

# APRENDIENDO SOBRE DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD)

ASOCIACIÓN DISTROFIA MUSCULAR





# APRENDIENDO SOBRE DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD)

ASOCIACIÓN DISTROFIA MUSCULAR



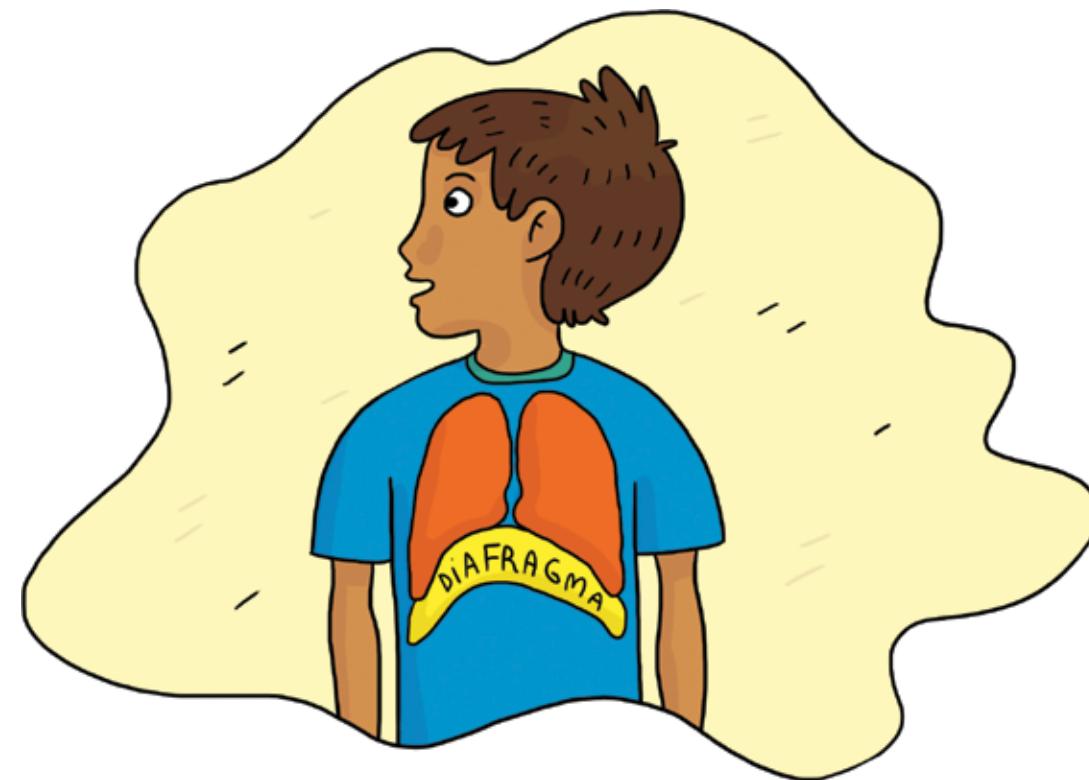
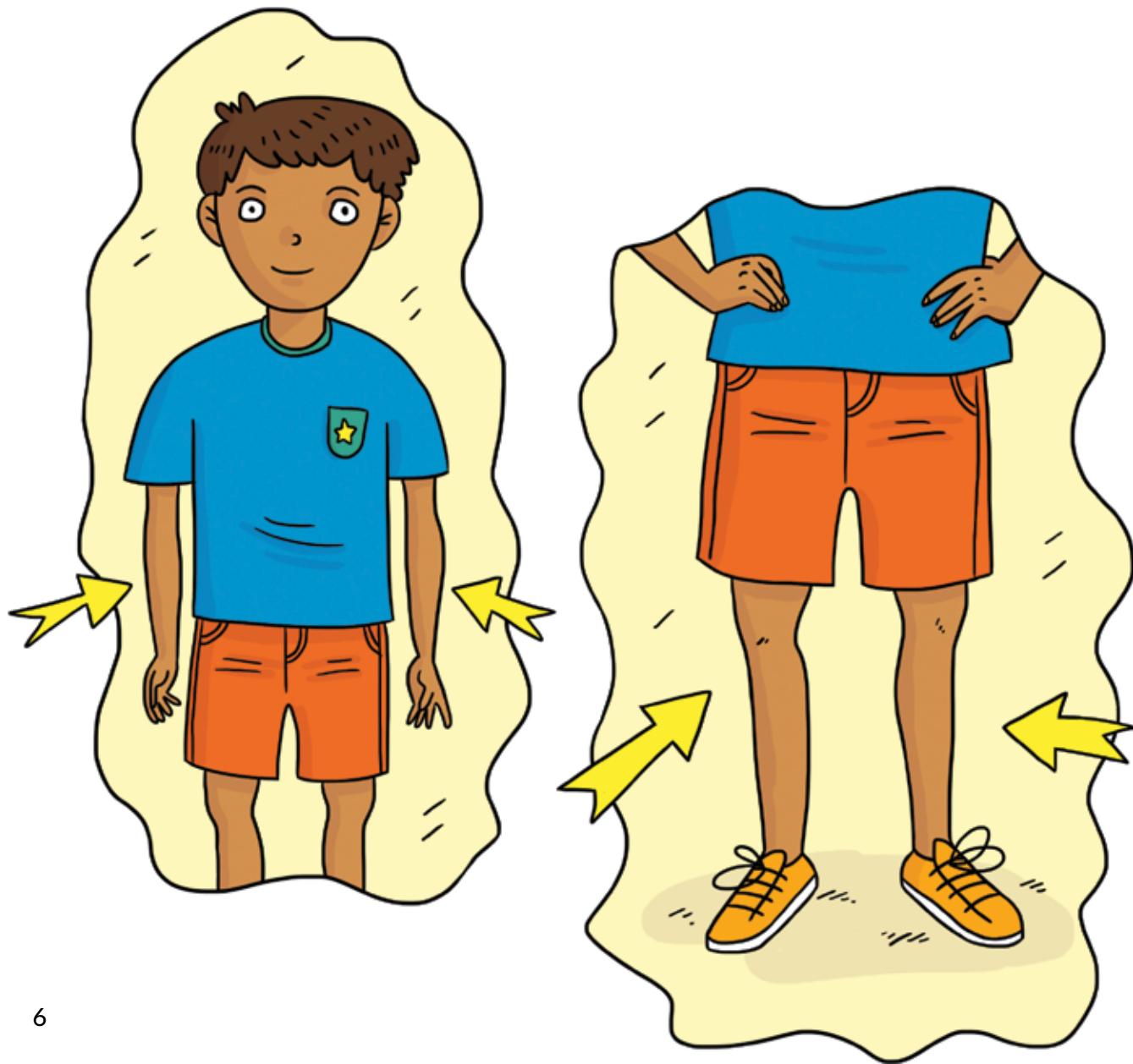
CUANDO TOMÁS ERA CHIQUITO, NOTAMOS QUE TARDÓ EN COMENZAR A CAMINAR. LE COSTABA SUBIR ESCALERAS Y A VECES CAMINABA EN PUNTAS DE PIE. PARA LEVANTARSE DEL PISO SE TREPABA SOBRE SÍ MISMO Y SE CAÍA BASTANTE SEGUIDO. LA MAESTRA DEL JARDÍN DE INFANTES NOS ALERTÓ SOBRE CIERTA TORPEZA EN LOS MOVIMIENTOS.

DESPUÉS DE VARIAS CONSULTAS MÉDICAS, DONDE NO ENTENDÍAN QUÉ PASABA, NOS RECOMENDARON HACER ALGUNOS ANÁLISIS PARA AVERIGUAR QUÉ ESTABA SUCEDIENDO. UNO DE ELLOS FUE EL DE CREATINA KINASA (CPK).



FUE ENTONCES CUANDO NOS HABLARON POR PRIMERA VEZ DE LA “DISTROFIA MUSCULAR”, UN GRUPO DE ENFERMEDADES GENÉTICAS QUE SE MANIFIESTAN CON DEBILIDAD MUSCULAR.

RESULTÓ QUE TOMI TENÍA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD) DEBIDO A UN PROBLEMA EN LA INFORMACIÓN GENÉTICA QUE LLEVAN SUS CÉLULAS. ESTO GENERA LA FALTA DE UNA PROTEÍNA EN LOS MÚSCULOS LLAMADA “DISTROFINA”.



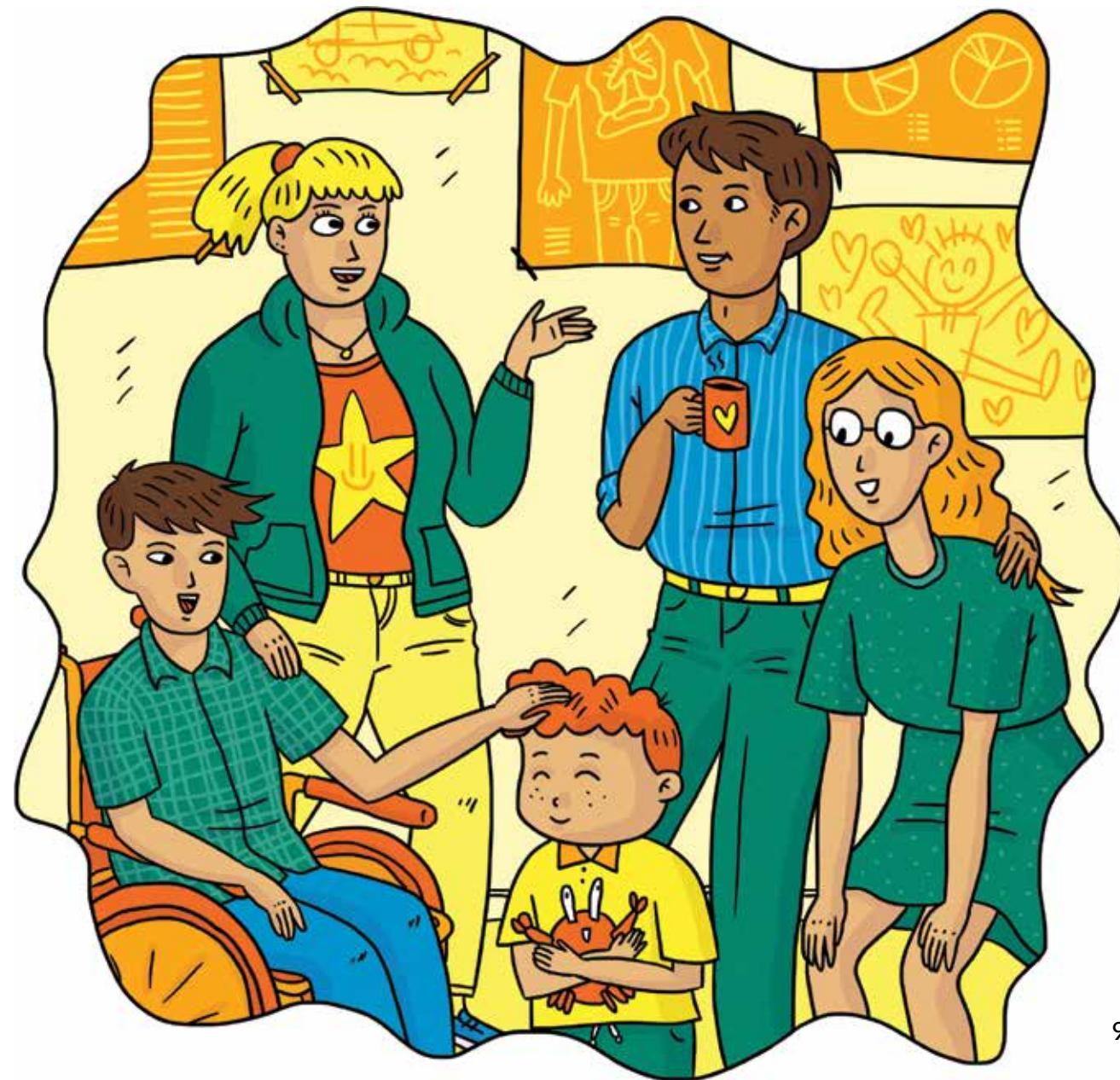
EL MÉDICO NOS EXPLICÓ QUE LA DMD, SIENDO UNA ENFERMEDAD PROGRESIVA, PODÍA AFECTAR A TODOS LOS MÚSCULOS DEL CUERPO Y, CON EL TIEMPO, TRAER COMPLICACIONES EN SU MOVILIDAD Y EN LOS MÚSCULOS QUE INTERVIENEN EN LA RESPIRACIÓN. SI BIEN POR AHORA NO TIENE CURA, EXISTEN TRATAMIENTOS QUE AYUDAN A DISMINUIR LA PROGRESIÓN, MEJORANDO LA CALIDAD DE VIDA. ADEMÁS, EN TODO EL MUNDO SE LLEVAN A CABO INVESTIGACIONES CIENTÍFICAS QUE AVANZAN MUY RÁPIDAMENTE. HAY QUE INFORMARSE EN FUENTES SEGURAS, PARA EVITAR FALSAS SOLUCIONES PROMOCIONADAS EN INTERNET. ¡QUÉ IMPORTANTE ES DETECTARLO A TIEMPO PARA PODER COMENZAR LOS TRATAMIENTOS ADECUADOS!

LUEGO DE RECIBIR EL DIAGNÓSTICO, NECESITÁBAMOS TIEMPO PARA PROCESAR TANTA INFORMACIÓN. FUE UNA ETAPA TAN DIFÍCIL QUE HOY NO PUEDO IMAGINAR CÓMO HUBIÉRAMOS PODIDO SUPERARLA SIN LA AYUDA DE LA ASOCIACIÓN Distrofia Muscular (ADM).

ALLÍ CONOCEMOS A MUCHOS FAMILIARES Y JÓVENES CON DMD, QUE CONCURREN CON SUS ASISTENTES, QUE NOS COMPARTEN SUS EXPERIENCIAS Y NOS ACOMPAÑAN DESDE EL PRIMER MOMENTO.

A TRAVÉS DE SUS PROGRAMAS, LA ASOCIACIÓN NOS BRINDA TODO EL ASESORAMIENTO MÉDICO, KINESIOLÓGICO, PSICOLÓGICO Y LEGAL PARA PODER TRANSITAR LA EVOLUCIÓN DE TOMI. ADEMÁS, NOS MANTIENE AL TANTO DE LOS NUEVOS TRATAMIENTOS Y DE LAS INVESTIGACIONES QUE SE LLEVAN A CABO.

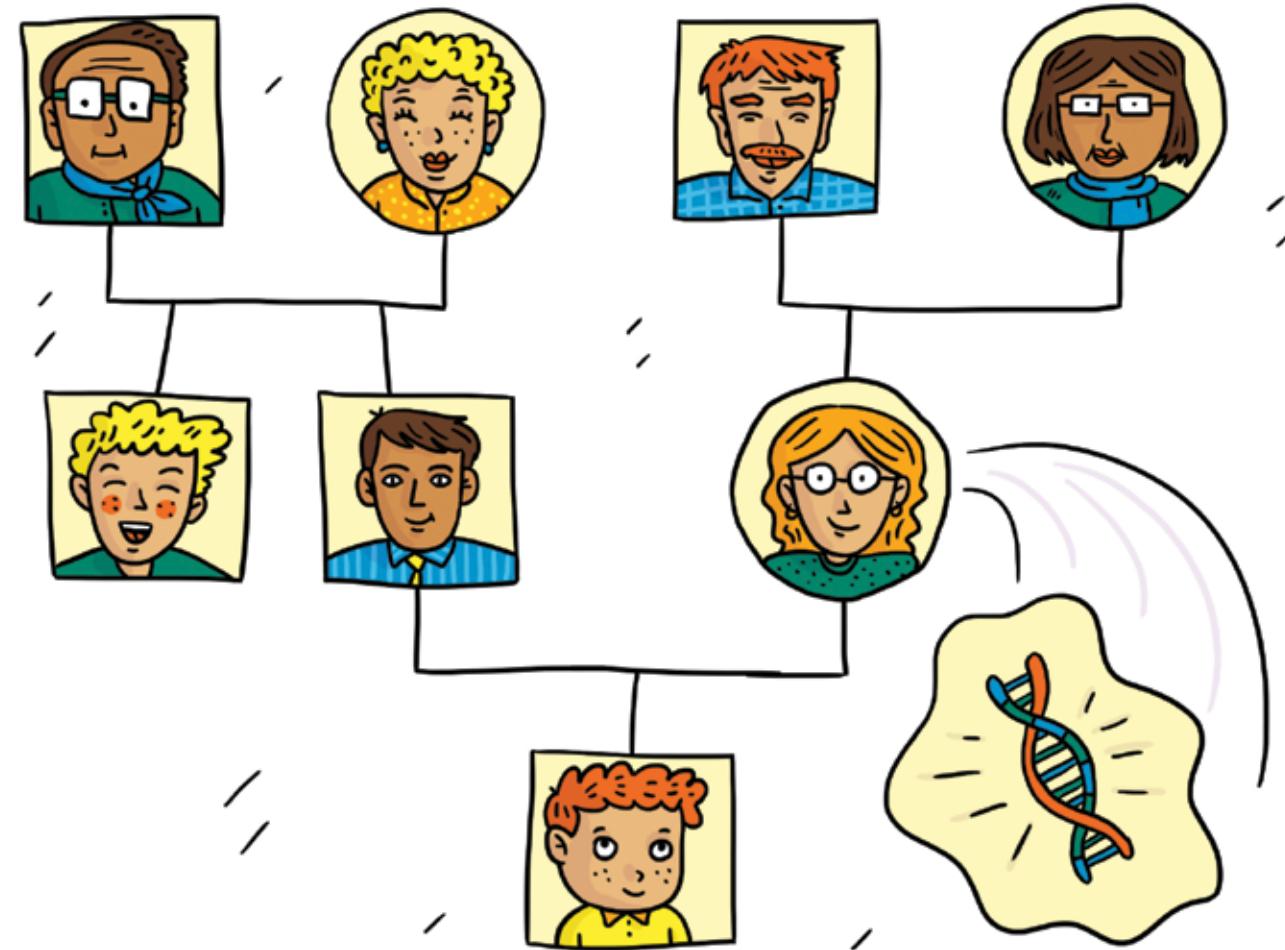
¡ES UN ALIVIO CONTAR CON TODA ESA INFORMACIÓN!



TRAMITAMOS EL CERTIFICADO ÚNICO DE DISCAPACIDAD (CUD) PARA OPTIMIZAR LA COBERTURA DE SALUD Y PODER RECIBIR TODOS LOS BENEFICIOS QUE NOS CORRESPONDEN EN DERECHOS SOCIALES Y EDUCATIVOS, YA QUE ESTAMOS AMPARADOS POR LA LEY 25.504.



LA DMD ES UNA ENFERMEDAD GENÉTICA HEREDITARIA LIGADA AL CROMOSOMA X, LAS MUJERES PUEDEN SER PORTADORAS SANAS Y LA ENFERMEDAD APARECER EN LOS HIJOS VARONES. CASI LA MITAD DE LOS NIÑOS AFECTADOS NO TIENEN ANTECEDENTES FAMILIARES DE LA ENFERMEDAD Y ESTO ES DEBIDO A QUE OCURRIÓ UNA MUTACIÓN NUEVA DEL GEN.



SIEMPRE SE DEBE INVESTIGAR EN LAS MUJERES DE LA FAMILIA MATERNA LA PRESENCIA DEL GEN ALTERADO MEDIANTE UN ESTUDIO GENÉTICO. ESTO PERMITE UNA PLANIFICACIÓN FAMILIAR INFORMADA. ESTE TEST GENÉTICO ES FUNDAMENTAL PARA OBTENER UN DIAGNÓSTICO ESPECÍFICO Y FACILITAR EL ACCESO A DIFERENTES TRATAMIENTOS ACTUALES Y FUTUROS.

CADA ETAPA TIENE SUS PRIORIDADES Y SIEMPRE ESTAMOS ACOMPAÑADOS POR DIEGO, EL NEURÓLOGO EXPERTO EN ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES, QUE NOS CONFIRMÓ EL DIAGNÓSTICO Y LLEVA UNA MIRADA INTEGRAL SOBRE EL CUIDADO DE TOMI A DIARIO. ÉL NOS RECOMIENDA LA MEDICACIÓN Y ACTÚA COMO COORDINADOR CON OTROS ESPECIALISTAS, SI FUERAN NECESARIOS: KINESIÓLOGO, PSICÓLOGO, PSICOPEDAGOGO, CARDIÓLOGO, NEUMONÓLOGO, ENDOCRINÓLOGO, GASTROENTERÓLOGO, ORTOPEDISTA, GENETISTA Y NUTRICIONISTA. ¡SON UN GRAN EQUIPO!



CADA DÍA APRENDEMOS ALGO NUEVO Y VAMOS CONOCIENDO MEJOR LOS ESTÁNDARES DE CUIDADO. ALGUNAS RECOMENDACIONES FUERON ELONGACIÓN Y VALVAS AL DORMIR, PARA DARLE LA MEJOR CALIDAD DE VIDA POSIBLE A NUESTRO HIJO, QUE TANTO AMAMOS.

© Asociación Distrofia Muscular (ADM)

#### Coordinación de proyecto y Asesoría en Psicología

Lic. Sandra Bardavid: Psicóloga Especialista en Enfermedades Neuromusculares

#### Asesoría Médica

Dr. Alberto Dubrovsky: Neurólogo Especialista en Enfermedades Neuromusculares

Dra. Lilia Mesa: Neuróloga Especialista en Enfermedades Neuromusculares

Lic. José R. Corderí: Kinesiólogo Especialista en Enfermedades Neuromusculares

#### Coordinación editorial

Verónica Gambini

#### Edición

Belén González Estévez

#### Ilustraciones

Camila Torre Notari

#### Proyecto gráfico

OLIFANT · Valeria Miguel Villar

#### ASOCIACIÓN DISTROFIA MUSCULAR (ADM)

Somos una ONG fundada en 1983 por un grupo de personas con enfermedades neuromusculares (ENM), familiares y profesionales de la salud especialistas con el objetivo de mejorar la calidad de vida de las personas con ENM y su entorno social en Argentina.

**Contacto:** + 54 9 11 5663 7468

info@adm.org.ar

<http://www.adm.org.ar/>

 asociacion.distrofia.muscular

 adm.argentina

 admargentina

**AVISO LEGAL:** La información contenida en este libro intenta ayudar a los lectores a saber más acerca de la Distrofia Muscular de Duchenne. No pretende ser un sustituto de ningún tratamiento médico indicado por un profesional de la salud. Consulte a un profesional médico para obtener todo el asesoramiento necesario.

Material de promoción, no se permite su comercialización.

Todos los derechos reservados.

Esta publicación no puede ser reproducida, ni en todo ni en parte, ni registrada en, o transmitida por, un sistema de recuperación de información, en ninguna forma ni por ningún medio, sea mecánico, fotoquímico, electrónico, magnético, electroóptico, por fotocopia o cualquier otro, sin el permiso previo por escrito de la Asociación Distrofia Muscular (ADM).

Esta primera edición se terminó de imprimir en el mes de mayo de 2021 en Buenos Aires, República Argentina.

#### BIBLIOGRAFÍA

*ADM Asociación Distrofia Muscular para las Enfermedades Neuromusculares:* <https://t.ly/apqM>

*ADM Asociación Distrofia Muscular para las Enfermedades Neuromusculares:* "Distrofia muscular de Duchenne y Becker. En qué se basa el diagnóstico molecular y cuál es su importancia. Avances en las terapias génicas mutación dependiente." Disponible en: <https://t.ly/kSoQ>

*Cómo obtener el Certificado Único de Discapacidad (CUD).* Disponible en: <https://t.ly/Z499>

"Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne", desarrollado en 2019 por A. Nascimento Osorio, J. Medina Cantillo, A. Camacho Salas, M. Madruga Garrido y J.J. Vilchez Padilla. Disponible en: <https://t.ly/MrMM>

"Diagnóstico y manejo de la Distrofia Muscular de Duchenne. Guía para las familias.", desarrollada en 2018 por la Asociación de Distrofia Muscular (MDA), el Proyecto de Distrofia Muscular para Padres (PPMD), el TREAT-NMD y la Organización Mundial de Duchenne (UPPMD). Disponible en: <https://is.gd/YdQLLF>

*Duchenne: una enfermedad progresiva que debilita los músculos.* Disponible en: <https://t.ly/y6wy>

*Duchenne y Tu.* Disponible en: <https://t.ly/2ccA> y <https://t.ly/J3rw>

*El Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras (Genetic and Rare Diseases Information Center, GARD):* "Distrofia muscular de Duchenne". Disponible en: <https://t.ly/Ohzg>

*Guía de la Asociación Americana de Pediatría (American Academy of Pediatrics). Healthy Children:* "¿Mi hijo tiene retrasos del desarrollo físico?". Disponible en: <https://t.ly/aagK>

*Child Muscle Weakness. Materials for Families:* "Parent Guide: Motor Milestones". Disponible en: <https://t.ly/mTji>

*World Duchenne:* "DMD Care Videos. Translating Standards of Care." Disponible en: <https://t.ly/luuJ>



EL OBJETIVO DE ESTE LIBRO ES ACOMPAÑAR A LAS FAMILIAS Y PERSONAS  
CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD), ACERCANDO CONOCIMIENTOS  
Y EXPERIENCIAS QUE LAS AYUDEN EN LA VIDA COTIDIANA.



[www.adm.org.ar](http://www.adm.org.ar)