



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>