

Distrofia muscular de Duchenne

Isabel Villalaz, Litabeth Ferdin, Daniela Lara

Docente: Efraín Callender 

Facultad de Ciencias de la Salud, Licenciatura en Fisioterapia,

Asignatura: Fisiología

isabelvillalaz20@gmail.com, litagonzaliz@gmail.com, danielalara.1407@hotmail.com, callenderefraim@gmail.com

DOI: 10.37594/sc.v1i4.1281

Resumen

La distrofia muscular de Duchenne es una de las miopatías hereditarias musculares esqueléticas, que provocan la invalidez en la primera década de vida y, luego, la muerte por fallos respiratorios o cardíacos. El gen responsable de la enfermedad se conoce como DMD y se localiza en el brazo corto del cromosoma X. Tras el análisis de los resultados obtenidos después de aplicada la metodología de laboratorio el feto resultó estar enfermo, y la familia optó por la interrupción del embarazo. frecuentes que existen. Se caracteriza por la degeneración de las fibras. Objetivo: dar a conocer la enfermedad y el tratamiento fisioterapéutico que se puede seguir para ayudar a mejorar y controlar dicha enfermedad. Métodos: Se realizó un estudio de tipo observacional y descriptivo, donde se revisaron las historias clínicas de pacientes con el diagnóstico de distrofia muscular de Duchenne, donde se describieron los aspectos clínicos y paraclínicos de la entidad. Resultados: El promedio de edad para el momento del diagnóstico fue de cinco años. Seis presentaron retardo del desarrollo psicomotor y la marcha se encontró alterada en siete pacientes siendo este el principal motivo de consulta junto a caídas frecuentes. Tres pacientes habían fallecido al final del período en estudio. Conclusiones: Se requiere de un tratamiento multidisciplinario para retrasar la evolución de la enfermedad, mientras no se disponga de un tratamiento curativo. Es necesario conocer los aspectos representativos de esta enfermedad para realizar su diagnóstico precoz.

Palabras clave: Distrofia muscular de Duchenne, gen, mutación, alteración, tratamiento.

Duchenne muscular dystrophy

Abstract

Duchenne muscular dystrophy is one of the hereditary skeletal muscle myopathies, leading to disability in the first decade of life and then death from respiratory or cardiac failure. The gene responsible for the disease is known as DMD and is located on the short arm of the X chromosome. After analysis of the results obtained after the laboratory methodology was applied, the fetus was found to be sick, and the family opted for termination of the pregnancy. It is characterized by degeneration of the fibers. Objective: to make known the disease and the physiotherapeutic

treatment that can be followed to help improve and control the disease. Methods: An observational and descriptive study was carried out, where the clinical histories of patients with the diagnosis of Duchenne muscular dystrophy were reviewed, where the clinical and paraclinical aspects of the entity were described. Results: The average age at the time of diagnosis was five years. Six had delayed psychomotor development and gait was found to be impaired in seven patients, this being the main reason for consultation together with frequent falls. Three patients had died by the end of the period under study. Conclusions: A multidisciplinary treatment is required to delay the evolution of the disease, as long as a curative treatment is not available. It is necessary to know the representative aspects of this disease in order to make an early diagnosis.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy, gene, mutation, alteration, treatment.

1. Introducción

Las distrofias musculares forman parte de una variedad de alteraciones genéticas que se encuentran asociadas a diversas mutaciones de genes que llevan a debilitamiento y atrofia muscular progresiva. La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), es una alteración ligada al cromosoma X recesivo, que causa la mutación en el gen distrofina ubicado en Xp21. Es fatal y presenta una incidencia estimada en 1 de 3500 nacidos masculinos. El principal hallazgo es el debilitamiento muscular progresivo relacionado con la deficiencia de la proteína sarcolemmal de 427-kda denominada distrofina. Existen un amplio rango de síntomas en la enfermedad, que pueden retrasar el diagnóstico, la mayoría de las alteraciones se inician antes de los cuatro años, comúnmente caracterizados por dificultad en la marcha y caídas.

La distrofina es un gen de gran tamaño que consta de 2,6 millones de pares de bases de ADN y contiene 79 exones. En dos tercios de los casos la enfermedad se transmite por una mujer portadora y el tercio restante proviene de mutaciones de novo, sin historia familiar de la enfermedad. Aproximadamente 60% de los casos de DMD están asociados con una gran delección intragénica de uno o más exones localizados de manera importante en la región proximal y central del gen (exones 3-7 y 44-55 respectivamente). Alrededor de 6% de las mutaciones están asociadas con duplicación de un gran segmento y el resto de los casos resulta de mutaciones puntuales, pequeñas delecciones o inserciones. En el siguiente informe haremos referencia de una serie de casos evaluados en nuestra institución para conocer las principales características de presentación clínico- patológicas de la DMD y se realizará una revisión sobre los aspectos clínicos y terapéuticos de este tipo de distrofia muscular.

Fisioterapia en distrofia muscular de Duchenne

Los que padecen de esta enfermedad no deben permanecer en cama de forma prolongada y conviene estimularlos para que mantengan una vida lo más normal y completa posible, evitando la obesidad y practicando ejercicios mientras sea posible, es preciso por tanto facilitar al paciente una terapia física adecuada, donde se trataran los síntomas y las complicaciones que vayan apareciendo, como fracturas, contracturas, problemas motores de coordinación, infecciones pulmonares y descompensación cardiaca.

Mientras no haya una terapia efectiva para curar la enfermedad, los pacientes deben recibir el apoyo necesario para mejorar en todo lo posible su calidad de vida.

Es muy importante el entrenamiento del paciente y su familia en los conocimientos de la rutina de ejercicios de elongación que sirven para evitar o retrasar las deformaciones que producen dolores y que afectan a la capacidad de movimiento y mantener así más tiempo la capacidad de andar.

Se debe hacer un programa preventivo para mantener en buenas condiciones la musculatura implicada y evitar posibles complicaciones. Se aplicarán técnicas de fisioterapia, en donde se focaliza específicamente en el ejercicio físico y con ello la aplicación directa de la biomecánica en la rehabilitación física del individuo.

La fisioterapia en esta enfermedad se basará en mejorar y ayudar a los pacientes con:

- Control postural.
- Mantener la fuerza muscular y las actividades motrices que el paciente conserve.
- Sesiones cortas para evitar la fatiga.
- Prevenir la aparición de contracturas.
- Mantención de la flexibilidad. Mediante movilizaciones pasivas y estiramientos.
- Prevenir actitudes posturales incorrectas.
- Fomentar el mayor grado de independencia del individuo, tanto en habilidades manipulativas como en las de movilidad.
- Comenzar la fisioterapia de forma temprana puede ayudar a mantener los músculos flexibles y fuertes.

Terapia respiratoria

Debido a que el cuerpo depende de músculos como el diafragma para respirar, los músculos debilitados por la DM pueden afectar la respiración. Muchas personas con DM no se dan cuenta de que han perdido la fuerza respiratoria hasta que tienen dificultad para toser o una infección les

provoca neumonía. Poco después de que se diagnostica la DM, los especialistas pueden sugerir tratamientos para prevenir o retrasar los problemas respiratorios. Con el tiempo, algunas personas con DM pueden necesitar un ventilador para ayudarles a respirar.

Terapia del habla

Los pacientes con DM que experimentan debilidad en los músculos faciales y de la garganta pueden beneficiarse de la terapia del habla para enseñarles cómo maximizar su fuerza muscular. Algunos métodos incluyen ralentizar el ritmo de su habla, hacer más pausas entre respiraciones y usar un equipo de comunicación especializado.

Objetivos de la terapia

Los objetivos que en general se plantean están dirigidos a disminuir las complicaciones que conlleva la progresión de la enfermedad, adaptados a las prácticas de la terapia física, y las características específicas de la enfermedad y se centraron en: mantenimiento de la flexibilidad y prevenir la aparición de contracturas; mantener y mejorar la fuerza muscular; corrección postural; terapia en el medio acuático: hidroterapia; asesoramiento sobre ayudas técnicas y sobre modificación del entorno; fomentar el mayor grado de independencia del individuo.

Caso clínico

Paciente masculino, de 22 años de edad, blanco de procedencia rural, nacido de parto normal, institucional, eutrófico, Apgar 8 y 9, no complicaciones perinatales. No se recogen antecedentes previos de enfermedades en la infancia, con buen desarrollo psicomotor e intelectual acorde a su edad. Entre los 3 y 4, comenzó a presentar caídas frecuentes, no relacionado con los juegos, fue valorado por el servicio de ortopedia y se constata la presencia de pié plano bilateral, a lo cuál se le atribuyó esta dificultad. Posteriormente alrededor de los 5 años, presentaba además dificultades para incorporarse por sí sólo, necesitaba ayuda, por lo que fue valorado nuevamente por el servicio de ortopedia en conjunto con Neurología y se decide realizar biopsia muscular de la pantorrilla izquierda, confirmándose el diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). Mantuvo validez propia, se relacionaba y jugaba activamente con los demás niños, acudía a la escuela y otras actividades sociales, con deterioro progresivo de la marcha con trastornos del equilibrio, inestabilidad por debilidad muscular, hasta la edad de 10 años que comienza las transferencias en sillón de ruedas.

Alrededor de los 17 años, comienza con disminución de la fuerza muscular de los miembros superiores, culminó el grado 12 en la casa y comenzó la universidad estudiando Historia pura, venciendo el 1er año con resultados sobresalientes. Participó en concursos de cultura, ganó premio

de Mejor lector, se desempeñó como misionero de la Iglesia católica, practica la computación y se relaciona socialmente por ser un excelente comunicador. El paciente a pesar de contar con la ayuda de su mamá no recibió tratamiento rehabilitador adecuado.

El día 23 de noviembre de 2009, fue ingresado en unidad de cuidados intensivos polivalente del Hospital Dr. Gustavo Aldereguía de Cienfuegos, por presentar dificultad respiratoria que se fue intensificando de forma brusca, ansiedad y alteraciones de la conducta. Se le realizó traqueotomía, ventilación mecánica y yeyunostomía transitoria. Al examen físico se constató deformidades posturales (Pié equinovaro bilateral), rigidez en flexión de muñecas, hipotonía marcada de los 4 miembros, tetraparesia flácida, con ligero movimiento de los dedos de manos y pies que le facilita la coordinación digital gruesa. Hipertrofia grasa generalizada, disfagia a los sólidos, disfonía y depresión emocional marcada acompañada en ocasiones de negativismo.

Comenzó la rehabilitación precoz, aplicando el protocolo de tratamiento para estos pacientes en estado agudo (Guía de Práctica Clínica). Teniendo en cuenta los objetivos propuestos se establecieron directrices básicas que incluyeron (tratamiento postural, adiestramiento rehabilitador a los familiares, apoyo psicológico utilizando técnicas de relajación, persuasión, musicoterapia, se aplicó fisioterapia respiratoria combinando los cambios posturales con técnicas de drenaje, vibrador mecánico, ejercicios respiratorios, masajes y percusión torácica, así como kinesioterapia pasiva en todas las áreas corporales, estímulos propioceptivos y sensorial de los 4 miembros y estimular la sedestación con soporte del tronco. El paciente con un estadía de 3 meses aproximadamente logra mejorar la función respiratoria, actualmente realiza entrenamiento de respiración espontánea, colabora activamente en el proceso rehabilitador con participación del familiar, se mantiene de estado con soporte del tronco realizando actividades manuales mínimas, no presentó ninguna complicación posterior al evento agudo, ni han aparecido úlceras por decúbito, logra equilibrio emocional facilitando la interacción con el personal de salud y familiares.

2. Materiales y métodos

Se realizó una recolección total de 10 fuentes de información y estudio donde se tomó en cuenta la veracidad, evidencias de lo citado, y, sobre todo, que cumplieren con las normas de seguridad en el ámbito de la salud.

Criterios de Inclusión:

Se estableció como otro criterio de inclusión que la búsqueda de evidencia se basará en:

- Fuentes primarias: revisiones de literatura, casos y controles, revisiones sistemáticas.
- Fuentes secundarias: Monografías, artículos, revistas, libros.

Criterios de Exclusión:

- Estudios que no estuvieran disponibles o completos.
- Textos informativos informales y sin criterio de redacción.
- Se realizó una búsqueda en bases de datos conocidos y verificados como: “*Scielo*”.

2.1. Aspectos éticos

El reglamento es el encargado de regular los aspectos bioéticos presentes en el desarrollo de investigaciones científicas en la Universidad Metropolitana de Educación, Ciencia y Tecnología (UMECIT). Entre los aspectos bioéticos tomados en consideración destacamos que se cumplen con las normas básicas para la elaboración de esta investigación, basándonos en información fidedigna y veraz.

3. Discusión y resultados

En las distrofias musculares el debilitamiento de los músculos esqueléticos es el principal problema de la mayoría de los problemas clínicos 1, dentro de ellas la de tipo Duchenne es causa severa de discapacidad e invalidez progresiva por atrofia marcada de los músculos interfiriendo en las posibilidades de actuación en las actividades de la vida diaria. Afecta a uno de cada 3.000 varones recién nacidos y 3 de cada 100000 niños varones de más edad, en estudios realizados se ha detectado que la edad de comienzo oscila entre los 2 y 6 años lo que coincide en este caso que se presenta. Muchos autores han hecho referencia a la presencia de síntomas predominantes de debilidad y atrofia generales de los músculos; afectando la pelvis, la parte superior de los brazos y las piernas y finalmente a todos los músculos voluntarios, la supervivencia más allá de los 20 años es poco frecuente.

Se han realizado varios estudios bien controlados para analizar y observar los efectos del ejercicio, como una forma de ganar fuerza física, en estos pacientes, lo que ha quedado demostrado el efecto positivo del comienzo precoz de la rehabilitación, fundamentalmente en la prevención de contracturas y deformidades óseas, la cual no fue eficaz en nuestro paciente al constatarse la presencia de las mismas debido al mal manejo del proceso desde edades tempranas. La ocurrencia de las contracturas al parecer está relacionada directamente con una prolongada posición estática de las extremidades, desarrollándose casi siempre después de comenzar a usar permanentemente silla de ruedas. Varios estudios han mostrado que esto sucede por el uso continuo de silla de ruedas y la falta de soportar peso en las extremidades inferiores. En los pacientes afectos, la condición de restricción pulmonar es un problema común, debido al debilitamiento del diafragma, de las paredes de la caja torácica, y de los músculos abdominales.

Por otra parte, dispositivos de ventilación por presión positiva intermitente de uso bucal, podrían evitar la necesidad de una traqueotomía y mantener una razonable calidad de vida. Puede presentarse como consecuencia de una infección respiratoria y debilitar de forma intensa los músculos respiratorios. Generalmente se requiere algo de trabajo con el terapeuta respiratorio para obtener un correcto sellado de la máscara o del dispositivo nasal/bucal en el rostro y labios. Los pacientes podrían beneficiarse inicialmente del uso de ventilación asistida principalmente durante las noches. En el caso extremo para obtener un mejor flujo respiratorio de aire, será necesario realizarse una traqueotomía que conlleva en ocasiones a la pérdida total de la capacidad de fonación, por falta de flujo de aire a través de las cuerdas vocales, acompañado de disfagia y el habla del paciente es inentendible. La mayoría de las personas con una DMD, muestran niveles intelectuales en el rango normal. Aun así, aproximadamente el 30 a 50% de los pacientes manifiestan una leve disminución intelectual. En muchos países un alto nivel educativo está correlacionado con una alta tasa de empleo, que es algo que ha mejorado recientemente la autoestima de este grupo de personas. Esto implica que los perfiles de personalidad alterada de las personas enfermas impactan sustancialmente en los índices de integración social y empleo, por lo que podría ser tan importante como las habilidades físicas con respecto a esto. El papel de la familia sustenta la calidad del proceso rehabilitador fomentado en el apoyo psico – social, espiritual y la aplicación combinada de técnicas en beneficio de lograr mejores resultados. La fisioterapia precoz en los pacientes con DMD, el empleo adecuado de técnicas y procedimientos, así como la estabilidad psicológica y la integración con la familia, son aspectos insustituibles para prevenir complicaciones, restablecer funciones perdidas y favorecer el entorno social con la aplicación de mejores estrategias que favorezcan su calidad de vida.

4. Conclusión

La DMD es una enfermedad letal ligada al X recesiva, por lo que el riesgo de recurrencia en una mujer portadora de la enfermedad en cada gestación es: 50% de hijos enfermos, 50% de hijos sanos; 50% de hijas portadoras y finalmente 50% de hijas no portadoras. El diagnóstico en una familia crea por consiguiente, la necesidad de detectar a las mujeres portadoras con la finalidad de poder establecer el adecuado asesoramiento genético. En la serie estudiada sólo en una familia se pudo realizar el estudio para establecer el estado portador de la madre, el cual fue realizado en un centro de referencia nacional. Los avances en genética molecular han ampliado los conocimientos con relación a las distrofias musculares. La clarificación de la patogenia, debida a déficit de una proteína específica que altera el complejo de proteínas asociadas a la distrofina, ha generado una nueva clasificación basada en el defecto proteico y genómico. Las distrofinopatías ligadas al X, resultan de la mutación en el gen distrofina, que es la causa más común de miopatía heredada en hombres y muestra varios grados de severidad, desde elevación asintomática de la

creatinfosfoquinasa, en la Distrofia Muscular de Becker (DMB), que es la forma de presentación leve, hasta la forma severa la DMD cuya enfermedad progresa rápidamente y puede perder la habilidad de caminar antes de los 12 años. El curso de la DMB es, por lo tanto, más benigno y el promedio de edad de inicio de los síntomas como: debilidad muscular y alteración en la marcha es reportado alrededor de los 12 años de edad. El fenotipo clínico y los resultados paraclínicos son relativamente homogéneos en la DMD, como lo expresado en los casos estudiados en este reporte, que no presenta diferencias significativas en la evolución clínica de otra serie de casos presentadas en la literatura, pero que el pediatra debe conocer para diagnosticar y emplear las diversas pruebas complementarias y disponibles para establecer el diagnóstico y brindar una oportuna atención médica al paciente y la familia. A diferencia de la DMB que muestra un perfil más heterogéneo, con poca correlación entre los hallazgos clínicos y de laboratorio.

Los pacientes con DMD pueden presentar un promedio cognitivo inferior y puede ser manifiesto más específicamente en déficit del lenguaje. En 25 pacientes holandeses con un promedio de edad de 10,1 años, cinco presentaron alteraciones graves y otras cinco moderadas de lectura. Estos problemas de lectura eran independientes del nivel de información procesado y el funcionamiento conductual. Análisis de informes en padres en los que se aseguraba la adquisición de precursores tempranos del lenguaje en 130 niños con DMD y 59 hermanos de estos que no estaban afectados. Los niños con DMD fueron más propensos a mostrar retrasos tanto del desarrollo motor como del lenguaje, además tenían bajas puntuaciones cognitivas, en comparación con sus hermanos sanos. Estos datos muestran la necesidad de una intervención temprana, ya que un inicio precoz de ayuda limitará problemas de aprendizaje y esto beneficiará a su calidad de vida. Un estudio que analiza la percepción de la calidad de vida de los pacientes con DMD realizado en Brasil, reporta que el motivo que más produce infelicidad es el aislamiento social, resultado de la inmovilidad que sufren estos y el segundo motivo es el de las limitaciones impuestas por la enfermedad, aunque en este caso está más presente en la percepción del cuidador que la del propio niño.

A nivel cardiopulmonar la enfermedad causa debilitamiento progresivo de los músculos respiratorios, así como de otros músculos esqueléticos en su curso. La capacidad vital incrementa concomitantemente con el crecimiento físico hasta la adolescencia, sin embargo, comienza a decrecer de forma temprana en pacientes con DMD. La capacidad vital entra en fase de descenso, disminuyendo un promedio de 8,5% por año, después de los 10-12 años. Como resultado los pacientes desarrollan hipoventilación crónica alveolar en estado avanzado. Las enfermedades cardíacas se manifiestan como cardiomiopatía dilatada y/o arritmias cardíacas. Iker Niwa y col, reportaron dos casos de pacientes de 21 años de edad con DMD complicados con cardiomiopatía dilatada e infarto cerebral, presentado disartria y debilitamiento facial derecho en el primer

paciente y disartria acompañada con hemiplejía derecha en el segundo. La muerte principalmente ocurre a partir de los veinte años por falla cardiorrespiratoria, donde los pacientes están usualmente sometidos a ventilación mecánica.

Los avances en las estrategias para el tratamiento de la enfermedad descritos por Nowak y Davies⁶ son: Terapia de células madres, trasplante de mioblastos, terapia de reemplazo del gen, terapia sobre reguladora, inhibidores del proteosoma y corrección precisa de la mutación, entre otras herramientas que se encuentran en fase de experimentación y con resultados diversos. Sin embargo, lo disponible para el manejo hasta el momento en nuestra área son medidas médicas, quirúrgicas y de rehabilitación, para optimizar y mantener las funciones. Entre los diferentes medicamentos que han sido probados como tratamientos sólo los corticoesteroides han provisto un mejoramiento temporal. Los resultados muestran un porcentaje bajo de progresión o estabilización de la fuerza muscular; pero los efectos adversos del uso de esteroides crónico no han permitido el consenso de este medicamento en el tratamiento estándar de la DMD. King y col, estudiaron los efectos ortopédicos del tratamiento a largo plazo con corticosteroides en 143 jóvenes afectados, el cual el tratamiento con esteroides redujo significativamente la escoliosis durante más de tres años independiente de la deambulación, sin embargo, existe un incremento en el riesgo de fracturas vertebrales y en miembros inferiores en comparación con los pacientes no tratados. El mecanismo de acción de los corticosteroides es aún incierto, aunque se han propuesto diversas posibilidades basadas principalmente en la observación en el modelo animal y en un número limitado de pacientes en estudio, donde se incluyen:

- Alteración en los niveles de ARNm estructural, señalización y genes en la respuesta inmune.
- Reducción de los linfocitos T citotóxicos.
- Disminución de la concentración y flujo de calcio.
- Incremento en la expresión de laminina y reparación miogénica.
- Retardo en la apoptosis muscular e infiltración celular.
- Realiza la expresión de distrofina.
- Afectación de la transmisión neuromuscular.
- Atenúa la necrosis de la fibra muscular.
- Disminuye el porcentaje de daño de la fibra muscular.
- Aumenta los niveles de taurina y creatina muscular.

No obstante, otros estudios son necesarios para establecer los mecanismos celulares, que demuestren la utilidad del fármaco en la DMD. Por otra parte, se ha reportado que la administración oral de glutamina o suplementación de aminoácidos por más de diez días inhibe la degradación de las proteínas corporales.

Mientras no exista un tratamiento curativo, sólo se puede retrasar la evolución de la enfermedad por medio de un tratamiento multidisciplinario el cual comprende la atención y evaluación: neurológica, nutricional, cardiovascular, respiratoria, ortopédica, psiquiátrica y genética esta última para impartir el oportuno consejo a los padres y familiares de los pacientes. Además, es necesario que este tratamiento se desarrolle de manera precoz, regular y permanente para que de esta manera se puedan disminuir los efectos presentes y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Es necesario conocer los aspectos representativos de esta enfermedad para que sea diagnosticada precozmente y a su vez se debe tener en cuenta que existen otros tipos de distrofias musculares, cuyos datos son necesarios para establecer un diagnóstico diferencial. Además, la realización de una genealogía puede ayudar a orientar el diagnóstico o incluso corroborarlo. Es indispensable realizar un detallado y adecuado examen clínico buscando los síntomas y signos propios de la enfermedad, realizar las pruebas de laboratorio pertinentes comentados en los resultados de este informe, así como la toma de biopsia muscular para determinar el defecto por medio de la realización del estudio inmunohistoquímico y el estudio a nivel molecular de la alteración génica; todo en conjunto para determinar el diagnóstico tanto del enfermo como de la madre y de mujeres portadoras en la familia.

Agradecimiento

Primeramente, agradecemos a esta casa de estudios por brindarnos la oportunidad de crecer y formarnos bajo un elevado estándar educativo. Asimismo, agradecemos profundamente a nuestra tutora de fisiología la profesora Rosemary Castellero, por su guía, motivación, apoyo y exigencia para realizar un excelente trabajo, sacando de este el mayor provecho y aprendizaje. Gracias totales.

Referencias Bibliográficas

- Caceres, A., & Sebastian, C. (2015). Efisioterapia.net. Obtenido de <https://www.efisioterapia.net/articulos/importancia-ejercicios-fisicos-distrofia-muscular-tipo-duchenne>
- Camacho Salas, A. (Octubre de 2014). Distrofia muscular de Duchenne. ELSEVIER, 47-54. Obtenido de <https://www.elsevier.es/es-revista-anales-pediatria-continuada-51-articulo-distrofia-muscular-duchenne-S1696281814701684>
- Camaratta, F., Camacho, N., Alvarado, J., & Lacruz, M. A. (2008). Distrofia muscular de Duchenne, presentación clínica. Revista chilena de pediatría.
- Caneiro González, L. T., Espino Otero, N., & Godoy, G. (2010). Rehabilitación del paciente agudo con Enfermedad de Duchenne. Revista Cubana de Medicina Física y Rehabilitación.

- NIH. (20 de noviembre de 2020). Obtenido de <https://espanol.nichd.nih.gov/salud/temas/musculardys/informacion/tratamientos>
- Sierra, A., Garcia, J., Alaya, S., Pilar, A., Nerea, R., & Caulea, R. (19 de Noviembre de 2021). Enfoque fisioterápico de la distrofia muscular de Duchenne. Revista sanitaria de investigación. Obtenido de <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/enfoque-fisioterapico-de-la-distrofia-muscular-de-duchenne-revision-bibliografica/>