	NOMBRE DISTROFIA MUSCULAR		CÓDIGO 05-1-PM-002
	TIPO DE DOCUMENTO PROTOCOLO MÉDICO	PROCESO MISIONAL	VERSIÓN 002

DISTROFIA MUSCULAR

OBJETIVO

1. Conocer las causas, síntomas, implicaciones clínicas, métodos de diagnóstico y manejo de la distrofia muscular

RESPONSABLE

Médicos y enfermeras.

ALCANCE

Desde el ingreso del paciente hasta que se complete el tratamiento en todas sus fases siguiendo los procedimientos del proceso.

Este protocolo aplica para las sedes de SOCIMEDICOS SAS (IPS Clínica san Rafael y MAC san Rafael).

DEFINICIÓN

Es un grupo de trastornos que involucra debilidad muscular y pérdida del tejido muscular, las cuales empeoran con el tiempo.

Causas, incidencia y factores de riesgo

Las distrofias musculares (DM) son un grupo de afecciones hereditarias, lo cual significa que se transmiten de padres a hijos. Pueden presentarse en la niñez o en la adultez. Hay muchos tipos diferentes de distrofia muscular que abarcan:

- Distrofia muscular de Becker
- Distrofia muscular de Duchenne
- Distrofia muscular de Emery-Dreifuss
- Distrofia muscular facioescapulohumeral
- Distrofia muscular de la cintura escapulohumeral o pélvica
- Miotonía congénita
- Distrofia miotónica


Síntomas

Los síntomas varían de acuerdo con los diferentes tipos de distrofia muscular.

Todos los músculos pueden resultar afectados o sólo grupos específicos de músculos como los que están alrededor de la pelvis, los hombros o la cara. La distrofia muscular puede afectar a los adultos, pero las formas severas tienden a ocurrir en la primera infancia.

Los síntomas abarcan:

- Retardo intelectual (sólo presente en algunos tipos de la afección)
- Debilidad muscular que empeora lentamente
 - retraso en el desarrollo de destrezas musculares motoras
 - dificultad para utilizar uno o más grupos de músculos
 - babeo
 - párpado caído (ptosis)
 - caídas frecuentes
 - pérdida de la fuerza en un músculo o grupo de músculos como adulto
 - pérdida en el tamaño de los músculos

	NOMBRE DISTROFIA MUSCULAR		CÓDIGO 05-1-PM-002
	TIPO DE DOCUMENTO PROTOCOLO MÉDICO	PROCESO MISIONAL	VERSIÓN 002

- problemas para caminar (demora para caminar)

Signos y exámenes

Un examen físico y la historia clínica le ayudarán al médico a determinar el tipo de distrofia muscular. Los grupos musculares específicos son afectados por diferentes tipos de distrofias musculares.

El examen del médico puede mostrar:

- Columna vertebral anormalmente curvada (escoliosis)
- Contracturas articulares (pie zambo, mano en garra u otras)
- Tono muscular bajo (hipotonía)

Algunos tipos de distrofia muscular comprometen el miocardio, causando miocardiopatía o alteración del ritmo cardíaco (arritmias).

Con frecuencia, hay una pérdida de masa muscular (atrofia) que puede ser difícil de observar, debido a que algunos tipos de distrofia muscular ocasionan una acumulación de grasa y tejido conectivo que hacen que el músculo parezca más grande, lo que se denomina pseudohipertrofia.

Una biopsia muscular se puede utilizar para confirmar el diagnóstico. En algunos casos, el examen de sangre para analizar el ADN puede ser todo lo que se necesite.

Otros exámenes pueden abarcar:

- Exámenes del corazón: electrocardiografía (ECG)
- Exámenes neurológicos: electromiografía (EMG)
- Examen de sangre, incluyendo el nivel de creatina-cinasa
- Pruebas genéticas para algunas formas de distrofia muscular

Esta enfermedad también puede alterar los resultados de los siguientes exámenes:

- Aldolasa
- AST
- Creatinina
- LDH
- Mioglobina en orina y suero

Tratamiento

No hay una cura conocida para las diversas distrofias musculares y el tratamiento tiene como finalidad controlar los síntomas.

La fisioterapia puede ayudar a los pacientes a mantener la fuerza y el funcionamiento muscular. Los aparatos ortopédicos, como corsés y sillas de ruedas, pueden mejorar la movilidad y la capacidad de autocuidado. En algunos casos, la cirugía de la columna o de las piernas puede ayudar a mejorar la función.


Algunas veces, se prescriben corticosteroides orales para los niños con el fin de mantenerlos caminando durante el mayor tiempo posible.

La persona debe ser lo más activa posible, ya que la inactividad completa (como el reposo en cama) puede hacer que la enfermedad empeore.

Grupos de apoyo

El estrés causado por una enfermedad se puede aliviar uniéndose a un grupo de apoyo donde los miembros comparten experiencias y problemas en común.

Ver: grupos de apoyo para la distrofia muscular

	NOMBRE DISTROFIA MUSCULAR		CÓDIGO 05-1-PM-002
	TIPO DE DOCUMENTO PROTOCOLO MÉDICO	PROCESO MISIONAL	VERSIÓN 002

Expectativas (pronóstico)

La gravedad de la discapacidad depende del tipo de distrofia muscular. Todos los tipos de distrofia empeoran lentamente, pero qué tan rápido sucede esto es algo que varía ampliamente.

Algunos tipos de distrofia muscular, como la de Duchenne, son mortales. Otros causan poca discapacidad y las personas que los padecen tienen un período de vida normal.

Complicaciones

- Miocardiopatía
- Disminución de la capacidad para cuidar de sí mismo
- Disminución de la movilidad
- Insuficiencia pulmonar
- Rigidez de los músculos alrededor de las articulaciones (contracturas)
- Deterioro mental (varía)
- Escoliosis

Situaciones que requieren asistencia médica

Consulte con el médico si:

- Tiene síntomas de distrofia muscular.
- Tiene antecedentes personales o familiares de distrofia muscular y está planeando tener hijos.

Prevención

Se aconseja la asesoría genética cuando hay un antecedente familiar de distrofia muscular. Las mujeres pueden ser asintomáticas, pero aún ser portadoras del gen que produce el trastorno. La distrofia muscular de Duchenne se puede detectar con aproximadamente un 95% de precisión mediante estudios genéticos realizados durante el embarazo.

Referencias

Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF. Muscular dystrophies. In: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 18th ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier; 2007:chap 608.

ELABORO	REVISO	APROBO
ESPECIALISTA	DIRECTOR MÉDICO	DIRECTOR CIENTÍFICO