



Distrofia muscular

La distrofia muscular significa literalmente el desgaste o la atrofia de los músculos. La distrofia muscular (DM) se refiere al grupo de enfermedades genéticas caracterizadas por la debilidad y degeneración progresivas de los músculos esqueléticos que controlan los movimientos. Hay muchas formas de distrofia muscular; algunas se observan en el nacimiento y se conocen como distrofia muscular congénita y otras formas se desarrollan en la adolescencia (DM de Becker). Independientemente del momento exacto de inicio, algunas distrofias musculares llevan al deterioro de la movilidad o incluso a la parálisis.

Los tres tipos más frecuentes de DM son la de Duchenne, la facioescapulohumeral y la miotónica. Estos tres tipos difieren en términos del patrón de herencia, la edad de inicio, la velocidad del avance y la distribución de la debilidad.

DM de Duchenne

La DM de Duchenne afecta principalmente a los niños varones y es resultado de las mutaciones del gen que regula la distrofina, una proteína involucrada en la conservación de la integridad de la fibra muscular. El inicio se produce entre los 3 y 5 años y avanza rápidamente. La mayoría de los niños ya no pueden caminar a los 12 años y para los 20 tienen que usar un respirador para respirar.

DM facioescapulohumeral

La DM facioescapulohumeral aparece en la adolescencia y causa debilidad progresiva de los músculos faciales y ciertos músculos de brazos y piernas. Avanza lentamente y los síntomas pueden variar de leves a discapacitantes.

DM miotónica

La edad de inicio de la DM miotónica es variable; la enfermedad se caracteriza por miotonía (espasmo muscular prolongado) en los dedos de las manos y los músculos faciales, una marcha con pies blandos y pasos altos, cataratas, anomalías cardíacas y trastornos endocrinos. Las personas con DM miotónica tienen rostros alargados y párpados caídos; los hombres presentan calvicie frontal.

¿Existe algún tratamiento?

No existe un tratamiento específico para ninguna de las diversas formas de la DM. Se suele practicar fisioterapia para prevenir las contracturas musculares dolorosas y/o pueden utilizarse ciertos medicamentos con receta médica para el control del dolor y para detener el deterioro muscular en algunas formas de DM. Los aparatos ortopédicos se usan como apoyo y se puede requerir cirugía ortopédica para mejorar la calidad de vida de algunas personas. En algunos casos, como se indicó antes, puede ser necesaria la terapia respiratoria y, finalmente, las anomalías cardíacas pueden requerir un marcapasos.

Fuentes: Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares, National Institutes of Health

Recursos en español

Asociación de Distrofia Muscular

<https://prmda.org/>

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

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

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

CureDuchenne

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

(Haga clic en el botón "Select Language" al final de la página para español)

1400 Quail Street, Suite 110

Newport Beach, CA 92660

Teléfono: 949-872-2552

Correo electrónico: info@cureducheene.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 las investigaciones con seres humanos.

El 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 Street, NW

Suite 500

Washington, DC 20005

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

Correo electrónico: info@parentprojectmd.org

El PPMMD es la organización sin fines de lucro más grande de los EE. UU. dedicada exclusivamente a la distrofia muscular de Duchenne. Tiene un enfoque integral al financiar investigaciones, concientizar, promover la defensa, conectar la comunidad y ampliar las opciones de tratamiento.

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

Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares (NINDS): Página informativa sobre la distrofia muscular

https://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/distrofia_muscular.htm

Esta página contiene información sobre la distrofia muscular, incluyendo el tratamiento, el pronóstico, investigaciones y enlaces a otros recursos.

KidsHealth: La distrofia muscular

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

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

Los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades: Distrofia muscular

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

El CDC patrocina MD STARnet, la Red de Investigación y Seguimiento de Vigilancia de la Distrofia Muscular, programa establecido en varios estados para identificar a todas las personas que tienen distrofia muscular de Duchenne/Becker.

Medline Plus: Distrofia muscular

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

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

Medline Plus: Atrofia muscular espinal

<https://medlineplus.gov/spanish/spinalmuscularatrophy.html>

Esta página tiene información sobre la atrofia muscular espinal, incluyendo el diagnóstico y los síntomas.

Recursos en inglés

Coalition Duchenne

www.coalitionduchenne.org

2894 South Coast Highway, Unit 1

Laguna Beach, CA, 92651

Teléfono: 714-801-4616

Correo electrónico: Catherine@coalitionduchenne.org

Coalition Duchenne es una organización sin fines de lucro que busca consciencia global y financiamiento para las investigaciones de la distrofia muscular de Duchenne a través de donaciones y diversos eventos anuales de recaudación de fondos.

The Ducenne Registry

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

Esta página web provee novedades y un registro para la DM de Duchenne.

Hereditary Neuropathy Foundation (HNF)

Fundación de Neuropatía Hereditaria

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

1641 3rd Avenue #28K

New York, NY 10128

Teléfono: 212-860-5405

Correo electrónico: info@hnf-cure.org

La HNF es una organización sin fines de lucro que concientiza, financia investigaciones científicas y educa a la comunidad médica y al público en general sobre la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT).

Muscular Dystrophy Family Fund

Fondo de Familia para la Distrofia Muscular

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

PO Box 776

Carmel, IN 46082

Teléfono: 317-615-9140

El MDFF existe para proveer recursos, servicios y equipos adaptados con el fin de permitir que los pacientes con distrofia muscular y sus familiares vivan vidas independientes y productivas.

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.