

Distrofia muscular de Duchenne y Becker

Condición: La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad genética que causa daño y debilidad muscular progresiva. La distrofia muscular de Becker (DMB) es la forma menos grave y menos común de la enfermedad.

Antecedentes: Los signos de DMD generalmente aparecen antes de los seis años. La DMB suele aparecer después de los ocho años. Ambas condiciones afectan el músculo esquelético y el músculo cardíaco. Con DMD, la debilidad muscular empeora más rápidamente y ya en la adolescencia los pacientes suelen necesitar una silla de ruedas. La DMB es más leve y empeora más lentamente. Actualmente, no existe cura ni para la DMD ni para la DMB, pero existen tratamientos para pacientes con ciertas mutaciones genéticas.

Factores de riesgo: La DMD y la DMB ocurren casi exclusivamente en los niños porque los genes anormales se encuentran en el cromosoma X. Los niños tienen un cromosoma X (de su madre) y un cromosoma Y (de su padre). Las niñas tienen un cromosoma X de cada padre, por lo que el cromosoma X normal silencia al cromosoma X que porta la mutación. Estas niñas tienen un 50% de posibilidades de transmitir el cromosoma X anormal a sus hijos. Sin embargo, las mutaciones pueden ocurrir espontáneamente en el cromosoma X.

Historial y síntomas: La enfermedad puede aparecer primero en niños pequeños que andan de forma anormal o se retrasan los hitos del desarrollo. La debilidad en las piernas suele aparecer primero, lo que provoca más problemas para caminar y levantarse del suelo. Con el tiempo la debilidad también afectará los brazos. A medida que la enfermedad progresa, puede causar daño al músculo cardíaco (miocardiopatía), lo que puede provocar latidos cardíacos irregulares, fatiga y dificultad para respirar. También se observan con frecuencia una disminución del arco de movimiento muscular (contractura) y escoliosis (curvatura anormal de la columna). Los pacientes suelen tener debilitamiento de los músculos que controlan los pulmones mientras respiran, lo que lleva a una disminución de la función pulmonar.

Examen físico: Inicialmente la debilidad de un paciente puede ser sutil, con debilidad en los músculos del cuello y la cadera. Los pacientes a menudo tienen pantorrillas grandes y caminan de puntillas. El médico fisiatra buscará el signo de Gower, donde los pacientes se levantan del piso a pararse "caminando" con las manos para ayudar a compensar la debilidad en los muslos. El médico también comprobará la fuerza de todos los músculos y buscará áreas donde los músculos estén tensos.

Proceso de diagnóstico: El médico especialista en Medicina Física y Rehabilitación (Fisiatra) puede ordenar un análisis de sangre para verificar los niveles de una enzima muscular llamada creatina fosfoquinasa (CPK). Los altos niveles de CPK generan preocupación por DMD o DMB. Luego el médico fisiatra ordenará pruebas genéticas para buscar una mutación en el gen de la distrofina, que causa DMD o DMB.

Manejo de rehabilitación: El médico Fisiatra ayuda a estos pacientes a mantener la fuerza y el arco de movimiento. Es importante que los niños con DMD / DMB se mantengan físicamente activos, pero el ejercicio intenso puede causar daño muscular. El médico Fisiatra puede brindar orientación sobre el ejercicio apropiado, como nadar o andar en bicicleta. El médico Fisiatra también está especialmente capacitado para recomendar equipos ortóticos que ayudan con el estiramiento y la estabilidad. Los corticosteroides orales se usan en la DMD para retrasar la progresión de la enfermedad, extender el tiempo que los niños pueden caminar y proteger el corazón y los pulmones. A medida que los niños crecen, el médico de Fisiatra ayudará a mantener la función del niño. Esto puede incluir la evaluación de sillas de ruedas motorizadas y otros dispositivos para apoyar la movilidad y facilitar que los cuidadores ayuden al niño. Los médicos fisiatras también ayudarán a evaluar la asistencia tecnológica para ayudar con la comunicación y el acceso a la comunidad. El médico fisiatra puede

ayudar con las discusiones sobre intervenciones médicas avanzadas (por ejemplo, traqueotomía y ventiladores) en las últimas etapas de la enfermedad.

Otros recursos para pacientes y familias: Los Institutos Nacionales de Salud ofrecen una lista de recursos para pacientes con distrofia muscular de Duchenne o Becker y sus familias.

Preguntas Frecuentes

¿Qué es la especialidad en Medicina Física y Rehabilitación?

La Medicina Física y Rehabilitación (MF&R), también conocida como Fisiatría, es una especialidad médica primaria que tiene como objetivo mejorar y restaurar la capacidad funcional, y mejorar la calidad de vida de las personas con lesiones, impedimentos físicos o discapacidades que afectan el cerebro, la médula espinal, los nervios, los huesos, articulaciones, ligamentos, músculos y tendones. Los médicos especialistas en Medicina Física y Rehabilitación (Fisiatras), evalúan y tratan todo el cuerpo, maximizan la independencia de los pacientes en su vida diaria y son expertos en el diseño de planes de tratamiento integrales y centrados en el paciente para capacitar a los pacientes logren sus metas. Al tener en cuenta todo el cuerpo, pueden identificar con precisión los problemas, disminuir el dolor, ayudar en la recuperación de lesiones devastadoras y maximizar los resultados y el rendimiento generales con opciones no quirúrgicas y peri-quirúrgicas. Para obtener más información, visite www.aapmr.org/aboutpmr.

¿Que hace a los médicos especialistas en Medicina Física y Rehabilitación (Fisiatras) únicos?

La formación de los médicos especialistas en Medicina Física y Rehabilitación se centra no solo en el tratamiento de afecciones médicas, sino también en mejorar el rendimiento y la calidad de vida del paciente en el contexto de esas afecciones médicas. Se enfocan no solo en una parte del cuerpo, sino en el desarrollo de un programa integral para volver a unir las piezas de la vida de una persona, médica, social, emocional y vocacionalmente, después de una lesión o enfermedad. Los médicos especialistas en Medicina Física y Rehabilitación realizan y tratan diagnósticos médicos, diseñan un plan de tratamiento y prescriben las terapias que realizan los fisioterapeutas u otros terapeutas aliados o que realizan los propios pacientes. Al proporcionar un plan de tratamiento adecuado, los médicos especialistas en Medicina Física y Rehabilitación ayudan a los pacientes a mantenerse lo más activos posible a cualquier edad. Su amplia experiencia médica les permite tratar afecciones incapacitantes a lo largo de la vida de una persona.

¿Como localizo un médico especialista en Medicina Física y Rehabilitación cerca de mí?

Visite www.aapmr.org/findapmrphysician o comuníquese con su médico de cuidado primario para obtener una referido.