7 septiembre: Día Mundial de Concienciación sobre Duchenne

LA SENEP RECLAMA MÁS INVESTIGACIÓN Y UN ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR PARA MEJORAR LA VIDA DE LOS NIÑOS CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD)

- **Es la patología muscular más frecuente y grave que se diagnostica durante la infancia, con una incidencia de 1/5.000 varones nacidos vivos**
- **Se caracteriza por la pérdida progresiva de fuerza muscular, que afecta a la motricidad, autonomía personal para realizar las tareas cotidianas, a la respiración, a la función cardiaca, o la nutrición, entre otras complicaciones.**
- **Hoy en día no tiene tratamiento curativo, con un pronóstico grave y una esperanza de vida significativamente reducida a la adolescencia o al adulto joven**

Madrid, 5 de septiembre.- La **Sociedad Española de Neurología Pediátrica** (SENEP) reclama **más investigación**, así como un **abordaje multidisciplinar** para mejorar la vida de los niños con distrofia muscular de Duchenne (DMD), la **patología muscular más frecuente y grave** que se diagnostica durante la **infancia**, con una incidencia de **1/5.000 varones nacidos vivos** y una prevalencia actual de 2,8 /100.000 habitantes (unos **mil casos** en España); con motivo de la conmemoración, el próximo domingo, día 7 de septiembre, del **Día Mundial de Concienciación sobre Duchenne**.

"Su característica principal es la **pérdida progresiva de fuerza muscular**, que afecta a la motricidad (afectación osteoarticular, fundamentalmente contracturas y escoliosis); a la autonomía personal del menor a la hora de realizar las tareas cotidianas; a su respiración

(hipoventilación nocturna y después diurna, siendo el fracaso respiratorio la principal causa de muerte en la DMD); a su función cardiaca (arritmias y miocardiopatía); o a su nutrición; entre otras complicaciones", tal y como destaca la portavoz de la SENEP y neuropediatra **Inmaculada Pitarch Castellano** (*CIBERER, ISCIII (grupo U763))*

Es por ello que esta experta ve esencial un **abordaje multidisciplinar** de estos pacientes crónicos complejos, mediante un modelo asistencial, para mejorar la atención integral de la persona con DMD, en un mismo espacio físico o virtual. "Los **centros de referencia (CSUR)** garantizan un conocimiento de la enfermedad y una formación de los profesionales para poder ofrecer al paciente el mejor tratamiento disponible", puntualiza esta especialista del Hospital Universitario y Politécnico La Fe (Valencia) y del CSUR en Enfermedades Neuromusculares Raras con sede en ese mismo centro hospitalario.

UNA ENFERMEDAD GENÉTICA SIN TRATAMIENTO CURATIVO

La DMD es una **enfermedad genética recesiva** ligada al cromosoma X, que daña el gen encargado de producir distrofina (locus Xp21.2). "La ausencia de esta proteína, esencial para la estabilidad del músculo, provoca una **degeneración muscular espontánea progresiva** de las fibras musculares, que acaban siendo sustituidas por tejido adiposo", remarca esta neuropediatra.

Hoy en día **no tiene tratamiento curativo**, según lamenta, y el pronóstico de la DMD es grave. "Los menores afectados por DMD cuentan con una **esperanza de vida** significativamente reducida a la adolescencia o al adulto joven; marcada por la edad de la pérdida de la deambulación, que actualmente se pierde de media hacia los 13 años", advierte.

Es por ello por lo que desde la SENEP consideramos que **la investigación** en esta enfermedad se **hace imprescindible**, aunque cabe destacar que en la actualidad está dando sus frutos, según valora Pitarch: "Estamos ante un escenario alentador de **terapias avanzadas**, con terapias génicas y otras que **ralentizan** la evolución de la enfermedad. Necesitamos una mayor concienciación para fomentar la investigación y la **formación médica adecuada**, así como **políticas de salud inclusivas** con tratamientos disponibles y accesibles".

EL DIAGNÓSTICO ACTUAL DE LA DMD

Los **primeros signos motores** de la DMD aparecen entre **1-3 años**, con retrasos de la marcha, caídas frecuentes, o deambulación de puntillas de los menores, junto con retrasos del neurodesarrollo, fundamentalmente en el área del lenguaje o en el área cognitiva. A los 3-4 años, cuando la debilidad de la cintura pélvica se hace patente, es cuando el pediatra remite al neuropediatra. La clínica, junto con el hallazgo de altas cifras de enzimas musculares (marcador bioquímico), orienta, y la enfermedad se confirma por estudio genético.

"El diagnóstico precoz es fundamental, así como homogeneizar, y agilizar el proceso de atención estableciendo un procedimiento común. Serían útiles los **programas de cribado en Atención primaria**, ante **retrasos del desarrollo motor** o del **neurodesarrollo**, con la determinación de las enzimas musculares. Además, la **afectación neurocognitiva** que asocian algunos pacientes en los primeros años de vida, así como la **afectación motora**, debe ser abordada por profesionales de **Atención temprana** para garantizar un desarrollo adecuado", remarca la portavoz de la SENEP.