La distrofia muscular de Duchenne de Boulogne

La distrofia muscular de Duchenne (1/3.500 varones que nacen) es la más frecuente de las miopatías infantiles. Es una enfermedad genética hereditaria recesiva ligada al sexo, en la cual, la persona afectada presenta en general pocos indicios antes de los tres años, pero camina tarde, se cae a menudo y se levanta con dificultad. A lo largo de los años aparece un déficit motor progresivo que le impide muy pronto subir escaleras, caminar (hacia los 10/12 años) y que acaba limitando la utilización de los miembros superiores. Se desarrolla una escoliosis, a menudo grave, ocasionalmente antes, pero siempre generalmente después de perder la deambulación. La esperanza de vida depende tanto más de las complicaciones cardíacas cuanto que actualmente puede tratarse la afectación respiratoria. El hacerse cargo de forma permanente y personalizada, para limitar las consecuencias de la enfermedad muscular y, la utilización de ayudas técnicas que restauren las funciones que se van perdiendo, permiten la elaboración y realización de un proyecto de calidad de vida.

ASEM
Asociación Española contra las Enfermedades Neuromusculares

AFM
Association Française contre les Myopathies

Documento original de la AFM cedido a ASEM

	SINTOMATOLOGÍA	EXPLORAR	EXÁMENES COMPLEMENTARIOS
Aparato Locomotor	• **retraso en la adquisición de la deambulación** • **caídas frecuentes** • **dificultades para levantarse y para subir escaleras** • **dificultad para caminar**	• pseudohipertrofia de pantorrillas, hiperlordosis • disminución de fuerza muscular con predominio proximal • retracciones músculo-tendinosas (varus equino, flexum abductum de cadera...)	• CPK: muy aumentadas • EMG: trazado "miógeno" • biopsia muscular: ausencia de distrofina
		• escoliosis • signos puberales	• radiografías del raquis
	• **astenia, fatiga**	• fatiga muscular • desequilibrio nutricional • insuficiencia respiratoria (ahogo, disminución de la capacidad vital, episodios infecciosos...) • insuficiencia cardíaca • estado depresivo	• dosificaciones: vitaminas, oligoelementos • ver aparato respiratorio • ver aparato cardio-vascular
	• **dolores**	• complicaciones del aparataje • subluxaciones (hombros, caderas) • osteoporosis • fractura • sufrimiento psíquico, ansiedad	• radiografías, balance fosfocálcico • radiografías
Aparato Cardiovascular	• **insuficiencia cardíaca**	• taquicardia, habitualmente asintomática hasta los 10 años • miocardiopatía dilatada no hipertrófica (trastornos de la repolarización, afectación de la función diastólica y después sistólica) • insuficiencia respiratoria mal compensada	CONTROL SISTEMÁTICO • ECG, ecocardiograma ANTES DE UNA INTERVENCIÓN QUIRÚRGICA EN EL RAQUIS: • Holter, Doppler, escintigrafía cavitaria ± test de sensibilización farmacológica
Aparato respiratorio	• **cefaleas** • **sudores** • **trastornos de la vigilancia** • **inversión del ciclo nictemeral** • **ahogos repetidos** • **cianosis** • **neumopatías** • **fiebre**	• hipercapnia, insuficiencia respiratoria • falsas vías • atelectasias	• EFR (anual desde los 7-8 años) • grabación nocturna por oximetría (después de los 12 años) • gasometría • placas • fibroscopia
Aparato digestivo	• **trastornos de deglución**	• falsas vías • reflujo gastro-esofágico	• PH metría, TEGA, manometría, radiocinema
	• **estreñimiento** • **alternancia de diarreas y estreñimiento** • **náuseas y vómitos** • **meteorismo** • **dolores abdominales**	• pseudo oclusión • fecaloma • aerogastria, aerocolia (complicaciones de la ventilación nasal) • etiologías habituales (apendicitis, cólicos nefríticos...)	• ASP
	• **obesidad**	• estado depresivo	• pesar en cada consulta (curva de peso específico de la DMD/Griffiths 1988)
	• **adelgazamiento**	• deshidratación, pneumopatía • insuficiencia respiratoria crónica • depresión • carencia de aporte (fatiga masticatoria, dificultades motoras, alimentación inadaptada,...)	• lonogramas, placas, EFR... • dosificaciones: vitaminas, oligoelementos
Aparato urinario	• **dolores lumbares**	• cólico nefrítico	• UREA, CREATININA...
ORL Estomatología	• **trastornos de la masticación** • **babeo** • **trastornos de la deglución**	• macroglosia	
	• **caries dentales**		
	• **traqueotomía** • **aspiraciones traqueales hemorrágicas** • **dificultades de aspiración traqueal**	• lesión hemorrágica, granuloma de la tráquea • estenosis de la tráquea	• laringoscopia
Psicología y vida social	• **dificultades escolares, trastornos de la atención** • **disminución de los intereses intelectuales** • **dolores, insomnio** • **astenia, intimidación** • **pérdida de apetito, bulimia** • **agresividad** • **inhibiciones, dificultades de comunicación**	• trastornos neuro-cognitivos • estado depresivo • ansiedad • trastornos funcionales • insuficiencia respiratoria	• balance psicológico global • test diagnóstico • ver aparato respiratorio

ORIENTACIONES TERAPÉUTICAS

Prevenir las retracciones y las deformaciones	Masaje • movimientos • estiramientos, posturas • tablillas nocturnas • ortesis • alternancia postural (en particular periodos de estar de pie evitando estar sentado prolongadamente)
Asegurar la mejor autonomía posible	Silla de ruedas eléctrica cuando las dificultades de la deambulación restringen el campo de acción del niño • ayudas técnicas (gira-páginas eléctrico, control del entorno...)
Cirugía correctora de función y/o de confort de los miembros inferiores	Tenotomías, trasplantes tendinosos, ver osteotomías
Artrodesis del raquis	Antes que la afectación cardíaca no contraindique la anestesia, incluso si la angulación es todavía débil (hacia los 10/13 años)
Evitar los esfuerzos inútiles **Adaptar la alimentación** **Asegurar una ventilación correcta**	Compensando las dificultades por la utilización de ayudas técnicas apropiadas (silla de ruedas eléctrica, informática...)
Sedar el dolor	Masajes, movimientos suaves, fisioterapia, láser, ultrasonidos... • adaptación del aparataje, de la instalación • analgésicos
Lucha contra la inmovilidad	Movimiento, alternancia postural
Medidas farmacológicas	Vitamina D, calcio, calcitonina...
Evitar la inmovilización enyesada	Preferir la osteosíntesis o de las tablillas amovibles para permitir movimientos y masajes en cuanto sea posible
Control regular del estado cardíaco	Permite la programación de las intervenciones quirúrgicas en el momento más idóneo (cirugía raquídea incluso antes de la aparición de la escoliosis, en función del estado cardíaco)
Asegurar una ventilación correcta	
Control regular	Necesidad de adaptar el tratamiento según la evolución de la enfermedad
Asegurar una ventilación correcta	Ventilación mecánica: nasal, bucal, cintura abdominal, traqueotomía en presencia de signos de insuficiencia respiratoria o de complicaciones repetidas • reeducación respiratoria por Bird® en peri-operatorio
"Toilette" de las vías aéreas y prevenir las infecciones	Antibioterapia a la menor infección (incluso catarro) • kinesiterapia respiratoria • aerosoles • aspiración traqueal y fibroaspiración
Vacunaciones	• Pneumovax®, antigripal, antihemofilus • calendario habitual de vacunación
Adaptación de la textura de los alimentos	
Regularización del tránsito	Acudir regularmente el retrete • régimen alimenticio adaptado • laxante suaves • masajes abdominales, alternancia postural
Durante la ventilación nasal	Evitar el decubitus dorsal, la cabeza en extensión • dormir de lado con la cabeza flexionada • cintura abdominal durante la ventilación, incluida la noche • revisar la regulación del aparato de ventilación
Tratamiento etiológico	
Modificar los hábitos alimenticios	Prevención de la obesidad • en caso de obesidad: reducción de los aportes calóricos (adelgazamiento < 500 g/semana)
Tratamiento etiológico **Asegurar una correcta ventilación** **Ver psicología** **Adaptar la alimentación**	Fraccionar las comidas • encontrar la consistencia adecuada • estudiar la ergonomía: instalación, elección de los cubiertos, cañas para los líquidos ... • Ayuda a la alimentación: tercera persona, feeders,... • suplementos calóricos: preparación artesanal o industrial
Asegurar una buena diuresis	
Adaptar la alimentación	
Higiene dental	Precauciones de anestesia local
Cuidados y vigilancia de la cánula traqueal	
Tratamiento local	Modificación de la cánula • nitrato de plata...
Apoyo psicológico **Psicoterapia** **Ayuda psico-pedagógica**	
Tratamiento medicamentoso	Antidepresivos (atención a las contraindicaciones)
Ayuda social	Apoyo, seguridad médica. autonomía, cuadro de vida, derechos sociales...
Asegurar una correcta ventilación	

Distrofia muscular de Duchenne de Boulogne

CONSEJO GENÉTICO

- **Enfermedad genética recesiva ligada al X, debida a una anomalía del gen DYS que codifica la distrofina, localizada en Xp21.**
- **Información de la familia, detección de mujeres portadoras y diagnóstico prenatal, generalmente factible de realizar.**
- **Dirigirse a una consulta de consejo genético.**

ANESTESIA

- **Evitar los halógenos, debido al riesgo de hipertermia maligna, la succinilcolina (hipercalemia), la atropina (taquicardia).**
- **Es indispensable realizar un balance cardíaco profundo preoperatorio.**
- **A veces es necesaria una ventilación mecánica postoperatoria temporal.**

ASEM

Asociación Española
contra las Enfermedades
Neuromusculares

C/ Jordi de Saint Jordi 26-28 bajo
08027 Barcelona
Teléfono: 93 451 65 44
Fax: 93 451 69 04
E-mail: asem15@suport.org
www.asem-esp.org

A F M

Association Française
contre les Myopathies

Association régie par la loi
du 1er Juillet 1901
Reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale - BP 59
91002 Évry cedex
Télephone: 00 33 1 69 47 28 28
Télécopie: 00 33 1 60 77 12 16
E-mail: editions-myoline@mail.afm.genethon.fr
www.afm-france.org

Para la edición de este documento, agradecemos la colaboración de:

Fundación ONCE
para la cooperación e integración social
de personas con discapacidad

MINISTERIO DE TRABAJO Y ASUNTOS SOCIALES
SECRETARÍA GENERAL DE ASUNTOS SOCIALES
INSTITUTO DE MIGRACIONES Y SERVICIOS SOCIALES

Edición 2004. *Traducción de la Dra. Pia Gallano del original "La dystrophie musculaire de Duchenne de Boulogne", editado por la Association Française contre les Myopathies (AFM), revisada 10/96*