

¿Qué es...

distrofia muscular de Becker (BMD)?

Distrofia muscular de Becker es un trastorno genético caracterizado por debilidad progresiva y la degeneración de los músculos esqueléticos que controlan el movimiento. El músculo cardíaco también es comúnmente afectado, haciendo que los problemas del corazón sean una característica primaria de la enfermedad.

La incidencia (tasa de aparición de nuevos casos) de BMD es estimado **entre 1 en 18,000 y 1 en 30,000** nacimientos de varones vivos.

BMD es clasificado como **distrofinopatía**, una enfermedad muscular que resulta de la deficiencia de una proteína llamada distrofina.

En BMD, una mutación en el **gene DMD** que interfiere con la producción de la proteína distrofina, un componente crítico en la formación y mantenimiento del músculo saludable. Una mutación que causa BMD generalmente conduce a una versión anormal de la proteína distrofina que puede realizar parte de su función normal. Sin embargo, la completamente ausencia de la proteína en las células musculares causa que estas sean frágiles y destruyan con el uso.

Porque el **gene DMD** es localizado en el cromosoma X, BMD afecta varones, mientras las mujeres típicamente son portadoras. Algunas mujeres pueden sufrir de diferentes rangos de síntomas físicos, incluyendo debilidad muscular y calambres, y por lo tanto se les llama **portadoras sintomáticas**.

BMD es típicamente heredado por la madre; sin embargo, en aproximadamente el 30 por ciento de los casos ocurren **espontáneamente** en personas que no tienen antecedentes familiares de la enfermedad.

No hay cura para BMD, pero medicamentos, dispositivos de ayuda, y terapia puede ayudar a manejar unos síntomas y mejorar la calidad de vida.



¿Que son las señales y síntomas de BMD?

BMD es una condición multisistémica, afectando muchas partes del cuerpo resultando en atrofia de los músculos esqueléticos, cardíacos (corazón), y de los pulmones.



¿Como atender BMD?

Los analgésicos de venta libre se pueden usar para tratar el dolor muscular o los calambres.

Se pueden usar sillas de ruedas o scooters para ayudar a mantener la independencia para moverse.

Ortesis, apoyan el tobillo y el pie, y se puede extender sobre la rodilla. Tobillo-pie ortesis (AFOs) a veces son recetados para usar durante la noche para parar el pie de apuntarse hacia abajo y para estirar el tendón de Aquiles mientras el individuo este dormido.

La terapia del habla puede ayudar con los problemas para tragar.

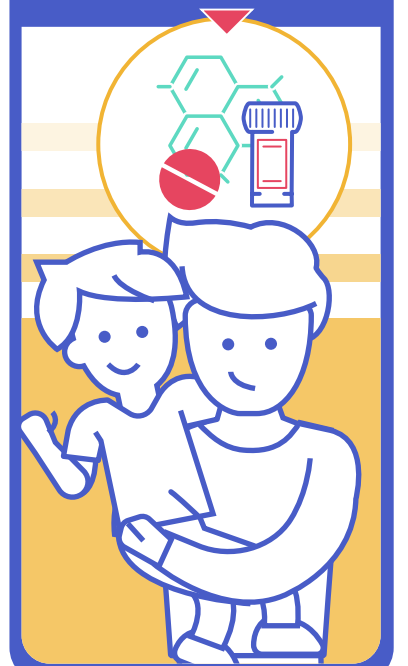


Cirugía ortopédica correctiva, incluyendo cirugía de enderezado de la columna vertebral, puede ayudar a sentarse, dormir, y a respirar más cómodo.

Intervenciones educativas y psicológicas pueden ayudar con discapacidades de aprendizaje.

Terapia ocupacional puede ayudar a mejorar la vida diaria y habilidades de trabajo.

Corticoesteroides (como prednisona y Emflaza) son comunes en BMD para ayudar a preservar la fuerza muscular y función, para prevenir escoliosis, y para prolongar el tiempo que personas con DM1 puedan caminar. Se piensa que los esteroides trabajan, en parte, por reduciendo la inflamación. Sin embargo, corticoesteroides también causan efectos secundarios no deseados como apetito incrementado, subida de peso, pérdida de masa ósea, y cataratas. weight gain, loss of bone mass, and cataracts.

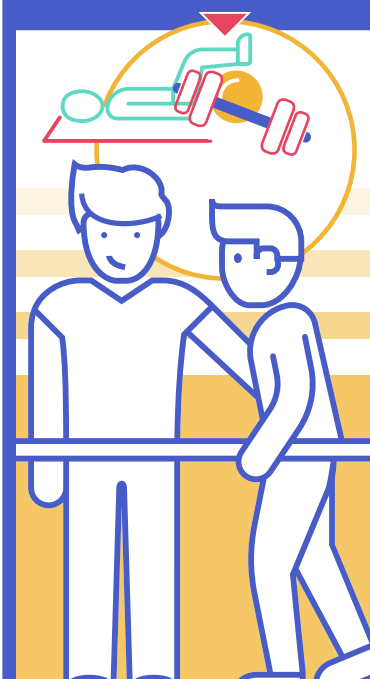


Por favor hable con su médico para obtener más información sobre estos tratamientos.

¿Qué debo saber de BMD?

- La BMD está estrechamente relacionada a distrofia muscular de Duchenne (DMD), que es causada por diferentes mutaciones en el mismo gene. Porque la progresión de la enfermedad y planes de tratamientos son diferentes en los dos trastornos, una diagnosis de BMD debe ser confirmado por pruebas genéticas.
- Una de las características que define a BMD es un alto grado de variabilidad en el inicio de los síntomas, la gravedad y la tasa de progresión de la enfermedad de un individuo a otro. Aunque el musculo esquelético como el cardíaco (corazón) generalmente se ven afectados, no existe una asociación aparente entre los dos. Por la tanto, un niño podría tener cualquier rango de debilidad del musculo esquelético, de leve a grave, emparejando con cualquier nivel de compromiso cardíaco; el carácter de uno no se correlaciona con el otro.
- Debilidad muscular puede empezar en cualquier edad empezando en la niñez hasta los 20 años, pero generalmente se hace evidente entre los 5 a 15 años.
- En unos casos, la primera señal de la enfermedad puede ser una condición del corazón llamado miocardiopatía dilatada. Esta forma de enfermedad del corazón agranda y debilita el musculo cardíaco, evitando que bombee sangre de manera eficiente. Miocardiopatía dilatada progresa rápidamente y puede amenazar la vida.
- Debilidad en los músculos esqueléticos típicamente empieza en las piernas y área pélvica y progresa despacio a los músculos de la espalda, cuello, brazos y sistema respiratorio. A través del tiempo, individuos afectados empiezan a tener dificultades caminando, corriendo y brincando, y podrían tener caídas frecuentes. Aunque la pérdida de masa muscular es común, las pantorrillas pueden agrandarse (pseudohipertrofia).
- Unos tendrán problemas levantándose del piso y podrían usar un método distinto conocido como Gower's maniobra o señal de Gower's para "caminar" sus manos a los muslos para levantarse.
- Otros síntomas de BMD incluyen problemas cognitivos, cansancio, perdida del equilibrio y coordinación y problemas con la respiración. Un pequeño porcentaje de niños con la enfermedad tienen algún grado de dificultad con el aprendizaje, incluidos problemas en tres áreas generales: atención, aprendizaje verbal y memoria e interacción emocional.
- El diafragma y otros músculos involucrados en la respiración generalmente se debilitan, haciendo que los pulmones sean menos efectivos para mover el aire hacia adentro y hacia afuera. Señales de pobre función respiratoria puede incluir dolores de cabeza, dificultad para concentrarse o mantenerse despierto y pesadillas. Músculos respiratorios debilitados también dificulta la tos, lo que aumenta el riesgo de una infección respiratoria grave.
- Avances médicos y científicos están ayudando a mejorar la calidad de vida, y las personas con BMD a menudo sobreviven hasta los 40 años o más.

Fisioterapia ayuda a restaurar y mantener fuerza muscular y función a través del ejercicio y mantiene rango de movimiento con ejercicios de estiramiento.



La terapia del habla puede ayudar con los problemas para tragar.

Terapia ocupacional puede ayudar a mejorar la vida diaria y habilidades de trabajo.

Ventilación asistida puede remediar la debilidad muscular respiratoria.

Tratamiento con inhibidores de la enzima convertidora angiotensina (ACE) y bloqueadores beta podrán ser usados para ralentizar el curso de la deterioración del musculo cardíaco en BMD. Se recomiendan evaluaciones cardíacas a partir de los 10 años o cuando comienzan los síntomas. Las evaluaciones deben repetirse al menos cada dos años.



Glosario

Atrofia

La disminución en el tamaño y masa del tejido muscular

Contractura

Un acortamiento de músculos o tendones alrededor de las articulaciones que pueden limitar movilidad

Corticoesteroides

Un grupo de hormonas esteroideas que han mostrado amortiguar la respuesta inflamatoria en el musculo dañado

Disfagia

Dificultad para tragar

Distrofia muscular

Un término que refiere a una multitud de enfermedades que causan pérdida progresiva de masa muscular, resultando en debilidad y, a veces, pérdida de movilidad

Escoliosis

Una curvatura lateral anormal en la columna vertebral que ocurre cuando los músculos débiles son incapaces de mantener la columna recta

Gastroparesia

También conocido como retraso en el vaciamiento gástrico; una condición que afecta la habilidad de que el estómago se vacíe su contenido en el intestino delgado, aunque no haiga bloqueo

Lordosis

Postura caracterizada por una curvatura interior de la espalda baja

Maniobra de Gower

El uso de las manos y brazos de una persona para caminar hacia su propio cuerpo para levantarse de la posición en cuclillas; esta señal medica indica debilidad de los músculos en las caderas y piernas

Miocardopatía

Una afección en la que musculo cardiaco se debilita, lo que dificulta que el corazón bombee sangre al cuerpo

Mutación

Una falla en el código ADN

Seudohipertrofia

Una condición donde los músculos se agrandan con depósitos de grasa y tejido fibroso

Para aprender más sobre BMD, visita mda.org o contacta el MDA National Resource Center a 833-ASK-MDA1.



Designada como una organización benéfica mejor calificada por el Instituto Americano de Filantropía, MDA es la primera organización sin fines de lucro que recibe un Premio a la Trayectoria de la Asociación Médica estadounidense por "significativos y duraderos contribuciones a la salud y el bienestar de la humanidad".



mda.org • 1-833-ASK-MDA1
facebook.com/MDAorg
[@MDAorg](https://twitter.com/MDAorg)