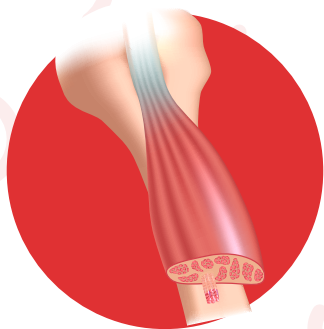


DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

La Distrofia Muscular de Duchenne o DMD es una condición muscular causada cuando el cuerpo no puede generar correctamente una proteína llamada distrofina



En la Distrofia Muscular de Duchenne, un cambio genético en el ADN (mutación) impide que el cuerpo produzca distrofina correctamente. La distrofina es una proteína clave que necesitan los músculos para funcionar adecuadamente. Ésta proteína actúa como amortiguador o estabilizador para los músculos.



La incidencia se estima en 1 caso cada 3.600 - 6.000 varones recién nacidos vivos.

¿CÓMO SE PUEDE DETECTAR ESTA ENFERMEDAD?

Para poder diagnosticar la enfermedad es necesario la realización de un **examen** que detecta los niveles de la **enzima creatina quinasa (CK)**, la cual está relacionada con el daño muscular.

LA IMPORTANCIA DE LA DETECCIÓN TEMPRANA



Los padres pueden tomar decisiones informadas relativas a la planificación familiar.

El niño puede tener acceso de forma temprana a los beneficios de los tratamientos actuales.

Acceso a tratamientos específicos que pueden alterar de forma positiva la progresión de la enfermedad.

SÍNTOMAS

Inicialmente, el niño presenta retraso motor que incluye demoras para empezar a caminar y dificultad para levantarse del piso. Hasta un tercio de los casos presentan trastornos cognitivos y del lenguaje.

Con la evolución de la enfermedad, la fuerza muscular se deteriora gradualmente y los niños requieren el uso de silla de ruedas antes de la adolescencia. A lo largo de las distintas etapas de la enfermedad, surge complicaciones ortopédicas, respiratorias y cardíacas, que ocurren a edades variables de acuerdo con la evolución de cada paciente y su tratamiento.