

Parent **JOIN THE FIGHT.
END DUCHENNE.**
Project
Muscular
Dystrophy

Una Guía Para El Nuevo Diagnóstico Y Cuidado



Una Guía Para El Nuevo Diagnóstico Y Cuidado Temprana

Descripción General

Introducción	4
Sección 1: ¿Qué es la distrofia muscular de Duchenne?.....	7
Sección 2: Adaptarse al diagnóstico y encontrar apoyo	15
Sección 3: Consideraciones de cuidado.....	27
Sección 4: Investigación y ensayos clínicos	45
Conclusión	53

DESCARGO DE RESPONSABILIDAD: La información y los consejos publicados o puestos a disposición en este folleto no pretenden reemplazar los servicios de un proveedor médico (médico, enfermera enfermeras practicante, etc.), ni constituyen una relación médico-paciente. Este consejo debe tomarse en conjunto con el de su proveedor médico, a quien debe consultar en todo asunto relacionado con su salud. Esto es particularmente cierto con respecto a los síntomas que pueden requerir diagnóstico o atención médica. Cualquier acción de su parte en respuesta a la información proporcionada en este folleto queda a su propia discreción. Aunque se han hecho todos los esfuerzos posibles para garantizar la exactitud e integridad de la información contenida en este folleto, no se puede garantizar la exactitud y la atención en cada situación debe ser individualizada. Traducción realizada con Google Translate y la ayuda de los miembros de la comunidad DMD.



Nadie está preparado para recibir el diagnóstico de Duchenne. En la mayoría de los casos, los padres y cuidadores no tienen conocimiento previo de la enfermedad y la información en línea puede resultar muy abrumadora. PPMD trabajó para crear esta guía para brindar información precisa que sea más fácil de digerir y lo ayudará a navegar el cuidado de su hijo mientras mantiene una vida feliz y gratificante. PPMD está aquí para guiarlo y brindarle cualquier ayuda que necesite. Mientras lees esto, te sugerimos que vayas a tu propio ritmo y nivel de comodidad.

Reunión Individual para Apoyo Individual

La experiencia con Duchenne y Becker es compleja, pero PPMD está aquí para ayudarte. Programa una reunión individual con un miembro experto del equipo de PPMD para recibir apoyo personalizado. Estamos aquí para brindarte recursos que te ayudarán a abordar las inquietudes y tomar decisiones que conlleva la enfermedad de Duchenne y Becker. Recuerda, no estás solo.



parentprojectmd.org/foryou
careteam@parentprojectmd.org



Una Carta de Nuestro Presidente Fundador

Amigos,

No es fácil adentrarse en el mundo de la distrofia muscular de Duchenne y Becker. Es posible que se sienta abrumado, perdido y muy solo.

Han pasado muchos años desde que diagnosticaron a mis hijos y todavía hay días en los que me resulta difícil ver a través de las lágrimas. ¿Por qué mis hijos? ¿Qué hicieron para merecer este diagnóstico?

Duchenne y Becker suelen llegar inesperadamente, sin antecedentes familiares.

En su nuevo mundo, aprenderá un nuevo idioma: el idioma de Duchenne y Becker. Incluirá palabras que nunca antes habías escuchado y es posible que tropieces. Pero los repetirás hasta que te familiarices y entiendas lo que significan.

Usted se convertirá en un socio en el cuidado de su hijo. Se ampliará su conocimiento sobre la atención médica, las necesidades y las posibilidades de prueba y tratamiento de su hijo. Y encontrarás poder en este nuevo mundo. Quizás sea poder y fuerza que nunca pensaste que tenías. La buena noticia es que estamos en una nueva era, en la que decenas de empresas invierten en el desarrollo de tratamientos para detener o retardar la progresión de Duchenne y Becker. Hay motivos para una esperanza real, una esperanza que nunca soñé cuando diagnosticaron a mis hijos.

Ahora que has entrado en este nuevo mundo, es posible que empieces a notar que todo luce diferente. Y no es sólo el mundo el que ha cambiado. Tus prioridades han cambiado. La palabra Duchenne acompaña cada momento de vigilia, entra en cada conversación, cambia cada relación.

De hecho, estáis en un nuevo camino que os llevará a nuevos lugares. Te llevará a personas que nunca esperabas conocer. Algunos de esos lugares serán muy útiles y encontrará gente buena y atenta. Le ayudarán a mantenerse estable y guiarán sus decisiones mientras explora el mundo de Duchenne y Becker.

Al principio, puede parecer que el sol nunca volverá a brillar. Pero poco a poco, a medida que te despiertes cada mañana en este nuevo mundo, pondrás un pie delante del otro y, por muy inestable e incierto que te sientas, recuperarás algo de equilibrio y tus fuerzas volverán.

Es posible que algunas personas en su vida no comprendan a Duchenne y Becker. Es posible que se vayan alejando lentamente. Otros te darán la bienvenida a ti y a tu familia como si fueran suyos. Se mantendrán cerca y se ofrecerán a ayudar. Los familiares, amigos, médicos, enfermeras y fisioterapeutas se convertirán en socios y defensores: un sistema de apoyo vital. Y, como en cualquier lugar nuevo, te conectarás con estos nuevos amigos. Llegarán a tu vida y te ayudarán de maneras inesperadas. Se convertirán en familia.

El mundo de Duchenne y Becker es un lugar desafiante, lleno de frustración y sorpresa, obstáculos y asombro, tristeza y alegría. En este nuevo mundo, sí, encontrarás lágrimas, pero puedo prometerte que una vez más encontrarás tu sonrisa.

Recuerde, PPMD está aquí para ayudarte en cada paso del camino.

Pat Furlong
Presidente Fundador, Parent Project Muscular Dystrophy



SECCIÓN 1

¿Qué es la Distrofia Muscular De Duchenne?



SECCIÓN 1

¿Qué es la Distrofia Muscular De Duchenne?

Esta sección proporciona una descripción detallada de la distrofia muscular de Duchenne y Becker. Debido a que Duchenne es un trastorno genético, es muy complejo y puede resultar difícil de comprender. PPMD trabajó para brindarle la información más precisa y actualizada posible, pero recomendamos leer a su propio ritmo.

¿Qué es la distrofia muscular de Duchenne y Becker?	10
¿Qué tan común es Duchenne?	10
¿Qué causa los síntomas de Duchenne?	10
¿Por qué mi hijo tiene Duchenne?	11
Prueba genética	12

¿Qué es la Distrofia Muscular De Duchenne?

Duchenne (“doo-shen”) es el tipo más común de distrofia muscular en los niños. Es un trastorno progresivo que hace que los músculos se debiliten con el tiempo.

Las distrofias musculares de Duchenne y Becker se encuentran en un espectro de enfermedades musculares conocidas como distrofinopatías que pueden variar de leves a graves en su presentación. Las distrofinopatías ocurren cuando la proteína distrofina (que se encuentra en las células musculares del cuerpo) tiene una estructura o función alterada o está completamente ausente en las células musculares del cuerpo. La distrofia muscular de Becker es una distrofinopatía con muchas similitudes con la de Duchenne. Y si bien Becker puede ser variable, dependiendo de cuándo se presentan los síntomas por primera vez, generalmente los síntomas tienen una progresión más leve en comparación con Duchenne. El trabajo de PPMD se extiende tanto a Duchenne como a Becker, pero por simplicidad nos referimos principalmente a Duchenne. Se puede pensar en Duchenne y Becker como extremos diferentes del espectro de distrofinopatías.

Duchenne es un trastorno genético causado por un cambio en el ADN (o gen) que codifica la distrofina (esto se explica con más profundidad más adelante). Dado que el gen de la distrofina se encuentra en el cromosoma X, afecta principalmente a los hombres. Las mujeres suelen ser conocidas como portadoras porque tienen una copia del gen modificado y una copia del gen funcional. Las mujeres portadoras con mayor frecuencia no presentan síntomas externos de distrofinopatía. Sin embargo, algunas mujeres portadoras pueden presentar diversos rangos de síntomas físicos y se considera que también tienen una distrofinopatía, pero generalmente se las denomina portadoras manifiestas. Los portadores manifiestos se analizan con más detalle en la sección 3 de esta guía.

Aunque no hay cura disponible en este momento, existen tratamientos médicos que pueden ayudar a retardar la progresión de Duchenne. Además, actualmente hay más de 40 empresas trabajando en terapias nuevas y novedosas dirigidas a esta enfermedad. Las personas que viven con Duchenne pueden llevar una vida autónoma, feliz y plena.

¿Qué Común es Duchenne?

Aproximadamente uno de cada 5.000 niños nace con Duchenne, lo que equivale a unos 20.000 bebés por año en todo el mundo, de todas las razas y etnias. PPMD estima que hay entre 12.000 y 15.000 jóvenes que viven con Duchenne en los Estados Unidos.

En Estados Unidos, una enfermedad rara se define como una afección que afecta a menos de 200.000 personas. Aunque Duchenne se considera poco común, hay una enorme comunidad activa a tu alcance que trabaja para acabar con Duchenne.

¿Qué Causa Los Síntomas De Duchenne?

Duchenne es causada por cambios en el gen DMD, que codifica o le indica al cuerpo que produzca la proteína muscular llamada distrofina. La distrofina actúa como el pegamento que mantiene unidos los músculos y el “amortiguador” que permite que los músculos se contraigan y relajen sin sufrir daños.

Sin distrofina, los músculos no pueden funcionar ni repararse a sí mismos adecuadamente. A medida que los músculos se utilizan para la actividad diaria normal, se crean pequeños desgarros en las células musculares, lo que hace que la creatina quinasa (CK) se escape de las células y produzca niveles elevados en la sangre. Los músculos no pueden repararse adecuadamente por sí mismos, por lo que el músculo dañado es reemplazado por grasa y tejido cicatricial. Esto hace que la persona con Duchenne pierda la función y la fuerza de los músculos.

Duchenne es una enfermedad que progresa muy lentamente con el tiempo. Los primeros síntomas suelen ser sutiles, como retrasos en el gateo, la marcha y/o el habla. Los padres pueden notar o no estos retrasos, y los proveedores de atención primaria a menudo los atribuyen a otra cosa.

Los síntomas claros generalmente se desarrollan entre las edades de 2 y 5 años, que suele ser cuando se realiza el diagnóstico. La debilidad muscular sigue un patrón de proximal a distal, lo que significa que los músculos cercanos al tronco, como las caderas y los hombros, se verán afectados antes que los de los brazos y las piernas. Es por eso que puede notar que su hijo tiene dificultades para caminar, correr o subir escaleras. Cuando se le pide que se levante del suelo, su hijo suele utilizar la maniobra de Gower, o utilizar los brazos para “caminar” por las piernas hasta ponerse de pie. También pueden parecer torpes y caerse mucho, y sus pantorrillas pueden parecer agrandadas o sobredesarrolladas (llamada pseudohipertrofia, que es el reemplazo del músculo de la pantorrilla con grasa y tejido cicatricial). Aquí es cuando un proveedor de atención primaria probablemente ordenará un análisis de sangre de creatina quinasa (CK) para detectar distrofia muscular.

¿Por Qué Mi Hijo Tiene Duchenne?

Duchenne es un trastorno genético, lo que significa que es causado por un cambio en la secuencia de ADN de un gen. Los genes albergan las instrucciones sobre cómo producir proteínas, y las proteínas son los componentes básicos del cuerpo. En Duchenne, hay un cambio (a menudo llamado mutación o variante) en el gen que codifica la proteína distrofina, por lo que la proteína distrofina no se produce correctamente.

Puede resultar útil revisar algunos aspectos genéticos básicos mientras analizamos la herencia de Duchenne. Duchenne es un trastorno ligado al cromosoma X, lo que significa que el gen de la distrofina está en el cromosoma X. Cada persona tiene 23 pares de cromosomas, que contienen todos sus genes. El último par de cromosomas se conoce como cromosomas sexuales y puede determinar si alguien se desarrolla como hombre o mujer. Un cromosoma de cada par se hereda de cada padre. Normalmente, alguien que se desarrolla como mujer tendrá dos cromosomas X, y alguien que tiene uno X y uno Y se desarrollará como hombre.

Dado que el gen DMD está en el cromosoma X, vemos una diferencia en el efecto entre mujeres y hombres. Los hombres normalmente solo tienen un cromosoma X, por lo que si el gen DMD en ese cromosoma tiene la variante, tendrán Duchenne. Dado que las mujeres tienen dos cromosomas X, pueden experimentar síntomas o no, ya que existe una copia “de respaldo” del gen DMD. Las mujeres con un cromosoma X con un gen DMD con una variante se conocen como portadoras.

Como Duchenne Es Genético, ¿Fue Heredado De Mí?

Es posible que tenga alguien en su familia que tenga o haya tenido Duchenne. Como trastorno genético, Duchenne puede transmitirse de madre a hijo, por lo que ya podría estar en los genes de su familia. Muchos transportistas a menudo no saben que son transportistas. Aproximadamente dos tercios ($\frac{2}{3}$) de los niños recién diagnosticados con Duchenne heredaron la variante del gen DMD de una madre portadora.

Duchenne también puede ocurrir incluso si nadie en su familia la ha tenido antes. El gen DMD es muy grande, lo que aumenta la posibilidad de que ocurra una nueva variante durante la formación de un óvulo. Esta es la razón por la que aproximadamente un tercio ($\frac{1}{3}$) de los casos de Duchenne son causados por una variante espontánea o un nuevo cambio en el ADN que no se hereda de la madre. La única forma de determinar si un niño con Duchenne ha heredado la variante o tiene una nueva variante es que la madre se someta a una prueba de portador. Lea más sobre las pruebas de portador a continuación. Genetic testing

Prueba Genética

Las pruebas genéticas (también conocidas como pruebas de ADN) son el proceso de examinar el ADN de una persona. En Duchenne, el gen de la distrofina se analiza para detectar cualquier cambio o variante que impida que el gen funcione correctamente. Las pruebas genéticas generalmente se realizan en una muestra de sangre o saliva.

Las pruebas genéticas siempre son necesarias y deben ofrecerse a todas las familias cuando se sospecha un diagnóstico de Duchenne. Diferentes tipos de pruebas genéticas son capaces de proporcionar información específica sobre el cambio o variante en el ADN. Es importante conocer la variante genética específica del ADN por varias razones. Why is genetic testing important?

¿Por Qué Son Importantes Las Pruebas Genéticas?

En el mundo actual, donde los diagnósticos se hacen antes, la atención y el manejo son mejores y hay nuevas terapias en el horizonte, las pruebas genéticas son más importantes que nunca. Algunas de las razones más importantes para realizar pruebas genéticas incluyen:

1. **Para confirmar su diagnóstico:** Las pruebas genéticas confirmarán si su hijo tiene Duchenne o Becker, o si puede tener otro tipo de distrofia muscular que comparte algunas de las mismas características.
2. **Para permitir la realización de pruebas a miembros de la familia:** una vez que se conoce la variante específica en una familia, se pueden realizar pruebas a otros miembros de la familia para determinar si son portadores de la variante. Las pruebas genéticas dirigidas son el mejor método para realizar pruebas de portador precisas.
3. **Para determinar qué terapias específicas para variantes pueden beneficiarlo:** Muchas terapias en desarrollo y/o aprobadas para Duchenne son "específicas para mutaciones", lo que significa que solo beneficiarán a personas con ciertas variantes genéticas. Debe conocer su variante particular para poder participar en un ensayo clínico y acceder a cualquier terapia específica de variante actual o futura. Si nunca se ha realizado pruebas genéticas o si necesita pruebas genéticas repetidas, recuerde que el programa Decode Duchenne de PPMD ofrece pruebas genéticas gratuitas a personas elegibles.

Decode Duchenne: Programa De Pruebas Genéticas Gratuitas De PPMD

PPMD apoya un programa de pruebas genéticas llamado Decode Duchenne que ofrece pruebas genéticas gratuitas a personas elegibles. Creemos que todas las personas afectadas por Duchenne necesitan y merecen pruebas genéticas. Esto incluye a los niños que se sospecha que tienen Duchenne, así como a los posibles portadores de Duchenne. El proceso de prueba es rápido y sencillo e incluye interpretación de resultados y asesoramiento genético. Visite parentprojectmd.org/decode para obtener más información sobre este programa.

¿El Resto De Mi Familia Necesita Hacerse La Prueba?

Las madres que tienen un hijo con Duchenne tienen dos tercios de posibilidades (2/3 o 66%) de ser portadoras de Duchenne y deben someterse a pruebas de detección de portadores. Esto es importante porque los portadores de una variante de DMD tienen mayores posibilidades de tener hijos con Duchenne y su propia salud también puede estar en riesgo. Al ser conscientes de su propia condición de portadora, las mujeres pueden tomar decisiones informadas sobre futuros embarazos y ser conscientes de las posibles implicaciones para la salud de ser portadoras.

La mayoría de las mujeres portadoras de Duchenne no saben que son portadoras hasta que tienen un hijo con

Duchenne. La variante genética puede haber existido en la familia durante generaciones sin que nadie lo supiera, especialmente si no hubo hijos varones anteriores. Si se descubre que una mujer es portadora, es importante informar a los familiares en riesgo por parte materna (hermanas, primas, tías, etc.), ya que ellos también pueden ser portadores. Para obtener más información sobre qué parientes de su familia deben realizarse pruebas genéticas, es útil hablar con un asesor genético.

Continuamente aprendemos más sobre los efectos de las variantes de DMD en las mujeres portadoras. Es importante que las mujeres portadoras informen a sus proveedores de atención sobre su estado de portador o posible estado de portador. Entre el 10% y el 50% de los portadores de Duchenne desarrollarán cambios cardíacos y deberán someterse a evaluaciones cardíacas periódicas. Además, un pequeño porcentaje (10-20%) de mujeres portadoras de Duchenne tienen riesgo de desarrollar algún grado de debilidad muscular. Las consideraciones sobre el cuidado de las mujeres portadoras se analizan en la sección 3.

La decisión de hacer que los hermanos se hagan la prueba y el momento de realizarla varía de una familia a otra. Esta decisión puede verse afectada por factores como la edad (especialmente si no se puede dar el consentimiento legalmente), los síntomas potenciales y las creencias personales de la familia. Sin embargo, siempre se recomienda que los hermanos se hagan la prueba en algún momento, independientemente del estado de portador de sus padres. Este es un tema que debe discutirse con un asesor genético.

Asesoramiento Genético

Para las familias, el asesoramiento genético puede ofrecer varios beneficios. Un asesor genético puede explicar con más detalle las causas de la distrofia muscular y discutir y facilitar las opciones de diagnóstico y pruebas genéticas. Además de centrarse en el niño con Duchenne, el asesor genético también puede explorar y abordar las inquietudes familiares.

Al considerar las pruebas genéticas, los asesores genéticos trabajan con las familias y sus proveedores de atención médica para determinar la mejor estrategia de pruebas. Esto variará de una familia a otra, dependiendo de sus objetivos de prueba específicos y de las pruebas que ya se han realizado, así como de cualquier barrera financiera o de seguro. Una vez finalizadas las pruebas, los asesores genéticos pueden ayudar a las familias y a los profesionales de la salud a comprender el significado de los resultados.

Si tiene un hijo con Duchenne y le gustaría recibir asesoramiento genético, puede solicitar una derivación al médico de atención primaria o al neurólogo de su hijo. Si ya ha encontrado un equipo de atención neuromuscular pediátrica, el asesoramiento genético suele estar disponible en esa clínica.

PPMD cuenta con asesores genéticos que supervisan el Registro Duchenne y el programa Decode Duchenne, y están disponibles para ayudarlo por teléfono o correo electrónico. Pueden analizar los resultados de sus pruebas genéticas, brindarle orientación general sobre cómo realizar pruebas a otros miembros de la familia y hablar con usted sobre los ensayos clínicos de Duchenne. Puede comunicarse con ellos al 888-520-8675 o por correo electrónico a coordinator@duchenregistry.org.

El Registro Duchenne

El Registro Duchenne es el registro informado por los pacientes de PPMD para la distrofia muscular de Duchenne y Becker. Este registro internacional comenzó en 2007 y cuenta con más de 5.500 miembros. Todos los datos se ingresan a través de la aplicación móvil The Duchenne Registry, lo que hace que la recopilación de datos sea fácil y conveniente para las familias. Los objetivos del registro son recopilar datos que serán utilizados por los investigadores para mejorar la atención y los tratamientos de Duchenne, Becker y los portadores, y conectar a los pacientes y sus familias con ensayos clínicos y estudios de investigación que reclutan activamente. Al unirse al Registro Duchenne, está fortaleciendo el poder de este increíble recurso y ayudando en nuestra lucha para acabar con Duchenne. Obtenga más información en duchenregistry.org.

SECCIÓN 2

Ajuste al Diagnóstico



SECCIÓN 2

Ajuste al Diagnóstico

Después de recibir el diagnóstico de Duchenne, los padres a menudo tienen dificultades para compartir esta información con sus hijos, otros familiares y amigos. Su primer impulso puede ser guardarse esta información para sí mismo para tratar de proteger a los demás y hacer que las cosas se sientan "normales". Si bien esta reacción es comprensible, puede ser increíblemente oneroso sentirse poseedor de información seria, y compartir la noticia del diagnóstico puede ayudar a aliviar algo de este estrés. Hablar de ello también le permitirá comenzar a construir un sistema de apoyo alrededor de usted y su familia. Además, comenzar a hablar con niños pequeños sobre su diagnóstico les brindará la información y las herramientas que necesitarán en el futuro para construir una comunidad de apoyo que les permitirá prosperar y lograr sus objetivos, a pesar de los desafíos de su diagnóstico.

Hablar con su hijo con Duchenne sobre su diagnóstico	18
Hablar con los hermanos sobre Duchenne	20
¿Cómo hablo con mis amigos y familiares?	20
Apoyándose a sí mismo y a sus relaciones	21
¿Cómo abordo esto con la escuela de mi hijo?	22
Obtener apoyo.	23
Involucrarse	24

Hablar Con Su Hijo Con Duchenne Sobre Su Diagnóstico

Naturalmente, los padres quieren proteger a sus hijos Y protegerlos de cualquier cosa que les dé miedo o sea triste. Esto puede llevar a que los padres retrasen o eviten por completo hablar sobre Duchenne. Es posible que tengan miedo de emocionarse, de decir algo que les cause angustia o "empeore las cosas", o de no tener todas las respuestas. Sin embargo, Incluso los niños pequeños sienten cuando algo no está bien. El silencio rara vez es el mejor enfoque. Implica que la situación o enfermedad es demasiado horrible para pensar o hablar de ella. Le dice al niño que los padres no confían en que ellos sean capaces de afrontar la situación. Comunica el mensaje de que "no hablamos de cosas difíciles".

Si los niños sienten que cualquier cosa que les esté sucediendo está causando dolor a sus padres, es posible que se muestren reacios a hacer preguntas. Es posible que intenten proteger a sus padres al no hacer preguntas ni decir cosas sobre lo que está sucediendo. La realidad es que hablar de Duchenne suele ser más angustiante para los padres que para el niño con Duchenne.

El primer paso es darse cuenta de que los niños normalmente pueden afrontar las preguntas y dificultades mejor de lo que pensamos. En lugar de crear una situación en la que tengan miedo de hacer preguntas, debemos crear un espacio donde se sientan cómodos y seguros para hacer preguntas tanto fáciles como difíciles sobre su diagnóstico.

Los niños necesitan información precisa que les ayude a afrontar y prosperar con su diagnóstico de Duchenne. Iniciar la conversación con ellos garantiza que lo que aprenden sea preciso y esté actualizado y también les evitará sacar conclusiones erróneas o aprender información errónea de otras fuentes.

Hablar de Duchenne es también el primer paso para ayudarles a desarrollar su independencia en el futuro. Les brinda las palabras y el conocimiento para defenderse a sí mismos, hacerse cargo de su atención médica y educar a otros sobre Duchenne en el futuro. Recuerde, nuestro trabajo como padres no es proteger a nuestros hijos de todas las dificultades de la vida, sino equiparlos con las habilidades que necesitan para tener éxito a pesar de las dificultades de la vida. Comprenda que cuando inicie la conversación, su ansiedad puede ser mayor que la de ellos y eso está bien.

¿Cuándo Hablo Con Mi Hijo Sobre Su Diagnóstico?

Nunca hay un "buen" momento para hablar de Duchenne, pero normalmente, antes es mejor. La mayoría de los niños pueden comenzar a comprender una explicación básica cuando su desarrollo mental alcanza el nivel de los 3 o 4 años. Comenzar temprano hace que las conversaciones sean más "normales" con el tiempo, porque su hijo no recordará ningún momento en el que no haya hablado de Duchenne. Cuanto más espere, más incómodas o difíciles se volverán las cosas y más malentendidos o desinformación necesitará corregir. Lo que les diga a sus hijos sobre su diagnóstico depende de sus edades y niveles de comprensión. Será una conversación continua que evolucionará con el tiempo; La primera vez que se habla de Duchenne es sólo el inicio del proceso.

¿Cómo Hablo De Duchenne Con Mi Hijo?

Los padres a menudo se preocupan por qué decir cuando se trata de Duchenne. Es posible que se sorprenda de cuánto sabe ya su hijo pequeño. Primero puede comenzar haciendo preguntas como "¿sabe por qué vamos a ver al Dr. ____?" o "¿ha escuchado a alguien hablar sobre sus músculos y qué dijo sobre ellos?" De esta manera, podrás entender cómo perciben a Duchenne y si hay alguna información que debas corregir.

Con los niños más pequeños, es importante ofrecerles explicaciones sencillas que comprendan. Para ellos, lo más sensato será conectar las explicaciones con su experiencia cotidiana. Esto también se puede discutir "en el

momento", en lugar de en una conversación planificada. Un ejemplo sería mientras estás en el parque explicando "tu carrera no es tan rápida porque cuando tienes Duchenne tus músculos son diferentes y se cansan más rápido" o en casa explicando: "Hacemos este estiramiento porque tus músculos son diferentes".

Utilice palabras que estén a su nivel de comprensión y evite términos médicos o jerga científica (que pueden introducirse gradualmente con el tiempo). Utilice el término "Duchenne" o "DMD" desde el principio, aunque su hijo no sepa lo que eso significa. Al utilizar el término correcto durante estas conversaciones, les ayudará a aprender qué es Duchenne o DMD.

Para niños de todas las edades, pídeles que expliquen con sus propias palabras lo que les ha dicho. Esto le permite recordar la información que discutieron y asegurarse de que no haya confusión. También es importante tratar de ser consciente y evitar el uso de descripciones negativas como "malo" o "terrible" y palabras como "enfermedad", que los niños asocian con ser contagiosos.

No tenga miedo de decir algo "incorrecto". En algún momento, como padres, todos decimos algo que está "mal" y las discusiones sobre Duchenne no son diferentes. Si hablas de las cosas con frecuencia, siempre podrás corregir cualquier error. Los riesgos de no hablar de Duchenne superan con creces este riesgo.

Algunos niños pueden entristecerse o enojarse cuando les habla sobre Duchenne. Aunque esto sea difícil para los padres, es una reacción normal y temporal. Durante estos tiempos difíciles, es importante validar los sentimientos de su hijo y brindarle apoyo emocional.

Equilibre los momentos de conversaciones difíciles con momentos divertidos de vinculación. Ve a tomar un helado, juega un juego de mesa familiar: quieres que asocien las conversaciones con momentos de conexión contigo para que se sientan seguros hablando contigo nuevamente.

Los siguientes son puntos clave que pueden ser útiles para cubrir durante estas conversaciones:

- Su hijo no contrajo Duchenne porque sea malo o haya hecho algo malo.
- A veces usted está triste o emocionado porque su hijo tiene Duchenne, pero eso no significa que esté molesto con el niño. No hicieron nada malo.
- Su hijo no puede contagiarle a nadie (como contagiar un resfriado en la escuela)
- La enfermedad de Duchenne de su hijo no desaparecerá (como ocurre con un resfriado)
- Su familia trabajará arduamente para mantener a su hijo lo más saludable posible asistiendo a citas médicas, fisioterapia, etc. Los científicos están trabajando para encontrar medicamentos y otras terapias para ayudar a las personas que tienen Duchenne. Quiere ayudarlos a comprender que están sucediendo cosas esperanzadoras y que los médicos los están ayudando a sentirse lo mejor que pueden en este momento.
- A veces, cuando tienes Duchenne, es posible que tengas que hacer las cosas de otra manera.
- No evite ni desanime las preguntas difíciles que su hijo pueda hacer sobre Duchenne ("¿Voy a morir a causa de Duchenne?"), porque incluso los niños pequeños son buenos para detectar engaños y "faltas de respuestas". Al mismo tiempo, no es necesario intentar predecir el futuro y todo lo posible que pueda suceder. Está bien reconocer los desafíos de Duchenne, pero equilibre esto con esperanza y un mensaje positivo, y recuérdelos que trabajarán juntos para resolver los problemas.

Hablar Con Hermanos Sobre Duchenne

Un diagnóstico de Duchenne puede alterar la dinámica familiar debido a la atención y enfoque en el niño con Duchenne. Sin embargo, los padres, familiares y amigos no deben olvidarse de los otros hermanos que también están luchando con estos cambios. Recuerda que cada uno de tus hijos merece, en la medida de lo posible, una infancia feliz y normal. Algunos hermanos tienen miedo de tener "problemas" o compartirlas con sus padres porque temen que eso aumente el estrés de los padres. Asegúrese de hablar con ellos y hacerles saber que también pueden compartir sus luchas con usted.

Al igual que el niño con Duchenne, es una buena idea hablar con los hermanos lo antes posible. Permita que sus hermanos hagan preguntas, incluso cuando esté en las citas médicas de su hijo con Duchenne. Los hermanos también pueden ayudarte a cuidar a tu hijo con Duchenne, pero ten la intención de que esto no se convierta en un trabajo. Te sugerimos agradecerles su ayuda y evitar frases como "no podría hacerlo sin ti". Haga que sea una prioridad pasar tiempo individual con los hermanos para promover sus propios intereses y desarrollo. También puede ser útil apoyar a los hermanos identificando recursos adicionales para ellos mientras procesan sus sentimientos, como con un consejero escolar o un terapeuta, normalizando que hablar sobre estas cosas sea saludable.

Recuerda que para los hermanos no todo es negativo. La dinámica de Duchenne en la familia a menudo hace que los hermanos sean más compasivos con los demás, mejores solucionadores de problemas y cuidadores amorosos. Los hermanos a menudo prosperan en una familia Duchenne cuando saben que son escuchados, cuidados y que son una parte integral de la vida familiar.

¿Cómo Hablo Con Mis Amigos y Familiares?

Uno de sus primeros pensamientos puede ser: "¿Cómo les diré a mis amigos y familiares que mi hijo tiene Duchenne?" Estas conversaciones pueden resultar muy difíciles y perturbadoras para usted y las personas



cercanas a usted. Aunque esta conversación puede resultar desalentadora, es importante informar a sus amigos y familiares sobre el diagnóstico de su hijo para que tengan la oportunidad de actuar como un sistema de apoyo para su familia.

Tenga en cuenta que la reacción de cada persona puede variar y que las formas de afrontar noticias tan graves difieren de persona a persona. Para muchos, la ira, la conmoción y la tristeza son los sentimientos predominantes. Las familias tardarán tiempo en aceptar el diagnóstico. Saber que cuentan con un sólido sistema de apoyo para ayudarlos a enfrentar sus miedos con coraje y optimismo a menudo puede reducir la ansiedad y el estrés asociados con estos sentimientos. Recuerde también que no todo el mundo lo "entenderá". Aquellas personas que "lo entiendan" serán su mayor salvavidas en este viaje.

Si le resulta difícil comunicar todos sus deseos con respecto a su hijo Duchenne a los miembros de la familia, puede ser más fácil ponerlos por escrito. Por ejemplo, si desea que sigan un determinado tipo de dieta cuando el niño Duchenne esté bajo su cuidado, anótelos y sea específico. Darles un plan escrito para varios aspectos del cuidado de su hijo puede ayudar en determinadas situaciones familiares.

Apoyarse A Usted Mismo Y A Sus Relaciones

Todas las madres y los padres quieren proteger a sus hijos, pero un diagnóstico de Duchenne puede hacer que usted se sienta impotente y aislado. Lo más importante que debes recordar al enfrentar los desafíos de Duchenne es que no estás solo. Tenga en cuenta:

- Trate de no descuidar sus relaciones, especialmente su pareja, mientras comienza a adaptarse a este diagnóstico. Pasar tiempo juntos es fundamental para ayudarles a adaptarse a esta nueva normalidad como equipo.
- Hay muchos consejeros profesionales y otras opciones de terapia disponibles para ayudar a las familias a enfrentar las demandas y desafíos que acompañan al diagnóstico de Duchenne. Establecer este apoyo al principio de su viaje será un regalo para usted y su familia, especialmente en momentos de estrés.
- La ira, la culpa, el miedo y la tristeza son sentimientos comunes asociados con el diagnóstico de Duchenne. No te sientas culpable por tener estos sentimientos.
- El proceso de afrontamiento es un proceso continuo, lleno de días buenos y malos. Dense mutuamente permiso y espacio para tener días buenos y malos.
- Pedir ayuda o consejo no debe considerarse una debilidad o un fracaso; es una acción positiva y constructiva que puede ayudar a todos los miembros de la familia a afrontar los problemas actuales.
- Tenga en cuenta el alto riesgo de agotamiento del cuidador cuando cuida a un niño con necesidades complejas. Al priorizar dedicar tiempo a sus intereses o pasatiempos, puede mantener su salud física y mental para cuidar mejor de su familia.

Recuerde que usted y su pareja (y/o el otro padre de su hijo) pueden adaptarse de manera diferente al diagnóstico. Muchas veces se producen reacciones de duelo agudo que pueden durar desde varios meses hasta años. La experiencia suele incluir emociones abrumadoras de conmoción, negación o sospecha, desesperación, ira, tristeza/depresión, ansiedad y culpa. Los miembros de la familia pueden experimentar esto a diferentes ritmos, lo que resulta en conflictos. Mantenga una comunicación honesta y abierta y comprenda que adaptarse al diagnóstico puede ser diferente para ambos.

Apoyo Y Asesoramiento En Salud Mental

A menudo es difícil encontrar un terapeuta que esté familiarizado con Duchenne. Sin embargo, puede resultar útil identificar un terapeuta que tenga experiencia trabajando con cuidadores de pacientes con afecciones médicas crónicas o padres de niños con necesidades especiales. Es más probable que comprendan sus circunstancias y usted puede informarles sobre los detalles específicos de Duchenne. El asesoramiento se puede realizar en línea si es necesario o en persona. El asesoramiento es particularmente importante si cree que podría estar desarrollando depresión o ansiedad abrumadora.

¿Cómo Abordo Esto Con La Escuela De Mi Hijo?

PPMD quiere asegurarse de que las familias de nuestra comunidad de Duchenne estén equipadas con tantas herramientas como sea posible para garantizar un comienzo del año escolar sin problemas. Ya es bastante difícil descifrar el código secreto para pasar por la entrada principal, y mucho menos tener que navegar por consideraciones sobre los planes 504 y los IEP (programas educativos individualizados), la accesibilidad y qué información proporcionar a quién sobre la atención médica de su hijo.

Por estas razones, PPMD ha desarrollado un recurso llamado Education Matters. Se trata de una guía para que las familias y los maestros ayuden a los niños que viven con Duchenne a prepararse para el éxito en la escuela. También tenemos muchos recursos para el aula en nuestro sitio web (parentprojectmd.org/classroom).

Hablar Con Compañeros Y Compañeros

Cuando los compañeros de su hijo no comprenden la condición médica de otro niño, es más probable que se burlen, digan cosas hirientes sin querer o hagan preguntas repetitivas de manera intrusiva. Las investigaciones muestran que cuando los compañeros reciben información sobre la condición de un niño, es menos probable que se burlen, es más probable que lo acepten o lo incluyan y, a menudo, también lo protegen y lo atacan. También es una gran oportunidad para ayudar a los compañeros de su hijo a pensar en formas en que pueden ayudarlo, como ayudarlo a cargar los materiales escolares o tener cuidado al jugar.

Antes de hablar con los compañeros de su hijo, infórmele que lo hará y pregúntele si quiere participar. A veces, a los niños les gusta hablar de sí mismos y responder las preguntas que puedan tener sus amigos. Si su hijo es tímido, es posible que prefiera faltar a clase cuando se produzca la discusión.

De manera similar a hablar con su hijo, es importante brindarle información básica solo con explicaciones sencillas. Explique que Duchenne es algo con lo que nacieron, no es su culpa y no es contagioso para otros niños. Es útil dar ejemplos de cómo Duchenne afecta las actividades diarias, por ejemplo, la necesidad de descansar si se cansan demasiado. Las ayudas visuales o las demostraciones también pueden ayudar a explicar lo que sucede con los músculos de Duchenne.

*Tenemos una colección de recursos de aula para enseñar a sus compañeros sobre Duchenne en nuestro sitio web (parentprojectmd.org/classroom).

Continúa Viviendo Tu Vida

Recuerda, en toda familia la comunicación es importante. En una familia que se enfrenta a un diagnóstico de Duchenne, la comunicación es CRÍTICA. El objetivo no es sólo sobrevivir, sino prosperar y tener una vida plena y feliz incluso cuando se enfrenta a un diagnóstico devastador. Hay esperanza, diversión y muchos días de risas y amor, y uno de sus principales objetivos como padre es mantener abiertas las líneas de comunicación con su familia para que esos días sucedan con frecuencia.

La información anterior fue proporcionada por James Poysky, PhD, psicólogo clínico y también padre de un hijo con Duchenne, con referencia a recursos creados por David Shoenfeld, MD, pediatra del desarrollo conductual especializado en trauma y adaptación.

Obtener Apoyo

Después de hablar con su familia y amigos sobre Duchenne, es posible que le interese conectarse con otras personas que también se ven afectadas por Duchenne. ¡A PPMD le encantaría que usted fuera parte de nuestra comunidad! A continuación, se muestran algunas formas de conocer a otras familias y participar en uno de nuestros muchos programas.

Encuentra Una Familia En Tu Estado

PPMD tiene una extensa red de base de familias que abogan activamente por una mejor atención, financian investigaciones importantes y crean conciencia global sobre Duchenne. Las familias de PPMD se niegan a aceptar que "no hay nada que puedas hacer" como respuesta al diagnóstico.

Muchos estados son parte de nuestro programa PPMD Connect, que son grupos de extensión dirigidos por voluntarios que conectan a las familias con los recursos y entre sí. Visite nuestra página web PPMD Connect (parentprojectmd.org/connect) para saber si su estado tiene un grupo activo. También contamos con grupos para hermanos, abuelos y familiares extendidos; Duchenne afecta a toda la familia y reconocemos que todos pueden necesitar su propia red de apoyo. Para conectarse con un coordinador directamente por correo electrónico, comuníquese con connect@parentprojectmd.org.

Únete A Una Comunidad En Línea

- Regístrese en PPMD (parentprojectmd.org/newlydiagnosed) como familia recién diagnosticada. Esto nos permite mantenerlo actualizado con los esfuerzos actuales, nuevas actualizaciones en la atención o la investigación, así como invitarlo a eventos, como nuestros encuentros virtuales. Recibirá boletines informativos periódicos informándole sobre todos estos temas y más.
- Facebook tiene una gran cantidad de grupos activos en la comunidad Duchenne. Una simple búsqueda en "Duchenne" y encontrará una lista extensa. Tenga en cuenta que la mayoría de estos grupos son monitoreados de forma independiente y, dependiendo de su nivel de comodidad, es posible que desee evitar la sobresaturación. La página de Facebook de PPMD (facebook.com/parentprojectmd) es un excelente lugar para recibir actualizaciones diarias de Duchenne sobre la investigación, la atención y la comunidad.



Asistir A La Conferencia Anual De PPMD

La Conferencia Anual de PPMD es una convergencia única de socios de la industria, líderes científicos, proveedores médicos, personas que viven con Duchenne y sus familias. Esta reunión excepcional ha crecido hasta ser reconocida mundialmente como la reunión más importante sobre distrofia muscular de Duchenne. Más que eso, es una manera para que las familias afectadas por Duchenne se conecten entre sí para construir redes de apoyo y darse cuenta de que nadie está solo en la lucha para acabar con Duchenne.

Cada año, PPMD invita a las familias recién diagnosticadas a asistir a la conferencia de forma gratuita. Para algunas familias, el diagnóstico aún es demasiado crudo como para asistir a una reunión como ésta, y eso está bien. Sin embargo, cuando las familias están listas para dar este paso, aprecian la oportunidad de conectarse con la comunidad de Duchenne y aprender todo lo que puedan sobre atención, defensa e investigación, y la mayoría se alegra de haber decidido asistir. La comunidad estará ahí para ayudarte, para apoyarte cuando estés listo. Visite nuestra página web de solicitud de conferencia parentprojectmd.org/annual-conference para presentar su solicitud hoy.

Asistir A Un Evento Local

PPMD convoca a las familias en persona a través de eventos personales y organizados localmente. El programa PPMDTogether prioriza la comunidad, la conexión, la calidad de vida y la unión a través de la educación y el debate interactivo. Los grupos de PPMD Connect también organizan reuniones sociales en persona, lo que puede ser una excelente manera de conocer a otras familias y conectarse con su comunidad local. Para ver si hay un próximo evento en un lugar cercano a usted, visite parentprojectmd.org/events.

Involucrarse

PPMD ofrece muchas oportunidades para involucrarse en la comunidad de Duchenne. Entendemos que no todas las familias eligen involucrarse en nuestros esfuerzos, pero muchas los encuentran empoderadores y una forma de afrontar la situación. Participar también es una excelente manera de conocer familias en su área.

Conferencia Anual

Como se mencionó anteriormente en la sección "Obtener soporte", PPMD organiza una conferencia anual. Cada verano, la conferencia se rota a una región diferente del país con la esperanza de atraer asistencia en todo el país. Esta es una oportunidad única para obtener más información sobre la atención, la investigación y la defensa de Duchenne, así como establecer contactos con familias, socios de la industria y médicos de todo el país.

Conferencia De Promoción

Gran parte del progreso que se ha logrado en la atención, la investigación y el desarrollo de terapias de Duchenne es un resultado directo de la defensa federal de las familias de Duchenne. PPMD organiza una Conferencia de Defensa anual en Washington DC. En esta conferencia, recibirá capacitación para reunirse con el personal del congreso y defender a Duchenne. Como resultado de esfuerzos de promoción anteriores, se han financiado más de \$500 millones para programas relacionados con Duchenne, un proceso completo de desarrollo de fármacos y un estándar de atención establecido para aquellos diagnosticados con Duchenne que mejora notablemente la calidad y la duración de la vida. Para obtener más información, visite ParentProjectMD.org/advocacyconference.

Carrera Para Terminar Con Duchenne

Race to End Duchenne se ha convertido en nuestro programa comunitario de recaudación de fondos más grande. PPMD lidera equipos en eventos de resistencia en todo el país. Ya sea un atleta novato o experimentado, tenemos un evento en el que puede participar. Para obtener más información sobre nuestro programa Race to End Duchenne, visite racetoendduchenne.org.

Eventos "Hazlo Tu Mismo"

Si prefiere organizar un evento en su comunidad, tenemos muchas oportunidades para ayudarlo. Visite parentprojectmd.org/diy para explorar oportunidades de eventos y recaudación de fondos. Algunos de estos incluyen:

- Serie de carreras DIY: organice una carrera divertida de 5 km, etc.
- Ocasiones especiales: recaudación de fondos en honor de su cumpleaños, una boda u otro momento especial de su vida.
- Crea tu propio evento: salidas de golf, ventas de garaje, rifas de canastas; ¡Desde eventos de pequeña a gran escala, PPMD lo guiará y le brindará todas las herramientas para tener éxito!

Asistir A Un Juego De MD De Entrenador Para Curar

PPMD se ha asociado con la Asociación de Entrenadores de Fútbol Americano (AFCA), una organización profesional que agrupa a más de 10.000 entrenadores y personal de fútbol universitario, para producir la organización benéfica nacional más grande dedicada exclusivamente a Duchenne. Los objetivos de Coach to Cure MD son crear conciencia y recaudar fondos para Duchenne y encontrar una cura.

El último sábado de septiembre, los entrenadores de la AFCA en todo el país usan parches durante un juego y mencionan a Coach to Cure MD durante las entrevistas dentro y fuera del campo. Alentamos a las familias a asistir a juegos en su área, así como a organizar fiestas para chupar rueda. Regístrate para representar a PPMD en coachtocuremd.org y ayúdanos a #TackleDuchenne.

SECCIÓN 3

Consideraciones De Cuidado



SECCIÓN 3

Consideraciones De Cuidado

PPMD reunió a un grupo de expertos en el campo de Duchenne para redactar las Consideraciones sobre el cuidado de Duchenne, o pautas para el cuidado y manejo de Duchenne a lo largo de la vida. Por unanimidad, se coincide en que la atención de Duchenne requiere del trabajo coordinado en equipo de médicos de diferentes especialidades (neurología, cardiología, etc.) para brindar la mejor y completa atención. Su equipo de atención neuromuscular tiene como objetivo mantener a su hijo seguro, saludable y capaz de disfrutar de las actividades. La siguiente sección proporciona una descripción general de la atención que debe anticipar, así como consejos para evitar enfermedades o lesiones y mantener a su hijo lo más saludable posible.

Una breve lista de cosas que debes saber y hacer ahora	30
Encontrar un equipo de atención	31
Atención primaria	32
Considere los esteroides	32
Explore terapias genéticas y de variantes específicas	34
Ejercicio y estiramiento	35
Crecimiento y nutrición	36
Aprendizaje, comportamiento y habla	37
Músculos cardíacos y respiratorios	38
Que hacer en una emergencia	40
Mujeres con distrofinopatía o “portadoras manifiestas”	41
Planificando tu futuro	43

Una Breve Lista De Cosas Que Debe Saber Y Hacer Ahora

La siguiente información también se puede encontrar en parentprojectmd.org/newlydiagnosed

- Regístrese en PPMD como familia recién diagnosticada para conectarse con recursos útiles
- Encuentre **un centro de atención neuromuscular** con un equipo que sepa cómo atender a pacientes que viven con Duchenne.
- Hable con el proveedor de atención médica de su hijo sobre la **actividad física**. Demasiado tipo de actividad extenuante es perjudicial para los músculos de su hijo.
- Pregúntele a su proveedor neuromuscular **o fisioterapeuta sobre los estiramientos** y aprenda cómo estirar los músculos de su hijo de manera adecuada.
- Pregunte sobre los riesgos y beneficios de **comenzar con corticosteroides** (la mayoría de los niños comienzan antes de los 5 años).
- Pregúntele a su proveedor neuromuscular si existen **terapias aprobadas** para las que su hijo pueda ser elegible y analice los riesgos y beneficios.
- Su hijo puede ser elegible para recibir servicios de apoyo en la escuela a través de **un IEP o un plan 504**.
- Duchenne es una enfermedad progresiva (lo que significa que empeora con el tiempo), pero empeora muy, muy LENTAMENTE y **los pacientes progresan a ritmos diferentes**.
- Programe tiempo para reunirse con el equipo de atención de PPMD y/o asesores genéticos a través de **PPMD For You** para hablar sobre el diagnóstico de su hijo y responder cualquier pregunta que pueda tener (parentprojectmd.org/foryou).
- Tómese un momento para hacer una pausa. Este diagnóstico es abrumador y puede resultar difícil saber por dónde empezar o cómo absorber toda la nueva información. No está solo en este viaje, PPMD está aquí para acompañarlo en cada paso del camino.



Esta información también se puede encontrar en parentprojectmd.org/newlydiagnosed.

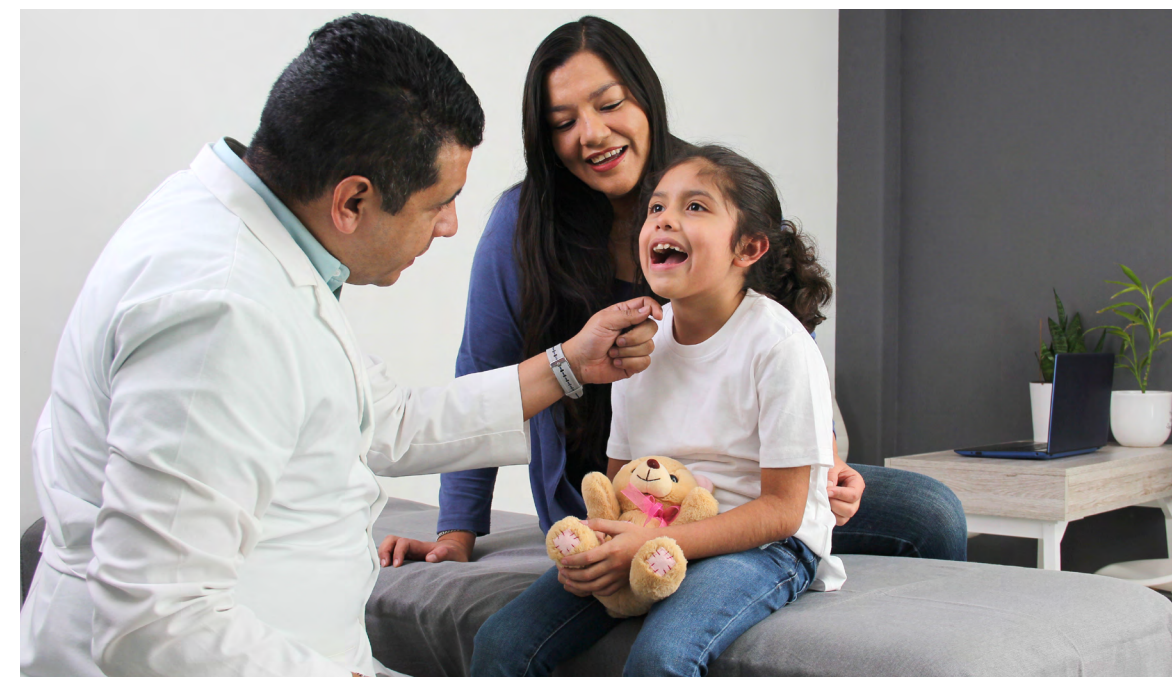
Encontrar Un Equipo De Atención

El diagnóstico de Duchenne puede ocurrir cuando su hijo es un recién nacido, un bebé o un niño pequeño. En cualquiera de estas etapas, el proveedor de atención primaria (PCP) de su hijo seguirá siendo su "hogar médico" y puede ofrecerle una sensación de estabilidad y apoyo durante esta nueva transición. Suele ser un pediatra, un médico de familia, una enfermera especializada o un internista. Debe continuar visitando al PCP de su hijo con regularidad para visitas de bienestar, vacunas programadas y problemas médicos agudos, como enfermedades leves. Sin embargo, su PCP deberá derivarlo a un especialista neuromuscular (NMS, por sus siglas en inglés), un neurólogo pediátrico o un médico rehabilitador que se especializa en trastornos neuromusculares, para controlar la enfermedad de Duchenne de su hijo.

Este NMS coordinará la atención de su hijo y actuará como su médico principal, asumiendo la responsabilidad general de la atención de Duchenne de su hijo, incluidas las visitas intermedias. Esta será una persona muy importante en el futuro, ya que lo guiará a través del plan de cuidado de su hijo. PPMD recomienda que consulte a un NMS que sea parte de un equipo de atención multidisciplinario coordinado, es decir, un grupo de muchos especialistas que trabajan juntos para brindar la mejor y más adecuada atención a su hijo.

Otros médicos que pueden participar durante este tiempo incluyen:

- Consejero Genético
- Fisioterapeuta
- Cardiólogo (médico que se especializa en el corazón)
- Neumólogo (médico que se especializa en respiración)
- Nutricionista Dietista Registrado (RDN)
- Neuropsicólogo, psicólogo, psiquiatra o consejero
- Trabajador social
- Patólogo del habla y el lenguaje (SLP) Speech-Language Pathologist (SLP)



Programa De Centro De Cuidado Duchenne Certificado Del PPMD

PPMD ha desarrollado un programa de centro de atención certificado Duchenne (CDCC). Este programa tiene como objetivo garantizar que los centros médicos mantengan los más altos estándares en servicios clínicos y de subespecialidades, apliquen rápidamente nuevos conocimientos basados en evidencia, cumplan con los estándares en atención clínica y consta de una red cada vez mayor de CDCC en todo el país. Para ver una lista de nuestros CDCC actuales, visite parentprojectmd.org/carecenters.

Atención Primaria

Todo el mundo necesita un proveedor de atención primaria (PCP). Por lo general, se trata de un pediatra, un médico de familia, una enfermera especializada o un internista que actuará como el "hogar médico" de su hijo. Después de que un especialista neuromuscular (NMS) confirme el diagnóstico de Duchenne, se debe enviar información y recursos a su PCP sobre Duchenne. Una relación médica continua con el PCP proporcionará una fuente continua y muy necesaria de estabilidad y apoyo.

El NMS de su hijo dirigirá el tratamiento de Duchenne. El PCP de su hijo seguirá siendo su proveedor de atención de primera línea para la atención rutinaria de bienestar y enfermedad infantil. Durante la niñez, el PCP evaluará los hitos del desarrollo, realizará exámenes anuales de audición y visión, exámenes anuales de salud física y mental y garantizará que las vacunas se administren según lo programado. Su PCP podrá comunicarse y colaborar con el equipo neuromuscular de su hijo para garantizar que reciba atención integral.

Hitos Retardados E Intervención Temprana

Los niños pequeños con Duchenne pueden tener un desarrollo típico a edades tempranas o pueden presentar algunos retrasos tempranos en el desarrollo. Algunos niños pequeños con distrofinopatías comienzan a caminar más tarde de lo normal (15 a 18 meses). Algunos pueden navegar o gatear más tarde o con patrones diferentes. Algunos niños pequeños con Duchenne también pueden tener retrasos del lenguaje, cognitivos o de conducta. En un examen físico, algunos niños pequeños tendrán músculos de la pantorrilla más grandes, marcha amplia y dificultades con el equilibrio.

Si hay algún signo de retraso en el desarrollo, es útil derivar al niño a intervención temprana para evaluación de fisioterapia, terapia ocupacional, terapia del habla/lenguaje/alimentación y/o servicios de apoyo a la educación temprana.

Siga Los Calendarios De Vacunación Recomendados

Seguir los calendarios de vacunación recomendados es importante para mantenerse saludable y evitar enfermedades potencialmente dañinas. Es importante hablar tanto con su proveedor de atención primaria como con su equipo de atención neuromuscular sobre las vacunas; es posible que sean necesarios algunos cambios para las personas que viven con Duchenne. Esto es especialmente importante para quienes planean iniciar una terapia con esteroides (corticosteroides). Obtenga más información sobre las recomendaciones de vacunación visitando parentprojectmd.org/vaccinations.

Considere Los Esteroides

Su NMS utilizará evaluaciones estandarizadas en cada visita para evaluar los síntomas físicos de su hijo y seguir de cerca los cambios. Su NMS está muy informado sobre la historia natural de Duchenne, que es cómo Duchenne progresa con el tiempo. Su NMS utilizará esta información de evaluación para seleccionar terapias que se adapten a las necesidades actuales de su hijo y que también estén dirigidas a lo que anticipa que sucederá en el futuro.

Una de las primeras terapias que su NMS puede mencionar son los corticosteroides ("esteroides"). Los corticosteroides son diferentes de los esteroides anabólicos que a veces son mal utilizados por los atletas que quieren volverse más fuertes. Los esteroides son el único medicamento que se sabe que ayuda a frenar el daño muscular y la debilidad causados por Duchenne. Los estudios han demostrado que los esteroides pueden prolongar la deambulación entre 2 y 3 años, además de preservar la función pulmonar.

Los expertos en el campo coinciden en que es mejor comenzar a tomar esteroides antes de la fase de meseta, es decir, cuando su hijo todavía actúa físicamente de manera similar a sus compañeros. En esta fase, su hijo habrá aprendido todas sus habilidades motoras (gatear, caminar, subir escaleras, etc.) y tendrá mínimos problemas para gestionar estas habilidades de forma independiente. Por lo general, esto ocurre alrededor de los 4 o 5 años de edad.

La decisión de iniciar el tratamiento con esteroides no debe tomarse sin una amplia educación por parte de su NMS. Si bien los beneficios de los esteroides se han documentado ampliamente, existen muchos efectos secundarios que debe conocer antes de comenzar a tomar esteroides. Además, existen múltiples regímenes de dosificación que su NMS puede analizar. Los dos regímenes más comunes en los EE. UU. son dosis administradas a la misma hora todos los días o dosis más altas administradas solo dos días a la semana, también conocidas como "dosis de fin de semana". Asegúrese de analizar estas opciones además del medicamento específico recetado con su NMS.

Su NMS controlará de cerca a su hijo en cada visita después de comenzar a tomar esteroides y mientras trabaja para alcanzar una dosis terapéutica. Algunos efectos secundarios debidos a los esteroides incluyen:

- **Aumento de peso:** algunos niños aumentan de peso cuando toman esteroides; algunos no.
- **Crecimiento deficiente (deficiencia de la hormona del crecimiento):** los esteroides diarios a menudo retrasan el crecimiento vertical.
- **Problemas de conducta:** algunos niños presentan dificultades para controlar su ira y sus impulsos; algunos no.
- **Huesos más delgados y débiles (osteoporosis):** los esteroides disminuyen la cantidad de minerales depositados en los huesos, particularmente con los esteroides diarios.
- **Problemas estomacales (reflujo gastroesofágico o "acidez de estómago"):** los esteroides pueden irritar el revestimiento del esófago y del estómago y siempre deben tomarse con alimentos.
- **Problemas oculares:** algunos niños desarrollan cataratas y cambios en la retina, lo cual es más común con los esteroides. Por lo general, no son peligrosos, pero deben revisarse cada año.

Es importante no desanimarse si su hijo comienza a mostrar efectos secundarios de los esteroides. Su NMS puede ofrecer muchos remedios para estos efectos secundarios y también puede intentar ajustar la dosis o el horario de dosificación para compensar estos efectos sin dejar de proporcionar la terapia. Por lo general, las familias deciden que los beneficios de la terapia con esteroides superan los riesgos de los efectos secundarios.

Si su hijo experimenta efectos secundarios indeseables, es imperativo que **nunca deje de tomar esteroides abruptamente**. Los esteroides proporcionan al cuerpo la hormona cortisol, conocida como hormona del estrés. Cuando su hijo toma esteroides, su cuerpo deja de producir cortisol de forma natural. Si su hijo deja de tomar esteroides abruptamente, el cuerpo tarda varios meses en comenzar a producir cortisol nuevamente.

El nivel más bajo de lo normal o la ausencia de cortisol puede provocar lo que se conoce como insuficiencia suprarrenal. Esto puede provocar una crisis suprarrenal, que es una emergencia potencialmente mortal. Su NMS le aconsejará sobre qué hacer en esta situación y le brindará educación sobre la dosis de estrés de esteroides cuando esté indicado. Puede encontrar información adicional sobre cómo prevenir la insuficiencia suprarrenal en el Protocolo de esteroides de PJ Nicholoff (parentprojectmd.org/pj).

Explorar Terapias Genéticas Y Específicas De Variantes

En los últimos años, la FDA ha aprobado varias veces medicamentos específicos para Duchenne. Muchas de estas terapias tienen como objetivo restaurar o reemplazar la distrofina en el cuerpo, lo que puede retardar la degradación muscular y la progresión de la enfermedad. Debido al mecanismo de estos medicamentos, sus etiquetas definen criterios estrictos de elegibilidad que incluyen restricciones de edad, compatibilidad con variantes genéticas y otras pruebas necesarias. Si tiene preguntas sobre la variante de su hijo y la elegibilidad para la terapia, puede discutir sus preguntas con los asesores genéticos de PPMD en coordinator@parentprojectmd.org.

Debido a la naturaleza de estos medicamentos, tienen un precio elevado y las familias pueden experimentar barreras para recibir acceso a ellos para sus hijos. Su médico prescriptor, que a menudo es su NMS, trabajará con usted para solicitar cobertura de seguro.

Terapia De Salto De Exón

Uno de los tipos más comunes de variantes en el gen de la distrofina ocurre cuando falta o se elimina una parte del código del gen. Al omitir segmentos adicionales del código de distrofina llamados exones, la eliminación puede pasar de una eliminación fuera del marco a una eliminación dentro del marco. Normalmente, una deleción dentro del marco da como resultado una proteína distrofina más pequeña, pero parcialmente funcional. Se espera que esta proteína acortada ayude a estabilizar las células musculares y, por lo tanto, reduzca la progresión de los síntomas de Duchenne.

Terapia De Genes

La terapia génica para Duchenne se centra en el objetivo de introducir con éxito en una célula muscular el código genético correcto, o la receta, necesaria para producir la proteína distrofina. Debido a que la distrofina es una proteína tan grande, se insertan versiones más pequeñas (denominadas microdistrofinas) en el vehículo de administración. La administración viral mediante el virus adenoasociado (AAV) aprovecha la capacidad natural del virus para depositar material genético directamente en la célula muscular. El resultado de esta "infección" viral sería la introducción exitosa del gen de la microdistrofina en las células musculares del cuerpo de la persona para que se pudiera producir una proteína distrofina más pequeña pero funcional. Es posible que las terapias genéticas no sean específicas de determinadas variantes genéticas, y las personas con muchas variantes genéticas diferentes pueden considerar la terapia genética.

Acceso Y Reembolso

Debido a que estos tratamientos más nuevos pueden ser muy costosos, deberá trabajar con su compañía de seguros y su proveedor de atención médica para lograr el acceso. Cada plan de seguro es diferente, por lo que es importante comprender la cobertura y las políticas vigentes para el plan de su hijo. Además, la mayoría de las compañías de seguros cuentan con administradores de casos en su personal que pueden ser un recurso útil para que las familias comprendan sus beneficios. Con frecuencia, las compañías farmacéuticas también ofrecen servicios de gestión de casos para ayudar a obtener la aprobación.

Cuando su médico prescribe un tratamiento, muchas veces las compañías de seguros requerirán una "autorización previa". Este proceso requerirá documentación de su médico que explique por qué el tratamiento es médicamente necesario y cómo ayudará. Si se aprueba una autorización previa, eso no siempre significa que el seguro cubrirá el costo total, por lo que es importante comprender de qué será responsable de su bolsillo y qué recursos pueden existir para ayudar a compensar cualquier gasto de bolsillo.

Si su compañía de seguros niega un medicamento, puede apelar esta decisión con la ayuda de su equipo

neuromuscular. Trabajarán con usted para intentar revocar esta decisión. Desafortunadamente, este proceso puede llevar mucho tiempo, pero existen muchos recursos que pueden ayudar con este proceso. PPMD ha creado una página de acceso que proporciona ejemplos de cartas de necesidad médica, publicaciones relevantes para terapias aprobadas y más. También puede programar una cita para hablar con el equipo de atención de PPMD y obtener consejos sobre cómo navegar este proceso (parentprojectmd.org/foryou).

Ejercicio Y Estiramiento

Su equipo de rehabilitación, que incluirá un fisioterapeuta (PT) y, a veces, un médico de medicina física y rehabilitación (PM&R), será importante en el futuro. Incluso si su hijo muestra síntomas físicos leves o no presenta síntomas, es importante ser proactivo con el cuidado.

Rutinas De Estiramiento Y Posicionamiento

La introducción gradual de regímenes de estiramiento y posicionamiento puede mantener los músculos flexibles y disminuir la tensión en las articulaciones. Esto puede ayudar a mantener el movimiento en la articulación y disminuir el dolor o los calambres en los músculos, lo que facilitará el movimiento de su hijo. Su equipo de rehabilitación le aconsejará sobre regímenes de estiramiento y posicionamiento específicos para su hijo. Con el tiempo, el estiramiento y la posición deberían ser parte de su rutina diaria. Para ver nuestra serie de videos de estiramiento, visite parentprojectmd.org/stretching.

Su equipo de rehabilitación puede recomendarle férulas nocturnas (también conocidas como ortesis de tobillo y pie, AFO) a una edad temprana como una forma de posicionamiento. Las férulas nocturnas son excelentes para mantener la flexibilidad de los músculos de la pantorrilla, además de mantener el pie en una posición cómoda. Están hechos de plástico liviano y están diseñados específicamente para adaptarse al pie de su hijo. A algunos padres les resulta difícil lograr que su niño pequeño los use durante la noche. Es posible que su hijo pueda elegir patrones, diseños y colores de estas férulas, lo que puede ser útil para su aceptación. Comenzar temprano y usar férulas nocturnas con regularidad ayudará a que su hijo se acostumbre a ellas con el tiempo.

Mantenerse Activo

¡A los niños ocupados les encanta jugar y moverse! Si bien es importante que su hijo esté activo, también es importante proteger sus músculos. Por lo tanto, le recomendamos que hable sobre el juego y el ejercicio seguros

Actividades seguras y recomendadas	Actividades inseguras (evítelas si es posible)
Natación y terapia acuática	Saltar en un trampolín o casa inflable
Ciclismo asistido	Deportes de contacto
Niños/Niñas Exploradores	
Artes marciales (Taekwondo o Karate)	
Yoga	

Consejos para el Cumplimiento de AFO:

- Use calcetines que absorban la humedad debajo para ayudar a reducir el calor y el sudor.
- Establecer un sistema de recompensas para fomentar el uso regular de férulas nocturnas.
- Si su hijo todavía tiene problemas para tolerar las férulas nocturnas, pídale que use sólo una por noche y alterne las piernas cada noche.
- Si todavía tiene problemas para tolerarlos, úselos para posicionarse durante el día cuando esté sentado o acostado (no deben usarse durante actividades de caminata).

con su equipo de rehabilitación. El ejercicio debe tener una intensidad baja y centrarse en estirar y mantener el rango de movimiento sin ser demasiado duro para los músculos. Algunos ejercicios de alta intensidad, como saltar, pueden ser perjudiciales para los músculos y deben evitarse. Sabemos que a veces es difícil evitar que su hijo participe en actividades que tal vez no sean buenas para él. Lo mejor es intentar evitar actividades dañinas cuando sea posible, pero no estresarse demasiado. En caso de duda, lo mejor es intentar elegir actividades y ejercicios recomendados por su fisioterapeuta o médico de PM&R. A continuación se muestra una tabla de actividades que generalmente se consideran seguras o inseguras:

Energía Y Fatiga

A menudo recibimos preguntas de familias sobre los niveles de energía como: "¿cuánta es demasiada actividad?" o "¿qué debo hacer cuando mi hijo dice que está cansado?" Su equipo de rehabilitación puede recomendarle pensar en la conservación de energía en su rutina diaria, lo que implica realizar actividades con el menor esfuerzo y conservar energía para actividades que son más importantes para su hijo. Por ejemplo, planificar con anticipación para permitir algunos descansos y hacer que su hijo descanse antes de que se canse. Un ejemplo de esto puede ser viajar en una carreta de camino al parque, para que en el parque tengan energía para jugar con sus amigos. ¡Queremos que su hijo tenga energía para las cosas que son importantes para él en su vida diaria!



Crecimiento Y Nutrición

La altura y el peso de su hijo deben medirse en cada visita al equipo de atención neuromuscular. Esta información se rastreará en una tabla de crecimiento. Esto permite que el equipo de atención de su hijo detecte cualquier problema con el aumento o la pérdida de peso, así como realizar un seguimiento del crecimiento.

Es importante que su hijo se someta a una evaluación nutricional al momento del diagnóstico y/o al iniciar los esteroides. Se le puede sugerir que su hijo consulte a un nutricionista dietista registrado (RDN) si se descubre que tiene alguna deficiencia nutricional. Su trabajo es evaluar los hábitos alimentarios actuales y hacer recomendaciones para optimizar la salud y el crecimiento, así como evitar los efectos secundarios indeseables de los esteroides.

Mantener una buena nutrición es un acontecimiento familiar, y es fundamental desde el diagnóstico durante toda la vida. Es necesario que todos lleven una dieta sana y equilibrada con una gama completa de tipos de alimentos. Es posible que se requiera atención adicional a la dieta en el momento del diagnóstico y/o cuando se inician los esteroides. Los esteroides pueden hacer que su hijo sienta más hambre, lo que podría provocar que coma en exceso. Esto puede provocar un aumento excesivo de peso, lo que no es saludable para ningún niño y es posible que deba ser abordado por un RDN. El RDN puede brindarle consejos útiles sobre qué hacer si experimenta esto y cómo evitar que su hijo tenga sobrepeso.

Hidratación

Mantenerse hidratado también es una parte importante del cuidado de Duchenne. En Duchenne, las frágiles membranas que rodean las fibras musculares corren un mayor riesgo de romperse. Como resultado, la enfermedad o el aumento de la actividad física pueden provocar una degradación del músculo que puede

desarrollar una rhabdomyolysis, los síntomas de la cual pueden empeorar si su hijo está deshidratado. Para ayudar a su hijo a mantenerse hidratado, asegúrese de ofrecerle sorbos frecuentes de agua y ofrecerle líquidos adicionales cuando realice actividad adicional, clima más cálido o durante momentos de enfermedad.

Si su hijo experimenta mioglobinuria, que es cuando la orina adquiere un color marrón oscuro como el té o la coca-cola (que es diferente de la orina de color amarillo oscuro, que es un signo de deshidratación), llame al médico neuromuscular de su hijo para que le aconseje y asegúrese de tratarlo agresivamente. hidratar.

Por lo general, con una hidratación intensa, la orina volverá a su color normal en la tercera orina. Si la orina no vuelve a su color normal en la tercera orina y se sospecha rabdomiólisis, diríjase a la sala de emergencias. La rabdomiólisis debe tratarse como una emergencia médica. Al igual que con cualquier emergencia, asegúrese de traer su tarjeta de emergencia de PPMD o descargar la aplicación móvil de PPMD para mostrársela al personal de la sala de emergencias. También es importante llamar a su NMS para asegurarse de que estén al tanto de la emergencia y puedan trabajar con el personal de la sala de emergencias para desarrollar un plan de atención.

La Salud Ósea

Los músculos debilitados en Duchenne junto con los esteroides provocan que los niños tengan una baja densidad ósea u osteoporosis. Su RDN puede revisar la dieta de su hijo para asegurarse de que esté recibiendo suficiente vitamina D y calcio. Su equipo neuromuscular debe controlar anualmente el nivel de vitamina D en sangre de su hijo. Si se encuentra que el nivel de vitamina D es bajo, o se considera que la dieta de su hijo es deficiente en calcio, su RDN puede recomendar suplementos o mayores niveles en la dieta de su hijo. La vitamina D y el calcio son importantes para mantener huesos fuertes y disminuir el riesgo de fracturas de su hijo.

Aprendizaje, Comportamiento Y Habla

Los niños que tienen Duchenne tienen un mayor riesgo de tener dificultades de aprendizaje y conducta, así como retrasos en el habla. No está claro por qué estos problemas son más frecuentes en las personas que viven con Duchenne, pero pueden ser el resultado de varios factores, incluido el estrés, las limitaciones físicas y la terapia con esteroides. A menudo, estos problemas son los más difíciles de abordar para los padres y las familias que para los niños. Al menos una vez al año, alguien de su clínica neuromuscular debe consultar con usted y su hijo sobre el comportamiento, el aprendizaje, la adaptación emocional y el funcionamiento social. Si tiene alguna inquietud o necesita una evaluación, recursos o medicamentos más completos, solicite una derivación a un profesional que se especialice en evaluar y tratar problemas de salud conductual.

Le recomendamos que piense en buscar ayuda si nota alguno de los siguientes síntomas:

- Retrasos en el desarrollo del lenguaje o problemas de comunicación.
- Tiene dificultad para interactuar con otros y/o hacer amigos.
- Suele estar enojado, discute mucho o es muy inflexible sobre lo que quiere que suceda.
- Es olvidadizo o distraído, o tiene dificultad para prestar atención.
- Es muy callado y retraído, y prefiere estar solo.
- Tiene mucho miedo o ansiedad
- A menudo tiene una actitud negativa/pesimista o dice cosas malas sobre sí mismo.
- Tiene dificultades para aprender nuevas habilidades académicas o obtiene malas calificaciones
- Tiene rituales o rutinas que deben seguirse de una manera particular.
- Tiene dificultad para quedarse quieto, es impulsivo o muy impaciente
- Se queja de problemas sensoriales como incomodidad con la ropa o el equipo.

Si nota uno o más de estos problemas, lleve a su hijo a un profesional especializado en pruebas neuropsicológicas o psicológicas. Esta persona puede realizar pruebas para identificar problemas de aprendizaje, de comportamiento o emocionales (o factores de riesgo para desarrollarlos) y puede ayudarlo a elaborar un plan de manejo. Idealmente, esta prueba debe realizarse aproximadamente en el momento en que se diagnostica a su hijo, cuando comienza la escuela (de 5 a 6 años) o en cualquier momento que surjan nuevas inquietudes.

Dependiendo de las necesidades de su hijo, existen varias intervenciones que pueden ayudar. Los ejemplos incluyen psicoterapia (consejería individual o grupal, capacitación para padres, terapia familiar y análisis de comportamiento aplicado), terapias académicas y educación especial, entrenamiento en habilidades sociales y medicamentos. PPMD también ofrece recursos para ayudar a navegar el Programa de Educación Individualizada (IEP) de la escuela de su hijo y los planes 504 para garantizar que su hijo reciba los recursos que necesita. Para obtener más información sobre el IEP, los planes 504 y más recursos, visite parentprojectmd.org/classroom.

Si su hijo tiene un retraso en el habla o el lenguaje, su PCP o NMS pueden derivarlo a un patólogo del habla y el lenguaje (SLP). Un SLP puede trabajar con su hijo para mejorar cualquier problema que tenga con el habla.

Para obtener más información sobre problemas relacionados con la salud psicosocial, visite nuestro sitio web parentprojectmd.org/learning.

Corazón Y Músculos Respiratorios

Por lo general, no es probable que se presenten problemas con el corazón y los músculos respiratorios en esta etapa, pero tanto un cardiólogo (médico del corazón) como un neumólogo (médico de la respiración) deben comenzar a ver a su hijo en el momento del diagnóstico y formar parte de la clínica de seguimiento regular. visitas para establecer un punto de referencia (lo que es "normal" para su hijo). Si tu hijo acude a un centro multidisciplinar, tendrás a tu disposición un cardiólogo y un neumólogo.

La Salud Del Corazón

En Duchenne, el músculo cardíaco, al igual que el músculo esquelético, se ve afectado por la falta de distrofina. La miocardiopatía, o enfermedad del músculo cardíaco causada por la falta de distrofina, puede provocar una función cardíaca inferior a lo normal e insuficiencia cardíaca con el tiempo. Cuando la función cardíaca es inferior a lo normal, también existe el riesgo de sufrir un ritmo cardíaco anormal, llamado arritmia. La insuficiencia cardíaca significa que el corazón tiene dificultades para satisfacer las necesidades energéticas del cuerpo por sí solo y, lo que es más importante, puede controlarse con medicamentos y monitorización durante un tiempo muy prolongado. Debido al efecto de Duchenne en el corazón, es importante que un cardiólogo realice un seguimiento regular de su hijo.

Una nota sobre los problemas sensoriales

Muchos niños con Duchenne son sensibles a los estímulos sensoriales. Puede notar que su hijo es exigente con el uso de cierta ropa o accesorios (es decir, calcetines, zapatos, AFO). Se puede explicar porque una vez que su hijo está "atascado" en algo sensorial, no puede cambiar fácilmente su enfoque de atención, lo que hace que se concentre demasiado en cualquier experiencia sensorial que esté notando (es decir, que sus calcetines no se sientan del todo bien). Este es el mismo proceso que le pica la nariz cuando le impiden rascarse, hasta que se distrae y su atención cambia. Los niños con Duchenne pueden tener problemas con el control de la atención, lo que dificulta el manejo de las experiencias sensoriales. Esto se puede mejorar trabajando para eliminar la "persecución de la comodidad" con el apoyo de un psicólogo o consejero.

Se recomiendan pruebas cardíacas, incluidos un electrocardiograma (ECG) y un ecocardiograma en el momento del diagnóstico y luego una vez al año. El cardiólogo de su hijo le recomendará una resonancia magnética cardíaca para evaluar el músculo cardíaco de su hijo a medida que crece. Si se encuentran cambios en las pruebas cardíacas, el cardiólogo de su hijo reevaluará si es necesario verlos a intervalos más frecuentes. Un ECG analiza la conducción eléctrica del corazón de su hijo. Tanto el ecocardiograma como la resonancia magnética cardíaca observan la estructura y función del músculo cardíaco de su hijo. Las resonancias magnéticas cardíacas se consideran el "estándar de oro" para las imágenes cardíacas en Duchenne a medida que su hijo crece, porque su cardiólogo puede ver cambios tempranos en el músculo cardíaco llamados fibrosis (cicatrización) y, si se encuentran, esto puede cambiar el tratamiento médico.

Si la función cardíaca de su hijo disminuye, su cardiólogo le recomendará comenzar con medicamentos cardíacos. Existen varios tipos de medicamentos cardíacos que se utilizan para ayudar al funcionamiento del músculo cardíaco. Hemos aprendido que en Duchenne, comenzar la medicación cardíaca antes de que disminuya la función cardíaca puede ser útil para retrasar la aparición de este cambio. Teniendo en cuenta este conocimiento, es probable que su cardiólogo le indique comenzar con medicamentos cardíacos para su hijo cuando sea pequeño, generalmente antes de los 10 años de edad.

Salud Muscular Respiratoria

En Duchenne, los músculos que ayudan a respirar y toser se debilitan con el tiempo. Por lo general, los niños pequeños con Duchenne no muestran ningún signo de dificultad para respirar o toser. Sin embargo, es una buena idea que visiten a un neumólogo cada 6 a 12 meses después del momento del diagnóstico. En su cita de neumología, un terapeuta respiratorio realizará una prueba de función pulmonar. Esta prueba requiere que su hijo respire a través de una boquilla conectada a un equipo que mide varios volúmenes pulmonares y presiones asociadas con su fuerza respiratoria. Aunque puede resultar difícil lograr que su hijo coopere en esta prueba, es valioso que el neumólogo recopile mediciones iniciales. Además, con cada visita posterior al neumólogo, su hijo mejorará su capacidad para realizar las pruebas. Su neumólogo también le recomendará un estudio basal del sueño que se realizará unos años después del momento del diagnóstico.

PPMD ha desarrollado una serie de videos para crear conciencia sobre la atención respiratoria en Duchenne. El primer vídeo de la serie explica qué esperar en su primera visita al neumólogo. Esto puede ser útil para que usted y su hijo vigilen antes de su cita. Para ver estos videos, visite parentprojectmd.org/pulmonaryvideos.

¿Qué Debo Hacer En Una Emergencia?

Es importante saber qué hacer en caso de que su hijo se enferme o se lesione, lo que requiere una visita a la sala de emergencias o una hospitalización. En la mayoría de los casos, es posible que el personal de la sala de emergencias no tenga amplia experiencia en el tratamiento de personas con Duchenne. Si su hijo está en la sala de emergencias, es mejor llamar personalmente a su equipo neuromuscular para informarles y NO confiar en el personal de la sala de emergencias para hacerlo. Asegúrese de tener toda la información necesaria para mostrársela a los médicos de la sala de emergencias en caso de una emergencia médica. Cuando se encuentre en una situación de emergencia, recuerde PENSAR (parentprojectmd.org/think) y mantenga esta información con usted en todo momento:



Cuando estés en una situación de emergencia, recuerda PENSAR

- **Aplicación para teléfono inteligente PPMD:** si tiene un teléfono inteligente Apple o Android, puede descargar la aplicación Parent Project Muscular Dystrophy acceder a esta información de atención de emergencia directamente desde su teléfono.
- **Tarjetas de emergencia de PPMD:** visite parentprojectmd.org/emergency para obtener una copia de nuestra tarjeta de información de emergencia de tamaño billetera o de nuestra tarjeta de información de emergencia grande para colocar en mochilas y scooters. Anesthetic precautions

DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY EMERGENCY CARE INFORMATION FOR HEALTHCARE PROVIDERS

RESPIRATORY CARE
Risk of respiratory failure. Do not give Oxygen without close monitoring of CO2 levels. Breathing may need to be supported (non-invasive ventilation). Use cough assist machine if needed and available.

LEG FRACTURE TREATMENT
Risk of pain, loss of ambulation, FES. If ambulatory before leg fracture, surgery is preferred over casting to preserve ambulation (i.e., internal fixation with rapid weight bearing). Following a fracture or body trauma, watch for signs of Fat Embolism Syndrome (FES) including fast breathing and/or confusion.

STERIODS
Risk of adrenal crisis. Please refer to the PJ Nicholoff Steroid Protocol (parentprojectmd.org/pj) for stress dosing. Watch for signs of adrenal crisis during times of severe illness, injury, or surgery.

ANESTHESIA PRECAUTIONS
Risk of rhabdomyolysis. Inhaled anesthesia can cause rhabdomyolysis among other serious complications (i.e., cardiac arrest) in patients with Duchenne. When possible, inhaled anesthesia should be avoided. IV anesthesia is considered safe. Use all anesthesia with extreme caution after discussing with the anesthesiologist. Succinylcholine should never be used. Local anesthesia and nitrous oxide are generally safe for minor dental procedures.

GENERAL RECOMMENDATIONS
– Consider long term steroid therapy when administering live vaccinations.
– AST/ALT are normally elevated in patients with Duchenne and need no further evaluation.

FOR HEALTHCARE PROVIDERS

Parent Project Muscular Dystrophy



Caídas Y Fracturas

Los niños pequeños con Duchenne pueden tener una marcha inestable y cansarse más rápido que sus compañeros, lo que los pone en riesgo de sufrir caídas y otras lesiones. Las personas con Duchenne corren el riesgo de tener una densidad ósea baja y son propensas a sufrir fracturas, y este riesgo aumenta con el uso de esteroides. Si su hijo tiene una fractura en la pierna, solicite una derivación a un médico ortopédico con experiencia en Duchenne. Pueden trabajar con usted para desarrollar un plan de tratamiento que le permita a su hijo recuperarse lo más rápido posible.

Si su hijo sufre una caída o una lesión en la pierna y tiene una aparición rápida de falta de aliento/dificultad para respirar, cambios en el estado de alerta (confusión, agitación, etc.), esto es una emergencia. Vaya a la sala de emergencias de inmediato e informe al personal que estos síntomas pueden deberse a un **síndrome de embolia grasa**. Se trata de una **emergencia médica** en la que partículas de grasa del interior del hueso ingresan a la circulación sanguínea y pueden afectar el flujo sanguíneo a los órganos principales.

Dosis Faltante De Esteroides Y Dosificación Para El Estrés

Como se analizó anteriormente en la sección de esteroides, si su hijo no puede tomar sus dosis de esteroides orales durante más de 48 horas por cualquier motivo (vómitos, etc.), vaya a la sala de emergencias. Lo mejor es traer el Protocolo de esteroides de PJ Nicholoff y mostrárselo al personal. Pueden administrar esteroides intravenosos hasta que se pueda tolerar nuevamente la medicación oral.

Como se mencionó anteriormente, los niños que toman esteroides no pueden producir cortisol, la hormona que permite al cuerpo manejar el estrés. Si su hijo está experimentando un evento traumático o estresante (enfermedad grave, cirugía, fractura, etc.), es posible que necesite una dosis de estrés de esteroides. También se pueden encontrar recomendaciones para la dosificación del estrés en el Protocolo de esteroides de PJ Nicholoff (parentprojectmd.org/pj).

Mujeres Con Distrofinopatía O “Portadoras Manifestantes”

Como se mencionó anteriormente, las mujeres que portan el gen Duchenne mutado tienen un pequeño riesgo de sufrir problemas de salud. Los síntomas potenciales pueden incluir cambios en la función cardíaca, síntomas físicos musculares y problemas psicosociales como ansiedad o problemas de aprendizaje. Cuando las niñas o mujeres jóvenes manifiestan estos síntomas, se las considera mujeres con distrofinopatía, más comúnmente denominadas portadoras manifiestas. Todas las mujeres portadoras de Duchenne deben ser evaluadas por un proveedor de atención médica familiarizado con Duchenne.

Síntomas Del Músculo Esquelético

La mayoría de las mujeres portadoras (80-90%) no tienen problemas con los músculos esqueléticos. Algunos pueden tener debilidad muscular leve, fatiga (sensación de cansancio), dolor o calambres en los músculos. Sin embargo, algunas mujeres, e incluso niñas, pueden tener problemas de equilibrio que provocan caídas y debilidad muscular de moderada a grave.

Estos problemas deben ser abordados por un especialista neuromuscular y tratados por un médico de medicina física y rehabilitación (PM&R) o un fisioterapeuta (PT). Se debe realizar un seguimiento regular de las mujeres con síntomas del músculo esquelético.

Función Cardíaca

Las mujeres portadoras tienen una mayor probabilidad de sufrir cambios en la función cardíaca. Aún no se sabe qué tan comunes son los cambios cardíacos, pero algunos estudios han estimado que entre el 10 y el 50% de los portadores tienen cambios cardíacos. Por esta razón, es importante que todas las mujeres que son portadoras y las mujeres que tienen un alto riesgo de ser portadoras (por ejemplo, que tienen un hijo o un hermano con Duchenne) se sometan a evaluaciones cardíacas periódicas, desde finales de la adolescencia hasta los primeros años de la edad adulta.

Precauciones Anestésicas

Si su hijo necesita someterse a un procedimiento médico que requiera anestesia por cualquier motivo, es importante analizar el plan de anestesia de antemano. La anestesia intravenosa se considera la opción más segura para las personas con Duchenne. Los anestésicos locales (cremas tópicas, etc.) y el gas óxido nitroso (“gas de la risa”) también son seguros. La anestesia inhalada debe evitarse cuando sea posible o, si es necesario, debe controlarse extremadamente de cerca. **Nunca se debe administrar el medicamento succinilcolina a una persona con Duchenne** debido a los peligrosos efectos secundarios.

Dilemas Dentales

La odontología generalmente puede y debe realizarse con la mínima cantidad de anestesia posible y al mismo tiempo proporcionar el máximo confort físico y emocional. Como se mencionó anteriormente, los anestésicos locales y el óxido nitroso son seguros de usar en personas con Duchenne.

Las mujeres que saben que son portadoras o que sospechan que podrían serlo deben hablar con sus médicos sobre los exámenes cardíacos. Una evaluación cardíaca adecuada puede incluir un electrocardiograma (EKG) y un ecocardiograma. Sin embargo, recomendamos a las mujeres portadoras que, si es posible, se realicen una resonancia magnética cardíaca para buscar fibrosis del músculo cardíaco.

Cuidado Psicosocial

Saber que uno es portador puede provocar emociones fuertes. No es raro que las mujeres se sientan tristes, preocupadas o culpables después de saber que son portadoras. Además, las mujeres portadoras pueden tener sentimientos adicionales relacionados con la incertidumbre en torno a su propia salud. Puede ser especialmente desafiante para las mujeres con distrofinopatía que intentan cuidar a un hijo afectado mientras lidian con sus propios síntomas. La ansiedad y la depresión pueden ser afecciones graves y deben ser tratadas por profesionales de la salud mental.

Además, también pueden ocurrir problemas cognitivos o de comportamiento como TDAH (Trastorno por Deficit de Atención e Hiperactividad) o problemas de aprendizaje. Aunque estos problemas pueden estar relacionados o no con ser portador de Duchenne, es importante ser evaluado por un profesional y tratado a tiempo.

Mujeres Jóvenes Con Distrofinopatía

Aunque es poco común, hay familias con niñas jóvenes afectadas en nuestra comunidad de Duchenne. Si bien hay información limitada disponible sobre esta población, estamos trabajando para crear conciencia y mejorar la atención de todas las mujeres con distrofinopatía. Las niñas con síntomas se presentan en un espectro de gravedad que va desde un deterioro leve del equilibrio o fatiga muscular hasta debilidad más grave y problemas de aprendizaje. En este caso, las niñas y mujeres jóvenes deben ser evaluadas y seguidas por un centro neuromuscular integral, al igual que los niños con Duchenne.

Como se analizó en la Sección 1, la decisión de realizar pruebas a las hermanas jóvenes de niños que viven con Duchenne sigue siendo una decisión familiar, especialmente si la hermana es menor de edad de consentimiento. Sin embargo, recomendamos comunicar cualquier inquietud sobre retrasos en los hitos del desarrollo, debilidad



del músculo esquelético o problemas cognitivos o de comportamiento al proveedor neuromuscular de su hijo. Si se identifican síntomas de distrofinopatía, se recomienda realizar un seguimiento con pruebas de CK y pruebas genéticas.

Planificación Para Su Futuro

PPMD está trabajando para mejorar la atención, las opciones de terapia y la investigación innovadora para todas las personas que viven con Duchenne y Becker. Tenemos esperanzas de que los niños sean diagnosticados y creemos que estos avances afectarán la trayectoria de la enfermedad. Sin embargo, nunca es demasiado pronto para comenzar a planificar con anticipación para que su hijo pueda llevar una vida plena e independiente.

Facilitando La Independencia

Facilitar la independencia de tu hijo desde pequeño puede tener un gran impacto en su calidad de vida. Enseñarle a su hijo a defenderse a sí mismo en el hogar, la escuela y en público es una excelente manera de comenzar. Considere incluir cuidadores fuera de la familia inmediata (es decir, niñeras, abuelos, amigos) con regularidad y permitir que su hijo dirija su propio cuidado. Esto les ayudará a comprender que otras personas, además de mamá, papá y hermanos, pueden y están dispuestas a ayudar.

Seguridad Y Modificación Del Hogar

A menudo recibimos preguntas sobre modificaciones en el hogar que se deben considerar teniendo en cuenta a los niños pequeños que viven con Duchenne. A continuación, se presentan algunas recomendaciones generales:

- Retire las alfombras, los cables no asegurados o cualquier cosa que pueda representar un peligro de tropiezo.
- Limite el uso excesivo de escaleras si es posible
- Considere comprar rampas temporales plegables para pasos pequeños alrededor de la casa, como acceso a la terraza y/o al garaje. Estas rampas también se pueden llevar en el coche familiar para acceder en público.

Planificación Financiera

Hay varias maneras de garantizar que su hijo reciba servicios para sus necesidades en el futuro. Existen programas de exención de Medicaid de los gobiernos estatales y federales que ofrecen apoyo y servicios a personas discapacitadas. Estos programas a menudo tienen listas de espera de muchos años, por lo que se recomienda incluir a su hijo en la lista de interés desde el principio, incluso si no necesitará servicios hasta mucho más tarde. El trabajador social de su clínica puede ayudarlo a solicitar y navegar por estos programas, ya que cada estado es diferente. También le recomendamos a usted y a su familia que hablen con el personal de PPMD, ya que estaremos encantados de ayudarlo a planificar los beneficios que sean lo mejor para sus seres queridos.

Una vez que su hijo sea adulto, existe un umbral de ingresos para ser elegible para beneficios como Medicaid y SSI. Para proteger a su hijo de la pérdida de estos beneficios y servicios y al mismo tiempo ahorrar para su futuro, puede optar por abrir un fideicomiso para necesidades suplementarias. Hay varios tipos diferentes y se recomienda que un abogado de bienes le ayude a elegir cuál es mejor para su familia.

Vive el presente

Aunque puede ser útil pensar en el futuro, es importante recordar que tu hijo es solo eso, un niño. Los niños con Duchenne y Becker son resilientes y encontrarán maneras creativas de explorar sus intereses y seguir jugando y participando con sus compañeros. La tecnología moderna permite mayor accesibilidad que nunca en casa, la escuela y en la vida diaria. No dudes en escribir a careteam@parentprojectmd.org si tienes alguna pregunta, inquietud o si necesitas orientación sobre tu hijo y sus necesidades específicas.

SECCIÓN 4

Investigación Y Ensayos Clínicos



SECCIÓN 4

Investigación Y Ensayos Clínicos

Con más de 35 empresas trabajando en nuevas terapias para Duchenne, es posible que se le acerquen para participar en un ensayo clínico. A menudo, estas conversaciones surgen con uno de los médicos del equipo de atención neuromuscular de su hijo, un representante de una compañía farmacéutica o a través de otra familia con un niño con Duchenne. Navegar por la participación en ensayos clínicos puede parecer desalentador, pero su equipo de atención podrá analizar posibles opciones para su hijo. PPMO tiene como objetivo brindarle las herramientas para tomar la decisión mejor informada para su familia. Esta sección está destinada a proporcionar una descripción general de los ensayos clínicos y lo que significa participar en un ensayo.

¿Qué son los ensayos clínicos?	48
¿Quién puede participar en un ensayo clínico?	48
¿Qué sucede durante un ensayo clínico?	48
La decisión de participar en un ensayo clínico..	49
Explorando ensayos clínicos	51

¿Qué Son Los Ensayos Clínicos?

Los ensayos clínicos son estudios de investigación en humanos diseñados para determinar si una terapia o tratamiento experimental funciona (a menudo denominado "producto en investigación"). Los ensayos clínicos son uno de los pasos finales de un largo proceso que comienza con la investigación en un laboratorio. Gran parte de lo que sabemos sobre la progresión de la enfermedad, incluidas terapias y tratamientos eficaces, es el resultado de ensayos clínicos anteriores. Se pueden utilizar ensayos clínicos para determinar si un tratamiento es seguro y qué tan bien funciona el nuevo tratamiento en personas específicas.

¿Quién Puede Participar En Un Ensayo Clínico?

Cada ensayo o estudio tiene reglas sobre quién puede o no participar en el estudio. Estas reglas se denominan "criterios de elegibilidad" y describen características que deben ser compartidas por todas las personas en el estudio. Los criterios de elegibilidad, también llamados criterios de inclusión y exclusión, difieren de un estudio a otro.

Es importante comprender que los criterios de elegibilidad no se utilizan para rechazar a las personas personalmente. En cambio, los criterios se utilizan para identificar a los participantes adecuados, mantenerlos seguros y diseñar ensayos que puedan determinar si un producto experimental funciona en una población específica lo más rápido posible. Los criterios ayudan a garantizar que los investigadores puedan responder las preguntas que planean estudiar. Antes de unirse a un ensayo clínico, un participante debe pasar por un proceso de selección con el equipo del estudio para determinar si cumple con los criterios de elegibilidad.

¿Qué Sucede Durante Un Ensayo Clínico?

El proceso del ensayo clínico depende del tipo de ensayo que se realiza. El equipo del ensayo clínico (o equipo de estudio) incluye médicos y enfermeras, así como trabajadores sociales y otros profesionales de la salud. Examinan la salud del participante al comienzo del ensayo, dan instrucciones específicas para participar en el ensayo, monitorean cuidadosamente al participante durante el ensayo y se mantienen en contacto una vez finalizado el ensayo.

Algunos ensayos clínicos implican más pruebas de laboratorio, procedimientos y visitas al médico de las que el participante normalmente tendría por una enfermedad o afección. Para todos los tipos de ensayos, el participante siempre trabajará en estrecha colaboración con el equipo de estudio en su sitio de ensayo. La participación en un ensayo clínico es más exitosa cuando el protocolo (los tratamientos/laboratorio/procedimientos requeridos) se sigue cuidadosamente y hay contacto frecuente con el equipo del estudio.

La Decisión De Participar En Un Ensayo Clínico

Los ensayos clínicos pueden conducir a nuevos avances en el tratamiento de Duchenne. Sin embargo, la decisión de participar en un ensayo clínico es suya y nadie debería presionarlo.

Entender Las Metas

Un ensayo clínico puede aportar conocimientos científicos importantes y conducir a nuevos avances. Sin embargo, no pretende ayudar a ninguna persona en particular. Algunas personas pueden beneficiarse y otras no. Es importante comprender completamente el propósito del ensayo clínico antes de registrarse. **parentprojectmd.org/consideringtrials** incluye una larga lista de preguntas que pueden ayudarle a prepararse para su reunión con el equipo del ensayo clínico.

Sopesar Los Beneficios Y Riesgos

Los ensayos clínicos miden los beneficios y riesgos de una posible terapia a lo largo del tiempo. Sin embargo, hay que elegir al principio, cuando los beneficios y riesgos aún son inciertos, lo cual es difícil. Ningún ensayo puede prometer un beneficio; en la mayoría de los ensayos, la mayoría de las personas no mejoran. Sin embargo, esto no significa que no puedas beneficiarte. Su salud podría mejorar y es posible que tenga otras experiencias positivas, como sentirse bien por ayudar a los demás o tener más esperanzas.

Participar en un ensayo clínico puede permitirle a una persona:

- Desempeñar un papel activo en el cuidado de su propia salud.
- Obtenga acceso a nuevos tratamientos de investigación antes de que estén ampliamente disponibles
- Obtenga atención médica experta en los principales centros de atención médica durante el ensayo.
- Ayude a otros contribuyendo a la investigación médica.

Los ensayos clínicos son experimentos y cada ensayo tiene sus propios riesgos. Algunos riesgos potenciales incluyen:

- Efectos secundarios que pueden ser desagradables, graves o incluso potencialmente mortales.
- Puede requerir procedimientos (es decir, biopsias musculares)
- El tratamiento experimental puede no ser eficaz para todos
- Su tiempo y atención pueden verse limitados debido a visitas de estudio, tratamientos, estadías en el hospital, etc.
- Participar en un ensayo puede ser emocionalmente difícil
- Participar en un ensayo puede excluirle de participar en futuros ensayos.

Entender El Compromiso

Aunque unirse a una prueba puede ser gratificante, es un gran compromiso. Es importante hacer muchas preguntas sobre el compromiso de tiempo de participar en el ensayo. Haga preguntas sobre cuánto dura la prueba, cuánto duran las visitas a los sitios de prueba, qué sucede en cada visita y si hay algún costo asociado con la prueba.

Además, es posible que no viva cerca del lugar del ensayo, por lo que es posible que deba viajar. Visitar los sitios de prueba también puede significar que usted necesite ausentarse del trabajo y que su hijo deba ausentarse de la escuela. Viajar también puede significar menos tiempo libre para otras actividades importantes para usted, su hijo y otros miembros de su familia.

Uso De Medicamentos Placebo

Algunos ensayos utilizan un placebo. Los placebos ayudan a los investigadores a comprender si los beneficios y riesgos experimentados durante el ensayo se deben al tratamiento potencial o si ocurren por casualidad. Los placebos son alternativas no activas, como una pastilla de azúcar. En la mayoría de los ensayos que utilizan un placebo, los participantes son asignados al azar al grupo de placebo o de tratamiento. No sabrá si su hijo está recibiendo el placebo o el fármaco activo. Sin embargo, la mayoría de las personas que están en el grupo de placebo reciben el fármaco activo más adelante durante el ensayo. Usted puede decidir si una prueba con placebo es aceptable para usted.

Consejos Para Ayudarte A Decidir

- Aprenda todo lo que pueda de médicos, investigadores y otras fuentes confiables
- Hablar con otras personas sobre sus experiencias en las pruebas.
- Sopesar los requisitos diarios, los riesgos potenciales y los beneficios potenciales.
- Tómese tu tiempo para decidirte a tomar la mejor decisión para ti y tu familia.
- Explíquele el ensayo a su hijo de una manera apropiada para su edad y pídale su opinión.

Guía De Decisión De Ensayo Clínico

PPMD ofrece hojas de trabajo que lo ayudarán a decidir si la participación en un ensayo clínico es adecuada para usted y su familia. El objetivo de estas hojas de trabajo es ayudarlo a pensar en su decisión para que tenga la experiencia más impactante posible. Para ver estas hojas de trabajo, visite parentprojectmd.org/consideringtrials.

The image shows two overlapping screenshots of a worksheet titled "DUCHENNE AND BECKER CLINICAL TRIAL WORKSHEET". The top screenshot displays a "RATE IT: PRO" section with two statements: "Scientists may gain important knowledge about Duchenne." and "The researchers may find a treatment that works." Each statement has a rating scale with three columns: "How likely is this, in your own opinion?", "How good is this to you?", and "How much does this matter to you?". The scales use hearts and stars for ratings. The bottom screenshot shows a "Brainstorm" section titled "IS A CLINICAL TRIAL RIGHT FOR MY CHILD?". It includes instructions and two input fields: "Pros" and "Cons", each with an "Add" button. A "Next" button is at the bottom right.

Explorando Ensayos Clínicos

Hay muchas formas diferentes de obtener más información sobre los ensayos clínicos. Pregúntele a su equipo de atención neuromuscular sobre los ensayos clínicos para los que su hijo podría ser elegible. Pueden conectarlo con personas que estén informadas sobre los distintos ensayos de reclutamiento. PPMD mantiene una lista actualizada de todos los ensayos clínicos actuales de Duchenne que se puede encontrar en parentprojectmd.org/exploretrials. También puede visitar Clinicaltrials.gov, una base de datos que alberga información sobre ensayos clínicos. Si está buscando información más detallada sobre una terapia potencial específica, PPMD mantiene una cartera detallada de todas las terapias Duchenne estudiadas activamente en nuestra página de cartera interactiva de desarrollo de fármacos, que se detalla en las siguientes secciones.

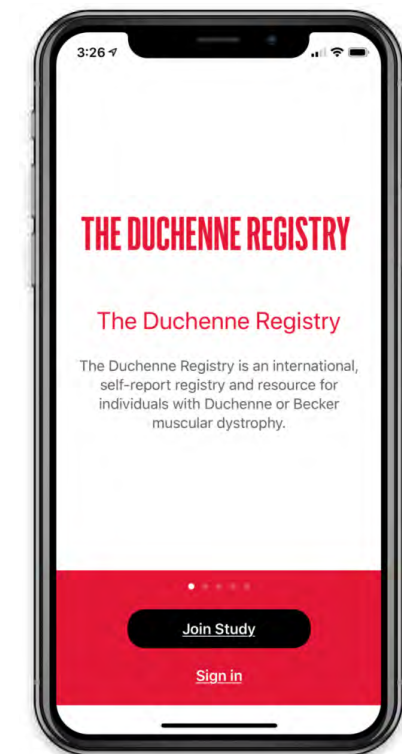
PPMD tiene muchos recursos valiosos que tienen como objetivo conectar a las personas con Duchenne con oportunidades de ensayos clínicos, si así lo desean. Hay una biblioteca de videos de ensayos clínicos disponible que incluye varios videos que explican los diversos aspectos de la exploración de la participación en ensayos clínicos. Para visitar esta serie, visite parentprojectmd.org/ctvideos.

Únase Al Registro Duchenne

El Registro Duchenne conecta a los pacientes de Duchenne y Becker con ensayos clínicos y estudios de investigación que reclutan activamente, y educa a los pacientes y sus familias sobre la investigación de Duchenne y Becker. Al mismo tiempo, el Registro Duchenne es un recurso valioso para los investigadores, ya que permite el acceso a los datos proporcionados por los pacientes y sus familias, información que es vital para los avances en la atención y el tratamiento de Duchenne. Para obtener más información y registrarse, visite duchenregistry.org.

Utilice El Proceso De Desarrollo Interactivo De Medicamentos De PPMD

PPMD proporciona una variedad de recursos para aprender sobre posibles tratamientos y ensayos clínicos para personas con Duchenne y Becker, así como para mujeres portadoras. PPMD desarrolló un proceso interactivo de desarrollo de fármacos para ayudar aún más a la comunidad a mantenerse actualizada sobre todas las terapias que se encuentran actualmente en desarrollo. Para explorar medicamentos en investigación por enfoque terapéutico, visite parentprojectmd.org/pipeline.



Conclusión

Esperamos que esta guía le resulte útil. En mi propio viaje con Duchenne, me di cuenta rápidamente de que el conocimiento es poder. Pero también sé que cada uno necesita absorber la abrumadora cantidad de información que existe, a su propio ritmo.

Hay mucha información aquí y mucha de ella es difícil de absorber. Pero lo más importante de toda esta guía es recordar que no estás solo. Ahora eres parte de una comunidad increíblemente fuerte y solidaria que te ayudará a ti y a tu familia a afrontar este nuevo diagnóstico. No será fácil y tendrás muchos, muchos días difíciles. Pero también tendrás días maravillosos y tú y tu hijo seguirán creando una vida increíble juntos; simplemente será diferente de lo que imaginabas.

Deje que PPMD sea su comunidad. Deje que PPMD luche por usted en los días en que no pueda hacerlo. Y cuando esté listo, únese a nosotros. Estamos todos juntos en esto y ninguno de nosotros puede hacerlo solo.

Juntos acabaremos con Duchenne.

—Pat Furlong, Presidenta Fundadora



Colaboradores De La Guía Para El Nuevo Diagnóstico Y Cuidado Temprana

Pat Furlong, Parent Project Muscular Dystrophy

Amanda Wilkison, RN, BSN, Parent Project Muscular Dystrophy

Rachel Schrader, MS, APRN, CPNP-PC, Parent Project Muscular Dystrophy

Alexis Hazlett, MSN, RN, CPN, Parent Project Muscular Dystrophy

Ann Martin, MS, CGC, Parent Project Muscular Dystrophy

Kayla Quirin, MS, CGC, Parent Project Muscular Dystrophy

Niki Armstrong, MS, CGC, Parent Project Muscular Dystrophy

Eric Camino, PhD, Parent Project Muscular Dystrophy

Nicole Herring, Parent Project Muscular Dystrophy

Patrick Moeschel, Parent Project Muscular Dystrophy

Brian Denger, Parent Project Muscular Dystrophy

Mena Scavina, DO, Parent Project Muscular Dystrophy

James Poysky, PhD, Katy Child Psychology Associates

Lauren Treat, MD, Children's Hospital Colorado

Rebecca Scharf, MD, University of Virginia

Michelle McGuire, PT, MPT, Cincinnati Children's Hospital Medical Center

Anne Connolly, MD, Nationwide Children's Hospital

Natalie Truba, PhD, Nationwide Children's Hospital

Carol Wittlieb-Weber, MD, Children's Hospital of Philadelphia

Mai ElMallah, MD, Duke Children's Hospital

Parent JOIN THE FIGHT.
Project END DUCHENNE.
Muscular
Dystrophy

1012 14th Street NW, Suite 500
Washington, DC 20005
800.714.5437

[ENDDUCHENNE.ORG](https://endduchenne.org)

