

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD)



1 DEFINICIÓN

DMD es la distrofia muscular más frecuente (1/3500 recién nacidos hombres al año). Se trata de una enfermedad hereditaria que ocurre por diferentes mutaciones que afectan al gen DMD que codifica la proteína distrofina presente en los músculos.

Este gen se encuentra en el cromosoma X por lo que la enfermedad afecta principalmente a hombres y muy rara vez a mujeres, quienes habitualmente son portadoras de la enfermedad presentando pocos o ningún síntoma.

En la distrofia muscular de Duchenne, la afectación del gen DMD conlleva una ausencia de distrofina en las fibras musculares, lo que produce que no funcionen de forma adecuada, se pierdan y el niño presente una debilidad progresiva.

El diagnóstico de la distrofia muscular de Duchenne suele realizarse entre los 3-5 años de edad. Inicialmente se sospecha por los síntomas que presenta el paciente y por la elevación de enzimas musculares marcadas (creatinkinasa o CK). El diagnóstico se confirma con estudios genéticos. En ocasiones, también puede ser necesario realizar otras pruebas como biopsia muscular, electromiograma, resonancia magnética muscular,...

Cuando la mutación condiciona una disminución de distrofina pero no una ausencia, hablamos de Distrofia Muscular de Becker, presentando los pacientes una clínica de menor gravedad y síntomas muy variables.

En cuanto a las portadoras, el 10% pueden tener alguna manifestación de la enfermedad como problemas cardiológicos (lo más frecuente) una afectación muscular de menor intensidad o problemas cognitivos o emocionales.

2 CLÍNICA

2.1 FASES DE LA ENFERMEDAD

La DMD es una enfermedad progresiva, se distinguen una serie de fases de la enfermedad que ayudan a proporcionar el soporte adecuado al paciente en cada una de ellas.

- **Etapas presintomática (primeros 3 años de vida)**

Síntomas sutiles de retraso en la adquisición de la marcha o del lenguaje. La historia familiar de la enfermedad o si de forma casual se halla una alteración analítica de las enzimas musculares o las transaminasas ayuda a realizar un diagnóstico temprano.

- **Ambulatoria temprana (desde los 3 a los 6 años)**

Aparece la clínica de debilidad, el niño presenta dificultades para levantarse del suelo (maniobra de Gowers: se apoya sobre sus piernas para levantarse del suelo), tendencia a caminar de puntillas, hipertrofia de pantorrillas y puede subir escaleras.

- **Ambulatoria tardía (desde 6 años a pérdida de marcha)**

Progreso de la debilidad y aparición de retracciones, aumentan las dificultades para caminar, con marcha balanceada, problemas para levantarse del suelo y subir escaleras. La deambulación se hace cada vez más dificultosa llegando un momento en que se pierde, habitualmente antes de los 12-14 años aunque constituye un periodo variable.

- **No ambulatoria temprana-No ambulatoria tardía**

El niño precisa el uso de silla de ruedas para desplazarse. La falta de movilidad y atrofia muscular son factores que predisponen al desarrollo de escoliosis y complicaciones respiratorias. La fase tardía se caracteriza por el desarrollo de debilidad progresiva en las extremidades superiores. Es frecuente la presencia de cardiomiopatía que junto al aumento del compromiso respiratorio favorece la aparición de infecciones respiratorias con un pronóstico desfavorable.

3 EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO

Como consecuencia de la degeneración muscular pueden surgir complicaciones ortopédicas, cognitivas, respiratorias, nutricionales, cardíacas y óseas.

El seguimiento precoz del paciente por un equipo multidisciplinar con un adecuado manejo de las complicaciones, tratamiento de soporte y el uso de corticoides, ha hecho que la esperanza de vida se haya prolongado actualmente hasta los 30-40 años mejorando también la calidad de vida de los pacientes.

Es importante destacar que un porcentaje significativo de pacientes pueden asociar síntomas neurocognitivos como dificultades de aprendizaje, problemas de atención o de conducta, discapacidad intelectual o trastorno del espectro autista.. Estos problemas se evaluarán también desde su neurólogo.

4 RECOMENDACIONES Y TRATAMIENTO

En el momento actual no existe cura para esta enfermedad.

El tratamiento se basa en medidas de soporte multidisciplinar llevadas a cabo en colaboración por diferentes profesionales y orientadas a mejorar la calidad de vida de los pacientes, estabilizar o disminuir el ritmo de la enfermedad y prevenir la aparición de complicaciones. Algunas de estas medidas son programas de fisioterapia, psicomotricidad, soporte nutricional, terapia cognitiva, manejo psicosocial, prevención y tratamiento de complicaciones.

Dentro de los tratamientos farmacológicos el uso de corticoides ha demostrado retrasar la edad de pérdida de la marcha. El paciente también puede precisar el uso de fármacos para mejorar la función cardíaca, asistencia respiratoria, tratamiento de la osteoporosis...

Hoy en día se están investigando nuevas terapias que pueden retrasar la progresión o evitar la aparición de complicaciones secundarias. Otras terapias dirigidas a mutaciones concretas han sido recientemente aprobadas.

Su neuropediatra le informará sobre las recomendaciones y tratamiento a seguir.

Enlaces de interés:

- Asociación Duchenne Parent Project España: <https://www.duchenne-spain.org/>
- Treat NMD, neuromuscular Network: <http://www.treat-nmd.eu/>
- Guía para padres Treat NMD en castellano: http://www.treat-nmd.eu/downloads/file/standardsofcare/dmd/spanish/dmdmdffg_master_spanish_upa.pdf
- European Organisation for Rare Diseases: <https://www.eurordis.org/es>