



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENE

DESCRIPCIÓN: Es la más común dentro de las distrofias musculares, siendo una miopatía (degeneración de todos los músculos), de origen genético y de curso progresivo, siendo hereditaria y afectando a todas las razas. El gen anormal, que codifica la distrofina, se encuentra en el locus Xp21. Se hereda como rasgo recesivo ligado al cromosoma X, aunque el 30% de los pacientes son mutaciones de novo y la madre no es portadora.

SÍNTOMAS: Se caracteriza por la progresión rápida de la degeneración del músculo que ocurre de forma temprana en vida. Casi todos los lactantes afectados son varones, siendo raro que tengan síntomas al nacer o en los primeros meses, aunque algunos ya muestran hipotonía (tono anormalmente disminuido del músculo) progresiva que es el signo clínico más característico. Posteriormente (3 años), aparecen signos de alteraciones al inclinarse y caminar, alcanzando su máxima expresión alrededor de los 5 años y la marcha se hace claramente patológica con balanceo de caderas, lo que se conoce como marcha de Trendelenburg, presentan hipertrofia de los músculos de las pantorrillas, aparece debilidad progresiva hasta el punto de precisar silla de ruedas, (entre los 7 y 12 años de edad), deterioro mental y fibrosis muscular. La enfermedad progresa imparablemente en el segundo decenio de la vida, la afectación de la musculatura respiratoria comienza a manifestarse con tos débil e ineficaz, infecciones pulmonares frecuentes y disminución de la capacidad respiratoria. Las contracturas y la escoliosis comprometen aún más la mecánica pulmonar e incluso comprimen el corazón. Menos frecuentemente se pueden hipertrofiar la lengua y los antebrazos. Hay miocardiopatía de forma constante en esta enfermedad, siendo de severidad variable, pero no guarda relación con el grado de debilidad de los músculos esqueléticos. Algunos pacientes presentan afectación intelectual, aunque entre leve y moderada, y pueden presentar crisis epilépticas. La muerte puede sobrevenir, en algunos casos, alrededor de los 18 años de edad por insuficiencia respiratoria durante el sueño, insuficiencia cardíaca congestiva intratable, neumonía, aspiración y obstrucción de la vía respiratoria.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)
Apartado de Correos 142 **ahedysia@wanadoo.es**
03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409