

Distrofia muscular de Duchenne

Introducción

La distrofia muscular es un grupo de enfermedades heredadas. Éstas hacen que los músculos del cuerpo se debiliten gradualmente. La distrofia muscular de Duchenne es el tipo de distrofia muscular más común. Afecta principalmente a niños varones. No existe una cura pero si existen métodos para tratarla.

Este sumario educativo explica qué es la distrofia muscular de Duchenne. Primero explica las distrofias musculares en general y continúa con los síntomas, las causas, el diagnóstico y las opciones de tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne. Al final hay una sección sobre cómo sobrellevar la distrofia muscular.



¿Qué es la distrofia muscular?

La distrofia muscular es un grupo de enfermedades heredadas. Éstas hacen que los músculos del cuerpo se debiliten gradualmente. Hay más de 30 tipos de distrofia muscular. Nueve de ellas son más comunes que las otras. La distrofia muscular de Duchenne es la más común de todas. Afecta a 1 de cada 3.500 bebés varones.

La distrofia muscular puede empezar en la infancia o en la edad adulta. Puede afectar los músculos muy lenta o muy rápidamente. Puede tener causas diferentes, aunque siempre es hereditaria. Este sumario trata sobre la distrofia muscular de Duchenne. La distrofia muscular de Becker es similar a la de Duchenne. La diferencia es que, por lo general, la de Becker comienza a una edad más avanzada.

Hay varias maneras de tratar la distrofia muscular. Los tratamientos incluyen:

- Terapia física
- Dispositivos ortopédicos
- Medicamentos
- Cirugía



Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

El tratamiento no cura la distrofia muscular. Sin embargo, puede hacer que la enfermedad avance más lentamente. Esto mejora la calidad de vida de la persona.

Los varios tipos de distrofia muscular avanzan a velocidades diferentes. En el tipo más lento, la persona podría tener una vida normal.

En un tipo de distrofia muscular de progresión rápida, tal como la de Duchenne, los músculos pulmonares se debilitan temprano en la vida. Esto causa problemas respiratorios que, por lo general, producen la muerte en los últimos años de la adolescencia o poco después de los veinte años.



Síntomas de DMD

Ya que la distrofia muscular de Duchenne es genética, los bebés nacen con ella. Sin embargo, los síntomas aparecen cuando el niño tiene cerca de 2 años. Los síntomas de Duchenne empeoran bastante rápido comparados con otros tipos de distrofia muscular.

Cerca de los 2 años de edad, un niño con distrofia muscular de Duchenne tendrá un poco de dificultad al correr comparado con otros niños de su edad. Se meneará como un pato al caminar y al correr.

Después de un tiempo, el niño experimentará dificultad para subir escalones. Por ejemplo, tendrá que poner los dos pies en un escalón antes de moverse al siguiente. Es posible que empiece a impulsarse con ayuda del pasamanos.

Durante los dos o tres meses siguientes, el niño empezará a caminar de puntillas y su espina dorsal empezará a encorvarse hacia adelante. En esta etapa, sus músculos pueden parecer saludables o tal vez más grandes de lo normal, especialmente los músculos gemelos.

Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

El niño empezará a caerse con frecuencia. Tendrá que levantarse agarrándose de objetos. De pronto pondrá las manos en el suelo mientras se incorpora y luego levantará la parte superior del cuerpo deslizando las manos hacia arriba por sus piernas hasta enderezarse. Pronto tendrá que levantarse de una silla de la misma manera.

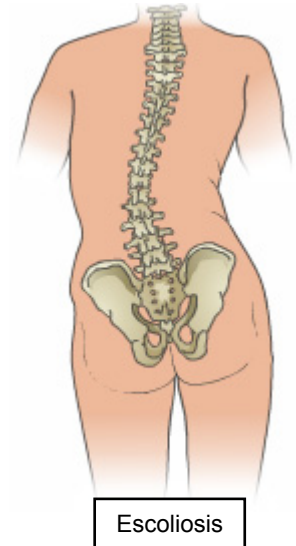
Entre las edades de 8 y 12 años, los músculos finalmente se vuelven tan débiles que el niño no puede caminar. Necesitará una silla de ruedas.

Aunque los brazos son débiles en las etapas tempranas de la enfermedad, no se debilitan tan rápido como las piernas. Después de estar en una silla de ruedas, los brazos superiores y los hombros del niño se vuelven tan débiles que no pueden alcanzar cosas. Con el tiempo, no será capaz de levantar la mano hasta la boca.



Poco a poco el niño perderá fuerza en los dedos y las manos, dificultando la realización de movimientos complejos.

A medida que se debilitan los músculos de la espalda, la espina dorsal empieza a encorvarse. Esta condición se llama escoliosis. Con el tiempo, la espina dorsal puede llegar a encorvarse tanto que las costillas se apoyan en los huesos de las caderas.



Los tendones se encogen en las caderas, las rodillas, los tobillos, los hombros y los codos. Las piernas se doblarán hacia el estómago. Los pies apuntarán hacia abajo y los brazos quedarán presionando los costados con los codos doblados. Estos síntomas se llaman contracturas.

A medida que los músculos del pecho se debilitan, se afecta la respiración. El niño no podrá respirar profundamente ni toser muy bien. En esta etapa, los resfriados menores pueden causar infecciones y neumonía.

A medida que se debilitan los músculos del pecho, es posible que el niño necesite un respirador. Las infecciones podrían impedir que los pulmones proporcionen oxígeno al cuerpo. Esto causaría la muerte.

Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

En algunos casos, la muerte ocurre porque el músculo del corazón se vuelve tan débil que simplemente se para.

La distrofia muscular de Duchenne no afecta la vejiga, los intestinos ni las funciones sexuales. No hay dolor inaguantable asociado a la distrofia muscular de Duchenne. Las contracturas pueden producir sensaciones dolorosas pero pueden ser manejadas con medicamentos.

Causas

En general, la distrofia muscular de Duchenne afecta los músculos que están unidos a los huesos. Una persona normal puede controlar estos músculos. Se llaman músculos esqueléticos o voluntarios.

Los tendones unen los músculos a los huesos. El tendón de Aquiles es uno de los tendones más grandes del cuerpo.

Los músculos están hechos de células largas y especializadas que forman fibras musculares. Cuando se contrae un músculo, éste se vuelve más corto. El músculo hala el tendón y mueve el hueso al que está unido.

Al igual que las otras células del cuerpo, las células musculares tienen paredes o membranas. Para mantenerse fuertes, las membranas celulares necesitan una proteína que se llama distrofina. El cuerpo de una persona saludable produce distrofina, pero en las personas con distrofia muscular de Duchenne, el cuerpo no la produce.

Sin la distrofina, las membranas celulares se vuelven débiles. Esto permite que entren sustancias indeseadas, lo cual aumenta la presión dentro de las células. Con demasiada presión adentro, las células musculares se mueren. Cuando las células musculares se mueren, los músculos se inflaman y se atrofian.

El cuerpo produce millones de proteínas que hacen que nos veamos y nos sintamos como lo hacemos. Estas proteínas están hechas de acuerdo con los genes de nuestros cromosomas. Con la distrofia muscular de Duchenne, el gen que produce la distrofina es defectuoso.

Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

Es posible que los padres con genes defectuosos puedan pasarlos a sus hijos. Por eso la distrofia de Duchenne es hereditaria o genética. Entonces, ¿por qué es principalmente una enfermedad de varones? Para contestar esta pregunta, tenemos que entender cómo están organizados los genes en el cuerpo.

Los genes, la parte hereditaria del cuerpo, se encuentran en los cromosomas. El cuerpo humano tiene 23 pares de cromosomas. De hecho, cada célula del cuerpo contiene estas 23 parejas, o 46 cromosomas.

Las únicas células en el cuerpo que no tienen 23 parejas de cromosomas son los espermatozoides y los óvulos. Los espermatozoides del hombre y los óvulos de la mujer tienen solamente 23 cromosomas simples – 1 de cada pareja.

Cuando un espermatozoide fertiliza un óvulo, los 23 cromosomas del hombre y los 23 cromosomas de la mujer se unen para hacer 23 parejas. ¡Las nuevas 23 parejas de cromosomas forman una persona completamente nueva!

En los cromosomas hay genes. Una persona tiene 2 genes de cada tipo – 1 de la madre + 1 del padre.

Por ejemplo, un bebé tiene 2 genes del color de ojos – 1 de su papá y 1 de su mamá. Si el papá le transmite un gen de ojos marrones (“M”) y la mamá le transmite un gen de ojos azules (“a”), el bebé será Ma.

Dado que un gen de ojos marrones (M) es más fuerte que un gen de ojos azules (a), decimos que el gen M es dominante y el gen a es recesivo. Esto significa que el bebé tendrá ojos marrones, dado que tiene Ma.

En la distrofia muscular de Duchenne, el gen defectuoso es recesivo. Esto significa que el gen sano es el dominante.

Digamos que M es un gen de distrofina normal y m es un gen de distrofina defectuoso. Si por lo menos uno de ellos es M, entonces la persona no padecerá distrofia de Duchenne. M, el gen sano, es más fuerte y dominante. Puede producir suficiente distrofina para los músculos.

Una persona que es Mm es portadora. Esto significa que lleva el gen de la distrofia muscular, pero no la tiene.

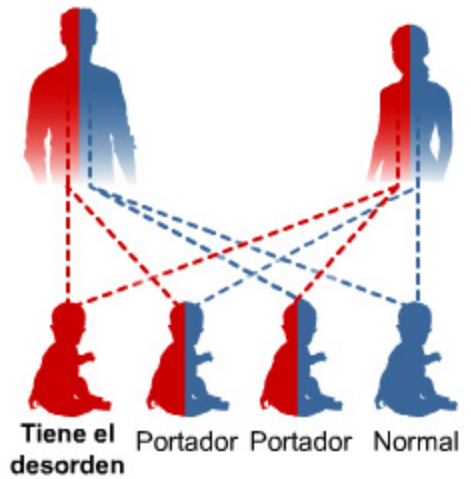


Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

Ahora, volvamos hacia por qué, por lo general, la distrofia muscular afecta a los niños varones. La mayoría de las parejas de cromosomas tienen 2 genes que son similares en forma. El único par que NO tiene forma similar es el de los cromosomas sexuales – los que nos hacen niño o niña.

Las dos formas de cromosomas sexuales son X y Y. Se llaman X y Y porque es así como parecen bajo un microscopio. Las niñas tienen 2 cromosomas X (XX) y los niños tienen 1 cromosoma X + 1 cromosoma Y (XY).

Cuando un varón y una hembra engendran un bebé, cada uno aporta 1 cromosoma que determina el sexo. Si el hombre aporta un Y, el bebé es niño. La mujer sólo puede aportar un cromosoma X. Entonces, el cromosoma del hombre determina el sexo del bebé.



El gen de la distrofina está solamente en los cromosomas X. Las siguientes son todas las combinaciones de cromosomas determinantes del sexo con genes de distrofina:

- $Y X^M$ = un varón que no tiene DMD.
- $Y X^m$ = un varón que tiene DMD.
- $X^M X^m$ = una hembra que no tiene DMD pero que es portadora.
- $X^m X^m$ = una hembra que tiene DMD.

Si un hombre con distrofia muscular tiene un bebé con una mujer que es portadora, el bebé podría ser una niña con distrofia muscular. En realidad, esto casi nunca sucede, ya que los hombres que padecen la enfermedad tienen muy mala salud en la edad en que están en capacidad de engendrar un hijo. Por eso, es muy raro que una niña tenga Duchenne.

La DMD es heredada de los portadores. Si una mujer que es portadora se casa con un hombre saludable, la posibilidad de que su niño tenga DMD es de 1 en 2, o del 50%. La posibilidad de que su niña sea portadora también es de 1 en 2, o del 50%.

Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

Ya que la posibilidad de tener un niño es siempre del 50%, combinada con la posibilidad de un 50% de que el niño tenga DMD, la posibilidad de que esta pareja vaya a tener un bebé con DMD es de 1 en 4, o del 25%.

Los genes se reorganizan. Estas reorganizaciones se llaman mutaciones. Hace millones de años, los antepasados humanos tuvieron mutaciones diferentes del gen de distrofina; algunas de ellas no eran dañinas pero otras resultaron en la incapacidad del cuerpo para producir una proteína funcional de distrofina.

Desde entonces, la enfermedad ha sido heredada y pasada de generación en generación. Sin embargo, es teóricamente posible que un gen de distrofina normal en una persona saludable se transforme y cause distrofia muscular en sus descendientes.

Las mujeres que están pensando en tener un bebé, y que tienen historia de distrofia muscular en su familia, deben considerar recibir asesoría genética. Las pruebas genéticas pueden determinar si una hembra es portadora o no.

Diagnóstico

Cuando una persona tiene síntomas de distrofia muscular, un médico debe diagnosticarla. El médico debe descartar otras enfermedades de los músculos y de los nervios.

El médico hará una historia médica y un examen físico. Podrían necesitarse pruebas adicionales para asegurarse del diagnóstico. Estos pueden incluir pruebas de sangre, biopsia muscular o prueba genética.

Las pruebas de sangre buscan sustancias especiales en el cuerpo, tales como la enzima creatinquinasa o CK. Los niveles altos de esta enzima están asociados con la distrofia muscular.

En la electromiografía, el médico mide la actividad eléctrica generada por los músculos y los nervios. Los cambios en la actividad eléctrica pueden sugerir la presencia de una enfermedad muscular.



Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

Un electrodo de aguja delgada se inserta a través de la piel dentro del músculo que va a ser examinado. Se le pide al paciente que contraiga y relaje el músculo mientras la máquina graba la actividad eléctrica. Muchos de los músculos son examinados para encontrar aquellos que están afectados.

El ultrasonido toma fotos de estructuras dentro del cuerpo. Se aplican ondas de eco sobre la piel. A medida que las estructuras dentro del cuerpo reflejan las ondas, el computador crea una imagen de dichas estructuras. El ultrasonido no produce dolor.

Una biopsia muscular toma una muestra pequeña de músculo del cuerpo para ser examinada en un microscopio. Ciertos médicos, llamados patólogos, la estudian en un laboratorio y buscan la presencia de distrofia muscular.

Las pruebas genéticas son análisis de los cromosomas de una persona. La tecnología médica hoy en día puede hacer acercamientos visuales a estructuras extremadamente pequeñas para saber si el gen de distrofina es defectuoso. Además, las pruebas genéticas pueden mostrar si una hembra es portadora.

Tratamiento

No hay una cura para la distrofia muscular de Duchenne. Sin embargo, hay tratamientos que retardan su avance. Los tratamientos también pueden reducir las complicaciones y ayudar a que la persona mantenga su independencia mejorando la calidad de vida.

Las opciones de tratamiento incluyen terapia física, terapia ocupacional, medicamentos y cirugía.

El objetivo de la terapia física es mantener el cuerpo tan flexible, derecho y movable como sea posible. Los ejercicios de estiramiento pueden ayudar a posponer o incluso prevenir contracturas en personas con distrofia muscular de Duchenne. Los terapeutas físicos enseñan a los pacientes cómo mover las articulaciones y ayudar a prevenir que los tendones se encojan.

El acortamiento y endurecimiento de los tendones se llama contractura. Las contracturas son más comunes en:

- Los tendones de Aquiles o el tobillo.
- Los flexores de la rodilla o los tendones de la corva.
- Los flexores de la cadera.

Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

Los braceros pueden prevenir o demorar las contracturas. Estos dispositivos ayudan a mantener el tobillo doblado hacia arriba y la rodilla en posición derecha para que no se doble hacia atrás. Los nombres de estos dispositivos son ortosis de tobillo y pie (AFO) y ortosis de rodilla y tobillo (KAFO).

Los baños calientes, llamados hidroterapia, también pueden ayudar a mantener el rango de movimiento de las articulaciones.

La terapia ocupacional ayuda a los pacientes a realizar tareas sin ayuda. Por ejemplo, los pacientes aprenden a vestirse, caminar, usar el baño, usar un computador y otras actividades cotidianas. A medida que empeora la enfermedad, el paciente debe aprender nuevas habilidades para hacer cosas que antes eran básicas.



Hay muchos dispositivos disponibles para ayudar a los pacientes a realizar tareas cotidianas. Tales dispositivos incluyen:

- Sillas de inodoro altas
- Sillas para la ducha
- Superficies para mesas
- Rampas
- Pasamanos
- Sillas de ruedas

Hay opciones quirúrgicas disponibles para aliviar el dolor causado por las contracturas. Por ejemplo, el talón de Aquiles puede ser alargado para dejar que el pie vuelva a su posición normal. Después de esta cirugía, el niño tiene que usar un yeso y soportes de pierna para prevenir que la contractura se forme otra vez.



Después de que el niño está en silla de ruedas, se puede recomendar cirugía para prevenir la escoliosis. Pueden implantarse bastoncillos de acero para fortalecer la espina dorsal y evitar que se doble.

Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

La Agencia de Medicamentos y Alimentos (FDA) autorizó el uso de un medicamento llamado eteplirseno para tratar ciertos casos de distrofia muscular de Duchenne. Este medicamento puede retrasar la evolución de la DMD. Pídale más información sobre eteplirseno a su profesional de la salud.

Los médicos pueden formular corticosteroides, tales como la prednisona. Estos ayudan a preservar la fuerza de los músculos y permiten que la persona camine por más tiempo.

Los corticosteroides tienen efectos secundarios severos. Estos incluyen:

- Aumento de peso
- Acné
- Debilitación de los huesos
- Sistema inmunológico débil

En sus etapas avanzadas, la distrofia muscular de Duchenne afecta los músculos de los pulmones y el pecho, dificultando respirar y combatir infecciones respiratorias. Por eso, los pacientes deben mantenerse al día en las vacunas de la gripe y la neumonía y avisar al médico si notan algunos síntomas de problemas respiratorios.

Usar una máscara facial unida a una máquina de ventilación puede ayudar a que la persona respire. Este tratamiento se llama “ventilación no invasiva”. A medida que el DMD avanza, debilita los músculos pulmonares. Esto hace que la persona reciba menos oxígeno en la noche. Usar un ventilador durante la noche mejora la calidad del sueño y la oxigenación. Ésta a su vez mejora la calidad de vida durante el día.

Sobrellevando el DMD

Los padres y miembros de familia de personas con distrofia muscular de Duchenne se enfrentan a grandes desafíos físicos, emocionales y financieros.

Aprender sobre la enfermedad y saber qué esperar en el futuro es uno de los aspectos de estar preparado para los desafíos de la enfermedad. Reunirse con un grupo de apoyo también puede ayudar a que los pacientes, los miembros de la familia y los amigos sobrelleven la situación.



Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

Pregúntele a su médico por los grupos de apoyo en su comunidad. Hay muchos grupos de apoyo en la Red electrónica. Puede buscarlos en la siguiente página:
<http://www.mdausa.org>

Es mejor que conteste las preguntas que hace su niño tan honestamente como le sea posible. Debe usar términos sencillos que sean fáciles de entender.

Anime a su niño a mantener un nivel de independencia y no lo consienta demasiado. Además del amor y el apoyo que usted le proporciona, proporciónese también disciplina y responsabilidad.

No se culpe a sí mismo por la enfermedad de su niño. Todos heredamos millones de enfermedades de nuestros padres.

Comparta las responsabilidades del cuidado de su hijo cuando sea posible, de modo que tenga tiempo para usted mismo.

Resumen

La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad genética que resulta de un gen defectuoso en el cromosoma X. Por lo general afecta a muchachos jóvenes y es el tipo más común de distrofia muscular.

Un niño nace con la enfermedad. Alrededor de los 2 años de edad los síntomas comienzan a aparecer. Estos síntomas incluyen: dificultad para levantarse de una posición horizontal y meneo como un pato al caminar. A medida que se debilitan los músculos del niño, en últimas éste será incapaz de caminar sin ayuda y necesitará una silla de ruedas.

Hay muchas terapias disponibles que pospondrán las contracturas de las articulaciones y prolongarán la capacidad del niño para moverse sin ayuda. Estas incluyen terapia física, terapia ocupacional, dispositivos ortopédicos, medicamentos y cirugía.

Actualmente, no existe una cura para la distrofia muscular de Duchenne. En los últimos años, las investigaciones sobre distrofias musculares han sido prometedoras y han sugerido la posibilidad de tratar las enfermedades en el futuro cercano ayudando al cuerpo a producir distrofina, o una sustancia similar, la cual es necesaria para mantener músculos saludables.

Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.