



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE BIOQUÍMICA Y FARMACIA

ESTUDIO DE UN CASO CLÍNICO SOBRE Distrofia Muscular de
Duchenne en un paciente pediátrico.

TANDAYAMO SISALIMA MARIA ISABEL
BIOQUÍMICA FARMACÉUTICA

MACHALA
2021



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE BIOQUÍMICA Y FARMACIA

ESTUDIO DE UN CASO CLÍNICO SOBRE DISTROFIA MUSCULAR
DE DUCHENNE EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO.

TANDAYAMO SISALIMA MARIA ISABEL
BIOQUÍMICA FARMACÉUTICA

MACHALA
2021



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE BIOQUÍMICA Y FARMACIA

EXAMEN COMPLEXIVO

ESTUDIO DE UN CASO CLÍNICO SOBRE Distrofia muscular de Duchenne
EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO.

TANDAYAMO SISALIMA MARIA ISABEL
BIOQUÍMICA FARMACÉUTICA

SANCHEZ PRADO RAQUEL ESTEFANIA

MACHALA, 22 DE SEPTIEMBRE DE 2021

MACHALA
22 de septiembre de 2021

Estudio de un caso clínico sobre Distrofia Muscular de Duchenne en un paciente pediátrico.

por Maria Isabel Tandayamo Sisalima

Fecha de entrega: 04-ago-2021 09:59p.m. (UTC-0500)

Identificador de la entrega: 1627883792

Nombre del archivo: Reac._Prac__Ma._Isabel_1.docx (43.85K)

Total de palabras: 2888

Total de caracteres: 14952

CLÁUSULA DE CESIÓN DE DERECHO DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO DIGITAL INSTITUCIONAL

La que suscribe, TANDAYAMO SISALIMA MARIA ISABEL, en calidad de autora del siguiente trabajo escrito titulado Estudio de un caso clínico sobre Distrofia Muscular de Duchenne en un paciente pediátrico., otorga a la Universidad Técnica de Machala, de forma gratuita y no exclusiva, los derechos de reproducción, distribución y comunicación pública de la obra, que constituye un trabajo de autoría propia, sobre la cual tiene potestad para otorgar los derechos contenidos en esta licencia.

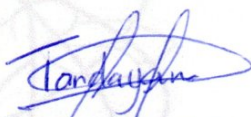
La autora declara que el contenido que se publicará es de carácter académico y se enmarca en las disposiciones definidas por la Universidad Técnica de Machala.

Se autoriza a transformar la obra, únicamente cuando sea necesario, y a realizar las adaptaciones pertinentes para permitir su preservación, distribución y publicación en el Repositorio Digital Institucional de la Universidad Técnica de Machala.

La autora como garante de la autoría de la obra y en relación a la misma, declara que la universidad se encuentra libre de todo tipo de responsabilidad sobre el contenido de la obra y que asume la responsabilidad frente a cualquier reclamo o demanda por parte de terceros de manera exclusiva.

Aceptando esta licencia, se cede a la Universidad Técnica de Machala el derecho exclusivo de archivar, reproducir, convertir, comunicar y/o distribuir la obra mundialmente en formato electrónico y digital a través de su Repositorio Digital Institucional, siempre y cuando no se lo haga para obtener beneficio económico.

Machala, 22 de septiembre de 2021



TANDAYAMO SISALIMA MARIA ISABEL
0706427804

Resumen

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es una patología muscular que se debe a la mutación del gen que codifica la distrofina, proteína fundamental que se encuentra en las células musculares, por tal motivo su ausencia provoca destrucción progresiva del músculo. Es frecuente en cada 1 de 3300 a 6000 hombres y muy rara vez en mujeres. El objetivo del presente trabajo fue describir el factor causal y el cuadro clínico que se presenta en la DMD. La metodología empleada consistió en un estudio descriptivo de recopilación de información en artículos científicos que permitieron la resolución del caso clínico propuesto. En conclusión con la información obtenida se especificó que el factor causal es la mutación en el cromosoma X que conlleva a la ausencia de la distrofina. El cuadro clínico es uniforme y se caracteriza por atrofia muscular, por ende invalidación de forma progresiva. Una de las principales pruebas de laboratorio que se realizan para el diagnóstico es la determinación de creatina quinasa en suero, enzima que se eleva de 10 a 100 veces por encima de lo normal en el caso de DMD. Como tratamiento se usa corticoides, que además de aliviar la inflamación, prolongan la movilidad y vida útil del paciente.

Palabras claves: Distrofia Muscular de Duchenne; distrofina; creatina quinasa cromosoma X; mutaciones, corticoides.

Abstract

Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) is a muscular pathology that is due to the mutation of the gene that encodes dystrophin, a fundamental protein found in muscle cells, for this reason its absence causes progressive destruction of the muscle. It is common in 1 in 3,600 to 6,000 men and very rarely in women. The objective of the present work was to describe the causal factor and the clinical picture that occurs in DMD. The methodology used consisted of a descriptive study of information gathering in scientific articles that allowed the resolution of the proposed clinical case. In conclusion, with the information obtained, it was specified that the causal factor is the mutation in the X chromosome that leads to the absence of dystrophin. The clinical picture is uniform and is characterized by muscular atrophies, therefore progressive invalidation. One of the main laboratory tests performed for diagnosis is the determination of serum creatine kinase, an enzyme that is 10 to 50 times higher than normal in the case of DMD. Corticosteroids are used as treatment, which in addition to relieving inflammation, prolong the mobility and useful life of the patient.

Keywords: Duchenne Muscular Dystrophy; dystrophin; X chromosome creatine kinase; mutations, corticosteroides.

ÍNDICE

RESUMEN.....	4
ABSTRACT.....	5
INTRODUCCIÓN.....	6
OBJETIVO GENERAL.....	6
DESARROLLO.....	7
2.1. MARCO TEÓRICO.....	7
2.1.1. DISTROFIAS MUSCULARES.....	7
2.1.2. BASES GENÉTICAS.....	8
2.1.3. METODOLOGÍA.....	8
2.1.4. RESOLUCIÓN DEL CASO CLÍNICO.....	8
PLANTEAMIENTO DEL CASO CLÍNICO.....	9
DATOS DE LABORATORIO Y OTROS DATOS.....	9
TIPOS DE DISTROFIA MUSCULAR.....	9
MANIFESTACIONES CLÍNICAS.....	10
DIAGNÓSTICO.....	10
TABLA.....	11
PRUEBAS IMPORTANTES DE LABORATORIO.....	12
TRATAMIENTO.....	12
CONCLUSIONES.....	13
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	14
ABREVIATURAS.....	15
ANEXOS.....	16

1. INTRODUCCIÓN

Las distrofias musculares son un tipo de miopatías primarias, la mayoría de etiología genética, usualmente son producidas por la pérdida de función de una proteína que puede hacer parte de la matriz extracelular, membrana plasmática o membrana nuclear. Esto genera un proceso de degeneración de la fibra muscular que produce necrosis, inflamación y reemplazo de fibras musculares por tejido adiposo ¹.

Dentro de las distrofias musculares, hay un grupo que afecta una proteína específica que se encuentra en la membrana plasmática de las fibras musculares llamada distrofina, de este grupo hace parte la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) y Distrofia Muscular de Becker.¹

La DMD se caracteriza por una debilidad muscular rápidamente progresiva, una edad promedio de 4 años en el momento del diagnóstico y una debilidad incapacitante que requiere el uso de una silla de ruedas a los 12 años ².

La DMD es causada por ausencia o deficiencia de una proteína denominada distrofina, que se expresa en la cara citoplasmática del sarcolema. Dicha proteína distrofina proporciona el acoplamiento mecánico entre el sarcolema y el citoesqueleto de la fibra muscular ³. Es la distrofia muscular más frecuente en el humano y afecta aproximadamente a 1 de cada 3,300 a 6,000 varones nacidos vivos a nivel mundial ³.

El desarrollo del presente trabajo investigativo tiene como finalidad realizar una descripción del factor causal y cuadro clínico que se presenta en la Distrofia Muscular de Duchenne, a través de una indagación profunda en artículos científicos indexados en bases de datos de revistas de alto impacto que permitan la resolución del caso práctico planteado, además de contribuir para la definición de un temprano y oportuno diagnóstico y tratamiento, ya que esta es una enfermedad degenerativa y catastrófica que afecta la calidad de vida no solo del paciente sino también de su entorno familiar.

OBJETIVO GENERAL

Describir el factor causal y cuadro clínico que se presenta en la Distrofia Muscular de Duchenne, a través de una indagación profunda en artículos científicos indexados en bases de datos de revistas de alto impacto que permitan la resolución del caso práctico planteado.

2. DESARROLLO

2.1. MARCO TEÓRICO

2.1.1. DISTROFIAS MUSCULARES

Las distrofias musculares son un grupo heterogéneo de enfermedades del músculo estriado causadas por mutaciones en genes que determinan la reducción, ausencia o disfunción de proteínas esenciales para la estabilidad estructural y funcional de las fibras musculares esqueléticas, lo que conduce a la destrucción y debilidad muscular de forma progresiva ⁴.

Clínicamente, las distrofias musculares se caracterizan por una debilidad muscular progresiva de las extremidades, el tronco y la cara en proporciones y severidad variables, pudiendo involucrar, en algunas formas específicas, la musculatura respiratoria, cardíaca y los músculos craneofaciales (oculomotores, deglución, masticatorios) ⁴.

Las distrofias musculares progresivas comprometen de forma grave e irreversible la musculatura esquelética del organismo humano, dentro de ellas la más frecuente es la Distrofia Muscular de Duchenne, trastorno genético, que afecta principalmente a los niños ⁵.

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad muscular grave ligada al cromosoma X. Su nombre se debe a Duchenne de Boulogne, quien no hizo la descripción original, pero sí contribuyó a definir sus características en 1868 ⁶.

El aislamiento del gen defectuoso ha llevado a un mejor entendimiento del proceso de la enfermedad y ha permitido el diagnóstico preciso en los afectados, la posibilidad de asesoramiento genético y diagnóstico prenatal, así como la aplicación de nuevas terapéuticas basadas en el conocimiento de la patogénesis de la enfermedad ⁷.

En las décadas de 1970 y 1980, la detección de portadores y el correspondiente asesoramiento genético en la DMD se lograron mediante métodos estadísticos bayesianos utilizando el pedigrí y los valores de creatina quinasa de parientes femeninos. Dependiendo de su nivel de riesgo, las mujeres podrían decidir entre abstenerse de tener hijos o esterilizar a su cónyuge para reducir la incidencia de DMD en familiares con antecedentes positivos ².

Una de las principales razones por las que el síndrome tiene mayor incidencia en los hombres es porque estos presentan un solo cromosoma X en su genotipo (XY), al éste ser defectuoso manifiestan la enfermedad, en tanto, las mujeres con doble cromosoma X (XX) son apenas portadoras. De forma excepcional puede afectar a féminas con el Síndrome Turner si los dos genes X heredados fueran defectuosos ⁵.

Aunque los tratamientos específicos para DMD aún no han llegado a la clínica, la historia natural de la enfermedad puede cambiar por la focalización de las intervenciones para las manifestaciones conocidas y las complicaciones. Los corticoides, así como las intervenciones ortopédicas, respiratorias, cardíacas y de rehabilitación han llevado a mejoras en la función, la calidad de vida, la salud y la longevidad, y los niños que son diagnosticados hoy en día tendrán la posibilidad de que su esperanza de vida llegue hasta la tercera década ⁸.

2.1.2. BASES GENÉTICAS

Las bases moleculares de la enfermedad se descubrieron en los años ochenta, a partir del análisis de un paciente que presentaba una deleción en el cromosoma X que le originaba DMD, enfermedad granulomatosa crónica, retinitis pigmentosa y fenotipo McLeod en la serie roja. Esto permitió la identificación del gen de la distrofina, DMD, en el locus Xp21.2 ⁶.

Esta miopatía se transmite con un patrón de herencia recesivo ligado al cromosoma X y es el resultado de alteraciones en el gen de la distrofina, localizado en Xp21 (**Anexo 1**). El gen de la distrofina es el gen humano de mayor tamaño y posee 79 exones repartidos en 2300 kb, codifica un mRNA de 14 kb y traduce una proteína de 3685 aminoácidos ⁸.

Dentro de la fibra muscular, la proteína distrofina se asocia con el complejo proteico asociado a la distrofina (DAPC), albergando un complejo de múltiples proteínas. α - y β -distrofinas, distroglicanos, sarcoglicanos, sarcospan, sintrofinas y lamininas. DAPC une el citoesqueleto de actina intracelular a la matriz extracelular, proporcionando estabilidad estructural durante la actividad muscular ⁹.

Debido a su incidencia, la DMD es considerada como una enfermedad rara por la Organización Mundial de la Salud (OMS) a nivel mundial. Es una patología que genera gran discapacidad, con un pronóstico de vida sin tratamiento aproximadamente de 19 años, que genera alto costo económico para las familias afectadas ¹.

2.1.3. METODOLOGÍA

Estudio descriptivo basado en la recopilación de información en artículos científicos que permitan el desarrollo del caso clínico propuesto.

2.1.4. RESOLUCIÓN DEL CASO CLÍNICO

PLANTEAMIENTO DEL CASO CLÍNICO

Un niño de cuatro años de edad fue llevado a una clínica de hospital pediátrico. Su madre estaba preocupada porque había notado que su hijo estaba caminando torpemente, se caía con frecuencia, y le resultaba difícil subir escaleras. No tenía hermanos, pero la madre tuvo un hermano que murió a los 19 años de edad por distrofia muscular. El pediatra en turno notó debilidad muscular en las cinturas tanto pélvica como escapular. También notó agrandamiento modesto de los músculos de la pantorrilla. Debido a la debilidad muscular y su distribución, el pediatra hizo un diagnóstico provisional de DMD.

DATOS DE LABORATORIO Y OTROS DATOS

La actividad de la creatina quinasa (CK) en el suero estuvo notoriamente aumentada. Se decidió proceder de manera directa a análisis de mutación usando una muestra de los linfocitos del paciente; esto mostró una delección grande en el gen que codifica para distrofina, lo que confirmó el diagnóstico de DMD. Esto ahorró al paciente la práctica de pruebas mediante electromiografía, y de una biopsia muscular; estas pruebas, junto con inmunoelectrotransferencia Western para detección de distrofina, se efectuaban de manera sistemática antes de la disponibilidad de análisis de mutación, y aún pueden realizarse en ciertas circunstancias.

TIPOS DE DISTROFIA MUSCULAR

Existen varios tipos de distrofia muscular entre las que sobresalen tenemos a la Distrofia Muscular de Becker en donde la mutación causal no altera el marco de lectura de la secuencia genética, produciendo una proteína de menor peso molecular parcialmente funcional, llevando a un fenotipo más benigno, mientras que en la DMD la distrofina está ausente ⁴.

Por otra parte, están las distrofias musculares de cinturas (LGDM), Las LGMD son grupo heterogéneo de miopatías primarias que se clasifican de acuerdo a su forma de herencia en tipo 1 si es dominante, y tipo 2 si es recesivo. Se les asigna una letra en orden alfabético de acuerdo a la cronología del descubrimiento del gen causal. De la misma manera existen dos formas de distrofia miotónica, tipo 1 y tipo 2 (DM1 y DM2 respectivamente). Esta miopatía es autosómica dominante y se debe a una expansión de los nucleótidos CTG en el gen DMKP2. La presentación va desde una forma congénita severa con muerte precoz, hasta fenotipos leves que se inician después de los 40 años y con una expectativa de vida normal, incluyendo todo el espectro de gravedad entre medio ⁴.

Distrofia facioescapulohumeral es una enfermedad autosómica dominante causada por delección en tandem del gen D4Z4 que expresa la proteína DUX4 (FSHD tipo 1), y por mutaciones de SMCHD1 (FSHD tipo 2, 3% de los pacientes). La genética de esta enfermedad es compleja, heredándose de forma autosómica dominante en un 70-90% de los casos, pero puede originarse en mutaciones de novo hasta en un

30% de los casos. Mientras que la Distrofia oculofaríngea (OPMD) es una miopatía poco frecuente, de presentación después de los 45 años, se caracteriza por la peculiar distribución de la debilidad (patrón 4)⁴.

Acerca de la Distrofia Muscular de Duchenne se explica de forma detallada en el presente trabajo, debido a que el estudio realizado es sobre dicho tema.

Dado que la DMD presenta un patrón de herencia recesivo ligado al cromosoma X, afecta principalmente a los hombres. Cabe señalar que un tercio de las madres de los niños afectados no son portadoras; el riesgo de transmisión es mínimo en estos casos ¹³.

Esto se debe a que es una afección muscular propia del sexo masculino. Los varones al presentar un solo cromosoma X y este al presentarse carente y defectivo, manifiesta de forma notoria la patología, mientras que por otro lado las mujeres presentan doble cromosoma X (XX), son apenas portadoras (**Anexo 2**) ⁵.

La causa específica es la carencia de la distrofina en la membrana muscular, proteína que es esencial para la estabilidad estructural del músculo. Dicha carencia antes mencionada imposibilita el funcionamiento correcto de las fibras musculares lo que desarrolla una debilidad muscular generalizada, impidiendo que el paciente no pueda caminar correctamente y subir las escaleras ¹.

La enfermedad se caracteriza por una degeneración progresiva de las fibras musculares, lo que resulta en debilidad muscular. La alteración de la vida diaria puede comenzar a los 3 años, con un impacto en las actividades diarias. La DMD es incurable y la esperanza de vida es limitada, con un promedio de entre 23 y 28 años de edad. La pérdida de la marcha y la dependencia funcional suelen ocurrir en la segunda década de la vida. Se reconoce que la DMD no solo afecta al individuo, sino que se informa que la pérdida de independencia funcional afecta la calidad de vida tanto de los niños como de sus familias ¹⁴.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Los pacientes con DMD comienzan a mostrar síntomas entre las edades de 2 a 5 años, que incluyen hipertrofia de los músculos de la pantorrilla, caídas frecuentes, caminar de puntillas, andar como un pato, dificultad para subir escaleras, signo de Gower y degeneración muscular progresiva. Los pacientes se vuelven no ambulatorios y dependientes de la silla de ruedas a la edad de doce años y la mayoría de las veces sucumben a insuficiencia cardiopulmonar a los 20 años, aunque el tratamiento con glucocorticoides prolonga la movilidad y la vida útil ⁹.

Cuando el paciente ya no puede caminar empeora la pérdida de la fuerza muscular, confinado a una silla de ruedas aproximadamente a los 13 años de edad, con

acortamiento del tendón de Aquiles, hipo o arreflexia osteotendinosa. A partir de este momento se desarrollan complicaciones respiratorias, el compromiso cardíaco y cognitivo (memoria de trabajo y disfunción ejecutiva) y se presentan disturbios gastrointestinales. La muerte en la DMD ocurre con frecuencia en la segunda o tercera década de la vida ⁵.

DIAGNÓSTICO

El examen de suero es un estándar de oro que sirve para diagnosticar y proceder de forma directa al análisis de mutación del gen que codifica la distrofina y así de cierta manera ahorrar pruebas tediosas como biopsias o electromiografías. Esto se debe a que es de conocimiento médico el que haya un incremento de 10-100 veces por encima de los valores normales de la enzima CK en el suero del paciente que presenta distrofia muscular ³.

El análisis de suero revelará la presencia de enzimas musculares elevadas debido a la fuga al torrente sanguíneo (más notablemente deCK), cuando estos niveles normales se elevan, es una alerta de daño y falla muscular ¹².

La CK se compone de dos subunidades (M y B), que asociadas, comprenden tres isoenzimas, MM, MB y BB, las cuales se encuentran localizadas y distribuidas en diferentes tejidos. Siendo la MM la que predomina en el músculo esquelético, y esta es la que se eleva en el caso de DMD, por otra parte, la MB presenta una alta concentración en el músculo cardíaco, mientras que la BB se concentra en el cerebro y músculo liso ¹³.

Tabla 1. Valores normales de Creatina Quinasa (CK)

Isoenzima	Hombres	Mujeres
MM	0.94-0.96 U/L	
MB	< 12 U/L	
BB	0 U/L	
CK TOTAL	24-190 U/L	24-170 U/L

Elaboración: Propia.

PRUEBAS IMPORTANTES DE LABORATORIO

La determinación de creatina quinasa en sangre. Esta enzima, se forma principalmente en los músculos esqueléticos. Sus niveles normales son de 200 UI/L

¹⁰.

La medición de los niveles de CPK es por lo general el primer test diagnóstico que se realiza una vez se tiene la sospecha clínica de DMD. En la DMD, los niveles de CPK sérica, suelen estar elevados 50 a 100 veces por encima de su valor normal. Se puede encontrar elevada en el nacimiento lo que permite que sea utilizada como una herramienta de tamizaje en neonatos ¹.

La electromiografía (EMG) es una herramienta útil en varios tipos de desórdenes neuromusculares para establecer el tipo de daño que presenta el paciente (patrón miopático o neuropático). Los hallazgos miopáticos de la electromiografía (EMG) soportaban el diagnóstico de la DMD ¹.

TRATAMIENTO

Hasta el momento, no se dispone de opciones de tratamiento curativo definitivo para los pacientes con DMD. El uso de fármacos antiinflamatorios glucocorticoides como prednisona o deflazacort para aliviar la inflamación, representa el estándar actual de atención. Si bien los corticosteroides se han asociado con una mejora parcial de la fuerza muscular, la función cardiopulmonar y la deambulación, los mayores inconvenientes son efectos secundarios graves, como aumento de la fragilidad ósea, retraso del crecimiento, aumento de peso, supresión suprarrenal y retraso de la pubertad ⁹.

El primer fármaco antiinflamatorio esteroideo disociativo de su clase, la vamorolona, mostró un perfil de seguridad mejorado en comparación con la prednisona. Además, la vamorolona demostró actividad antiinflamatoria en un ensayo de fase IIa, presumiblemente a través de la estabilización de la membrana de miofibras que conduce a una mejora de la fuerza muscular. Sin embargo, este prometedor fármaco espera más pruebas en pacientes y la aprobación final de la FDA ⁹.

En ausencia de opciones de tratamiento curativo, el diagnóstico temprano de pacientes con sospecha de DMD es vital para implementar estrategias de manejo de la enfermedad efectivas, teniendo en cuenta la calidad de vida del paciente. En este sentido, el asesoramiento genético para los pacientes y sus familiares ⁹.

Los corticoides, así como las intervenciones ortopédicas, respiratorias, cardíacas y de rehabilitación han llevado a mejoras en la función, la calidad de vida, la salud y la longevidad, y los niños que son diagnosticados hoy en día tendrán la posibilidad de que su esperanza de vida llegue hasta la tercera década ⁸.

3. CONCLUSIONES

La búsqueda y el estudio del material científico han sido indispensables para dar respuesta al caso práctico. En el presente trabajo hemos descrito las manifestaciones clínicas y el factor causal de la Distrofia Muscular de Duchenne en un paciente pediátrico.

La distrofia muscular de Duchenne es una distrofinopatía grave ligada al cromosoma X, se desarrolla de forma progresiva sometiendo al que la padece a una baja calidad de vida y por consiguiente a una muerte temprana entre la segunda y tercera década del paciente. Esta enfermedad se caracteriza por la mutación del gen de la distrofina, alterando así las normas de la lectura, causando la ausencia total de esta proteína, en donde la mayoría de los casos se debe a las deleciones de uno o más exones.

Como prueba de laboratorio diagnóstica de la enfermedad tenemos la determinación de creatina quinasa esta es una enzima que normalmente vive dentro de los músculos. Los pacientes que padecen DMD a menudo tienen niveles de 10 a 100 veces el rango normal. Los niveles elevados de CK indican daño del músculo, sin embargo, las pruebas genéticas también juegan un papel fundamental en su identificación. Se considera de gran importancia su diagnóstico precoz, ya que esto nos permitiría disminuir las complicaciones que conlleva la progresión de la enfermedad, como: pérdida de fuerza, constantes contracturas y con ello la coordinación, además de la dificultad de la marcha al caminar.

Los principales objetivos del tratamiento fisioterápico se centran en mejorar la calidad de vida del paciente y del entorno familiar, teniendo en cuenta las diferentes etapas de la enfermedad y de las complicaciones que conlleva, con esto lograríamos sobrellevar de mejor forma esta patología. No podemos dejar de lado el uso y administración de fármacos, tales como: corticoides que alivian la inflamación, mejorando parcialmente la fuerza muscular, pero es un grupo terapéutico con efectos secundarios graves, como: aumento de la fragilidad ósea, retraso del crecimiento, aumento de peso, supresión suprarrenal y retraso de la pubertad.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- (1) Guerra Torres, Mariana; Suárez Obando, Fernando; Robles, Reggie; Ayala Ramírez, P. Distrofia muscular de Duchenne. *An. Pediatría Contin.* 2019, 52 (2), 8-14. [https://doi.org/10.1016/S1696-2818\(14\)70168-4](https://doi.org/10.1016/S1696-2818(14)70168-4).
- (2) Bazalar-montoya, J.; Illanes-manrique, M.; Inca-martinez, M.; Marca, V.; Huaman-dianderas, F.; Guevara-fujita, M. L.; Fujita, R.; Cornejo-olivas, M. Genetic counseling to a DMD asymptomatic carrier : First case report in the Peruvian public healthcare system. 2020, 83 (4), 278-283.
- (3) Pérez-moreno, J. C.; Madrigal-morales, R.; Torres-olmos, C.; Villanueva-ayala, D. muscular de Duchenne con nivel funcional. 2016, 28, 19-27.
- (4) Earle, N.; Bevilacqua, J. A. Muscular dystrophies in the adult patient. *Rev. Clínica Las Condes* 2018, 29 (6), 599-610.
- (5) Viñet Espinoza, L. M. Distrofia muscular de Duchenne: A propósito de un caso. *Mediciencias UTA* 2018, 13 (4), 119-122. <https://doi.org/10.31243/mdc.uta.v1i4.24.2018>.
- (6) Salas, A. C. Distrofia muscular de Duchenne. *An. Pediatr. Contin.* 2014, 12 (2), 47-54. [https://doi.org/10.1016/S1696-2818\(14\)70168-4](https://doi.org/10.1016/S1696-2818(14)70168-4).
- (7) Silva, C. T.; Fonseca, D. J.; Mateus, H. Distrofia muscular de Duchenne y Becker. *Acta Médica Colomb.* 2005, 30 (3), 114.
- (8) Guapi Nauñay, V. H.; García Orbe, J. R. Distrofia muscular de Duchenne: reportes de caso. *Univ. Médica* 2017, 58 (4). <https://doi.org/10.11144/javeriana.umed58-4.duch>.
- (9) Kumar, S. H.; Athimoolam, K.; Suraj, M.; Shoba, M.; Christu, D.; Muralidharan, A.; Jeyam, D.; Ashokan, J.; Karthikeyan, P.; Krishna, R. enfoque en el diagnóstico , la prevención y las. 2020, 1-22. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0232654>.
- (10) Alemana, S.; Korinthenberg, P.; Universitario, H.; Clínica, D. F. Descripción de la enfermedad orientada al paciente de la red AXIS

Organización miembro: Consejo Científico Asesor: La causa más común de distrofia muscular (DM) en niños y adolescentes es una falta genética o un cambio en la función de la proteína mus. 2014.

- (11) Pazos, O. P.; Peralta, E. M. Distrofia muscular progresiva de duchenne. 1-12.
- (12) Aartsma-rus, A.; Ginjaar, I. B.; Bushby, K. La importancia del diagnóstico genético para la distrofia muscular de Duchenne. 2016, 145-151.
- (13) García Álvarez, G.; Wiegering Cecchi, G. Análisis de los factores predictores de amputación de extremidades en pacientes con quemaduras eléctricas de alto voltaje. *Horiz. Médico* 2015, 15 (3), 13-19. <https://doi.org/10.24265/horizmed.2015.v15n3.03>.
- (14) Osorio, A. N.; Cantillo, J. M.; Salas, A. C.; Garrido, M. M. Consenso sobre el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de pacientes con distrofia muscular de Duchenne. 2019. <https://doi.org/10.1016/j.nrleng.2018.01.001>.
- (15) Uttley, L.; Carlton, J.; Woods, H. B.; Brazier, J. A review of quality of life themes in Duchenne muscular dystrophy for patients and carers. *Health Qual. Life Outcomes* 2018, 16 (1), 1-16. <https://doi.org/10.1186/s12955-018-1062-0>.

ABREVIATURAS

DMD: Distrofia Muscular de Duchenne.

CK: Creatin quinasa.

DMB: Distrofia Muscular de Becker.

ARNm: Ácido ribonucleico mensajero.

LGDM: Distrofias Musculares de Cinturas.

OMS: Organización Mundial de la Salud.

DM1: Distrofia Muscular Tipo 1

DM2: Distrofia Muscular Tipo 2

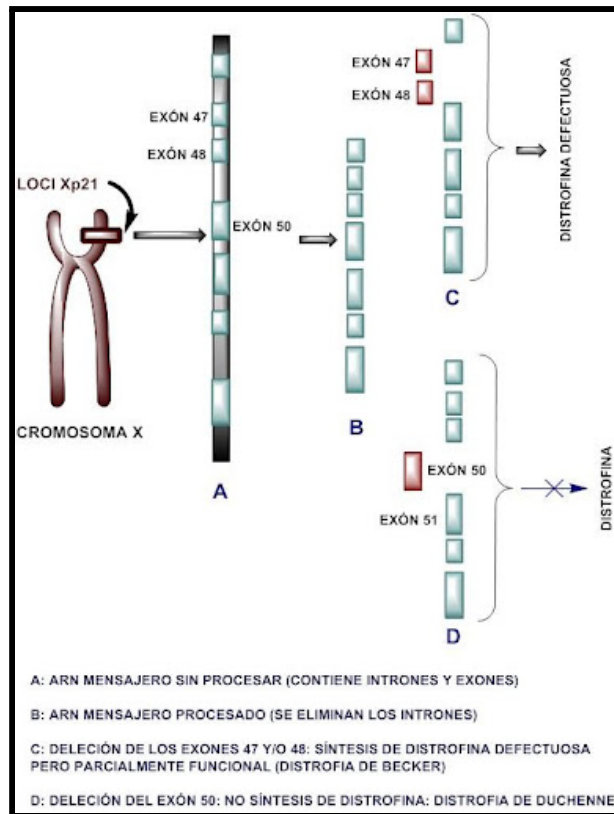
OPMD: Distrofia Muscular Oculofaríngea.

LDH: Deshidrogenasa Láctica.

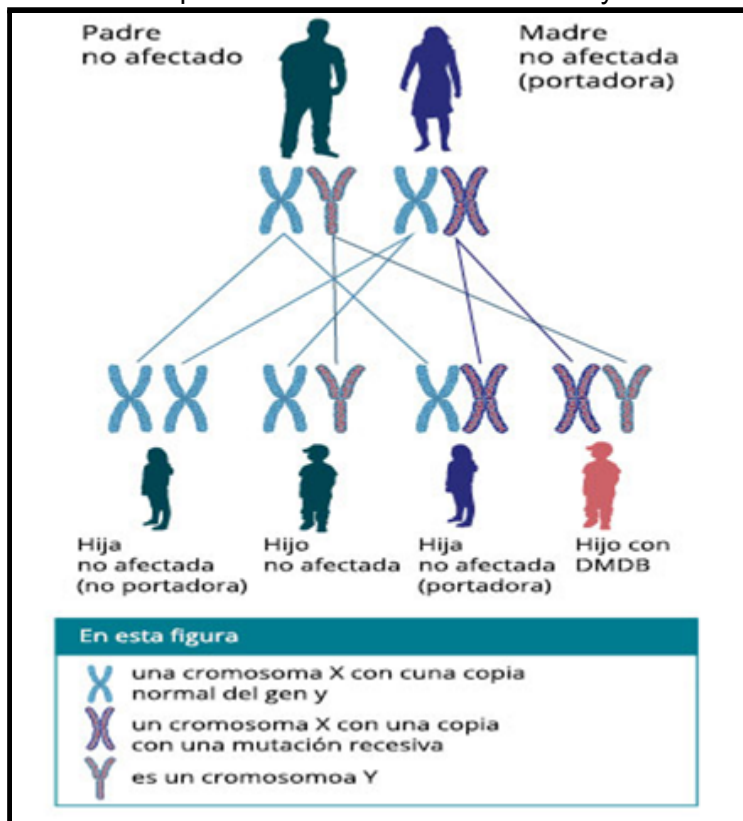
EMG: Electromiografía

FDA: Administración de alimentos y medicamentos.

ANEXOS



Anexo 1. Comparación entre distrofina normal y defectuosa.



Anexo 2. Herencia recesiva ligada al cromosoma X

