Portadoras de la Distrofia Muscular de Duchenne:

# Respuestas a sus preguntas

DECODE DUCHENNE

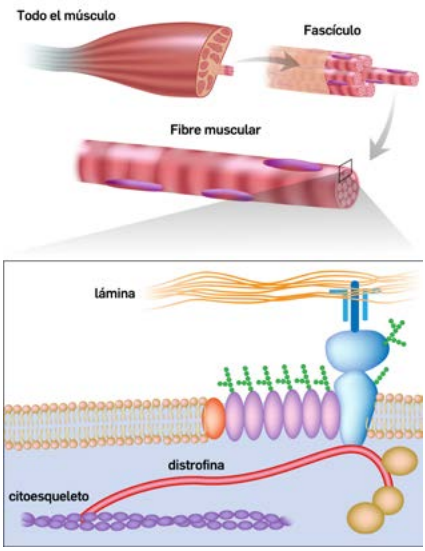
Parent Project Muscular Dystrophy

# ¿Qué significa ser mujer portadora de Duchenne?

Este folleto es para mujeres que saben que son portadoras de distrofia muscular de Duchenne o Becker, ya sea por sus antecedentes familiares o porque se han sometido a pruebas genéticas que confirman que son portadoras. La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad muscular conocida como ***distrofinopatía***.

Las distrofinopatías pueden variar de leves a graves. Una distrofinopatía ocurre cuando la proteína distrofina (que se encuentra en las células musculares del cuerpo) tiene una estructura o función alterada, o está completamente ausente de las células musculares del cuerpo. La distrofia muscular de Becker también es una distrofinopatía con muchas similitudes con la de Duchenne, pero por lo general los síntomas se desarrollan más despacio.

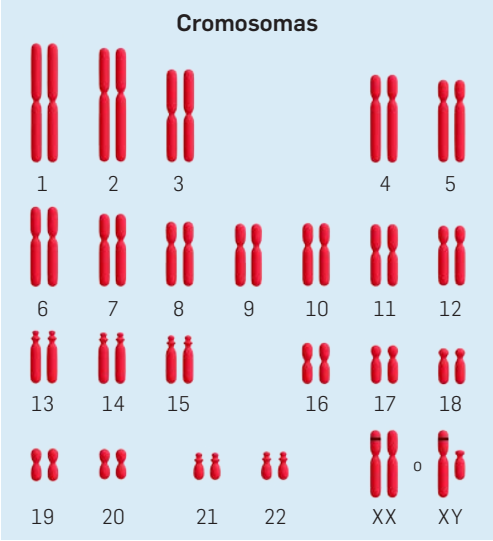
Tanto las distrofia muscular de Duchenne como la de Becker son condiciones genéticas que provocan pérdida progresiva de la función muscular y debilidad progresiva. Si bien este folleto es para los portadores de ambos Duchenne y Becker, para simplificar usaremos solo el término Duchenne.




## Genética Básica

Para comprender lo que significa ser portadora, es útil repasar un poco de los principios de la genética. Los genes son las instrucciones que nuestro cuerpo usa para producir todas las sustancias (generalmente proteínas) que nuestro cuerpo necesita para funcionar. Los genes están hechos de sustancias químicas que llamamos ADN, que a menudo abreviamos como las letras A, C, T y G. El gen involucrado en Duchenne se llama ***gen DMD***.

El gen *DMD* proporciona las instrucciones para producir la ***proteína distrofina.*** La distrofina desempeña un papel importante en el tejido muscular, actuando como un "amortiguador" que permite que los músculos se contraigan y relajen sin dañarse. Cuando una persona no produce suficiente distrofina, los músculos no funcionan ni se reparan correctamente. La falta de producción de distrofina en Duchenne es causada por un cambio o error en las sustancias químicas que componen el gen *DMD*, y se le denomina mutación o ***variante patógena***.




Los genes están en los cromosomas, los cuales se heredan de nuestros padres. Por lo general, los seres cromosomas, uno de cada par de cromosomas proviene del óvulo de la madre y el otro cromosoma del par proviene del esperma del padre. Los primeros 22 pares de cromosomas son exactamente iguales en hombres y mujeres, y el par 23 determina el sexo.

La mayoría de las mujeres tienen dos cromosomas X, mientras que la mayoría de los hombres tienen un cromosoma X y uno Y. Las mujeres obtienen una X de su madre y una X de su padre. Los hombres obtienen una X de su madre y una Y de su padre. El cromosoma X es mucho más grande que el cromosoma Y y contiene muchos genes que no se encuentran en el cromosoma Y.

El gen *DMD* se encuentra en el cromosoma X, lo que hace que Duchenne sea una condición genética ligada al cromosoma X. Por consiguiente, las mujeres tienen dos copias del gen *DMD*, mientras que los hombres solo tienen una. Las mujeres que tienen una copia funcional del gen *DMD* y una copia del gen con la variante patógena se denominan ***portadoras***.

# ¿Cómo se produjo esto?

Al ser un trastorno genético, Duchenne puede transmitirse de padres a hijos. Muchas mujeres que portan una variante patógena de la DMD no saben que son portadoras hasta después de tener un hijo con Duchenne. Aproximadamente el 70% de los niños con Duchenne heredaron la variante patógena de su madre, que es la portadora. Algunos portadores tienen antecedentes familiares de Duchenne y saben que hay otros miembros de la familia que también son portadores. Incluso en situaciones donde no se tiene antecedentes familiares de Duchenne, es posible que otros miembros de la familia sean sean portadores—y que de casualidad, no haya habido ningún niño que con Duchenne.

También es posible que usted sea la primera persona de su familia en ser portadora de Duchenne. El gen de Duchenne es muy grande, lo cuál aumenta la posibilidad de producir una nueva variante patógena durante la formación de óvulos o espermatozoides. Esta es la razón por la que aproximadamente el 30% de los niños con Duchenne tienen una ***nueva variante patógena (de novo)*** que se produjo en el óvulo y no fue heredada de la madre. Si usted es la primera persona de su familia en ser portadora, esto significa que usted tiene una variante patógena de novo—es decir, que el óvulo o espermatozoide que lo produjo tenían una variante patógena en el gen DMD que ninguno de sus padres portaba.

También es posible que una variante patógena en el gen DMD se produzca durante etapas tempranas del desarrollo fetal de la mujer. En este caso, la mujer puede tener algunas células en su cuerpo con la variante patógena DMD y algunas células que no tienen la variante, lo que se denomina ***mosaicismo somático*** (somático significa “cuerpo”, mosaico significa “más de un tipo de célula”).

Las variantes patogénicas de novo ocurren durante la copia de nuestros genes y no son causadas por algo que la mujer haya hecho o dejado de hacer durante el embarazo. Tampoco hay forma de prevenir estas variantes patógenas de novo.

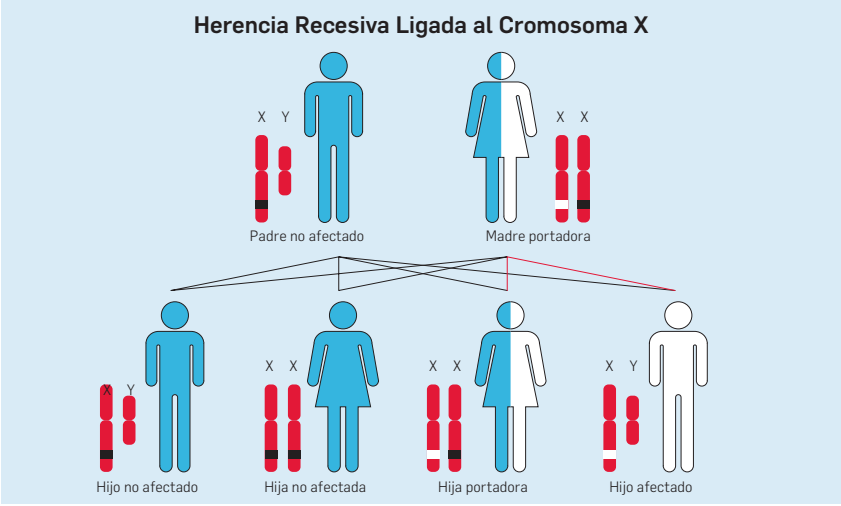
# ¿Cómo afecta esto al resto de mi familia?

## ¿Cuál es el riesgo para mis hijos o futuros hijos?

Ser portadora significa que todos sus hijos biológicos tienen un 50% de posibilidades de heredar la variante patogena *DMD*. Cuando una mujer tiene hijos, transmite la mitad de sus cromosomas a través de su óvulo. En el caso de una mujer portadora de Duchenne, transmitirá ya sea el cromosoma X con el gen *DMD* que funciona correctamente, O el cromosoma X con el gen que tiene la variante patógena.

- Cualquier niño que herede el gen *DMD* con la variante patógena tendrá Duchenne, ya que su única copia del gen *DMD* tiene la variante. La forma en que el niño se ve afectado puede variar. Si no tiene antecedentes familiares de Duchenne o Becker, es importante hablar con un asesor genético con experiencia en Duchenne sobre lo que se puede predecir de su variante genética.
- Cualquier niña que herede la variante genética, será portadora, ya que también heredará una copia funcional del gen *DMD* de su padre.

Si un bebé es niño o niña depende del cromosoma sexual (X o Y) que el bebé recibe del padre a través de su esperma.



## Me preocupa tener un hijo con Duchenne. ¿Qué puedo hacer?

La decisión de tener hijos es personal y complicada. Para muchas mujeres, saber que se es portadora puede complicar aún más esta decisión. Si le preocupa el riesgo de tener un hijo con Duchenne o una hija que sea portadora, usted y su pareja deben reunirse con un asesor genético o un médico con experiencia en Duchenne para conversar sobre sus opciones con más detalle.

Algunas mujeres quedan embarazadas y deciden no hacerse ninguna prueba durante el embarazo. Los bebés pueden someterse a pruebas después del nacimiento o cuando surja cualquier inquietud.

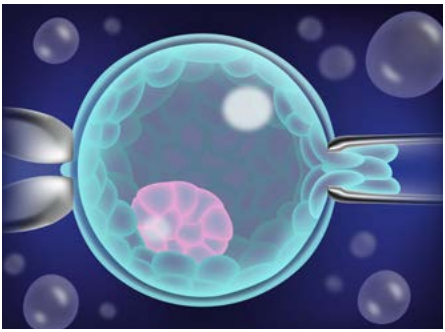
### Pruebas Prenatales

Algunas mujeres quedan embarazadas y optan por hacerse las pruebas prenatales. Esto puede comenzar con una ***detección de ADN fetal libre de células (cffDNa por sus siglas en inglés)***, que es una técnica no invasiva que determina el sexo (y otra información cromosómica) de un feto mediante la detección de pequeños fragmentos del ADN del bebé en la sangre de la madre. Si se descubre que el bebé es un niño, se pueden realizar pruebas de diagnostico del embarazo ya sea mediante ***análisis de vellosidades coriónicas (CVS en inglés)*** o ***amniocentesis (amnio)***.

- La ***CVS*** generalmente se realiza entre las semanas 10–12 del embarazo e implica la extracción de una pequeña parte de la placenta. Debido a que el bebé y la placenta se desarrollan a partir del mismo embrión, la placenta tiene la misma estructura genética que el bebé.
- La ***amniocentesis*** generalmente se realiza después de la semana 15 de embarazo y consiste en recolectar una pequeña cantidad de líquido amniótico que rodea al bebé. El líquido contiene células que el bebé ha eliminado que se pueden analizar.

- Tanto la amniocentesis como la CVS se consideran procedimientos invasivos y tienen un pequeño riesgo de complicaciones que podrían provocar un aborto espontáneo. El riesgo exacto depende de la experiencia del médico. Los resultados de esta prueba suelen tardar unas cuatro semanas.

Hasta el momento, no existe un tratamiento prenatal para Duchenne. Las pruebas prenatales se utilizan a menudo para prepararse para tener un niño afectado o para tomar decisiones sobre la interrupción del embarazo. Antes de someterse a las pruebas prenatales, es importante considerar que hacer en el caso de recibir la noticia.



**Diagnóstico genético previo**

Algunas parejas sienten que es importante tener un hijo biológico que no tenga la condición, pero no quieren considerar la interrupción del embarazo. Estas parejas a menudo eligen las ***pruebas genéticas previas al implante (PGT-M por sus siglas en inglés)***. Con esta técnica, la pareja se somete a una ***fecundación in vitro (FIV)***. Los óvulos se recolectan de la mujer, mientras que los espermatozoides se recolectan del hombre y la fertilización ocurre en el laboratorio. El embrión se hace crecer hasta llegar a cierto número de células y luego se extrae una pequeña cantidad de células para realizar las pruebas genéticas. Solo los embriones que no tienen la variante se implantan en la mujer, lo cuál lo que reduce la probabilidad de que el bebé tenga la enfermedad. Esta técnica es más cara debido al proceso de FIV. Además, no todas las parejas tienen un embarazo como resultado de esta técnica.

Algunas parejas optan por usar FIV, pero usan una donante de óvulos que saben que no es portadora (las donantes de óvulos pueden ser evaluadas) o eligen la adopción de embriones (embriones de otra pareja que no se usaron). Algunas parejas eligen adoptar. No existe una decisión correcta, y cada familia puede decidir lo que considera adecuado para ella.

### Pruebas después del nacimiento

Si las pruebas no se realizaron durante el embarazo, las ***pruebas genéticas*** o ***pruebas de creatina quinasa (CK)*** se pueden realizar después del nacimiento. Los bebés varones pueden hacerse la prueba después del parto o cuando surja cualquier inquietud. Algunos estados están considerando agregar (o es posible que ya lo hayan hecho) una prueba de detección neonatal opcional para Duchenne.

## ¿Qué hay de los riesgos para los demás miembros de mi familia? ¿Mi madre? ¿Mi hermana? ¿Mi hija?

Cuando se identifica que una persona en una familia tiene Duchenne o es portadora de Duchenne, entonces sabemos que otros miembros de la familia podrían ser afectados. El riesgo exacto depende de sus antecedentes familiares; un asesor genético puede ayudarlo a determinar los riesgos específicos para los miembros de su familia. En algunas familias, se puede rastrear la variante durante muchas generaciones. En otras puede ser más complicado, especialmente en aquellas familias con Becker con un rango amplio de gravedad, incluyendo hombres con síntomas muy leves.

### Hijas

Como comentamos anteriormente, dado a que usted es portadora, su hija tiene un 50% de posibilidades de ser portadora. La edad a la que realiza la prueba para averiguarlo es una elección muy personal. Algunas familias esperan hasta que su hija llega a la edad adulta pueda dar su consentimiento legal y tomar la decisión de hacerse la prueba por sí misma. Otras familias optan por que su hija sea examinada a una edad más temprana.

Puede que las pruebas genéticas para determinar si una niña sin síntomas es portadora no cambien la manera en que sus médicos las atienden, por lo que algunos médicos prefieren esperar hasta que la niña sea mayor. Esto podría cambiar en el futuro si aparece más información sobre los riesgos de salud de los portadores. Si una niña tiene síntomas de Duchenne, como debilidad muscular, dificultades con la coordinación o problemas de aprendizaje, se recomiendan pruebas genéticas para poder hacer un diagnóstico preciso.

### Madres, hermanas y otros miembros de la familia

Puesto que usted es portadora, su madre también puede ser portadora. Si se confirma que su madre es portadora de Duchenne, sus hermanas también tienen un 50% de posibilidades de serlo. Si se desconoce el estado de su madre, o si se sometió a pruebas genéticas que muestran que no es portadora de la variante patógena, el riesgo para sus hermanas podría ser menor.

Dependiendo de su historial familiar, los miembros de la familia extendida, como las tías maternas y las primas, también pueden estar en riesgo. Le recomendamos que se asegure de que los miembros de la familia conozcan los antecedentes familiares y la disponibilidad de pruebas genéticas. Las pruebas genéticas para otros miembros de la familia suelen ser específicas a la variante que tiene usted, por lo que es importante compartir la variante específica. Existen muchos tipos de variantes en el gen DMD, y es importante que los miembros de la familia se sometan a pruebas para detectar la correcta. Si no está seguro a quién debe informar o de cómo iniciar la conversación, un asesor genético puede ayudarlo revisando su historial familiar, discutiendo los riesgos exactos para los miembros de la familia y brindando recursos para compartir con los miembros de la familia.

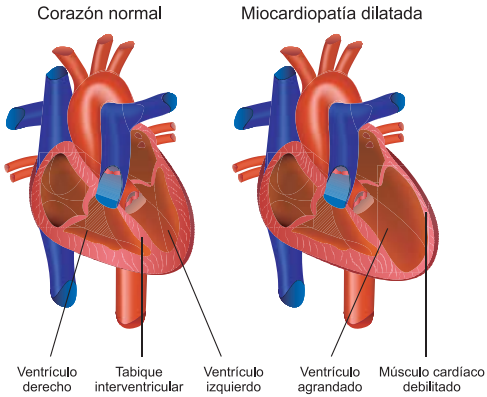
### Parientes masculinos

Si usted es portadora de Becker o una variante poco común o dudoso, es posible que tenga parientes masculinos con Becker que estén levemente afectados y aún no hayan sido diagnosticados. Cualquier miembro de la familia que tenga síntomas de distrofia muscular debe ser evaluado por un especialista neuromuscular. Con variantes raros o dudosas, puede ser útil realizar pruebas a otros parientes varones, incluso si no presentan síntomas.

## ¿Cómo puede afectar mi salud ser portadora?

La mayoría de las mujeres que son portadoras de la enfermedad de Duchenne no presentan síntomas externos, pero hay que tener en cuenta otros riesgos para la salud.

## ¿Cómo puedo monitorear y cuidar mi corazón?




Las mujeres portadoras tienen mayores probabilidades de desarrollar cambios en la función cardíaca llamados ***miocardiopatía***. Los estudios varían dependiendo de la edad en que se realiza la prueba, el método utilizado, y qué resultados se consideran anormales. Algunos estudios estiman que entre el 10  y el 50% de las mujeres portadoras tienen miocardiopatía, en su mayoría una miocardiopatía dilatada. Estos cambios suelen ser leves o asintomáticos y es posible que nunca requieran tratamiento. En casos menos frecuentes, la enfermedad cardíaca puede ser más grave y presentar una disfunción más significativa del músculo cardíaco. Debido a que existen intervenciones que pueden evitar que la enfermedad cardíaca empeore si se detecta temprano, se recomienda la detección cardíaca para todas las mujeres portadoras.

Como mínimo, debe someterse a una evaluación con un cardiólogo que incluya una ecografía cardíaca (***ecocardiograma***) y un análisis del ritmo cardíaco (***ECG siglas en inglés***), empezando a finales de su adolescencia o principios de su edad adulta. Debido a que la enfermedad cardíaca puede progresar con el tiempo, es importante hablar con su médico sobre la frecuencia con la que debe chequear su corazón. Para las mujeres con imágenes cardíacas normales, es recomendable hacerlo cada 3–5 años. La monitorización cardíaca es especialmente importante durante el embarazo, y se recomienda realizar pruebas de detección cardíaca antes de planificar un embarazo.

## ¿Cómo obtengo una resonancia magnética cardíaca?

Algunos datos sugieren que la mejor prueba para mujeres portadoras es ***una resonancia magnética con LGE*** (realce tardío con gadolinio) realizada en una clínica con experiencia con miocardiopatía. Esta técnica permite que el médico

identifique mejor las cicatrices o la fibrosis en el corazón. Los expertos sugieren comenzar esta prueba alrededor de los 30 años.

Para obtener una resonancia magnética cardíaca, primero debe consultar a un cardiólogo. Si es posible, se recomienda un cardiólogo con experiencia con miocardiopatía en la distrofia muscular. La resonancia magnética cardíaca es más costosa que un ecocardiograma y puede requerir una autorización adicional del seguro.

## ¿Qué hay de los medicamentos para el corazón?

Si le diagnostican una miocardiopatía, es posible que le receten medicamentos. Algunos ejemplos de posibles medicamentos son:

- ***Medicamentos para la presión arterial*** Estos son medicamentos que terminan en "-pril" (lisinopril, captopril, enalapril, etc.) o "-tan" (losartan, valsartan), y se usan principalmente para disminuir la presión. Estos agentes actúan para hacer que las arterias (vasos sanguíneos que salen del corazón y abastecen al resto de su cuerpo) del corazón se abran más. Esto permite que el corazón bombee sangre por todo el cuerpo con menos presión. Hay estudios adicionales en niños con Duchenne que sugieren efectos directos positivos en el músculo del corazón cuando se observa fibrosis.
- ***Betabloqueantes*** Estos son medicamentos que ayudan a reducir la presión arterial al bloquear la acción de la aldosterona. La aldosterona aumenta la reabsorción de sodio y agua, lo que aumenta el volumen de sangre que tiene que bombear el corazón. Cuanta más sangre tiene que bombear el corazón, más presión necesita.
- ***Anti Mineralocorticoides (espironolactona, aldactone, eplerenona)*** Estos son medicamentos que ayudan a reducir la presión arterial al bloquear la acción de la aldosterona. La aldosterona aumenta la reabsorción de sodio y agua, lo que aumenta el volumen de sangre que tiene que bombear el corazón. Cuanta más sangre tiene que bombear el corazón, más presión necesita.
- ***Diuréticos*** Ayudan al cuerpo a eliminar el exceso de agua en pacientes con disfunción cardíaca sintomática, de modo que haya menos volumen de sangre para que el corazón bombee.

## ¿Mis síntomas musculares, como debilidad, desequilibrio y fatiga, están relacionados con ser portador?

Posiblemente. La debilidad muscular y la fatiga son síntomas comunes que pueden ser causados por varios problemas de salud.

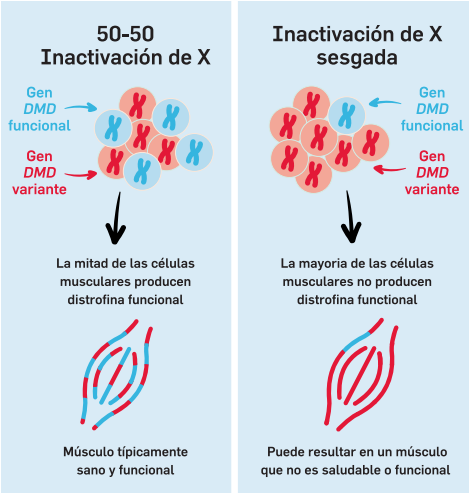
Estudios demuestran que entre el 10 y el 20% de las mujeres que tienen el gen DMD con variante patógena tendrán síntomas del músculo esquelético. En el pasado, a estas niñas y mujeres se les llamaba portadoras manifestantes. Hoy en día, algunos expertos sugieren usar el término ***mujer con distrofinopatía***. Los síntomas pueden variar, desde muy leves hasta tan graves como los de un hombre con distrofia muscular.

Un síntoma común es la debilidad muscular, que puede ser asimétrica, lo cuál significa que un lado del cuerpo puede verse más afectado que el otro. Otros síntomas comunes incluyen fatiga, problemas de equilibrio, caídas, dolores musculares y calambres. La mayoría de las mujeres que padecen de estos síntomas, los padecen levemente. Sin embargo, un pequeño porcentaje de niñas y mujeres presentan síntomas mucho más graves. Algunas mujeres experimentan un empeoramiento de los síntomas a medida que envejecen o después de una enfermedad.

Una pequeña parte de las mujeres con distrofinopatía tiene todos los síntomas clásicos de Duchenne, que incluyen agrandamiento de los músculos de la pantorrilla, falta de coordinación, debilidad muscular significativa, dificultad para levantarse del piso o subir escaleras y problemas de aprendizaje.

Debido a que los síntomas de fatiga, dolor muscular y debilidad muscular son comunes y se pueden observar en muchas condiciones médicas, incluyendo durante el envejecimiento, las mujeres que tienen estos síntomas a veces reciben un diagnóstico erróneo. Un pequeño número de mujeres son las primeras en tener distrofinopatía en su familia. Cuando no hay familiares

con Duchenne o Becker, es incluso menos probable que los médicos lo diagnostiquen correctamente. Algunas mujeres con distrofinopatía informan haber sido diagnosticadas erróneamente con fibromialgia o distrofia muscular del anillo óseo (LGMD o cinturas).




## ¿Por qué varía tanto?

Una parte de las variaciones proviene de la ***inactivación [del cromosoma] X***. Durante el desarrollo fetal, las células de una mujer pasan por un proceso llamado inactivación de X. En ese proceso, parte de una copia del cromosoma X es desactivado en cada célula. Esto suele ser un proceso aleatorio. Sin embargo, en algunas mujeres, un cromosoma X puede ser desactivado con más frecuencia que el otro, a lo que se le denomina ***inactivación sesgada de X***. Si esta inactivación sesgada de X resulta en el cromosoma X con el gen funcional *DMD* estando desactivado, esa mujer producirá menos distrofina de lo normal.

Sabemos que, en algunos casos, las mujeres con distrofinopatía tienen una inactivación sesgada de X de modo que su X con el gen functial *DMD* se desactiva en más células. Esto puede ser debido a razones desconocidas o debido a que uno de sus cromosomas X tiene una diferencia cromosómica estructural que da como resultado un sesgo. Se pueden realizar estudios de inactivación de X en la sangre para ver si hay sesgo, pero debido a que la inactivación de X puede variar en diferentes lugares del cuerpo y de un músculo a otro, la prueba de inactivación de X en sangre a menudo no es muy útil.

En otras mujeres y niñas, la inactivación sesgada de X no explica sus síntomas. En estos casos, se cree que los síntomas se deben a los ***genes modificadores*** combinados con el gen *DMD* con variante patógena. Los genes modificadores son genes que producen otras proteínas que trabajan con la distrofina, por ejemplo, otras proteínas musculares o proteínas implicadas en la inflamación.

Todos tenemos variaciones dentro de los genes que tienen efectos menores sobre las proteínas producidas. Algunas de estas variaciones, combinadas con el gen *DMD* con variante patógena, pueden causar síntomas más graves en algunas niñas y mujeres. Además, hay una pequeña cantidad de mujeres con distrofinopatía que tienen un segundo DMD con variante patógena o también una variante patógena en otro gen de distrofia muscular.

## ¿Qué tengo que hacer?

Si tiene los síntomas físicos mencionados anteriormente, el primer paso es hablar con su médico general. Se recomienda que se le remita un especialista neuromuscular familiarizado con Duchenne. Según los hallazgos, su neurólogo le puede recomendar fisioterapia.

Todas las personas deben hacer todo lo posible para llevar un estilo de vida saludable y equilibrado, que incluya una dieta rica en frutas y verduras, ejercicio regular, un peso saludable, no fumar y consumo de alcohol en moderación. La mayoría de las mujeres portadoras no presentan síntomas, pero aún así es importante cuidar generalmente de su salud. Si usted es una mujer con distrofinopatía, debe hablar con su médico sobre qué ejercicios son útiles y si se recomienda algún tipo de limitaciones. Es importante comprender que no todos los médicos están de acuerdo sobre qué tipo de ejercicio es favorable. Si tiene una enfermedad cardíaca, es de mayor importancia evitar otros factores de riesgo como fumar. Mantener un peso saludable también puede ayudar a reducir el cansancio y permitir que lleve a cabo más actividad.

Para algunas niñas y mujeres, el médico podría recomendar más pruebas aparte de las pruebas genéticas de DMD estándar. Esto se hace más comúnmente en niñas con síntomas más graves o inusuales. Los niveles de ***CK (creatina quinasa)*** se pueden usar para buscar daño muscular. En algunos casos de síntomas inusuales o ambiguos, un médico podría recomendar pruebas genéticas para detectar otros genes de distrofia muscular. Ocasionalmente, puede también recomendarse una ***biopsia muscular*** para evaluar de mejor manera las fibras musculares y la cantidad de distrofina presente.

Antes de realizar cualquier prueba adicional, es importante discutir con su médico los beneficios, limitaciones, riesgos, los posibles resultados y cómo estos podrían afectar su atención médica.

# Saber que soy portadora me provoca muchas emociones. ¿Eso es normal?

Sí. Saber que es portadora puede provocarle muchas emociones fuertes. Es común que las mujeres se sientan tristes, enojadas, preocupadas o culpables después de enterarse de que son portadoras. Estos sentimientos son muy normales y pueden cambiar de un día a otro y de un año a otro.

La culpa es una de las emociones más comunes que muchas madres dicen sentir después de descubrir que son portadoras. ***Es importante recordar que nadie puede controlar los genes que heredan y cuáles genes le transmiten a sus hijos.*** Aunque nadie está a cargo de qué genes se le transmiten a sus hijos, muchas mujeres desean tener el poder de controlar sus genes o de alguna forma hacer desaparecer la enfermedad.

Las portadoras que están considerando tener hijos (o más hijos) pueden tener miedo de la posibilidad de tener un hijo afectado (u otro hijo afectado). A veces, estos miedos cambian sus planes sobre tener hijos. Algunas mujeres optan por realizarse pruebas genéticas prenatales durante el embarazo. Otras mujeres eligen tener hijos pase lo que pase. Estas decisiones son muy complicadas y personales, y no existe una respuesta "correcta."

Descubrir que es portadora puede afectar las relaciones en su familia, tanto en su familia inmediata como en su familia extendida. Debido a que Duchenne es una condición genética, descubrir que usted es portadora puede significar que otros miembros de su familia también lo son. En algunos casos, esto puede tensar las relaciones o causar otras dificultades, ya que los miembros de la familia pueden tomar decisiones diferentes o abordar situaciones y riesgos de manera diferente. Si bien es importante informar a los miembros de su familia, también es importante recordar que pueden tomar decisiones diferentes a las suyas. En su familia directa, es común que las parejas procesen la información de manera diferente.

Las mujeres con distrofinopatía pueden tener sentimientos adicionales relacionados con la incertidumbre en torno a su propia salud. Es difícil predecir si los síntomas pueden empeorar y, de ser así, a qué ritmo lo harán. Puede ser especialmente difícil para mujeres diagnosticadas con distrofinopatía que

adicionalmente están tratando de cuidar a un niño afectado mientras lidian con sus propios síntomas.

## ¿Cómo me enfrento al hecho de que soy portadora?

### Conéctese con profesionales

El primer paso para afrontar el hecho de que es portadora es informarse completamente. Después de reunirse con su médico, talvez desee considerar buscar otras formas de apoyo, como hablar con un asesor genético o un terapeuta. Un asesor genético puede brindar información adicional sobre el riesgo genético, ayudarlo a asegurarse de que está tomando decisiones informadas sobre la planificación familiar y su propia salud, así como ofrecerle apoyo emocional para usted y su familia. Un terapeuta también puede ser un gran recurso al ofrecer herramientas para ayudar a lidiar con el estrés que puede surgir con la noticia. Hable con su médico o un representante de su seguro médico para que le ayuden a identificar un asesor o terapeuta en su área. Algunas mujeres buscan terapia individual, mientras que para otras, la terapia de pareja o familiar puede ser más útil.

### Haga de su salud mental una prioridad

Si bien, al recibir la noticia es normal experimentar una variedad de emociones negativas, a veces estas emociones negativas pueden parecer cobrar vida propia, durando semanas a la vez y volviendose un obstaculo en su vida diaria. Si nota esto considere hablar con su médico y/o un profesional especializado en la salud mental, incluyendo un psicólogo o un trabajador social clínico licensiad, para discutir opciones de tratamiento que puedan ser apropiadas para su caso.

### Participe con la comunidad de Duchenne

El Proyecto de Padres por La Distrofia Muscular (PPMD) puede ayudar poniéndola en contacto con otras mujeres que son portadoras y que han experimentado situaciones similares. Hablar con otra persona que ha pasado por lo mismo puede ser una fuente de apoyo excelente. Involucrarse en la comunidad de Duchenne a través del voluntariado, promocionando la comunidad y actividades, ayudando a recaudar fondos o por medio de la educación, puede ayudarle. Para algunas mujeres, poder "hacer" algo, ayudando a los demás, las hace sentir empoderadas. Por otro lado, para otras mujeres, la idea de unirse a organizaciones comunitarias puede resultar abrumadora. Esto es normal y todos se mueven a su propio ritmo. Participe en la comunidad de Duchenne de la manera que le resulte más cómoda y que le sea más productiva, tomando en cuenta que sus necesidades pueden cambiar con el tiempo. Para obtener estos y otros recursos, visite **ParentProjectMD.org**.

### Participe en estudios/investigaciones clínicas

Los efectos que tiene ser portadora en la salud de una mujer aún no se comprenden completamente. Participar en estudios médicos puede ser otra forma de ayudar a otros portadores y potencialmente a usted mismo. Inscribirse en el Registro de Duchenne es una manera fácil de brindar información importante a la comunidad de investigación de Duchenne mientras intentamos comprender mejor los riesgos cardíacos y musculares. Inscribirse en un ensayo clínico o en un estudio médico es otra forma de participar en investigaciones. Antes de participar, siempre considere cuidadosamente los posibles beneficios y riesgos del estudio y discuta las opciones con sus proveedores médicos. Para

# Información adicional

**Parent Project Muscular Dystrophy (ParentProjectMD.org)**
Una herramienta excelente y guía completa para todos los aspectos del cuidado e investigación de Duchenne.

**Decode Duchenne Free Genetic Testing Program (ParentProjectMD.org/Decode)**
Para miembros de la familia que puedan necesitar pruebas genéticas.

**The Duchenne Registry (DuchenneRegistry.org)**
Regístrese (y a los miembros de su familia afectados) y comparta sus datos para ayudar a avanzar los estudios médicos sobre la Distrofia Musuclar de Duchenne y Becker.

**Psychology Today (PsychologyToday.com/us)**
Encuentre un terapeuta/asesor licenciado cerca de usted.

**National Society of Genetic Counselors (NSGC.org)**
Encuentre un asesor genético acreditado cerca de usted.

**ClinicalTrials.gov (ClinicalTrials.gov)**
Busque posibles estudios de investigación y ensayos clínicos.

DECODE DUCHENNE
Parent Project Muscular Dystrophy

Parent Project Muscular Dystrophy

JOIN THE FIGHT.
END DUCHENNE.

---

Parent Project Muscular Dystrophy lucha por acabar con Duchenne para todas las familias.

ENDDUCHENNE.ORG