7 de septiembre: Día Mundial de Concienciación sobre Duchenne

LA SENEP RECUERDA QUE UN DIAGNÓSTICO TEMPRANO EN LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE PERMITE ANTICIPARSE A LAS COMPLICACIONES DE LA ENFERMEDAD

- **Los nuevos tratamientos para la DMD no curan la enfermedad, pero sí representan un cambio en su historia natural.**
- **Es fundamental el seguimiento de estos pacientes en las consultas multidisciplinares y de transición a la edad adulta.**
- **Es necesaria una mayor investigación en Duchenne para poder disponer de nuevas terapias con un buen perfil de eficacia a largo plazo.**

Madrid, 4 de septiembre de 2026.- La **Sociedad Española de Neurología Pediátrica** (**SENEP**) recuerda que un diagnóstico temprano en la **distrofia muscular de Duchenne** (DMD) permite anticiparse a las complicaciones asociadas a la enfermedad, así como optimizar el seguimiento y la calidad de vida de estos pacientes, coincidiendo con la celebración el próximo lunes, día 7 de septiembre, del *Día Mundial de Concienciación sobre Duchenne*.

Precisamente, una veintena de neuropediatras expertos en el manejo de pacientes con DMD en España han publicado recientemente el *Estudio Delphi sobre epidemiología, manejo clínico, carga de la enfermedad y tratamiento en pacientes pediátricos con distrofia muscular de Duchenne en España*, una 'radiografía' sobre la situación, manejo, y retos actuales de los pacientes pediátricos con DMD en nuestro país.

Este trabajo científico muestra que la **edad media de diagnóstico** en España ha pasado de situarse alrededor de los 4,2 años en estimaciones anteriores a unos 3 años actualmente, gracias al **mayor y más rápido acceso a estudios genéticos**, y también por una mayor capacidad a la hora de identificar antes los signos de sospecha de enfermedad.

"Este adelanto es **muy relevante** porque en Duchenne **el tiempo importa**: un diagnóstico más temprano permite comenzar antes el seguimiento de las complicaciones musculoesqueléticas, respiratorias, cardíacas, y cognitivas de esta patología neuromuscular; y cuya incidencia, además, aumenta a medida que avanza la enfermedad", subraya el **presidente de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica** (SENEP), el neuropediatra **Marcos Madruga**, y uno de los participantes de este trabajo científico.

Por eso, este experto en enfermedad neuromuscular pide no olvidar que este **carácter multisistémico** de la DMD hace que sea necesario un manejo multidisciplinar de los síntomas, y adaptado a cada etapa de la enfermedad, a través de las **consultas multidisciplinares y de transición a la edad adulta**, teniendo en cuenta, además, el actual **aumento** de la **supervivencia** de los **adolescentes** con enfermedad neuromuscular.

NUEVOS FÁRMACOS PARA LA DMD

En la actualidad, la DMD **no tiene cura**, si bien, tal y como indica este neuropediatra, las opciones terapéuticas actuales se dirigen a **ralentizar la progresión de la enfermedad**, así como a preservar el mayor tiempo posible la capacidad para caminar y la función muscular de estos pacientes: "Los glucocorticoides siguen siendo una de las principales herramientas terapéuticas, ya que contribuyen a mantener la función motora y a proteger otros órganos afectados, como el corazón y los pulmones. En conjunto, estas medidas buscan preservar la autonomía y la calidad de vida de los pacientes y prolongar su supervivencia".

Aquí, el doctor Madruga celebra la **aprobación y financiación pública este 2026** de dos **nuevos fármacos** para la DMD (*vamorolona* y *givinostat*), "sin duda un **avance** para el tratamiento y cuidado de estos pacientes", aunque insiste en la necesidad de reducir la **actual inequidad en el acceso** a los mismos entre **comunidades autónomas**. "Los dos medicamentos actúan de manera diferente. La *vamorolona* mantiene el efecto antiinflamatorio de los corticoides, pero puede reducir algunos de sus efectos adversos, especialmente sobre el crecimiento y la salud de los huesos. *Givinostat*, por su parte, no es un corticoide: actúa sobre diversos procesos relacionados con el daño y la reparación muscular, y ayuda a frenar la progresión de la enfermedad. Ambos amplían las opciones de tratamiento, aunque tienen efectos adversos diferentes, y requieren un seguimiento específico", resalta.

En este sentido, desde la SENEP hacemos hincapié en la necesidad de una **mayor investigación** en este campo, con la que poder desarrollar estrategias dirigidas a distintos mecanismos y alteraciones genéticas de la enfermedad, así como a la hora de disponer de **nuevas opciones terapéuticas** con un buen perfil de eficacia a largo plazo, capaces también de modificar la historia natural de la enfermedad.

Igualmente, queremos trasladar nuestro **apoyo y compromiso con las familias** que conviven con la DMD. El abordaje de esta patología neuromuscular requiere una estrecha colaboración entre los profesionales sanitarios, las familias, y las asociaciones de pacientes, una alianza esencial para mejorar la atención y la calidad de vida de los niños y jóvenes afectados.

QUÉ ES LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es la enfermedad neuromuscular hereditaria **más frecuente**, y una de las **más graves** que se manifiestan durante la infancia. Se trata de una enfermedad rara ligada al cromosoma X, y que afecta principalmente a los **varones**.

Su origen se encuentra en alteraciones del gen *DMD*, encargado de producir la **distrofina**, una proteína esencial para mantener la estructura y el buen funcionamiento de las células

musculares. Cuando esta proteína está ausente o no funciona correctamente, los músculos se debilitan y sufren un **proceso progresivo de degeneración** que, con el tiempo, puede afectar también al sistema musculoesquelético, a la función respiratoria, y al corazón. Por ejemplo, y de acuerdo con la experiencia clínica de los expertos que han participado el estudio Delphi, la **pérdida de la deambulación** de esta enfermedad se da aproximadamente a los **13 años**.

Con los datos reportados del Delphi, la **prevalencia en España** de los pacientes menores de 18 años se ha estimado en 0,26 casos por cada 10.000 nacimientos de varones, lo que representaría unos **618 pacientes pediátricos** con DMD en España, y alrededor de **47 nuevos diagnósticos cada año**. Más de la mitad de estos pacientes (61%) se encuentran en las primeras etapas de la enfermedad.

En este abordaje, el **neuropediatra** desempeña un papel esencial, desde la identificación de los primeros signos de sospecha y la confirmación diagnóstica, hasta el seguimiento neurológico y la coordinación de la atención multidisciplinar que requieren estos pacientes. Una labor de esta complejidad pone de manifiesto la necesidad de contar con profesionales con una formación altamente especializada en Neuropediatría.

Por ello, desde la SENEP consideramos fundamental avanzar en la aprobación del **Área de Capacitación Específica** (ACE) en Neuropediatría, que permitiría reconocer y reforzar una formación especializada imprescindible para ofrecer una atención de máxima calidad a los niños y a los adolescentes con enfermedades neurológicas como la DMD.

Para más información:

Patricia Erroz Ferrer
prensa@senep.es
Teléfono: 679878989

Fuentes:

- Estudio Delphi sobre epidemiología, manejo clínico, carga de la enfermedad y tratamiento en pacientes pediátricos con distrofia muscular de Duchenne en España https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0213485325001860#recommended-articles

- La transición de pacientes con enfermedades neuromusculares: recomendaciones de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica y la Sociedad Española de Neurología. Avalado por la SENEP, la SEN, y ASEM https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-295-articulo-la-transicion-pacientes-con-enfermedades-S0213485326000277