

Importancia del manejo multidisciplinar en era de terapia génica: Análisis de casos de distrofia muscular de Duchenne

Guzmán Vizcaíno, M. Aguilera López, P. Baamonde Andrade, A. Aguirre Rodríguez, F.J. Ramos Lizana, J.

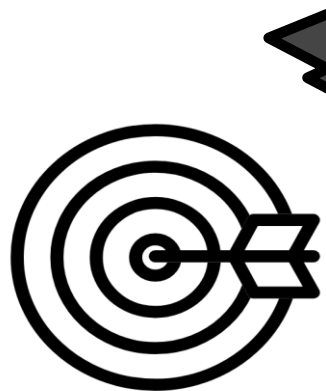
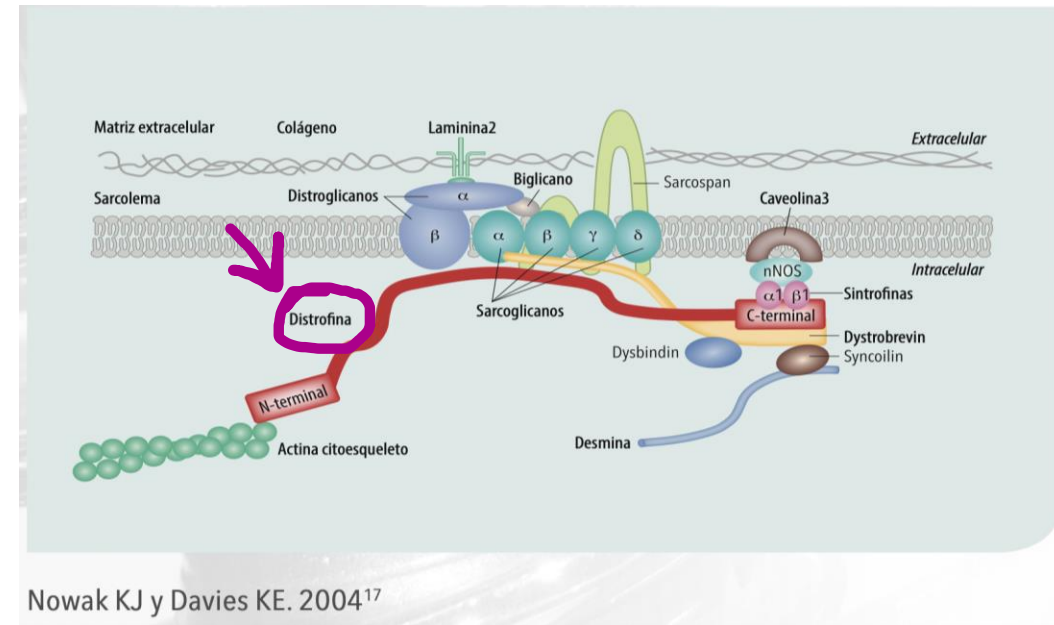
*Hospital Universitario Materno Infantil Torrecárdenas
(Almería)*



La distrofia muscular de Duchenne (DMC) es un trastorno genético (herencia recesiva ligada al cromosoma X) causado por mutaciones en el gen de la **distrofina**.

INTERVALO
PAUCISINTOMÁTICO

PROGRESIVIDAD



Diagnóstico
precoz



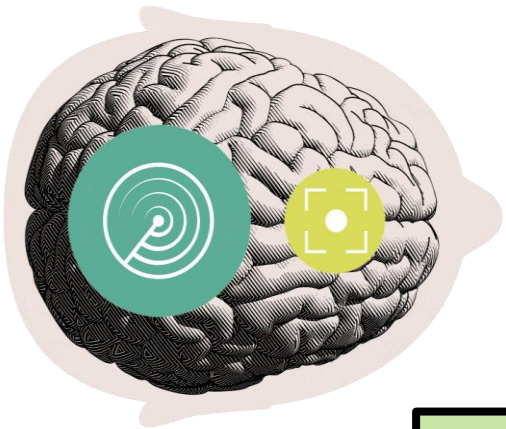
- Pruebas innecesarias
- Consejo genético
- Frenar progresión (tratamientos personalizados + CORTICOIDES).

Cochrane Library
Cochrane Database of Systematic Reviews

Corticosteroids for the treatment of Duchenne muscular dystrophy (Review)

Matthews E, Brassington R, Kuntzer T, Jichi F, Manzur AY

INTRODUCCIÓN



Analizar las características de pacientes afectados de distrofia muscular de Duchenne en un área hospitalaria de tercer nivel, estableciendo patrones clínicos, forma de presentación, diagnóstico así como respuesta al tratamiento y terapias futuras.

OBJETIVOS



TIPO DE ESTUDIO

Descriptivo retrospectivo



CRITERIOS DE INCLUSIÓN

1. Pacientes < 15 años
2. Diagnóstico DMD



PERIODO COMPRENDIDO

Desde digitalización
de historia clínica (2013)

VARIABLES

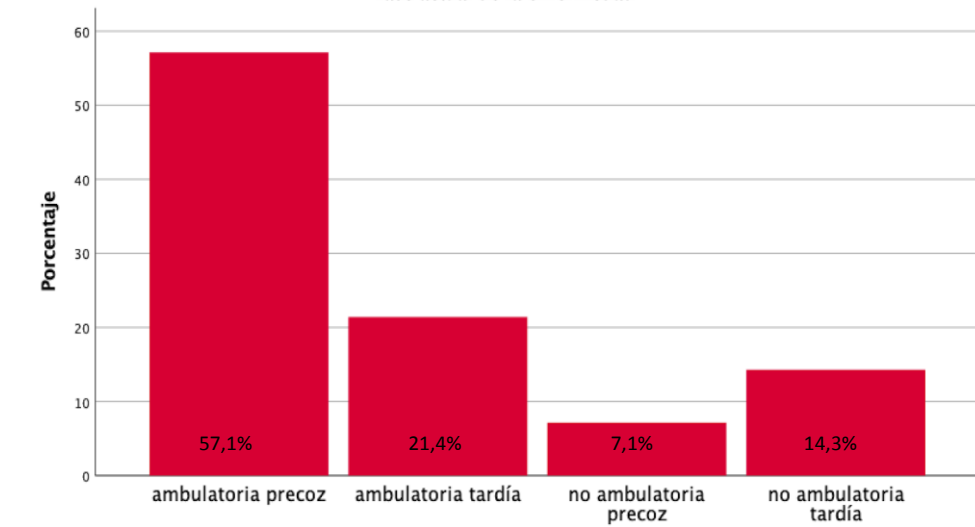
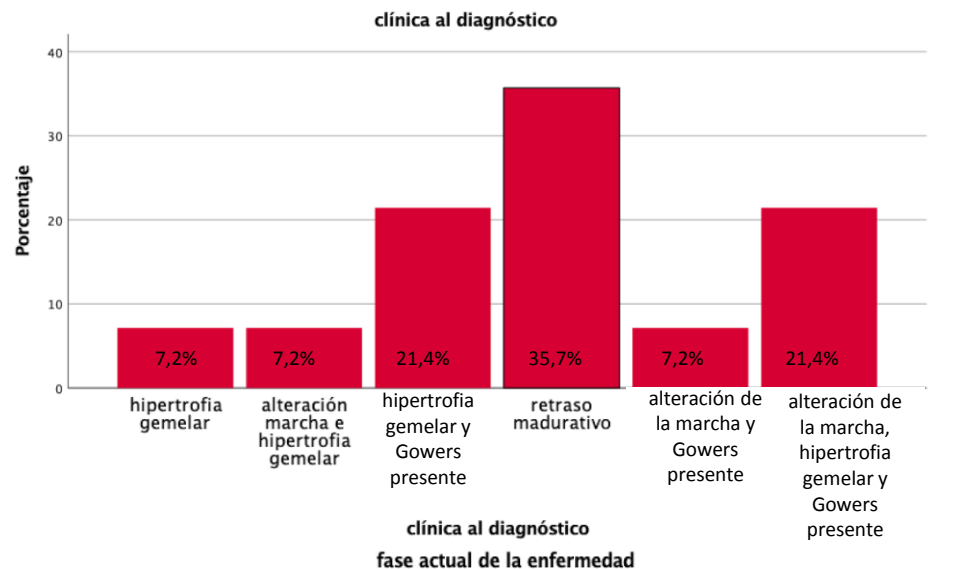
1. Edad
2. Edad al diagnóstico
3. Género
4. Niveles de CPK, GOT y GPT
5. Tipo de mutación
6. Estado de portador materno
7. Clínica inicial
8. Fase actual de la enfermedad
9. Inicio de corticoterapia
10. Terapias específicas
11. Comorbilidades
12. Adaptación curricular

MÉTODOS

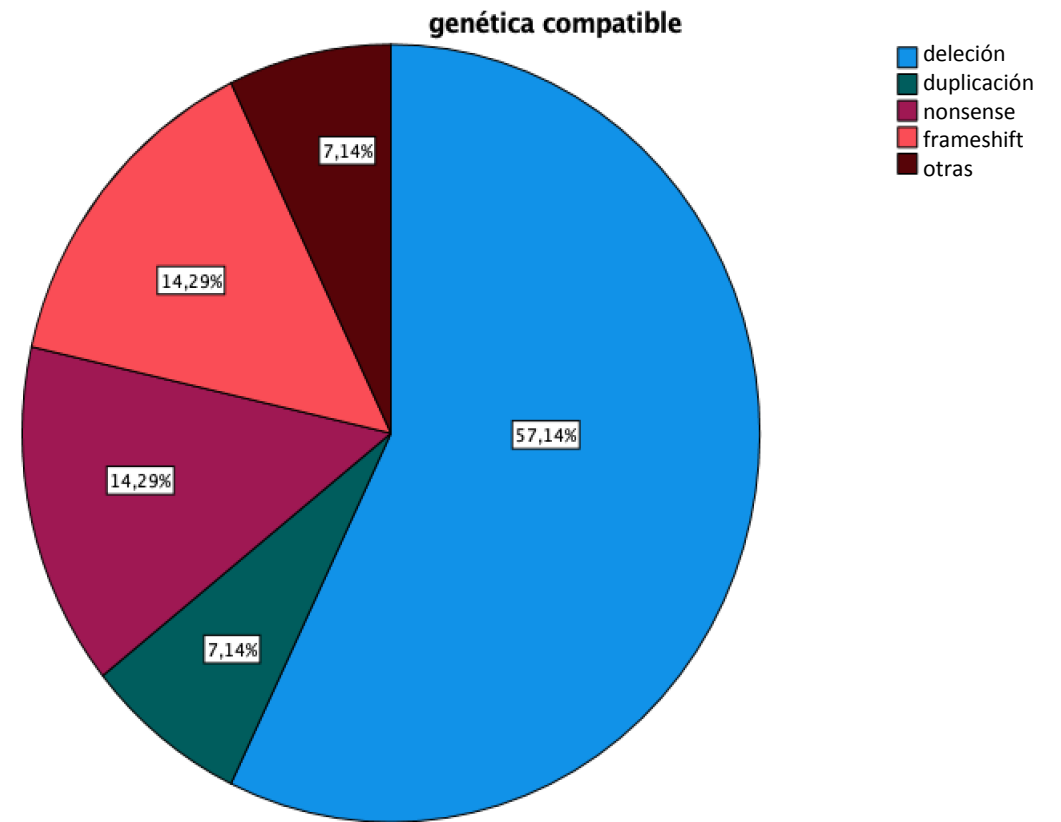
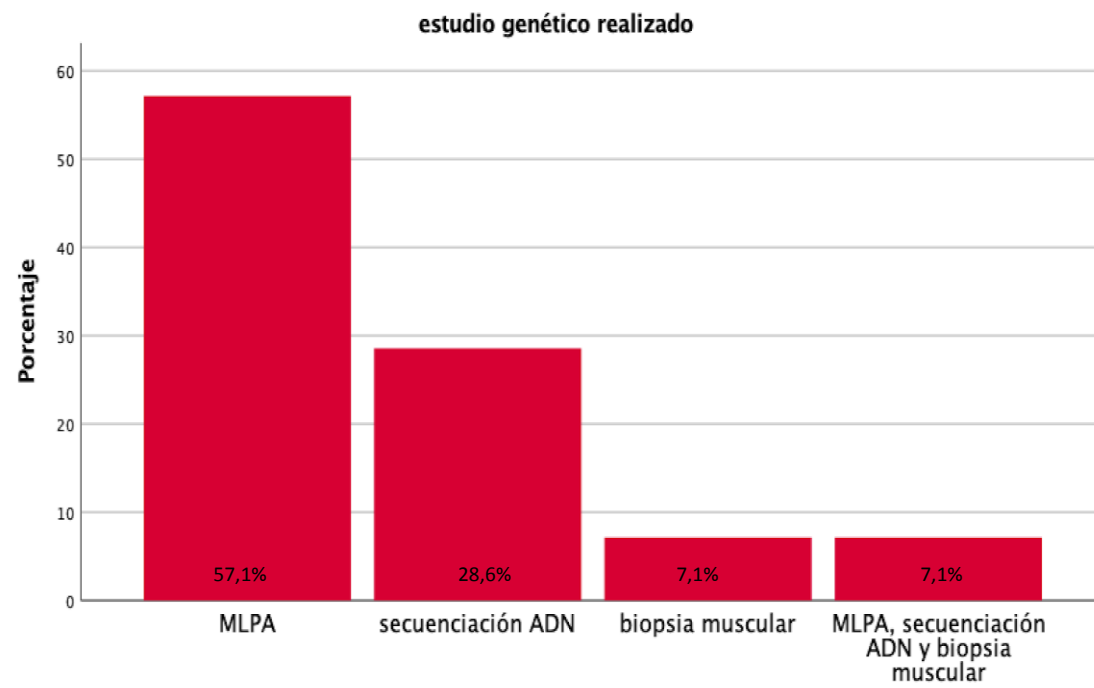
n pacientes analizados	14 (todos ellos varones)
media de edad al diagnóstico	3 años (rango: 1-8 años)
media de edad actual	10 años (rango 3-15 años)



RESULTADOS

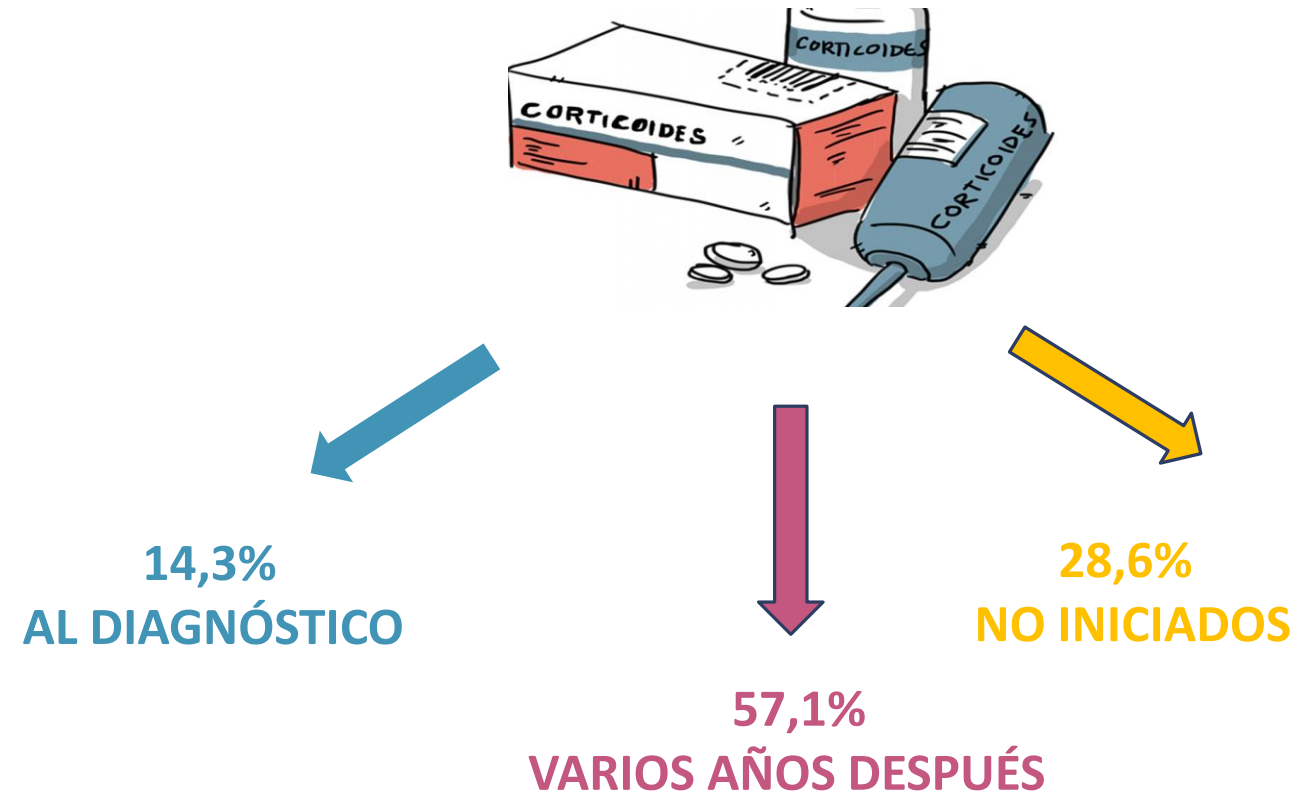


	Media	Rango	Pacientes con valores alterados	%
Niveles de CPK (UI/l)	14 975	(1 418- 27 627)	14	100
Niveles de GOT (UI/l)	339	(198- 591)	9	64,3
Niveles GPT (UI/l)	356	(244- 500)	9	64,3



Estado portador materno → 50%

	Número de pacientes	Porcentaje
Tratamiento corticoideo al diagnóstico	2	14,3%
Tratamiento corticoideo no iniciado al diagnóstico	12	85,7%
Por edad temprana	8	57,1%
No iniciados en ningún momento	4	28,6%
Tratamiento iniciado y suspendido por efectos secundarios	1	7,1%
Tratamiento givinostat	1	7,1%
Tratamiento eteplirsén	1 (candidato)	7,1%
Tratamiento ataluren	2 (candidatos)	14,3%
Candidatos a terapia génica	3	21,4%



	Número de pacientes	Porcentaje
Comorbilidades asociadas	12	85,7%
Cardiológica	2	14,3%
Digestiva	2	14,3%
Endocrinológica	2	14,3%
Combinadas	6	42,9%
Adaptación curricular	8	57,1%
No comorbilidades	2	14,3%



Disfunción leve-moderada de ventrículo izquierdo



Estreñimiento funcional



Fenotipo cushinoide, seguido de osteoporosis, talla baja y pubertad retardada iatrogénica

- El debut de enfermedad suele ser en forma de **retraso madurativo a los 3-5 años**, coincidiendo nuestra muestra con la mayoría de cohortes revisadas.
- Más de la mitad de nuestros pacientes (64,3%) presentaron enzimas hepáticas elevadas al diagnóstico, por lo que debería de tenerse en cuenta esta patología a la hora de realizar diagnóstico diferencial de **hipertransaminasemia**.
- Según series, aproximadamente el 70% de los individuos presentan una **mutación del tipo delección/duplicación**, testándose mediante **MLPA**.
- Tanto la **fisioterapia** como el tratamiento con **glucocorticoides**, a pesar del gran número de ensayos clínicos en fase II y III en relación a terapias específicas, continúan siendo las bases del tratamiento de esta patología.
- **Ninguno** de nuestros pacientes se encontraba recibiendo **terapia dirigida** a mutaciones puntuales, así como tampoco **terapia génica**.

