



## Distrofia muscular (DM)

La distrofia muscular es, literalmente, el desgaste o la atrofia de los músculos. Las distrofias musculares (DM) se refieren al grupo de enfermedades genéticas caracterizadas por debilidad progresiva y degeneración de los músculos esqueléticos que controlan el movimiento. Hay muchas formas de distrofia muscular: algunas se conocen desde el nacimiento, como la distrofia muscular congénita, mientras que otras se desarrollan en la adolescencia (Becker DM). Sin importar cuándo comiencen, algunas distrofias musculares conllevan deterioro de la movilidad o incluso la parálisis.

### P: ¿Qué causa la distrofia muscular?

La distrofia muscular se debe a una mutación en los genes que codifican las proteínas musculares, lo que provoca la falta o deficiencia de dichas proteínas y causa debilidad y descomposición muscular progresiva. La mayoría de los casos se heredan de los padres, pero algunos surgen de nuevas mutaciones espontáneas.

### P: ¿Existen diferentes tipos de distrofia muscular?

Sí, los tres tipos más comunes de DM son: Duchenne, facioscapulohumeral y miotónico. Estos tres tipos difieren en el patrón de herencia, la edad de inicio, la tasa de progresión y la distribución de la debilidad.

### P: ¿Cómo se diagnostica la distrofia muscular?

La distrofia muscular generalmente se diagnostica durante un examen físico, mientras se discuten los antecedentes familiares y cualquier problema que el paciente pueda presentar. Las pruebas pueden realizarse de varias maneras, incluidas los análisis de sangre, las biopsias musculares y las pruebas genéticas. Para obtener más información sobre el diagnóstico, visite:

<https://espanol.nichd.nih.gov/salud/temas/musculardys/informacion/diagnostica>.

Los tres tipos más comunes de distrofia muscular son:

- La DM de Duchenne afecta principalmente a los niños y se debe a mutaciones en el gen que codifica la distrofina, una proteína que participa en el mantenimiento de la integridad de la fibra muscular. El inicio ocurre entre 3 y 5 años y progresa rápidamente. La mayoría de los niños no pueden caminar a los 12 años y a los 20 deben usar un respirador.
- La DM facioscapulohumeral aparece en la adolescencia y causa debilidad progresiva de los músculos faciales y de ciertos músculos del brazo y de la pierna. Progresa lentamente y puede variar de leves a incapacitantes.
- La DM miotónica es una enfermedad hereditaria, poco frecuente, multisistémica y progresiva, que se estima que afecta a 1 de cada 2,100 personas. La distrofia miotónica es la forma más común de distrofia muscular en adultos y se considera la más variable de todas las condiciones conocidas. Los síntomas se vuelven más graves con cada generación, lo que se conoce como anticipación genética, pero actualmente no hay cura ni tratamientos aprobados por la FDA.

### P: ¿Cuáles son los síntomas/efectos secundarios de la distrofia muscular?

Los síntomas pueden incluir signos musculares y de movimiento, como atrofia muscular, dificultad para caminar, correr o subir escaleras, articulaciones rígidas o sueltas, espasticidad y/o endurecimiento muscular. Otros síntomas pueden incluir cansancio, escoliosis, problemas cardíacos, problemas respiratorios y discapacidades intelectuales o deterioro cognitivo.

### P: ¿Cómo se trata la distrofia muscular?

No existe un tratamiento específico para ninguna de las diversas formas de DM. La fisioterapia a menudo se utiliza para ayudar a prevenir las contracturas musculares dolorosas. Además, ciertos medicamentos recetados pueden usarse para controlar el dolor, así como para detener el deterioro muscular en algunas formas de DM. Se pueden usar aparatos ortopédicos de apoyo, mientras que la cirugía ortopédica correctiva puede ser necesaria para mejorar la calidad de vida. En algunos casos, el tratamiento respiratorio puede ser necesario. Finalmente, las anomalías cardíacas pueden requerir un marcapasos.

### P: ¿Qué más debo saber sobre la distrofia miotónica?

**La distrofia miotónica** se debe a una mutación en el gen DMPK, lo que da lugar a la distrofia miotónica tipo 1, y en el gen CNBP, a la distrofia miotónica tipo 2. Estas mutaciones impiden que los genes cumplan adecuadamente sus funciones y afectan a múltiples sistemas corporales.

Esta mutación genética es autosómica dominante, en la que una copia del gen alterado es suficiente para causar el trastorno. Como resultado, las personas afectadas tienen una probabilidad del 50% de transmitir el gen mutado a sus hijos. Es igualmente probable que un niño haya heredado el gen mutado de cualquiera de sus padres. Si ambos padres no tienen la enfermedad, sus hijos no pueden heredarla.

A través de esta anomalía genética hereditaria, las personas con distrofia miotónica presentan síntomas variados y complejos, que van desde problemas musculares esqueléticos hasta problemas cardíacos, respiratorios, digestivos, hormonales, etc., problemas de habla y deglución, diabetes, inmunosupresión, somnolencia diurna excesiva, cataratas y visión temprana, y dificultades cognitivas.

La distrofia miotónica es un trastorno altamente variable y complejo. Los sistemas afectados, la gravedad de los síntomas y la edad de inicio de estos varían mucho entre personas, incluso en la misma familia. En general, cuanto más joven sea un individuo cuando aparecen los síntomas por primera vez, es probable que sean más graves.

Es necesario realizar una evaluación diagnóstica completa que incluya antecedentes familiares, examen físico y pruebas médicas para establecer un diagnóstico presuntivo de distrofia miotónica. La presencia del trastorno puede confirmarse mediante pruebas genéticas. También se dispone de pruebas prenatales, en las que se analiza el ADN fetal para detectar la presencia de la mutación de la distrofia miotónica. A pesar de la disponibilidad de pruebas genéticas simples, los diagnósticos erróneos persisten durante décadas.

Los retrasos en el diagnóstico de la distrofia miotónica son comunes y a veces se prolongan durante más de una década. Esto se debe, generalmente, a la falta de familiaridad con la enfermedad por parte de los médicos y a que las enfermedades más comunes con síntomas que imitan la distrofia miotónica suelen descartarse antes de considerar este trastorno.

La MD miotónica varía en la edad de inicio y se caracteriza por miotonía (espasmo muscular prolongado) en los dedos y en los músculos faciales; un andar con pasos largos y pies flojos; cataratas; anomalías cardíacas; y alteraciones endocrinas. Los individuos con DM miotónica tienen caras largas y párpados caídos; los hombres presentan calvicie frontal.

### P: ¿Existen estudios clínicos sobre la distrofia muscular?

Existen estudios clínicos sobre la distrofia muscular que investigan el control de los síntomas, los tratamientos dirigidos y los tratamientos génicos. <https://clinicaltrials.gov/> es una buena fuente de información sobre estudios en curso y completados.

*Fuentes:* Cleveland Clinic <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/14128-muscular-dystrophy>, National Institutes of Health <https://www.nichd.nih.gov/health/topics/musculardys/conditioninfo/diagnosed>, Myotonic Dystrophy Foundation

### ¿Necesita hablar con alguien?

Nuestros especialistas en información están a su disposición para responder sus preguntas. Llame gratis al 1-800-539-7309 (línea gratuita en los EE. UU.) o al 973-379-2690 (internacional) de lunes a viernes.

También puede programar una llamada o hacer una pregunta en línea en:  
<https://connect.paralysis.org/es/send-us-your-question>

## Recursos para la distrofia muscular:

### En español:

#### Asociación de Distrofia Muscular- Puerto Rico

<https://www.facebook.com/MDAPR/>

Nacional Plaza Suite 705 Ave.

Ponce de León #431, 00917

San Juan, Puerto Rico

Teléfono: (787) 751-4088 / (787) 751-4080

Teléfono: 1-800-572-1717

Correo electrónico: [puertorico@mdausa.org](mailto:puertorico@mdausa.org)

Centro de Recursos Nacional: 1-833-ASK-MDA1 (275-6321)

La MDA se dedica a la cura de la distrofia muscular, la ELA y otras enfermedades relacionadas mediante la financiación de investigaciones en todo el mundo. La Asociación provee servicios médicos y de apoyo integrales, así como educación en salud, tanto a profesionales como al público. Tiene más de 200 oficinas en todo EE. UU. y patrocina unas 200 clínicas afiliadas a hospitales y apoya más de 330 proyectos de investigación en todo el mundo.

#### Centros para el Control de Enfermedades: Distrofia muscular

<https://www.cdc.gov/muscular-dystrophy/es/distrofia-muscular.html>

Los CDC patrocinan MD STARnet, el Seguimiento de Vigilancia de Distrofia Muscular y la Red de Investigación, un programa establecido en varios estados para identificar a todas las personas con distrofia muscular de Duchenne/Becker.

#### CureDuchenne

<http://www.cureduchenne.org/>

100 Bayview Circle, Suite 5600

Newport Beach, CA 92660

Teléfono: 949-872-2552

Correo electrónico: [info@cureduchenne.org](mailto:info@cureduchenne.org)

El objetivo de CureDuchenne (Cura para Duchenne) es identificar investigaciones que tengan más probabilidades de llegar a los estudios clínicos y, después, proveer el puente financiero que las llevará del laboratorio a los estudios con seres humanos.

#### Duchenne y tú

<https://www.duchenneandyou.com/es/>

Ofrece información y recursos sobre Duchenne

**Fundación para la Neuropatía Hereditaria (HNF)**

<http://www.hnf-cure.org/>

*(Opción en español disponible)*

401 Park Ave., #10

Nueva York, NY 10016

Teléfono: 919-824-7260

Correo electrónico: [info@hnf-cure.org](mailto:info@hnf-cure.org)

HNF es una organización sin fines de lucro que crea conciencia, financia la investigación científica y educa a la comunidad médica y al público en general sobre la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.

**Hospitales Shriners: Clínica para distrofia muscular**

<https://www.shrinerschildrens.org/es/pediatric-care/muscular-dystrophy>

Hospitales Shriners para Niños- Chicago

2211 N. Oak Park Ave.

Chicago, IL 60707

Teléfono: 800-237-5055

Los Hospitales Shriners y la Asociación de Distrofia Muscular se asociaron para crear una clínica de tratamiento para niños con enfermedades neuromusculares

**KidsHealth: Distrofia muscular**

<https://kidshealth.org/es/parents/muscular-dystrophy.html>

Esta página tiene información sobre la distrofia muscular escrita para niños.

**MEDLINE Plus: Distrofia muscular**

<https://medlineplus.gov/spanish/muscular dystrophy.html>

Esta página contiene información sobre la distrofia muscular, incluyendo el diagnóstico y el tratamiento.

**Proyecto de Padres de Distrofia Muscular (PPMD, por sus siglas en inglés)**

<https://www.parentprojectmd.org/care/care-and-support-materials/care-and-support-materials-spanish/>

1012 14th St., NW, Suite 500

Washington, D.C. 20005

Teléfono: 201-250-8440, 800-714-5437 (línea gratuita en EE. UU.)

Correo electrónico: [info@parentprojectmd.org](mailto:info@parentprojectmd.org)

El Proyecto Parental D es la organización sin fines de lucro más grande de los Estados Unidos, centrada en la enfermedad de Duchenne. La organización adopta un enfoque integral mediante la financiación de la investigación, la recaudación y concientización, promoción de la abogacía, conexión de la comunidad y ampliación de las opciones de tratamiento.

**En inglés:**

**Muscular Dystrophy Association (MDA)**

**Asociación de Distrofia Muscular (MDA)**

<https://www.mda.org/>

Sede Nacional

1016 W. Jackson Blvd., #1073

Chicago, IL 60607

Teléfono: 800-572-1717, 888-ASK-MDA1 (833-275-6321)

Correo electrónico: [ResourceCenter@mda.org](mailto:ResourceCenter@mda.org)

MDA ofrece servicios como seminarios web educativos, aprendizaje en demanda, comunidad, actividades, grupos de apoyo, oportunidades de conexión entre pares, videollamadas de 30 minutos, discusión de los recursos y el apoyo necesarios, campamento de verano de MDA para niños, asociaciones con clínicas especializadas y con clínicas, un Centro Nacional de Recursos, recaudación de fondos, actividades y eventos, e información sobre las últimas investigaciones.

### **Coalition Duchenne**

#### **Coalición Duchenne**

<https://www.coalitionduchenne.org>

3857 Birch Street. Suite 263

Newport Beach, CA 92660

Teléfono: 714-801-4616

Correo electrónico: [Catherine@coalitionduchenne.org](mailto:Catherine@coalitionduchenne.org)

Coalition Duchenne es una organización sin fines de lucro que aumenta la conciencia global y la financiación de la investigación sobre la distrofia muscular de Duchenne mediante donaciones y varios eventos anuales de recaudación de fondos.

### **Duchenne Registry**

#### **Registro de Duchenne**

<https://www.duchenneregistry.org/>

Este sitio ofrece un registro para quienes viven con la distrofia muscular de Duchenne.

### **Jett Foundation Inc.**

<https://www.jettfoundation.org/>

390 Circuit St.

Norwell, MA 02061

Teléfono: 781-585-5566

Correo electrónico: [info@jettfoundation.org](mailto:info@jettfoundation.org)

Esta fundación se dedica a financiar la investigación sobre la distrofia muscular de Duchenne. El enfoque principal es la programación de servicios directos para las familias afectadas por la enfermedad de Duchenne y otros trastornos neuromusculares. Organizan un campamento de una semana, talleres familiares, seminarios comunitarios y más. También cuentan con el Jett Giving Fund, que ofrece ayuda económica a las familias a través de tres ramas de apoyo: el Fondo de Vehículo Accesible, el Fondo de Asistencia para el Equipo y el Fondo de Emergencia.

### **Muscular Dystrophy Family Fund**

#### **Fondo Familiar de Distrofia Muscular**

<http://www.mdff.org/>

Apartado de correos 776

Carmel, EN 46082

Teléfono: 317-615-9140

MDFFF brinda recursos, servicios y equipo adaptativo para capacitar a los pacientes con distrofia muscular y a sus familiares para que vivan vidas independientes y productivas.

**Myotonic Dystrophy Foundation (MDF)**  
**Fundación de Distrofia Miotónica (MDF)**

<https://www.myotonic.org>

663 Calle Thirteenth, Suite 100

Oakland, CA 94612

Teléfono: 415-800-7777

Correo electrónico: [info@myotonic.org](mailto:info@myotonic.org)

La Fundación de Distrofia Miotónica (MDF) ofrece programas integrales y recursos para apoyar a las personas y familias afectadas por la distrofia miotónica (DM). MDF conecta a los miembros de la comunidad a través de grupos de apoyo virtuales y presenciales, ofrece asistencia individual a través de MDF Warmline y mantiene un directorio médico para ayudar a localizar a los médicos referidos por personas que viven con DM o sus cuidadores. Ofrecen educación y conexión a través de la Conferencia anual del MDF, las Conferencias Regionales y la Academia Digital MDF, así como una biblioteca de expertos en demanda, presentaciones y discusiones de experiencias.

La información en este mensaje es presentada con el propósito de educarle e informarle sobre la parálisis y sus efectos. Nada mencionado en este mensaje debe ser tomado como un diagnóstico o tratamiento médico. No debe reemplazar las instrucciones de su doctor o proveedor de salud. Si tiene preguntas sobre su salud por favor llame o visite a su doctor o proveedor de salud calificado inmediatamente. Siempre consulte con su doctor o proveedor de salud antes de comenzar un nuevo tratamiento, dieta o programa de bienestar. Nunca reemplace los consejos de su doctor o deje de buscar atención médica por algo mencionado en este mensaje.

Esta publicación cuenta con el apoyo de la Administración para la Vida Comunitaria (ACL), del Departamento de Salud y Servicios Humanos (HHS) de los Estados, como parte de un premio de asistencia financiera por un total de 10 000 000 dólares, financiado en un 100 por ciento por la ACL/HHS. El contenido es de los autores y no representa necesariamente las opiniones oficiales de la ACL/HHS o del Gobierno de los Estados Unidos, ni su respaldo.