

Hechos sobre las distrofias musculares de Duchenne y Becker

MDA[®]

Estimados amigos:

Cuando mi esposo Terry y yo nos enteramos que nuestro hijo Mike, quien en aquel entonces tenía 4 años de edad, tenía distrofia muscular de Duchenne, estuvimos desolados. Inmediatamente, todas nuestras esperanzas y sueños para Mike — jugar deportes, graduarse de la escuela preparatoria, tener novias — cambiaron totalmente.

Pasé los siguientes seis meses sintiéndome triste todo el tiempo, pero un día me desperté y supe que estaríamos bien. Empezamos a involucrarnos con la MDA y con otros padres de familia de hijos con DMD. Desde entonces hemos aprendido mucho; mucho de ello nos da gran cantidad de esperanza. Hemos encontrado la paz interior respecto a los retos a los que nos enfrentamos, y disfrutamos de una vida familiar completa y llena de recompensas.

Es fácil sentirse apabullado por el diagnóstico que le dan a su hijo. Pero Terry y yo le aseguramos que puede manejar las tareas emocionales y físicas que se encuentran delante de usted, si toma pasos pequeños, fija prioridades y escucha cuáles son las necesidades de su familia.

Puede encontrar a otros que intenten establecer límites para su hijo. Cuando la pediatra de Mike nos preguntó acerca de su participación en deportes y mi respuesta fue negativa, ella me preguntó cuál era el motivo por el que no jugaba. Sin saberlo, ¡le había puesto limitaciones a mi hijo! Si no hubiera sido por esa doctora, no hubiéramos sido testigos del amor que Mike siente por el béisbol, el deporte que jugó por espacio de tres años.

Nos ha ayudado en gran medida la información que hemos recibido de la MDA y de otras familias. Este folleto de la MDA presenta una introducción a las distrofias de Duchenne y de Becker y tiene por objeto ayudarle a cumplir con las necesidades de su hijo hoy y a entender algunos de los cambios que ocurrirán.

Mediante este folleto aprenderá varias cosas alentadoras acerca de la distrofia muscular: que el diagnóstico de su hijo no es “culpa” suya ... que las distrofias musculares de Duchenne y de Becker avanzan en el transcurso de muchos años, lo que le da tiempo a su familia a adaptarse a los cambios

... y que se están desarrollando constantemente tratamientos mejores para cada aspecto de estas enfermedades.

La sociedad hoy en día está mucho más abierta ante las personas con discapacidades, y las leyes le dan derecho a su hijo a recibir una educación completa e incluyente, oportunidades de empleo y acceso a lugares públicos. Además, hay todo un universo de dispositivos tecnológicos para ayudarle a su hijo a realizar el trabajo escolar, a jugar y a trabajar.

Rodéese de personas positivas que lo inspiren. Deje que el amor que siente por su hijo le dé fuerza. Nunca se dé por vencido en cuanto a sus esperanzas y sueños. Mi hijo se graduó de la preparatoria, tiene una novia y es aceptado por sus compañeros. Se siente cómodo siendo quien es. Él me ha enseñado a mí más de lo que yo le he enseñado a él.

A través de la MDA, establecerá una red de apoyo. La revista trimestral Quest es un gran recurso para vivir con distrofia muscular. En su clínica local de la MDA, los médicos expertos y profesionistas de la salud le contestarán preguntas y los enviarán con otros especialistas. En su grupo de apoyo de la MDA, hará amistades y encontrará personas que lo entienden. Y en el campamento de verano de la MDA, su hijo encontrará un lugar en el que puede ser independiente, crecer emocionalmente y divertirse de lo lindo.

La vida es aceptación. Después de que se ha sobrepuesto a su temor y desolación inicial, encontrará que la vida tiene aún mucha felicidad para su familia.

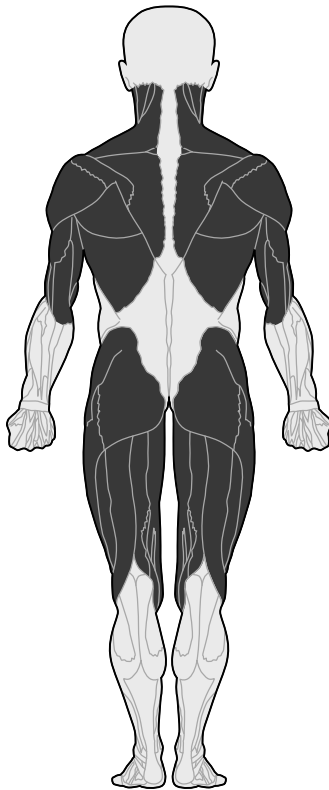
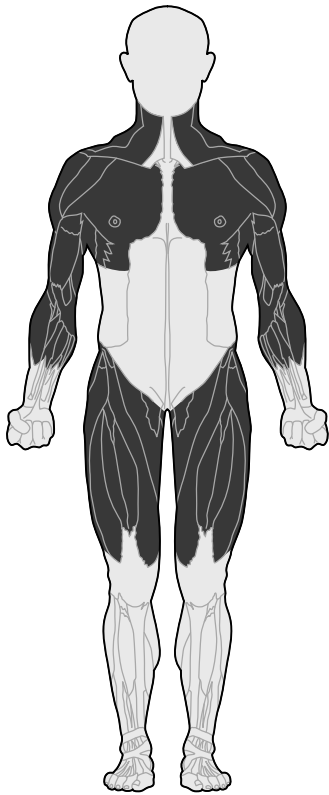
A medida que se enfrente a los años venideros, recuerde que la MDA y todos sus recursos están allí para ayudarle. Le deseo que tenga toda la fortaleza, esperanza y apoyo que necesita. No está solo.



Suzan Norton
Standish, Maine



Michael Norton (en primer plano) con su hermano, John, y sus padres, Suzan y Terry.



En las etapas tempranas, las distrofias musculares de Duchenne y de Becker afectan los músculos de los hombros y de la parte superior de los brazos, así como de las caderas y los muslos. Estas debilidades conllevan a dificultades para levantarse del piso, subir escaleras, mantener el equilibrio y levantar los brazos.

¿Qué son las distrofias musculares de Duchenne y Becker?

Las distrofias musculares son enfermedades genéticas que se caracterizan por el deterioro y debilidad progresivos de los músculos, que inician con cambios microscópicos en los músculos. A medida que los músculos se degeneran a través del tiempo, la fuerza muscular de la persona disminuye.

La *distrofia muscular de Duchenne (DMD, por sus siglas en inglés)* fue descrita por primera vez por el neurólogo francés Guillaume Benjamin Amand Duchenne en la década de 1860. La *distrofia muscular de Becker (BMD, por sus siglas en inglés)* lleva su nombre en honor al médico alemán Peter Emil Becker, quien describió primero esta variante de DMD en la década de 1950.

En la DMD, los niños varones empiezan a mostrar signos de debilidad muscular ya a los 3 años de edad. La enfermedad debilita gradualmente los músculos *esqueléticos* o *voluntarios*, es decir, los músculos de los brazos, piernas y del tronco. A principios de la adolescencia o antes, los músculos respiratorios y del corazón de los niños varones pueden verse también afectados.

La BMD es una versión mucho menos severa de la DMD. Su inicio ocurre generalmente en la adolescencia o edad adulta joven, y el curso es más lento y mucho menos predecible que el de la DMD.

(Aunque la DMD y la BMD afectan casi exclusivamente a niños varones, en algunos pocos casos pueden afectar a niñas mujeres. Vea “¿Es hereditaria?” en la página 11.)

¿Qué ocasiona las distrofias musculares de Duchenne y de Becker?

Hasta la década de 1980, se sabía poco acerca de la causa de cualquier tipo de distrofia muscular. En 1986, investigadores

financiados por la MDA identificaron el gene que, al estar defectuoso — un problema conocido como *mutación* — ocasiona la DMD. En 1987, se identificó la proteína asociada a este gene y se la denominó distrofina.

Los *genes* contienen códigos o recetas para proteínas que son componentes biológicos muy importantes en todas las formas de vida. La DMD ocurre cuando un gene en particular en el cromosoma X no produce la proteína distrofina. La BMD ocurre debido a mutaciones diferentes en el mismo gene. Las personas con BMD tienen un poco de distrofina, pero no es suficiente o es de mala calidad. El tener un poco de distrofina evita que los músculos de las personas con distrofia muscular de Becker se deterioren tanto o tan rápidamente como los de las personas con Duchenne.

Dicho sea de paso, comer o no comer alimentos con proteína no puede reemplazar la distrofina que se ha perdido. Para más información acerca de la forma en que las mutaciones de los genes causan distrofias de Duchenne y de Becker, vea “¿Es hereditaria?” en la página 11.

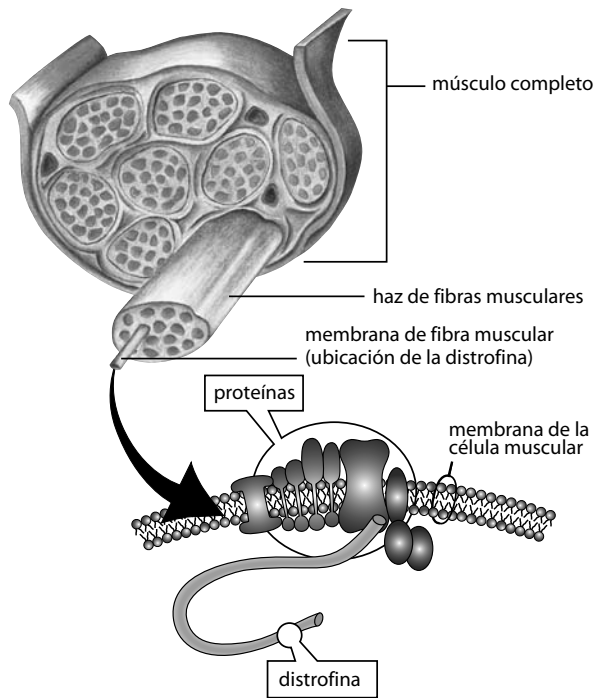
¿Qué ocurre con los músculos voluntarios de alguien con DMD o BMD?

Distrofia muscular de Duchenne

El curso de la DMD es bastante predecible. Los niños que presentan el desorden muchas veces aprenden a caminar tardíamente. En los niños que empiezan a caminar, los padres podrán darse cuenta de un agrandamiento de los músculos de las pantorrillas o sea, una *seudohipertrofia*.

Un niño de edad preescolar con DMD puede parecer torpe y puede caerse con frecuencia. Los padres posiblemente noten que tiene

Membrana de fibra muscular



Los músculos se componen de haces de fibras (células). Un grupo de proteínas interdependientes a lo largo de la membrana que rodea cada fibra ayuda a mantener a las células musculares funcionando adecuadamente. Cuando falta una de estas proteínas, la distrofina, el resultado es la distrofia muscular de Duchenne; si la distrofina es insuficiente o inadecuada, el resultado es la distrofia muscular de Becker.

problemas para subir escaleras, levantarse del piso o correr.

Al llegar a la edad escolar, el niño posiblemente camine sobre los dedos o la punta del pie, presentando una marcha un tanto rodante. Su marcha es insegura y se contonea y puede caerse con facilidad. Para tratar de mantener su equilibrio, saca su barriga y empuja los hombros hacia atrás. Asimismo, tiene dificultad para levantar los brazos.

Muchos niños con DMD pierden la capacidad de caminar en algún momento entre los 7 y 12 años de edad. En los años de la adolescencia, las actividades que involucran los brazos, las piernas o el tronco requieren de ayuda o de apoyo mecánico.

Distrofia muscular de Becker

Muchas veces no se hace el diagnóstico de distrofia muscular de Becker sino hasta la adolescencia o aun la edad adulta, posiblemente cuando un joven se da cuenta que no puede mantenerse a la par de los demás en sus clases de educación física o en el entrenamiento militar. Para compensar sus músculos debilitados, el joven empieza a caminar contoneándose, caminando sobre los dedos del pie o sacando el abdomen.

Tal como en el caso de la distrofia de Duchenne, el patrón de pérdida muscular en la BMD empieza con las caderas y el área de la pelvis, los muslos y los hombros. Pero en la BMD, la cantidad de degeneración muscular varía mayormente de una persona a otra. Algunos hombres requieren sillas de ruedas en su tercera década de

vida o después, mientras que otros se las arreglan durante muchos años con pequeñas ayudas, tales como bastones.

¿Qué pruebas se usan para diagnosticar la DMD y la BMD?

Al diagnosticar cualquier forma de distrofia muscular, el médico comienza generalmente tomando la historia clínica del paciente y su familia y realizando un examen físico. Puede aprenderse mucho de éstos, incluso el patrón de debilidad. La historia clínica y el examen físico ayudan mucho a hacer el diagnóstico aun antes de que se realicen pruebas diagnósticas complicadas.

Es importante obtener un diagnóstico formal, ya que otras enfermedades poseen algunos de los mismos síntomas que la DMD y la BMD. La distrofia muscular de Becker ha sido pasada por alto con frecuencia o ha sido diagnosticada erróneamente como distrofia muscular del anillo óseo o atrofia muscular espinal. Por tal motivo, es importante que se haga tanto un análisis genético como una biopsia muscular antes de suponer que el problema es en realidad BMD.

El médico asimismo desea determinar si la debilidad del paciente se debe a un problema en los músculos en sí o en los nervios que los controlan. Problemas con los nervios que controlan los músculos o sea, las *neuronas motoras*, que originan en la médula espinal y en el cerebro y que llegan a todos los músculos pueden causar una debilidad que se asemeja a un problema muscular, pero que no lo es en realidad.



Debido a los músculos debilitados de las piernas, los niños varones con DMD tienen una forma distintiva de levantarse del piso, que se denomina la maniobra de Gower. Primero, apoyan las manos y las rodillas en el piso, luego, elevan la parte posterior de su cuerpo; a continuación, dejan que sus manos "caminen" en las piernas de abajo hacia arriba para levantar la parte superior del cuerpo.

Temprano durante el proceso del diagnóstico, los médicos frecuentemente solicitan un análisis especial de sangre llamado nivel de CK. CK significa *creatina quinasa*, que es una enzima que se fuga de un músculo deteriorado. Cuando se encuentran niveles elevados de CK en una muestra de sangre, esto indica generalmente que el músculo está siendo destruido por algún proceso anormal, tal como una distrofia muscular o una inflamación. Por consiguiente, un nivel alto de creatina quinasa sugiere que los músculos en sí son la causa probable de la debilidad, pero no indica exactamente cuál podría ser el desorden muscular específico.

La disponibilidad de *pruebas diagnósticas* del ADN, utilizando ya sea células de la sangre o de los músculos para obtener una información genética precisa, ha aumentado. Puede preguntarle a su médico de la clínica MDA o a su consejero genético cuáles son las pruebas disponibles. Ya que muchos hombres con BMD (y algunos con DMD) se convierten en padres, es importante saber con certeza qué enfermedades hereditarias tiene una persona. Las hermanas de personas con DMD o BMD también pueden someterse a la prueba para averiguar si son portadoras de la enfermedad, lo que significa que podrían llegar a tener hijos con la enfermedad.

Para determinar qué desorden está causando un problema, el médico puede solicitar una biopsia muscular, es decir, la extirpación quirúrgica de una pequeña muestra de músculo del paciente. Al analizar esta muestra, el médico puede saber mucho acerca de lo que está pasando en realidad dentro de los músculos. Las técnicas modernas pueden emplear la biopsia para distinguir las distrofias musculares de las enfermedades inflamatorias y de otra índole, así como entre diferentes formas de distrofia.

Otros análisis en la muestra de la biopsia pueden proporcionar información acerca

de qué proteínas musculares se encuentran presentes en las células musculares y si están presentes en cantidades normales y en las ubicaciones correctas. Esto puede determinar si la enfermedad es DMD (sin distrofina) o BMD (con poca distrofina).

¿Qué puede hacerse para tratar la DMD o la BMD?

Gracias a los avances en muchas áreas de la medicina, hay muy buenas terapias disponibles para ayudar con todos los efectos de las distrofias musculares de Duchenne y de Becker. Estas intervenciones están siendo mejoradas todo el tiempo. Los médicos de las clínicas de la MDA pueden enviar a los pacientes con especialistas y terapeutas para estas formas de cuidado. Utilizando las terapias disponibles, los pacientes pueden mantener su comodidad y función y prolongar sus expectativas de vida.

Contracturas

El impacto de la DMD y la BMD puede minimizarse significativamente manteniendo al cuerpo lo más flexible, derecho y móvil que sea posible. Hay varias formas de hacerlo.

A medida que deteriora un músculo, una persona con distrofia muscular desarrolla frecuentemente articulaciones inmóviles, conocidas como *contracturas*. Si no se tratan, éstas se volverán muy severas, ocasionando incomodidad y una movilidad y flexibilidad restringidas. Las contracturas pueden afectar las rodillas, caderas, pies, codos, muñecas y dedos.

Sin embargo, hay muchas formas de minimizar y posponer el desarrollo de contracturas. Los ejercicios de *rango de movimiento* realizados con un horario regular ayudan a retardar las contracturas, evitando que los tendones se acorten de manera prematura. Es importante que un terapeuta físico le muestre cómo hacer los ejercicios de rango de movimiento apropiadamente.



Las ortosis para los tobillos-pies evitan que la parte anterior del pie caiga hacia abajo, haciendo que el niño se tropiece.



Aparatos ortopédicos u "ortosis" pueden agregar apoyo al haber debilidad muscular.



Los ejercicios de rango de movimiento ayudan a retardar las contracturas.

Ortosis en la parte inferior de las piernas pueden ayudar también a mantener las extremidades estiradas y flexibles, retardando el inicio de las contracturas.

Cuando las contracturas han avanzado, pueden realizarse cirugías para mejorarlas. Un *procedimiento de liberación de tendón*, llamado también *cirugía del talón de Aquiles*, se realiza frecuentemente para tratar las contracturas de los tobillos y otras contracturas mientras el niño aún camina. Generalmente, el niño necesitará usar ortosis en la parte inferior de las piernas después de esto.

Curvaturas de la columna

En hombres jóvenes con DMD, la columna vertebral puede adoptar gradualmente una forma curva. La columna puede curvarse de lado a lado (*scoliosis*) o hacia delante en forma de "joroba" (*cifosis*). La escoliosis generalmente aparece después de que un niño ha empezado a usar una silla de ruedas a tiempo completo. La curvatura de "columna hundida" que se observa a veces en aquellos que aún caminan, se llama *lordosis*.

Una escoliosis severa puede interferir al sentarse, dormir y aun al respirar, de manera que deberán adoptarse medidas para tratar de evitarla. Los ejercicios para mantener la espalda lo más derecha posible y consejos acerca de las posiciones para sentarse y dormir puede proporcionarlos un terapeuta físico.

La cirugía para enderezar la columna involucra colocar varillas de metal con ganchos en la columna. Esta cirugía para jóvenes con DMD se realiza generalmente en la adolescencia.

Medicamentos

Se ha encontrado que medicamentos que pertenecen a un grupo conocido como corticoesteroides son efectivos para retrasar el curso de la DMD. (Faltan datos a favor o en contra del uso de *corticoesteroides* en BMD.)

En 2005, la Academia Americana de Neurología emitió recomendaciones acerca del uso de estos fármacos en la DMD. Concluyó que:

- La prednisona (disponible en los Estados Unidos) y deflazacort (que generalmente no está disponible en los Estados Unidos) son de beneficio en el tratamiento de la DMD. Siete estudios de alta calidad mostraron que con estos medicamentos hubo un aumento significativo de fuerza, función muscular de duración determinada (tal como el tiempo que le tomaba a un niño subir las escaleras) y de función pulmonar.
- Los tratamientos iniciales efectivos son: 0.75 miligramos por kilogramo de peso corporal de prednisona al día, o 0.9 miligramos por kilogramo de peso corporal de deflazacort al día.
- La dosis deberá reducirse si ocurren efectos secundarios excesivos, tales como aumento de peso, cataratas, adelgazamiento de los huesos (osteoporosis) o problemas de la conducta. Los efectos secundarios más comunes son aumento de peso y una cara redondeada abotagada.
- Los investigadores no saben aún si deflazacort tiene menos efectos secundarios que la prednisona.

No se ha determinado la edad óptima para iniciar el tratamiento con corticoesteroides. Algunos médicos creen que deberá iniciarse el tratamiento con corticoesteroides tan pronto como se hace el diagnóstico, mientras que otros prefieren esperar hasta que el niño tenga dificultades para caminar. Antes de iniciar el tratamiento con corticoesteroides, el médico y la familia deberán sostener una plática equilibrada acerca de los beneficios esperados, así como de los efectos secundarios.

Con frecuencia se prescriben complementos de calcio y vitamina D junto con la



A los niños con DMD se les debe practicar ecocardiogramas regularmente.



La respiración no invasiva puede mejorar la calidad del sueño.



Algunos expertos recomiendan la natación y ejercicios acuáticos.

prednisona para contrarrestar los efectos de ésta sobre los huesos.

Por lo general se recomienda una dieta baja en calorías y en sodio para ayudar a compensar el aumento de peso y la retención de líquidos que se observa con los corticoesteroides.

A veces en los casos de DMD o BMD se prescriben medicamentos que disminuyen la carga de trabajo del corazón. (Vea “¿De qué otras maneras afectan el cuerpo la DMD y la BMD?” en la página 7.)

Ortosis, marcos para pararse y sillas de ruedas

Aparatos ortopédicos, también llamados ortosis, apoyan el tobillo y el pie o se extienden sobre la rodilla. Las ortosis de los tobillos y pies se recetan a veces para usarse durante la noche, para evitar que el pie apunte hacia abajo y mantener el tendón de Aquiles estirado mientras duerme el niño.

Estar de pie varias horas durante el día, aun soportando el mínimo de peso, fomenta una mejor circulación, huesos más sanos y una columna recta. Una *andadera para estar de pie* o un *marco para pararse* puede ayudarle a una persona con DMD o BMD a estar de pie. Algunas sillas de ruedas pueden inclinarse de manera que la persona pueda estar de pie.

Tarde o temprano, todos los niños con DMD requieren usar *sillas de ruedas*. Al principio, muchos usan sillas de ruedas sólo en la escuela o en los centros comerciales y continúan caminando un poco en casa. En el caso de la distrofia de Duchenne, es típico que un niño utilice la silla de ruedas todo el tiempo para cuando llega aproximadamente a los 12 años de edad. Aunque el niño y los padres de familia pueden odiar la silla de ruedas y considerarla un símbolo de discapacidad, la mayoría de los usuarios encuentran que en realidad pueden movilizarse mejor y que tienen más energía e independencia que cuando intentan caminar con sus piernas muy débiles.

Otros *dispositivos auxiliares para la movilidad y postura* pueden ayudar a las personas que cuidan de personas con DMD o BMD. Entre los dispositivos más sencillos se encuentra una tabla de transferencia para ayudarle a la persona a entrar y a salir de la silla de ruedas. Pueden utilizarse también elevadores mecánicos, sillas para la ducha y camas electrónicas.

¿De qué otras maneras afectan el cuerpo la DMD y la BMD?

Dolor y sensación

Posiblemente se sienta aliviado al saber que el deterioro muscular en las distrofias de Duchenne y de Becker generalmente no es doloroso. Algunas personas informan que a veces tienen calambres musculares; estos pueden tratarse generalmente con analgésicos que se venden libremente en las farmacias.

Asimismo, ya que la distrofia muscular no afecta directamente a los nervios, las personas que tienen estas enfermedades siguen teniendo sensaciones normales respecto al tacto y otros sentidos. Generalmente tienen control sobre sus *músculos lisos o involuntarios* de la vejiga y de los intestinos y tienen funciones sexuales normales.

El corazón

Al igual que los músculos de las extremidades, los músculos cardíacos pueden estar debilitados debido a la falta de distrofina. A través del tiempo, a veces ya en los años de la adolescencia, el daño que ocasiona la DMD al corazón puede convertirse en una amenaza para la vida. Este sistema deberá monitorearse de cerca y esto lo realiza generalmente un cardiólogo pediátrico.

Las personas con DMD o BMD frecuentemente desarrollan *cardiomiopatía* — debilidad del músculo cardíaco — debido a una deficiencia de distrofina. La capa

muscular (miocardio) del corazón se deteriora, al igual que los músculos esqueléticos, y la persona presenta el riesgo de tener una insuficiencia cardíaca mortal.

Algunas personas con BMD tienen una ligera involucreción de los músculos esqueléticos, pero presentan severos problemas cardíacos.

En 2005, la Academia Americana de Pediatría emitió sus recomendaciones para personas con DMD y BMD, así como portadores o portadoras de la enfermedad.

La academia recomienda que un especialista le practique una evaluación cardíaca completa a las personas con DMD, iniciando en la niñez temprana y nuevamente, cuando menos, pasando un año, hasta los 10 años de edad. Posteriormente, la evaluación deberá realizarse una vez al año o al iniciar los síntomas de debilidad cardíaca, tales como retención de líquidos y falta de aire.

Para las personas con BMD, la academia recomienda evaluaciones cada segundo año, cuando menos, iniciando a los 10 años de edad.

Los portadores o portadoras de DMD y BMD presentan un riesgo mayor que el promedio de padecer cardiomiopatía. La academia sugiere que estas personas se sometan a una evaluación cardíaca completa a finales de la adolescencia o edad adulta temprana, o antes si se presentan síntomas, y que estas personas deberán ser evaluadas cada cinco años, comenzando a los 25 a 30 años de edad.

Hay indicaciones preliminares de que el tratamiento con inhibidores de la *enzima convertidora de la angiotensina (ACE)* y *bloqueadores beta* puede disminuir la velocidad del curso de deterioro del músculo cardíaco en casos de DMD y BMD si los fármacos se empiezan a administrar tan pronto aparezcan anomalías en un ecocardiograma (imagen de ultrasonido del corazón), pero antes de que haya síntomas.

Algunas personas con BMD que presentan problemas cardíacos severos, pero que gozan generalmente de buena salud, han sido tratadas exitosamente con transplantes cardíacos.

Función respiratoria

Después de que un niño con DMD tiene unos 10 años de edad, pueden debilitarse el diafragma y otros músculos que hacen funcionar a los pulmones, haciendo que sean menos efectivos para hacer entrar o dejar salir el aire. Los niños y jóvenes con DMD posiblemente no se quejen de que les falta el aire. Los problemas que pueden indicar una mala función respiratoria incluyen dolores de cabeza, embotamiento mental, dificultad para concentrarse o mantenerse despierto, así como pesadillas.

Cualquier persona con un sistema respiratorio debilitado está sujeto también a más infecciones y dificultades para toser. Una gripa sencilla puede convertirse rápidamente en neumonía. Presentándose una infección, es importante obtener tratamiento inmediato antes de que ocurra una emergencia respiratoria.

A medida que disminuye la capacidad respiratoria, la familia puede obtener una máquina para ayudar a toser o aprender procedimientos para ayudarle a la persona a toser y a mantener el sistema bronquial libre de secreciones. Puede consultarse a un terapeuta de la respiración o neumólogo respecto a la información requerida.

En algún momento, se requerirá respiración asistida para ayudar a proporcionar un flujo de aire suficiente hacia y de los pulmones.

El primer paso para utilizar respiración asistida es generalmente mediante un dispositivo *no invasivo*, lo que significa que no se requieren procedimientos quirúrgicos. La persona recibe aire bajo presión mediante una máscara, pieza bucal o pieza para la nariz. Si se requiere apoyo respiratorio a tiempo completo, es posible utilizar la ayuda respiratoria no invasiva las veinticuatro



Aproximadamente una tercera parte de los niños con DMD tienen problemas de aprendizaje.

horas bajo el cuidado de un médico que tenga conocimientos plenos de esta práctica. Algunos hombres jóvenes prefieren cambiar a un sistema invasivo, lo que significa que se realiza una abertura denominada *traqueotomía*, permitiendo que entre aire directamente a la *traquea*.

El folleto de la MDA titulado “Respire con facilidad: Cuidado respiratorio en enfermedades neuromusculares” proporciona información detallada sobre este tema.

Efectos sobre el intelecto

Aproximadamente una tercera parte de los niños con DMD tienen algún grado de *problemas de aprendizaje*, aunque pocos son severamente retrasados. Los médicos creen que las anomalías de distrofina en el cerebro pueden ocasionar déficits cognoscitivos y de conducta sutiles. Los problemas de aprendizaje que se observan en algunas personas con DMD ocurren generalmente en tres áreas generales: enfoque de la atención, aprendizaje verbal y memoria, e interacción emocional.

Los niños de los que se sospecha tienen problemas de aprendizaje pueden ser evaluados por un neuropsicólogo de desarrollo o pediátrico por medio del departamento de educación especial del sistema escolar, o al ser enviados por la clínica de la MDA. Si se diagnostica un problema de aprendizaje, pueden iniciarse inmediatamente intervenciones educativas y psicológicas. El especialista podrá recetar ejercicios y técnicas que pueden ayudar a mejorar estos déficits. Además, la escuela puede proporcionar ayuda especial para el aprendizaje.

¿Pueden las dietas o los ejercicios ayudar en la DMD y BMD?

Dieta

Muchas personas cuando oyen las palabras “falta de proteína”, preguntan

lógicamente, “¿Debo comer más proteínas?” Desafortunadamente, comer más proteínas no tiene efecto sobre ninguna de las proteínas que faltan en el caso de la distrofia muscular.

No se tiene conocimientos de que alguna restricción o adición en la dieta ayude en la DMD o la BMD. La mayoría de los médicos recomiendan una dieta semejante a la que se le da a cualquier niño en crecimiento, pero con algunas modificaciones.

Una combinación de inmovilidad y músculos abdominales débiles puede conllevar a un estreñimiento severo, de manera que la dieta deberá tener un alto contenido de líquidos y fibra, principalmente frutas frescas y verduras.

Para niños que usan sillas electromecánicas de ruedas, que toman prednisona o que no son muy activos, la ingesta de calorías deberá probablemente restringirse un tanto para que el peso se mantenga bajo. La obesidad hace que los músculos esqueléticos y el corazón ya debilitados se esfuerzen excesivamente. Los médicos han encontrado que una dieta baja en calorías no tiene ningún efecto nocivo sobre los músculos.

Aquellos que toman prednisona y que tienen problemas cardíacos posiblemente necesiten también una dieta baja en sodio.

Ejercicio

El ejercicio puede ser de utilidad para formar los músculos esqueléticos, mantener saludable el sistema cardiovascular y contribuir a que la persona se sienta mejor. Pero en el caso de la distrofia muscular, demasiado ejercicio podría perjudicar los músculos. Consulte a su médico acerca de qué tanto ejercicio es mejor. Una persona con DMD o BMD puede ejercitarse moderadamente, pero no deberá extenuarse.

Algunos expertos recomiendan la natación y ejercicios acuáticos (terapia acuática) como una forma buena de mantener los músculos

Cuando un miembro de la familia tiene DMD o BMD, todos los miembros de la familia se ven afectados por las demandas de cuidado y las reacciones emocionales.

a tono al mayor grado posible, sin que éstos tengan que esforzarse indebidamente. La flotabilidad del agua ayuda a proteger contra ciertos tipos de lesiones y esfuerzos musculares. Antes de emprender cualquier programa de ejercicio, asegúrese de que se le ha practicado una evaluación cardíaca al paciente.

Terapia física y ocupacional

Un programa de terapia física generalmente forma parte del tratamiento para la DMD y la BMD. El médico de su clínica MDA lo enviará con un terapeuta físico para una evaluación detallada y recomendaciones apropiadas.

Los objetivos principales de la terapia física son permitir un mayor rango de movimiento en las articulaciones y evitar las contracturas y la escoliosis.

La terapia ocupacional se enfoca en actividades y funciones específicas, mientras que la terapia física hace hincapié en la movilidad y, en los casos en que sea posible, el fortalecimiento de los grupos de músculos grandes. La terapia ocupacional puede ayudar con tareas relacionadas con el trabajo y actividades recreativas o cotidianas, tales como manejar, vestirse o usar una computadora.

¿Cómo se adaptan las familias y los niños a la DMD o la BMD?

Cuando un miembro de la familia tiene DMD o BMD, todos los miembros de la familia se ven afectados por las demandas de cuidado y las reacciones emocionales. Muchas personas encuentran ayuda y apoyo de fuentes religiosas, familias con experiencias semejantes, libros de autoayuda o asesoría profesional. Estos expertos sugieren generalmente lo siguiente:

Para el niño

- Cuando surjan, conteste las preguntas del niño acerca de la enfermedad con franqueza y con un vocablo que pueda entender.
- Siempre considere al niño como una persona y que la enfermedad es sólo un aspecto de su vida.
- Subraye lo que el niño puede hacer y déjele encontrar formas de hacer las cosas que desea hacer. Los niños muchas veces encuentran formas creativas de participar en los deportes y otros pasatiempos.
- Trátelo como trataría a cualquier otro niño, disciplinándolo, inculcándole responsabilidad, esperanza y amor. No lo sobreproteja, y ayúdele a ser independiente.
- Realice actividades familiares normales, incluso salir de vacaciones.

Para la familia

- Respete las emociones y niveles de estrés de cada quien; sea amable y tenga paciencia.
- Programe recesos regulares en las responsabilidades del cuidado.
- Trate con la enfermedad un día a la vez, una crisis a la vez, un año a la vez. No se enfoque en complicaciones futuras.
- Dése crédito por los esfuerzos que hace y lo difícil de su tarea.
- Forme un equipo de apoyo y pida ayuda cuando la necesite.
- Obtenga información de cada fuente disponible, empezando con la MDA.

¿Es hereditaria?

Cuando se les dice a los padres de familia que su hijo tiene una enfermedad genética como la DMD o la BMD, éstos, sorprendidos, se preguntan con frecuencia: “Pero nadie en la familia lo tiene. Entonces, ¿cómo puede ser genético?”

La DMD *puede* ser hereditaria aunque sólo una persona en la familia consanguínea la tenga. Esto se debe a las formas en que se heredan las enfermedades genéticas.

Tanto la DMD como la BMD se heredan en un patrón relacionado con el cromosoma X. Esto significa que el gene que a veces contiene una mutación que causa estas enfermedades se encuentra en el *cromosoma X*.

Cada niño varón hereda un cromosoma X de su madre y un cromosoma Y de su padre, y esto es lo que lo hace del sexo masculino. Las niñas mujeres tienen dos cromosomas X, uno de su madre y uno de su padre.

Cada hijo varón nacido de una mujer con una mutación de distrofina en uno de sus dos cromosomas X tiene un 50 por ciento de probabilidad de heredar el gene defectuoso y de que tenga DMD o BMD. Cada una de sus hijas tiene un 50 por ciento de probabilidad de heredar la mutación y ser portadora. Las portadoras no presentan generalmente síntomas de la enfermedad, pero pueden tener un hijo o una hija con esta mutación o la enfermedad. Los portadores o portadoras de DMD y BMD están en riesgo de tener cardiomiopatía (vea “¿De qué otras maneras afectan el cuerpo la DMD y la BMD?” en la página 7).

¿Cómo puede una familia sin antecedentes de DMD o BMD repentinamente tener un hijo con la enfermedad? Hay dos explicaciones posibles:

La mutación genética que conlleva a la DMD o BMD puede haber existido en las mujeres de la familia durante algunas generaciones, sin que nadie lo sepa. Posiblemente ningún hijo varón haya nacido con la enfermedad, o aun si un niño varón en una generación anterior estuvo afectado, los parientes posiblemente no hayan sabido de qué enfermedad se trataba.

La segunda posibilidad es que el niño con DMD o BMD tenga una mutación genética nueva que surgió en una de las células de los óvulos de la madre. (Ya que la mutación no está en las células de la sangre de la madre, es imposible detectarlo mediante pruebas estándar para portadoras.)

Una vez que una madre da a luz a un hijo con DMD o BMD, existe siempre la posibilidad de que una o más de las células de sus óvulos presenten la mutación genética de distrofina, lo que le da un riesgo más alto que el promedio para transmitir la mutación a otro hijo.

Una vez que la mutación nueva ha sido transmitida a un hijo o hija, éste o ésta puede transmitirlo a la generación siguiente.

Un hombre con DMD o BMD no puede transmitir el gene defectuoso a sus hijos porque le da al hijo varón un cromosoma Y y no uno X. Pero *con toda seguridad*, se lo transmitirá a sus hijas mujeres, porque cada una de ellas hereda el único cromosoma X del padre. Entonces, éstas serán portadoras y cada uno de sus hijos varones tendrá un 50 por ciento de probabilidad de desarrollar la enfermedad, y así sucesivamente.

Una buena forma de averiguar más acerca del patrón hereditario en su familia es hablando con el médico de su clínica MDA o un consejero genético. Asimismo, vea el folleto de la MDA titulado “Hechos sobre la genética y las enfermedades neuromusculares”.

Las mujeres y la DMD

¿Por qué no les afecta a las mujeres generalmente la DMD o la BMD? Cuando una niña hereda un gene defectuoso de distrofina de uno de sus padres, generalmente recibe también un gene saludable de distrofina de su otro padre o madre, dándole suficiente de esta proteína para protegerla de la enfermedad. Los varones que heredan la mutación contraen la enfermedad porque no tienen un segundo gene de distrofina para compensar el gene defectuoso.

Sin embargo, aunque las niñas no tienen los efectos completos de la DMD o la BMD, algunas niñas con el defecto genético se ven un poco afectadas. Un número pequeño de las mujeres con la mutación son portadoras manifiestas que presentan generalmente una forma leve de la enfermedad.

En el caso de estas mujeres, la deficiencia de distrofina puede resultar en músculos más débiles en la espalda, las piernas y los brazos, que se fatigan fácilmente. Algunas de ellas aun pueden necesitar una silla de ruedas u otros dispositivos de movilidad. Las portadoras manifiestas pueden presentar problemas cardíacos que pueden manifestarse como falta de aire o incapacidad para hacer ejercicios moderados. Los problemas cardíacos, si no se tratan, pueden ser bastante severos, y pueden amenazar la vida.

Es aconsejable que a cualquier mujer que sea portadora potencial de DMD o BMD, se le haga una gama completa de pruebas diagnósticas para averiguar su estado. Luego, si es portadora, las evaluaciones regulares de fuerza y un monitoreo cardíaco detallado pueden ayudarle a manejar cualquier sintomatología que pudiera ocurrir.

Búsqueda de tratamientos y curaciones de la MDA

El sitio Web de la MDA es constantemente actualizado con la información más reciente sobre las enfermedades neuromusculares en su programa. Lea las más recientes noticias de investigación en mda.org/whatsnew.

Desde 1986, cuando investigadores financiados por la MDA ubicaron el gene que, cuando presenta defectos, conlleva a la DMD y la BMD, los científicos han edificado sobre esa base para entender mejor estas enfermedades. Desde el 2007, los investigadores de la MDA están siguiendo varias direcciones en búsqueda de una forma de detener o invertir la destrucción muscular de estas enfermedades.

Los investigadores patrocinados por la MDA han creado un gene de distrofina que funciona y que no tiene la mutación de la DMD, y ahora están comprobando su seguridad en un estudio clínico pequeño en niños con esta enfermedad.

En otro abordaje, los investigadores patrocinados por la MDA en una empresa de biotecnología están comprobando PTC124, un fármaco que cambia la forma en la que las células musculares “leen” las instrucciones genéticas, en niños con DMD. En un 15 por ciento de muchachos con la enfermedad existe una señal de parada molecular que ocurre demasiado temprano en las instrucciones del ADN, de manera que no puede formarse una proteína de distrofina completa. Es ésta la señal que PTC124 coacciona a las células a ignorar.

Otros científicos apoyados por la MDA están experimentando con *oligonucleótidos antisensores* que son compuestos diseñados para alentar a las células a pasar por alto todo tipo de error genético, no sólo una señal de

parada. Estos compuestos están pasando por pruebas de laboratorio, y un estudio clínico piloto en los Países Bajos ha mostrado resultados prometedores.

Otros equipos de científicos de la MDA están utilizando células madre aisladas de músculos, vasos sanguíneos o médula ósea para regenerar los músculos en modelos de laboratorio de DMD.

Además, algunos grupos están comprobando estrategias para aumentar la producción de la proteína *utrofina*, que se parece mucho a la distrofina, pero que se produce normalmente en personas con DMD o BMD. Las pruebas de laboratorio muestran que aumentando los niveles de utrofina, en cierta medida se puede compensar la deficiencia de distrofina.



MDA está aquí para ayudarle

La Asociación de la Distrofia Muscular ofrece una amplia variedad de servicios para usted y su familia que ayudan a manejar la DMD o la BMD. El personal de su oficina MDA local está disponible para ayudar de muchas formas. Los servicios de la Asociación incluyen:

- una red nacional de clínicas dotadas de especialistas de primera en enfermedades neuromusculares
- campamentos de verano MDA para niños con enfermedades neuromusculares
- ayuda para obtener equipo médico duradero a través de su programa nacional de préstamos de equipo
- asistencia financiera con reparaciones de todo tipo de equipo médico duradero
- consultas anuales para terapia ocupacional, físico, respiratorio y del habla
- vacunas anuales contra la gripe
- grupos de apoyo para los afectados, sus cónyuges, padres u otros cuidadores
- servicios de apoyo por el Internet mediante la comunidad electrónica *myMDA* y a través de *myMuscleTeam*, un programa que ayuda a reclutar y coordinar ayuda en casa

El programa de educación pública de la MDA ayuda a mantenerse al día con noticias de investigación, descubrimientos médicos e información sobre discapacidad, mediante revistas, publicaciones, conferencistas educativos, seminarios, videos y boletines de noticias.

Los sitios Web de la MDA en mda.org y espanol.mda.org contienen miles de páginas de valiosa información, incluyendo datos específicos sobre enfermedades, hallazgos de investigación, pruebas clínicas y artículos de revistas anteriores.

Todas las personas inscritas con la MDA reciben automáticamente Quest, la galardonada revista trimestral de la MDA. Quest (solamente disponible en inglés) publica artículos detallados sobre descubrimientos de investigación, cuidados médicos y cotidianos, productos y dispositivos útiles, asuntos sociales y familiares, y mucho más. Puede encontrar otras publicaciones de la MDA en mda.org/publications; muchos folletos están disponibles en español. Pregunte en su oficina local MDA para “Servicios MDA para el individuo, la familia y la comunidad” y ayuda para obtener ejemplares de otras publicaciones.

Si tiene cualquier pregunta sobre la DMD o la BMD, alguien de la MDA le ayudará a encontrar la respuesta. Para ponerse en contacto con su oficina local MDA, llame al (800) 572-1717.



En la portada:
Tanto Andrew Soto, quien se muestra aquí con Freckles, como su hermano mayor Julian han recibido diagnósticos de distrofia muscular de Duchenne. Ellos viven en Tucson, Ariz., con sus padres Lupe y Tim.



El sitio Web de la MDA es constantemente actualizado con la información más reciente sobre las enfermedades neuromusculares en su programa.

mda.org
(800) 572-1717

©2010, Asociación de la Distrofia Muscular

Propósito y programas de la MDA

La Asociación de la Distrofia Muscular lucha contra las enfermedades neuromusculares a través de la investigación a nivel mundial. El programa de la MDA incluye las siguientes enfermedades:

Distrofias musculares

Distrofia muscular de Duchenne
Distrofia muscular de Becker
Distrofia muscular del anillo óseo
Distrofia muscular facioescápulohumeral
Distrofia muscular miotónica
(*enfermedad de Steinert*)
Distrofia muscular congénita
Distrofia muscular oculofaríngea
Distrofia muscular distal
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss

Enfermedades de las neuronas motoras

Esclerosis lateral amiotrófica (*ALS*)
Atrofia muscular espinal infantil progresiva
(*Tipo 1, enfermedad de Werdnig-Hoffmann*)
Atrofia muscular espinal intermedia
(*Tipo 2*)
Atrofia muscular espinal juvenil
(*Tipo 3, enfermedad de Kugelberg Welander*)
Atrofia muscular espinal adulta (*Tipo 4*)
Atrofia muscular espinal bulbar
(*enfermedad de Kennedy*)

Miopatías inflamatorias

Dermatomiositis
Polimiositis
Miositis con cuerpos de inclusión

Enfermedades de la unión neuromuscular

Miastenia grave
Síndrome miasténico de Lambert-Eaton
Síndromes miasténicos congénitos

Enfermedades de los nervios periféricos

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
Ataxia de Friedreich
Enfermedad de Dejerine-Sottas

Enfermedades metabólicas de los músculos

Deficiencia de fosforilasa
(*enfermedad de McArdle*)
Deficiencia de maltasa ácida
(*enfermedad de Pompe*)
Deficiencia de fosfofructoquinasa
(*enfermedad de Tarui*)
Deficiencia de enzimas bifurcadoras
(*enfermedad de Cori o de Forbes*)
Miopatía mitocondrial
Deficiencia de carnitina
Deficiencia de transferasa de palmitil carnitina
Deficiencia de fosfogliceratoquinasa
Deficiencia de fosfogliceratomutasa
Deficiencia de deshidrogenasa de lactato
Deficiencia de desaminasa de mioadenilato

Miopatías debidas a anomalías endocrinas

Miopatía hipertiroidea
Miopatía hipotiroidea

Otras miopatías

Miotonía congénita
Paramiotonía congénita
Enfermedad del núcleo central
Miopatía nemalínica
Miopatía miotubular
(*miopatía centronuclear*)
Parálisis periódica
(*hipercalémica e hipocalémica*)