

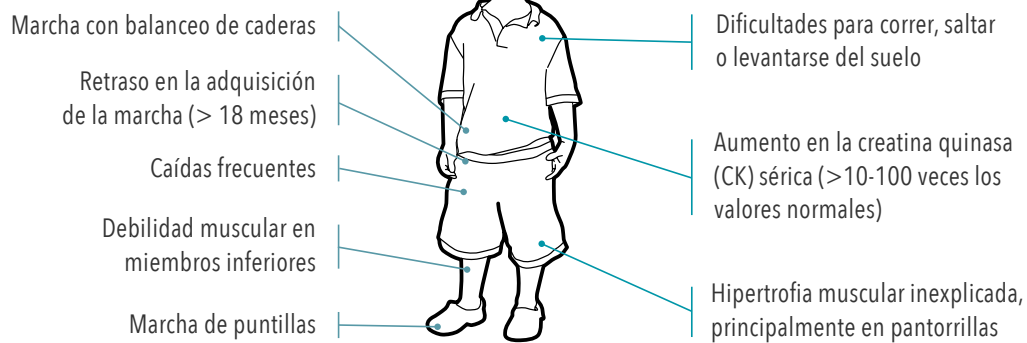
**USTED SABE CUANDO ALGO NO VA BIEN.
¿PUEDE MI PACIENTE TENER DISTROFIA
MUSCULAR DE DUCHENNE?**

CONOCE DUCHENNE
Cada día cuenta

SIGNOS Y SINTOMAS EN LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

El Pediatra de Atención Primaria puede sospechar distrofia muscular de Duchenne (DMD) cuando algunos de los siguientes síntomas o signos estén presentes en un niño varón¹⁻⁴:

SÍNTOMAS MOTORES



SÍNTOMAS NO MOTORES



Retraso global del desarrollo/retraso del lenguaje



Aumento de GOT y GPT en ausencia de enfermedad hepática*



Trastorno del espectro autista, TDAH



Mioglobinuria, rabdomiólisis con hipercaliemia tras utilizar anestésicos halogenados en una anestesia

* En estadios presintomáticos de la enfermedad, la elevación de aspartato aminotransferasa y alanina aminotransferasa, enzimas producidas tanto por células musculares como hepáticas, puede conducir de forma errónea, a la sospecha de enfermedad hepática.

¿QUÉ HACER EN CASO DE SOSPECHA CLÍNICA?^{3,4}

Debe solicitarse estudio de CK

CK > 10-100 veces el valor normal

Posible paciente DMD

Derivar al especialista para confirmación con estudio genético

¿POR QUÉ ES IMPORTANTE SU DIAGNÓSTICO PRECOZ?^{2,4}



La derivación rápida del paciente permitirá un diagnóstico temprano y un manejo adecuado del paciente, retrasando la pérdida de ambulación y las complicaciones pulmonares y cardíacas, e incluso evitando el desarrollo de escoliosis.

Un diagnóstico temprano garantiza el inicio precoz de las intervenciones así como la detección de mujeres portadoras de la enfermedad (consejo genético)

Referencias: 1. Bushby K, Finkel R, Birkart DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis and psychosocial management. *Lancet Neurol.* 2010;9(1):77-93. 2. Van Ruiten HJ, et al. *Arch Dis Child.* 2014;99:1074-1077. 3. Nascimento A, Medina J, Camacho A, Madruga M, Vilchez JJ. Consenso para el Diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con Distrofia muscular de Duchenne. *Neurología*, en prensa. 4. Camacho A. Distrofia muscular de Duchenne. *An Pediatr Contin.* 2014;12(2):47-54.

Con el aval de: