Distrofia muscular de Becker: Todo lo que necesitas saber

Duchenne PARENT PROJECT España

www.duchenne-spain.org

Esta guia está realizada por:

Dra. Marisol Montolio. Directora Departamento Investigación DPPE
Dra. Pilar Martínez. Colaboradora externa del Departamento Investigación DPPE
Carmen Ortiz. Departamento Investigación DPPE
Sari Gómez. Departamento Investigación DPPE
Pilar Maestre. Colaboradora externa del Departamento Investigación DPPE

Elaborada con la preciada colaboración de:

Dra. Nuria Muelas Gómez. Neuróloga. CSUR de Enfermedades Neuromusculares Raras del Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Servicio de Neurología, Hospital UiP La Fe. Grupo de Investigación de Enfermedades Neuromusculares y Ataxias del Instituto de Investigación Sanitaria La Fe. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER, U763). ERN-NMD. Profesora asociada asistencial, Facultad de Medicina, Universidad de Valencia.

Esta guía aborda de manera detallada los diversos aspectos relacionados con la distrofia muscular de Becker (DMB).

La DMB es una enfermedad neuromuscular progresiva que puede presentar manifestaciones cardiacas y respiratorias y una gravedad clínica variable por lo cual requiere de cuidados específicos y multidisciplinares. La convivencia con la DMB implica aspectos como el manejo neuromuscular, e intervenciones terapéuticas que podrán mejorar la calidad de vida de los pacientes con DMB.

La gestión médica engloba aspectos cruciales como la salud respiratoria y cardíaca. Otro punto importante de esta guía es fomentar una nutrición adecuada, para la prevención de complicaciones. Asimismo, la DMB, puede asociarse con diferentes aspectos psicológicos, neurocognitivos y psiquiátricos, que requieren intervenciones de asistencia psicológica para mejorar la adaptación y el bienestar emocional del paciente.

La vida cotidiana también se ve afectada, por lo que es esencial considerar los aspectos sociales, laborales y administrativos para garantizar el acceso a recursos, apoyo y derechos que faciliten una mejor calidad de vida y participación en la sociedad.
Desde Duchenne Parent Project España, os presentamos esta guía, esperando que os resulte útil y de ayuda en vuestro día a día.

Esta guía incluye códigos QR escaneables que amplían el contenido de esta.

www.desafioduchenne.org
C/ Casco Antiguo 12, local B
28032 Madrid
+34 685 272 794

Qué es la Distrofia Muscular de Becker

La distrofia muscular de Becker (DMB) es una enfermedad que resulta en una degeneración muscular progresiva, causada por una mutación genética que provoca una reducción en los niveles de distrofina, resultando en un fenotipo más leve en comparación con la distrofia muscular de Duchenne (DMD), en la que hay ausencia de distrofina. El gen defectuoso se encuentra en el cromosoma Xp21.2, y sigue una herencia ligada al cromosoma X. En Europa, la prevalencia estimada oscila entre 1:16.700 - 1:18.500 de los varones nacidos.

Los músculos proximales de las extremidades inferiores se ven afectados con mayor frecuencia, mientras que la insuficiencia cardíaca es una complicación común entre las personas que padecen esta condición.

Cómo diagnosticar la DMB

Existe una gran variabilidad fenotípica dentro de la DMB. Las manifestaciones van desde individuos sin síntomas (asintomáticos) o con manifestaciones leves como dolores musculares tras el esfuerzo, hasta aquellos con debilidad grave y dificultad para la marcha. También en casos graves existe debilidad marcada en las extremidades superiores que produce limitaciones importantes.

La primera sospecha clínica puede surgir de tres tipos de manifestaciones: pérdida de fuerza de los músculos, niveles elevados de creatina kinasa (CK) en sangre o antecedentes familiares de DMB (o de patología neuromuscular aún no caracterizada).

Pérdida de fuerza

Entre los músculos más afectados se encuentran los de la pelvis y región femoral, así como los músculos axiales de la columna vertebral, sobre todo a nivel lumbar. Todo esto dificulta actividades como correr, subir peldaños y levantarse de la silla o del suelo. En general, estas dificultades motrices aparecen durante la adolescencia o la edad adulta.

- Las extremidades inferiores se ven afectadas antes que las superiores. Además, algunos pacientes pueden presentar una afectación cognitiva.
- El inicio de las manifestaciones puede ser tardío, conservando la deambulación hasta la edad adulta.
- Una característica clásica en la DMB es la pseudohipertrofia (aumento del volumen) muscular debida a la fibrosis y a la sustitución de los músculos por tejido graso.

Presencia de creatina kinasa elevada

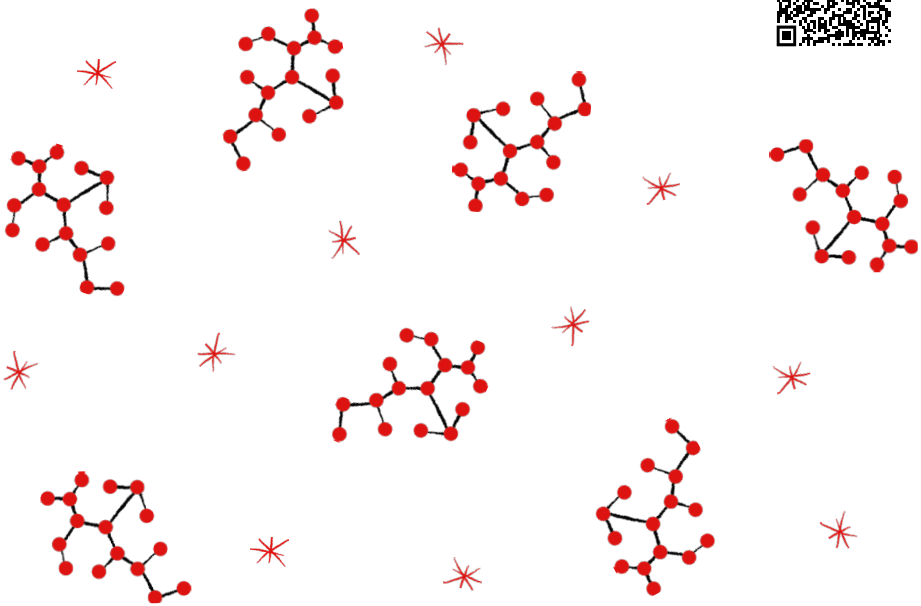
La creatina kinasa (CK) es una enzima que sirve como un **indicador de daño muscular.** Los niveles normales de CK en sangre oscilan entre 200 y 300 unidades por litro (U/L). En pacientes con DMB, los niveles de CK suelen ser muy elevados, alcanzando cifras de miles de U/L y sus cifras pueden oscilar en un rango muy grande. Ocasionalmente algunos pacientes pueden elevar las CK mucho, en un contexto de rabdomiolisis.

Estos niveles de CK guían el diagnóstico de la DMB, aunque son las pruebas genéticas las que lo confirman. Si el estudio genético en sangre es negativo es necesario hacer una biopsia muscular.

Antecedentes familiares

La presentación sintomática en mujeres portadoras de DMB es rara, aunque a veces, la CK puede estar elevada. También pueden tener manifestaciones musculares, aunque en general en grado más leve que los varones. En mujeres portadoras se recomienda realizar un ecocardiograma para descartar una miocardiopatía. Es fundamental proporcionar asesoramiento genético a las familias ya que las mujeres portadoras deben ser informadas sobre el riesgo de transmisión y las opciones reproductivas que tienen.

Cualquier duda, consultar la guía de portadoras:



Manifestaciones clínicas y cuidados:

- **Miocardiopatía:** La miocardiopatía grave es frecuente y es responsable del 50% de las muertes en pacientes con DMB. La miocardiopatía dilatada afecta al 30-40% de los pacientes y aumenta con la edad.
- **Síntomas neuropsicológicos:** Estos pueden aparecer en la infancia, incluyendo trastornos del espectro autista, problemas de comportamiento y atención o síndrome obsesivo compulsivo; raramente padecen epilepsia.
- **Calambres y contracturas musculares:** Son comunes, especialmente durante o después del ejercicio.
- **Cuidado multidisciplinar:** Después del diagnóstico, el cuidado debe ser gestionado por un especialista con un enfoque multidisciplinar que incluya neurólogos, cardiólogos, neumólogos, fisioterapeutas, entre otros.

  Es fundamental la monitorización regular:

  - **Cardíaco:** Para la forma clásica de DMB se recomienda un ecocardiograma cada 2 años. Si hay afectación, con LVEF < 50%, debe controlarse al menos cada año. La resonancia magnética cardiaca debería considerarse al menos cada 5 años, dado que permite la detección de fibrosis temprana.
  - **Respiratorio:** La exploración de la función respiratoria debería realizarse cada 2 años (en casos más graves cada año). La afectación respiratoria se trata con cough assist, tratamiento precoz de infecciones respiratorias inferiores, vacunaciones contra COVID-19, influenza y pneumococcus y asistencia mecánica ventilatoria. (Para más información consultar la guia de manejo respiratorio).

Para más información consultar la guía de manejo respiratorio:

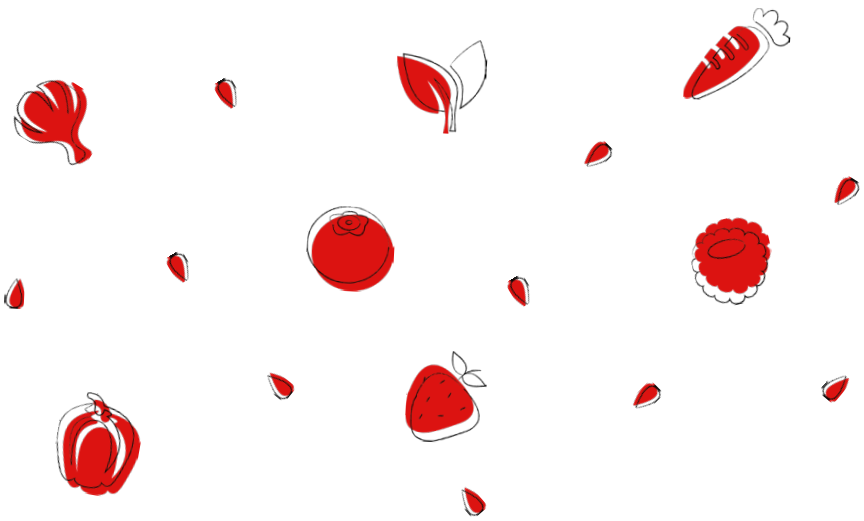
- **Nutricional:** Es importante monitorizar regularmente el peso. Se recomienda una dieta con más contenido proteico y una ingesta calórica igual al consumo energético del paciente para mantener un peso adecuado.

Para más información consultar la guía de nutrición:

- **Cirugía y anestesia:** Es imprescindible evitar el uso de analgésicos halogenados durante la anestesia general, así como el uso de relajantes musculares despolarizantes. Se debe realizar una evaluación del riesgo/beneficio de cada cirugía y un análisis del funcionamiento cardiorrespiratorio previo a la misma.

Para más información consultar la guía de anestesia:

- **Prevención de fracturas óseas:** Debería ser considerada la suplementación con calcio y vitamina D.



Del diagnóstico a la gestión clínica

Es bien sabido que los fenotipos de la DMB son variables, aquí presentamos los principales cuadros clínicos:

La DMB intermedia:

Con pérdida de la marcha durante la adolescencia o a una edad joven adulta.

La DMB típica:

Con pérdida de la marcha durante la edad adulta.

Las distrofinopatías "leves":

Con pérdida de la marcha a una edad avanzada o sin pérdida de la marcha pero con debilidad.

Las distrofinopatías asintomáticas:

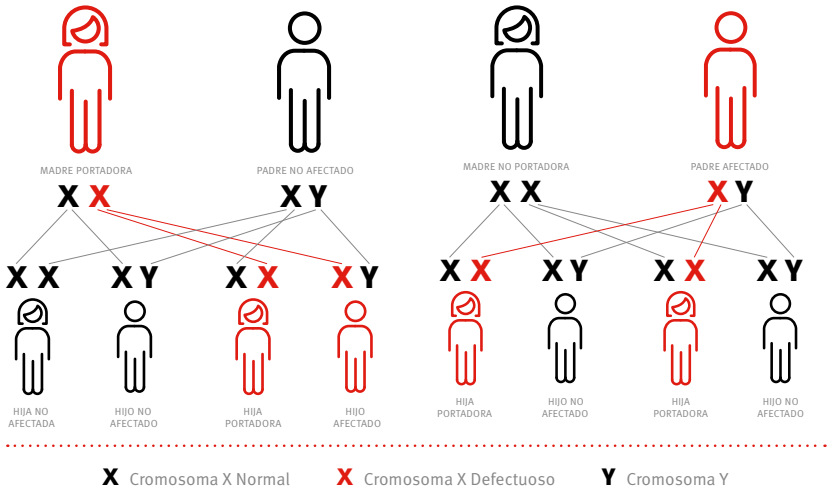
Con CK elevada, con o sin calambres/ mialgias/mioglobinuria, pero con fuerza y función musculares íntegras.

Mutaciones "DMD" Y "DMB"

En las mutaciones "out of frame" (DMD) se ve alterado el marco de lectura del código genético y, por tanto, el gen resulta ilegible, resultando en una ausencia de proteína distrofina. Por el contrario, en las mutaciones "in frame" (DMB), el marco de lectura se respeta y se produce cierta cantidad de una distrofina más o menos funcional, produciendo un cuadro clínico más benigno.

Diagnóstico genético en la DMB

El diagnóstico genético es crucial, ya que permite a la familia evaluar medidas preventivas y tomar decisiones sobre opciones reproductivas. También es imprescindible para acceder a ensayos clínicos y terapias personalizadas.
Una vez identificada la mutación es posible evaluar la correlación entre el tipo de mutación y el cuadro clínico del paciente **(correlación genotipo-fenotipo)**. Esta información es crucial para el pronóstico y manejo clínico. Algunas deleciones en DMB se asocian con una miocardiopatía precoz, lo que permite establecer medidas preventivas a tiempo, mientras que otras mutaciones pueden asociarse con formas muy leves de la enfermedad o incluso sin síntomas.
Cuando hay casos de DMB en una familia, se puede evaluar el riesgo de transmisión de la enfermedad mediante **pruebas genéticas focalizadas.**



Los pacientes afectados por la DMB tendrán hijos varones siempre sanos (porque transmiten a los varones el cromosoma Y) e hijas siempre portadoras (porque transmiten a todas sus hijas su único cromosoma X con el gen mutado), como se describe en la figura. Las mujeres portadoras son generalmente asintomáticas con un 50% de probabilidad de transmitir la mutación a sus hijos: los varones que hereden la mutación sufrirán DMB, mientras que las hijas serán portadoras asintomáticas.

Para más información consultar la guía portadoras:

Manejo neuromuscular

Un paciente con DMB debe realizarse controles clínicos regulares con un especialista que conozca la historia natural de la enfermedad, el cual pueda instaurar terapias de prevención e intervenciones precoces con respecto a las diferentes complicaciones asociadas a la DMB. También este médico debe coordinar el resto de cuidados.

En las fases iniciales de la enfermedad, los niños pueden presentar un aumento aislado de la CK, en ocasiones acompañado de manifestaciones leves como una intolerancia al esfuerzo y mialgias (aparición de dolores durante la actividad física). En esta fase, se aconsejan controles clínicos anuales. Cuando aparecen los primeros signos de debilidad muscular, o retracciones articulares iniciales (sobre todo en el tendón de Aquiles, produciendo una tendencia a caminar sobre las puntas de los pies), es importante que los controles sean semestrales. Los tests clínicos que se han de realizar tienen por objetivo evaluar diferentes factores.

Para más información, ver pág. 28 de la guía para Familias:

Aunque, hasta hoy, no existe un tratamiento curativo para la DMB, los glucocorticoides (GC) pueden ser considerados en algunos casos. Se deben usar bajo la supervisión del médico, ya que su eficacia no está claramente establecida en comparación con DMD. El tratamiento principal se basa en terapias de apoyo y programas de rehabilitación.

Salud Ósea

En el caso de que la DMB se manifieste en la infancia, el hueso puede ser más frágil y fracturarse con traumas leves. Recordemos que el uso de GC puede incrementar la fragilidad del hueso, aumentando el riesgo de fracturas, en particular a nivel de las vértebras y de los huesos largos, como el fémur o la tibia.

Para preservar la salud del hueso, se debe favorecer el movimiento, dentro de los límites y posibilidades del paciente. El ejercicio y la realización de una fisioterapia focalizada permiten estimular la musculatura y el hueso. La exposición al sol es beneficiosa para una buena producción de vitamina D.

Los pacientes con DMB se tienen que realizar **densitometrías óseas,** generalmente cada 2 años.

La gestión ortopédica tiene como objetivo mantener bajo control y prolongar al máximo la marcha. En fases avanzadas, el objetivo es optimizar una postura adecuada en la silla de ruedas.

Durante la fase de marcha se recomienda acudir al rehabilitador para el posible uso de férulas, para prevenir las retracciones de los tobillos. En esta fase, las intervenciones de cirugía funcional pueden ser beneficiosas para alargar tendones acortados, como el tendón de Aquiles, cuya retracción provoca pie equino (típico caminar "de puntillas"). En estas cirugías se evalúa el potencial de éxito y la recuperación funcional del paciente.

El mantenimiento de la marcha y de una postura correcta resulta fundamental para evitar el desarrollo de **escoliosis** (curvatura de la columna vertebral debida a debilidad muscular de la espalda). A largo plazo, la escoliosis puede derivar en complicaciones más graves, incluso respiratorias, siendo aconsejable una intervención quirúrgica en algunos casos.

En caso de fracturas en huesos largos, la intervención ortopédica depende de las necesidades individuales. En pacientes ambulantes, se opta por una cirugía con fijadores internos para una recuperación rápida. En cambio, para no ambulantes, se prefiere la inmovilización con escayola o tutores para facilitar la consolidación del hueso.

La **embolia adiposa o grasa** es una complicación grave de una fractura, en la que el tejido adiposo entra en el torrente sanguíneo y puede llegar a los pulmones provocando una crisis respiratoria. **Se trata de una urgencia médica, por lo que, cuando un paciente con DMB se hace una fractura, es necesario llevarlo a Urgencias.**

Manejo endocrino

En pacientes DMB diagnosticados en edad de crecimiento, es fundamental monitorizar la altura, peso y el desarrollo puberal para detectar posibles deficiencias hormonales y considerar una terapia sustitutiva cuando sea necesario.

Para más información consultar la guía de pubertad:

Rehabilitación

Para una rehabilitación neuromotriz eficaz, necesitamos un equipo multidisciplinar que englobe un neurólogo, un cardiólogo, un neumólogo y un rehabilitador. También pueden ser necesarios ortopedas, fisioterapeutas, terapeutas expertos en materia de dispositivos de ayuda, terapeutas ocupacional y logopedas. Dichos profesionales intervendrán en función de la clínica que manifieste el paciente. Estas evaluaciones, generalmente, se realizarán de manera anual.

Ejercicio físico, movilización y estiramientos

El ejercicio físico tiene efectos positivos sobre el músculo, mejorando tanto la fuerza como la resistencia. No obstante, es importante recordar que el ejercicio no controlado puede tener efectos contraproducentes en el músculo en pacientes que sufren una distrofia muscular.

Se ha demostrado que el ejercicio muscular de baja intensidad y aeróbico mejora el estado de bienestar físico de los pacientes con DMB, y la fuerza muscular en zonas específicas, sin provocar un daño muscular y/o cardíaco, y con beneficios que perduran en el tiempo. Además, se asocian a una mejora global del estado de salud y del bienestar psico-físico.

Para más información, visita la noticia:

Para evitar las retracciones músculo-tendinosas, es fundamental realizar intervenciones preventivas que incluyan ejercicios de estiramientos musculares. Para más información consulte los vídeos de estiramientos para niños, adolescentes y adultos.

Para información detallada, ver los vídeos:

(Estiramientos para niños)

(Estiramientos para adultos y adolescentes)

- El tipo de ejercicio (intensidad, duración y frecuencia) dependerá de la condición clínica del paciente.
- El ejercicio aeróbico, de una intensidad bien tolerada, mejora el bienestar y la resistencia del paciente. Entre las actividades aeróbicas aconsejadas destaca la natación y, en general, las actividades acuáticas.
- Los ejercicios realizados con la ayuda de dispositivos robóticos exoesqueléticos (soporte de brazos, etc.) pueden resultar útiles dependiendo de la afectación clínica del paciente.
- Todas las actividades deben ser controladas por un fisioterapeuta experto.

Sillas de ruedas y otros dispositivos de ayuda

Resulta fundamental minimizar el riesgo de caída, por tanto, es recomendable suprimir alfombras, cables y desniveles en el entorno doméstico. Además, se recomienda colocar alfombrillas antideslizantes y agarraderas de apoyo en la ducha. Es importante instalar barandillas donde haya escaleras y peldaños.

Para el paciente en silla de ruedas es fundamental tener conocimientos sobre el uso seguro de la silla y del posible riesgo de caídas.

Es recomendable anticipar el uso de dispositivos de asistencia para garantizar la seguridad y autonomía de los pacientes, sean o no ambulantes. Estos incluyen elevadores, pasamanos, alzas para el WC, sillas de ruedas electrónicas o manuales, y scooters motorizados para facilitar la participación en actividades cotidianas. Para los pacientes no ambulantes, es útil el uso de una cama eléctrica para prevenir lesiones y facilitar cambios de posición autónomos. Existen también dispositivos sencillos que favorecen la autonomía y facilitan actividades: bandejas de regazo elevadas, cubiertos curvados, pajitas adaptadas... Además, el uso de sistemas robóticos como sistemas de reconocimiento de voz permiten el uso del ordenador, teléfono, intercomunicadores, la apertura o cierre de puertas dentro del domicilio, etc.

Colsultar la guía de apoyo - DPPE:

Indicaciones generales en base a la situación clínica

El paciente mantiene un nivel funcional bueno, presentando:

- Excelente movilidad y capacidad funcional
- Fuerza muscular adecuada en todas las regiones corporales
- No se detecta cardiopatía

- **Ejercicio de baja intensidad**
- **Prevención de las retracciones tendinosas y mantenimiento de la movilidad articular con estiramientos.**

El paciente mantiene un nivel funcional relativamente bueno, pero requiere atención debido a su condición cardíaca, por lo tanto presenta:

- Capacidad de movimiento ligeramente limitado
- Cierto grado de independencia en sus actividades diarias
- Diagnóstico de miocardiopatía

- **Ejercicio físico limitado con soportes adecuados.**
- **Actividad acuática solamente si hay facilidades de entrada/salida en el agua.**
- **Prevención de las retracciones con estiramientos focalizados.**
- **Prestar atención tanto en el domicilio como en el lugar de trabajo, para prevenir las caídas.**
- **Prestar atención a las condiciones metabólicas óseas y generales.**
- **Control del peso corporal.**

El paciente experimenta cierto grado de atrofia muscular, particularmente en las extremidades inferiores, lo que afecta su capacidad de movimiento. Sin embargo, no muestra signos de problemas cardíacos asociados. Por lo tanto, presenta:

- Movilidad limitada, con dificultades para desplazarse de manera independiente
- Debilidad muscular generalizada, más pronunciada en los músculos cercanos a la cadera y el muslo
- Función cardíaca normal, sin evidencia de patología cardíaca

- **Ejercicio físico limitado con soportes adecuados.**
- **Actividad acuática solamente si hay facilidades de entrada/salida en el agua.**
- **Prevención de las retracciones con estiramientos focalizados.**
- **Uso de sistemas de estática.**
- **Prestar atención tanto en el domicilio como en el lugar de trabajo, para prevenir las caídas.**
- **Prestar atención a las condiciones metabólicas óseas y generales.**
- **Control del peso corporal.**

Paciente no ambulante:

- **Ejercicio físico limitado con soportes adecuados.**
- **Actividad acuática solamente si hay facilidades de entrada/salida en el agua.**
- **Prevención de las retracciones con estiramientos focalizados.**
- **Prestar atención tanto en el domicilio como en el lugar de trabajo, para prevenir las caídas.**
- **Prestar atención a las condiciones metabólicas óseas y generales.**
- **Control del peso corporal.**

Manejo respiratorio

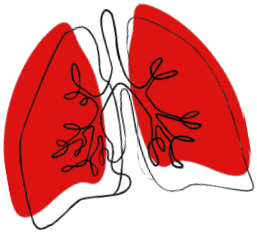
En la DMB, alrededor del 50% de los casos tienen un deterioro respiratorio y la gravedad resulta variable, por lo que se necesitan controles clínicos periódicos (semestrales o anuales).

Ver la guía de manejo respiratorio:

¿Qué síntomas nos indican un problema del sueño?

- La irritabilidad en el niño.
- La hipersomnolencia diurna excesiva.
- Cefaleas matutinas.
- Ronquidos y apneas.
- Sudoración nocturna excesiva.
- Sueño inquieto (movimiento de piernas durante la noche que les causa dolores).

Las alteraciones en la función respiratoria se inician durante el sueño y en fases más avanzadas, también aparecen en vigilia. Suelen comenzar por una apnea obstructiva del sueño, debido a debilidad muscular en los músculos faríngeos y laríngeos, junto a otras comorbilidades como el sobrepeso. Posteriormente, se produce un trastorno en la ventilación, relacionado con la debilidad de los músculos respiratorios.



Para más información, revisar la página 43 de la guía de TREAT-NMD:

Manejo cardíaco

Los pacientes con DMB tienen un 50% de probabilidad de desarrollar complicaciones cardíacas, independientemente de la afectación muscular. La falta de distrofina en el corazón tiene repercusiones y puede producir una miocardiopatía. Esta reducción de distrofina provoca la muerte de las células cardíacas con liberación de proteínas específicas del corazón (troponina) en la circulación sanguínea.

En los pacientes con DMB, especialmente en las formas leves, la capacidad de realizar esfuerzos musculares sin limitaciones motrices puede generar una sobrecarga a nivel cardíaco, lo que podría resultar perjudicial.

El objetivo de una correcta gestión cardiológica es identificar y tratar precozmente el daño cardíaco. Para esto se realizará una evaluación anual, a partir del diagnóstico y, especialmente, a partir de los 10 años de edad.

Algunos pacientes pueden experimentar palpitaciones o frecuencia cardíaca elevada, las cuales requieren ser evaluadas. El dolor torácico persistente debe evaluarse inmediatamente, ya que podría indicar un daño cardíaco. En general, los síntomas más graves tienden a surgir en las fases avanzadas.

Para más información consulte la guía de cuidado cardíaco:

Señales de emergencia cardíaca

Si alguno de los siguientes síntomas se presentan por primera vez, pueden indicar un problema cardíaco, neurológico o respiratorio y se debe buscar atención médica urgente:

- Desvanecimiento o sensación de desmayo.
- Pérdida de conciencia o desmayo.
- Palpitaciones o sensación de que el corazón está “acelerado” sin motivo aparente.
- Deterioro del patrón de respiración o sensación de falta de aliento habitual continua.
- Dificultad para respirar, especialmente si esto empeora al estar tumbado.
- Inicio de debilidad en un lado del cuerpo, incluso si se resuelve en pocos minutos, por ejemplo: cara, brazo o pierna, dificultad o incapacidad para hablar.
- Pérdida de visión o incapacidad para ver en una dirección, aunque desaparezca en unos minutos.

Para más información consultar la guía de cuidado cardíaco y la guía de TREAT-NMD:

(Cuidado cardíaco)

(TREAT-NMD)

Manejo de situaciones de emergencia

Es importante tener una buena gestión de emergencia, ya que la DMB puede presentar complicaciones cardíacas y respiratorias.

- En caso de complicación cardiológica, resulta fundamental:
  - Realizar, rápidamente, una serie de pruebas: electrocardiograma, Rx de tórax y un ecocardiograma, y evaluar los niveles hemáticos del péptido natriurético y el grado de oxigenación de la sangre utilizando un saturímetro o una gasometría;
  - Iniciar, rápidamente, un tratamiento apropiado: inótropos (fármacos que ayudan al corazón a contraerse mejor), diuréticos, vasodilatadores, antiarrítimicos, etc.;
  - En algunos casos, en presencia de un edema pulmonar agudo se requiere la ventilación no invasiva (VMNI).
  - En caso de una grave alteración de la conducción cardíaca, considerar el posicionamiento de un marcapasos o, en caso de arritmia ventricular, la implantación de un desfibrilador;
  - En caso de grave descompensación cardíaca resistente a la terapia. farmacológica, considerar la implantación de dispositivos de asistencia ventricular, a la espera de un trasplante cardíaco.

- En caso de complicación cardiológica, resulta fundamental:
  - Realizar, rápidamente, una gasometría arterial;
  - Considerar el uso de la VMNI y de la asistencia mecánica para la tos;
  - Efectuar una Rx del tórax;
  - Excluir que la IRA sea causada por un edema pulmonar cardiogénico efectuando un ecocardiograma;
  - Si se sospecha una infección de las vías aéreas y el valor de pulsioximetría es de < 95% en situación basal, se ha de iniciar, de modo precoz, una terapia antibiótica de amplio espectro.

Anestesia y sedación en caso de intervenciones quirúrgicas

Todos los pacientes con DMB se deben considerar de alto riesgo de rabdomiolisis aguda e hipertermia maligna, por lo que en caso de una intervención quirúrgica con anestesia o sedación, resulta preciso tener en cuenta los siguientes puntos:

1. Es necesario que, antes de la intervención, el paciente se realice una evaluación cardiológica (ecocardiograma y ECG, < seis meses antes de la intervención). En caso de afectación cardíaca grave, resulta fundamental una monitorización más intensiva.

2. Antes de la intervención, es útil una evaluación neumológica reciente (no más de seis meses) mediante la medición de la capacidad vital forzada (CVF) y del pico de la tos. Si hubiera alteraciones en alguno de estos parámetros, puede ser necesario utilizar la VMNI (alteración de CVF) y/o técnicas de asistencia para la tos (alteración del pico de la tos).

3. En caso de anestesia general, utilizar solamente anestésicos suministrados por vía endovenosa (por ejemplo, el propofol), evitando emplear anestésicos halogenados (como el sevoflurano y el desflurano).

4. Si resulta necesario bloquear completamente la actividad muscular, no se debe nunca usar la succinilcolina; sin embargo, se pueden utilizar los curares no despolarizantes, como, por ejemplo, el rocuronio. Al término de la anestesia, es fundamental antagonizar completamente la acción, utilizando los fármacos antagonistas, como el sugammadex.

5. Los opiáceos deben ser utilizados con cautela tanto durante la operación como en fase post-operatoria.

6. Si el paciente toma habitualmente glucocorticoides, debe tenerse en cuenta el suministrar dosis complementarias de hidrocortisona endovenosa.

Para más información, consultar la guía de anestesia y la página 53 de la guía de TREAT-NMD:

(Anestesia) (TREAT-NMD)

Nutrición en DMB

El objetivo de este apartado es promover una dieta sana y equilibrada, con un aporte óptimo de calorías, proteínas, líquidos y micronutrientes, en particular calcio y vitamina D.

Uno de los principales problemas que conlleva la DMB es la baja actividad física y uso limitado de los músculos, lo cual da lugar a una capacidad funcional reducida y puede influir en la morbilidad y la mortalidad.

En edad de crecimiento, es recomendable realizar visitas médicas cada 6 meses, donde se evalúe el estado nutricional, los valores de peso, altura, y la composición corporal, además de la distribución del tejido adiposo.

Desde Duchenne Parent Project España, tenemos a vuestra disposición una guía sobre nutrición general para DMD/DMB y otra guía donde presentamos ejemplos de menús diarios según necesidad calórica diseñados específicamente para pacientes con DMD/DMB por un médico especialista en nutrición.

Consulta aquí las guías:

(Guía nutricional)

(Guía menú alimentación)

Complicaciones asociadas a la DMB

- Sistema cardiovascular: Para proteger el corazón, se recomiendan antioxidantes, vitamina D, vitamina K2, fibra y ácidos grasos omega-3.
- Salud ósea: Si se toma glucocorticoides, hay que tener en cuenta el posible riesgo de osteoporosis. Se sugiere una dieta rica en calcio, vitamina D, y probióticos para optimizar la absorción.
- Control de peso y diabetes: Se debe moderar el consumo de grasas y azúcares. Los alimentos ricos en vitamina B1, C y ácido fólico son útiles para la protección celular.
- Sistema inmunológico: Mantener una buena ingesta de omega-3, vitamina C y antioxidantes es crucial para prevenir infecciones respiratorias.
- Sistema digestivo: Para mitigar complicaciones como estreñimiento y reflujo, es fundamental una dieta rica en fibra y la eliminación de alimentos irritantes.

Proteínas: Son esenciales para el mantenimiento muscular, especialmente aminoácidos como valina, leucina y lisina. Se aconseja incluir proteínas magras de origen animal y vegetal, optimizando su digestión con alimentos que faciliten la asimilación, como papaya, piña y kiwi.

Antioxidantes: Ayudan a combatir el daño celular y el envejecimiento de tejidos. Son recomendables las frutas y verduras ricas en carotenoides, vitamina C, vitamina E y selenio. Entre los alimentos sugeridos se encuentran las bayas, tomates, zanahorias, brócoli, cítricos, nueces y especias como orégano y cúrcuma.

Antiinflamatorios: Se clasifican en alimentos ricos en omega-3 (pescados azules, semillas de lino y chía), antioxidantes (bayas, cerezas, cebolla), fibra (pan integral, frutas y verduras) y especias antiinflamatorias como la canela y el jengibre.

Vitaminas: Las vitaminas A, C, E, D, y K2, y las del complejo B (como B6 y B12) son esenciales en la DMB, favoreciendo procesos como la síntesis proteica, la función inmunológica y el fortalecimiento óseo.

Minerales: Incluyen calcio para la salud ósea; potasio y magnesio para el funcionamiento muscular; selenio, que protege las células musculares; y hierro para la oxigenación muscular.

Consultar menús recomendados en la guía de alimentación:

Los pacientes con DMB pueden ser tratados con glucocorticoides (GC). Aunque actualmente se conoce el efecto beneficioso de los GC a través de un efecto antiinflamatorio directo sobre el músculo, la supervisión médica y nutricional resulta necesaria a causa de sus posibles efectos adversos. Los GC favorecen la aparición de sobrepeso y obesidad, mediante un aumento del apetito y, por consiguiente, del aporte calórico y una mayor retención de sodio y de líquidos.

Vivir con distrofia muscular de Becker ha transformado profundamente mi perspectiva sobre la vida. Enfrentarse a la realidad de un cuerpo que se debilita progresivamente es un gran desafío. Sin embargo, durante mi adolescencia, tuve una revelación: esta condición podía convertirse en una poderosa herramienta para impactar positivamente en la vida de los demás.

Lo que inicialmente percibí como una debilidad, se convirtió en mi mayor fortaleza. Hoy, dedico mi vida a mejorar la calidad de vida de otras personas, con un enfoque especial en quienes, como yo, viven con cualquier tipo de distrofia muscular.

Marc A. Paciente con DMB

Esta guía ha sido realizada teniendo en cuenta la Guía para familias sobre el diagnóstico y gestión de la Distrofia Muscular de Becker creada por Treat-NMD para una mayor comprensión y manejo de la enfermedad por los pacientes y sus familias. Para más información consultar la guía de TREAT-NMD:

Únete al
#DesafíoDuchenne

www.desafioduchenne.org