

## DÍA MUNDIAL DE LA Distrofia Muscular de Duchenne LA CLAVE ESTÁ EN EL DIAGNÓSTICO OPORTUNO

- La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es el tipo de distrofia muscular más frecuente en niños, presentándose en 1 por cada 3,600 varones nacidos vivos<sup>1</sup>.
- El diagnóstico oportuno es vital, ya que su manejo está enfocado en retardar el avance de la enfermedad.

**Lima, septiembre del 2022.** El 07 de septiembre se conmemora a nivel mundial el Día Mundial de la Concientización de la Distrofia Muscular de Duchenne, una enfermedad rara de origen genético que se manifiesta principalmente en niños varones y puede notarse incluso desde antes de los 3 años de edad<sup>2</sup>. Se caracteriza por debilidad muscular que avanza de forma progresiva y degenerativa; debido a una alteración en el gen (mutaciones) que produce una proteína llamada distrofina que es fundamental para el funcionamiento de los músculos, cuando hay una alteración en este gen no se produce la distrofina o se genera en muy baja cantidad por lo que se va atrofiando la masa muscular de forma rápida y progresiva<sup>3</sup>.

Los síntomas de la DMD avanzan rápidamente afectando la autonomía del paciente y trastocando toda la dinámica familiar afectando la calidad de vida debido a la naturaleza progresiva y crónica de la DMD, que además requiere manejo multidisciplinario por parte de un amplio abanico de profesionales, que brinden atención a los pacientes en múltiples áreas como: rehabilitación, ortopedia, gastroenterología, nutrición, manejo pulmonar, cardiología, psicología, entre otras<sup>4</sup>.

“Los síntomas suelen aparecer en los primeros años de vida y se manifiestan con dificultad para adquirir la marcha. Es decir, estos niños caminan tarde, comienzan a caminar en puntas, tienen dificultades para correr, para subir las escaleras o para incorporarse del suelo. Si un médico de cualquier especialidad detecta estos síntomas en un niño debe de solicitar, en primer lugar, el dosaje sanguíneo de la creatina quinasa o CPK. Esta es una enzima que se libera desde el músculo y, por lo tanto, va a estar en valores muy elevados en los casos de Distrofia Muscular de Duchenne”, señala la neuropediatra Dra. Peggy Martínez Esteban del Instituto Nacional de Salud del Niño de San Borja.

### ¿Cuáles son los signos y síntomas?<sup>5</sup>:

- Debilidad muscular
- Caídas frecuentes
- Pantorrillas con desarrollo exagerado
- Camina con marcha de pato y con postura lordótica lumbar
- Dificultad para saltar, correr o subir escaleras
- Necesita ayuda para levantarse del suelo, se apoya sobre sus piernas para levantarse (maniobra de Gowers)

<sup>1</sup> Van Ruiten HJ, et al. Arch Dis Child. 2014;99:1074–107

<sup>2</sup> [https://www.cdc.gov/NCBDDD/Spanish/actearly/pdf/spanish\\_pdfs/SP\\_Duchenne.pdf](https://www.cdc.gov/NCBDDD/Spanish/actearly/pdf/spanish_pdfs/SP_Duchenne.pdf)

<sup>3</sup> <https://www.duchenne-spain.org/que-es-duchenne/>

<sup>4</sup> <https://www.duchenne-spain.org/que-es-duchenne/>

<sup>5</sup> <https://www.duchenne-spain.org/sintomas/>

Todavía existe mucho desconocimiento acerca de la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) por parte del personal médico y de la población en general. Lo que conlleva a un retraso en el diagnóstico de la patología, llegando a tardar varios años en la confirmación diagnóstica de la enfermedad, después de observarse los primeros síntomas, lo cual a su vez implica aplazamiento en el tratamiento del paciente y en la respectiva asesoría para sus familias, afectando así su calidad de vida.

Por tal motivo, en el marco del Día Mundial de la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), la Asociación Duchenne Parent Project Perú (ADPPP), junto a la Sociedad de Enfermería, se unen en un llamado por una mayor visibilidad sobre la importancia del diagnóstico precoz y el tratamiento temprano y multidisciplinario que requiere la atención integral de los pacientes con DMD.

La Asociación Duchenne Parent Project Perú es una organización sin fines de lucro creada y dirigida por padres y madres de niños afectados que luchan incansablemente por encontrar una cura o tratamiento y mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias. “Necesitamos trabajar en conjunto con autoridades, comunidad médica y sociedad para visibilizar los efectos de la Distrofia Muscular de Duchenne que hoy siguen siendo invisible para muchos, postergando así la identificación y el correcto diagnóstico de estos niños, que podría significar un retraso notorio del progreso de la enfermedad y con ello, prolongar su calidad de vida. En caso se necesite información o cualquier familia sospecha de signos o síntomas de DMD comuníquense con nosotros a través de la web [www.elmomentoesahora.pe](http://www.elmomentoesahora.pe) y completa el formulario”, declara Maribel Bejarano, Directora de la Asociación Duchenne Parent Project Perú.

###

### **Acerca de la Distrofia Muscular de Duchenne**

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad de base genética que provoca debilidad progresiva y pérdida de masa muscular. Vinculada al cromosoma X, afecta principalmente a los varones<sup>6</sup>. La alteración genética hace que la proteína distrofina no sea producida. En ausencia de esta proteína, los músculos se vuelven frágiles y se degeneran con el tiempo. El resultado final es la debilidad, que impide a los pacientes subir escaleras, caminar y mover los brazos a medida que la enfermedad avanza. En los estadios avanzados de la DMD, el deterioro muscular es extenso, afectando incluso los músculos respiratorios, lo que puede dar lugar a trastornos pulmonares que pongan en peligro la vida, requiriendo soporte ventilatorio y complicaciones cardíacas<sup>7</sup>.

---

6 Muntoni F, Torelli S, Ferlini A. Dystrophin and mutations: one gene, several proteins, multiple phenotypes. *Lancet Neurol* 2003;2(12):731-40.

7 Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Brumbaugh D, Case LE, Clemens PR, Hadjiyannakis S, Pandya S, Street N, Tomezsko J, Wagner KR, Ward LM, Weber DR; DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol* 2018;17(3):251-267.



### Contacto de prensa

Maribel Bejarano / [duchenneperu@gmail.com](mailto:duchenneperu@gmail.com) / 997 959 982

Enzo Chaparro / [enzochaparro@conectorperu.com](mailto:enzochaparro@conectorperu.com) / 996 469 700