).

Aunque puede no ser aparente, puede empezar a presentar problemas de corazón que requieren tratamiento médico (después de todo, el corazón es también un músculo).

La mayoría de los niños en esta edad tiene pleno uso de sus manos y brazos, pero pueden tener dificultad cargando sus libros y otros materiales escolares. En general, la fatiga es común y pueden necesitar el uso de una silla de ruedas ligera o scooter eléctrico para distancias largas. Algunos niños pueden utilizar un andador que los ayude a moverse alrededor de las aulas.

PÉRDIDA DE CAPACIDAD PARA CAMINARccv

(de los 10 a los 14 años)

Los años de adolescencia traen una continua progresión de debilidad. Cerca de los 12 años de edad, la mayoría de los niños con Duchenne necesitan usar una silla de ruedas motorizada (fig.05a y fig.05b) de manera regular. Las actividades que involucran los brazos, piernas o tronco requerirán de ayuda o soporte mecánico (fig.06). No sorprende que la fatiga sea muy común.

Debido a que tienen débiles los músculos de la espalda y permanecen sentados mucho tiempo, empiezan a desarrollar síntomas de escoliosis. La escoliosis, así como los calambres musculares, en ocasiones pueden resultar en cierta incomodidad o malestar físico.

La debilidad en los brazos pueden hacer más difíciles las actividades diarias. La mayoría de los jóvenes, de cualquier manera, mantienen el uso de sus dedos hasta esta etapa, de manera que generalmente aún pueden escribir o usar un ordenador.

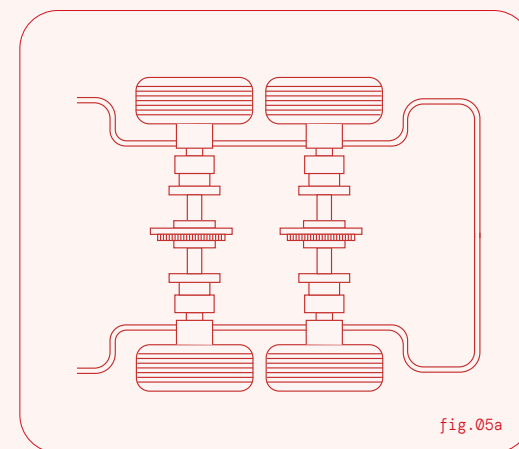


fig.05a

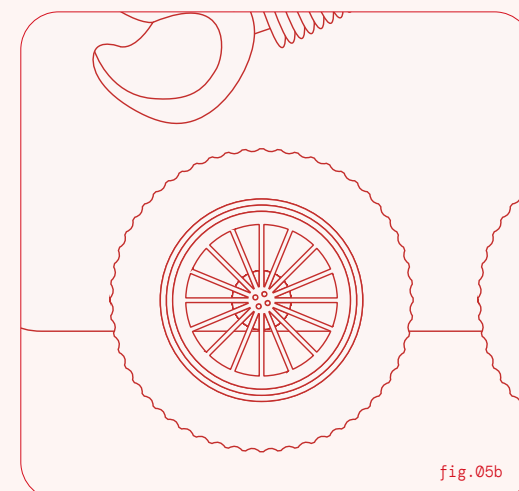


fig.05b

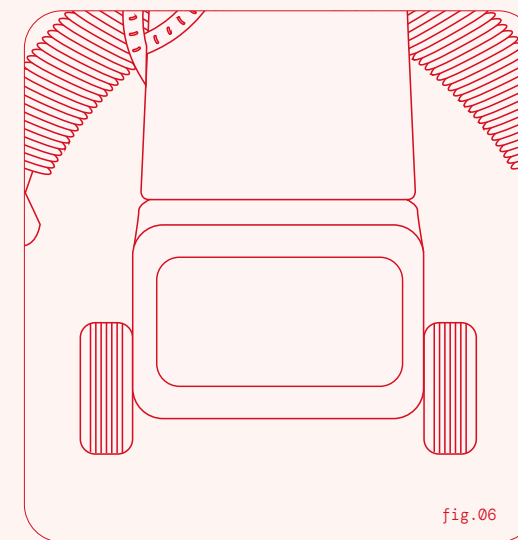


fig.06

ETAPA JOVEN ADULTO

(a partir de los 15 años)

Cuando la evolución de la enfermedad progresa, las condiciones respiratorias y cardíacas que amenazan la vida se hacen más prevalentes. Los síntomas mayores de las complicaciones del corazón y pulmones incluyen respiración corta, fluido en los pulmones, edema o hinchazón en los pies y parte baja de las piernas. Las familias pueden optar por tener un tubo de traqueotomía que le ayudará a respirar (fig.07).

Es importante que los niños con Duchenne sean evaluados con un ecocardiograma en la etapa temprana del diagnóstico, y de ahí en adelante cada dos años. Los niños/jóvenes con Duchenne desarrollan una cardiomiopatía dilatada (corazón agrandado).

Hasta hace unos años los adultos jóvenes con Duchenne usualmente fallecían antes de los 30 años debido a este tipo de complicaciones, pero actualmente con los cuidados y tratamientos apropiados pueden sobrepasar los 40.

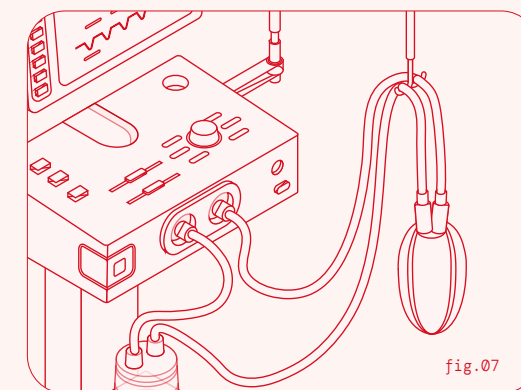


fig.07

04 MÓDULO DE RUEDAS

Cuando se prescribe una silla de ruedas para individuos afectados por la DMD, el objetivo principal es proporcionar una solución que mejore la movilidad, la comodidad y la funcionalidad de niños, adolescentes o adultos en diferentes etapas de la enfermedad. La indicación de la silla de ruedas se realiza cuando las actividades cotidianas junto a padres, compañeros y amigos comienzan a dificultarse, buscando evitar el aislamiento y el encierro.

En la primera fase, cuando el paciente aún conserva la capacidad de deambular, la silla de ruedas se presenta como un aliado temporal, un instrumento que se utiliza según la necesidad. Esto permite participar en actividades como excursiones, viajes y salidas con amigos, brindando mayor flexibilidad.

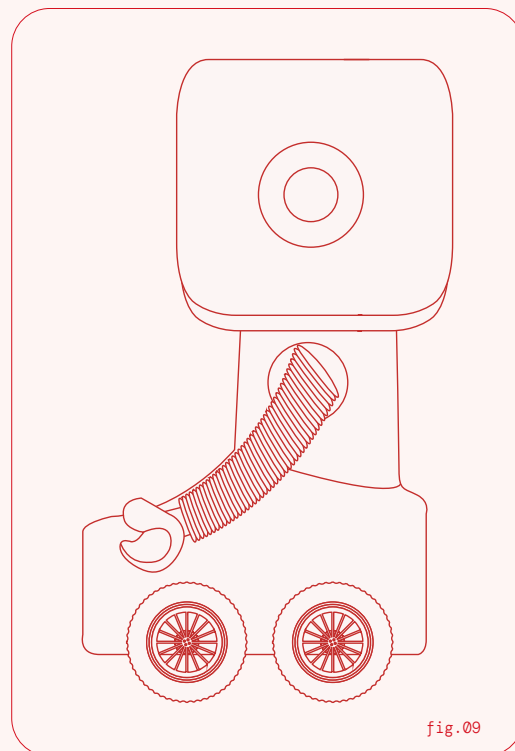
En una etapa posterior, cuando la debilidad se intensifica y la funcionalidad se ve más limitada, la silla de ruedas se convierte en un elemento de uso permanente. En este momento, se requiere una consideración más detallada de las características de la silla para cumplir con exigencias posturales específicas y prevenir complicaciones derivadas de la enfermedad y la reducida movilidad.

Así, podemos distinguir dos tipos de sillas de ruedas:

Silla de ruedas para pacientes aún deambulando. Debe incorporarse de manera progresiva, considerando aspectos funcionales, ligereza, facilidad de plegado y transporte, ajuste al crecimiento, y atención a la postura sin comprometer la funcionalidad. Se prescribe según la necesidad y se adapta a la actividad diaria.

Silla de ruedas de uso permanente para pacientes que no deambulan (fig. 09). Se enfoca en aspectos posturales, con especial atención a los componentes del asiento para lograr un posicionamiento correcto. Debe permitir estar sentado erguido y aliviar las presiones en nalgas y muslos. Al momento de la indicación, se evalúa la necesidad de almohadones y se requieren sopor-

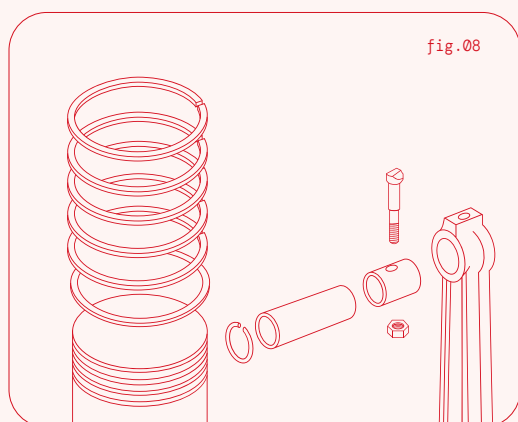
tes laterales de tronco ajustables y regulables (fig. 08) para adaptarse a posibles cambios en el peso del paciente. Se recomienda siempre que la silla sea motorizada, para lograr la máxima capacidad funcional e independencia deseada.



05 VENTILACIÓN

En los adolescentes con Duchenne la debilidad de los músculos respiratorios, la rigidez y las alteraciones de la caja torácica (cifoescoliosis) pueden provocar un estado de ventilación insuficiente en los pulmones (hipoventilación alveolar), que determina el aumento, en la sangre arterial, de un gas perjudicial: el anhídrido carbónico (CO₂).

La hipoventilación alveolar y la tos ineficaz aumentan el riesgo de complicaciones respiratorias que pueden acabar siendo infecciones graves de las vías aéreas. Para detectar las complicaciones respiratorias con la suficiente antelación, es necesario programar visitas neumológicas regulares. Durante estas visitas, que deberían empezar ya a los 6 años, se aconseja realizar todas las exploraciones instrumentales: la espirometría (para la medición de la capacidad vital forzada), el pico de la tos, la saturometría nocturna, la medición no invasiva del valor de anhídrido carbónico. Dichas pruebas de importancia crucial se deben llevar a cabo por lo menos una vez por año en todos los adolescentes con Duchenne.



Cuando de las exploraciones instrumentales y clínicas se desprende que es necesario ayudar a los adolescentes a mantener una buena ventilación alveolar y/o una tos eficaz, es importante utilizar respectivamente la ventilación mecánica no invasiva (si hubiera hipoventilación alveolar), las técnicas manuales de tos asistida (reclutamiento pulmonar y presión subdiafragmática) y las mecánicas (máquina/asistente de tos, fig.11) de haber tos ineficaz. Si las secreciones bronquiales aumentaran, puede resultar útil también la técnica de movilizar las secreciones desde las zonas más periféricas hacia los grandes bronquios (clapping). Otras medidas fundamentales son la vacunación y el uso precoz de los antibióticos si hubiera infección de la vía aérea.

-La ventilación no invasiva consiste en aplicar una presión positiva, emitida por un ventilador mecánico, sobre la boca y/o la nariz del adolescente, mediante una máscara (fig.10) que puede tapar sólo la nariz o la nariz y la boca juntos. De esta forma se logra corregir la hipoventilación alveolar, que al comienzo es sólo nocturna y luego puede llegar a ser también diurna.

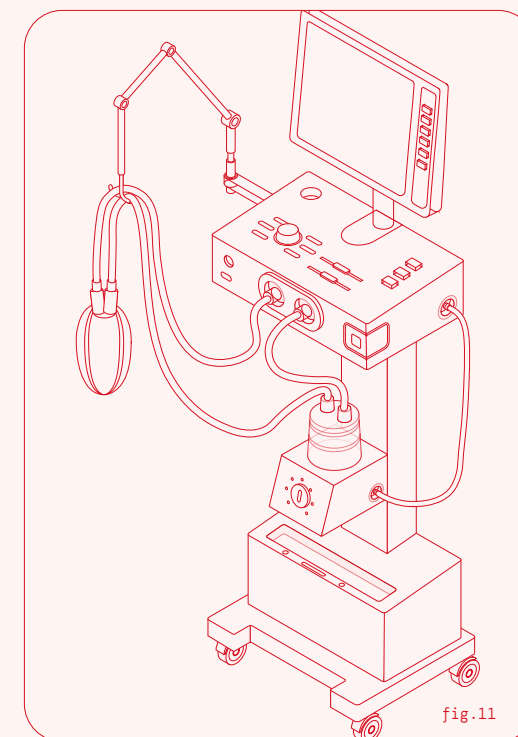
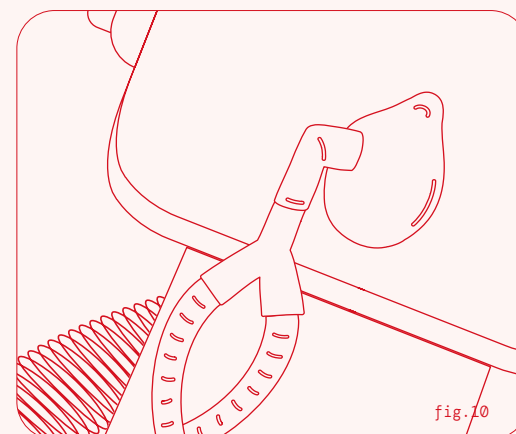
-Mediante la técnica del reclutamiento pulmonar los adolescentes pueden aumentar el aire contenido en el tórax. Se suele usar una bolsa de Ambú conectada al rostro por una mascarilla que tapa la boca y la nariz. Un operador (el fisioterapeuta o los padres) comprimen la bolsa de Ambú; el niño no debe respirar entre una insuflación y la siguiente. Tres o cuatro insuflaciones consecutivas son suficientes para expandir el tórax de forma notable.

-La presión subdiafragmática (o presión toraco-abdominal) también resulta útil para aumentar la eficacia de la tos:

1- Se coloca una mano con los dedos juntos bajo las últimas costillas y la otra siempre con los dedos juntos sobre el tórax, o ambas manos debajo de las últimas costillas.

2- Se le pide al adolescente que tosa.

3- Se presiona con ambas manos (la mano bajo las últimas costillas deberá ejercer una presión hacia arriba, es decir, hacia la cabeza; la mano sobre el tórax en cambio, hacia abajo, es decir hacia el abdomen).



06 OBSOLESCENCIA PROGRAMADA

La esperanza de vida de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne ha experimentado mejoras significativas en las últimas décadas gracias a avances en el manejo clínico y enfoques terapéuticos. Sin embargo, es importante tener en cuenta que la progresión de la enfermedad puede variar entre individuos y que los datos específicos pueden cambiar con el tiempo debido a avances continuos en la investigación y el tratamiento.

El uso de corticosteroides, terapias físicas, respiratorias y cardíacas, así como avances en el cuidado de la salud respiratoria, ha contribuido a mejorar la calidad de vida y extender la supervivencia de los pacientes. Además, en los últimos años, se han desarrollado terapias génicas y otros enfoques innovadores que ofrecen esperanzas adicionales para ralentizar la progresión de la enfermedad.

Es fundamental destacar que cada caso de DMD es único, y la esperanza de vida puede depender de varios factores, como la presencia de complicaciones médicas, el acceso a tratamientos especializados y el apoyo continuo. La atención médica centrada en el paciente, la investigación en curso y el acceso a tratamientos emergentes juegan un papel crucial en la determinación de la esperanza de vida y la calidad de vida de los individuos afectados por la DMD.

DISTROFIA MUSCULAR DE
D U C H E N N E
MANUAL DE LA ENFERMEDAD



Duchenne
PARENT
PROJECT **España**