
DIAGNÓSTICO Y MANEJO DE LA DISTROFIA
MUSCULAR DE DUCHENNE

GUÍA PARA FAMILIAS





Índice

1. INTRODUCCIÓN	4
2. CÓMO UTILIZAR ESTE DOCUMENTO	7
Reuniendo a su equipo de atención	
Tomar Duchenne paso a paso	
3. ATENCIÓN EN EL DIAGNÓSTICO	18
Sospecha de DMD	
4. DIAGNOSTICAR DUCHENNE	21
5. MANEJO NEUROMUSCULAR	24
Mantener la fuerza física y la función	
6. MANEJO DE ESTEROIDES	25
Regímenes, dosis y efectos secundarios	
7. MANEJO ENDOCRINO.....	34
Crecimiento, pubertad y monitoreo suprarrenal.	
8. MANEJO DE LA SALUD ÓSEA.....	36
Monitoreo y tratamiento de huesos quebradizos.	
9. MANEJO ORTOPÉDICO.....	38
Monitoreo y tratamiento de huesos quebradizos.	



10. MANEJO DE REHABILITACIÓN	40
Terapia física y ocupacional	
11. MANEJO PULMONAR	44
Monitoreo de los músculos respiratorios	
12. MANEJO CARDÍACO	46
Monitoreo del corazón	
13. MANEJO GASTROINTESTINAL	49
Nutrición, deglución y otros problemas gastrointestinales	
14. MANEJO PSICOSOCIAL	52
Comportamiento, aprendizaje y adaptación a la vida con DMD	
15. CONSIDERACIONES PARA CIRUGÍA	55
16. CONSIDERACIONES DE ATENCIÓN DE EMERGENCIA.	57
17. TRANSICIÓN DE ATENCIÓN	59
CONCLUSIÓN	63

EXENCIÓN DE RESPONSABILIDAD

La información y los consejos publicados o disponibles en este folleto no tienen la intención de reemplazar los servicios de un proveedor médico (médico, enfermera, practicante de enfermería, etc.), ni constituyen una relación médico-paciente. Este consejo debe tomarse junto con el consejo médico, que usted debe consultar en todos los asuntos relacionados con su salud, en particular con respecto a los síntomas que pueden requerir diagnóstico o atención médica. Cualquier acción de su parte en respuesta a la información provista en este folleto es a su discreción. Aunque se han realizado todos los esfuerzos posibles para asegurar la exactitud e integridad de la información contenida en este folleto, no se puede garantizar la precisión y se debe individualizar el cuidado en cada situación

1.INTRODUCCIÓN

La distrofia muscular de Duchenne (DMD o Duchenne) es una enfermedad, cuyo manejo terapéutico es complejo y esta complejidad deriva de la propia fisiopatología de la enfermedad y de los cambios evolutivos derivados de las distintas fases evolutivas de la enfermedad en relación a los distintos órganos implicados en el curso del proceso evolutivo. Por desgracia no es un mundo al que cualquiera entra de manera voluntaria.

Muscular Dystrophy Association (MDA), Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD), TREAT-NMD y World Duchenne Organization (WDO-UPPMD) comprenden el dolor y la angustia que sienten los padres con este diagnóstico, y el soporte que se necesita durante el curso de la enfermedad. Una vez establecido el diagnóstico es importante para todos los implicados, especialmente para que los hijos afectados reciban lo mejor en atención, apoyo y recursos. Por esta razón, trabajamos juntos para desarrollar esta Guía familiar de Duchenne 2020.

La DMD forma parte de un espectro de enfermedades musculares conocidas como "distrofinopatías".

Las distrofinopatías son el resultado de la ausencia o disminución de una proteína muscular llamada "distrofina" y su espectro clínico van desde el fenotipo Duchenne, que constituye el cuadro clínico más grave a formas clínicas menos severas como el fenotipo Becker, pasando por otras formas clínicas prácticamente asintomáticas. Para simplificar la exposición esta guía se referirá principalmente a la forma clínica más grave como es la distrofia muscular de Duchenne (DMD).

Esta Guía va dirigida de una manera particular a los pacientes afectados, así como a los padres y otras personas que constituyen el entorno como cuidadores de los pacientes. Trata de manera especial las distintas fases que tiene la enfermedad en su curso evolutivo: Fase diagnóstica, fase temprana de la debilidad, pérdida de la deambulación, periodo de silla de ruedas, etc... Duchenne es uno de un espectro de enfermedades musculares conocidas como "distrofinopatías". Las distrofinopatías son el resultado de la ausencia de la proteína muscular "distrofina" y van desde el fenotipo más grave (síntomas que ve) la distrofia muscular de Duchenne, hasta el fenotipo más leve pero variable de distrofia muscular de Becker. Para simplificar, nos referimos principalmente a Duchenne en toda esta Guía familiar. Hemos escrito esta Guía familiar para que se dirija a los padres en el Diagnóstico y la Fase Ambulatoria Temprana, y para la persona que vive con Duchenne. Para los fines de este documento, "usted" se refiere a la persona que vive con Duchenne.

“Esta es una guía de los aspectos ‘médicos’ de Duchenne, pero siempre tenga en cuenta que el lado médico no lo es todo. La idea es que, al minimizar los problemas médicos, su hijo puede continuar con su vida y ustedes pueden seguir siendo una familia. Es bueno recordar que la mayoría de los niños de Duchenne son niños felices y que a la mayoría de las familias les va muy bien después del shock inicial del diagnóstico”.

Elizabeth Vroom, World Duchenne Organization (UPPMD)

ANTECEDENTES DE LAS “CONSIDERACIONES DE CUIDADOS” DE DUCHENNE

Las líneas de los Centros para Control y Prevención de Enfermedades (CDC) de los EEUU para la atención de la distrofia muscular de Duchenne se conocen en la comunidad como las “consideraciones de atención” y están basadas en un extenso estudio realizado por expertos internacionales en diagnóstico y atención de Duchenne, elegidos para representar una amplia gama de especialidades. Esto les permitió establecer directrices que la mayoría estuvo de acuerdo en que representaban la “mejor práctica” para la atención de los enfermos afectados de DMD. Las líneas actualizadas se desarrollaron utilizando el mismo proceso. La Guía para Familias de Duchenne 2020 resume los resultados de las actualizaciones para la atención médica de la distrofia muscular de Duchenne. Tanto el esfuerzo original como las líneas actualizadas fueron respaldados por los CDC en colaboración con grupos de defensa de pacientes y la red TREAT-NMD. Los documentos se publican en The Lancet.



La Guía está disponible en los sitios web de PPMD, MDA, WDO (UPPMD), TREAT-NMD y CDC. Adicionalmente, gracias a TREAT-NMD y UPPMD, existen múltiples traducciones a través de TREAT- NMD.

Además, cada área de subespecialidad desarrolló un artículo por separado, para una inmersión más profunda en un área específica de atención. Estos artículos se publicarán en un volumen de Suplemento Pediátrico de la revista Pediatrics, revista oficial de la Academia Estadounidense de Pediatría, en 2018 y estarán disponibles a través de los sitios web que se enumeran a continuación:

REFERENCIAS PARA EL DOCUMENTO PRINCIPAL:

SITIOS WEB DE DEFENSA

www.mda.org
www.parentprojectmd.org
www.treat-nmd.eu
<https://worldduchenne.org>
www.duchenne-spain.org

LÍNEAS DE ATENCIÓN PUBLICADAS

- Diagnóstico y manejo de la distrofia muscular de Duchenne, actualización, parte 1: Diagnóstico, neuromuscular, rehabilitación, manejo endocrino y gastrointestinal y nutricional
- Diagnóstico y manejo de la distrofia muscular de Duchenne, actualización, parte 2: Manejo respiratorio, cardíaco, de salud ósea, y ortopédico
- Diagnóstico y manejo de la distrofia muscular de Duchenne, actualización, parte 3: Atención primaria, manejo de emergencias, atención psicosocial y transiciones de atención a lo largo de la vida

PÁGINAS DE DESTINO

- **CDC:** www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/care-considerations.html
- **Parent Project Muscular Dystrophy:** www.parentprojectmd.org/careguidelines
- **MDA:** www.mda.org
- **World Duchenne Organization:** www.worldduchenne.org
- **TREAT NMD:** <http://www.treat-nmd.eu/resources/care-overview/dmd-care/> diagnosis-management-dmd/
- **Duchenne Parent Project España (DPPE):** <https://www.duchenne-spain.org/que-es-duchenne/>

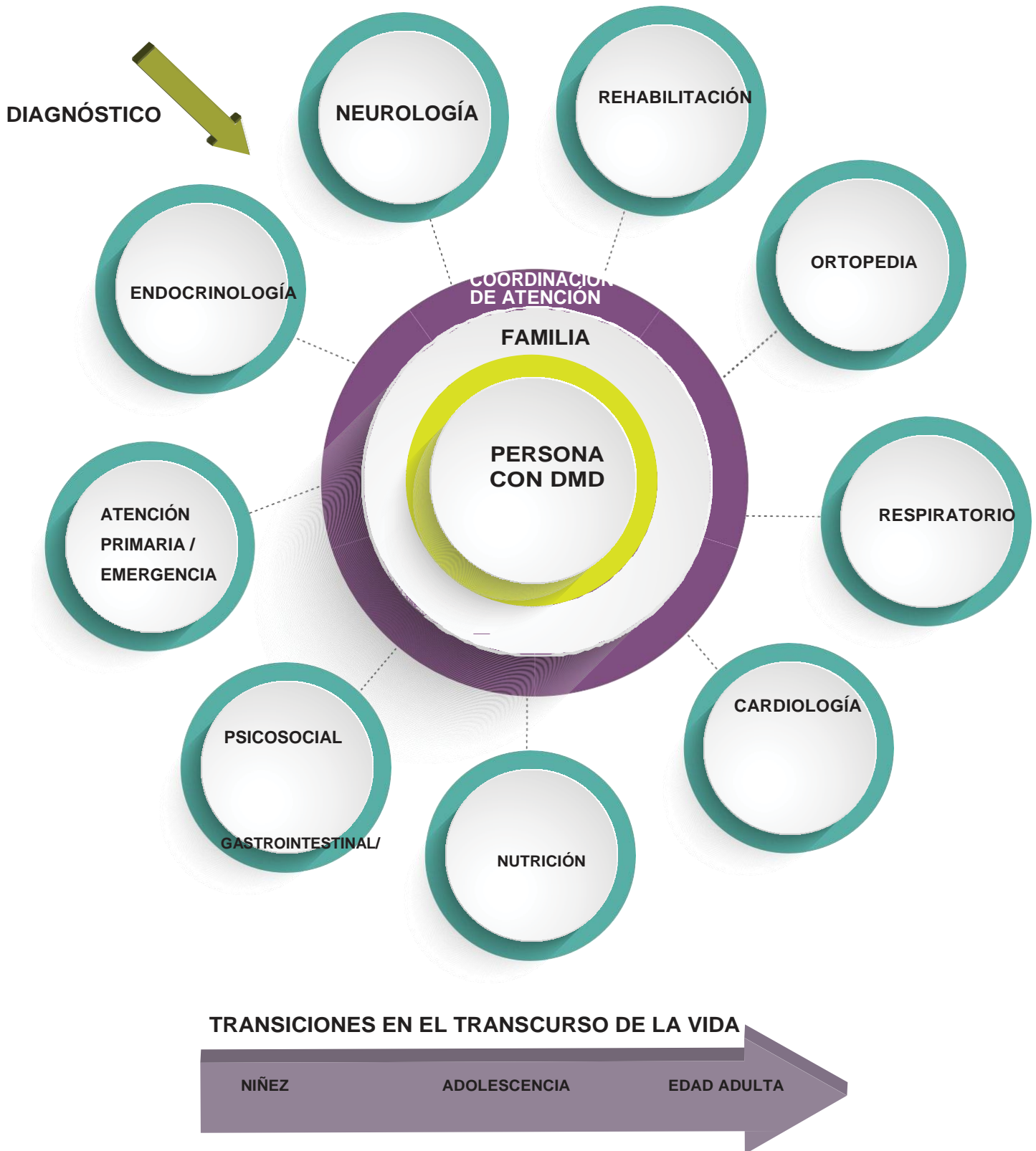


Figura 1



2. CÓMO UTILIZAR ESTE DOCUMENTO

PUEDEN UTILIZAR ESTA GUÍA DE DOS MANERAS DIFERENTES:

1. Concentrarse en una etapa específica de Duchenne
2. Concentrarse en un área específica de atención de Duchenne

La siguiente sección, incluyendo la Tabla 1, demuestra la progresión de Duchenne como un proceso paso a paso que varía de persona a persona. Esta guía está destinada a ser una descripción general de las necesidades de atención que usted pudiera anticipar.

Además, si desea leer secciones específicas de atención y manejo que puedan ser relevantes para usted ahora, puede encontrarlas fácilmente en el índice.

REUNIENDO A SU EQUIPO DE ATENCIÓN

El mejor manejo de Duchenne requiere un enfoque multidisciplinario, con la aportación de especialistas de muchas áreas diferentes que le proporcionarán atención integral. Un especialista neuromuscular (ENM) actuará como médico principal de su equipo neuromuscular, asumiendo la responsabilidad de su atención general a lo largo de su vida. Conforme usted pase de la atención pediátrica a la atención para adultos, este especialista puede cambiar de un ENM pediátrico a un ENM para adultos, pero seguirá siendo el médico líder de su equipo. Un coordinador de atención es un integrante importante del equipo que ayudará a asegurar que la comunicación y la atención se coordinen entre los integrantes del equipo, entre usted y el equipo, y entre el equipo y sus proveedores locales y de atención primaria (pediatra, proveedor de medicina familiar, etc.). Si su equipo neuromuscular no incluye un coordinador de atención, asegúrese de preguntar a quién debe llamar con preguntas / inquietudes / emergencias entre citas.

Esta Guía familiar le proporcionará información básica para permitirle participar de manera efectiva en el proceso de obtener atención integral. Su ENM debe estar al tanto de todos los problemas potenciales en Duchenne y debe tener acceso a las intervenciones que son el fundamento para la atención adecuada y la aportación de subespecialidades esenciales. Conforme usted cumpla años, cambiará el énfasis de algunas intervenciones, así como la inclusión de algunos subespecialistas. La Guía Familiar le guía a través de las diferentes áreas de atención de Duchenne (Figura 1). No todos estos subespecialistas serán necesarios en todas las edades o etapas, pero es importante que estén accesibles si es necesario y que la persona que coordina la atención tenga apoyo en todas estas áreas.

USTED está en el centro de su equipo de atención. Es importante que usted y su familia estén **involucrados activamente con un profesional médico** que coordinará e individualizará su atención clínica. (Figura 1).



DUCHENNE PASO A PASO (TABLA 1)

Duchenne es una enfermedad de evolución lenta. Separamos las etapas clave de Duchenne para ayudarle a anticipar las recomendaciones de atención. Aunque estas etapas pueden variar un poco en su distinción, puede ser útil usar las etapas para identificar el tipo de atención e intervenciones que se recomiendan en un momento en particular y lo que debe esperar de su equipo de atención en ese momento.

1. **DIAGNÓSTICO (infancia/niñez)**

Actualmente, la mayoría de los niños con Duchenne permanecen sin diagnosticar durante la etapa presintomática (cuando los niños muestran pocos síntomas, si los hubiese), a menos que haya antecedentes familiares de la enfermedad, o que se realicen análisis de sangre por otros motivos. Hay síntomas presentes como caminar, gatear o hablar con retraso, pero generalmente son sutiles y no suelen reconocerse en esta etapa.

Los padres suelen ser los primeros en notar diferencias en el desarrollo de sus hijos, los primeros en hacer preguntas y los que solicitan más pruebas para explicar los retrasos que se perciben en el desarrollo. La Academia Estadounidense de Pediatría desarrolló una herramienta para ayudar a los padres a evaluar el desarrollo de sus hijos, buscar posibles retrasos y abordar estas inquietudes con sus proveedores de atención primaria. Esta herramienta se puede encontrar en: **motordelay.aap.org**.

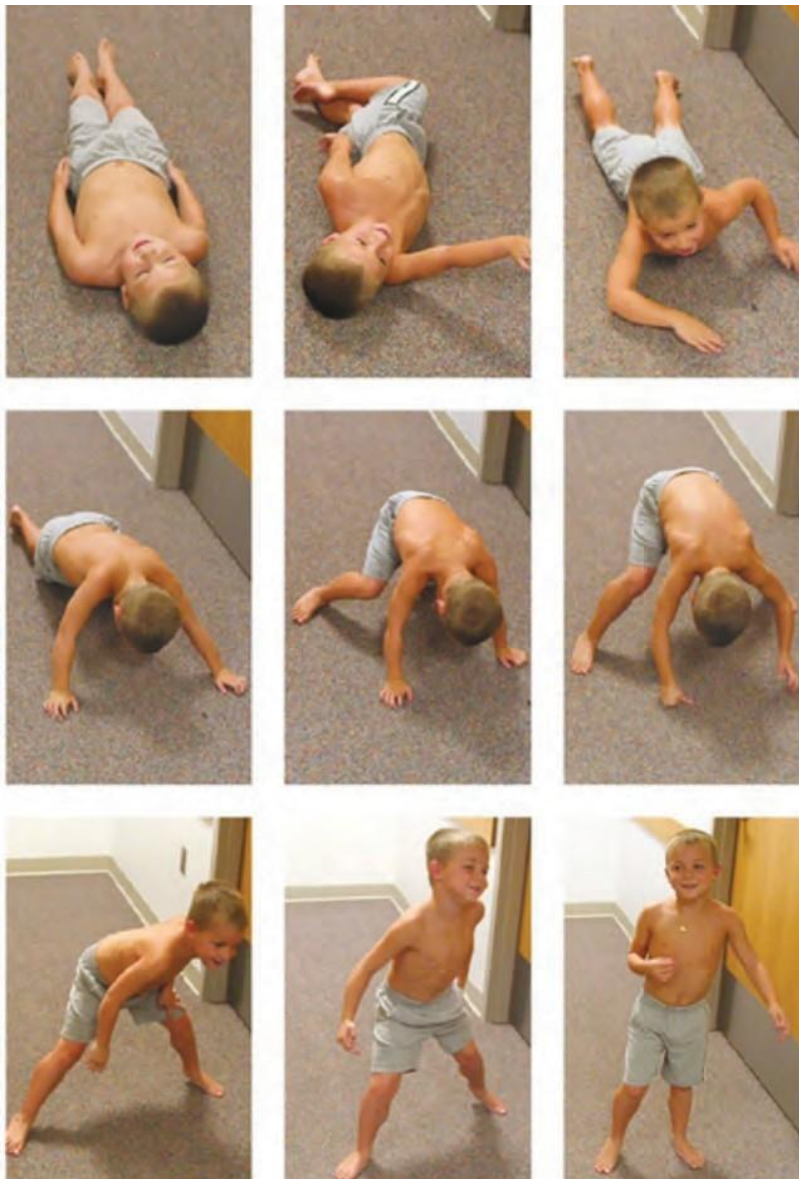
El apoyo psicosocial y emocional es extremadamente importante cuando se confirma un nuevo diagnóstico de Duchenne. Recibir un diagnóstico de Duchenne es tremendamente difícil. Hay muchas preguntas sin respuesta, y las familias suelen sentirse solas y abrumadas, y con pocos lugares a dónde recurrir. Los proveedores de atención primaria y los especialistas neuromusculares pueden ser especialmente útiles durante este tiempo, facilitando los contactos con organizaciones de atención y defensa adecuadas que pueden ayudar a proporcionar recursos, información y apoyo que los padres necesitan para ayudarse a sí mismos y a sus familias. En Estados Unidos, PPMH ha desarrollado una página especial con recursos que los padres pueden usar para ayudarse durante los primeros 3 meses de un nuevo diagnóstico (ParentProjectMD.org/for-newly-diagnosed).

Además, tanto PPMD como MDA tienen recursos disponibles para comunicarse con hijos, hermanos y familiares acerca de un diagnóstico de Duchenne. Conectarse con grupos de defensa locales le ayudará a saber qué recursos están disponibles. **En España DPPE es la asociación de referencia nacional e internacional para familias de habla hispana.**

2. AMBULATORIA TEMPRANA (niñez)

En la etapa ambulatoria o de caminar temprana, los niños mostrarán lo que típicamente se consideran los indicios “clásicos” de Duchenne. Estos indicios pueden ser muy sutiles y pueden incluir:

- Retraso o dificultad para levantar la cabeza o el cuello
- No caminar hasta los 15 meses
- Dificultad para caminar, correr o subir escaleras
- Tropezar y caer con frecuencia
- Dificultades para saltar y brincar
- Retraso global en el habla en relación con la media de niños sanos de la misma edad
- Necesitar ayuda para levantarse del suelo o apoyar las manos en las piernas para levantarse (vea la Maniobra de Gowers, Figura 2 a continuación)



- Pantorrillas que se ven más grandes de lo normal (pseudohipertrofia)
- Caminar con las piernas separadas
- Caminar de puntillas y andar con los pies abiertos
- Caminar con el pecho levantado (o tener la espalda encorvada, curva, o arqueada, lo que se conoce médicamente como hiperlordosis)
- Creatina quinasa elevada (llamada “CK” o “CPK”; es una enzima liberada por el músculo cuando se daña. El nivel de CK se mide en la sangre; si una CK es superior a 200, se necesitan más pruebas para confirmar el diagnóstico de Duchenne)
- Enzimas hepáticas elevadas (AST o ALT; una AST o ALT elevada también puede ser indicio de que se necesitan más pruebas acerca de Duchenne. Nunca deben hacerse más evaluaciones del hígado hasta que se haya excluido la distrofia muscular de Duchenne)

DIAGNOSTICAR DUCHENNE:

Cuando hay sospecha de Duchenne, la primera prueba suele ser un análisis de sangre para ver si la CK en suero está elevada. Las personas con Duchenne suelen tener un nivel de CK de 10 a 100 veces el valor normal. Si esto se encuentra, se recomendarán pruebas específicas para identificar posibles cambios en el ADN, lo que se llama “mutación genética”) que causa la enfermedad de Duchenne. Es necesario la aportación de especialistas, específicamente asesores genéticos, para interpretar estas pruebas genéticas y para discutir cómo los resultados pueden afectar a su hijo y posiblemente a otros integrantes de la familia. El diagnóstico suele realizarse durante la fase ambulatoria temprana.

PSICOSOCIAL, APRENDIZAJE, Y COMPORTAMIENTO:

Los niños afectados por la distrofia muscular de Duchenne, tienen mayor probabilidad de tener problemas de aprendizaje y comportamiento. Las causas pueden ser múltiples y mal conocidas. En algunos casos pueden atribuirse a una la falta de distrofina en el cerebro, generalmente en relación a mutaciones concretas; otros pueden deberse a ajustarse a limitaciones físicas. Algunos medicamentos, como los esteroides, que suelen iniciarse en la etapa ambulatoria temprana o tardía (ver más abajo), también pueden desempeñar un rol. Algunos niños que toman esteroides pueden tener dificultades para controlar impulsos, ira, cambios de humor, atención y memoria, mientras que otros no. Si se encuentran retrasos en el desarrollo y/o aprendizaje, una evaluación realizada por un psicólogo o neuropsicólogo puede ayudar a definir problemas específicos, así como a dar recomendaciones para ayudar a alcanzar su máximo potencial. Los problemas emocionales y de comportamiento no son poco frecuentes y se manejan mejor si se abordan pronto. Los pediatras y psicólogos del desarrollo pueden ser muy útiles en estas áreas. El habla y el lenguaje también deben evaluarse, y las terapias deben iniciarse lo antes posible, si es necesario. Si su familia tiene dificultades para acceder a recursos, los trabajadores sociales pueden ser muy útiles para acceder a ellos. El apoyo familiar es esencial, y puede ser necesaria la aportación de especialistas para abordar problemas psicosociales, de aprendizaje y de comportamiento específicos (Sección 14).

TERAPIA FÍSICA/FISIOTERAPIA:

Una introducción al equipo de terapia física (Sección 10) en esta etapa temprana permitirá que los regímenes de ejercicio/estiramiento se introduzcan gradualmente para mantener los músculos flexibles y prevenir o minimizar la tensión en las articulaciones. El equipo de rehabilitación también puede asesorar acerca del ejercicio apropiado durante el tiempo de juegos/recreo, así como la educación física adaptada, para mantener a su hijo seguro mientras se apoya la integración escolar. Un programa de ejercicios de terapia física debe enfocarse en estirar y mantener el rango de movimiento más que en fortalecer. Las férulas nocturnas (a menudo llamadas “órtesis tobillo-pie” u “OTP”) pueden recomendarse en esta etapa para aportar estiramiento prolongado y evitar la pérdida del rango de movimiento del tobillo. Un programa de estiramiento en el hogar recomendado por su fisioterapeuta debe formar parte de su rutina diaria.



ESTEROIDES:

Los corticosteroides, o “esteroides”, deben discutirse preferentemente en el momento del diagnóstico y valorar la indicación en el momento oportuno según criterio del neuropediatra, (Sección 6). Al planear el uso de esteroides, es importante analizar sus beneficios, asegurarse de que todas las vacunas estén completas y analizar los factores de riesgo, de los efectos secundarios de los esteroides, y también cómo se pueden anticipar y minimizar. Esto incluye recibir educación nutricional (de preferencia de un dietista registrado) para ayudar a evitar efectos secundarios como el aumento de peso y la alteración de la salud ósea.

SALUD ÓSEA Y HORMONAS:

Tomar esteroides puede conducir a huesos débiles y afectar los niveles de varias hormonas, como la hormona del crecimiento y testosterona (la hormona sexual masculina) (Sección 7). La nutrición es importante para mantener huesos fuertes, y se deben fomentar las dietas que contengan vitamina D y calcio (secciones 8 y 13). Puede ser adecuado discutir sus necesidades nutricionales con un dietista registrado en sus visitas neuromusculares. Las alturas y los pesos deben verificarse en cada visita neuromuscular y deben trazarse en un gráfico para monitorear el crecimiento y el peso a lo largo del tiempo (Sección 7). Medir la longitud del hueso en su antebrazo (“longitud cubital”), o la parte inferior de la pierna (“longitud tibial”), o sumar las longitudes de la parte superior e inferior del brazo (“longitud segmentaria del brazo”) son formas alternativas de registrar “alturas” precisas y también deben rastrearse para las mediciones de línea base. Se debe obtener un nivel de densidad ósea de línea base, utilizando absorción de rayos X de energía dual (o “DEXA”), al iniciar los esteroides (ver Sección 8).

CORAZÓN Y MÚSCULOS RESPIRATORIOS:

Típicamente, no es probable que haya problemas con el corazón y los músculos respiratorios en esta etapa, pero la vigilancia debe iniciarse con el diagnóstico para establecer la línea base (lo que es “normal” para usted) y luego continuar en las visitas de seguimiento regulares. Iniciar las pruebas de función pulmonar a una edad temprana le ayudará a acostumbrarse al equipo y a “practicar” para visitas posteriores. Se recomienda el monitoreo cardíaco (ECG, ecocardiograma) en el momento del diagnóstico y anualmente hasta los 10 años, y luego con mayor frecuencia conforme sea necesario (Sección 12). También es importante que tenga las vacunas antineumocócicas (neumonía) y anuales contra la influenza (vacunas contra la gripe) para evitar enfermedades (Sección 11).

3. AMBULATORIA TARDÍA (infancia tardía/adolescente/adulto joven)

En la etapa ambulatoria tardía, caminar será cada vez más difícil, con mayor dificultad durante las actividades motoras, como subir escaleras y levantarse del piso.

PSICOSOCIAL, APRENDIZAJE, Y COMPORTAMIENTO:

La evaluación continua de retrasos en el aprendizaje o discapacidades específicas de aprendizaje es importante en esta etapa. Los psicólogos y neuropsicólogos pueden ayudar a identificar las intervenciones más adecuadas para satisfacer sus necesidades educativas. Será necesario el apoyo continuo de profesionales para ayudar con cualquier problema de aprendizaje y comportamiento, y pueden ser necesarias intervenciones específicas para abordar las estrategias de adaptación para lidiar con la pérdida de fuerza física y funciones (Sección 14). En esta etapa, debe comenzar a establecer metas para el futuro para que usted y su familia puedan trabajar con su escuela para organizar la educación y la capacitación necesarias para alcanzar dichas metas. Para algunos, una evaluación neuropsicológica puede indicarse para ayudar a identificar posibles deficiencias cognitivas y brindar estrategias para el hogar y el aula para ayudarlo a funcionar de la mejor manera.

Brindar cuidados requiere energía emocional y física. Dedicar tiempo para uno mismo, así como para las relaciones con los demás, es extremadamente importante. El desarrollo de redes de apoyo que incluyan familiares y de la comunidad de confianza puede ser muy útil para dar a los cuidadores tiempo para descansar y recargar energías.

TERAPIA FÍSICA/FISIOTERAPIA:

La aportación de la rehabilitación seguirá enfocándose en mantener el rango de movimiento, fuerza y función para mantener la independencia (Sección 10). El equipo rehabilitador está formado por el médico rehabilitador, el fisioterapeuta, el terapeuta ocupacional y el logopeda. Conjuntamente trabajarán para aumentar las capacidades funcionales, prolongar la marcha, impedir o retrasar las deformidades y mejorar en lo posible la integración social. El médico rehabilitador realizará una valoración del balance articular, muscular y funcional del paciente, e indicará la pauta de tratamiento y las necesidades ortésicas en cada momento de la evolución de la enfermedad.

El fisioterapeuta instruirá y supervisará la pauta de estiramientos necesarios en cada fase; así como la indicación de la idoneidad de los ejercicios a realizar; su papel es fundamental en la reeducación de la marcha en el momento de introducción de las ortesis cuando esté indicado; también orientará en la práctica deportiva. El terapeuta ocupacional asesorará sobre los productos de soporte necesarios para las transferencias, la adaptación de la vivienda y las actividades de la vida diaria. Es importante la recomendación de equipos como sillas de ruedas y promover el soporte de peso mediante bipedestación asistida (esto ayudará a la salud ósea y a la digestión). Es importante asegurarse de que las ayudas para movilidad, como sillas de ruedas, estén equipadas con asientos que permitan la alineación del cuerpo, el posicionamiento adecuado y la comodidad, evitando especialmente la oblicuidad pélvica. Un programa diario de estiramiento en el hogar es de importancia continua. El equipo rehabilitador trabajará coordinadamente con un especialista en cirugía ortopédica cuando el paciente lo precise.

Nota: Aquesta Secció serà revisada per la Dra. Julita Medina, per aquest motiu l'he dextat amb lletra de color negra.



ESTEROIDES:

El manejo continuo del tratamiento con esteroides es importante en esta etapa, con atención al régimen específico y la dosis empleada (Sección 6), así como a la prevención, vigilancia y manejo de los efectos secundarios. Las evaluaciones semestrales para monitorear la fuerza y la función músculo-esquelética son importantes. La atención continua al control de peso debe tener en cuenta cualquier tendencia a tener bajo peso o sobrepeso con una intervención adecuada si existe alguna inquietud (Sección 13).

SALUD ÓSEA Y HORMONAS:

La vigilancia continua de la salud ósea y el riesgo de fracturas es importante al usar esteroides, especialmente conforme disminuye la movilidad. Es importante que su ENM monitoree el riesgo de fracturas por medio de análisis de sangre que verifiquen los niveles de vitamina D (“25 OH vitamina D”), así como pruebas de imágenes como un escaneo de DEXA o radiografías de la columna vertebral que pueden evaluar la densidad/salud ósea (Sección 8). La dieta debe evaluarse en cada visita para asegurarse de que esté comiendo cantidades adecuadas de vitamina D y calcio. La altura, longitud y peso deben seguirse monitoreando para detectar signos de retrasos en el crecimiento (Sección 7).

CORAZÓN Y MÚSCULOS RESPIRATORIOS:

Se necesitan evaluaciones continuas del corazón y los músculos respiratorios. El ECG, la resonancia magnética cardíaca o el ecocardiograma y otros tipos de pruebas deben realizarse al menos una vez al año desde el diagnóstico y con mayor frecuencia conforme se necesite después de los 10 años. El cardiólogo recomendará intervenciones si se observan cambios en el ECG, la resonancia magnética cardíaca o el ecocardiograma (Sección 12). (este último apartado vuelve a repetir lo de la RM y el ECG, a revisar nuevamente)

4 NO AMBULATORIA TEMPRANA (niñez/adolescente/adulto joven)

En la fase **no ambulatoria temprana**, puede comenzar a cansarse después de caminar largas distancias. Cuando esto sucede, un scooter, una carriola más grande (si es adecuado) o una silla de ruedas pueden ser útiles para ayudar en la movilidad (Sección 10).

PSICOSOCIAL, APRENDIZAJE, Y COMPORTAMIENTO:

Las conversaciones acerca de la “transición” de adolescente a adulto deben comenzar al menos a los 13 o 14 años. Mientras que sus equipos médicos pediátricos y adultos, trabajadores sociales, profesionales de la escuela y otros le ayudarán a planear una transición tranquila, una o dos personas en su equipo neuromuscular deben ayudar a guiar el desarrollo de su plan de transición personal. Las conversaciones acerca de sus metas futuras deben incluir metas educativas, y también dónde le gustaría vivir, estudiar, trabajar y recibir atención médica. Conforme se convierte en adulto, es importante mantener la independencia para poder seguir disfrutando de las actividades del hogar, en la escuela y con sus amigos. Es importante que se mantenga conectado con sus amigos; es muy importante formar y mantener relaciones en esta etapa. Mientras que algunas personas que viven con Duchenne no tienen problemas psicosociales, otras sí. La detección de ansiedad y depresión debe ocurrir en cada visita neuromuscular. Si se identifica ansiedad o depresión, debe tratarse de manera temprana y adecuada.

REHABILITACIÓN:

Además del programa actual de estiramiento en el hogar, la atención a la tensión en las extremidades superiores (hombros, codos, muñecas y dedos) se vuelve muy importante, al igual que la necesidad de estar de pie (apoyado, si es necesario). La curvatura de la columna vertebral (escoliosis) se ve con mucha menos frecuencia con el uso de esteroides, pero su monitoreo sigue siendo muy importante después de la pérdida de deambulación. En algunos casos, la escoliosis puede avanzar bastante rápido, a menudo en un período de meses (Sección 9). También puede ser necesaria la aportación ortopédica para tratar los problemas de posicionamiento del pie, lo que puede causar dolor o molestias y limitar la elección del calzado. Se pueden discutir las opciones quirúrgicas para ayudar con la tensión de la articulación del tobillo y el pie, si es adecuado.

ESTEROIDES:

El mantenimiento del tratamiento con esteroides sigue siendo una parte importante del tratamiento en esta fase (Sección 6) ya sea que se haya iniciado previamente, continuado en esta fase, o se haya iniciado en esta etapa.

SALUD ÓSEA Y HORMONAS:

Se debe continuar la vigilancia estrecha de la salud ósea, con especial atención en los indicios de fracturas por compresión espinal (Sección 8). La observación continua de altura, longitudes y peso es importante para monitorear el crecimiento. Se dará seguimiento a las medidas de altura alternativas desde el antebrazo (“longitud cubital”), la parte inferior de la pierna (“longitud tibial”) y las longitudes de la parte superior e inferior de los brazos juntos (“longitud segmentaria del brazo”) cuando sea difícil pararse. A partir de los 9 años, es importante monitorear la pubertad. Si la pubertad no ha comenzado para los 14 años, debe referirse a un endocrinólogo. Si su nivel de testosterona es bajo, es posible que se necesite terapia con testosterona (Sección 7).

5. NO AMBULATORIA TARDÍA (Adulto joven/adulto)

En la fase **no ambulatoria tardía**, la fuerza del torso y de la extremidad superior pueden debilitarse, dificultando cada vez más la función y el mantenimiento de una buena postura.

TERAPIA FÍSICA:

Es importante discutir con su fisioterapeuta qué tipos de estiramientos, ejercicios y equipos pueden apoyar mejor a su nivel deseado de independencia y función. Un terapeuta ocupacional de su equipo de rehabilitación puede ayudarle con actividades como comer, beber, usar el baño y trasladarse a y voltearse en la cama, si es necesario. También se pueden realizar evaluaciones de tecnología de asistencia para evaluar las oportunidades para extender la independencia y la seguridad.

ESTEROIDES:

Debe continuar discutiendo los regímenes de esteroides, nutrición, pubertad y manejo de peso con su equipo de atención neuromuscular. Las recomendaciones actuales fomentan la continuación de los esteroides durante toda la vida (Sección 6) para preservar la fuerza y la función respiratoria y de las extremidades superiores.

SALUD ÓSEA Y HORMONAS:

La vigilancia estrecha de la salud ósea debe continuar durante toda su vida. Los problemas óseos pueden provocar problemas de dolor y deben abordarse con su equipo de atención neuromuscular (Sección 8).

CORAZÓN Y MÚSCULOS RESPIRATORIOS:

Se recomienda el monitoreo de la función cardíaca y pulmonar al menos cada 6 meses y, a menudo, es necesario implementar investigaciones e intervenciones más intensas (secciones 11 y 12).

CUIDADOS PALIATIVOS:

El equipo de cuidados paliativos sigue siendo importante en esta etapa. Como se mencionó antes, este equipo incluye proveedores médicos enfocados en ayudarle a lograr su mejor calidad de vida, brindar alivio del dolor y la incomodidad y ayudar a asegurar que



sus objetivos de vida coincidan con sus opciones de tratamiento. Si bien los cuidados paliativos a veces se confunden con los cuidados “al final de la vida”, el equipo de cuidados paliativos le ayudará a enfrentar los retos en cada etapa de su diagnóstico y podrá ayudarle a usted y a su familia con muchos tipos de transiciones a lo largo de su vida. Todas las personas, con o sin Duchenne, deben tomar decisiones sobre la atención de emergencia: lo que les gustaría que le hicieran a su cuerpo en caso de emergencia, lo que podrían no querer hacer, quién será su apoderado médico para tomar decisiones médicas si ellos no pueden.

VIVIR COMO ADULTO CON DUCHENNE:

Una vida plena y productiva como adulto independiente que vive con Duchenne requiere planeación. Desarrollar un plan para la transición de la adolescencia a la edad adulta debe comenzar al menos a los 13 o 14 años. Su plan de transición personal debe basarse en las expectativas y objetivos que haya visualizado para su futuro. Su plan de transición debe incluir consideraciones de educación, empleo, vivienda, transporte y movilidad dentro de la comunidad, y la transferencia de atención médica de proveedores pediátricos a adultos (esto puede no ser necesario si sus proveedores médicos pueden continuar atendiendo a adultos que viven con Duchenne). Independientemente de si su atención/proveedores médicos cambian, sus recursos y beneficios se verán afectados a medida que pase de la infancia a la edad adulta. Planear para estos cambios debe incluirle a usted, su familia, su escuela y sus equipos de atención médica. Este proceso, y todo lo que conlleva, se discute en la Sección 17. Vivir como adulto con Duchenne es más costoso que vivir como adulto sin Duchenne. Necesitará recursos para respaldar la asistencia necesaria para alcanzar sus objetivos personales. Su equipo neuromuscular le ayudará a explorar los recursos disponibles y su elegibilidad para recibirlos, y el equipo le ayudará a navegar por los sistemas de apoyo estatal y federal. También es importante seguir encontrando formas creativas de mantenerse conectado con amigos en esta etapa, especialmente conforme su vida comience a cambiar. Si bien muchas personas no experimentan problemas psicosociales, algunos adultos con Duchenne pueden experimentar ansiedad o depresión que se benefician del tratamiento. La detección de ansiedad y depresión debe ocurrir en cada visita neuromuscular. Si tiene problemas de ansiedad o depresión, deben tratarse de manera temprana y adecuada



	Etapa 1: En el diagnóstico	Etapa 2: Ambulatoria Temprana	Etapa 3: Ambulatoria Tardía	Etapa 4: No Ambulatoria Temprana	Etapa 5: No Ambulatoria Tardía
Manejo Neuromuscular	Liderar la clínica multidisciplinaria; asesorar sobre nuevas terapias. Brindar apoyo, educación y asesoramiento genético al paciente y a la familia.				
	Asegurar que se complete el programa de inmunización	Evaluar función, fuerza y rango de movimiento al menos cada 6 meses para definir la etapa de la enfermedad.			
	Discutir el uso de glucocorticosteroides.	Iniciar y administrar el uso de glucocorticosteroides.			
	Referir las mujeres portadoras al cardiólogo				
Manejo de Rehabilitación	Proporcionar evaluaciones multidisciplinarias integrales, incluyendo evaluaciones estandarizadas, al menos cada 6 meses.				
	Brindar tratamiento directo por parte de terapeutas físicos y ocupacionales y patólogos del habla y el lenguaje, basados en evaluaciones e individualizados para el paciente.				
	Asistir en la prevención de contractura o deformidad, sobre esfuerzo y caídas; promover la conservación de energía y el ejercicio o actividad adecuados; proporcionar ortesis, equipos y apoyo de aprendizaje		Continuar todas las medidas anteriores, proporcionar dispositivos de movilidad, asientos, dispositivos para pararse con soporte y tecnología de asistencia; ayudar en la prevención o manejo del dolor y fracturas; abogar por financiamiento, acceso, participación y autorrealización en la edad adulta		
Manejo Endocrino	Medir la estatura de pie cada 6 meses.				
	Evaluar el crecimiento no permanente cada 6 meses.				
			Evaluar el estado puberal cada 6 meses a partir de los 9 años.		
Manejo Gastrointestinal y nutricional	Incluir evaluación por nutricionista dietista registrado en las visitas clínicas (cada 6 meses); iniciar estrategias de prevención de obesidad; monitorear sobrepeso y peso insuficiente, especialmente durante los períodos críticos de transición				
	Proporcionar evaluaciones anuales de la ingesta sérica de 25-hidroxivitamina D y calcio.				
			Evaluar la disfunción de deglución, estreñimiento, enfermedad por reflujo gastroesofágico y gastroparesia cada 6 meses.		
Manejo Respiratorio			Iniciar una discusión anual sobre el tubo de gastrostomía como parte de la atención habitual.		
			Brindar enseñanza de espirometría y estudios del sueño según sea necesario (riesgo bajo de problemas)		Evaluar la función respiratoria al menos cada 6 meses.
	Asegurar que las vacunas estén actualizadas: vacunas neumocócicas y vacuna de influenza inactivada anualmente.				
Manejo cardíaco					
			Iniciar el uso del reclutamiento de volumen pulmonar		
			Iniciar tos asistida y ventilación nocturna.		
Manejo de Salud Ósea					
	Agregar ventilación duma				
	Consultar cardiólogo; evaluar con electrocardiograma y ecocardiograma* o resonancia magnética cardíaca †		Evaluar la función cardíaca anualmente; iniciar inhibidores de la ECA o bloqueadores de los receptores de angiotensina a los 10 años de edad		Evaluar la función cardíaca al menos anualmente, con mayor frecuencia si hay síntomas o imágenes anormales; monitorear anomalías del ritmo
Manejo Ortopédico					
	Utilizar intervenciones estándar de insuficiencia cardíaca con deterioro de la función.				
			Evaluar con radiografías de la columna lateral (pacientes con glucocorticosteroides: cada 1 a 2 años; pacientes sin glucocorticosteroides: cada 2 a 3 años)		
Manejo Psicosocial					
	Consulte al experto en salud ósea al primer signo de fractura (fractura vertebral Genant grado 1 o superior o primera fractura de hueso largo)				
			Evaluar el rango de movimiento al menos cada 6 meses.		
Transiciones					
			Monitorear la existencia de escoliosis anualmente		Monitorear la existencia de escoliosis cada 6 meses
	Referir para cirugía ortopédica si es necesario (para vez es necesario)		Referir para cirugía en el pie y el tendón de Aquiles para mejorar el modo de andar en situaciones seleccionadas		Considerar la intervención para la posición del pie para la colocación de la silla de ruedas; iniciar la intervención con fusión espinal posterior en situaciones definidas
Manejo Psicosocial	Evaluar la salud mental del paciente y la familia en cada visita a la clínica y brindar apoyo continuo				
	Brindar evaluaciones/intervenciones neuropsicológicas para problemas de aprendizaje, emocionales y de comportamiento.				
			Evaluar las necesidades educativas y los recursos disponibles (programa educativo individualizado, plan 504); evaluar las necesidades de apoyo vocacional para adultos		
Transiciones	Promover la independencia y el desarrollo social adecuados para la edad.				
	Participar en discusiones optimistas sobre el futuro, esperando la vida en la edad adulta.		Fomentar el establecimiento de objetivos y las expectativas futuras para la vida adulta; evaluar la preparación para la transición (antes de los 12 años)		Iniciar la planeación de la transición para la atención médica, educación, empleo y vida adulta (entre los 13 y 14 años); monitorear el avance al menos anualmente; reclutar coordinador de atención o trabajador social para orientación y monitoreo
	Brindar apoyo de transición y orientación anticipada sobre cambios en la salud.				

Tabla 1': Se fomenta el manejo de subespecialidades en cada etapa de Duchenne



3. ATENCIÓN EN EL DIAGNÓSTICO

La causa específica de un trastorno médico se llama “diagnóstico”. Es muy importante establecer el diagnóstico exacto cuando se sospecha de Duchenne. Dependiendo de nuestro sistema de salud, un proveedor de atención primaria (PAP) puede ser el primer profesional médico en escuchar inquietudes acerca de la debilidad o retraso de un niño. Los PAP son típicamente los médicos, enfermeras practicantes o asistentes médicos que se especializan en pediatría, medicina general, medicina familiar o medicina interna y ofrecen un “hogar médico”.

El objetivo de la atención en este momento debe ser ofrecer un diagnóstico preciso lo más rápido posible. Un diagnóstico rápido ayudará a todos los miembros de la familia a informarse sobre Duchenne, recibir información sobre asesoramiento genético y se les informará sobre los planes de tratamiento. La atención adecuada, apoyo continuo y educación son esenciales en esta etapa. Idealmente, un especialista neuromuscular (ENM) evaluará al niño y puede ayudarlo a comenzar y/o interpretar las pruebas genéticas y de laboratorio correctamente, dando un diagnóstico preciso (Sección 4).

ChildMuscleWeakness.org es una herramienta para ayudar a los profesionales a evaluar pacientes en busca de retrasos en el desarrollo y posibles diagnósticos neuromusculares.

La Academia Estadounidense de Pediatría (AAP) comprende que los padres suelen ser los primeros en reconocer los retrasos en el desarrollo de sus hijos. La AAP desarrolló la “herramienta de retraso motor”. Esta herramienta ayuda a los padres a observar el desarrollo de sus hijos, evaluar qué es el desarrollo normal contra el desarrollo retrasado y saber cuándo preocuparse. Esta herramienta se puede encontrar en: **www.HealthyChildren.org/MotorDelay**.

En el momento del diagnóstico, es muy importante que los niños vean un ENM familiarizado con Duchenne. Los centros que ofrecen atención de Duchenne se pueden encontrar en los sitios web que se detallan a continuación:

Centros de atención de MDA en los EE. UU.: www.mda.org/services/your-mda-care-center

Centros de atención de Duchenne certificados por PPMD en EE. UU.: www.ParentProjectMD.org/CareCenters

TRATAMIENTO DE-NMD: <http://www.treat-nmd.eu/>

Organización Mundial de Duchenne (UPPMD): <http://worldduchenne.org/>

Éste es también un momento en que el contacto con una organización de defensa del paciente puede ser de gran ayuda. Las organizaciones de pacientes se enumeran en www.treatnmd.eu/dmdpatientorganisations.

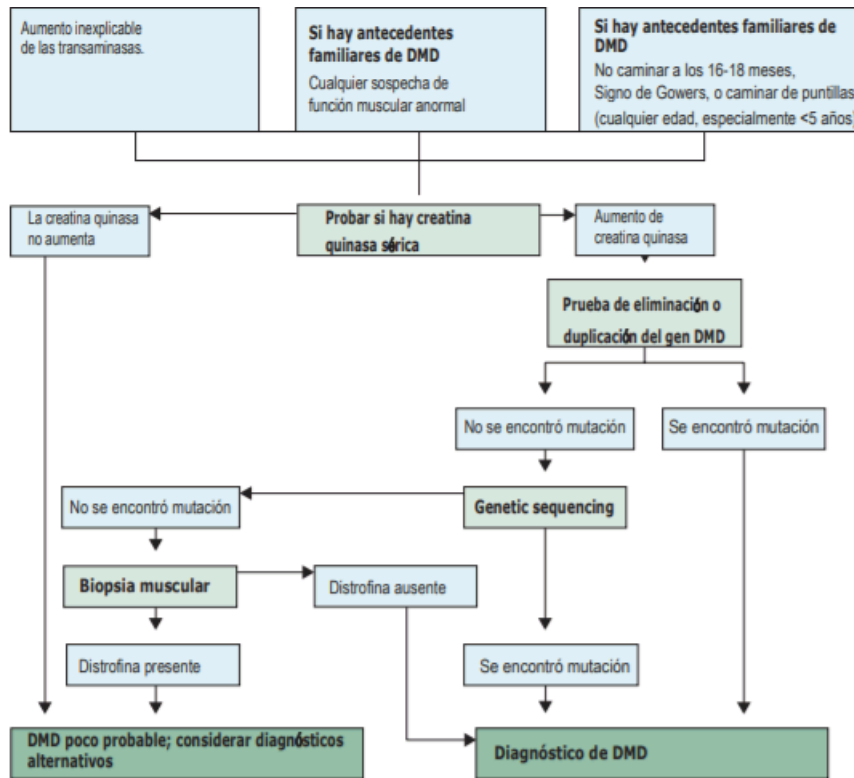
CUÁNDO SOSPECHAR DE DMD (FIGURA 3)

Puede haber sospechas de Duchenne planteadas por uno de los siguientes indicios (incluso cuando no hay antecedentes familiares de Duchenne):

- Atraso en el desarrollo y/o el habla
- Problemas con la función muscular, siendo el signo de Gowers (Figura 2) el signo clásico de Duchenne
- Músculos de la pantorrilla agrandados (llamados "pseudohipertrofia")
- CK elevada y/o aumento de transaminasas, o enzimas hepáticas AST y ALT, en análisis de sangre

Aunque la sospecha puede surgir de varias maneras, la siguiente figura puede ayudar a describir los pasos que toman para diagnosticar Duchenne

Como sospechar de DMD



Los signos y síntomas tempranos más comúnmente observados en pacientes con DMD

- Motores**
- Andar anormal
 - Pseudohipertrofia de pantorrillas
 - Incapacidad para saltar
 - Disminución de la resistencia
 - Disminución del control de la cabeza al jalar para sentarse
 - Dificultad para subir escaleras
 - Pies planos
 - Caídas frecuentes o torpeza
 - Signo de Gowers' al levantarse del piso
 - Gran retraso motor
 - Hipotonía
 - Incapacidad de seguir el ritmo de sus compañeros
 - Pérdida de habilidades motoras
 - Dolor muscular o calambres
 - Caminar de puntillas
 - Dificultad para correr o trepar

- No motores**
- Problemas de comportamiento
 - Retraso cognitivo
 - Retraso del crecimiento o poco aumento de peso
 - Problemas de aprendizaje y atención.
 - Retraso en el habla o dificultades de articulación.



ROL DEL PROVEEDOR DE ATENCIÓN PRIMARIA (PAP) EN EL EQUIPO DE ATENCIÓN

Después de que un ENM confirme el diagnóstico, se debe enviar información y recursos a su PAP acerca de Duchenne. Los PAP son normalmente médicos, enfermeras practicantes o asistentes médicos que se especializan en pediatría, medicina general, medicina familiar o medicina interna y ofrecen su “hogar médico”. Una relación médica continua con su PAP ofrecerá una fuente continua y muy necesaria de estabilidad y soporte.

Las responsabilidades de su PAP deben incluir:

- Atención de primera línea para problemas médicos agudos y crónicos
- Atención adecuada para la edad/desarrollo en todas las etapas del desarrollo
- Coordinación de la atención con especialistas adecuados
- Examen anual de audición y visión
- Detección anual de trastornos del estado de ánimo, abuso de sustancias y otros problemas de salud mental
- Asegurar que todas las vacunas estén al día, incluyendo vacunas anuales contra la influenza (se debe administrar la vacuna contra la gripe, en lugar de la vacuna nasal con virus vivos)
- Detección anual de factores de riesgo cardiovascular, como presión arterial alta (hipertensión) y niveles altos de colesterol (hipercolesterolemia)



4. DIAGNOSTICAR DUCHENNE

¿QUÉ ES LO QUE CAUSA DUCHENNE?

Duchenne es una enfermedad genética causada por una mutación o cambio en el gen que codifica la distrofina. La distrofina es una proteína que está presente en todas las fibras musculares del cuerpo. La distrofina actúa como un “amortiguador” que permite que los músculos se contraigan y se relajen sin sufrir daños. Sin distrofina, los músculos no pueden funcionar o repararse a sí mismos adecuadamente. Además, la actividad muscular diaria daña fácilmente la membrana muscular, creando pequeños microdesgarros en la membrana celular. Sin distrofina, los músculos no pueden repararse a sí mismos. Estos pequeños desgarros permiten que el calcio ingrese a la célula, que es una sustancia tóxica para los músculos. El calcio daña y finalmente mata las células musculares, permitiendo que se reemplacen por tejido cicatricial y grasa. La pérdida de células musculares resulta en una pérdida de fuerza y función con el tiempo.

CONFIRMACIÓN DEL DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de Duchenne debe confirmarse con pruebas genéticas. Esta prueba es típicamente de una muestra de sangre, pero también se pueden realizar otras pruebas.

1) PRUEBAS GENÉTICAS (FIGURA 2)

Las pruebas genéticas siempre son necesarias y deben ofrecerse a todos los pacientes. Los diferentes tipos de pruebas genéticas pueden proporcionar información específica y más detallada acerca del cambio en el ADN conocido como mutación genética. Tener confirmación genética del diagnóstico es muy importante, y puede ayudar a determinar la elegibilidad para una serie de ensayos clínicos específicos de mutación.

Una vez que se conoce la mutación genética exacta, se debe ofrecer a las madres la oportunidad de realizar pruebas genéticas para verificar si son portadoras. Esta información será importante para que otras mujeres de la familia del lado de la madre (hermanas, hijas, tías, primas) comprendan si también pueden ser portadoras. Tener esta información ayudará a la familia a obtener conocimiento acerca del riesgo de tener más hijos con Duchenne y a tomar decisiones sobre el diagnóstico prenatal y las opciones reproductivas. Se debe ofrecer asesoramiento genético a las familias después del diagnóstico (Cuadro 2).

TIPOS DE PRUEBAS GENÉTICAS

- **Ampliación de sonda dependiente de ligadura multiplex (MLPA):** MLPA realiza pruebas para detectar eliminaciones y duplicaciones, y puede identificar el 70% de las mutaciones genéticas de Duchenne
- **Secuenciación de genes:** Si la prueba MLPA es negativa, la secuenciación de genes puede detectar mutaciones que no sean eliminaciones o duplicaciones (es decir, mutaciones puntuales [sin sentido o de sentido erróneo] y pequeñas duplicaciones / inserciones); Esta prueba puede identificar el otro 25 a 30% de las mutaciones genéticas de Duchenne que la prueba MLPA no identifica.

2) BIOPSIA MUSCULAR

Si tiene un alto nivel de CK y signos de Duchenne, pero no se encontraron mutaciones genéticas utilizando pruebas genéticas, es posible que deba hacerse una biopsia muscular. Una biopsia muscular se realiza tomando quirúrgicamente una pequeña muestra de músculo para su análisis. La mutación genética en Duchenne significa que el cuerpo no puede producir la proteína distrofina, o no produce lo suficiente. Las pruebas en la biopsia muscular pueden proporcionar información sobre la cantidad de distrofina presente en las células musculares (ver Cuadro 1).

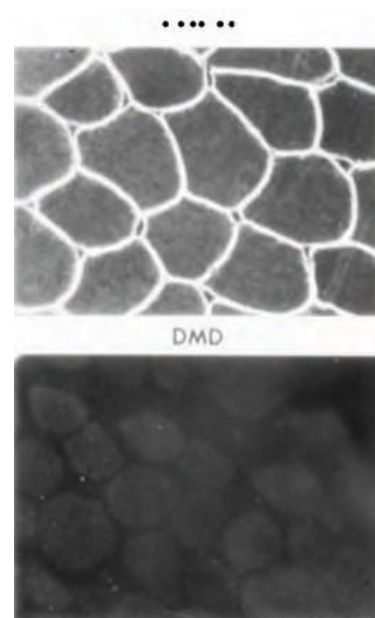


La mayoría de las personas con Duchenne NO necesitan una biopsia muscular.

Hay dos tipos de pruebas que normalmente se realizan en una biopsia muscular: inmunohistoquímica y prueba de Western blot. Estas pruebas se realizan para determinar la presencia o ausencia de distrofina en el músculo. La inmunohistoquímica consiste en colocar un pequeño trozo de músculo en un portaobjetos, colocar una mancha en el músculo y luego observar las células musculares bajo un microscopio en busca de evidencia de distrofina. La prueba de Western blot es un proceso químico que evalúa la presencia química de distrofina.

3) OTRAS PRUEBAS

En el pasado, las pruebas conocidas como electromiografía (EMG) y estudios de conducción nerviosa (pruebas de aguja) han sido parte tradicional de la evaluación de un posible trastorno neuromuscular. **Los expertos aceptan que las pruebas de EMG y de conducción nerviosa NO son adecuadas o necesarias para la evaluación de Duchenne.**



POR QUÉ ES IMPORTANTE LA CONFIRMACIÓN GENÉTICA

ASESORAMIENTO GENÉTICOS Y PRUEBAS DE PORTADOR:

- A veces, la mutación genética que causa Duchenne surge por casualidad. Esto se considera “mutación espontánea”. En estos casos, no hay antecedentes familiares de Duchenne. El 30% de las personas que nacen con Duchenne tienen una mutación espontánea en el gen que codifica la distrofina, en lugar de una enfermedad hereditaria de un miembro de la familia.

- Si la madre tiene una mutación en su ADN que le pasa a su hijo, se le llama “portadora”. Una portadora tiene 50% de posibilidades en cada embarazo de transmitir la mutación genética a sus hijos. Los niños que reciben el gen mutado tendrán Duchenne, mientras que las niñas que reciben el gen mutado serán portadoras. Si la madre se hace la prueba y se descubre que tiene la mutación, puede tomar decisiones informadas sobre futuros embarazos, y también se puede hacer una prueba a sus familiares (hermanas, tías e hijas) para ver si también son portadoras.

- Una mujer que es portadora y muestra algunos signos de Duchenne (debilidad muscular, fatiga, dolor, etc.) se conoce como una “portadora sintomática”. No existen pruebas que demuestren si una portadora femenina será portadora sintomática.

- Incluso cuando una mujer no es portadora, existe un riesgo del 10% de que pueda transmitir la distrofia muscular de Duchenne en futuros embarazos. La mutación genética que causa Duchenne puede ocurrir sólo a nivel de sus óvulos o germinales en lugar de en todas sus células, (hay que tener en cuenta que la extracción del ADN para proceder al estudio genético procede únicamente de la sangre y concretamente de los leucocitos o glóbulos blancos). Esto se llama “mosaicismo germinal”. No hay análisis de sangre para confirmar el mosaicismo germinal. Como consecuencia de ello, cualquier madre con un paciente afectado de DMD, debe someterse a una biopsia de corión y estudio del ADN fetal, para excluir el mosaicismo germinal que representa un 10%. De no hacerlo puede ser portadora de un mosaicismo germinal y transmitir igualmente la enfermedad, aunque el análisis del ADN efectuado a través de la sangre haya resultado como no portadora.

- Una mujer portadora también tiene mayor riesgo de desarrollar debilidad y disfunción del músculo cardíaco y esquelético. Las mujeres portadoras deben tener un monitoreo cardíaco (ECG y cMRI o eco) por un cardiólogo cada 3 a 5 años si las pruebas son normales (o con mayor frecuencia según lo prescrito por el cardiólogo). Conocer el estado de la portadora ayuda a identificar este riesgo para obtener el asesoramiento y el tratamiento adecuados.

- Un asesor genético puede explicar todo esto en detalle

ELEGIBILIDAD PARA ENSAYOS CLÍNICOS:

- Hay varios ensayos clínicos en curso en Duchenne que están dirigidos a mutaciones genéticas específicas que causan Duchenne. Las pruebas genéticas son importantes para saber si puede ser elegible para participar en estos ensayos. Para ayudar a los centros de ensayos clínicos a saber cuándo pueda ser elegible para los ensayos, asegúrese de registrarse en su registro nacional de pacientes de Duchenne; puede encontrar una lista aquí: <http://www.treat-nmd.eu/resources/patientregistries/list/DMD-BMD/>
- Si las pruebas genéticas realizadas previamente no cumplían con los estándares aceptados actualmente, permitiendo definir concretamente el tipo de mutación, éstos deben ser repetidos y confirmados, ya que la mutación genética precisa también es necesaria para registrarse en los registros de pacientes de Duchenne. Puede encontrar detalles sobre el tipo de pruebas que se pueden hacer y qué tan efectivas son para detectar detalles de la mutación en el documento principals



5. MANEJO NEUROMUSCULAR

En Duchenne, los músculos esqueléticos se debilitarán gradualmente porque no tienen distrofina. Deben hacerse revisiones regulares con un médico rehabilitador especialista neuromuscular (ENM) familiarizado con Duchenne. Él comprende la progresión de la debilidad muscular y puede ayudarle a usted y a su familia a prepararse para el siguiente paso en la atención. Es importante que el especialista sepa cómo funcionan sus músculos para que puedan comenzar las terapias correctas lo antes posible.

EVALUACIONES NEUROMUSCULARES

El médico rehabilitador cuenta en su equipo con el fisioterapeuta y el terapeuta ocupacional, y trabajarán de forma coordinada. Se recomienda una valoración funcional cada 6 meses. Esto es importante para tomar decisiones sobre nuevos tratamientos o modificaciones de tratamientos existentes en el momento más adecuado, así como para anticipar y prevenir problemas en la mayor medida posible.

Las pruebas que se utilizan para evaluar la progresión de la enfermedad pueden variar de una clínica a otra. Es extremadamente importante que realice evaluaciones periódicas utilizando estas mismas pruebas cada vez para poder detectar cualquier cambio. Las evaluaciones periódicas deben incluir pruebas que monitoreen la progresión de la enfermedad y evalúen si las intervenciones son adecuadas. Esas evaluaciones deben incluir:

FUERZA:

La fuerza del músculo esquelético se puede medir de varias maneras diferentes para ver si la fuerza generada por músculos específicos está cambiando.

RANGO DE MOVIMIENTO DE ARTICULACIONES:

Esto se hace para monitorear si se están desarrollando contracturas o endurecimiento de articulaciones y para ayudar a determinar qué estiramientos y/o intervenciones serán más útiles para usted.

PRUEBAS CRONOMETRADAS:

Muchas clínicas rutinariamente programan actividades como levantarse del suelo, caminar cierta distancia y subir varios escalones. Esto proporciona información importante sobre cómo están cambiando sus músculos y respondiendo a diferentes intervenciones.

ESCALAS DE FUNCIÓN MOTORA:

Hay una gran cantidad de escalas diferentes, pero su hospital debe usar la misma cada vez que lo evalúen. Se pueden necesitar diferentes escalas en diferentes momentos.

ACTIVIDADES DE LA VIDA DIARIA:

Esto le permite al equipo determinar si podría necesitarse ayuda adicional para apoyarle a su independencia.



TRATAMIENTOS FARMACOLÓGICOS PARA EL MÚSCULO ESQUELÉTICO

Actualmente se está investigando mucho en el área de nuevas terapias para Duchenne. Las consideraciones de atención actualizadas incluyen recomendaciones sólo para terapias en las cuales existe evidencia suficiente con respecto al tratamiento. Estas recomendaciones cambiarán en el futuro cuando haya nuevas pruebas disponibles para nuevas terapias. Estas directrices se revisarán y actualizarán conforme haya nuevos resultados disponibles. Aunque se espera que en el futuro esté disponible una gama más amplia de opciones de tratamiento, en la actualidad esto es limitado. Actualmente, los esteroides son el único medicamento recomendado para el tratamiento de síntomas musculo esqueléticos de Duchenne porque los expertos en el campo están de acuerdo en que existe evidencia suficiente para recomendarlo. Los esteroides se analizan en detalle en la Sección 6. Los tratamientos farmacológicos para otros síntomas específicos de la enfermedad, como problemas cardíacos, se analizan más adelante

6.MANEJO DE ESTEROIDES

Los corticosteroides, o esteroides, se usan en muchas otras afecciones médicas en todo el mundo. No hay duda de que los esteroides pueden beneficiar a muchas personas con Duchenne, pero este beneficio necesita equilibrarse con el manejo proactivo de los posibles efectos secundarios. El uso de esteroides es muy importante en Duchenne y debe plantearse antes de que se vea una disminución en la función física.

LOS FUNDAMENTOS

Se sabe que los esteroides disminuyen la pérdida de la fuerza muscular y de la función motora en Duchenne. Los corticosteroides son diferentes de los esteroides anabólicos que a veces son mal utilizados por los atletas que quieren fortalecerse. El objetivo de la terapia con esteroides en Duchenne es mantener la fuerza y la función muscular, ayudarlo a caminar más tiempo, preservar su extremidad superior y función respiratoria, y evitar la aparición de la escoliosis (curvatura de la columna vertebral).

- Los esteroides deben discutirse en el momento del diagnóstico. El momento óptimo para comenzar a usar esteroides es durante la etapa ambulatoria antes de que haya un deterioro físico significativo (ver Figura 4)
- El programa de vacunación nacional recomendado debe completarse antes de que se inicie el tratamiento con esteroides y se debe establecer la inmunidad contra la varicela. Las recomendaciones de vacunación de los CDC para los EE UU se pueden encontrar aquí: www.parentprojectmd.org/vaccinations. Consulte a las autoridades nacionales para obtener recomendaciones de vacunación en su país.
- La prevención y el manejo de los efectos secundarios de los esteroides deben ser proactivos y anticipatorios (ver Tabla 1)

LOS DIFERENTES REGÍMENES DE DOSIFICACIÓN DE ESTEROIDES

Los especialistas neuromusculares pueden recetar diferentes regímenes de esteroides. Estas directrices han tratado de establecer un método claro para usar esteroides de manera efectiva y segura con base en evaluaciones regulares de la función y los efectos secundarios (ver Figura 4).

- Prednisona y deflazacort (vendidos como Emflaza en EE UU) son los dos tipos de esteroides que se usan principalmente en Duchenne. Se cree que funcionan de manera similar. Los ensayos en curso de estos medicamentos son importantes y deben ayudarnos a comprender los beneficios relativos de cada uno de ellos.
 - La elección de qué esteroide usar depende de su preferencia o la de su familia, la preferencia de su especialista, disponibilidad del esteroide en su país, costo del esteroide y efectos secundarios percibidos. La prednisona tiene la ventaja de ser económica. Algunos pueden preferir el deflazacort a la prednisona porque puede haber un riesgo ligeramente menor de aumento de peso y problemas de comportamiento, pero también viene con una incidencia ligeramente mayor de retraso en el crecimiento y desarrollo de cataratas



DOSIFICACIÓN, MANEJO Y EFECTOS SECUNDARIOS DE ESTEROIDES (FIG 4, TABLA 2)

- El manejo atento de los efectos secundarios relacionados con esteroides es crucial. Si bien la terapia con esteroides es actualmente la base de la terapia con medicamentos para Duchenne, no debe hacerse de manera casual y solo la debe supervisar un ESN con la experiencia adecuada
- Los factores a tener en cuenta para mantener o aumentar la dosis de esteroides incluyen respuesta a la terapia, peso, crecimiento, pubertad, salud ósea, comportamiento, cataratas y si los efectos secundarios están presentes y son manejables

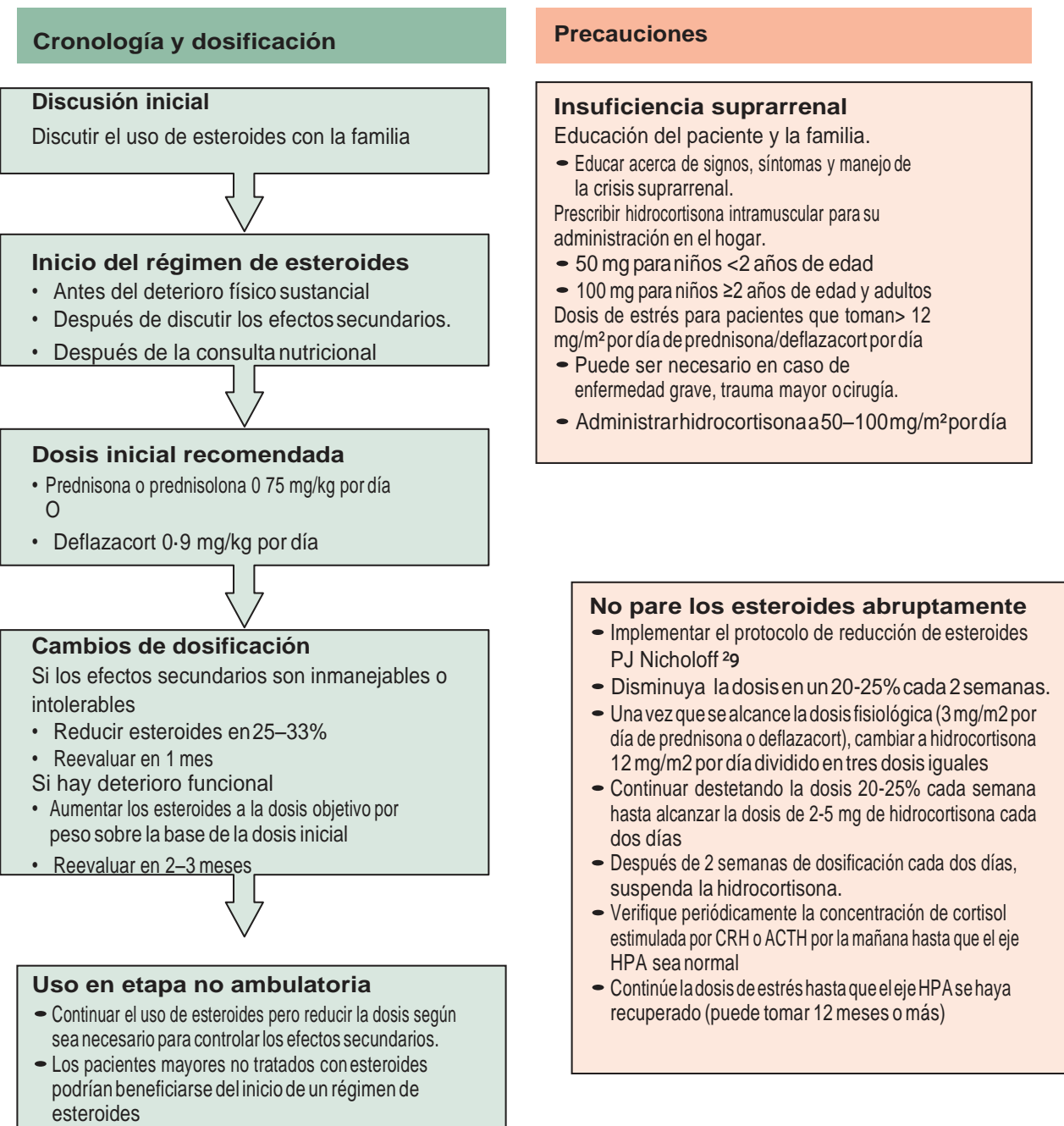


Figura 4, Tabla 2¹ Dosificación y Manejo de Esteroides

INSUFICIENCIA SUPRARRENAL Y CRISIS

Las glándulas suprarrenales están encima de los riñones y producen una hormona (cortisol) que ayuda al cuerpo a lidiar con el estrés (por ej., enfermedades o lesiones graves). Mientras toma esteroides diariamente, las glándulas suprarrenales dejan de producir cortisol (llamado “insuficiencia suprarrenal”) y se inactivan. Si se suspenden los esteroides, su cuerpo puede tardar semanas o meses en comenzar a producir cortisol nuevamente. Sin cortisol, su cuerpo no puede lidiar con el estrés, lo que resulta en una “crisis suprarrenal” que puede ser mortal. Por esta razón, nunca debe suspender sus esteroides diarios de forma repentina (o sin la ayuda de un médico) ni omitir dosis durante más de 24 horas.

Además, cuando su cuerpo está sometido a estrés adicional (por ej., fiebre alta, cirugía, fracturas), se pueden necesitar dosis adicionales de esteroides o dosis de estrés. La información para dosificar y reconocer/tratar/prevenir la insuficiencia suprarrenal aguda se puede encontrar en el Protocolo de Esteroides PJ Nicholoff, disponible aquí: www.parentprojectmd.org/pj.

OTROS MEDICAMENTOS Y SUPLEMENTOS DIETÉTICOS

Junto con los esteroides, otros medicamentos aprobados para su uso en Duchenne incluyen EXONDYS 51 (Eteplirsén), que está aprobado en EE UU por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA), y Ataluren (Translarna), aprobado condicionalmente, para su uso en varios países europeos por la Agencia Europea de Medicamentos (EMA), pero no en los EE UU. Tanto EXONDYS 51 como Ataluren se podría administrar en determinados pacientes que reuniesen los requisitos por los que se han creado. Sin embargo, aunque parece haberse demostrado un cierto beneficio, su administración en particular, beneficio/costo puede cuestionar en ocasiones su prescripción.

EXONDYS 51 está indicado para personas que viven con Duchenne y que tienen mutaciones genéticas susceptibles de omisión del exón 51 (alrededor del 13% de los casos). Este medicamento tiene como objetivo “saltar” sobre la porción defectuosa (exón) para producir distrofina parcialmente funcional.

Ataluren está indicado para personas que viven con Duchenne y que tienen una mutación sin sentido (alrededor del 13% de los casos). Aunque el mecanismo de ataluren es una acción desconocida, se cree que interactúa con la parte de la célula que “lee” proteínas, permitiendo que la célula “lea” las mutaciones sin sentido para producir una proteína funcional.

Hay una serie de ensayos clínicos en curso en Duchenne que están dirigidos a mutaciones genéticas específicas que causan la enfermedad. Las pruebas genéticas son importantes para saber si puede ser elegible para participar en estos ensayos. Para ayudar a los centros de ensayos clínicos a encontrar pacientes que podrían ser elegibles para los ensayos, asegúrese de inscribirse en su registro nacional de pacientes de Duchenne. Puede encontrar una lista aquí: <http://www.treatnmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD>.

Además de los medicamentos discutidos anteriormente, hay muchos otros medicamentos y suplementos que pueden usarse en Duchenne pero que no están aprobados por la FDA o la EMA. Aunque algunos de los medicamentos mencionados en el Cuadro 3 son ampliamente utilizados, simplemente no hay evidencia suficiente para decir si estos suplementos pueden ser útiles o perjudiciales para usted. Es importante analizar todos los medicamentos con su ENM antes de pensar en agregar o suspender medicamentos.



CUADRO 3. OTROS MEDICAMENTOS Y SUPLEMENTOS DIETÉTICOS NO APROBADOS PARA SU USO EN DUCHENNE

Los expertos consideraron una variedad de otros medicamentos y suplementos que se han empleado en algunos casos para el tratamiento con Duchenne. Revisaron los datos publicados sobre estas sustancias para ver si había suficientes pruebas de su seguridad y eficacia para poder hacer recomendaciones.

Los expertos llegaron a las siguientes conclusiones:

- No se recomienda el uso de oxandrolona, un esteroide anabólico.
- No se recomienda el uso de Botox.
- No hubo apoyo para el uso sistemático de creatina. Un ensayo controlado aleatorio de creatina en Duchenne no mostró un beneficio claro. Si una persona está tomando creatina y tiene evidencia de problemas renales, este suplemento debe suspenderse.
- No se pueden hacer recomendaciones en este momento sobre otros suplementos u otros medicamentos que a veces se emplean en el tratamiento de Duchenne, incluyendo la coenzima Q10, carnitina, aminoácidos (glutamina, arginina), antiinflamatorios/antioxidantes (aceite de pescado, vitamina E, extracto de té verde, pentoxifilina) y otros, incluyendo extractos herbales o botánicos. Los expertos concluyeron que no había suficiente evidencia en la literatura publicada para respaldar su uso.
- Los expertos acordaron que ésta es un área donde se necesita investigación adicional. Se alentó la participación activa de las familias en actividades que desarrollen mayor conocimiento, como registros de pacientes y ensayos clínicos.

TABLA 2. EFECTOS SECUNDARIOS DE ESTEROIDES: MONITOREO E INTERVENCIÓN RECOMENDADOS

Aquí se enumeran algunos de los efectos secundarios más comunes de la administración de esteroides a largo plazo. Es importante tener en cuenta que diferentes personas tendrán respuestas muy diferentes a los esteroides. La clave para el manejo exitoso de esteroides es ser consciente de los posibles efectos secundarios y trabajar para prevenirlos o reducirlos cuando sea posible. La reducción de la dosis de esteroides puede ser necesaria si los efectos secundarios son inmanejables o intolerables (Figura 4). Si esto no tiene éxito, es necesario cambiar a otro tipo de esteroide o régimen de dosificación antes de abandonar el tratamiento por completo. Esto debe hacerse con su ENM

TABLA 2. EFECTOS SECUNDARIOS DE ESTEROIDES: MONITOREO E INTERVENCIÓN RECOMENDADOS

Aquí se enumeran algunos de los efectos secundarios más comunes de la administración de esteroides a largo plazo. Es importante tener en cuenta que diferentes personas tendrán respuestas muy diferentes a los esteroides. La clave para el manejo exitoso de esteroides es estar consciente de los posibles efectos secundarios y trabajar para prevenirlos o reducirlos cuando sea posible. La reducción de la dosis de esteroides puede ser necesaria si los efectos secundarios son inmanejables o intolerables (Figura 4). Si esto no tiene éxito, es necesario cambiar a otro tipo de esteroide o régimen de dosificación antes de abandonar el tratamiento por completo. Esto debe hacerse con su ENM.

TABLA 2. EFECTOS SECUNDARIOS DE ESTEROIDES

Efecto secundario de esteroides	Información Adicional	Discutir con su ENM
Aumento de peso y obesidad.	Debe saber que los esteroides pueden aumentar su apetito. Se debe ofrecer asesoramiento dietético antes de comenzar los esteroides	Es importante que toda la familia coma con sensatez para evitar el aumento de peso excesivo. Se pueden encontrar planes de alimentación saludable en https://www.choosemyplate.gov
Rasgos cushingoides (“cara de luna”)	La cara redonda y las mejillas puede volverse más notables con el tiempo.	El monitoreo cuidadoso de la dieta, minimizando azúcar y sal, ayudará con el aumento de peso y puede ayudar a minimizar los rasgos de Cushingoide.
Crecimiento excesivo de vello en el cuerpo (hirsutismo)	Los esteroides a menudo causan crecimiento excesivo de vello en el cuerpo	Esto no suele ser lo suficientemente grave como para justificar un cambio en la medicación
Acné, infecciones fúngicas de la piel (tiña), verrugas	Esto puede ser más notorio en adolescentes.	Use tratamientos específicos (prescripción tópica) y no se apresure a cambiar el régimen de esteroides a menos que haya angustia emocional
Estatura baja	La altura debe verificarse al menos cada 6 meses como parte de la atención general	Si el crecimiento disminuye o se detiene, o si el aumento de estatura es <1.5 pulgadas (4 cm) / año, o si la estatura es <3er percentil, puede ser necesario referir a un especialista endocrino
Pubertad tardía	<p>La pubertad debe revisarse en cada visita desde los 9 años.</p> <p>Cuente a su ENM sobre cualquier historial familiar de maduración sexual tardía</p> <p>La terapia de reemplazo de testosterona generalmente se recomienda para niños que no hayan comenzado la pubertad a los 14 años.</p>	Si le preocupa el retraso en el desarrollo de la pubertad, o si la pubertad no ha comenzado a los 14 años, puede ser necesario referir a un especialista endocrino para su evaluación.


TABLA 2. EFECTOS SECUNDARIOS DE ESTEROIDES

Efecto secundario de esteroides	Información Adicional	Discutir con su ENM
<p>Cambios adversos de comportamiento <i>(para obtener información adicional sobre comportamiento, vea la Sección 10)</i></p>	<p>Cuente a su NMS sobre cualquier problema de estado de ánimo, temperamento y TDAH.</p> <p>Tenga en cuenta que a menudo empeoran temporalmente en las primeras seis semanas de tratamiento con esteroides.</p>	<p>Los problemas de comportamiento basales deben tratarse antes de iniciar la terapia con esteroides, p.ej., asesoramiento o prescripción en TDAH</p> <p>Puede ser útil cambiar el horario de la medicación con esteroides para más tarde en el día. Discuta esto con su ENM, quien también puede considerar una referencia de salud conductual.</p>
<p>Inmunosupresión</p>	<p>Tomar esteroides puede reducir la inmunidad (la capacidad de combatir infecciones)</p> <p>Tenga en cuenta el riesgo de infección grave y la necesidad de tratar rápidamente infecciones menores</p>	<p>Obtenga la vacuna contra la varicela antes de iniciar la terapia con esteroides; Si no lo ha hecho, busque ayuda médica si está en contacto con varicela.</p> <p>Si hay un problema regional con tuberculosis, puede ser necesario realizar vigilancia específica.</p>

TABLA 2. EFECTOS SECUNDARIOS DE ESTEROIDES

Efecto secundario de esteroides	Información Adicional	Discutir con su ENM
<p>Supresión suprarrenal</p>	<p>Informe a todo el personal médico que está tomando esteroides y lleve una tarjeta de alerta de esteroides.</p> <p>Es muy importante que las dosis de esteroides no se omitan por más de 24 horas, ya que esto puede causar crisis suprarrenal.</p> <p>Sepa cuándo se deben administrar los esteroides en dosis de estrés (enfermedad grave, trauma mayor o cirugía) para prevenir la crisis suprarrenal</p> <p>Conozca los signos y síntomas de la crisis suprarrenal (dolor de estómago, vómitos, letargo)</p> <p>Obtenga una receta para inyección intramuscular de hidrocortisona en casa (es posible que necesite saber cómo administrarla en caso de crisis suprarrenal)</p> <p>Nunca deje de tomar esteroides abruptamente</p>	<p>Pida a su ENM un plan de esteroides con dosis de estrés que explique:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Qué hacer en caso de una dosis de esteroides omitida > 24 horas (debido a ayuno, enfermedad o falta de prescripción) • Cuándo administrar esteroides a dosis de estrés, a qué dosis y en qué forma (vía oral, inyección intramuscular o vía intravenosa); consulte el protocolo de esteroides PJ Nicholoff para obtener un plan de ejemplo: www.parentprojectmd.org/pj • Si va a dejar de tomar medicamentos esteroides, solicite a su NMS un plan de reducción gradual. Pueden consultar el Protocolo de esteroides PPMD PJ Nicholoff para un plan de ejemplo: www.parentprojectMD.org/PJ
<p>Alta presión arterial (hipertensión)</p>	<p>Se debe revisar su presión arterial (PA) en cada visita a la clínica.</p>	<p>Si la PA es elevada, reducir el consumo de sal bajar de peso pueden ser primeros pasos útiles.</p> <p>Si no es efectivo, su proveedor de atención primaria puede considerar medicamentos adicionales</p>



TABLA 2. EFECTOS SECUNDARIOS DE ESTEROIDES

Efecto secundario de esteroides	Información Adicional	Discutir con su ENM
<p>Intolerante a la glucosa</p>	<p>Se debe analizar su orina para detectar glucosa (azúcar) con una prueba con tira reactiva en las visitas a la clínica</p> <p>Cuente a su ESN sobre el aumento de orina o de la sed.</p> <p>Se debe hacer un análisis de sangre una vez al año para monitorear el desarrollo de diabetes tipo 2 y otras complicaciones del aumento de peso inducido por esteroides.</p>	<p>Es posible que se necesiten más análisis de sangre para la diabetes tipo 2 si los análisis de orina o los síntomas son positivos en cuanto a glucosa.</p>
<p>Gastritis / reflujo gastroesofágico (ERGE)</p>	<p>Los esteroides pueden causar síntomas de reflujo (acidez estomacal). Cuente a su ENM si tiene estos síntomas.</p>	<p>Evite medicamentos antiinflamatorios no esteroideos (AINEs) como aspirina, ibuprofeno y naproxeno.</p> <p>El antiácido se puede usar para los síntomas</p>
<p>Enfermedad de úlcera péptica</p>	<p>Reporte síntomas de dolor de estómago, ya que esto puede ser un indicio de daño en el revestimiento del estómago.</p> <p>Se puede revisar la presencia de sangre en sus heces si tiene anemia o si hay sospecha de sangrado en el intestino.</p>	<p>Evite AINEs (aspirina, ibuprofeno, naproxeno)</p> <p>Se pueden usar medicamentos recetados y antiácidos si tiene síntomas</p> <p>Es posible que necesite ver a un médico gastrointestinal (GI) para evaluación y tratamiento</p>
<p>Cataratas</p>	<p>Los esteroides pueden causar cataratas benignas; se necesita evaluación con un examen ocular anual</p>	<p>Considere cambiar de deflazacort a prednisona si evolucionan cataratas que afecten la visión (se ha demostrado que deflazacort tiene un mayor riesgo de desarrollar cataratas)</p> <p>Si hay cataratas, puede ser necesaria una consulta de oftalmología.</p> <p>Las cataratas deben tratarse solo si interfieren con la visión</p>

TABLA 2. EFECTOS SECUNDARIOS DE ESTEROIDES

Efecto secundario de esteroides	Información Adicional	Discutir con su ENM
<p>Osteoporosis</p>	<p>Cuente a su ESN sobre fracturas y dolor de espalda en cada visita.</p> <p>Se deben tomar rayos X de la columna cada 1-2 años para monitorear fracturas vertebrales por compresión</p> <p>DEXA cada 2-3 años para monitorear la densidad ósea</p> <p>Los niveles anuales de vitamina D en sangre deben revisarse con una prueba de vitamina D de 25 OH (idealmente a fines del invierno en climas estacionales); Los suplementos de vitamina D con vitamina D3 pueden ser necesarios si hay niveles bajos</p> <p>Su dieta debe evaluarse cada año para asegurarse de que esté comiendo / bebiendo cantidades adecuadas de calcio.</p>	<p>Pueden necesitarse suplementos de vitamina D dependiendo del nivel en sangre</p> <p>Revisar 25 niveles de vitamina D de OH anualmente; suplemente según sea necesario.</p> <p>Asegúrese de que su ingesta de calcio en la dieta cumpla con las recomendaciones para su edad</p> <p>Los suplementos de calcio pueden necesitarse si su dieta no incluye cantidades adecuadas de calcio</p> <p>Actividades que soportan peso (de pie) pueden ser útiles para la salud ósea</p> <p>Discuta con su ENM/PT antes de comenzar un programa de ejercicio / carga de peso</p>
<p>Mioglobinuria <i>(La orina se ve de color rojizo-café pues contiene productos de descomposición de proteínas musculares. Esto debe analizarse en un laboratorio del hospital).</i></p>	<p>Reporte cualquier orina de color rojizo café a su ENM</p> <p>Se puede analizar la orina para detectar mioglobina</p> <p>La orina también se debe revisar para detectar infección</p>	<p>Evite ejercicio vigoroso y ejercicios excéntricos, como correr cuesta abajo o trampolín.</p> <p>La buena ingesta de líquidos es importante.</p> <p>Se necesitan investigaciones de riñón si esto continúa</p>



7.MANEJO ENDOCRINO

Una serie de hormonas pueden verse negativamente afectadas por los esteroides que se utilizan para tratar Duchenne. Más comúnmente, estos incluyen la hormona del crecimiento (que afecta el crecimiento, lo que lleva a baja estatura) y la testosterona (la hormona sexual masculina, que lleva a pubertad tardía). Su ENM puede recomendarle que consulte a un endocrinólogo pediatra (médico especialista en hormonas) si le preocupa el crecimiento, la pubertad o la supresión suprarrenal.

CRECIMIENTO Y PUBERTAD

La baja estatura y pubertad retrasada pueden ser angustiantes y usted debería sentirse cómodo discutiendo estos temas con su ESN. La baja estatura puede ser un signo de otros problemas médicos y la deficiencia de testosterona puede empeorar la salud ósea, por lo que es importante que su equipo neuromuscular siga de cerca su crecimiento y desarrollo puberal (Figura 5).

TERAPIA DE HORMONAS DE CRECIMIENTO

- Se le puede recetar hormona de crecimiento para baja estatura si se descubre que tiene deficiencia de hormona de crecimiento
- No hay evidencia o literatura que evalúe la seguridad o eficacia de la hormona del crecimiento en personas que viven con Duchenne que no tienen deficiencia de la hormona del crecimiento
- Puede haber riesgos potenciales asociados con el uso de la hormona del crecimiento, incluyendo dolores de cabeza, hipertensión intracraneal idiopática (presión alta en cerebro y ojos), epífisis femorales capitales deslizadas (un trastorno de la cadera que puede causar dolor y puede necesitar cirugía para solucionarlo), empeoramiento de escoliosis y mayor riesgo de desarrollar diabetes
- Antes de decidir si usar la hormona del crecimiento, su endocrino debe analizar los posibles riesgos y beneficios del tratamiento.

TERAPIA DE TESTOSTERONA

- La testosterona es importante para la salud ósea, así como para el desarrollo psicosocial / emocional.
- La terapia con testosterona debe iniciarse a dosis bajas y aumentarse lentamente para imitar la pubertad normal
- La testosterona viene en múltiples formas, incluyendo inyecciones intramusculares, geles y parches.
- Su endocrino debe analizar la respuesta esperada al tratamiento antes de iniciar la testosterona, que probablemente incluirá: el desarrollo de olor corporal, vello facial, acné, un brote de crecimiento, cierre de las placas de crecimiento y aumento de la libido (interés en el sexo)
- Los posibles efectos secundarios incluyen: infección en el sitio de inyección, reacción alérgica, cambios de humor y aumento en la cuenta de glóbulos rojos
- Necesitará que le extraigan sangre regularmente mientras toma testosterona para controlar la respuesta de su cuerpo al tratamiento.

CRISIS SUPRARRENAL

Las glándulas suprarrenales, ubicadas en los riñones, producen una hormona (cortisol) que ayuda a su cuerpo a lidiar con el estrés (por ej., enfermedades o lesiones graves). Cuando toma esteroides, las glándulas suprarrenales dejan de producir cortisol (“supresión suprarrenal”). Una vez que se suspenden los esteroides, su cuerpo puede tardar semanas o meses en comenzar a producir cortisol nuevamente. Sin cortisol, su cuerpo no puede lidiar con el estrés, lo que resulta en una crisis suprarrenal que puede ser mortal.

La supresión y crisis suprarrenal son complicaciones potencialmente mortales del uso de esteroides a largo plazo (ver Figura 5). Es importante saber que puede estar en riesgo de una crisis suprarrenal si sus esteroides se suspenden repentinamente o si se omiten las dosis debido a una enfermedad u otras razones por más de 24 horas. Todos los pacientes que toman esteroides diarios crónicos deben tener un plan establecido que describa qué hacer en caso de dosis omitidas o en momentos de enfermedad grave o trauma severo, cuando se puedan necesitar dosis adicionales o “dosis de estrés” de esteroides. La información sobre prevención, reconocimiento y manejo de la insuficiencia suprarrenal, así como cuándo y cómo usar las dosis de estrés de los esteroides, se incluye en el Protocolo de esteroides PJ Nicholoff, que se puede encontrar aquí: www.parentprojectmd.org/pj.

SÍNTOMAS DE UNA CRISIS SUPRARRENAL

Usted debe recibir información sobre los signos y síntomas de una crisis suprarrenal:

- Fatiga severa
- Dolor de cabeza
- Náusea/vómito
- Bajo nivel de azúcar en la sangre
- Presión arterial baja
- Desmayarse

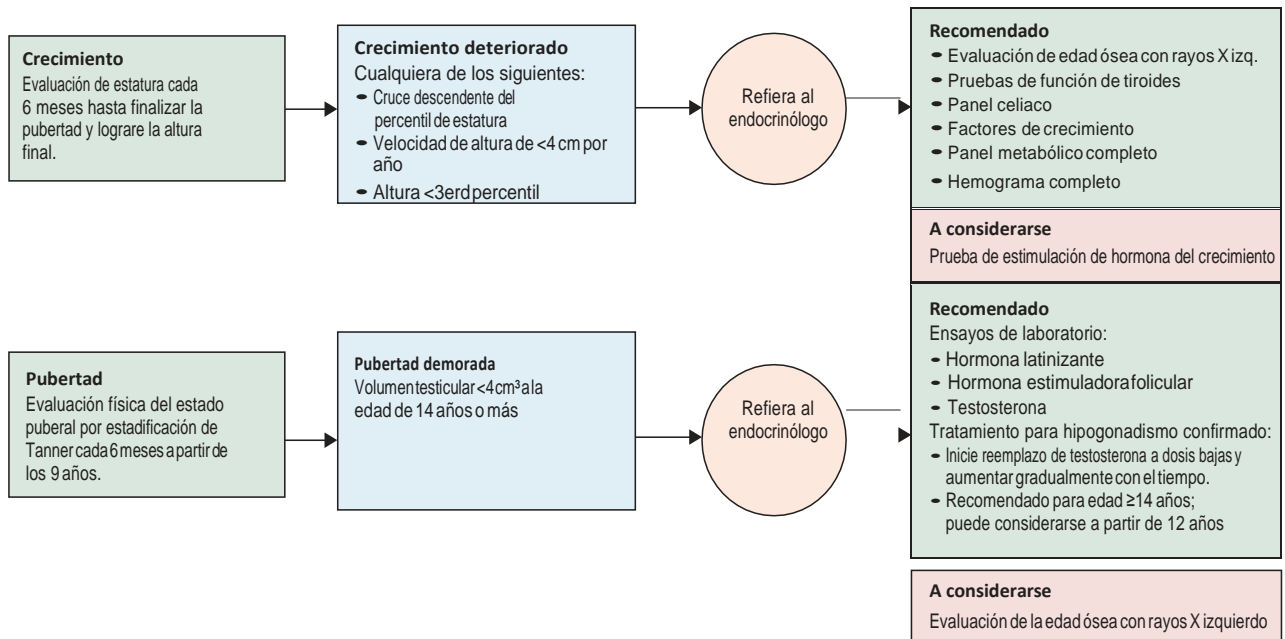


Figura 5 Evaluación y manejo del crecimiento y la pubertad al tomar corticosteroides.

8. MANEJO DE LA SALUD ÓSEA (OSTEOPOROSIS) *(Figura 6)*

La salud ósea es importante tanto en la fase ambulatoria como en la no ambulatoria de Duchenne. Las personas que viven con Duchenne a todas las edades tienen huesos débiles, especialmente si están tomando esteroides. Los esteroides hacen que los huesos tengan menor densidad mineral ósea, lo que aumenta el riesgo de fracturas (huesos rotos) en comparación con la población general. La debilidad muscular y disminución de la movilidad también son factores de riesgo para los huesos débiles.

La absorción de rayos X de energía dual (DEXA) es una prueba no invasiva que mide la densidad mineral ósea de los huesos largos (generalmente pierna o brazo). El hueso más delgado es menos saludable y es más susceptible a fracturas. Medir su densidad mineral ósea es importante para monitorear la salud general de los huesos. Se recomienda que realice exploraciones DEXA al menos cada 2 a 3 años.

Las personas que viven con Duchenne, especialmente las que toman esteroides, corren el riesgo de fracturas por compresión vertebral. Las fracturas por compresión vertebral ocurren cuando las vértebras (huesos de la columna) sostienen pequeñas fracturas, lo que hace que se deformen y colapsen una sobre la otra. Estas fracturas, y el colapso vertebral resultante, pueden causar dolor. Las fracturas de compresión vertebral se pueden ver en una radiografía de la columna vertebral con vista lateral, incluso sin dolor de espalda. Las fracturas vertebrales pueden tratarse con bifosfonatos, especialmente si hay dolor presente. Se recomienda realizar radiografías laterales de la columna cada 1 o 2 años o con mayor frecuencia si experimenta dolor de espalda.



El hueso se descompone constantemente, se reabsorbe en el torrente sanguíneo y se reconstruye. Los esteroides desaceleran la fase de reconstrucción del crecimiento óseo. Los bisfosfonatos son medicamentos que se unen a la superficie del hueso, lo que desacelera el proceso de descomposición y reabsorción, ayudando a que el hueso se desarrolle de manera más efectiva. Este proceso mantiene los huesos más gruesos y, con suerte, más saludables y menos susceptibles a fracturas. El uso de bisfosfonatos puede discutirse si hay indicios de disminución de la densidad ósea, fracturas de huesos largos que ocurren sin traumatismos significativos y/o fracturas por compresión vertebral (ver Figura 6).

Evaluación y Educación

Evaluación y educación por terapeuta ocupacional o físico.

- Minimizar riesgos de caídas en todos los entornos, incluyendo la consideración de la superficie para caminar, el terreno y los obstáculos.
- Brindar capacitación para pacientes y familias sobre seguridad en sillas de ruedas; crear conciencia de que las caídas de la silla de ruedas es una causa común de lesiones
- Brindar capacitación a las familias sobre elevación y transferencias seguras para subir a y bajar de silla de ruedas y diversas superficies en todos los entornos.

Consideraciones comunes o posibles modificaciones

Seguridad del entorno del hogar

- Retirar obstáculos como tapetes, juguetes, cuerdas y desorden.

Evitar caídas de sillas de ruedas o dispositivos de movilidad.

- Use cinturón de seguridad en todo momento
- Use dispositivo antivuelco en sillas de ruedas

Seguridad en superficies irregulares o resbaladizas.

- Tenga especial cuidado al aire libre debido a superficies irregulares.
- Use calzado de alberca para proteger contra caídas al caminar sobre superficies resbaladizas alrededor del agua.
- Use bandas antideslizantes en las ortesis de tobillo-pie por la noche para disminuir el riesgo de caídas al caminar hacia y desde el baño.

Traslado seguro para subir a o bajar de silla de ruedas

- Considere el uso de equipos adaptativos y sistemas de elevación de pacientes desde el inicio en todos los entornos para brindar apoyo seguro y minimizar el riesgo de caídas o lesiones durante los traslados, al ir al baño y bañarse o ducharse.

Modificaciones potenciales en el hogar

- Tapetes antideslizantes en la regadera o tina de baño
- Barras de sujeción para regadera o tina de baño
- Asiento de baño u otro equipo adaptable para bañarse
- Peldaños antideslizantes para peldaños de madera sin cubrir.
- Pasamanos en ambos lados de escaleras

Figura 6² Consideraciones para seguridad y prevención de caídas



9. MANEJO ORTOPÉDICO (Figura 7)

Los objetivos principales de la atención ortopédica son mantener la marcha y/o la función motora el mayor tiempo posible y minimizar las contracturas articulares. La capacidad de caminar o estar de pie le ayudará a mantener una columna recta y ayudará a promover la salud ósea.

CONTRACTURAS

Conforme los músculos se debilitan y resulta más difícil mover las articulaciones, éstas corren el riesgo de trabarse en una posición, conocida como contractura. Tener una postura correcta puede ayudar a prevenir contracturas en la espalda, pies y tobillos mientras camina. Estando sentado, es importante asegurarse de que su postura esté bien alineada, con soporte de peso uniforme en ambos lados del cuerpo. Sus pies y piernas deben estar alineados correctamente, con buena posición y soporte adecuado. Es crucial un sistema de asiento adecuado en su silla de ruedas, que ofrezca apoyo a la simetría espinal y pélvica y a la extensión espinal. Puede haber opciones quirúrgicas para ayudar a mantener la alineación de pies y piernas si es adecuado para usted.

ESCOLIOSIS

Las personas que viven con Duchenne y que no reciben tratamiento con corticosteroides tienen 90% de probabilidades de desarrollar escoliosis progresiva (curvatura lateral de la columna que puede empeorar con el tiempo). Se ha demostrado que el tratamiento diario con esteroides reduce el riesgo de escoliosis o retrasa su aparición de manera significativa. Prestar atención a su postura y posicionamiento es fundamental para prevenir la escoliosis. La evaluación continua de su columna vertebral durante toda su vida es esencial.

FRACTURAS DE HUESOS LARGOS

Una fractura en extremidad inferior puede ser una amenaza importante para la capacidad continua de caminar. Si se quiebra o fractura la pierna, pregunte si debe considerarse tratamiento con cirugía. La corrección quirúrgica suele permitir a las personas que viven con Duchenne volver a estar de pie lo antes posible. Si sufre una fractura, asegúrese de notificar a su equipo neuromuscular antes de tomar cualquier decisión de tratamiento. Su equipo neuromuscular ayudará a guiar tanto el cuidado de su fractura como su terapia posterior a la fractura.

Síndrome de embolia grasa (SEG) es un riesgo en Duchenne y presenta una emergencia médica. Una embolia grasa es causada por una pequeña porción de grasa que se libera en el torrente sanguíneo después de que un hueso se quiebra o se golpea significativamente. Esta pieza de grasa (llamada “embolia”) puede viajar a través de la sangre hasta los pulmones, impidiendo que el cuerpo reciba suficiente oxígeno. Los síntomas de embolia grasa pueden incluir confusión, desorientación, “no actuar como usted mismo”, respiración y ritmo cardíaco rápidos, y/o falta de aliento. **Si sufrió un golpe, caída y/o fractura y muestra cualquiera de los signos de FES, acuda a urgencias lo más pronto posible. Informe al personal que usted sospecha que tiene una embolia grasa. Esto es una emergencia médica.**

Etapa ambulatoria	Etapa no ambulatoria temprana	Etapa no ambulatoria tardía
Evaluaciones		
Evaluar el rango de movimiento al menos cada 6 meses.		
Realizar inspección visual de la columna cada año.	Realizar inspección visual de la columna cada 6 meses	
Obtener evaluación radiográfica si se observa curva o inspección visual difícil	Obtener radiografía de la columna cuando los pacientes se vuelvan no ambulatorios; si existe curva, obtenga una radiografía cada 6 meses a 1 año, dependiendo de la madurez esquelética; consulte al cirujano ortopédico para curva >20°	Obtenga radiografías espinales verticales anteroposteriores anuales para pacientes con escoliosis progresiva conocida
Intervenciones		
Con orientación de terapia física, implemente un programa de estiramiento en el hogar que se enfoque en tobillos, rodillas y caderas.		
Cuando la dorsiflexión pasiva sea <10°, use ortesis moldeadas a la medida nocturnas para tobillo-pie en posición neutral	Con orientación de terapia ocupacional, agregue enfoque en las extremidades superiores	
Referir para cirugía de pie y tendón de Aquiles para mejorar el andar si hay contractura sustancial del tobillo con buena fuerza de cuádriceps y extensora de la cadera	Use ortesis de tobillo-pie diurnas moldeadas a la medida para retrasar el empeoramiento de la contractura del equinovaro	Continuar el uso de aparatos ortopédicos para extremidades inferiores; La fabricación de férulas a la medida para muñeca y mano puede ser adecuada
Referir para cirugía de pie y tendón de Aquiles para mejorar el andar si hay contractura sustancial del tobillo con buena fuerza de cuádriceps y extensora de la cadera	Inicie el programa para pararse con un dispositivo de pie o silla de ruedas con posicionamiento vertical	Use con precaución los programas para pararse
Evitar el uso de ortesis espinales	Referir para cirugía de pie y tobillo para mejorar la posición del pie solo si el paciente lo propone	
Brindar orientación preventiva de prevención de fracturas a las familias.		
Consultar con especialistas en cardiología y respiración antes de cualquier intervención quirúrgica.		
Referir para fisioterapia después de la cirugía	Referir para instrumentación espinal posterior y la fusión si la curva espinal es >20–30° en personas prepúberes que no reciben corticosteroides; brindar evaluación preoperatoria y postoperatoria con terapia física	Consulte para instrumentación espinal posterior y fusión si la curva es progresiva
Asegurarse de que las familias y el equipo médico conozcan el síndrome de embolia grasa		

Figura 7^a Evaluación y Manejo de Columna Vertebral y Articulaciones



10.MANEJO DE REHABILITACIÓN

Terapia física, ocupacional y del habla

Las personas que viven con Duchenne necesitan acceso a diferentes tipos de manejo de rehabilitación a lo largo de sus vidas. El equipo de rehabilitación incluye médico rehabilitador, el fisioterapeuta, el terapeuta ocupacional y el logopeda. También son de gran importancia los técnicos ortopédicos.

El equipo de rehabilitación debe considerar sus objetivos y estilo de vida para ofrecerle atención preventiva constante, minimizar el impacto de Duchenne en su vida y actividades, y optimizar la calidad de vida. La rehabilitación se puede ofrecer en clínicas ambulatorias y entornos escolares, y debe continuar durante toda su vida. Un especialista en rehabilitación debe evaluarlo al menos cada 6 meses.

RANGO DE MOVIMIENTO, EJERCICIO Y ESTIRAMIENTO (FIGURA 8)

- Hay muchos factores en Duchenne que contribuyen a la tendencia de las articulaciones a tensarse o “contraerse”, incluyendo: los músculos se vuelven menos elásticos por el uso limitado y los músculos alrededor de una articulación se desequilibran (uno más fuerte que otro)
- Mantener un buen rango de movimiento y simetría en diferentes articulaciones ayuda a mantener la mejor función posible, previene el desarrollo de contracturas y previene problemas de presión con la piel.
- Se recomienda ejercicio o actividad aeróbica; la natación es un gran ejemplo de ejercicio seguro. Algunos ejercicios excéntricos (como bajar por un trampolín o en una colchoneta) pueden ser dañinos para los músculos. Por tanto, todo ejercicio debe ser monitoreado y guiado por su terapeuta físico o fisioterapeuta.
- El fisioterapeuta monitoreará el estiramiento, pero debe formar parte de su rutina diaria.
- El objetivo del estiramiento, desde el diagnóstico en adelante, es preservar la función y la flexibilidad



Panel 2: Evaluaciones e Intervenciones de rehabilitación a través de todas las etapas de enfermedad para pacientes con distrofia muscular Duchenne

Evaluación

Evaluación de rehabilitación multidisciplinaria cada 6 meses o con mayor frecuencia si hay inquietudes, cambio de estado, o necesidades específicas (apéndice)

Intervención

Tratamiento directo

Tratamiento directo implementado por terapeutas físicos, terapeutas ocupacionales, y patólogos del habla y lenguaje, a la medida de las necesidades individuales, etapa de la enfermedad, respuesta a la terapia, y tolerancia, brindados durante la duración completa de la vida del paciente.

Prevención de contractura y deformidad

- Estiramiento preventivo en el hogar 4-6 veces por semana; estiramiento regular en tobillos, rodillas y cadera; estiramiento de muñecas, manos y cuello después si lo indica la evaluación
- Estiramiento de estructuras que se sepa que estén en riesgo de contractura y deformidad* y las que se identifiquen en la evaluación
- Intervención ortopédica, entablillado, enyesado, posicionamiento y equipo.
 - OTPs para estiramiento en la noche—podría tolerarse mejor si se inicia preventivamente a edad joven
 - OTPs para estiramiento en el día en fases no ambulatorias
 - férulas para muñeca o mano para estiramientos de flexores/extensores de dedo largo y muñeca—típicamente en fases no ambulatorias
 - Enyesado en serie— en fases ambulatorias y no ambulatorias
 - Dispositivos para pararse apoyado pasivos / motorizados—cuando pararse con buena alineación se vuelve difícil, si las contracturas no son muy severas para impedir el posicionamiento o la tolerancia
 - ORTPs con rodillas bloqueadas—opción para fases ambulatorias y no ambulatorias tardías
 - Asiento a la medida en sillas de ruedas manuales y motorizadas (asiento sólido, respaldo sólido, guías para cadera, soportes laterales para torso, aductores, y cabecera)
 - Componentes eléctricos de posicionamiento en sillas de ruedas motorizadas (inclinación, reclinación, reposapiés elevadores, soporte para pararse, y altura ajustable del asiento)

Ejercicio y actividad

Actividad o ejercicio aeróbico submáximo regular (por ej., nadar o ciclismo) con apoyo según se necesite, evitar ejercicios excéntricos y de alta resistencia, monitoreo para evitar sobreesfuerzo, respeto por la necesidad de descansos y conservación de energía, y precaución con respecto a la capacidad de ejercicio cardio-respiratorio potencialmente reducida así como riesgo de daño muscular incluso cuando se funcione bien clínicamente.

Prevención y manejo de caídas y fracturas

- Minimizar riesgos de caídas en todos los entornos
- Apoyo de terapeuta físico de ortopedia en rápido manejo de equipo de fracturas de hueso largo y provisión de rehabilitación asociada para mantener las capacidades de deambulación y/o pararse con apoyo.

Manejo de diferencias de procesamiento de aprendizaje, atención y sensorial

Manejo en colaboración con el equipo, con base en preocupación y evaluación

Tecnología asistencial y equipo adaptativo

Planeación y educación con evaluación, prescripción, capacitación y defensa del financiamiento

Participación

Participación en todas las áreas de la vida apoyadas en todas las etapas

Prevención y manejo del dolor

Prevención del dolor y manejo integral, conforme se necesite, durante toda la vida

OTPs= ortesis tobillo-pie. ORTPs= ortesis rodilla tobillo-pie. *Áreas típicamente en riesgo de contractura y deformidad que incluyen flexores de cadera, bandas iliotibiales, corvas, flexores y extensores plantares, lumbricales, y extensores cervicales, contractura articular aislada en flexión de cadera y rodilla y flexión plantar, varo en el retropié y el antepié, flexión de codo, flexión o extensión de muñeca, y articulaciones de los dedos; y deformidad de la columna vertebral y pared torácica, incluyendo escoliosis, cifosis o lordosis excesivas, y disminución de movilidad de pared torácica.

Figura 8'



SILLAS DE RUEDAS, ASIENTOS Y OTROS EQUIPOS ADAPTATIVOS (FIGURA 9)

- Mientras camina, se puede usar un scooter, una silla de paseo o una silla de ruedas para largas distancias para conservar su fuerza
- Cuando comience a necesitar una silla de ruedas por períodos más largos, es importante que use una silla que mantenga su postura en la alineación correcta y ofrezca buen soporte para todas las partes de su cuerpo.
- Conforme aumente la dificultad para caminar, se recomienda que se proporcione una silla de ruedas eléctrica lo antes posible. Además, se recomienda una función eléctrica para estar de pie si está disponible
- El equipo rehabilitador le recomendará los dispositivos de asistencia para ayudar a mantener su independencia y promover la seguridad.
- Es mejor pensar con anticipación acerca del tipo de equipo que continuará apoyando su independencia y participación en actividades que disfrute y planear en consecuencia

CUADRO 4. MANEJO DEL DOLOR

- Es importante informar a su ENM si el dolor es un problema para que pueda abordarse y tratarse adecuadamente. Esto debe revisarse en cada visita neuromuscular. Desafortunadamente, hoy se sabe muy poco acerca del dolor en Duchenne. Se necesita más investigación. Si tiene dolor, debe hablar con su ENM y explicarle que esto es un problema.
- Para un manejo efectivo del dolor, es importante determinar por qué hay dolor para que su equipo neuromuscular pueda brindar las intervenciones adecuadas.
- El dolor puede resultar de problemas con la postura y dificultad para ponerse cómodo. Las intervenciones pueden incluir ortesis (férulas) adecuadas e individualizadas, asientos, ropa de cama y movilidad, y enfoques de tratamiento farmacológico estándar (por ej., relajantes musculares, medicamentos antiinflamatorios). Deben considerarse las interacciones con otros medicamentos (por ej., esteroides y antiinflamatorios no esteroideos [AINE]) y los efectos secundarios asociados, especialmente los que pueden afectar la función cardíaca o respiratoria.
- En raras ocasiones, la intervención quirúrgica ortopédica podría estar indicada para el dolor que no se puede manejar de otra manera. El dolor de espalda, en especial en personas que usan esteroides, puede ser un signo de fracturas vertebrales por compresión, que responden bien al tratamiento con bisfosfonatos.
- Los analgésicos narcóticos deben usarse con extrema precaución, especialmente si hay disfunción pulmonar. Los narcóticos pueden causar respiración más superficial o hacer que la respiración se detenga

- Es posible que necesite adaptaciones adicionales para ayudar a subir escaleras y trasladarse, comer y beber, acostarse, ir al baño y bañarse
- Dispositivos simples, como bandejas de regazo elevadas y popotes adaptables, pueden optimizar la función
- Tecnologías avanzadas como robótica, Bluetooth y controles ambientales infrarrojos pueden ser útiles. Las tecnologías informáticas de asistencia avanzadas, como los dispositivos de automatización del hogar Tecla y Dragon Naturally Speaking, y los dispositivos de reconocimiento de voz como Google Home y Amazon Echo, pueden ayudar a controlar su entorno y ayudar con las tareas diarias.

Es muy importante que haga todo, dentro y fuera de su hogar, para mantenerse a salvo. A continuación, se presentan algunas sugerencias para ayudarlo a evitar accidentes y posibles huesos rotos.

Evaluación y educación

Evaluación y educación por parte de un terapeuta ocupacional o físico.

- Minimizar riesgos de caídas en todos los entornos, incluyendo consideración de superficie para andar, terreno y obstáculos.
- Ofrecer capacitación para pacientes y familias acerca de seguridad con sillas de ruedas; concientizar acerca de que las caídas de sillas de ruedas son una causa común de lesiones
- Ofrecer capacitación para familias en el levantamiento y traslados seguros de y a sillas de ruedas y diversas superficies en todos los ambientes.

Evaluación y educación

Evaluación y educación por parte de un terapeuta ocupacional o físico.

- Minimizar riesgos de caídas en todos los entornos, incluyendo consideración de superficie para andar, terreno y obstáculos.
- Brindar capacitación para pacientes y familias acerca de seguridad con sillas de ruedas; concientizar acerca de que las caídas de sillas de ruedas son una causa común de lesiones
- Brindar capacitación para familias en el levantamiento y traslados seguros de y a sillas de ruedas y diversas superficies en todos los ambientes.

Consideraciones comunes o posibles modificaciones

Seguridad en el entorno del hogar

- Retirar obstáculos como tapetes, juguetes, cables, y desorden

Prevención de caídas de sillas de ruedas o dispositivos de movilidad

- Use cinturón de seguridad en todo momento
- Use dispositivo antivuelco en sillas de ruedas

Seguridad en superficies irregulares o resbaladizas.

- Tenga especial cuidado al aire libre debido a superficies irregulares.
- Use calzado de alberca para proteger contra caídas al caminar sobre superficies resbaladizas alrededor del agua.
- Use bandas antideslizantes en las ortesis de tobillo-pie por la noche para disminuir el riesgo de caídas al caminar hacia y desde el baño.

Traslado seguro para subir a o bajar de silla de ruedas

- Considere el uso de equipos adaptativos y sistemas de elevación de pacientes desde el inicio en todos los entornos para brindar apoyo seguro y minimizar el riesgo de caídas o lesiones durante los traslados, al ir al baño y bañarse o ducharse.

Modificaciones potenciales en el hogar

- Tapetes antideslizantes en la regadera o tina de baño
- Barras de sujeción para regadera o tina de baño
- Asiento de baño u otro equipo adaptable para bañarse
- Peldaños antideslizantes para peldaños de madera sin cubrir.
- Pasamanos en ambos lados de escaleras

Figura 9² Vigilancia y Manejo del Equipo de Rehabilitación



11.MANEJO PULMONAR

Las personas con Enfermedad de Duchenne presentan una debilidad progresiva de los músculos respiratorios. Aunque dichos músculos se afectan de forma precoz, raramente los pacientes tienen problemas respiratorios importantes mientras mantienen la marcha. Los problemas suelen precipitarse con la pérdida definitiva de la deambulación, apareciendo una mayor incidencia y/o peor evolución en las infecciones respiratorias, por tos ineficaz, y un aumento de la incidencia de problemas respiratorios durante el sueño.

Es necesario un enfoque planeado y proactivo para el cuidado respiratorio y debe basarse en la monitorización cercana de la fuerza de los músculos respiratorios y de la función respiratoria, en la prevención de problemas y en la intervención temprana cuando se indique. El equipo de neumología debe incluir un médico (neumólogo o pediatra especializado en neumología infantil) y un fisioterapeuta respiratorio con experiencia en enfermedades neuromusculares..

El neumólogo interpretará varias pruebas respiratorias que ayudan a conocer como se encuentra la fuerza de los músculos respiratorios, como está la efectividad de la tos y cuando está indicado realizar asistencia tusígena y/o un estudio del sueño.

El fisioterapeuta le enseñará técnicas para favorecer la expansión pulmonar, preservar la flexibilidad de la pared torácica, así como técnicas manuales y/o mecánicas de asistencia a la tos para limpiar las vías respiratorias, especialmente si tiene aumento de secreciones bronquiales o una infección respiratoria.

Es importante informar a su equipo médico si tiene dolor de cabeza o muchos despertares nocturnos, ya que pueden ser signos de trastornos respiratorios durante el sueño. El estudio del sueño evalúa como respira el paciente mientras duerme. Si se detecta que realiza pausas respiratorias, los niveles de oxígeno son bajos y/o los de dióxido de carbono elevados, puede estar indicado el uso de ventilación no invasiva para ayudar a mejorar su respiración durante el sueño. Con la evolución de la enfermedad, es posible que en la etapa adulta también necesite ayuda para respirar durante el día.

VIGILANCIA Y PREVENCIÓN (FIGURA 10)

- Puede iniciarse la visita anual con el neumólogo a partir del diagnóstico. Las pruebas respiratorias a realizar deben incluir medición de la capacidad vital forzada (o "CVF"), la respiración más grande que una persona puede exhalar completa y con fuerza). Iniciar estas pruebas temprano permitirá a los niños familiarizarse con los equipos y con el equipo médico y evaluar la función respiratoria basal.
- Cuando no puede caminar sin apoyo, debe realizarse una evaluación pulmonar programada al menos cada seis meses. La evaluación debe incluir pruebas de función pulmonar con mediciones de CVF, presión inspiratoria máxima o (PIM – qué tan fuerte puede inhalar), presión espiratoria máxima (PEM – qué tan fuerte puede exhalar), y flujo máximo de tos (PCF – la fuerza de su tos).
- Además, la evaluación debe incluir oximetría de pulso (SpO2 – mide el oxígeno en la sangre) y, si se dispone de capnógrafo, la medición de los niveles de dióxido de carbono exhalado o transcutáneo (PetCO2/PtcCO2)), ambos en vigilia (estando despierto).
- Es posible que se necesite un estudio del sueño si hay indicios de trastornos respiratorios durante el sueño... Este estudio evalúa la respiración y mide los niveles de oxígeno y de dióxido de carbono, mientras está dormido.
- La vacunación neumocócica (para prevenir la neumonía) y las vacunas anuales contra la influenza (vacunas contra la gripe; evite el aerosol nasal de influenza del virus vivo) ayudarán a prevenir episodios de gripe y neumonía graves.

CONTACTE A SU ESPECIALISTA NEUROMUSCULAR O NEUMÓLOGO SI USTED:

- Experimenta una enfermedad prolongada con solo infecciones menores de las vías respiratorias superiores.
- Está más cansado de lo habitual o con sueño sin razón durante el día.
- Tiene falta de aliento, parece que no puede respirar o tiene dificultad para terminar las oraciones
- Tiene dolores de cabeza la mayoría de las mañanas o todo el tiempo
- Tiene problemas para dormir, se despierta mucho, tiene problemas para despertarse o tiene pesadillas.
- Despierta tratando de recuperar el aliento o sintiendo palpar su corazón
- Tiene problemas para prestar atención durante el día en casa o en la escuela.

Etapa ambulatoria	Etapa no ambulatoria temprana	Etapa no ambulatoria tardía
Evaluaciones		
Una vez al año: CVF	Dos veces al año: CVF, MIP/MEP, PCF, SpO ₂ , P _a CO ₂ , P _t CO ₂ ,	
Estudio del sueño* con capnografía para indicios y síntomas de apnea obstructiva del sueño o respiración desordenada del sueño		
Inmunización con vacunas antineumocócicas y vacuna antigripal inactivada anualmente		
	Reclutamiento de gran volumen cuando se predice CVF ≤60%	
	Tos asistida cuando se predice CVF <50%, PCF = 270 L/min, o MEP <60 cm H ₂ O†	
	Ventilación asistida nocturna con tasa de respaldo de la respiración (se prefiere no invasiva) al haber indicios o síntomas de hipoventilación del sueño u otra respiración desordenada del sueño. ‡ estudio de sueño anormal, *CVF <50% prevista; MIP <60 cm H ₂ O. o SpO de línea base despierto, <95% o pCO, >45 mm Hg	
	Adición de ventilación diurna asistida cuando, a pesar de la ventilación nocturna § SpO ₂ diurno, <95%, pCO ₂ , >45 mm Hg, o que esté presente disnea despierta	

Figura 10² Vigilancia, Evaluación y Manejo del Equipo Pulmonar



INTERVENCIONES (FIGURA 10)

Hay maneras de ayudar a que sus pulmones funcionen tan bien como puedan, durante mucho tiempo.

- Puede ser útil usar formas de aumentar la cantidad de aire que entrar en los pulmones estirando los músculos respiratorios por medio de la respiración profunda (“reclutamiento de volumen pulmonar”).
- Si la tos se debilita, las técnicas de tos manuales o mecánicas (“asistencia para la tos”) son útiles para despejar las vías respiratorias de secreciones mucosas.. Esto reduce el riesgo de neumonía.
- Con el tiempo, es posible que necesite apoyo para respirar durante la noche (ventilación asistida nocturna no invasiva) y mucho más tardíamente, puede incluso requerirse durante el día (ventilación asistida durante el día no invasiva) .
- Puede ser difícil acostumbrarse a la transición a ventilación asistida. Hay muchos tipos diferentes de “interfaces” (máscaras y boquillas) que puede usar. Es importante encontrar un dispositivo que sea adecuado para usted. Su equipo médico puede ofrecerle varios tipos diferentes de dispositivos hasta que encuentren el tipo más cómodo para usted.
- La ventilación también puede ser asistida por medio de un tubo colocado quirúrgicamente en la tráquea, (“tubo de traqueotomía”). Esto se conoce como soporte ventilatorio invasivo.
- Las intervenciones anteriores pueden ayudarle a mantener su función respiratoria más preservada y a evitar enfermedades respiratorias agudas.
- Es esencial mantenerse al día con su calendario de vacunación, incluyendo la vacuna antineumocócica y la anual contra la influenza. Las personas que viven con Duchenne siempre deben optar por la inyección de influenza, en lugar del aerosol nasal de virus vivos.
- Se requiere atención especial en evaluar adecuadamente la función respiratoria previamente a una cirugía general planeada (ver Sección 15).
- Si tiene una infección respiratoria, solicite antibióticos además del uso de tos asistida manual o mecánicamente.
- Siempre tenga cuidado si se necesita oxígeno suplementario; asegúrese de que se administra paralelamente ventilación no invasiva con presión positiva de dos niveles y/o se monitorizan estrechamente sus niveles de dióxido de carbono (CO₂).

12. MANEJO CARDÍACO *(Figura 11)*

El corazón es un músculo y también se ve afectado en Duchenne. La enfermedad del músculo cardíaco se llama “cardiomiopatía”. En Duchenne, la cardiomiopatía es el resultado de la falta de distrofina en el músculo cardíaco. La miocardiopatía causa disminución de la función del corazón o insuficiencia cardíaca con el tiempo. Hay muchos niveles de insuficiencia cardíaca, y las personas pueden vivir con insuficiencia cardíaca controlada durante muchos años con el uso de medicamentos y visitas regulares a un cardiólogo (médico del corazón). El objetivo del manejo cardíaco en Duchenne es la detección temprana y el tratamiento de los cambios del músculo cardíaco. Desafortunadamente, los problemas cardíacos a menudo pueden ser asintomáticos y es posible que usted no note los síntomas. Por esta razón, es extremadamente importante involucrar a un cardiólogo como integrante de su equipo de atención desde el momento del diagnóstico.

VIGILANCIA

- Debe consultar a su cardiólogo al menos una vez al año desde el diagnóstico, o con mayor frecuencia si se recomienda.
- La evaluación de la función cardíaca debe incluir un electrocardiograma (ECG – evalúa los impulsos eléctricos del corazón y mide la frecuencia cardíaca) y un ecocardiograma (“eco”, muestra imágenes de la estructura y función del corazón) o una resonancia magnética cardíaca, (según criterio cardiológico), pero en general no es obligado su práctica ya que con el ECG y la ecocardiografía, el cardiólogo suele tener información suficiente para conocer el funcionamiento cardíaco y proporcionar el tratamiento más adecuado
- Las mujeres portadoras de Duchenne deben revisar sus corazones cada 3 a 5 años si sus corazones son normales (con mayor frecuencia si se recomienda), ya que también pueden tener el mismo tipo de problemas cardíacos que las personas que viven con Duchenne.

TRATAMIENTO

- Los medicamentos cardíacos deben iniciarse al primer signo de fibrosis cardíaca (tejido cicatricial que se forma en el músculo cardíaco, visto en la resonancia magnética), disminución de la función cardíaca (visto por disminución de la fracción de eyección o acortamiento en la resonancia magnética o ecocardiograma), o antes de los 10 años, incluso si todas sus pruebas son normales ya que esto ayudará a proteger su corazón.
- Los inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (ACEi – lisinopril, captopril, enalapril, etc.) o los bloqueadores de los receptores de angiotensina deben considerarse como primera terapia. Estos medicamentos abren los vasos sanguíneos que salen de su corazón, por lo que su corazón no necesita apretar con tanta fuerza para bombear sangre al cuerpo.
- Otros medicamentos, como los betabloqueantes, reducen la frecuencia cardíaca para que el corazón pueda llenarse y bombear sangre de manera efectiva. Los diuréticos pueden estar también indicados, hacen que el cuerpo elimine los líquidos, reducen el volumen de la sangre y permiten que el corazón no bombee tan rápido y fuerte) también se pueden recetar con la progresión de la insuficiencia cardíaca.
- Los ritmos cardíacos anormales que se muestran en un ECG deben investigarse y tratarse de inmediato. Es buena idea tener a mano una copia de su ECG de referencia.
- Un monitor Holter evaluará su frecuencia y ritmo cardíacos durante 24 o 48 horas. Esto se hace si se sospechan cambios en su ritmo o frecuencia cardíaca y se necesita una evaluación adicional.
- Una frecuencia cardíaca rápida y/o palpitaciones (latidos cardíacos anormales ocasionales) son comunes en personas que viven con Duchenne y, por lo general, no son dañinas. Sin embargo, estos también pueden estar asociados con problemas cardíacos más graves y debe investigarlos un cardiólogo.
- Si experimenta dolor torácico intenso y persistente, esto puede ser un signo de daño cardíaco y debe ser evaluado inmediatamente en un departamento de urgencias.
- Debe monitorearse si las personas que toman esteroides tienen posibles efectos secundarios cardíacos, como hipertensión (presión arterial alta) e hipercolesterolemia (colesterol alto); la dosis de esteroides puede requerir un ajuste o puede ser necesario agregar más tratamiento.



- Si experimenta dolor torácico intenso y persistente, esto puede ser un signo de daño cardíaco y debe ser evaluado inmediatamente en un departamento de urgencias
- Debe monitorearse si las personas que toman esteroides tienen posibles efectos secundarios cardíacos, como hipertensión (presión arterial alta) e hipercolesterolemia (colesterol alto); la dosis de esteroides puede requerir un ajuste o puede ser necesario agregar más tratamiento (ver Tabla 2)

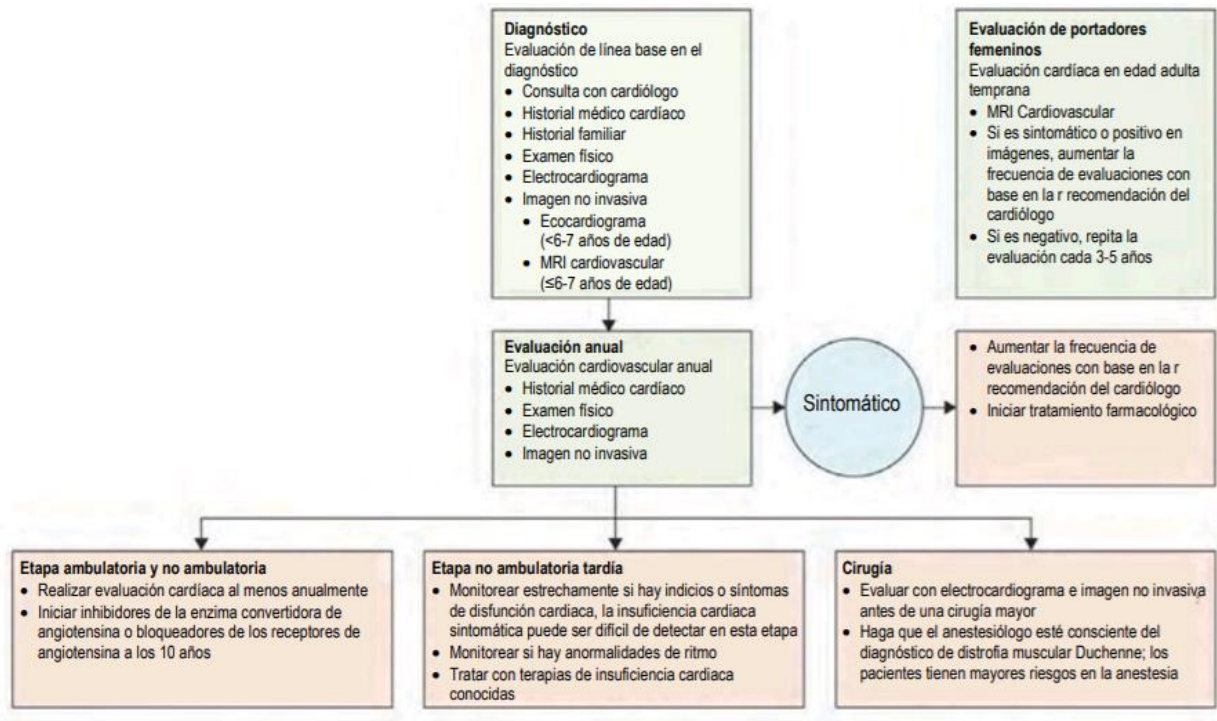


Figura 11² Vigilancia, Evaluación y Manejo del Equipo Cardíaco

13. MANEJO GASTROINTESTINAL

Nutrición, deglución y otros problemas gastrointestinales.

Es posible que necesite ver a los siguientes expertos en diferentes edades: un nutricionista, un logopeda y un gastroenterólogo. Las preocupaciones gastrointestinales para las personas que viven con Duchenne incluyen: tener sobrepeso o bajo peso, estreñimiento crónico y dificultad para deglutir (disfagia).

MANEJO NUTRICIONAL (FIGURA 12)

Un dietista registrado (DR) puede ayudarle a evaluar cuántas calorías necesita por día calculando su gasto de energía en reposo (GER), utilizando su altura, edad y nivel de actividad.

- Mantener un buen estado nutricional ayudará a prevenir tanto la desnutrición como el sobrepeso. Esto es esencial desde el diagnóstico y a lo largo de la vida.
- Es importante que su peso o índice de masa corporal (IMC) para la edad se mantenga entre los percentiles 10 y 85 en las tablas de percentiles nacionales (consulte la sección de recursos)
- Es necesario comer con una dieta saludable y bien equilibrada con una gama completa de tipos de alimentos para mantener un cuerpo sano; Se puede encontrar información para toda la familia sobre una dieta bien balanceada en la mayoría de las fuentes nacionales, incluyendo los Lineamientos Dietéticos para estadounidenses (www.choosemyplate.gov/Dietary-Guidelines) y otros recursos acreditados en su país.
- Debe prestar especial atención a la dieta al momento del diagnóstico, al iniciar los esteroides, cuando se produce pérdida de la deambulación y cuando surgen problemas para deglutir
- Su dieta también debe evaluarse en cuanto a calorías, proteínas, líquidos, calcio, vitamina D y otros nutrientes cada año
- La ingesta adecuada de líquidos es necesaria para prevenir deshidratación, estreñimiento y problemas renales (del riñón)
- Si se aumenta demasiado de peso, se recomienda una disminución de calorías y un aumento de la actividad física segura
- La gastroparesia o el vaciamiento estomacal tardío pueden ocurrir a medida que envejece, causando dolor abdominal después de comer, náusea, vómito, pérdida de apetito y sensación de saciedad rápidamente
- Si tiene una pérdida de peso inesperada, es importante considerar que esto puede ser una complicación de problemas en otros sistemas (por ej., cardíaco o respiratorio)
- Los problemas con la deglución también pueden afectar la pérdida de peso. Su nutricionista debe trabajar en estrecha colaboración con los logopedas para desarrollar planes de alimentación que le ayuden a mantener o aumentar de peso, desarrollar cambios en la dieta que puedan ser útiles para usted durante las comidas y decidir cuándo puede ser necesario evaluar su deglución.

MANEJO DE DEGLUCIÓN (FIGURA 12)

La debilidad de músculos faciales, de mandíbula y de garganta puede provocar problemas para deglutir (disfagia), lo que acentúa aún más los problemas nutricionales. La disfagia también puede causar aspiración (pedazos de comida o líquido que entran a los pulmones) debido al mal movimiento de los músculos que degluten, lo que puede aumentar el riesgo de neumonía. La disfagia a menudo puede aparecer muy gradualmente, lo que significa que puede ser difícil de detectar. Por esta razón, los síntomas de deglución deben revisarse en cada visita.



SÍNTOMAS DE DISFAGIA:

- Puede sentir que hay comida “atascada en la garganta”
- Puede tener una pérdida de peso involuntaria del 10% más o un aumento de peso insatisfactorio (si todavía está creciendo)
- Las horas de comida pueden ser prolongadas (tomar más de 30 minutos) y/o comidas acompañadas de fatiga, babeo, tos o asfixia.
- Una disminución inexplicable de la función pulmonar o una fiebre de origen desconocido pueden ser signos de neumonía por aspiración o neumonía causada por líquido que baja a los pulmones.

INTERVENCIONES DE DISFAGIA:

- Las pruebas clínicas y de rayos X de la deglución son necesarias cuando se observan estos síntomas.
- En caso de problemas de deglución, debe participar un logopeda para ayudarlo a desarrollar un plan de tratamiento individualizado con el objetivo de preservar una buena función de deglución
- La colocación de la sonda gástrica puede ser necesaria si los esfuerzos para mantener su peso y la ingesta de líquidos por vía oral parecen insuficientes
 - Los riesgos y beneficios potenciales de colocar una sonda nasogástrica deben también discutirse en detalle
 - Se puede colocar un tubo de gastrostomía de varias maneras. Debe tomar en cuenta los riesgos quirúrgicos y de anestesia, así como sus preferencias personales, al tomar una decisión.

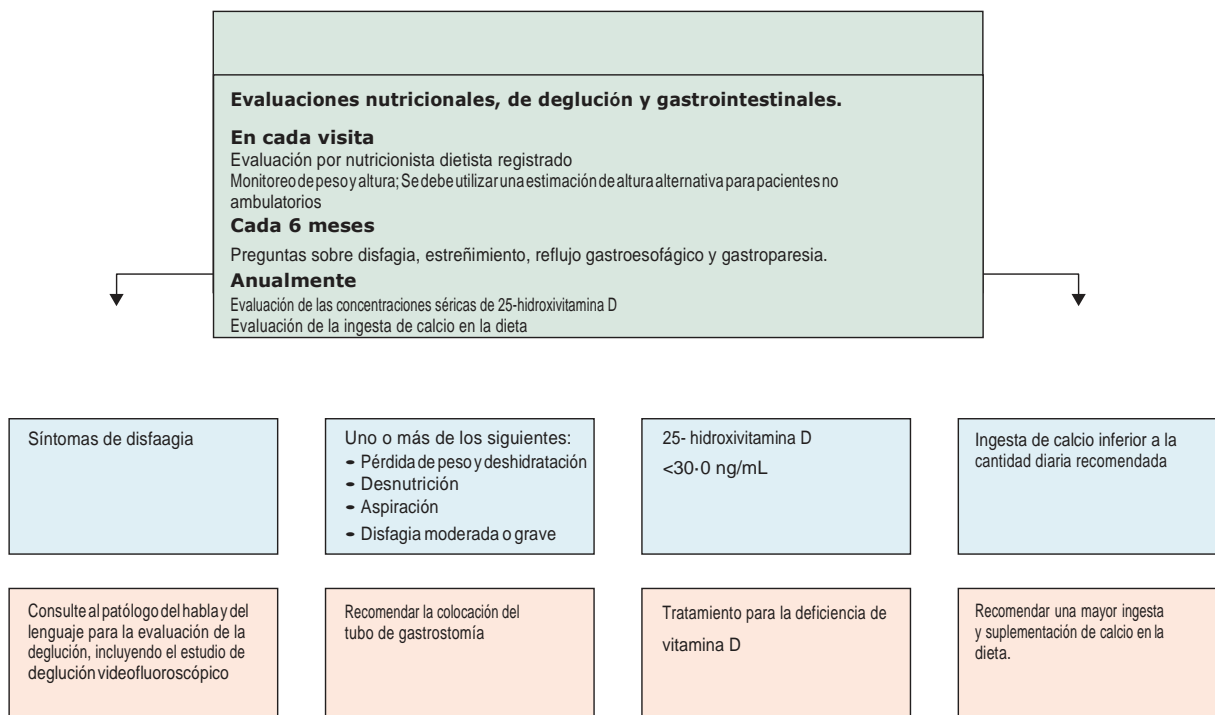


Figura 12' Evaluación y Manejo Nutricional, de Deglución y Gastrointestinal

- Un tubo G proporcionado en el momento adecuado puede aliviar la presión de tratar de comer suficiente comida para mantener sus calorías.
- Si sus músculos para deglutir son fuertes, ¡tener una sonda nasogátrica NO significa que aún no puede comer la comida que desea! Simplemente le quita el estrés de consumir suficientes calorías y otros nutrientes que necesita, ya que puede complementar la nutrición con su tubo G.

ESTREÑIMIENTO Y ENFERMEDAD POR REFLUJO GASTROESOFÁGICO (ERGE)

El estreñimiento y el reflujo gastroesofágico (ácido que sale del estómago hacia la garganta, lo que causa acidez estomacal) son las dos afecciones gastrointestinales más comunes que se observan en las personas que viven con Duchenne. Debido a que el estreñimiento es una queja frecuente y a menudo no se comunica, es importante hablar sobre los hábitos intestinales con su equipo de atención. El manejo del estreñimiento puede ayudar a evitar futuras complicaciones que afecten al intestino debido al estreñimiento prolongado.

- Los laxantes y otros medicamentos pueden ser útiles. Pregunte a su proveedor de atención primaria o equipo neuromuscular qué laxantes son los más adecuados para usted y cuánto tiempo debe tomarlos. No todos los laxantes son iguales.
- Es importante que esté bebiendo suficiente líquido todos los días. El aumento de fibra puede empeorar los síntomas, especialmente si los líquidos no aumentan, así que asegúrese de revisar su ingesta dietética y de líquidos con un dietista en cada visita, especialmente si tiene estreñimiento.
- El reflujo gastroesofágico generalmente se trata con medicamentos que suprimen los ácidos gástricos. Éstos se prescriben comúnmente para personas en terapia con esteroides o bisfosfonatos orales.
- El cuidado oral es un área importante para todos, especialmente en quienes usan bisfosfonatos para la pérdida ósea. Las recomendaciones de expertos para el cuidado bucal se resumen en el recuadro 5.
- Con debilidad de la mandíbula, puede haber fatiga al masticar que puede resultar en disminución de la ingesta calórica

CUADRO 5. RECOMENDACIONES DE ATENCIÓN BUCAL

- Las personas que viven con Duchenne deben, desde una edad temprana, ver a un dentista con amplia experiencia y conocimiento detallado de la enfermedad. La misión del dentista debe ser luchar por un tratamiento de alta calidad, salud bucal y bienestar, y funcionar como un recurso en su comunidad de origen. Este dentista debe conocer las diferencias específicas en el desarrollo dental y esquelético en personas con Duchenne y colaborar con un ortodoncista bien informado y experimentado.
- La atención bucal y dental se base en medidas profilácticas para mantener una buena higiene bucal y dental.
- Es importante enseñar a los padres y otros cuidadores cómo cepillar los dientes de otra persona, especialmente en Duchenne, donde la lengua grande y, a veces, la apertura de la boca limitada hace que sea más difícil.
- Los dispositivos de asistencia individualmente adaptados y las ayudas técnicas para la higiene bucal son de particular importancia cuando la fuerza muscular de las manos, brazos, mandíbula, boca y cuello comienza a disminuir o si hay contracturas en la mandíbula



CUADRO 6. MANEJO DE HABLA Y LENGUAJE – DETALLES

- Existen patrones bien documentados de trastorno del lenguaje en la distrofia muscular de Duchenne, incluyendo problemas con el desarrollo del lenguaje, la memoria verbal a corto plazo y el procesamiento fonológico, así como un riesgo de CI deteriorado y trastornos de aprendizaje específicos.
- Éstos no afectan a todas las personas que viven con Duchenne, pero deben considerarse y deben implementarse intervenciones si existen.
- Referir a un logopeda para la evaluación y el tratamiento del habla y el lenguaje es necesario si se sospechan problemas con el habla y el lenguaje.
- Los ejercicios para los músculos involucrados en el habla y la articulación pueden ser adecuados y necesarios para niños con dificultades de habla y lenguaje, así como para personas mayores que tienen debilitamiento de la fuerza muscular oral y/o inteligibilidad del habla deteriorada.
- Las estrategias compensatorias, ejercicios de voz y amplificaciones del habla son adecuadas si resulta difícil entender a la persona que vive con Duchenne debido a problemas con el soporte respiratorio.
- La evaluación de la ayuda de comunicación de salida de voz (ACSV) puede ser adecuada a cualquier edad si la salida de voz es limitada
- Los problemas de lenguaje pueden conducir a dificultades en la escuela, pero pueden mejorarse con una evaluación e intervención adecuadas

14. MANEJO PSICOSOCIAL

Investigar por el camino de vivir con Duchenne puede ser complejo, y el apoyo psicosocial y emocional es crítico tanto para la persona que vive con Duchenne como para sus familias (cuadro 7). Los problemas psicosociales pueden surgir en cualquier momento. Es importante que informe a su equipo neuromuscular si tiene problemas con alguno de los puntos enumerados a continuación:

- Dificultad con interacciones sociales y/o hacer amistades (por ej., inmadurez social, habilidades sociales deficientes, retraimiento o aislamiento de sus compañeros).
- Problemas de aprendizaje.
- Ansiedad/preocupación excesiva o constante.
- Discusiones frecuentes y arrebatos de comportamiento; dificultad para controlar enfado o tristeza.
- Mayor riesgo de trastornos de comportamiento neurológico y neurodesarrollo, incluyendo trastornos del espectro autista, trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) y trastorno obsesivo compulsivo (TOC).
- Problemas de ajuste emocional y ansiedad y / o depresión.

Los problemas psicosociales y emocionales son parte importante de su salud y no deben ignorarse. Si tiene preocupaciones, inquietudes o preguntas sobre su diagnóstico, o cualquier otra cosa, es importante obtener respuestas. Debe preguntar, formal o informalmente, sobre la ansiedad y la depresión en cada visita neuromuscular y, si hay problemas, se le debe derivar para su evaluación y tratamiento lo más rápido posible.

CUADRO 7. PARA FAMILIAS

Los padres que estén abiertos y dispuestos a responder preguntas harán más fácil que los niños pregunten. Es importante que los padres respondan las preguntas abiertamente, pero de manera adecuada para su edad, y respondan sólo la pregunta que se hace (sin dar más detalles). Nos damos cuenta de que ésta puede ser una conversación muy difícil de mantener.

Los grupos de defensa y el personal de su clínica pueden ofrecer ayuda con información, orientación y recursos. El equipo de neuromuscular debe ayudar a contactar a las familias con el especialista adecuado para ayudar con conversaciones delicadas.

Si bien es importante que la persona con Duchenne reciba apoyo psicosocial y emocional, este diagnóstico afecta a toda la familia. Los padres y hermanos también pueden estar en riesgo de aislamiento social y depresión. Es importante que informe a sus equipos neuromusculares cómo está su familia en cada visita y, si cree que podría beneficiarse de la asesoría, asegúrese de obtener una referencia.

Existen varias intervenciones bien conocidas para ayudar en diversas áreas de la psicoterapia. Éstas incluyen capacitación para padres para tratar de lidiar con el comportamiento y los conflictos, terapia individual o familiar e intervenciones conductuales. El análisis de comportamiento aplicado puede ayudar con ciertos comportamientos relacionados con el autismo.





EVALUACIONES (FIGURA 13)

Su evaluación psicosocial anual debe cubrir desarrollo cognitivo y lenguaje, ajuste emocional, regulación del comportamiento, habilidades sociales y todas las demás áreas de interés. Si bien no todas las clínicas tendrán acceso directo a todas las evaluaciones e intervenciones listadas, estas recomendaciones pueden servir como guía para su atención psicosocial.

	Etapa ambulatoria o niñez	Etapa no ambulatoria temprana, adolescencia, o edad adulta joven	Etapa ambulatoria tardía o edad adulta
Evaluaciones	<ul style="list-style-type: none"> Considerar la evaluación inicial durante el primer año de diagnóstico. Proporcionar evaluación del desarrollo (<4 años) o neuropsicológica (> 5 años) cuando existan preocupaciones sociales o emocionales o retrasos cognitivos <p>Proporcionar evaluación con patólogo del habla y lenguaje para niños con sospecha de retrasos en el desarrollo del habla o del lenguaje</p> <p>Proporcionar evaluación del trabajador social en el momento del diagnóstico y luego según sea necesario.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Proporcionar evaluación neuropsicológica para identificar problemas cognitivos o de aprendizaje cuando existan dudas sobre el desempeño escolar Proporcionar evaluación neuropsicológica al hacer la transición a la edad adulta para evaluar si podría necesitarse asistencia gubernamental <p>Proporcionar evaluación por el trabajador social de las necesidades del paciente y de la familia.</p>	<p>Proporcione evaluación neuropsicológica cuando existan preocupaciones sobre el cambio en el funcionamiento o la capacidad de manejar los asuntos diarios</p> <p>Proporcionar evaluación con el patólogo del habla y del lenguaje para pacientes con pérdida o deterioro de la capacidad de comunicación funcional, dificultades para masticar o disfagia</p>
Intervenciones	<p>Referir a psicoterapia o psicofarmacología, o ambos, cuando se identifiquen problemas de salud mental para el paciente o la familia.</p>		
	<p>Implementar adaptaciones formales en la escuela para la salud, seguridad y accesibilidad; plan para ausencias relacionadas con la salud</p>	<p>Establecer objetivos para la educación y la vocación futuras.</p>	<p>Apoyar con educación continua, capacitación vocacional y educación de transición extendida con programas de educación individualizados hasta los 22 años.</p> <p>Apoyar con ajustes para acomodar los requerimientos del trabajo</p>
	<p>Proporcionar recursos a los padres para educar a los maestros, psicólogos escolares y demás personal escolar acerca de DMD</p> <p>Proporcionar recursos a padres y pacientes para educar a sus compañeros acerca de DMD.</p> <p>Referir al psicólogo para obtener capacitación en habilidades sociales según sea necesario</p>		
	<p>Alentar a los pacientes y sus familias a mantenerse activos y comprometidos.</p> <p>Promover la autodefensa e independencia del paciente.</p>		
		<p>Notificar a los pacientes y sus familias sobre la disponibilidad de cuidados paliativos.</p> <p>Ayudar a organizar el cuidado de relevo para los cuidadores.</p>	<p>Organizar servicios de atención médica a domicilio si la salud del paciente está en riesgo porque no se puede brindar la atención suficiente en el entorno actual</p> <p>Hacer que la atención de hospicio esté disponible para los pacientes al final de la vida</p>

INTERVENCIONES DE ATENCIÓN Y APOYO

- Un coordinador de atención neuromuscular es un integrante crucial del equipo y puede facilitar las referencias a médicos de salud conductual, trabajadores sociales, asesores y especialistas en cuidados paliativos. Si su equipo no incluye un coordinador de atención de CN, pregunte a quién debe contactar si tiene preguntas / inquietudes / emergencias entre citas.
- Es importante que ayude a educar al personal de su escuela sobre Duchenne para que puedan estar informados de su diagnóstico y ayudarlo a facilitar su acceso a todo lo que necesite para su educación, participación social, educación y empleo en el futuro.
- Se debe desarrollar un plan individualizado especial para la educación (PIE) para abordar posibles problemas de aprendizaje que pueda tener y modificar actividades que de otra manera podrían resultar dañinas para sus músculos (por ej., educación física), reducir aún más su energía o aumentar su fatiga (por ej., caminar largas distancias hacia/desde el comedor), perjudicar su seguridad (por ej., actividades en el patio de recreo) y abordar sus problemas de accesibilidad.
- Promover la autodefensa, independencia y participación en la toma de decisiones (en particular, ya que las decisiones se relacionan con la atención médica) y acostumbrarse a los asistentes (que no sean los padres) que ofrecen su atención, es necesario y de gran importancia para promover la autonomía (vea la Sección 17).
- El desarrollo de habilidades sociales y de aprendizaje le facilitará encontrar un trabajo y ser parte de la vida diaria en la edad adulta.
- Además del manejo del dolor (Cuadro 4), los equipos de cuidados paliativos también pueden ofrecerle apoyo emocional y espiritual, ayudar a su familia a organizar el cuidado de relevo si es necesario, aclarar los objetivos del tratamiento para tomar decisiones médicas difíciles, facilitar la comunicación entre usted y su equipo médico y abordar cuestiones relacionadas con el duelo, la pérdida y el luto.

PSICOTERAPIA E INTERVENCIONES CON MEDICAMENTOS

Si tiene problemas relacionados con ansiedad o depresión, puede beneficiarse del uso de antidepresivos recetados. Estos medicamentos se pueden recetar y monitorear de cerca cuando estos problemas para los cuales son adecuados se diagnosticaron específicamente.

15. CONSIDERACIONES PARA CIRUGÍA

Habrán una variedad de situaciones, tanto relacionadas con Duchenne (p. ej., biopsia muscular, cirugía de contractura articular, cirugía de columna vertebral o gastrostomía) como no relacionadas con Duchenne (p. ej., eventos quirúrgicos agudos) cuando se necesite cirugía y/o anestesia general. Si se somete a una cirugía, hay una serie de problemas específicos de la condición que deben tenerse en cuenta para su seguridad.

La cirugía se debe realizar en un hospital donde el personal involucrado en la operación y después de la atención estén familiarizados con Duchenne y estén dispuestos a trabajar juntos para asegurarse de que todo salga bien. Se debe considerar la dosificación de estrés de los esteroides. Las directrices para la dosificación de estrés se pueden encontrar en el Protocolo de Esteroides PJ Nicholoff en www.parentprojectmd.org/PJ.

Todas las personas que viven con Duchenne corren el riesgo de sufrir rabdomiólisis. La rabdomiólisis ocurre cuando hay una cantidad masiva de degradación muscular. Esta degradación muscular libera mioglobina y potasio en el torrente sanguíneo. La mioglobina es peligrosa para los riñones y puede causar insuficiencia renal. El potasio puede ser peligroso para el corazón. Debido al riesgo de rabdomiólisis, existen preocupaciones específicas con la anestesia y Duchenne.



- **El succinilato causará rabdomiólisis y nunca debe usarse**
- **Evite la anestesia inhalada;** existe mayor riesgo de rabdomiólisis con anestesia inhalada
- Los agentes anestésicos IV son normalmente seguros
- Tenga cuidado al usar cualquier agente anestésico en Duchenne
- Puede encontrar una lista de anestésicos que se consideran seguros e inseguros en el sitio web de PPMD en www.parentprojectmd.org/Surgery
- Recuerde a su equipo médico que el oxígeno debe usarse con precaución (vea la Sección 11)
- El cuidado al usar opiáceos, otros sedantes y relajantes musculares es esencial – pueden afectar su frecuencia y profundidad respiratorias, haciendo que la respiración sea más profunda y lenta

Atención cardíaca

Se debe consultar a un cardiólogo antes de todos los procedimientos quirúrgicos.
Los anestesiólogos deben saber que los pacientes con DMD tienen riesgo de descompensación cardíaca durante la cirugía.

Procedimientos quirúrgicos mayores

- Los pacientes con DMD tienen un riesgo particular de compromiso cardíaco durante procedimientos mayores.
- El ecocardiograma y el electrocardiograma deben realizarse cerca de cualquier cirugía planeada.

Procedimientos quirúrgicos menores

- En pacientes con función cardíaca normal, se sugiere una evaluación cardíaca si la última investigación fue > 1 año antes

Atención respiratoria

Capacitación preoperatoria y uso postoperatorio de técnicas de tos asistida

- Las técnicas de tos son necesarias para los pacientes con flujo de tos máximo inicial <270 L/min o presión espiratoria máxima inicial <60 cm H₂O*

Capacitación preoperatoria y uso postoperatorio de ventilación no invasiva

- La ventilación no invasiva es necesaria para pacientes con CVF basal previsto de <30%
- Se recomienda encarecidamente la ventilación no invasiva para pacientes con CVF previsto de <50%

Se debe evitar la extubación a oxígeno suplementario sola sin el uso concomitante de ventilación no invasiva

La espirometría de incentivo no está indicada porque es potencialmente ineficaz en pacientes con debilidad muscular respiratoria, y hay alternativas preferidas disponibles.

Anestesia

Se recomienda encarecidamente la anestesia intravenosa total
Los relajantes musculares despolarizantes, como el cloruro de suxametonio, están absolutamente contraindicados debido al riesgo de reacciones fatales.

Riesgo de rabdomiólisis e hipercalemia.

- Los pacientes con DMD corren el riesgo de desarrollar rabdomiólisis con anestésicos por inhalación o cuando se les administra cloruro de suxametonio
- Las complicaciones de la rabdomiólisis se confunden con frecuencia con hipertermia maligna

Pérdida de sangre

No se recomiendan los anestésicos hipotensores para minimizar la pérdida de sangre debido al riesgo hemodinámico con cardiomiopatía en pacientes con DMD

La tecnología de ahorro de células, junto con el uso de ácido aminocarpoico o ácido tanexámico, puede considerarse para ayudar a controlar la pérdida de sangre intraoperatoria

La anticoagulación postoperatoria con heparina o aspirina no es apropiada para pacientes con DMD

Las medias de compresión de compresión secuencial podrían estar indicadas para la prevención de la trombosis venosa profunda

Figura 14² Consideraciones Quirúrgicas en Duchenne

16. CONSIDERACIONES DE ATENCIÓN DE EMERGENCIA.

Si necesita ir al hospital en una situación de emergencia, hay varios factores que deben tenerse en cuenta

- Su proveedor de atención primaria o ENM debe llamar al hospital antes de su llegada. Esto permitirá que el personal del hospital le reciba y cuide adecuadamente
- Si se encuentra en la sala de emergencias, asegúrese de llamar a su ENM o equipo neuromuscular.
- Debe quedar claro para la unidad de admisión, su diagnóstico de Duchenne, los medicamentos actuales, la presencia de cualquier complicación respiratoria y cardíaca, y las personas que son su equipo médico clave habitual
- Como muchos profesionales de la salud no saben las posibles estrategias de manejo disponibles para Duchenne, también se debe explicar la expectativa de vida actual y la buena calidad de vida esperada.

INFORMACIÓN DE EMERGENCIA

Es recomendable llevar siempre una tarjeta de emergencia y tener acceso a un breve resumen médico proporcionado por su ENM que incluya su:

- Diagnóstico
- Lista de medicamentos
- Estado médico basal, incluyendo resultados de estudios recientes de función pulmonar y cardíaca
- Cualquier historial de problemas médicos recurrentes (por ej., neumonía, insuficiencia cardíaca, cálculos renales, gastroparesia [vaciado estomacal tardío])
- Breve informe sobre evaluación inicial y manejo

También hay información sobre qué hacer en una emergencia en la aplicación móvil PPMD (www.parentprojectmd.org/App) para teléfonos inteligentes, y puede estar disponible en otros países a través de grupos de defensa locales.

ESTEROIDES

El uso diario crónico de esteroides debe aclararse a los proveedores de la sala de emergencias (ER). Informe al personal de la sala de emergencias cuánto tiempo ha estado usando esteroides diariamente y si se ha omitido una o varias dosis. También es importante informar al personal de la sala de emergencias si ha usado esteroides en el pasado, incluso si no los está tomando ahora.

CUADRO 8. PUNTOS PRINCIPALES DE ATENCIÓN DE EMERGENCIA:

1. Traiga su tarjeta de información de emergencia o descargue la aplicación (www.parentprojectmd.org/App) de PPMD o la aplicación disponible en su país, para usar cuando hable con médicos, enfermeras y la administración del hospital.
2. Contacte a su ENM después de la evaluación inicial para analizar el manejo de la enfermedad.
3. Avise al personal de emergencia si está tomando esteroides.
4. Si puede, lleve copias de sus resultados cardíacos y pulmonares más recientes, como CVF, ECG y LVEF.
5. Si tiene un dispositivo de asistencia para tos y/o equipo de respiración (BiPAP), llévelo al hospital.
6. Si su nivel de oxígeno baja, el personal debe tener mucho cuidado al administrar oxígeno sin ayuda respiratoria (ventilador). Esto puede causar una situación que puede empeorar el grado de insuficiencia respiratoria (ver Cuadro 8).
7. Si ha padecido una fractura insista en que hablen con su equipo rehabilitador. Esté atento a los signos y síntomas del síndrome de embolia grasa (FES) (Sección 9).



Esto puede ser importante porque:

- Los esteroides pueden disminuir la respuesta del cuerpo al estrés, por lo que se pueden necesitar dosis adicionales de esteroides en la sala de emergencias
- Los esteroides pueden aumentar el riesgo de ulceración estomacal; esto debe ser considerado por el personal de la sala de emergencias.
- En raras ocasiones, otras complicaciones relacionadas con esteroides pueden presentarse de manera aguda y deben ser consideradas por el personal de la sala de emergencias.

FUNCIÓN DEL CORAZÓN

- Los resultados de pruebas recientes sobre su función cardíaca pueden ser útiles (por ej., resultados de ECG, eco o resonancia magnética); llévelas si puede.
- Recuerde al personal de la sala de emergencias que, para pacientes con Duchenne, el ECG suele ser anormal en todas las edades; lleve una copia de su ECG si puede.
- Durante una enfermedad aguda, puede ser necesario un monitoreo cardíaco continuo para asegurarse de que no haya un problema con su ritmo o frecuencia cardíaca.

FUNCIÓN DE RESPIRACIÓN

- Los resultados de pruebas recientes sobre su función respiratoria pueden ser útiles (por ej., capacidad vital forzada o Cvf); llévelas si puede.
- Es importante que lleve al hospital cualquier equipo que use (ayuda para la tos, ventilador, etc.) en caso de que no tengan equipo para que usted lo use. Insista en que el personal de la sala de emergencias use su equipo para ayudarle en su atención.
- Es peligroso el uso de opiáceos, otros medicamentos sedantes y relajantes musculares— pueden afectar su frecuencia y profundidad respiratorias, haciendo que la respiración sea menos profunda y lenta (ver Sección 15).
- Si se necesita anestesia, se debe usar anestesia intravenosa y se debe evitar la anestesia inhalada; succinilcolina está estrictamente contraindicada en Duchenne y no debe administrarse (ver sección 15).

Los músculos de la respiración y de la tos se debilitan aún más cuando está enfermo, y el riesgo de estas complicaciones aumenta drásticamente. Por tanto, si tiene músculos respiratorios significativamente débiles:

Se pueden necesitar antibióticos para cubrir una sobreinfección secundaria y con criterio distinto al paciente no afecto de DMD.

- Es probable que se necesite asistencia respiratoria con un ventilador no invasivo o que se necesite durante más tiempo del habitual.
- Si se necesita oxígeno, tenga precaución (ver Cuadro 9).
- El uso continuo de ventilación no invasiva mientras está despierto, interrumpida conforme sea necesario para la tos asistida frecuente, debe ser un enfoque estándar para las enfermedades respiratorias en la sala de emergencias

CUADRO 9. OXÍGENO – PRECAUCIÓN

- Todos respiramos para inhalar oxígeno (O₂) y exhalar dióxido de carbono (CO₂).
- Si tiene función pulmonar reducida, administrar oxígeno puede reducir el impulso del cuerpo para respirar y generar altos niveles de dióxido de carbono (llamado “retención de CO₂” o “acidosis respiratoria”). Esto puede ser peligroso e incluso puede ser mortal. La administración de oxígeno suplementario debe realizarse con extrema precaución y el dióxido de carbono debe controlarse.
- Los niveles de dióxido de carbono en la sangre deben verificarse si la saturación de oxígeno en la sangre (medida por oximetría de pulso del dedo) ha disminuido a <95%. Si el dióxido de carbono en la sangre está elevado, se necesitan tos asistida manual y mecánicamente y apoyo respiratorio no invasivo.
- Si se necesita oxígeno, debe administrarse con ventilación no invasiva (ventilación de presión positiva de dos niveles) y con CO₂ en sangre cuidadosamente monitoreado.

FRACTURAS DE HUESOS:

Las personas que viven con Duchenne corren el riesgo de fracturas de huesos. Romperse un hueso de la pierna puede dificultar caminar nuevamente, especialmente si caminar se estaba volviendo más difícil antes de fracturarse. Informe a su equipo neuromuscular, especialmente a su equipo rehabilitador, si hay una fractura, para que puedan hablar con los cirujanos si es necesario.

- La fijación quirúrgica, si es adecuada para su fractura, suele ser una opción mejor que el yeso para una pierna fracturada si alguien todavía está caminando, (el soporte de peso suele ser más rápido con la fijación quirúrgica que el yeso).
- La aportación de un fisioterapeuta es crucial para asegurarse de volver a ponerse de pie lo antes posible.
- Si el hueso fracturado es una vértebra (columna vertebral) y hay dolor en la espalda, se necesita el aporte de su médico especialista en huesos o endocrino para brindar el tratamiento adecuado (consulte la Sección 9).

El síndrome de embolia grasa (SEG) es un riesgo en Duchenne y presenta una emergencia médica (ver Sección 9). Informe inmediatamente al personal de emergencias que sospecha una embolia grasa. Los síntomas de SEG incluyen:

- Confusión y/o desorientación
- “No actuar como usted mismo”
- Respiración y ritmo cardíaco rápidos
- Falta de aliento

17. TRANSICIÓN DE ATENCIÓN

Conforme se prepara para tener mayor independencia, se deben considerar sus necesidades de salud y atención. Por lo general, la capacidad de lograr el nivel deseado de independencia requiere una planeación cuidadosa y continua.

TIEMPO DE PLANEACIÓN DE LA TRANSICIÓN

A partir de la primera infancia, los proveedores, educadores y padres deben comenzar a incluirlo en su atención médica y planeación futura. En muchos casos, avanzar hacia

la edad adulta puede requerir que haga la transición de algunos, o todos, sus proveedores médicos. Usted y su familia deben comenzar a considerar planes para su transición de atención médica (de atención neuromuscular pediátrica a adulta) antes de los 12 años, con el inicio de discusiones y planeación de transición al menos entre los 13 y 14 años. (En nuestro hospital son los 17 años)

- Su plan debe incluir qué servicios se deben proporcionar, quién los proporcionará y cómo se financiarán
- Su plan de transición debe basarse en las necesidades, deseos y valores que usted y su familia consideren importantes.
- Su plan debe incluir los resultados que considere importantes en cuatro áreas: empleo / educación (lo que quiere hacer), vida independiente (dónde le gustaría más vivir y con quién), salud (con base en sus prioridades personales), e inclusión social (cómo le gustaría mantenerse activo con sus amigos y en su comunidad)
- Se debe incluir la planeación legal para cuando tenga 18 años o más. Esto puede diferir de acuerdo con el país, pero en los EE UU incluye una discusión sobre la tutela legal o curatela (otra persona sería su “tutor” o “conservador” y tomaría decisiones legales por usted) y el poder notarial para la atención médica (le daría a alguien el poder para tomar decisiones sobre su atención médica si usted no pudiera)

COORDINACIÓN DE ATENCIÓN (FIGURA 15)

Un coordinador de atención y/o trabajador social puede servir como un recurso central para cualquier pregunta que pueda tener sobre el manejo de la salud y el cuidado relacionado con Duchenne. Los coordinadores de atención ayudan a facilitar la comunicación entre su equipo neuromuscular, proveedores de atención primaria, familia y comunidad, y pueden ayudar a anticipar sus necesidades de atención médica y conectarle con los recursos para satisfacer esas necesidades. A menudo, pueden ayudar con la navegación de beneficios y la adquisición de equipos y recursos. Sin la participación de la coordinación de atención y trabajo social, la atención puede fragmentarse, las recomendaciones no tomarse en cuenta y las necesidades no se cumplen.

LA ATENCIÓN DE LA SALUD

La programación de la transición debe incluir un plan para la continuidad de la atención con proveedores pediátricos hasta que se establezca la atención para adultos. El coordinador de transición debe ayudarle a facilitar su auto-manejo de su atención médica, facilitar la referencia a proveedores adultos adecuados y asegurarse de que haya transferencia de registros médicos.

- Desde una edad temprana, se le debe alentar a participar en debates sobre su salud y, finalmente (~14 años de edad) tener tiempo a solas con los proveedores.
- Conforme comience a mostrar interés y capacidad de decidir por usted mismo acerca de la atención y las necesidades, entonces está listo para comenzar a pasar de interacciones pediátricas centradas en la familia a las de adultos centradas en el paciente.
- Los temas delicados son más comunes en su adolescencia y edad adulta y pueden incluir molestias, ansiedad, afrontamiento y pérdida, y deben evaluarse y abordarse con profesionales. Discutir estos temas abiertamente con su equipo neuromuscular permitirá que su equipo trabaje con usted para acceder a servicios médicos o de apoyo adicionales que pueda necesitar.

Es importante que comunique sus valores y preferencias personales sobre la salud con su equipo neuromuscular. Los padres y los proveedores pueden ayudarle a planear la atención anticipada conforme comience a considerar las opciones críticas de atención médica en la vida adulta.

EDUCACIÓN, EMPLEO Y BÚSQUEDA DE VOCACIONES

La educación y el plan vocacional después de la preparatoria requieren atención detallada. El personal escolar, servicios de orientación vocacional y clínicas de transición formales pueden ofrecerle orientación adicional. No todos buscan educación adicional más allá de la preparatoria. Sus fortalezas y talentos particulares deben catalogarse para crear un programa de actividades diarias que sean significativas y gratificantes para usted.

- Las reuniones de un plan educativo deben realizarse al menos una vez al año a partir de los 13 años e incluir una evaluación de sus fortalezas e intereses personales con énfasis en sus necesidades y objetivos.
- Es importante establecer un plan que equilibre sus necesidades médicas y tiempo para descansar con problemas prácticos relacionados con la asistencia a la escuela y los estándares académicos/exigencias laborales.
- Es importante identificar los recursos para acceder al equipo y la tecnología necesarios que requerirá, así como los métodos de transporte.
- Es crucial empoderarle para llevar una vida productiva, gratificante y significativa, en cualquier capacidad posible.

VIVIENDA Y ASISTENCIA CON ACTIVIDADES DE VIDA DIARIA

Conforme pasa de la adolescencia a la edad adulta, debe explorar los niveles que desee de vida independiente, así como los recursos y apoyos necesarios para facilitar una independencia óptima. Los familiares apoyan las actividades de la vida diaria cuando usted es más joven, pero a medida que madura, es más común que comience a reclutar cuidadores externos a la familia. Los asistentes o educadores contratados en la escuela pueden ofrecer asistencia con higiene, comidas, traslados e intervenciones de atención médica. Las agencias de atención domiciliaria a menudo pueden proporcionar servicios con licencia para necesidades de atención médica más avanzadas. Pregunte a su equipo neuromuscular qué servicios están disponibles para adolescentes/adultos que viven en su país.

Como resultado de la naturaleza compleja y, a menudo, fragmentada de los sistemas de beneficios por discapacidad, es posible que necesite asesoramiento y comprensión financiera que esté más allá de lo requerido para las personas sin discapacidad. Su equipo neuromuscular, particularmente los trabajadores sociales, le ayudarán a educarlo a usted y a su familia sobre seguros privados, programas estatales o regionales y sistemas nacionales de apoyo social.

Si está pensando vivir de manera independiente, hay algunas opciones que puede considerar:

- Un entorno residencial puede incluir vivir en un hogar familiar, vivir en el campus durante los estudios académicos, en un hogar grupal o en una instalación organizada, o en un hogar o apartamento con o sin un compañero de cuarto.
 - Se pueden necesitar modificaciones y adaptaciones en el hogar para accesibilidad (consultar con expertos, comprender las leyes y derechos, recursos financieros, opciones de tecnología de asistencia).
 - Es posible que necesite asistencia con la atención personal y las actividades de la vida diaria (PCA contratados contra proveedores de cuidado familiar, disponibilidad de proveedores, recursos de financiamiento, administración y capacitación de proveedores de atención).



TRANSPORTE

Los problemas de transporte pueden afectar su autonomía e independencia, oportunidades de empleo y educación, y su participación en actividades sociales. Su equipo neuromuscular debe analizar sus opciones de transporte seguro, que incluyen:

- Conducción independiente con modificaciones al vehículo.
- Modificaciones a vehículos familiares.
- Transporte público.

RELACIONES PERSONALES

- Las conexiones sociales son de importancia crítica para asegurar la salud, el bienestar y la calidad de vida.
- A veces, las oportunidades de contacto personal y compromiso social suceden con menos naturalidad y requieren mayor esfuerzo intencional para fomentar y facilitar las conexiones sociales. Existen muchos grupos sociales para adolescentes y adultos con Duchenne y se pueden encontrar contactando a las principales organizaciones de defensa. Su trabajador social puede tener una lista de grupos sociales en los que también podría estar interesado.
- Las citas, la intimidad y la sexualidad son temas de alta prioridad entre algunas personas que viven con Duchenne. Intente comenzar estas discusiones sobre relaciones, citas, orientación sexual y matrimonio con un amigo o familiar de confianza. Es posible que también puedan hablar con usted acerca de cómo solucionar las barreras para desarrollar relaciones sociales y participar en eventos sociales. También puede ser útil hablar con alguien de su equipo neuromuscular.
- Durante las consultas de rutina de atención primaria y de especialidad, debe tener a alguien en su equipo neuromuscular con el que se sienta cómodo para preguntar acerca de masturbación, sexo con pareja, crianza de hijos u otros temas íntimos. Cuando sea adecuado, puede ser útil obtener orientación, junto con su pareja, de un terapeuta matrimonial o de relaciones.

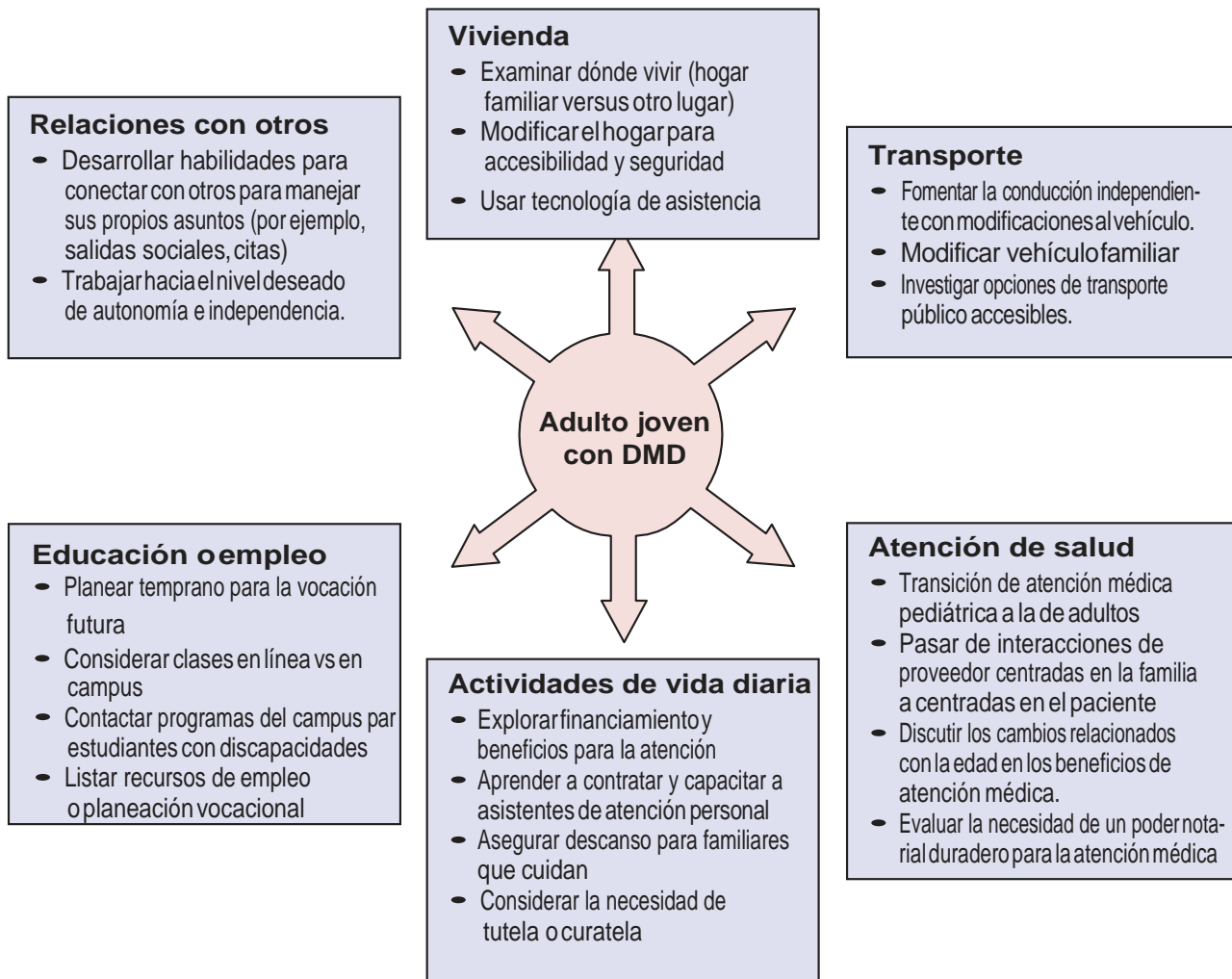


Figura 15³ Consideraciones para la Vida de Adultos con Duchenne

CONCLUSIÓN

Esperamos que esta guía sea útil a medida que avanza en su viaje de vivir con Duchenne. Recuerde siempre que hay grupos de defensa, centros y equipos neuromusculares, familias y amigos que están aquí para apoyarle en cada paso del camino. Acercarse siempre es el más difícil, pero el primer paso. No está solo en este viaje.

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

www.worldduchenne.org

www.duchenne-spain.org



Bibliografía

1. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, y colaboradores. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. (*Diagnóstico y manejo de la distrofia muscular de Duchenne, parte 1: diagnóstico y manejo neuromuscular, de rehabilitación, endocrino y gastrointestinal y nutricional*). Lancet Neurol. 2018; 17(3):251-267. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3
2. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, y colaboradores. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. (*Diagnóstico y tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne, parte 2: manejo respiratorio, cardíaco, óseo y ortopédico*). Lancet Neurol. 2018;17(4):347-361. doi:10.1016/S1474-4422(18)30025-5
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, y colaboradores. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. (*Diagnóstico y manejo de la distrofia muscular de Duchenne, parte 3: atención primaria, manejo de emergencias, atención psicosocial y transiciones de atención a lo largo de la vida.*) Lancet Neurol. Febrera 2018. doi:10.1016/ S1474-4422(18)30026-7



Traducido por: The Akari Foundation



Revisado y adaptado por:

Duchenne Parent Project España y por La Unidad de Tratamiento Integral de Patología Neuromuscular (UTIN) del Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona:



