

HOJA INFORMATIVA

¿En que consiste la distrofia muscular de Duchenne?

La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad neurológica hereditaria donde ocurre una degeneración progresiva de las fibras musculares provocando disminución de la fuerza muscular desde la infancia con debilidad progresiva.

¿Cuáles son sus características clínicas?

Su comienzo clínico es generalmente a los 2 años de edad. Los primeros síntomas se caracterizan por debilidad muscular a nivel de la pelvis que va en aumento hacia los músculos de la espalda (cintura escapular). Aumento de volumen de los músculos de la pantorrilla, deformidades esqueléticas, contracturas musculares, disminución de la fuerza muscular normal originando una marcha característica (marcha anadeante). Desviación de la columna a nivel lumbar, dificultad para subir escaleras que cada día es mayor, cuando el paciente esta acostado le es difícil incorporarse (es un signo característico de la enfermedad). Ya en la adolescencia pierden la capacidad para caminar quedando en sillas de ruedas, hay un gran por ciento de retraso mental asociado a la enfermedad, alteraciones psicológicas. Luego aparece afección cardiovascular, respiratoria, alteraciones digestivas con dificultad para ingerir los alimentos, vómitos, dolor abdominal, diarreas recurrentes etc.

¿Por qué ocurre esta enfermedad?

Esta es una enfermedad hereditaria que se transmite de una forma recesiva ligada al cromosoma X, lo que implica que los individuos enfermos serán siempre varones, hijos de mujeres que porten la alteración genética (portadoras). Las mujeres portadoras tienen un riesgo en cada embarazo para su descendencia de:

- ❖ De que nazcan hijos varones enfermos en un 50% de probabilidad.
- ❖ Que nazcan hijos varones sanos en un 50% de probabilidad.

- ❖ Un 50% de probabilidad de que sus hijas sean portadoras.
- ❖ Un 50% de probabilidad de que sus hijas no hayan heredado la condición de portadoras.

¿Cómo llegar al diagnóstico?

El diagnóstico se realiza por los antecedentes familiares de varones afectados y / o fallecidos, manifestaciones clínicas y severidad de las mismas, momento de aparición y estudios complementarios dentro de los cuales tenemos:

1. Dosificación enzimática. Fosfocreatinquinasa (CPK).
2. Electromiografía.
3. Biopsia muscular.
4. Electroretinograma.
5. Electrocardiografía.
6. Estudios moleculares por técnicas de Biología Molecular, que además de la confirmación diagnóstica, permite el diagnóstico de portadoras y el diagnóstico prenatal.

TRATAMIENTO

No tiene tratamiento curativo específico. Sin embargo, puede disponer de Atención multidisciplinaria (Pediatras, Neurólogos, Neumólogos, Ortopédicos, Fisiatras, Genetistas Clínicos y Psicólogos.

Asesoramiento genético.

Tratamiento de las complicaciones.

¿Puede volver a ocurrir en otro hijo?

Sí, puede volver a ocurrir, ya que, el riesgo es el mismo para cada embarazo y por ser una herencia recesiva ligada al cromosoma X se mantiene el riesgo teniendo en cuenta el sexo como comentamos anteriormente.

¿Qué se puede hacer para no tener un hijo enfermo?

Las parejas con riesgo de tener hijo con esta enfermedad puedan asumir diferentes conductas de acuerdo a sus necesidades y aspiraciones.

1. Realizar el diagnóstico prenatal con la posibilidad de aborto selectivo.
2. Determinar el sexo durante el embarazo.
3. Confiar en la posibilidad que el niño será sano.
4. No tener hijos.
5. Realizar una adopción.

En el laboratorio de genética del Instituto de Neurología y Neurocirugía, existe un registro nacional de familias con esta enfermedad.

Puede acudir al mismo o a su genetista más cercano, para que le oriente como llegar a este servicio, donde recibirá toda la información que usted necesite sobre la enfermedad y los riesgos para todos los miembros de su familia.