

7 septiembre 2025

¿Qué es la distrofia muscular de Duchenne?

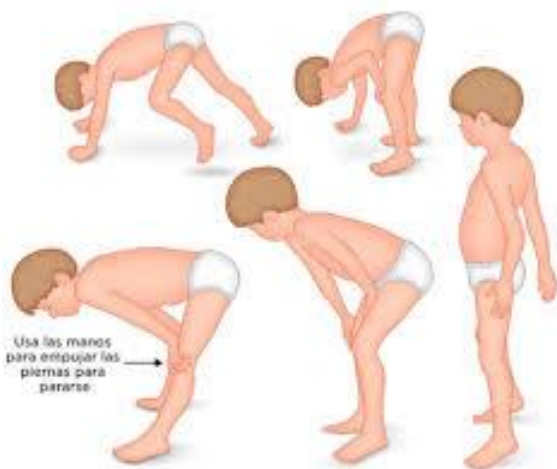
La distrofia muscular de Duchenne se caracteriza por debilidad y atrofia muscular de rápida progresión debida a la degeneración del músculo esquelético, liso y cardíaco. Es una distrofia poco frecuente, siendo su prevalencia de 1 caso por cada 3.500-9.300 nacimientos y afectando principalmente a varones. Se debe a la mutación en el gen DMD en el cromosoma X y que se encarga de la síntesis de la proteína distrofina. La enfermedad debuta en la primera infancia, observando retraso psicomotor global, sobre todo en la marcha. Así mismo, va acompañado de retraso en el habla. Una vez iniciada la marcha, esta suele ser anserina y para ponerse de pie realiza la maniobra de Gowers. Tienen dificultad para subir escaleras, correr y seguir el ritmo de sus compañeros. Se trata de una enfermedad evolutiva, en la que el paciente va perdiendo progresivamente capacidades motoras. Y más adelante, se ve afectada la capacidad respiratoria y el músculo cardíaco. Esto es lo que hace que lleve al fallecimiento a partir de la treintena. Es necesario que estos niños asistan a los servicios de Atención Temprana para recibir apoyo en el desarrollo psicomotor y logopédico. Así mismo, en edad escolar es fundamental que se les realice las adaptaciones oportunas.

<https://www.orpha.net/>

Día mundial de concienciación la Duchenne desde AELFA-IF

La labor de la **investigación** y de los y las **logopedas** es crucial para contribuir a mejorar la calidad de vida y de comunicación de las personas con Duchenne.

Desde AELFA-IF nos unimos a la acción y la investigación para construir **oportunidades de comunicación, salud y calidad de vida para todas las personas con Duchenne en todos los entornos.**



<https://images.app.goo.gl/qSojZLjCrUrhA56>