

¿SABES QUÉ ES LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD)?

- La DMD es una **enfermedad neuromuscular rara**.¹
- **Afecta a niños varones** predominantemente ya que está ligada al cromosoma X.¹
- Las **mujeres** son **portadoras asintomáticas** y por ello pueden transmitir la enfermedad.¹
- La DMD se caracteriza por una **degeneración de la musculatura esquelética** con **síntomas** que se **manifiestan precozmente** alrededor de los 3 años.¹
- Esta patología provoca la **pérdida progresiva de movilidad e independencia** en torno a los 12 años, haciendo imprescindible el uso de una silla de ruedas.^{1,2}
- **Muchos pacientes fallecen entre los 25-30 años** por una acumulación de complicaciones.^{1,2}

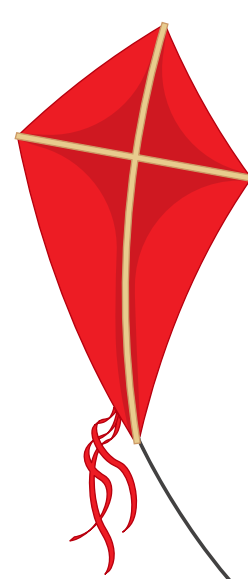


ORIGEN DE LA ENFERMEDAD^{1,3,4}

La presencia de **alteraciones en el gen de la distrofina**, uno de los genes más largos en los humanos, provocan la **desestabilización de las fibras musculares y degeneración progresiva de los músculos**; y la aparición de más enfermedades asociadas.^{3,4}



LA DMD AFECTA A 1 DE CADA 5.000 NIÑOS⁵



Deterioro progresivo de los músculos
Debilidad y deformación de la musculatura esquelética y cardíaca

SÍNTOMAS DE LA DMD^{4,5}

1. FASE AMBULATORIA TEMPRANA

- Debilidad en miembros inferiores.
- Necesidad de apoyo en el cambio de posición de sentado en el suelo a bipedestación.
- Marcha con balanceo de caderas.
- Marcha de puntillas.
- Limitación para subir escaleras.
- Imposibilidad para saltar.
- Dificultad en aprendizaje y problemas de conducta.

2. FASE AMBULATORIA TARDÍA

- Marcha cada vez más dificultosa.
- Pérdida de la habilidad para subir escaleras y levantarse del suelo.
- Primeros síntomas de escoliosis.

3. FASE NO AMBULATORIA TEMPRANA

- Pérdida de la marcha.
- Pérdida de capacidad para mantenerse de pie.
- Desarrollo de escoliosis.

4. FASE NO AMBULATORIA TARDÍA

- Debilidad progresiva en extremidades superiores.
- Incapacidad para mantenerse sentado.
- Complicaciones cardíacas y respiratorias.

EVOLUCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La **mayoría de los pacientes se diagnostican** entre los **3 y los 5 años** aunque **debe ser lo más temprano posible, rápido y preciso** para garantizar un inicio precoz de las intervenciones sobre el paciente.⁵

Al ser una patología con una amplia sintomatología **debe ser tratada por diferentes especialistas médicos y terapeutas**.⁵



EN DMD, EL TIEMPO ES CALIDAD DE VIDA

Un **rápido reconocimiento de los signos de alerta de la DMD** permitirá un **diagnóstico temprano** de la enfermedad por parte del especialista, principalmente neuropediatra. Esto podría ayudar a dar a los pacientes el **mejor seguimiento y apoyo** por los diferentes especialistas médicos y terapeutas implicados; y contribuir a **mejorar su calidad de vida**.⁵



DIAGNÓSTICO TEMPRANO = CALIDAD DE VIDA

PP-UNP-ESP-1264

1. Crisafulli S, Sultana J, Fontana A, et al. Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis. Orphanet J Rare Dis. 2020;15(1):141.
2. Lee-Gannon T, Jiang X, Tassin TC, et al. Biomarkers in Duchenne Muscular Dystrophy. Curr Heart Fail Rep. 2022;19(2):52-62.
3. Bladen CL, Salgado D, Monges S, et al. The TREAT-NMD DMD Global Database: analysis of more than 7,000 Duchenne muscular dystrophy mutations. Hum Mutat. 2015;36(4):395-402.
4. Duan D, Goemans N, Takeda S, et al. Duchenne muscular dystrophy. Nat Rev Dis Primers. 2021;7(13):1-19.
5. Nascimento Osorio A, Medina Cantillo J, Camacho Salas A, et al. Consensus on the diagnosis, treatment and follow-up of patients with Duchenne muscular dystrophy. Neurología (Engl Ed). 2019;34(7):469-481.