

## **Distrofia muscular de Duchenne: presentación de un caso Duchenne muscular dystrophy: case report**

**Ramos Yáñez, Diana; Cruz, Daniel \*, Andrade Albán, Noemí \*\*.**

*Médico, Magister en Gerencia en Salud - Hospital Básico Pelileo*

*Ambato-Tungurahua email: [dianis\\_ramos@hotmail.com](mailto:dianis_ramos@hotmail.com)*

*\*Pediatra- Hospital Básico Pelileo*

*Ambato-Tungurahua email: [daniel\\_cruz@hotmail.com](mailto:daniel_cruz@hotmail.com)*

*\*\* Cardióloga - Docente Universidad Técnica de Ambato*

*Ambato-Tungurahua email: [nr.andrade@uta.edu.ec](mailto:nr.andrade@uta.edu.ec)*

### **CASO CLÍNICO**

**Resumen:** *La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) o Distrofia Muscular Progresiva, es una patología hereditaria con patrón recesivo ligado al cromosoma X, causada por una mutación del gen que codifica la proteína llamada distrofina. Esta alteración genética, conduce a una atrofia muscular proximal, causante de una dificultad progresiva para la deambulación, deformación de la columna vertebral, retraso mental en algunos casos y muerte alrededor de los veinte años de edad por falla cardiopulmonar. Se emprende una revisión bibliográfica de esta patología y por ende el estudio de este caso en particular, con el objetivo de notificar y contribuir en el registro de la prevalencia de esta enfermedad en el Ecuador. Se reporta el caso de un niño de siete años, indígena, proveniente de la parroquia rural Huambaló, perteneciente al cantón Pelileo (provincia de Tungurahua), que acude al Hospital Básico Pelileo por presentar dificultad en la deambulación. Es valorado clínicamente y con un enfoque diagnóstico hacia una enfermedad neuromuscular, se efectúa una serie de exámenes complementarios de imagen, hematométricos y estudio histopatológico. El algoritmo de este estudio ayuda al diagnóstico presuntivo y definitivo de Distrofia Muscular de Duchenne. Sin embargo, al tratarse de una enfermedad genética, el análisis cromosómico tiene gran relevancia y se ve corroborado sus características fenotípicas clásicas conforme a la literatura y evidencias médicas. Sin embargo resulta necesario, mejorar la calidad de vida de estos pacientes a través del cuidado de un equipo multidisciplinar de salud y el apoyo gubernamental.*

**Palabras clave:** *atrofia muscular, distrofia de Duchenne, hipertrofia muscular.*

**Abstract:** *Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) or Progressive Muscular Dystrophy is an inherited pathology with an X-linked recessive pattern caused by a mutation of the gene encoding the protein called dystrophin. This genetic alteration, leads to a proximal muscular atrophy, causing a progressive difficulty for ambulation, deformation of the spine, mental retardation in some cases and death around the age of twenty years due to cardiopulmonary failure. A bibliographical review of this pathology and therefore the study of this particular case, with the aim of notifying and contributing in the registry of the prevalence of this disease in Ecuador. The case of a seven-year-old Indian, from the rural parish of Huambaló, , belonging to the canton of Pelileo (province of Tungurahua), is reported. He visits the Pelileo Basic Hospital because of difficulty in walking. It is assessed clinically and with a diagnostic approach towards neuromuscular disease, a series of complementary imaging, hematometric and histopathological studies are carried out. The algorithm of this study helps the presumptive and definitive diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy. However, as it is a genetic disease,*

*the chromosomal analysis has great relevance and it is corroborated its classic phenotypic characteristics according to the literature and medical evidence. However, it is necessary to improve the quality of life of these patients through the care of a multidisciplinary health team and government support.*

**Keywords:** *Muscular atrophy, Duchenne dystrophy, muscular hypertrophy.*

## INTRODUCCIÓN

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), es la miopatía más frecuente en niños, según Coral R. y cols. Se presenta principalmente en varones, ya que se trata de una enfermedad ligada al cromosoma X con un patrón recesivo. Esta alteración causa la mutación en el gen distrofina ubicado en el brazo corto del cromosoma X región p21, lo que producirá debilitamiento muscular progresivo<sup>1,2,3</sup>. Se produce con una incidencia de aproximadamente 30 por 100 000 varones nacidos vivos<sup>4</sup>. Es causada por mutaciones del gen que codifica la proteína distrofina, en 65% debido a deleciones de uno o más de sus exones, 15% por duplicaciones y el resto por mutaciones puntuales<sup>2,5,6,7</sup>.

Según revisiones bibliográficas publicadas en el Centro para el Control y Prevención de Enfermedades (CDC por sus siglas en inglés), entre ellas Bushby K. y cols., refieren que la Distrofia Muscular de Duchenne tiene una incidencia de 1 en 3500-6000 nacidos vivos, afectando principalmente a varones. En mínimo porcentaje puede afectar a las mujeres, debido a la inactivación del cromosoma X, lo cual lleva al estado de XO. Una mujer portadora, tendrá un riesgo del 50% de tener hijos afectados, un 0% de ser portadores, mientras que sus hijas tendrán un 50% de ser portadoras<sup>5,8</sup>.

El cuadro clínico de la enfermedad consiste en fatiga y contracturas musculares, deformaciones esqueléticas especialmente en la columna vertebral, atrofia muscular de los miembros inferiores, que en conjunto causarán dificultad en la marcha y caídas frecuentes. La mayoría de los síntomas se inician antes de los cuatro años. Es una patología que compromete a todo tejido muscular, incluso al músculo del sistema cardiopulmonar. Esto conlleva a alteraciones en la

contracción cardíaca y neumonías por aspiración, que conducen a consecuencias letales en las etapas finales<sup>1,9</sup>.

Es poco frecuente que la muerte tenga una causa cardíaca, a pesar de que casi todos los pacientes presentan una miocardiopatía. Excepto en los casos de intenso estrés, como neumonía, las arritmias cardíacas son raras, el electrocardiograma (EKG) típico muestra un incremento neto RS en la derivación V1, ondas Q estrechas<sup>1,2</sup>.

En cuanto refiere a las pruebas de laboratorio la concentración sérica de creatina fosfoquinasa (CPK) está invariablemente elevada entre 20 y 100 veces el valor normal. La concentración es anormal al nacer, pero disminuye avanzada la enfermedad debido a la inactividad y la pérdida de masa muscular. La electromiografía (EMG) demuestra las características típicas de la miopatía. La biopsia muscular muestra fibras musculares de varios tamaños, así como pequeños grupos de fibras necróticas y en fase de regeneración. El tejido conectivo y la grasa remplazan a las fibras musculares perdidas<sup>4,6,7,10</sup>.

## DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO

Paciente masculino de siete años de edad, indígena, escolar, nacido en Baños y residente en la parroquia Huambaló (caserío San Francisco), cantón Pelileo, provincia de Tungurahua. Sus padres son indígenas, instrucción primaria y de bajos recursos económicos, dedicados a la agricultura y carpintería respectivamente.

Es producto de segunda gesta, etapa que cursó sin patología. Nace por parto céfalovaginal sin complicaciones aparentes. A los seis meses de vida, ya presenta un inadecuado desarrollo psicomotriz, no se sienta solo, ausencia de gateo.

Se destaca un retardo en la deambulaci3n a los dos a~os, camina con apoyo y presenta una incapacidad para subir las gradas. Su r3gimen de inmunizaciones es incompleto (solo hasta los cuatro meses de edad), retomando el esquema a los cinco a~os.

Al cuarto a~o de vida, en una valoraci3n m3dica, se establece el diagn3stico de pie plano, iniciando la ortopedia (calzado y plantillas) para solucionar el problema. Sopesar de esta terap3utica, se incrementa la dificultad ambulatoria. Su madre acude con su ni~o al servicio pedi3trico del Hospital B3sico Pelileo, consulta por la dificultad para deambular desde los dos a~os de edad, debilidad en la marcha y las m3ltiples caídas a repetic3n que presenta su ni~o.

Al examen f3sico, el ni~o presenta un lenguaje adecuado, su coeficiente intelectual es el promedio de la poblaci3n. Se destaca una marcha caracter3stica en puntillas, de 3nade (movimientos laterales del tronco exagerados y elevaciones de la cadera). Se observ3 un leve desnivel de los hombros y caderas (Figura N. 1), una lordosis lumbar que exagera a los om3platos (Figura N. 2-3). El aparato cardiopulmonar sin patolog3a aparente. En las extremidades inferiores, sobresale una hipertrofia de m3sculos gastrocnemios (Figura N. 2-3), hiperextensi3n del pie y pie plano grado III. Se evidencia el signo de Gowers (apoyo de las manos sobre sus muslos al levantarse del estado sentado).



**Figura N. 1:** Ni~o de siete a~os de edad con DMD, note el desnivel de hombros y caderas (Cortes3a: 3rea de Pediatr3a Hospital B3sico Pelileo).

Bajo estos antecedentes, el diagn3stico presuntivo se enfoca a una Distrofia Muscular de Duchenne, se solicita los siguientes ex3menes complementarios:

Pruebas hematométricas, entre ellas las enzimas (Tabla N. 1):

**Tabla N.1:** Resultado de enzimas sanguíneas del niño de siete años

Exámenes	Resultado	Valor de referencia
<b>Creatinfosfoquinasa (CPK)</b>	7325	0 - 247 U/L
<b>Deshidrogenasa Láctica (LDH)</b>	2540	0 - 764 U/L
<b>Aldolasa</b>	58	0 - 7,6 U/L

**Fuente:** Laboratorio Clínico Bacteriológico Med-Lab.

**Radiográficas:** En la Rx anteroposterior de tórax se evidencia una curvatura de la columna dorsal, lateralizada hacia la derecha con un ángulo de Cobb de 10°, que orienta hacia el

diagnóstico de una escoliosis dorsal (Figura N. 4). En la Rx lumbar lateral, se evidencia una discreta lordosis, cuyo ángulo lordótico es de 68° y con una cifosis dorsal compensatoria (Figura N. 5).



**Figura N. 4:** Radiografía anteroposterior de tórax, en la que se puede apreciar la Escoliosis dorsal (Cortesía: Departamento de Radiología Hospital Básico Pelileo).



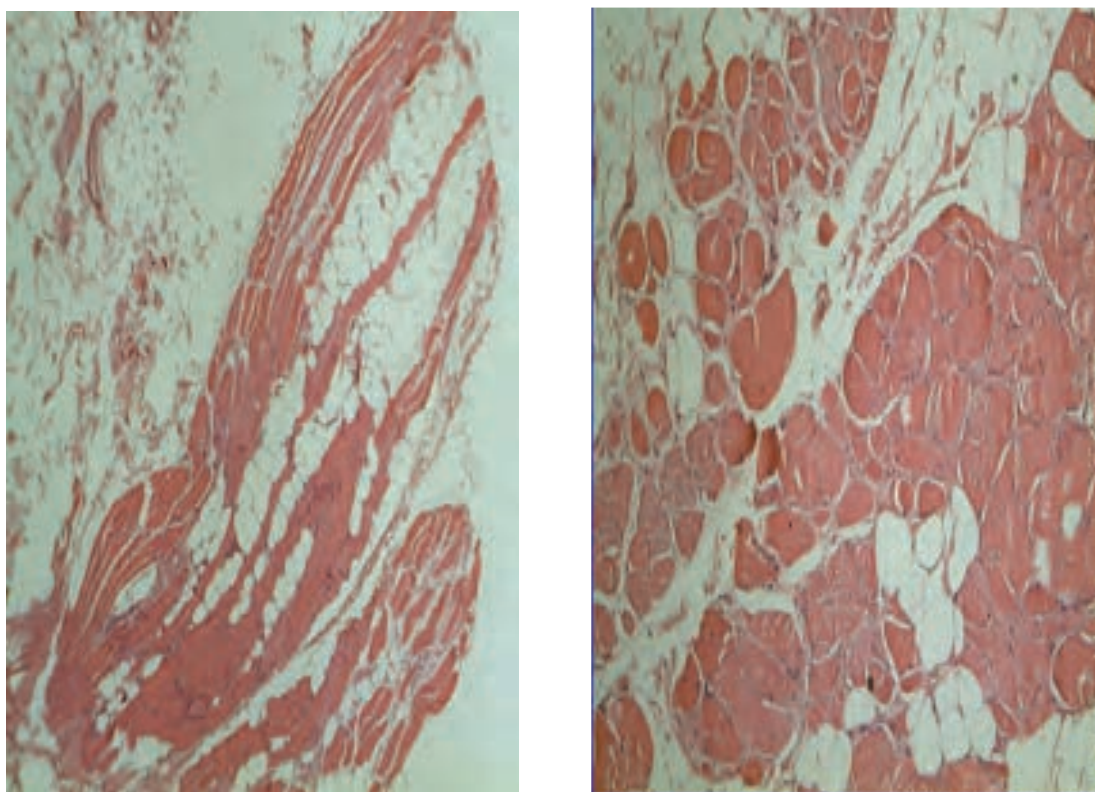
**Figura N. 5:** Radiografía lumbar lateral, en la que se puede apreciar la Lordosis lumbar (Cortesía: Departamento de Radiología Hospital Básico Pelileo).

**Electrocardiograma:** eje de QRS indeterminado, ritmo sinusal, eje de onda P a 30°, frecuencia cardíaca de 80 lat por min, ondas S profundas en derivaciones precordiales, signos de sobrecarga ventricular derecha.

**Biopsia de los músculos gastrocnemios:** los cortes histológicos muestran haces musculares con variación en el tamaño, algunos presentan

degeneración hialina, también se aprecia fibrosis focal y marcada infiltración grasa, que reporta el diagnóstico de biopsia de músculo gastrocnemio lateral derecho, compatible con Distrofia Muscular de Duchenne, pero para la confirmación diagnóstica se sugiere realizar inmunohistoquímica distrofina y coloración de tricrómico (Figura N. 6-7).





**Figura N. 6-7:** Histopatológico de músculo gastrocnemio, que evidencia importante infiltración grasa (Cortesía: Departamento de Histopatología Hospital Provincial Docente Ambato).

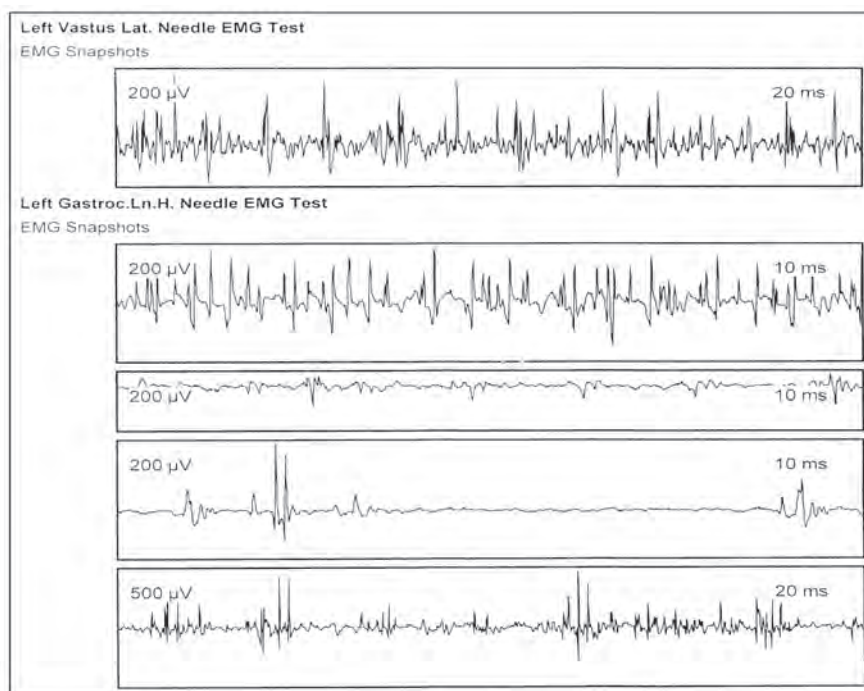
Electromiografía: se compara la actividad eléctrica del músculo vasto lateral izquierdo con el músculo gastrocnemio del mismo lado. Se detecta fibrilaciones, fasciculaciones ondas positivas, descargas

miotónicas y baja amplitud de los potenciales, lo que traduce una miopatía clase distrofia muscular y en este caso tipo Duchenne (Tabla N. 2 y Figura8).

**Tabla N. 2:** Resumen de Electromiografía con agujas del niño estudiado

Músculo	Fibrilación	Ondas positivas	Patrón de Interferencia	Potencial de la Unidad Motriz	Reposo	Área de Inserción
Vasto Lateral	-	-	+	Normal	Silencio eléctrico	Normal
Gastrocnemio	+	+	-	Miopatía	Actividad espontánea	Aumentada

**Fuente:** Laboratorio de Electromiografía Hospital Provincial Docente Ambato.



**Figura N. 8:** Ondas electromiográficas de los músculos vasto lateral y gastrocnemio izquierdo, que presentan fasciculaciones y fibrilaciones, descargas miotónicas y baja amplitud de potenciales (Cortesía: Laboratorio de Electromiografía Hospital Provincial Docente Ambato).

## DISCUSIÓN

Al sospechar una Distrofia Muscular de Duchenne, se debe establecer un diagnóstico diferencial una variedad, la Distrofia Muscular de Becker, pero resulta complicado, ya que produce casi la misma sintomatología. La Distrofia de Becker, es causada por un defecto del mismo gen que codifica la distrofina y presenta un patrón de herencia idéntico a la DMD, pero su diferencia yace en que las mutaciones son puntuales en lugar de deleciones. Además, la Distrofia de Becker tiene un patrón clínico tardío, que comienza alrededor de los siete a quince años, lo cual no es acorde con la clínica del paciente en este caso <sup>4, 11, 12, 13</sup>.

Como es característico en la DMD, en el presente caso la sintomatología se inició antes de los cuatro años de edad. Caracterizado por debilidad muscular progresiva, principalmente en la pelvis y piernas, que ocasionó dificultad para la deambulaci3n y debilidad muscular. Progresivamente se produce hipertrofia de los músculos gastrocnemios de las extremidades

inferiores, que posteriormente son reemplazados por tejido graso. Esto agrava aún más la marcha y le proporciona a esta miopatía el nombre de Distrofia Pseudo hipertrófica de Duchenne <sup>1, 14</sup>.

La debilidad muscular de los miembros inferiores es evidente, que provoca la presencia del signo de Gowers, observado en el paciente de estudio. Existe acortamiento de las fibras musculares y fibrosis del tejido conjuntivo, causando contracturas musculares en las piernas e incapacidad en la flexi3n-extensi3n del pie durante la marcha, que obliga a una marcha de ánade, signo también observado en nuestro paciente <sup>1, 8, 14</sup>.

Estudios científicos, como el realizado por Kanti U. y cols., refieren que se producen deformaciones óseas, especialmente en la columna vertebral, lordosis y/o escoliosis, como en el caso, donde presenta un ángulo lordótico de 68° y desviaci3n de la columna dorsal hacia la derecha. Estas deformaciones agravan la postura y deambulaci3n del paciente, caracterizado por el desnivel visto

entre los hombros y crestas ilíacas, añadido a la impresión de un abdomen globoso. A la edad promedio de 12 años, los afectados necesitan zapatos ortopédicos para caminar y progresivamente silla de ruedas <sup>4,6,15</sup>.

En etapas avanzadas, es decir entre los once y veinte años, se produce debilitamiento de la pared muscular torácica, la capacidad vital forzada disminuye a 60-70% de la normal, se presenta una disminución en la capacidad para toser y aumento de frecuencia de neumonías, complicaciones que llevan a su muerte temprana, complicaciones aún no observadas en el niño <sup>6,16,17</sup>.

Las anomalías electrocardiográficas pueden presentarse desde edad temprana, siendo más evidentes posterior a una falla respiratoria. Se reporta aumento de R-S en V1, ondas Q profundas en V5-V6, QT prolongado, PR corto, posteriormente arritmias especialmente auriculares y taquicardia en reposo. El estudio electrocardiográfico del niño demuestra signos de sobrecarga ventricular derecha; aunque por el momento no presenta sintomatología evidente, este reporte nos alerta de su inevitable falla cardíaca a futuro <sup>9,17,18</sup>.

La musculatura del aparato digestivo también se compromete, lo que conlleva a debilidad en los músculos de la masticación, deglución y retardo en el vaciamiento gástrico, consecuentemente promueve a neumonías por aspiración. Además, se produce una disfunción abdominal crónica que se caracteriza por distensión, hipomotilidad e impactación fecal. Esto no se ha desarrollado en el niño, pero se tendrá en cuenta para prever una adecuada nutrición <sup>7,17</sup>.

El diagnóstico de la DMS se realiza mediante la cuantificación de la Creatinfosfoquinasa CPK, la cual se eleva en 10 a 50 veces que la cifra normal, como principal marcador bioquímico, acompañado de la elevación de aldolasa sérica, deshidrogenasa láctica y transaminasas hepáticas. Al paciente de estudio se le practicaron los tres primeros marcadores, los cuales resultaron elevados en 30 veces la creatinfosfoquinasa, 8 veces la aldolasa y 3 veces la deshidrogenasa láctica, en relación con los valores referenciales <sup>2,6,7</sup>.

En la electromiografía se observa una reducción de fibras musculares efectivas en una unidad motora, potenciales de la unidad motora de corta duración, baja amplitud y contracción poco sincronizada, y aumento de las formas polifásicas, que reflejan la pérdida de la fibra muscular. Los datos observados en el presente caso confirman una distrofia muscular tipo Duchenne <sup>19</sup>.

Al realizar una biopsia muscular se pueden observar fibras necróticas, infiltración de macrófagos, linfocitos, fibras inmaduras, hipertrofia muscular y su remplazo por tejido adiposo, que provoca una pseudohipertrofia observada en el niño y que agrava aún más la dificultad para caminar. Se puede realizar la detección de la distrofina por pruebas de inmunohistoquímica e inmunofluorescencia, para averiguar si existe un déficit total o parcial de la proteína <sup>2</sup>.

El diagnóstico prenatal de esta patología se puede obtener mediante el análisis del ADN para detectar las mutaciones más frecuentes. A futuro, si la madre se embaraza, se le podría practicar este análisis. La evidencia científica refiere la posibilidad de realizar un análisis indirecto, mediante el estudio de la segregación familiar de polimorfismos presentes en el DNA, lo que ha hecho posible identificar al cromosoma X portador del gen defectuoso en la madre y posible afectación fetal, que se corroboró con el examen sanguíneo del ADN tras el nacimiento <sup>20</sup>.

La Academia Americana de Neurología, recomienda la terapia de corticoesteroides, especialmente la prednisona, a una dosis de 0,75 mg/kg a día altera de forma significativa la progresión de la distrofia de Duchenne en hasta 3 años. A pesar de estos resultados favorables, algunos pacientes no toleran el tratamiento con glucocorticoides, la ganancia de peso representa un impedimento para algunos chicos, el tratamiento debe ajustarse de forma individual <sup>7,16,21</sup>. Escolar D. y cols. realizaron un estudio randomizado doble ciego en el año 2011, donde se comparó la administración de prednisona a una dosis diaria de 0,75 mg/k con la administración de 10 mg/k cada fin de semana.

Se concluyó que la eficacia y seguridad de ambos tratamientos son similares para la preservación de la fuerza muscular, movilidad, conservación de la función cardiopulmonar. El niño estudiado debe recibir esta terapia profiláctica, para lo cual se gestionará la ayuda económica o la referencia a un centro especializado<sup>13,22</sup>.

Cada día se prueba nuevos tratamientos como la terapia génica, para restaurar la distrofina, incluyendo la transferencia de plásmidos, omisión de exones y terapia de microdistrofina asociada con adenovirus. Muntoni F. y cols. estudiaron la técnica de antisentido, en 19 niños de Londres, a los que se les administró un nuevo fármaco llamado AVI-4658, el cual actúa como un “bisturí molecular” al extraer una pieza del código genético para reparar la porción defectuosa. A dosis altas se logró restaurar la producción de distrofina en 7 de los niños hasta en un 20%. Estos asombrosos resultados tienen resultados prometedores, que posteriormente se avalarán mediante la realización de ensayos clínicos<sup>23,24,25</sup>.

## CONCLUSIONES

El pronóstico de estos pacientes es malo, tienen una mala calidad de vida por la discapacidad que acarrea. El paciente aquí estudiado requiere fisioterapia y rehabilitación para retrasar la pérdida de capacidades funcionales y prevenir complicaciones musculoesqueléticas tardías. Es importante la proporción de ortesis de miembros inferiores que eviten la deformación acelerada de los miembros inferiores, así como la dotación de silla de ruedas a los enfermos en etapas tardías, que han perdido su funcionalidad de extremidades, que generalmente ocurre a los diez años.

Si bien es cierto se trata de una miopatía progresiva, sumado a la mala calidad de vida, los mismos tienen un deceso prematuro causado por falla cardíaca y pulmonar, lo que incrementa los criterios para catalogarla como una enfermedad genética letal a temprana edad.

La detección y control de discapacidades, ha sido apoyada en gran manera por las entidades gubernamentales, programas que deben estudiar minuciosamente los casos como el expuesto,

para la dotación de ayuda económica y emocional a los implicados, consecutivamente su referencia a un centro específico de este tipo de enfermedades catastróficas.

En Ecuador, contamos con la Asociación de Distrofia Muscular de Ecuador y la Fundación Ecuatoriana por la Distrofia Muscular, instituciones ubicadas en Quito, donde se registra la prevalencia de dicha patología y se realiza su manejo. Es imperiosa la instauración de centros que actúen como redes provinciales, para el alcance de los afectados.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Cammarata-scalisi F, Camacho N, Alvarado J, Lacruz-rengel M: Distrofia muscular de duchenne, Presentación clínica. *Rev chil pediatr* 2008; 79(5): 495-501.
2. Coral R, López L, Ruano L, Gómez B, Fernández F, Bahena E: Distrofias musculares en México: un enfoque clínico, bioquímico y Molecular. *Revista de Especialidades Médico-Quirúrgicas* 2010;15(3):152-160.
3. Cabezudo P, Moreno E, Calvo R: Distrofia muscular de Duchenne. Presentación atípica y diagnóstico precoz. *Arch Argent Pediatr* 2015;113(3): e149-e152.
4. Barohn RJ: Distal myopathies and dystrophies. *Semin neurol* 13:247, 1993
5. Fonseca D, Silva C, Mateus H, Restrepo C: Identificación de deleciones en portadoras de distrofia muscular de Duchenne. *Acta Med Colomb* 2008; 32: 63-67.
6. Tsao CY, Mendell JR: Coexisting muscular dystrophies and epilepsy in children. *J Child Neurol* 2006; 21:148-50.
7. Tay SK, Khng HH, Low PS, Lai PS: Diagnostic strategy for the detection of dystrophin gene mutations in asian patients and carriers using immortalized cell lines. *J Child Neurol* 2006; 21: 150-5.
8. Jung Y, Hee J, Kyung S, Kim J, Yoon J, Joon S: The Correlation Analysis of Functional Factors and Age with Duchenne Muscular Dystrophy. *Ann Rehabil Med* 2012; 36: 22-32.
9. Muntoni F, Cirak S: Arechavala-Gomez V, Guglieri M, Feng L, Torelli S: Exon skipping and dystrophin restoration in patients with Duchenne muscular dystrophy after systemic



phosphorodiamidate morpholino oligomer treatment: an open-label, phase 2, dose-escalation study. *The Lancet*. 2011; 378: 595-605.

10. Rodríguez I, Fuentes C, Molina F: Rehabilitación respiratoria en el paciente neuromuscular: efectos sobre la tolerancia al ejercicio y musculatura respiratoria. Resultado de una serie de casos. *Rev Chil Enf Respir* 2013; 29: 196-203.

11. Pagon R, Bird T, Dolan C: Dystrophinopathies. *GeneReviews*; 2011.

12. Canizales S, Salamanca F, García N, Arenas D: Identificación de mutaciones y diagnóstico molecular de portadoras en familias mexicanas con distrofia muscular Duchenne/Becker. *Revista Electrónica Nova Scientia*. 2008; 1(1): 136-149.

13. Camacho A: Distrofia Muscular de Duchenne. *Pediatr Contin*. 2014; 12(2): 47-54.

14. Yiu E, Kornberg A: Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Paediatrics and Child Health* 2015; 51(8): 759-764.

15. Baumgartner M, Argüello D: Distrofia muscular De Duchenne (revisión bibliográfica). *Revista Médica de Costa Rica y Centroamérica*. 2008; LXV(586): 315-318.

16. Kanti U, Syed M, Mehdian H, Webb J: Spinal Deformity Correction in Duchenne Muscular Dystrophy (DMD): Comparing the Outcome of Two Instrumentation Techniques. *Asian Spine Journal*. 2011; 5(1): 43-50.

17. Wansapura J, Hor K, Mazur W, Fleck R, Hagenbuch S, Benson D: Left ventricular T2 distribution in Duchenne Muscular Dystrophy. *Journal of Cardiovascular Magnetic Resonance*. 2010; 12(14): 1-8.

18. Chaustre D, Chona W: Distrofia muscular de duchenne. Perspectivas desde la rehabilitación. *Rev Fac Med*. 2011; 19(1): 45-55.

19. Bonfim M, Costa F, Ferreira A, Nogueira M, Helfenstein F, Luna B: Distrofia Muscular de Duchenne: Análisis Electrocardiográfica de 131 Pacientes. *Arq Bras Cardiol* 2010; 94(5): 602-606.

20. Hoffman E, Bronson A, Levin A, Takeda S, Yokota, Baudy A: Restoring Dystrophin

Expression in Duchenne Muscular Dystrophy Muscle. *The American Journal of Pathology*. 2011; 179(1): 12-22.

21. Vázquez N, Ibarra L, Escobar R, Ruano L, García N: Diagnóstico y tratamiento con esteroides de pacientes con distrofia muscular de Duchenne: experiencia y recomendaciones para México. *Rev Neurol* 2013; 57(10): 455-462.

22. Morales A, Delgado W, Borjas L, Hernández M, Zabala W, Solís E: Diagnóstico molecular in útero de distrofia muscular de Duchenne. *Rev Obstet Ginecol Venez* 2008; 68(4): 228-232.

23. Escolar D, Hache L, Clemens P, Cnaan A, McDonald C, Viswanathan V: Randomized, blinded trial of weekend vs daily prednisone in Duchenne muscular Dystrophy. *Neurology*. 2011; 77: 444-452.

24. Stanley N, Crosbie R, Miceli M, Spencer M: Emerging genetic therapies to treat Duchenne muscular dystrophy. *Curr Opin Neurol*. 2009; 22(5): 532-538.

25. Duan D: Duchenne muscular dystrophy gene therapy: Lost in translation. *Res Rep Biol*. 2011 March; 2011(2): 31-42.

---

## LOS AUTORES

### Ramos Yáñez Diana

Médico, Magister en Gerencia en Salud - Hospital Básico Pelileo.

### Cruz Daniel

Pediatra- Hospital Básico Pelileo.

### Andrade Albán, Noemí,

Cardióloga- Docente Universidad Técnica de Ambato.

---

**RECIBIDO:** agosto 10, 2017

**APROBADO:** septiembre 14, 2017

