

Duchenne Muscular Dystrophy

FACT SHEET

What is Duchenne muscular dystrophy?

Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a genetic disorder that causes muscles to gradually weaken over time. A person with DMD will eventually lose the ability to walk and will have problems with breathing and his or her heart. It most often affects boys and occurs among all races and cultures. Sometimes this disorder affects other members of a person's family, but in many cases it is new to a family.

What are the signs of DMD?

A child who has DMD does not reach certain developmental milestones at the same time as other children of the same age, particularly motor or movement milestones. Most boys with DMD start walking later than other children and are thought to be clumsy and fall a lot. In some cases a child might have learning and speech delays.

Children with DMD might:

- Not be able to walk by 15 months of age
- Walk with the legs apart, on the toes, or walk with the belly pointed out (also called lordosis), or both
- Fall frequently
- Need help getting up from the floor or "walk" up their legs with their hands in order to stand (also called Gowers maneuver)
- Have difficulty with motor skills such as running, hopping, jumping, or climbing stairs
- Have larger calves than other children of the same size or age (also called pseudohypertrophy)
- Frequently complain of having tired legs
- Have behavior and learning difficulties
- Have delayed speech

Most children with motor or movement concerns do not have DMD, but should still be seen by a health care professional.

What causes DMD?

Children who have DMD make no or low amounts of a protein called dystrophin. Dystrophin acts like glue,

holding muscles together by keeping the structure of muscle cells. Without it, muscles weaken over time and become unable to work properly.

How and when is DMD diagnosed?

A simple and inexpensive blood test called creatine kinase (CK) can help make the diagnosis. If the test results are positive, the doctor might order additional tests. DMD is usually not identified until a child is 3 to 6 years of age, but can be diagnosed earlier.

What can I do if I think my child might have DMD?

Talk with your child's doctor or nurse. If you or your doctor think there could be a problem, ask for a referral to see a developmental pediatrician, neurologist, or other specialist and contact your local early intervention agency (for children younger than 3 years of age) or public school (for children 3 years of age or older) to find out if your child qualifies for intervention services. To find out whom to speak to in your area, you can contact the National Information Center for Children and Youth with Disabilities at www.nichcy.org/states.htm or call the Centers for Disease Control and Prevention (CDC) at **1-800-232-4636**. In addition, CDC has links to additional information for families on their Duchenne muscular dystrophy webpage at www.cdc.gov/ncbddd/duchenne.

If your child is diagnosed with DMD, there are many groups that can help you, including the Parent Project Muscular Dystrophy: <http://www.parentprojectmd.org> and the Muscular Dystrophy Association: <http://www.mda.org/>.

To help a child with DMD reach his full potential, it is very important to get help for him as early as possible. Acting early can make a real difference!

www.cdc.gov/actearly



Learn the Signs. Act Early.

Hoja informativa sobre la distrofia muscular de Duchenne

¿Qué es la distrofia muscular de Duchenne?

La distrofia muscular de Duchenne (DMD, por sus siglas en inglés) es un trastorno genético que ocasiona que los músculos se debiliten con el tiempo. Una persona con DMD, al pasar de los años, perderá la capacidad de caminar y tendrá problemas respiratorios y cardíacos. Se presenta, con más frecuencia, en los niños varones y ocurre en personas de cualquier raza o cultura. En ocasiones, este trastorno afecta a otros miembros de la familia, pero en muchos casos ocurre por primera vez.

¿Cuáles son los signos de la distrofia muscular de Duchenne?

Un niño con DMD no alcanza algunos indicadores del desarrollo al mismo tiempo que otros niños de su misma edad, especialmente en las áreas motoras o del movimiento. La mayoría de los niños varones con DMD empiezan a caminar más tarde que otros niños, se consideran torpes y se caen bastante. En ciertas ocasiones el niño podría tener retrasos en el aprendizaje y el habla.

Los niños con DMD podrían:

- No caminar a los 15 meses de edad
- Caminar con las piernas separadas o en las puntas de los pies o caminar con el estómago apuntando hacia arriba (también llamado hiperlordosis lumbar) o ambas
- Caerse con frecuencia
- Necesitar ayuda para levantarse del piso o tener que realizar la maniobra de Gowers, que implica poner las manos y rodillas en el piso mientras enderezan poco a poco el cuerpo apoyándose las manos sobre las piernas
- Tener dificultades con destrezas motoras como correr, dar saltitos, saltar o subir escaleras
- Tener pantorrillas más grandes que otros niños de la misma edad y el mismo tamaño (esto también se conoce como pseudohipertrofia)
- Con frecuencia quejarse de cansancio en las piernas
- Tener problemas del comportamiento y aprendizaje
- Tener retraso en el habla

La mayoría de los niños con problemas motores o del movimiento no tienen la distrofia muscular de Duchenne, pero aun así deben consultar con un profesional de atención médica.

¿Qué causa la distrofia muscular de Duchenne?

Los niños con DMD no producen una proteína llamada distrofina o lo hacen en poca cantidad. La distrofina actúa como un pegamento que sujeta los músculos al mantener la estructura de las células musculares. Sin esta proteína, los músculos se debilitan con el tiempo y no pueden funcionar adecuadamente.

¿Cómo y cuándo se diagnostica la distrofia muscular de Duchenne?

Un análisis de sangre sencillo y económico llamado creatinina (CK, por sus siglas en inglés) puede utilizarse para realizar el diagnóstico. Si los resultados de esta prueba son positivos, el médico puede ordenar otras pruebas adicionales. Por lo general, la DMD no se identifica en un niño sino hasta que tenga entre 3 y 6 años de edad, pero se puede diagnosticar antes.

¿Qué puedo hacer si creo que mi hijo tiene la distrofia muscular de Duchenne?

Hable con el médico o la enfermera de su hijo. Si usted o su médico piensan que podría haber algún problema, pídale al doctor que remita a su hijo a un pediatra del desarrollo, neurólogo u otro especialista y contacte a su agencia local de intervención temprana (para niños menores de tres años) o a su escuela pública (para niños de tres años o más) para averiguar si su niño reúne los requisitos para recibir servicios de intervención. Para averiguar con quién hablar en su área sobre este tema, puede contactar al Centro Nacional de Información para Niños y Jóvenes con Discapacidades (National Information Center for Children and Youth with Disabilities) en el sitio web www.nichcy.org/states.htm o llamando al teléfono **1-800-695-0285**. Además, los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) tienen enlaces a información adicional para familias sobre la distrofia muscular Duchenne en su sitio web www.cdc.gov/ncbddd/duchenne.

Si su hijo recibe un diagnóstico de distrofia muscular de Duchenne, hay muchos grupos que le pueden ayudar, como el Proyecto de los Padres de Familia contra la Distrofia Muscular (Parent Project Muscular Dystrophy) en <http://www.parentprojectmd.org> y la Asociación de Distrofia Muscular (Muscular Dystrophy Association) en <http://www.mda.org/>.

Es muy importante empezar la intervención tan pronto sea posible para ayudar al niño a alcanzar su máximo potencial. ¡Actuar rápido puede hacer una gran diferencia!

www.cdc.gov/pronto



Aprenda los signos. Reaccione pronto.