

MUJERES

CON DISTROFINOPATÍAS

SOBRE LAS MUJERES CON DISTROFINOPATÍAS

1 ¿QUÉ ES LA DISTROFINOPATÍA EN LAS MUJERES?

- Las distrofinopatías, como la distrofia muscular de Duchenne (DMD) y la distrofia muscular de Becker (BMD), afectan principalmente a los varones debido al patrón de herencia ligado al cromosoma X. Sin embargo, las mujeres también pueden verse afectadas por distrofinopatías, aunque con menor frecuencia y con afectaciones diferentes a las de los varones.
- Es posible que las mujeres afectadas desarrollen síntomas debido a la inactivación de uno de los cromosomas X
- Sin embargo, los resultados presentados son contradictorios por lo que, saber el grado de inactivación del cromosoma X, no puede predecir el grado de afectación en la mujer.
- No sólo las madres y hermanas de alguien con DMD están en riesgo, sino también las tías y primas del lado materno de la familia.

2 ¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS EN MUJERES CON DISTROFINOPATÍAS?

- Las mujeres portadoras de una mutación del gen DMD pueden presentar diferentes características, desde ningún síntoma a síntomas severos o anomalías en pruebas de sangre o cardíacas (la mayoría).
- Algunas no presentarán síntomas, pero sí un aumento de la creatina quinasa en sangre.
- Algunas desarrollarán cardiomiopatía y otras dolor muscular y/o debilidad muscular.
- En algunas mujeres, la debilidad muscular y las características cardíacas pueden tener un impacto significativo en la calidad de vida.



3 CUIDADOS PARA UNA MUJER CON DISTROFINOPATÍA

- Los estándares mínimos de cuidado deben incluir pruebas genéticas completas de todas las mujeres en riesgo de ser portadoras de una mutación genética de DMD.
- Todas las mujeres que muestren ser portadoras de una mutación genética de DMD deben ser referidas a un especialista neuromuscular y cardiólogo para una evaluación adicional.
- Existe una clara necesidad de aumentar la conciencia sobre el potencial de desarrollar síntomas en músculo y/o corazón entre las mujeres portadoras de una mutación del gen DMD.

4 ¿HAY UNA CURA PARA MUJERES CON DISTROFINOPATÍAS?

- Aunque no hay cura para las mujeres con distrofinopatías, hay intervenciones y tratamientos disponibles para manejar los síntomas y ralentizar la progresión de la enfermedad.
- Hay una necesidad urgente de acelerar el ritmo de la investigación y la recopilación sistemática de datos, ya que hay muchas lagunas en la investigación y en el entendimiento actual de la enfermedad.



WORLD
DUCHENNE
ORGANIZATION
UPPMD



World Duchenne Organization
worldduchenne.org