



Distrofia muscular de Duchenne (DMD): Relato y Actualidad

*Duchenne muscular dystrophy (DMD):
Story and News*

Carolina Mayo Takahashi-Ferrer¹

Resumen

A mediados de los 1800 se presentaron los primeros casos de pacientes con detalles clínicos de una enfermedad, caracterizada por una disminución gradual de músculo que suele aparecer o ser notorio en los primeros 3 años de vida. No fue hasta dentro de 52 años más tarde, que el médico británico Edward Meryon (1809-1880) realizó las primeras descripciones precisas, luego de estudiar las biopsias musculares provenientes de cuatro hermanos, quienes fallecieron todos antes de los 17 años, debido a que tenían una enfermedad llamada distrofia muscular de Duchenne, en memoria del valioso retratista y médico Duchenne de Boulogne. El presente artículo tiene como objetivo, detallar los principales autores que cooperaron con brindar una detallada descripción acerca de los pacientes con distrofia muscular de Duchenne, también hacer un resumen de las características, etiología, tratamiento y problemática en el Perú.

Palabras clave: Distrofia muscular de Duchenne, autores e información.

Abstract

In the mid-1800s, the first cases of patients with clinical details of a disease were presented, characterized by a gradual decrease in muscle that usually appears or is noticeable in the first 3 years of life. It was not until 52 years later that the British physician Edward Meryon (1809-1880) made the first precise descriptions, after studying muscle biopsies from four brothers, who all died before the age of 17, due to the fact that they had a disease called Duchenne muscular dystrophy, in memory of the valuable portraitist and physician Duchenne de Boulogne. The objective of this article is to detail the main authors who cooperated by providing a detailed description of patients with Duchenne muscular dystrophy, as well as to summarize the characteristics, etiology, treatment and problems in Peru.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy, authors and information.

Introducción

En el 2022, se cumplieron 154 años, desde el descubrimiento de la distrofia muscular de Duchenne (DMD)⁽¹⁾. Todo inició en siglo XIX donde se realizó la primera publicación sobre esta enfermedad⁽²⁾. A la par, en el año 1950 se descubrió una enfermedad similar llamada distrofia muscular de Becker, el nombre se debe al médico Emil Becker⁽³⁾. Cabe resaltar la diferencia principal entre la distrofia muscular de Becker y la DMD, es la expectativa de vida, siendo la DMD no superior a 20 años de edad por otro lado los pacientes con la otra distrofia viven más años⁽⁴⁾. Diez años después, en el año 1860 el médico Duchenne que residía en Boulogne en el sur de Francia, describió las características de ciertos pacientes con distrofia, de allí es que en honor al médico Duchenne nace el nombre

distrofia muscular de Duchenne⁽⁵⁾. Duchenne, define a la enfermedad DMD como progresiva e invasiva, donde los síntomas y signos aparecen antes de los 5 años de edad. Afecta a nivel de músculo principalmente en la zona de la cintura, cuello, abdominales y entre otros⁽⁶⁾.

Pero 8 años antes, en el 1852 hubo una importante aportación por parte del médico retratista Edward Meryon quien redactó lo que observó de la autopsia muscular que se le había extraído a cuatro hermanos con distrofia del músculo⁽⁷⁾.

Años después, en 1886 otro médico llamado Gowers describe signos y síntomas nuevos en pacientes con debilidad muscular, que más adelante se confirmó que estas sintomatologías correspondían al DMD. Actualmente se utiliza como

¹Egresada de la Facultad de Farmacia y Bioquímica de la Universidad Privada Norbert Wiener. <https://orcid.org/0000-0002-9441-0056>

complemento o apoyo de diagnóstico, llamada maniobra de Gowers⁽⁸⁾.

Desde el año 1930 diversos investigadores comunican que estos pacientes con DMD, tienden a tener enzimas musculares elevadas incluyendo a la creatina- fosfocinasa⁽⁹⁾.

Posteriormente dos médicos por un lado Kunkel en (1986) y por el otro Hoffman (1987), codificaron e identificaron al gen que produce a la DMD, la cual llamaron distrofina⁽⁵⁾. Molécula la cual hasta la actualidad los científicos tratan de investigar a profundidad con el fin de crear estrategias de manejo para esta enfermedad que acorta la esperanza de vida de los niños⁽¹¹⁾.

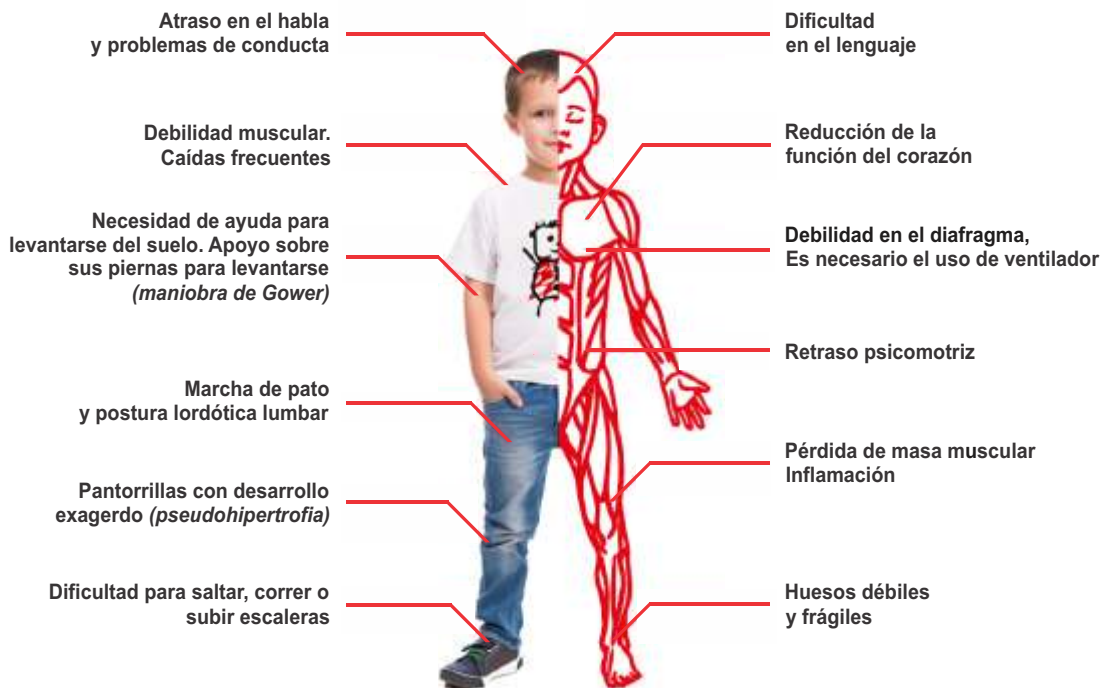
Características de los pacientes con DMD

Los pacientes con DMD, carecen de una proteína llamada distrofina que es la encargada de endurecer y reforzar la pared celular muscular. Por ello el músculo de estos pacientes se degrada, se debilita progresiva y rápidamente a lo largo del crecimiento del niño. En cuanto a las características suelen presentar un retraso al andar (luego de los 15 meses de edad) también un retraso motor y en la coordinación, lo cual dificulta realizar actividades como caminar, saltar entre otros⁽¹²⁾. Presentan un abdomen salido, porque sus músculos son débiles. Los niños presentan dificultad para levantarse del piso y solicitan ayuda para incorporarse (maniobra de Gowers). Sus músculos tienden a ser muy delgados. Suelen caminar de

puntas o con los dedos, no apoyar todo el pie, los padres los describen como un niño con andar inestable y suelen caerse seguido. Algo muy notorio es la pantorrilla engrosada, debido a la alteración en el tendón del talón lo cual provoca ese tipo de andar. También presentan una cintura hundida debido a la debilidad muscular a nivel de sus nalgas⁽¹³⁾. Además sufren de contracciones seguidas e involuntarias a nivel de músculo. Asimismo, estos pacientes presentan deformidades vertebrales como la escoliosis, que puede complicarse con problemas respiratorios por lo mencionado y por la debilidad muscular. Por otra parte, estos pacientes muestran un deslizamiento posterior de ambos brazos al caminar provocando una curvatura en la espalda. Se resalta que todos los signos (visible) y síntomas (subjetivo) aparecen durante la infancia. Lo cual ayuda a una detección temprana, claro está, que está acompañada de exámenes específicos y descartando otro tipo de patologías o distrofias. Esta enfermedad es considerada una enfermedad rara y huérfana, y según el código de la clasificación internacional de enfermedad (CIE-10), la distrofia muscular se encuentra en el código (G71.0), donde se encuentra la DMD⁽¹⁴⁾.

Etiología de los pacientes con DMD

La DMD, es de origen genético debido a una alteración en el gen del cromosoma x. Se trata de una herencia de tipo recesiva. El cromosoma alterado proviene de uno de los cromosomas sexuales de uno de los padres⁽¹⁵⁾. Por otro lado también hay registro de pacientes con DMD quienes sus padres



Tomado de: <https://www.duchenne-spain.org/sintomas/>

Figura 1. Síntomas de la distrofia muscular de Duchenne más comunes.

no tienen DMD, ni sus familiares donde, se concluye que estos pacientes diagnosticados son “Novo” los primeros de su familia⁽¹⁶⁾.

Tratamientos de los pacientes con DMD

Hasta el día de hoy no existe cura para la DMD sin embargo, siguen las investigaciones para encontrar un tratamiento eficaz para estos pacientes. El enfoque del tratamiento empleado, es disminuir y dominar la sintomatología para lograr conservar la calidad de vida. Se tiene en consideración que es una enfermedad heterogénea, donde los pacientes con DMD tiene distintos signos ni síntomas, por ejemplo algunos desarrollaron o nacieron con cardiomiopatía dilatada, para la cual se emplean dispositivos que les ayude a controlar la sintomatología, de lo contrario está la alternativa de la cirugía⁽¹⁷⁾. Por otro lado, un tratamiento no farmacológico encomendado es realizar actividad física diaria como mínimo 10 minutos al día, ya que reposar en cama atrofia más los músculos. También está la terapia física y el apoyo multidisciplinario con otras especialidades médicas como el psicólogo. Y del otro lado esta otra alternativa farmacológica, que es el empleo de corticoides, en algunos pacientes aumenta la función y fuerza del músculo, Dentro de los corticoides se suele recetar a la prednisona u otra forma de prednisona y a la oxandrolona. En la actualidad la administración de medicamentos y alimentos de los estados unidos (FDA)⁽¹⁸⁾. aprobó el empleo en forma de inyección del fármaco Eteplirsén, que provoca la producción de la proteína distrofina. También está otra alternativa farmacológica que es el fármaco Ataluren, que es un fármaco autorizado a nivel europeo, es el único fármaco que modifica, ralentiza de forma óptima el deterioro muscular y se usa de forma ambulatoria en niños mayores de 5 años. Actualmente se sigue la búsqueda de tratamientos alternativos y nuevos⁽¹⁹⁾.

Problemática de los pacientes con DMD en Perú

La DMD tiene una diagnosis severa, la expectativa de vida es corta, con respecto al fallecimiento suele ocurrir entre la tercera y quinta década de vida, sin embargo la mayoría de los pacientes en el Perú, no suele pasar los 20 años debido a la falta de medicación, por ellos es importante tanto la detección como un tratamiento oportuno, anticipado y ello aumenta posibilidad de alargar el progreso de la enfermedad y mejorar la calidad de vida⁽²⁰⁾. Según la asociación Duchenne Project Perú existen aproximadamente entre 3000 y 4000 personas que padecen DMD, sin embargo no existe un registro oficial de estos pacientes. La problemática actual que tiene inicios desde hace 7 años es la falta de compra de medicina con tecnología que puede brindar un tratamiento adecuado para pacientes con DMD, como el Ataluren. Sin embargo, siendo diciembre del 2022 aún no hay medicina. Tanto MINSA como EsSalud se niegan a añadir en el paquete de compra anual de medicamentos el Ataluren y otros fármacos, pero sobre todo el Ataluren⁽²¹⁾. Ambas entidades denegaron la petición de compra alegando que no hay medio probatorio para evaluar al fármaco, adjuntando que han investigado y no hay beneficios del uso de Ataluren⁽²²⁾. Sin embargo en Europa se emplea el Ataluren e incluso hay respaldo de la FDA. Por ello se hace un llamado a las personas, para que ingresen a la página Duchenne Parent Project Perú⁽²³⁾ donde podrán visualizar una campaña llamada el momento es ahora, donde se pide que firmen una petición en línea para hacer llegar este pedido a las entes reguladoras de Perú (MINSA, EsSalud) para hacer posible la compra del medicamento Ataluren, que puede darle una calidad de vida y alargar un poco la vida de estos pacientes.

Referencias bibliográficas

- 1. Distrofia Muscular de Duchenne: pasado, presente y futuro [Internet].** Duchenne y tú; 2019 [citado el 28 de diciembre de 2022]. Disponible en: <https://duchenneytu.es/distrofia-muscular-de-duchenne-pasado-presente-y-futuro/>
- 2. Distrofia Muscular de Duchenne.** Rev Cubana. Binasss.sa.cr. [citado el 28 de diciembre de 2022]. Disponible en: <https://www.binasss.sa.cr/revistas/rmcc/586/art1.pdf>
- 3. Distrofias musculares de Duchenne y de Becker: tipos y causas. Parte I [Internet].** Share4Rare. [citado el 28 de diciembre de 2022]. Disponible en: <https://www.share4rare.org/es/news/distrofias-musculares-de-duchenne-y-de-becker-tipos-y-causas-parte-i>
- 4. Gavi MBRO, Pimentel MN, Silva MN, Bortolini ER, Nascimento AC.** Distrofia muscular de Becker: Relato de caso e revisão de literatura. Acta Fisiátr [Internet]. 1996 [citado el 28 de diciembre de 2022];3(3):18-23. Disponible en: <https://raredisease.info.nih.gov/espanol/13098/distrofia-muscular-de-becker>
- 5. Wikipedia contributors.** Distrofia muscular de Duchenne [Internet]. Wikipedia, The Free Encyclopedia. Disponible en: https://es.wikipedia.org/w/index.php?title=Distrofia_muscular_de_Duchenne&oldid=144724661
- 6. Rodríguez, M.** Fisioterapia y Distrofia Muscular de Duchenne de Boulogne Tipo I. A Propósito de un Caso. Usal.es. [citado el 28 de diciembre de 2022]. Disponible en: https://gredos.usual.es/bitstream/handle/10366/139715/TFG_RodriguezBlazquez_FisioterapiaDistrofiaMuscular.pdf;jsessionid=415B5B8FF16370871AB1724EE981709A?sequence=1
- 7. Chaustre DM, Md R, Chona W, Md S.** Distrofia Muscular de Duchenne. Perspectivas desde la rehabilitación [Internet]. Org.co. [citado el 28 de diciembre de 2022]. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/med/v19n1/v19n1a05.pdf>
- 8. Maniobra o Signo de Gowers, método para acercarse a un diagnóstico clínico de la distrofia muscular Duchenne - Becker sir William Richard Gowers FRS [Internet].** Facebook.com. [citado el 28 de diciembre de 2022]. Disponible en: <https://www.facebook.com/watch/?v=434333927500558>
- 9. Creatina cinasa [Internet].** Medlineplus.gov. [citado el 28 de diciembre de 2022]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/pruebas-de-laboratorio/creatina-cinasa/>
- 10. Reyes, P.** Moléculas mediadoras de la activación genética en pacientes con distrofia muscular de Duchenne. Uach.cl. [citado el 28 de diciembre de 2022]. Disponible en: <http://cybertesis.uach.cl/tesis/uach/2004/fcm971m/pdf/fcm971m.pdf>
- 11. Vidal MD.** Distrofia muscular de Duchenne y Becker:

- implicaciones cognitivas y conductuales. Universitat de València; 2021.[Internet]. 2022 [citado el 28 de diciembre de 2022]. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/tesis?codigo=302840>
12. **Almendro-Martínez I, Llorente-Parrado C, Cadarso-Mora A, Nuño-Estévez M, Dumitrescu A, Arroyo-Riaño O.** Perspectives of patients with Duchenne muscular dystrophy: A focal group to improve healthcare quality. *J Health Qual Res* [Internet]. 2020;35(5):273-9. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2603647920300890>
 13. **Garção DC, Andrade P, Santos T de O, Silva RP da, Santos VF dos, Déda AV, et al.** Correlación de la función motora y respiratoria en individuos con distrofia muscular de Duchenne. *Res Soc Dev* [Internet]. 2022 [citado el 28 de diciembre de 2022];11(9):e32411930701. Disponible en: <https://rsdjournal.org/index.php/rsd/article/view/30701>
 14. **Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos Orphanet: Distrofia muscular de Duchenne** [Internet]. Orpha.net. [citado el 28 de diciembre de 2022]. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=98896
 15. **Salas AC.** Distrofia muscular de Duchenne. *An Pediatr Contin* [Internet]. 2014 [citado el 28 de diciembre de 2022];12(2):47-54. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-anales-pediatria-continuada-51-articulo-distrofia-muscular-duchenne-S1696281814701684>
 16. **Cómo se hereda la distrofia muscular de Duchenne o de Becker** [Internet]. Cdc.gov. 2022 [citado el 28 de diciembre de 2022]. Disponible en: <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/musculardystrophy/inheritance.html>
 17. **Distrofia muscular de Duchenne, presentación clínica. Conicyt.cl.** [citado el 28 de diciembre de 2022]. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rcp/v79n5/art07.pdf>
 18. **Keown A.** PTC ready to take another shot at FDA approval of DMD drug, Translarna [Internet]. BioSpace. 2022 [citado el 28 de diciembre de 2022]. Disponible en: <https://www.biospace.com/article/with-new-data-ptc-therapeutics-preps-to-resubmit-dmd-drug-translarna-to-fda/>
 19. **Información general sobre Translarna y sobre los motivos por los que se autoriza su uso en la UE. Europa.eu.** [citado el 28 de diciembre de 2022]. Disponible en: https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/translarna-epar-medicine-overview_es.pdf
 20. **Noticias RPP. Enfermedad de Duchenne: testimonio del presidente de la Asociación de Distrofia Muscular del Perú** [Internet]. Youtube; 2021 [citado el 28 de diciembre de 2022]. Disponible en: <https://www.youtube.com/watch?v=YmqybfK0Zmg>
 21. **Informe de Posicionamiento Terapéutico de ataluren (Translarna®) en el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne.** [Internet]. Gob.es. [citado el 28 de diciembre de 2022]. Página 1 de 5 Disponible en: <https://www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT-ataluren-Translarna-distrofia-muscular-Duchenne.pdf>
 22. **Morgenstern S.** Contra el tiempo: familias reclaman a EsSalud un fármaco que ayudaría a niños con distrofia muscular a vivir [Internet]. El Comercio Perú. 2022 [citado el 28 de diciembre de 2022]. Disponible en: <https://elcomercio.pe/pasa-en-la-calle/contra-el-tiempo-familias-reclaman-a-essalud-un-farmaco-que-ayudaria-a-ninos-con-distrofia-muscular-a-vivir-poder-judicial-essalud-distrofia-muscular-duchenne-noticia/>
 23. **Duchenne Parent Project Peru.** [Internet]. Facebook.com. [citado el 28 de diciembre de 2022]. Disponible en: <https://www.facebook.com/duchenneperu/>

Contribución de autoría: *Carolina Mayo Takahashi-Ferrer* ha participado en la concepción del artículo, la recolección de datos, su redacción y aprobación de la versión final.

Conflicto de interés: La autora no tiene conflicto de interés con la publicación de este trabajo.

Financiamiento: Autofinanciado.

Citar como: Takahashi-Ferrer CM. Distrofia muscular de Duchenne (DMD): Relato y Actualidad. *Diagnóstico (Lima)*. 2023;62(3):207-210.

DOI: <https://doi.org/10.33734/diagnostico.v62i3.469>

Correspondencia: Carolina Mayo Takahashi Ferrer. Egresada de la Universidad Privada Norbert Wiener, Facultad de Farmacia y Bioquímica. Lima, Perú.

Correo electrónico: carolinamayotakahashiferrer@gmail.com

Teléfono: +51 930-380915



Revista
DIAGNÓSTICO



Revista
DIAGNÓSTICO



Revista
DIAGNÓSTICO