Una guía para individuos y familias

Preguntas frecuentes de DMD

¿Qué es distrofia muscular de Duchenne?

Distrofia muscular de Duchenne (DMD) es la forma más común de distrofia muscular. Es un trastorno genético, lo que significa que es causado por un cambio o mutación en la secuencia de ADN de un individuo. Este cambio hace que los músculos que controlan el movimiento se debiliten con el tiempo.

Debido a que el gen DMD se encuentra en el cromosoma X, afecta principalmente a los varones, mientras que mujeres suelen ser portadoras. Duchenne afecta aproximadamente a 1 de cada 5,000 nacimientos de varones vivos.

A mi hijo le diagnosticaron DMD. ¿Qué necesito saber?

Un diagnóstico de DMD es abrumador para familias. De repente, familias se enfrentan a la realidad de la vida con una enfermedad progresiva. Los padres de un niño recién diagnosticado con DMD deben saber a lo menos estas tres cosas:

1. **No están solos** Hay un apoyo amplio y multifacético disponibles para niños y familias. Un buen lugar para comenzar es la red de **MDA Care Centers** y el sitio de web de MDA, **mda.org**. Puede ser útil conectarse con otros padres de niños con DMD para encontrar apoyo y compartir recursos. Con el avance de las redes sociales y la tecnología, los padres y/o hijos pueden encontrar consuelo al hacer conexiones personales con otras familias de un niño con DMD.

2. **Ser proactivo en la búsqueda de recursos.** Pregunte a los proveedores de la clínica para cuales recursos (financieros o comunitarios) su hijo puede ser elegible, ya que puede haber largas listas de espera para obtener ciertos servicios. Ser proactivo también incluye informar a la escuela de su hijo antes de que comience su primer año académico. Informarles sobre el diagnostico de DMD de su hijo permite la colaboración entre la escuela y el equipo médico para facilitar la creación de un plan educativo apropiado.

3. **Haga preguntas.** No tenga miedo de hacer preguntas o de decirle a los proveedores de su hijo si no entiendo algo. Es importante que los padres y cuidadores se comuniquen de manera abierta y honesta.

¿Como puedo apoyar el desarrollo social y la salud mental de mi hijo?

Familias pueden apoyar el desarrollo social de sus hijos alentándolos a participar en actividades sociales, reuniones sociales, campamentos de verano, clubs u organizaciones escolares, y otras actividades. Es importante que un niño con DMD tenga la oportunidad de sentir un sentido de pertenencia.

Fomentar la autonomía y la independencia también es fundamental para el desarrollo social. Por ejemplo, permita que su hijo haga preguntas y responda de una manera apropiada para su edad y desarrollo. Además, incluyéndolos en la toma de decisiones, y dándole a su hijo la opción de reunirse con su proveedor(es) solo a una edad apropiada. A veces, el trabajador social de *MDA Care Center* se reunirá solo con el niño, ya que esto le da un espacio seguro para confiar sus sentimientos, pensamientos y experiencias que pueden sentir aprensión para compartir frente a sus padres o cuidadores.

Como cuidadores, es importante reconocer los síntomas de ansiedad, depresión y otros trastornos de salud mental que pueden desarrollarse en los niños (o en ellos mismos). Alentar a su hijo a compartir sus sentimientos, preocupaciones y/o los factores estresantes. Esto les permite expresarse y les permite a los padres saber lo que puede estar sucediendo en su mente y cuerpo. Es importante que los padres recuerden modelar al afrontamiento apropiado de sus hijos, ya que los niños son como esponjas. El estrés también puede crearse en las relaciones matrimoniales o comprometidas entre los cuidadores, y es importante participar en el asesoramiento de parejas si es necesario. Los padres y cuidadores pueden sentir ansiedad anticipada y/o dolor por el futuro de su hijo, lo cual es importante reconocer y abordar.

¿Qué consideraciones se deben hacer para los hermanos de un niño que vive con DMD?

Es imperativo que los padres presten atención personalizada a los hermanos de un niño con DMD. Es inevitable que un niño con DMD reciba inmensa atención, y los hermanos pueden sentir celos o soledad. Los hermanos pueden sentir culpables por ser un "niño sano", ansiedad por su hermano, o desamparo en el cuidado de sus hermanos. Tener conversaciones abiertas con cada niño ayudara a los padres a ser conscientes del bienestar emocional de sus hijos.

Algunos hermanos se involucran en el cuidado, especialmente los hermanos mayores. Sin embargo, es importante animar a estos niños a desarrollar su propia identidad y encontrar un equilibrio entre el cuidado de su hermano y el desarrollo de su propria independencia.

También es importante tener en cuenta que debe hablar con el proveedor de su hijo sobre la posibilidad de que otros hermanos se realicen la prueba de DMD o que sean portadores.

¿Cuáles son los tratamientos actuales para la DMD?

Los corticoesteroides (como la prednisona) se usan comúnmente en la DMD para ayudar a preservar la fuerza y la función de los músculos, prevenir la escoliosis y prolongar el tiempo que las personas con DMD pueden caminar. Se cree que los esteroides funcionan, al menos en parte, al reducir la inflamación. Sin embargo, los corticoesteroides también causan efectos secundarios no deseados, como aumento de apetito, aumento de peso, pérdida de masa ósea y cataratas. **Emflaza** es el único corticoesteroide que ha sido aprobado por la Administración de Drogas y Alimentos de los Estados Unidos (*FDA*) para el tratamiento de DMD en personas mayores de 2 años.

Desde 2016, la *FDA* ha aprobado tres fármacos que omiten el exón para tratar la DMD:

- **Exondys 51** se dirige a una sección de ADN llamada exón 51. Es aprobado por la *FDA* para el tratamiento de personas que tienen una mutación confirmada del gen DMD que es susceptible de omitir el exón 51 y puede ayudar hasta al 13% de personas con DMD.
- **Vyondys 53** y **Viltepso** se dirigen a una sección de ADN llamada exón 53. Son aprobados por la *FDA* para el tratamiento de personas que tienen una mutación confirmada del gen DMD que es susceptible de omitir el exón 53 y puede ayudar hasta al 8% de personas con DMD.

¿Que se avecina en la investigación clínica para la DMD?

La investigación en DMD está prosperando. Existe una gran esperanza en la comunidad de enfermedades neuromusculares de que la combinación de avances en biología y genética dará como resultado una mejor atención integral y una cura para la DMD.

Hay muchos ensayos clínicos activos para DMD en los siguientes tipos:

- **Nuevos regímenes de esteroides:** Debido a los nuevos medicamentos y tratamientos, la esperanza de vida para la DMD ha aumentado. Investigadores ahora están buscando mejores medicamentos de esteroides o mejores regímenes con los esteroides existentes para mejorar la eficacia y reducir los efectos secundarios en el manejo de por vida de DMD.
- **Terapia génica:** Esta es el área de investigación más prometedora para encontrar tratamientos modificadores de la enfermedad para la DMD y potencialmente una cura. Dado que la DMD es causada por una mutación genética, esta terapia tiene como objetivo corregir o alterar el gen mutado. Se están explorando tres ideas principales:
  - **Distrofina acortada:** Los vectores virales se utilizan para reintroducir la distrofina en las células como una versión abreviada, denominada micro-distrofina o mini-distrofina. Hay varios ensayos clínicos que exploran esta idea.
  - **CRISPR/Cas 9 modificación:** Una herramienta de modificación de genes se utiliza para modificar la distrofina en el cuerpo. Esta idea terapéutica aún debe investigarse en ensayos clínicos, pero los estudios con animales se han mostrado prometedores.
  - **Omisión de exón:** Una sección mutada de ADN se omite o se "salta", dejando versiones más cortas del bloque de ADN que pueden ayudar a retener y posiblemente mejorar la función muscular. La *FDA* ha aprobado tres medicamentos que omiten el exón para tratar subconjuntos de DMD.

Entendiendo la omisión de exón

La DMD es causada por mutaciones en el gen de la distrofina que resultan en poca o ninguna producción de una proteína también llamada distrofina, que es esencial para las células musculares. La omisión de exón es una estrategia que induce a las células a omitir un exón objetivo (sección del código genético), lo que permite que las células creen una proteína distrofina acortada pero parcialmente funcional.

Para comprender esto mejor, piense en el código genético de una proteína como una oración. Las células tienen que leer la "oración" genética en unidades de tres letras cada una. Por ejemplo:
Hoy Don fue con Ana por más pan pie, los amo.

Pueden ocurrir errores cuando una mutación de eliminación interrumpe el patrón de lectura de tres letras, creando "palabras" que no tienen sentido. Cuando las células no pueden leer la frase genética, no pueden producir proteína distrofina funcional.
Hoy Don fue con Ana por ~~más~~ pan pie, los amo.
eliminación

Hoy Don fue con Ana por spa npi elo sam o.

Omisión de exón hace que las células omitan una sección específica, creando una oración legible.
Hoy Don fue con Ana por ~~spa npi~~ elo sam o.
exón omitido

Hoy Don fue con Ana por pie, los amo.

¿Como puedo encontrar la información más reciente sobre los ensayos clínicos de DMD?

Hay muchas vías para obtener información sobre los ensayos clínicos de DMD. Asegúrese de comunicarse con su proveedor médico para analizar las opciones de estudios. La siguiente es una lista de recursos donde se puede encontrar información sobre ensayos clínicos.

- *MDA Care Centers*
- *MDA's Clinical Trial Finder Tool*
- Clinicaltrials.gov
- *MDA's Quest Newsletter*
- Grupos de apoyo de pacientes
- Otras familias con DMD

¿Es importante una alimentación saludable para las personas con DMD?

Una alimentación saludable es importante para mantener un peso saludable, mantener una buena densidad ósea y prevenir problemas gastrointestinales como el estreñimiento y el reflujo.

Las personas con DMD corren riesgo de sufrir de sobrepeso y bajo peso en todo el espectro del trastorno. Mantener un peso saludable ayuda a reducir las comorbilidades asociadas con el sobrepeso (diabetes, enfermedades cardiovasculares, mayor dependencia a los cuidadores) y bajo peso (mayor debilidad, rotura de la piel).

Las complicaciones respiratorias ocurren en ambos grupos y puede poner en peligro la vida. Las personas con DMD deben mantener su IMC (la medida de grasa corporal basada en la altura y el peso) menos del 85% para evitar problemas de obesidad, pero más de 10% para evitar problemas de desnutrición.

¿Cuáles son algunos consejos para prevenir el aumento de peso excesivo en personas con DMD?

Reemplace las bebidas azucaradas y los jugos con agua y leche descremada.

Aumentar la ingesta de alimentos ricos en fibra. Prueba estas estrategias:
- Coma 3 frutas al día como bocadillos
- Prepare la mitad de su plato con verduras en el almuerzo y la cena
- Coma ½ taza de legumbres o frijoles al menos 4 veces a la semana
- Asegúrese de que todos sus granos estén enteros; como pan y pasta integral
- Coma un cereal rico en fibra para el desayuno - avena o cualquier cereal que contenga la palabra *bran*

Desayune todas las mañanas y no se salte las comidas.

Use platos y tazas más pequeños para disminuir el tamaño de las porciones.

Coma menos de estos alimentos salados:
- Pizza
- Burritos y tacos
- Sándwiches
- Panes y panecillos
- Embutidos y carnes curadas
- Sopas enlatadas
- Condimentos como sala de soja, kétchup, y consumé

Use su mano para determinar los tamaños de porción apropiados. 1 porción es:
- Manos ahuecadas: verduras frescas, ensaladas
- Mano ahuecada: nueces y semillas de frutos secos
- Puño: arroz cocido, pasta, avena, o verduras; frutas secas o enlatadas, leche, yogur
- Palma: pescado, pollo, pavo, puerco, o carne roja; una rebanada de pan
- Pulgar: aceites, aderezo para ensaladas, mantequilla de cacahuate, queso

Elija botanas más saludables:
- Preztels sin sal
- Palomitas de maíz con mantequilla ligera
- Papitas horneadas
- Frutas y verduras frescas
- Yogur descremado

Coma todas las comidas y botanas en la mesa de la cocina o el comedor con las pantallas apagadas.

Duerma bien por la noche lo más frecuente posible.

Utilice el método del plato para comer una comida bien equilibrada. **Choosemyplate.gov** tiene muchísimas recetas saludables.

Mueva su cuerpo de cualquier forma posible varias veces durante el día.

¿Cuáles son algunos consejos para las personas con DMD para aumentar de peso?

Consuma tres comidas y dos a tres bocadillos al día.

Beba suplementos orales ricos en calorías si la comida no es suficiente; estos se pueden comprar en una tienda o pueden ser hechos en casa.

En algunos casos, puede ser necesario un tubo de alimentación para completar la ingesta de alimentos por via oral.

Agregue uno de estos potenciadores de calorías a todos los alimentos:

- Mantequilla
- Aceite
- Mantequilla de cacahuate
- Huevos
- Crema espesa
- Aguacate
- Queso
- Crema agria
- Mayonesa
- Yogur

Coma porciones grandes

¿Qué puede ayudar a alguien con DMD en cada etapa ambulatoria?

Fase ambulatoria temprana (caminando con facilidad):

- Movimiento activo como deportes, artes marciales, ciclismo, natación, colorear/dibujar
- Estiramientos cuatro a seis veces por semana
- Terapia acuática

Fase ambulatoria tardía (caminando con dificultad)

- Férulas nocturnas
- Ropa adaptable
- Zapatos adaptables
- Sujetadores de ropa
- Terapia acuática

Fase no ambulatoria (incapaz de caminar):

- Herramientas de alimentación y aseo
- Soporte móvil para brazos
- Tecnología *Smart Home*
- Video juegos
- Terapia acuática

¿Qué otros tipos de equipo médico duradero (*DME*) están disponibles para personas con DMD?

Equipo de baño:

- Asiento de inodoro elevado
- Urinario de mano
- Silla de ducha/inodoro con ruedas
- Banco de transferencia de bañera
- Sistema de transferencia de bañera
- Elevación de la tina

Ascensores y sistemas de elevación:

- Hidráulica o eléctrica
- *Sit-to-Stand*
- *Sit-to-Stand con opciones*
- Elevador de techo
- Ascensor de escalera
- Ascensor
- Ascensor para silla de ruedas en camionetas
- Elevación de la tina

Sistemas de pie:

- *Standers* propensos
- *Standers* supinos
- *Sit-to-Stand*

¿Cuáles son algunas opciones de movilidad para personas con DMD?

Opciones de movilidad de baja tecnología:

- Cochecito adaptable
- Silla de ruedas manual
- Silla de transporte

Opciones de potencia de peso ligero:

- Scooter eléctrico
- Silla de ruedas eléctrica
- Silla eléctrica plegable

Opciones de sillas de ruedas eléctricas:

- Tipo de conducción: tracción delantera, media o trasera
- Sistema operativo de *joystick*: estándar, personalizado, mini
- Tipo de asiento: lineal, personalizado, híbrido

¿A qué edad una persona con DMD pasa de un hospital pediátrico a un hospital para adultos?

La edad de transición a una clínica para adultos depende del *MDA Care Center* que visita. Generalmente es entre los 18 y 26 años.

¿A qué edad una persona con DMD se vuelve responsable de sus propias visitas médicas?

Si la persona no tiene una discapacidad cognitiva, a los 18 años, los médicos le pedirán permiso para hablar con sus padres o cuidadores y delante de ellos. Sabemos que los padres/cuidadores han sido parte de la vida de sus hijos y eso probablemente no cambiara cuando cumplan 18 años. Pero, en los EE. UU., 18 años es la edad de la independencia legal y a esta edad una persona se hace responsable de su atención médica. Para individuos que no son cognitivamente típicos, la responsabilidad de las decisiones médicas pasa a los padres o conservador.

¿Qué es un conservadurismo?

Un conservadurismo es un concepto jurídico en la que una persona administra a los asuntos financieros y/o decisiones de la vida diaria debido a las limitaciones intelectuales, mentales o físicas. El proceso para obtener un conservadurismo puede variar de un estado a otro. Los médicos a menudo pueden ofrecer comentarios sobre la capacidad cognitiva de un individuo, la capacidad para tomar decisiones informadas y la capacidad de realizar actividades de la vida diaria durante una audiencia de curatela. Por lo general, el médico deberá completar un formulario. Para obtener el conservadurismo, los padres o el cuidador deben presentar la documentación ante el tribunal y luego tener una audiencia. Generalmente hay un costo por pasar por el proceso del conservadurismo. Si cree que el conservadurismo es necesario, es mejor comenzar el proceso varios meses a un año antes de que la persona con DMD cumpla 18 años.

¿Puede una persona con DMD solicitar ingresos del Seguro Social (*SSI*)?

SSI está disponible para niños y adultos con DMD. La persona con DMD o sus padres deben presentar una solicitud en la oficina local de *SSI*. Su proveedor de atención medica puede proporcionarle registros sobre el diagnóstico de DMD. Complete un formulario de autorización medica antes de su cita con la oficina del Seguro Social para permitir que su proveedor envíe la información médica. Generalmente, necesitara una cuenta bancaria para recibir depósitos de *SSI*.

¿Como puede una persona con DMD encontrar un equipo médico una vez que ha dejado de recibir atención pediátrica?

Es importante encontrar un proveedor de atención neuromuscular primaria que se sienta cómodo con una atención compleja. Estos son algunos consejos:

- Busque un *MDA Care Center* que trate a adultos con enfermedades neuromusculares.
- Pregunte si puede permanecer en el mismo *MDA Care Center*. En algunos centros de atención, las clínicas pediátricas y de adultos son administradas por el mismo equipo.
- Pídale recomendaciones a su equipo pediátrico. La mayoría de los proveedores pediátricos están familiarizados con los proveedores locales de atención de adultos.
- Considere buscar un proveedor en un centro académico.

MDA desea agradecer a los siguientes especialistas en enfermedades neuromusculares que tomaron el tiempo para responder las preguntas de este recurso: Susan Dalmoura, LCSW, Yale New Haven Children's Hospital; Paige Lembeck, Phd, Yale New Haven Children's Hospital; Mattia Quattrocelli, PhD, Cincinnati Children's Hospital, Umme Salma Vahanvaty, MS, RD, Children's Hospital Los Angeles; Tim Estilow, OT, Children's Hospital of Philadelphia, Terri Carey, PT, Children's Hospital of Colorado; and Leigh Ramos-Platt, MD, Children's Hospital Los Angeles.

Para obtener más información sobre la DMD y ver una guía para padres y familias sobre la DMD, visite mda.org/disease/Duchenne-muscular-dystrophy.

MDA® Muscular Dystrophy Association

mda.org • 1-833-ASK-MDA1
facebook.com/MDAOrg
@MDAorg

66-0032 December 2020