



Resumen de las Guías Basadas en la Evidencia para **PACIENTES y FAMILIARES**

DISTROFIA MUSCULAR CONGENITAL

Esta hoja es proporcionada para ayudarle a entender la evidencia actual para el diagnóstico y el manejo de la distrofia muscular congénita (CMD en inglés).

La Academia Americana de Neurología (AAN en inglés) es la mayor asociación mundial de neurólogos y neurocientíficos profesionales. Los neurólogos son médicos que identifican y tratan las enfermedades del cerebro y el sistema nervioso, incluyendo trastornos neuromusculares. La Asociación Americana de Medicina Neuromuscular y Electrodagnóstico (AANEM en inglés) es una asociación de neurólogos, médicos de terapia física y rehabilitación (PMR en inglés), y otros profesionales de la salud. Los médicos PMR se especializan en la rehabilitación. La AAN está dedicada a promover el más alto nivel de calidad en cuidado neurológico enfocado en el paciente. El AANEM está dedicado a mejorar el cuidado de los pacientes con trastornos musculares y nerviosos.

Los expertos de la AAN y AANEM cuidadosamente revisaron los estudios científicos disponibles sobre el diagnóstico y sobre cómo atender la CMD. La siguiente información está basada en la evidencia de los estudios científicos y otra información clave. La información resume las principales conclusiones de la AAN 2015 y la directriz de AANEM sobre la CMD.

Para leer la guía 2015 completa visite AAN.com/guidelines.

CMD es un grupo de trastornos de varios subtipos. Se pueden evitar pruebas innecesarias o tratamientos innecesarios con un diagnóstico preciso. Conocer el subtipo específico es importante para obtener el mejor cuidado posible. La atención consistente dentro de los subtipos ayudará a los niños con CMD a obtener el diagnóstico correcto y los mejores resultados posibles para la salud. Las investigaciones en curso sobre CMD son importantes para mejorar el diagnóstico y la atención médica.

¿Qué es CMD?

CMD es un tipo de distrofia muscular (MD en inglés). MD es un grupo de varias enfermedades genéticas diferentes. Causa atrofia (daño) muscular y debilidad. Esto afecta a los músculos de los brazos y las piernas. En algunos casos, puede afectar a los músculos de la cara y los músculos que controlan la respiración y la deglución (el acto de tragar).

La debilidad muscular es progresiva. Esto significa que el daño muscular empeora y otros músculos son afectados a través del tiempo. La debilidad muscular puede hacer que sea difícil mover o levantar objetos. También afecta a la postura, o la capacidad de mantener el cuerpo erecto.

La velocidad de daño muscular en curso depende tanto de la persona como del subtipo. Algunos subtipos pueden acortar la duración de vida. Sin embargo, en muchos subtipos, el trastorno progresa lentamente.

En CMD, los síntomas aparecen dentro de los primeros dos años de vida. Generalmente los síntomas están presentes al nacer. Los bebés con CMD pueden tener músculos débiles que los hacen blandos. Sin embargo, también pueden tener rigidez en ciertas articulaciones (conyunturas). En algunos casos, no pueden enderezar un brazo o una pierna. Estos problemas son el resultado de una baja fuerza muscular (debilidad) y un bajo tono muscular. Fuerza es la capacidad de contraer (apretar) los músculos. El tono es la tensión o la resistencia en los músculos. Se mide cuando los músculos están en reposo o están estirados. El tono saludable permite al cuerpo doblarse o moverse o permanecer en la misma posición. Los bebés con bajo tono muscular tienen problemas para sostener o mover la cabeza. Por lo general tienen reflejos pobres. Mientras se desarrollan estos bebés pueden tener problemas para darse vuelta, sentarse, o aprender a caminar. Algunos no pueden realizar estos movimientos. Muchos niños con CMD no pueden caminar o tienen problemas para caminar. La debilidad muscular en CMD frecuentemente empeora con el tiempo.

CMD puede causar muchos síntomas, y los síntomas pueden variar según el subtipo. Casi todos los subtipos resultan en músculos débiles con bajo tono. En los subtipos más comunes, los síntomas incluyen:

- Debilidad muscular y tono muscular bajo
- Articulaciones demasiado flojas o dislocadas (fuera de lugar), especialmente en las manos y los pies
- Extremidades que no enderezan completamente
- Deformidades de la columna (una columna vertebral que es anormalmente rígida o no puede enderezarse por completo)

CMD puede afectar a otros órganos del cuerpo además de los músculos y los huesos. Esto lleva a complicaciones, y algunas pueden ser mortales. Los síntomas pueden incluir:

- Problemas respiratorios / pulmonares
- Problemas del corazón
- Dificultad para deglutir, incluyendo asfixia o inhalación de alimentos o líquidos
- Problemas con la formación del cerebro y de los ojos
- Problemas de aprendizaje y cognitivos
- Convulsiones

Los subtipos que afectan el cerebro y los ojos suelen ser graves. En estos subtipos, el niño puede tener convulsiones o problemas cognitivos y de comunicación.

¿Qué causa CMD?

CMD es un grupo de trastornos genéticos. Los trastornos son causados por cambios o errores en los genes. Los genes son parte de las células del cuerpo. Todo el mundo nace con un conjunto de genes de ambos padres. Los genes contienen un programa que le dice a las células lo que deben hacer.

Los cambios o errores en los genes son conocidos como mutaciones. Interfieren con la capacidad de las células para construir proteínas que ayudan a los músculos a desarrollarse y a funcionar. Diferentes mutaciones afectan diferentes proteínas. En CMD, el paciente tiene una o más mutaciones en sus genes que causan el trastorno. Frecuentemente, uno o ambos padres pasan la mutación a su hijo. Sin embargo, a veces la mutación no puede atribuirse a ninguno de los padres. En estos casos, la mutación ocurre de forma inesperada en el código genético. Existen varias docenas de genes conocidos que causan estas enfermedades. Cada subtipo de CMD es causado por la mutación o las mutaciones de uno o más de estos genes. Los investigadores en este tema siguen descubriendo nuevas mutaciones y genes vinculados a CMD. Por lo tanto, se siguen encontrando nuevos subtipos. Actualmente, hay varias docenas de genes conocidos relacionados con CMD. Estos genes ayudan a determinar el subtipo CMD. Cada subtipo incluye una serie de problemas clínicos. Por lo tanto, dependiendo del subtipo, algunos niños:

- Pueden ser más severamente afectados que otros
- Pueden tener más complicaciones de la enfermedad que otros
- Pueden presentar síntomas a una edad más temprana que los demás

¿Cómo se diagnostica la CMD?

La CMD puede ser difícil de diagnosticar por estas razones:

- Es raro - la mayoría de los proveedores de salud tienen poca experiencia en el diagnóstico y tratamiento de personas con estos trastornos
- Se puede confundir con otros trastornos neuromusculares y esto puede llevar a un diagnóstico erróneo
- Hay varios subtipos que pueden parecer iguales, afectar a grupos musculares similares, y causar síntomas similares. Por lo tanto, puede ser difícil distinguir un subtipo de otro
- Algunos genes pueden causar fenotipos (grupos de síntomas)
- diferentes Todavía no se conocen todos los subtipos – algunos pacientes pueden no tener un diagnóstico genético confirmado

Para un diagnóstico preciso, es importante que los médicos obtengan información clave. Esto incluye:

- El conocimiento detallado de los síntomas incluyendo donde se presenta la debilidad muscular
- Detalles de la historia de salud personal y familiar
- Información sobre el origen étnico y la ubicación geográfica y regional
- La información de un examen físico completo, incluyendo:
 - Signos de problemas cardíacos
 - Signos de problemas respiratorios (dificultad de respirar)
 - Signos de escoliosis (una columna vertebral curvada) o rigidez en la espalda
 - Signos de rigidez en las articulaciones en otras áreas
 - Signos de afectación del cerebro o los ojos o convulsiones
 - La masa muscular y el tono y la fuerza musculares

Las pruebas diagnósticas útiles pueden incluir:

- Los resultados de las pruebas respiratorias para la función pulmonar – esto comprueba si la cantidad de aire que entra y sale de los pulmones está reducida
- Los resultados de los análisis de sangre para la creatina quinasa – una enzima que se escapa de músculo dañado que es encontrado en altos niveles en algunas personas con estas enfermedades
- Las imágenes del músculo tales como la resonancia magnética (MRI en inglés) y el ultrasonido – a veces ciertos hallazgos en estos estudios apuntan a subtipos específicos
- Las imágenes del cerebro con resonancia magnética (MRI) – esta prueba investiga lesiones u otros signos de daño en el cerebro que se pueden encontrar en algunos subtipos
- Los resultados de una biopsia muscular, un procedimiento que consiste en extraer una muestra de tejido muscular para estudiarla bajo el microscopio
- Los resultados de un ecocardiograma cardíaco: un procedimiento que implica ver las imágenes del corazón por ultrasonido
- Las pruebas genéticas – un análisis de sangre para confirmar un cambio o error en el gen que causa estas enfermedades y sus síntomas

Las pruebas genéticas

A veces alguien tiene un diagnóstico de CMD pero no conoce el subtipo. Las pruebas genéticas en muchos casos puede ayudar a:

- Confirmar el diagnóstico de CMD
- Identificar un subtipo específico

Una prueba genética adecuada puede también descartar otros trastornos y ayudar a identificar un subtipo específico de CMD. Existe evidencia moderada* que adquirir información específica acerca del paciente puede guiar cual prueba genética utilizar. Esta información incluye:

- Detalles de la historia de salud personal y familiar
- Información sobre el origen étnico de la persona y la ubicación geográfica / regional (para algunos subtipos)
- Los resultados específicos en el examen físico
- Los resultados de estudios de biopsia muscular y estudios de imágenes (en ciertos subtipos de CMD)

Sin embargo, a veces esta información no es suficiente. En estos casos existe evidencia débil* que demuestra que las pruebas genéticas especializadas pueden ayudar a diagnosticar el subtipo. Las pruebas genéticas pueden ser costosas y, a veces no están disponibles. Hable con su médico acerca de si las pruebas genéticas son adecuadas para usted o su hijo. La asesoría genética o consejo genético pueden ayudar a tomar la decisión sobre la utilidad de hacer la prueba.

Hable con su médico para obtener más información sobre el consejo genético y las pruebas diagnósticas. Un diagnóstico preciso con frecuencia requiere:

- Información adecuada sobre la salud del paciente, incluyendo los signos y síntomas de la enfermedad
- Una prueba genética adecuada para la situación

¿Cómo se trata y maneja la CMD?

Actualmente, no hay cura para la CMD. Sin embargo, hay terapias disponibles para ayudar con las complicaciones. Estas son utilizadas para:

- Ayudar al niño crecer y desarrollarse
- Mejorar el funcionamiento y la calidad de vida
- Disminuir el riesgo de las complicaciones asociadas con la enfermedad y la muerte prematura

Debido a las complicaciones de la CMD se requieren muchos tipos de atención, incluyendo:

- El monitoreo y el tratamiento de problemas del corazón
- El monitoreo y el tratamiento de problemas respiratorios que pueden ocurrir con la evolución de la enfermedad
- El monitoreo y el tratamiento de problemas de digestión (reflujo y estreñimiento)
- Terapia de lenguaje y deglución (para problemas de habla y de deglución)
- Apoyo nutricional (para tratar la pérdida de peso debido a los problemas de deglución)
- Terapia ortopédica o cirugía (por problemas musculares y debilidad de los huesos)
- Terapia física y terapia ocupacional, incluyendo ejercicios suaves

Las terapias pueden ayudar con:

- Los síntomas musculares (por ejemplo, dolor, extremidades que ya no se enderezan, problemas de movilidad)
- Los problemas respiratorios
- La dificultad en la deglución
- Los problemas de aprendizaje y cognitivos

En este momento, no hay evidencia suficiente para determinar si alguna de estas terapias es útil en el tratamiento de CMD. Se necesita más investigación para demostrar un beneficio.

Se puede manejar bien la atención médica a través de ciertas clínicas con múltiples especialidades. Las familias deben buscar clínicas centradas en la evaluación y tratamiento de niños con enfermedades musculares. Pregunte a su especialista en pediatría sobre las clínicas cerca de usted. O póngase en contacto con:

- Cure Congenital Muscular Dystrophy (Cure CMD) (Cura Distrofia Muscular Congenital o Cura CMD) al CureCMD.org
- Muscular Dystrophy Association (MDA) (Asociación de Distrofia Muscular) al MDAUSA.org

La siguiente tabla presenta las recomendaciones de las guías.

Tabla: Recomendaciones CMD

Categoría, Recomendación		Peso de la Recomendación**
General		
Los médicos que atienden a niños con CMD	Consulten a un especialista en pediatría en enfermedades musculares para el diagnóstico y manejo de la enfermedad	Moderada
Especialistas pediátricos en enfermedades musculares que cuidan a personas con CMD	Coordinen la ayuda de múltiples especialidades cuando las familias interesadas tienen acceso a tales recursos	Moderada
Los médicos que atienden a niños con CMD	Ayuden a las familias a acceder al consejo genético (si está disponible para aquellas familias)	Moderada
El diagnóstico: Información clave de salud y resultados de pruebas		
Los médicos que atienden a niños que pueden tener CMD	Utilicen información personal clave para orientar el diagnóstico de algunas subtipos de CMD	Moderada
Los médicos que atienden a niños que pueden tener CMD	Ordenen las biopsias musculares y las pruebas de proteínas para confirmar el diagnóstico (si es seguro y apropiado para el paciente)	Ligero
Los médicos que atienden a niños que pueden tener CMD	Realicen las biopsias musculares en centros con experiencia (cuando sea necesario hacer biopsias)	Moderada
Los médicos que atienden a niños que pueden tener ciertos subtipos de CMD	Ordenen una MRI del cerebro (si es seguro y apropiado para el paciente) para orientar el diagnóstico de algunos subtipos CMD	Moderada
Los médicos que atienden a niños que pueden tener ciertos subtipos de CMD	Ordenen imágenes musculares de las extremidades inferiores (si es seguro y apropiado para el paciente)	Ligero
El diagnóstico: pruebas genéticas		
Los médicos que atienden a niños que pueden tener ciertos subtipos CMD	Ordenen pruebas genéticas adecuadas (si están disponible y son accesible para el paciente)	Ligero
Manejo: las complicaciones y los tratamientos		
Los médicos que atienden a niños que pueden tener CMD	Asesoren a las familias acerca de los temas que no están claros en relación con el pronóstico, tiempo de vida, calidad de vida, y las posibles complicaciones	Moderada
Los médicos que atienden a niños con CMD	Aconsejan a los pacientes y sus familias que los problemas respiratorios tal vez no pueden ser perceptibles al principio de la enfermedad	Moderada
Los médicos que atienden a niños con CMD	Monitoreen la respiración del paciente durante la hora de despertar y las horas de sueño	Moderada
Los médicos que atienden a niños con CMD	Recomienden los equipos especializados en la respiración y la deglución	Moderada
Los especialistas en enfermedades musculares que cuidan a niños con CMD	Coordinen con proveedores de atención primaria para seguir la nutrición y el crecimiento del paciente	Moderada
Los médicos que atienden a niños con CMD	Ordenen evaluaciones por equipos de terapeutas de deglución, especialistas en la digestión, y especialistas de imágenes (si el paciente tiene problemas respiratorios, pérdida de peso o retraso en el crecimiento)	Moderada
Equipos de especialidades múltiples que cuidan a niños con CMD	Recomienden colocar un tubo de alimentación (si es seguro y apropiado para el paciente y acordado por la familia)	Moderada
Los médicos que atienden a niños con CMD	Recomienden una evaluación cardíaca al momento del diagnóstico de la enfermedad	Moderada
Los médicos que atienden a niños con CMD	Hablen con las familias sobre los riesgos de cirugía y anestesia	Moderada
Los médicos que atienden a niños con CMD	Monitoreen por la posibilidad de complicaciones por un tiempo más largo después de cualquier cirugía o anestesia	Moderada
Los médicos que atienden a niños con CMD	Recomienden a los especialistas adecuados para el mejor cuidado posible para evitar las complicaciones de músculos lentos, las coyunturas y los huesos	Moderada
Los médicos que atienden a niños con CMD	Recomienden ciertos ejercicios, plantillas para calzado, o cirugía de tobillo en ciertas situaciones	Moderada
Los médicos que atienden a niños con CMD	Eviten el uso de medicamentos que bloquean la transmisión de los nervios, como la toxina botulínica	Ligero
Los médicos que atienden a niños con CMD	Recomienden educación especial y la asistencia de especialistas en educación y desarrollo (si es apropiado para el paciente)	Moderada

**La clave de los niveles de las recomendaciones:

Recomendación Sólida = En casi todas las circunstancias, casi todos los pacientes quisieran seguir la línea de acción descrita en la recomendación

Recomendación moderada = En la mayoría de las circunstancias, la mayoría quisiera seguir la línea de acción descrita en la recomendación

Recomendación débil = En algunas circunstancias, algunos pacientes quisieran seguir la línea de acción descrita en la recomendación

No hay recomendación = no se conoce el equilibrio entre los beneficios, los daños y los costos

Nota: Cuando escriben recomendaciones los expertos consideran:

- La evidencia
- El equilibrio del beneficio potencial y el daño potencial de una prueba de diagnóstico o una terapia
- El costo y la disponibilidad de la prueba o la terapia
- Los valores y las preferencias del paciente

Cure CMD (Cura CMD) y el MDA revisaron el contenido de esta hoja informativa. Parte de la información acerca la enfermedad fue proporcionada por Cure CMD (Cura CMD) en CureCMD.org y por la MDA en MDAUSA.org.

Esta guía fue aceptada por la Academia Americana de Pediatría, la Asociación Americana de Terapia Ocupacional, la Sociedad de Neurología Infantil, y la Asociación Nacional de Enfermeras Neonatales.

Esta declaración es proporcionada como un servicio educativo de la Academia Americana de Neurología y la Asociación Americana de Medicina Neuromuscular y Electrodiagnóstico. Está basada en una evaluación de la información científica y clínica actual. No se pretende que incluya todos los posibles métodos adecuados de atención médica para un problema neurológico en particular o todos los criterios legítimos para elegir utilizar un procedimiento específico. Tampoco es la intención de excluir ninguna metodología alternativa razonable. Basado en todas las circunstancias La AAN y la AANEM reconocen que las decisiones específicas de atención médica al paciente es el privilegio del paciente y del médico que cuida al paciente.

El financiamiento del estudio

El financiamiento de esta publicación fue posible (en parte) por el subsidio DD10-1012 de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades. Los resultados y conclusiones de este informe son de los autores y no representan necesariamente la posición oficial de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades. El financiamiento restante fue proporcionado por la Academia Americana de Neurología.

*Después de que los expertos revisan todos los estudios de investigación publicados, describen el peso de la evidencia que apoya a cada recomendación:

La evidencia sólida = Es muy poco probable que los estudios futuros cambien la conclusión

La evidencia moderada = Es poco probable que los estudios futuros cambien la conclusión

La evidencia ligera = Es probable que los estudios futuros cambien la conclusión

La evidencia muy ligera = Es muy probable que los estudios futuros cambien la conclusión

La AAN desarrolla estos resúmenes como instrumentos educativos para los neurólogos, pacientes, familiares, cuidadores, y el público. Usted puede bajar y retener una copia para su uso personal. Por favor, póngase en contacto con guidelines@aan.com para aprender acerca de las opciones para compartir este contenido más allá de su uso personal.

Traducido por Global Translations

Traducción revisada por Alejandro Rabinstein, MD, FAAN

American Academy of Neurology, (la Academia Americana de Neurología) 201 Chicago Avenue, Minneapolis, MN 55415

Copias de este resumen e instrumentos adicionales están disponibles en AAN.com o a través de ANN Member Services (Servicios de Miembros AAN) al (800) 879-1960.

American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine, (la Asociación Americana de Medicina Neuromuscular y electrodiagnóstico) 2621 Superior Drive Northwest, Rochester, MN 55901, (507) 288-0100, AANEM.org