



https://enfamilia.aeped.es/sites/enfamilia.aeped.es/themes/enfamilia/images/enfamilia\_logo\_pdf.png



https://enfamilia.aep



https://enfamilia.aeped.es/sites/en

ped.es/th



file:///var/www/enfam

## **Distrofia muscular de Duchenne**

### **¿Qué es?**

Es una enfermedad hereditaria progresiva que produce una alteración en los músculos que provoca la pérdida de la función de estos. Es la distrofia muscular más frecuente, afectando a 1 de cada 3500 recién nacidos.

Ocurre por diferentes alteraciones de un gen (gen DMD) que está en el cromosoma X y se encarga de codificar una proteína de los músculos (la distrofina). La enfermedad afecta sobre todo a hombres y muy rara vez a mujeres, siendo estas, en general, portadoras de la enfermedad pero sin síntomas.

### **¿Cuáles son los síntomas?**

En los primeros años de vida (hasta los 3 años) los niños pueden estar asintomáticos o tener pequeñas alteraciones sutiles como caídas frecuentes o bien un retraso en el inicio de la marcha o en las adquisiciones del lenguaje. A partir de esa edad, aparece debilidad muscular progresiva con dificultad para levantarse del suelo, tendencia a caminar de puntillas e hipertrofia de pantorrillas. Es en este momento, a los 3-5 años, cuando se suele diagnosticar.

Posteriormente, la enfermedad va progresando poco a poco con aparición de rigideces o contracturas, dificultad progresiva para caminar, así como para subir escaleras.

Con el paso de los años, cada vez se van acentuando más la debilidad y la atrofia de los músculos, siendo necesaria la silla de ruedas para desplazarse y apareciendo escoliosis, problemas respiratorios y del músculo del corazón.

### **¿Cómo se diagnostica?**

Se sospecha por los síntomas que presenta el niño. Determinados análisis de sangre (enzimas musculares) ayudan a hacer el diagnóstico. También en ocasiones se necesitan otras pruebas como una biopsia del músculo, un electromiograma (estudia cómo funcionan los músculos y los nervios) o pruebas como la resonancia nuclear magnética. Siempre debe confirmarse con estudios genéticos.

### **¿Cómo se trata?**

Actualmente no existe cura, pero es muy importante el manejo multidisciplinar por variados profesionales, orientado a mejorar la calidad de vida de los pacientes, disminuir o estabilizar la progresión de la enfermedad y prevenir las complicaciones que puedan aparecer. Existen tratamientos farmacológicos para retrasar el deterioro o mejorar las funciones cardíaca y respiratoria.

Artículo publicado el 12-4-2019, revisado por última vez el 10-4-2019

**La información ofrecida en En Familia no debe usarse como sustituta de la relación con su pediatra, quien, en función de las circunstancias individuales de cada niño o adolescente, puede indicar recomendaciones diferentes a las generales aquí señaladas.**

Este texto, perteneciente a la [Asociación Española de Pediatría](#), está disponible bajo la [licencia Reconocimiento-NoComercial-CompartirIgual 3.0 España](#).

**Más referencias sobre el tema e información sobre los autores en:**

<https://enfamilia.aeped.es/temas-salud/distrofia-muscular-duchenne>