

IX Gala Benéfica de Premios ToroMundial 2017

Sábado, 20 de enero 2018- 20:00h

Teatro Buero Vallejo de Guadalajara

A BENEFICIO DE DIEGO "Una sonrisa de Puerta Grande"

¿Qué es la Distrofia Muscular de Duchenne?

La **Distrofia Muscular de Duchenne** es la distrofia muscular más común diagnosticada durante la infancia. Es una enfermedad muscular degenerativa que ataca desde el nacimiento destruyendo los músculos, y por la que los afectados terminan perdiendo totalmente su independencia. La debilidad muscular progresiva lleva a problemas médicos graves ya que todo en nuestro cuerpo está afectado muscularmente, la lengua, los pulmones, los intestinos, el corazón... La enfermedad es causada por una mutación en el gen que codifica la distrofina. Debido a que la distrofina está ausente, las células musculares se dañan fácilmente. La DMD se manifiesta principalmente en los varones debido a que el gen de la DMD se encuentra en el cromosoma X. La mutación del gen que causa Duchenne, generalmente se transmite de la madre al hijo, sin embargo un 35% de los casos ocurren por mutación espontánea "de-novo". Los niños necesitan silla de ruedas alrededor de los 12 años y **la expectativa de vida promedio es de 30 años.**

Una enfermedad terrible porque todos los enfermos lo empiezan a ser desde bebés...y al ser una enfermedad rara (1 de cada 3.500 niños) los fondos destinados a la investigación de manera oficial son escasos. Por eso hace unos años los papás y mamás de estos niños formaron la **Asociación Duchenne Parent Project España**, declarada de utilidad pública y a la que nos hemos asociado también nosotros, cuyo fin es recaudar fondos para financiar la investigación de esta enfermedad y encontrar una cura para estos pequeños.

www.duchenne-spain.org

Síntomas de Duchenne

El desarrollo de la DMD es bastante predecible. Los niños que presentan esta enfermedad muchas veces aprenden a caminar tardíamente. En los niños que empiezan a caminar, los padres podrán darse cuenta de un agrandamiento de los músculos de las pantorrillas, es decir, una pseudohipertrofia.

Un niño de edad preescolar con DMD puede parecer torpe y puede caerse con frecuencia. Al poco tiempo, tiene problemas para subir escaleras, levantarse del suelo o para correr. Al llegar a la edad escolar, el niño posiblemente camine sobre los dedos o la punta del pie, presentando una marcha un tanto rodante. Su marcha es insegura y se contonea y puede caerse con facilidad. Para tratar de mantener su equilibrio, saca su barriga y empuja los hombros hacia atrás.



Asimismo, tiene dificultad para levantar los brazos. Casi todos los niños con DMD dejan de caminar entre los 7 y los 12 años de edad. En los años de la adolescencia, las actividades que involucran los brazos, las piernas o el tronco requieren de ayuda o de apoyo mecánico.

Síntomas de Duchenne más comunes:

- **Retraso psicomotriz**
- **Debilidad muscular**
- **Atraso en el habla y problemas de conducta**
- **Necesita ayuda para levantarse del suelo, se apoya sobre sus piernas para levantarse (maniobra de Gower).**
- **Pantorrillas con desarrollo exagerado (pseudohipertrofia)**
- **Camina con marcha de pato y con postura lordótica lumbar.**
- **Dificultad para saltar, correr o subir escaleras**
- **Caídas frecuentes**

Sostiene los hombros y brazos hacia atrás de un modo encorbado cuando camina

Cintura hundida

Músculos de las nalgas débiles (los que enderezan la cadera)

Puede que las rodillas se doblen hacia sus pies

Músculos de las pantorrillas gruesos

Tendón del tobillo hace que el niño camine de puntas



Barriga salida porque los músculos están débiles

Muslos delgados y débiles sobre la parte de enfrente

Falta de equilibrio: se cae a menudo

Torpe, se tambalea y se tropieza al caminar

Este es Diego hoy:



Para ampliar información:

Laura Pascual

Tel. 696968844

unavidaparadiego@gmail.com

www.unavidaparadiego.com