

Distrofia muscular de Duchenne

PORTADORAS

Parent
Project
Muscular
Dystrophy

¿Qué significa ser portador?

Una portadora de distrofia muscular de Duchenne (Duchenne) es una mujer (XX) con una copia alterada del gen de la distrofina (DMD), ubicado en el cromosoma X. Esta alteración genética puede heredarse de uno de los progenitores o presentarse espontáneamente (variante de novo). Si bien muchas portadoras no presentan síntomas, sí presentan un mayor riesgo de padecer enfermedades cardíacas y pueden tener consecuencias físicas o psicológicas adicionales.

¿Cuáles son los riesgos para la salud de las portadoras?

- **Corazón:** Las mujeres portadoras tienen un mayor riesgo de desarrollar miocardiopatía (un debilitamiento del músculo cardíaco) o arritmias (latidos cardíacos irregulares).
- **Músculos:** Algunas portadoras experimentan dificultad para realizar actividades físicas como subir escaleras o correr. También pueden sufrir calambres musculares, dolor y fatiga con facilidad. En casos raros, los síntomas musculares progresan con el tiempo y son lo suficientemente graves como para ser denominados distrofia muscular.
- **Emocional/Psicológico:** Las portadoras pueden experimentar impactos psicológicos relacionados con el riesgo de transmitir la enfermedad o desarrollar síntomas y tienen tasas más altas de diferencias de aprendizaje y comportamiento relacionadas con la variante genética.

Vigilancia y atención de la salud de las portadoras

Para gestionar los posibles riesgos para la salud, las portadoras deben adoptar un enfoque proactivo

1 Monitoreo cardíaco:

- Comenzar las evaluaciones cardíacas a principios de la edad adulta y repetir las pruebas según lo recomendado por un cardiólogo familiarizado con Duchenne.
- Las pruebas incluyen imágenes del corazón (ecocardiograma/resonancia magnética) y detección de arritmias (ECG).

2 Cuidado neuromuscular:

- Si aparecen síntomas musculares (debilidad, calambres), consulte con un especialista neuromuscular.
- Se puede recomendar fisioterapia u otras intervenciones para controlar los síntomas.

3 Apoyo a la planificación familiar:

- Haga una cita con un asesor genético para conocer el riesgo de padecer Duchenne para otros miembros de la familia.

4 Bienestar mental y emocional:

- Conéctese con asesoramiento o grupos de apoyo de pares para abordar las inquietudes y reducir el estrés relacionado con ser portador.
- Si se sospecha una discapacidad de aprendizaje o de conducta, consulte con un psiquiatra para una evaluación.

Pruebas genéticas para determinar el estado de portador

Las pruebas genéticas identifican variantes en el gen de la distrofina para determinar si alguien es portadora.

¿Quién debe hacerse la prueba? Se puede considerar la prueba para todas las personas embarazadas o que planean un embarazo, y especialmente para:

- Personas con antecedentes familiares de Duchenne
- Madres de niños con Duchenne
- Mujeres con debilidad muscular inexplicable o síntomas cardíacos

La prueba es un simple análisis de sangre o de una muestra bucal y puede brindar información crucial para el manejo de la salud y la planificación familiar.

Consideraciones reproductivas

Las portadoras tienen un 50% de posibilidades de transmitir el gen alterado a sus hijos:

- **Hijos:** Heredar la variante conduce a la distrofia muscular de Duchenne.
- **Hijas:** Heredar la variante conlleva riesgos de salud asociados al estado de portador.

Las opciones para reducir el riesgo de transmisión incluyen la FIV y otros medios para formar una familia, como la adopción.

Apoyo y recursos de PPMD

PPMD se dedica a proporcionar a las portadoras herramientas, conocimientos y conexiones para gestionar su salud y mejorar su calidad de vida:

- **Investigación sobre** las portadoras estudios en curso exploran las necesidades de salud únicas de las portadoras, centrándose en el bienestar cardíaco, muscular y emocional.
- **Programas de apoyo:** PPMD ofrece grupos de apoyo, seminarios web educativos y recursos adaptados a las portadoras y sus familias.
- **Defensa:** PPMD trabaja para garantizar que las portadoras tengan acceso a atención médica adecuada, cobertura de seguro y asesoramiento genético.

Capacitar a los transportistas para que se hagan cargo de su salud

Las portadoras desempeñan un papel crucial para comprender mejor la enfermedad de Duchenne y garantizar mejores resultados para las generaciones futuras. Al mantenerse informados, someterse a evaluaciones de salud periódicas y buscar apoyo, las portadoras pueden llevar una vida sana y plena.

COMUNÍQUESE CON PPMD PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

Juntos, podemos garantizar que cada transportista tenga los recursos y la atención que necesita.



www.parentprojectmd.org



info@parentprojectmd.org



1-800-FIGHTMD