

«Buenas prácticas en casos de urgencia»

:: Distrofia muscular de Duchenne

Sinónimos

DMD

Distrofinopatía de Duchenne

Definición

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X, que afecta a los niños, es lentamente progresiva, de inicio en la infancia y conduce a una pérdida de la función motora (pérdida de la marcha hacia los 10 años), asociada con afectación cardíaca (insuficiencia cardíaca) y respiratoria [necesidad de ventilación no invasiva (VNI) e incluso invasiva a largo plazo].

Para saber más

► Orphanet

[Ficha de la enfermedad](#)

► Centros de referencia

[Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud: CSUR en enfermedades neuromusculares](#)

MENÚ

Ficha de manejo para el SAMU	Ficha para las urgencias hospitalarias
Sinónimos Mecanismos Riesgos específicos en urgencias Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo Precauciones Particularidades en la atención médica prehospitalaria Para saber más	Problemática en urgencias Recomendaciones en urgencias Orientación Precauciones medicamentosas Precauciones anestésicas Medidas preventivas Medidas complementarias durante la hospitalización Donación de órganos y tejidos Contactos de referencia Recursos documentales

(*): SAMU: Servicio de Asistencia Médica de Urgencias

Ficha de manejo para el SAMU

(Servicio de Asistencia Médica de Urgencias)

Sinónimos

DMD, distrofinopatía de Duchenne.

Mecanismos

Miopatía recesiva ligada al cromosoma X, que afecta a las fibras musculares, es lentamente progresiva y conduce a una pérdida de la función motora (pérdida de la marcha hacia los 10 años), insuficiencia cardíaca e insuficiencia respiratoria.

Riesgos específicos en urgencias

Insuficiencia cardíaca (miocardiopatía dilatada), aunque poco percibida por el paciente (afección motora periférica);

Insuficiencia respiratoria aguda favorecida por la dificultad para toser;

Metabólico: deshidratación hiponatémica (esfuerzo o calor intenso);

Intubación difícil: deformidades esqueléticas (escoliosis...), macroglosia, abertura bucal pequeña.

Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo

- Tratamiento de la insuficiencia cardíaca;
- Corticoterapia a largo plazo;
- Fisioterapia;
- Ventilación no invasiva;
- Traqueotomía.

Precauciones

- Evitar los fármacos depresores respiratorios;
- Considerar la obstrucción de la cánula de traqueotomía;
- No inflar nunca el balón de una cánula de traqueotomía con válvula fonatoria;
- Riesgo de intubación difícil (recorrir a técnicas específicas);
- Frecuentes alteraciones ECG; trastornos del ritmo o la conducción (ACFA, BAV de alto grado), PR corto, onda Q en derivaciones laterales, elevación del ST;
- En caso de suboclusión (u oclusión) intestinal, el abdomen puede seguir estando depresible.

Particularidades en la atención médica prehospitalaria

- No tumbar a un paciente ortopnéico;
- Ventilación preferentemente no invasiva (VNI);
- Succinilcolina contraindicada; menores dosis de bloqueantes neuromusculares curarizantes no despolarizantes;
- Intubación bajo sedación con propofol;
- Dolores crónicos frecuentes;
- Dificultades para la movilización y el posicionamiento (deformidades ortopédicas, riesgo de fracturas);
- Hospitalización en cuidados intensivos o reanimación o en unidades de cuidados intermedios respiratorios.

Para saber más

Duchenne Parent Project España <https://www.duchenne-spain.org/>

[Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud: CSUR en enfermedades neuromusculares](#)

Centros/consultas expertos en el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne recogidos en Orphanet: www.orphanet.es

Ficha para las urgencias hospitalarias

Problemáticas en urgencias

- Episodios de descompensación respiratoria o cardíaca: riesgo de descompensación respiratoria aguda, incluso por un resfriado común o una rinofaringitis. Cuadro clínico a veces frustrante, atenuado por la escasa capacidad de esfuerzo;
- Insuficiencia respiratoria agravada por la tos ineficaz, especialmente cuando se asocian problemas de deglución;
- Exposición al riesgo de una ventilación invasiva, de una intubación difícil y, por lo tanto, de complicaciones en los pacientes portadores de deformidades ortopédicas importantes, de una apertura bucal limitada o una macroglosia;
- Complicaciones a veces graves en pacientes traqueotomizados (obstrucción de la cánula o hemorragias traqueales importantes);
- No inflar nunca el balón de una cánula de traqueotomía con válvula fonatoria. Las válvulas fonatorias más frecuentes son válvulas unidireccionales que se acoplan a la cánula de traqueotomía.
- Cardiopatía de la DMD: inespecífica, escasos síntomas cardíacos funcionales debido a la escasa actividad motora, incluso en casos de cardiomiopatía dilatada (CMD) evolucionada; riesgos:
 - insuficiencia cardíaca (síndrome edematoso periférico);
 - trastornos del ritmo o la conducción.
- Trastornos de la deglución: poco frecuentes pero causantes de aspiraciones (tratamiento: el mismo que la congestión bronquial);
- Dificultades hasta llegar a la imposibilidad de deglutir: hospitalización para nutrición enteral o incluso parenteral;
- Dolores abdominales, incluso cuadro suboclusivo, como manifestación de una paresia isquémica intestinal y/o una afectación de la musculatura lisa.

Las principales situaciones observadas en la urgencia son:

▶ **Situación de urgencia 1: Descompensación respiratoria (dificultad respiratoria aguda)**

- Esta dificultad respiratoria aguda se manifiesta como hipercapnia, somnolencia e hipersudoración más que por signos externos de dificultad respiratoria (ligera disnea, tiraje o polipnea), de ahí la importancia de realizar una gasometría de urgencia.
- Neumopatía infecciosa o aspiración con riesgo de atelectasia.

▶ **Situación de urgencia 2: Descompensación cardíaca**

- Trastornos de la conducción (auriculoventriculares +/- intraventriculares) por lo general proporcionales a la duración de la enfermedad;

- Trastornos del ritmo (fibrilación auricular, trastornos del ritmo ventricular) desde la adolescencia, favorecidos por el esfuerzo físico (al comer, esfuerzo de defecación);
- Insuficiencia cardíaca aguda desde los 15 años de edad (tratamiento sintomático según las modalidades clásicas);
- Riesgo de muerte súbita si se asocia con trastornos patentes de la conducción AV (PR > 200 ms) y ventricular (QRS > 100 ms);
- Muerte súbita con marcapasos, implantado por trastornos de la conducción (aparición de alteraciones del ritmo ventricular, de una embolia pulmonar que a veces queda inexplicada).

Excluir la existencia de una disfunción miocárdica previa (determinación ecográfica de la fracción de eyección).

▶ **Situación de urgencia 3: Complicaciones digestivas (gastroparesia, oclusión o seudooclusión intestinal, isquemia mesentérica...)**

Estas complicaciones son poco frecuentes, pero temibles y a menudo subestimadas, de ahí el retraso diagnóstico. Es necesario pensar en ellas, incluso ante signos poco sugerentes como una acidosis o una dificultad respiratoria aparentemente aislada. La fiebre no es habitual y el trastorno abdominal no siempre requiere tratamiento quirúrgico (incluso en caso de perforación) en un paciente desnutrido;

- Gastroparesia aguda;
- Seudooclusión intestinal crónica (chronic intestinal pseudo-obstruction, CIPO) o cólico agudo (síndrome de Ogilvie);
- Vólvulo sigmoideo (riesgo de perforación);
- Isquemia mesentérica, síndrome de la pinza aorto-mesentérica...

Estas complicaciones pueden ser favorecidas por problemas hidroelectrolíticos (hiperpotasemia), posoperatorio, estreñimiento crónico, desnutrición, encamamiento...

Otras complicaciones digestivas inespecíficas (apendicitis, hernia estrangulada, oclusión por bridas...) pueden ser motivo para acudir a urgencias. Se debe establecer contacto con el centro de referencia (CSUR, Centro, Servicio o Unidad de Referencia) mediante un aviso.

Otras situaciones que pueden encontrarse en urgencias:

- ▶ **Trastornos de la consciencia** como manifestación de hipercapnia;
- ▶ **Hemorragia en la traqueotomía** con riesgo de hemorragia espontánea o secundaria a aspiración broncopulmonar;
- ▶ **Riesgo de deshidratación con hiponatremia;**
- ▶ **Complicaciones por el uso de corticoesteroides** (fracturas: la inmovilización, especialmente con enyesado, debe ser el menor tiempo posible).

Recomendaciones en urgencias

► Recomendaciones generales:

- Contactar con su centro de referencia y valorar voluntades anticipadas.
- La mayoría de las situaciones de urgencia sobrevienen en un estado evolucionado de la enfermedad, tras los 15 años de edad, en pacientes frágiles, físicamente dependientes y con riesgo de insuficiencia respiratoria y cardíaca, que con frecuencia requieren tratamiento reanimador en un medio especializado.
- Las complicaciones digestivas no son frecuentes, aunque temibles y a menudo subestimadas, o de diagnóstico tardío por engañosas. Se debe pensar en ellas, incluso ante signos poco sugerentes;
- Recurrir al cuidador familiar/allegado para que facilite un posible material de ventilación.
- Tener en cuenta las [instrucciones anticipadas](#) elaboradas por el paciente y su cuidador familiar/allegado. De forma paralela, apertura de un informe de continuidad asistencial que permite transferir las informaciones necesarias al médico que se haga cargo del paciente en urgencias.

► Situación de urgencia 1: Descompensación respiratoria (dificultad respiratoria aguda)

1. Medidas diagnósticas en urgencias

▪ Elementos de diagnóstico clínico:

Los más frecuentes que deben alertar:

- Cianosis;
- Disnea con polipnea; taquipnea > 35 cpm (ciclos respiratorios por minuto);
- Taquicardia o bradicardia;
- Hipertensión arterial;
- Agitación;
- Hipersudoración;
- Congestión por hipersecreción bronquial y salivar (hipersecreción);
- Incapacidad para toser y despejarse.

Los menos frecuentes en esta enfermedad:

- Tiraje subesternal con frecuencia inexistente;
- Tiraje intercostal;
- Balanceo toraco-abdominal por agotamiento diafragmático (respiración paradójica o asíncrona); elevación del abdomen y depresión del tórax en la inspiración;
- Aumento de tamaño de los orificios nasales en niños: dilatación inspiratoria de las narinas.

Signos identificativos de insuficiencia respiratoria crónica muy evolucionada:

- Voz débil, estridor, expansión torácica débil utilizando la musculatura respiratoria accesoria;
- Asterixis (temblor aleteante): abolición transitoria del tono postural de las manos provocando sacudidas irregulares de gran amplitud y baja frecuencia.
- Tos ausente o ineficaz.

▪ **Evaluación de la gravedad:**

- Tolerancia respiratoria y hemodinámica;
- Signos de alerta de mala tolerancia hemodinámica, estado de shock;
 - Hipotensión arterial;
 - Taquicardia;
 - Lesiones cutáneas jaspeadas;
 - Frialdad de tegumentos;
 - Cianosis;
 - Oliguria;
 - Polipnea;
 - Sudoración;
 - Alteración de consciencia;
- Signos de isquemia digestiva.

▪ **Exploraciones en urgencias:**

- Gasometría arterial (en ocasiones capilar, o bajo control ecográfico, en determinados pacientes en los que la extracción resulta difícil): **hipercapnia**, hipoxemia como alternativa, acidosis respiratoria; de manera no invasiva se puede valorar la hipercapnia mediante capnografía transcutánea, si ésta está disponible.
- Radiografía de tórax, ecografía pleural: causas parenquimatosas (neumopatía, atelectasia, edema pulmonar...) o pleurales (neumotórax, derrame pleural...);
- ECG: ondas Q en derivaciones laterales (D1, aVL y V5, V6) y a veces en derivaciones inferiores; PR corto, trastornos del ritmo y la conducción con episodios de ACFA, de disfunción sinusal o bloqueos auriculoventriculares de alto grado, trastornos de la repolarización con elevación permanente del ST; frecuente alargamiento del QRS;
- Ionograma sanguíneo, función renal, fórmula y recuento hemáticos.

2. Medidas terapéuticas inmediatas.

Tener en cuenta las [instrucciones anticipadas](#) del paciente o su cuidador familiar/allegado.

▪ **Monitorización:**

- TA, FC, FR, temperatura, consciencia, SpO₂;
- Gasometría.

▪ **Medidas sintomáticas:**

- Oxigenoterapia de forma prudente en caso de desaturación o hipoxemia; con objetivos de saturación (SpO2 90-92%) para evitar los riesgos asociados a la hiperoxia. Si se requiere tratamiento nebulizado, debe evitarse su vehiculización con altos flujos de O2.
- Ventilación mecánica prioritaria, inicialmente no invasiva [(VNI) paciente no ventilado o ya ventilado mediante mascarilla] si existen signos clínicos o gasométricos de insuficiencia respiratoria;
- Descongestión bronquial manual (fisioterapia) o instrumental (insuflador-exuflador mecánico o “Cough Assist”) y en casos refractarios en los que está indicado, mediante broncoscopia;
- Intubación endotraqueal: la intubación con fibroscopio es la técnica de elección en contexto anestésico.

Sin embargo, en la urgencia (especialmente fuera del sector) y en el contexto prehospitalario, esta instrumentación es de difícil acceso.

A considerar dos soluciones (riesgo de intubación difícil):

- Utilización inmediata de un introductor de Eschmann o “Gum Elastic Bougie”.
- Videolaringoscopia (aunque la presencia de macroglosia se señala como posible factor desfavorable);
- Ventilación invasiva, si trastornos de consciencia, estado de shock, parada respiratoria o cardíaca así como en caso de fracaso o intolerancia a una VNI óptima con descongestión bronquial (indicaciones formales) salvo que entre las voluntades anticipadas conste un rechazo al manejo invasivo, por progresión de la enfermedad y comorbilidad avanzada.
- Evaluación ORL o neumológica rápida si hemorragia traqueal;
- Si existe congestión bronquial (excluida una neumopatía comprobada) no está demostrado el beneficio del tratamiento antibiótico sistemático;
- Considerar una posible afectación cardíaca asociada.

▪ **Tratamientos específicos:**

Fluidificantes bronquiales estrictamente contraindicados

- Paciente traqueotomizado: cambio de cánula si obstrucción o cánula con balón si hipoventilación alveolar; no inflar nunca el balón de una cánula fonatoria;
- Diurético si edema pulmonar;
- Se ha propuesto el uso de hipnóticos del tipo del propofol asociados con opioides de acción corta. Siempre en un ambiente estrechamente monitorizado.

► Situación de urgencia 2: descompensación cardíaca

Excluir la existencia de disfunción miocárdica previa (determinar fracción de eyección ecográficamente).

1. Medidas diagnósticas en urgencias

▪ Elementos de diagnóstico clínico:

- Todo trastorno respiratorio o hemodinámico debe llevar a sospechar el diagnóstico de insuficiencia cardíaca aguda;
- Diagnóstico con frecuencia difícil, debido a la existencia de numerosas formas cardíacas y respiratorias complejas con presentación clínica a menudo atípica.

▪ Evaluación de la gravedad:

- Colapso cardiocirculatorio;
- Signos de hipoperfusión periférica;
- Taquipnea/bradipnea;
- Trastornos del estado de consciencia.

▪ Exploraciones en urgencias:

- ECG en busca de trastornos del ritmo responsables de la descompensación (fibrilación auricular, trastornos del ritmo ventricular);
- Radiografía torácica, ecografía pleural;
- Ecografía cardíaca (lo más tempranamente posible dado que las presentaciones clínicas de la sobrecarga pulmonar o del estado de shock/bajo gasto con frecuencia son atípicas o están enmarañadas con las complicaciones respiratorias);
- Biomarcadores de insuficiencia cardíaca: péptido natriurético auricular tipo B (BNP, B-type natriuretic peptide), fracción amino-terminal del propéptido natriurético tipo B (NT-proBNP, N-terminal pro-B-type natriuretic peptide);
- Las elevaciones de troponina T no son específicas de un problema miocárdico-coronario.

2. Medidas terapéuticas inmediatas.

▪ Monitorización:

- TA, FC, FR, temperatura, SpO₂;
- Nivel de alerta;
- Diuresis.

- **Medidas sintomáticas:**

- Oxigenoterapia para corregir la hipoxemia. Ventilación no invasiva (CPAP o bi-nivel) puede ser beneficiosa en caso de congestión pulmonar/edema agudo de pulmón.

- **Tratamientos específicos:**

Tratamiento conforme a las prácticas habituales, según nivel de congestión, tensión arterial, signos de bajo gasto:

- diuréticos de asa;
- nitratos;
- inotropos positivos.

► **Situación de urgencia 3: complicaciones digestivas (gastroparesia, oclusión o pseudooclusión intestinal, isquemia mesentérica...)**

1. Medidas diagnósticas en urgencias

- **Elementos de diagnóstico clínico:**

- Dolores abdominales, hinchazón abdominal, vómitos de contenido alimentario, mal aliento;
- Seudoclusión; el abdomen puede seguir siendo distensible;
- Disnea, debilidad con hipotensión arterial; estos signos extremadamente engañosos pueden dar lugar a un diagnóstico erróneo.

- **Evaluación de la gravedad:**

- Signos de estado de shock y de deshidratación;
- Dificultad respiratoria, perforación gástrica, aspiración broncopulmonar.

- **Exploraciones en urgencias:**

- Ecografía abdominal;
- Balance iónico y gasométrico con lactacidemia y ecografía cardíaca. En estos pacientes la ecografía abdominal puede estar muy limitada por los condicionantes anatómicos y debe disponerse habitualmente de un TAC.

2. Medidas terapéuticas inmediatas.

- **Medidas sintomáticas:**

- Suspendir alimentación;
- Comprobar ausencia de fecaloma;
- Hidratación, corrección de la hipoglucemia y de los trastornos hidroelectrolíticos;
- Aspiración de contenido digestivo;
- Tratamiento de la insuficiencia cardíaca; marcapasos si fuese necesario.

- **Tratamientos específicos:**

- Tratamiento de un posible factor favorecedor;
- Aspiración de contenido digestivo, gastrostomía de exuflación/alimentación yeyunal;
- Exuflación de colon; excepcionalmente, cirugía en determinados casos;
- Asistencia nutricional: medidas higiénico-dietéticas, suplementos nutricionales orales, nutrición artificial (enteral o parenteral).

Orientación

▶ Traslado desde el domicilio hasta el servicio de urgencias

- **¿Dónde trasladarlo?**

- A veces es necesaria la regulación prehospitalaria (SAMU, Servicio de Asistencia Médica de Urgencia), lo que permite orientar el destino hospitalario según la gravedad y/o enfermedad descompensada (unidad de cuidados intensivos, reanimación, cuidados intensivos cardiológicos o neumológicos, servicio de urgencias), para un tratamiento óptimo sin traslados secundarios, si es posible conociendo el trastorno de que se trata.
- Al servicio de urgencias del centro hospitalario del **centro de referencia** de enfermedades raras correspondiente o al centro de experiencia para ingreso directo tras acuerdo previo entre facultativos.
- En las urgencias con posible riesgo vital se puede orientar al paciente al centro hospitalario de proximidad cuando disponga de servicio de reanimación, tenga preparación y posea los medios técnicos necesarios.
- Establecer contacto con el médico del centro de referencia o experiencia del paciente.

- **¿Cómo trasladarlo?**

- En vehículo medicalizado por tratarse de un paciente complejo (vía venosa, intubación de riesgo);
- Respetar la posición del paciente: no tender de espaldas a un paciente ortopneico (riesgo de parada respiratoria);
- Precaución durante las movilizaciones (riesgo de fractura).
- En caso de un paciente previamente portador de ventilación mecánica domiciliaria, trasladar preferentemente conectado a su ventilador tras comprobar su adecuado funcionamiento.

- **¿Cuándo trasladarlo?**

- De forma inmediata si es una urgencia vital o funcional.

► Orientación en el curso de las urgencias hospitalarias

► ¿Dónde trasladarlo?

Medicina, cirugía, cuidados permanentes o reanimación según la afectación.

▪ ¿Cómo trasladarlo?

- En ambulancia no medicalizada o vehículo medicalizado según la gravedad.
- Dentro del hospital: transferencia sencilla, paramedicalizada o medicalizada.

▪ ¿Cuándo trasladarlo?

- Una vez estabilizada la situación clínica.
- El paciente no debe abandonar la urgencia sin al menos un aviso telefónico a un médico experto con experiencia en esta enfermedad.

Precauciones medicamentosas (posibles interacciones, contraindicaciones, precauciones de empleo...)

- **Fluidificantes** bronquiales estrictamente contraindicados en caso de congestión;
- A evitar **sedantes** debido al riesgo respiratorio;
- Utilizar **opiáceos** con precaución por riesgo respiratorio y de oclusión intestinal;
- Los **fármacos con efecto anticolinérgico** pueden producir retención de orina.

Precauciones anestésicas

Los riesgos anestésicos se incrementan, especialmente de descompensación cardíaca y/o respiratoria y de rhabdomiólisis.

Es esencial optimizar la evaluación de las funciones respiratoria y cardíaca (ECG y ecocardiografía) antes de la intervención, considerando la posibilidad de utilizar ventilación no invasiva (VNI) y de ayuda a la tos si fuese necesario.

► Inducción

- Control satisfactorio de las vías aéreas (frecuentes dificultades anatómicas), prevenir el riesgo de aspiración (retraso del vaciamiento gástrico) y las complicaciones cardiovasculares;
- **Curarizantes despolarizantes (succinilcolina) contraindicados:** riesgo de hiperpotasemia;
- La técnica de elección parece ser la intubación con fibroscopio flexible bajo sedación con propofol.

► Mantenimiento de la anestesia

- **Agentes halogenados contraindicados ([hipertermia maligna](#));**
- Los hipnóticos intravenosos del tipo del propofol parecen ser los productos de elección, asociados a opiáceos de acción corta del tipo del ramifentanilo y posiblemente en asociación con técnicas de anestesia locorregional de forma que se minimice todo lo posible el riesgo de depresión respiratoria posoperatoria;
- La monitorización anestésica respiratoria y cardiovascular es sistemática y debe adaptarse a la intervención quirúrgica y al nivel de afectación cardíaca del paciente, con monitorización de temperatura y prevención de la hipotermia y detectando una [hipertermia maligna](#).

Para saber más: [Orphanaesthesia](#)

Medidas preventivas

Fisioterapia respiratoria temprana;

Vacunaciones: antigripal y antineumocócica.

Medidas complementarias durante la hospitalización

- Permitir a los allegados/familiares cuidadores acompañar al paciente, tanto en la urgencia como, en la medida de lo posible, en la ambulancia. Efectivamente, en general, es el entorno del paciente quien conoce mejor al enfermo, los signos de la enfermedad y los riesgos en la evolución del paciente.
- Tener en cuenta las dificultades de movilización y posicionamiento (cambios posturales frecuentes) y el dolor (colchón adaptado).
- Las extracciones sanguíneas son con frecuencia difíciles de realizar (venas poco visibles); como preparación, puede ser útil un parche anestésico, recurrir a un profesional con experiencia o a un anestesiólogo.
- A menudo la alimentación sólo es posible con el paciente sentado; si la posición tendido de espalda es necesaria de forma prolongada, se debe instalar una sonda nasogástrica (riesgo de cetosis juvenil).
- Los enfermos pueden llevar con ellos sus ventiladores (el aparato de ventilación puede ser transportado en la ambulancia).
- No olvidar la fisioterapia movilizadora (retracciones).

Las asociaciones de pacientes pueden ser de utilidad ayudando al paciente y a sus cuidadores allegados a no aislarse proponiendo escucha y apoyo moral. Permiten crear vínculos entre los pacientes de forma que pueden intercambiar sus experiencias. Pueden mejorar los desplazamientos del paciente por motivos de salud: información sobre la enfermedad, acceso a

la red de cuidados (centro de experiencia, centro de referencia, sector sanitario de las enfermedades raras) y a los servicios sociales, especialmente para el regreso al domicilio.

A proponer durante la hospitalización: apoyo psicológico y educación terapéutica del paciente y de su cuidador familiar.

Donación de órganos y tejidos

De acuerdo al estado actual del conocimiento es posible la donación de hígado, páncreas y riñones, mientras que la donación del corazón está contraindicada y, en el caso de los pulmones, es necesario valorar cada caso (evaluación individual, clínica y paraclínica del donante, los órganos y los tratamientos recibidos).

Para una respuesta adaptada e individualizada, se deberá contactar con la Organización Nacional de Trasplantes (ONT):

Organización Nacional de Trasplantes

C/ Sinesio Delgado 6-8, Pabellón 3

28029 Madrid

- Teléfono: 917 278 699

- Fax: 912 104 006

- Correo electrónico a: ont@sanidad.gob.es Web ONT: <http://www.ont.es/>

De manera general y en base al conocimiento actual:

▶ Riesgo de transmisión de la enfermedad

No existe riesgo de transmisión de la enfermedad por la donación de órganos o tejidos.

▶ Riesgo específico ligado a la enfermedad o al tratamiento:

La enfermedad conduce a cardiomiopatía, isquemia digestiva o renal que deberá investigarse.

▶ Donación de órganos

La decisión del trasplante se basa en la evaluación por parte del equipo del riesgo en el que incurre el receptor en relación con el beneficio esperado del trasplante (beneficios/riesgos).

Las donaciones de hígado, páncreas y riñón, en principio, no están contraindicadas.

Verificar la existencia de isquemia digestiva y renal.

El trasplante pulmonar podría ser posible en función del resultado de una exhaustiva evaluación de los pulmones (con el fin descartar la insuficiencia respiratoria restrictiva con riesgo de infección).

Por otro lado, la donación del corazón está contraindicada (enfermedad del tropismo por el miocardio).

► Donación de tejidos

Sujeto a una evaluación individual, son posibles las donaciones de tejido (córnea, vasos, válvulas, piel, huesos, etc.).

Nota: en cuanto a la extirpación de la córnea, comprobar la ausencia de cataratas secundarias al tratamiento prolongado con corticoides.

Contactos de referencia

[Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud](#): CSUR en enfermedades neuromusculares

Centros/consultas expertos en el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne recogidos en Orphanet: www.orphanet.es

Recursos documentales

- [A. Polito, D. Orlikowski. Intubation endotrachéale des patients atteints d'une maladie neuromusculaire. Journal e uropéen des Urgences 21 \(2008\) 102 104](#)
- [D. Orlikowski, H. Prigent, T. Sharshar, J. C. Raphael. Prise en charge de l'insuffisance respiratoire aiguë d'origine neuromusculaire. Journal e uropéen des Urgences 21 \(2008\) 94-98.](#)
- PNDs; Dystrophie musculaire de Duchenne www.has-sante.fr
- [Les cartes d'urgence Filnemus](#)

- *Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne* A. Nascimento Osorio, J. Medina Cantillo, A. Camacho Salas, M. Madruga Garrido, J.J. Vilchez Padilla. *Neurologia (Engl Ed)*. 2019 Sep;34(7):469-481. Epub 2018 Mar 9. PMID: 29526319. DOI: [10.1016/j.nrl.2018.01.001](https://doi.org/10.1016/j.nrl.2018.01.001)
- [URGENCIAS y enfermedades neuromusculares. Saber y entender. Informe 19. Febrero 2021 \(Traducción 2022\). AFM-Téléthon](#)

Este documento es una traducción de las recomendaciones elaboradas por:

Prof.^a Isabelle Desguerre

Neuropediatra – Consulta neurología

Groupe hospitalier Necker-Enfants Malades - AP-HP, 149, rue-de-Sèvres - 75015 Paris

Centre de référence des maladies neuromusculaires

Prof.^a Brigitte Chabrol

Neuropediatra – Consulta neurología

Hôpital d'enfants, CHU Timone - AP-HM, 264, rue St-Pierre - 13005 Marseille

Centre de référence des maladies neuromusculaires de l'Enfant

La versión 2009 de estas recomendaciones ha sido elaborada con la colaboración de:

Dr. David Orlikowski - Centre de référence des maladies neuromusculaires

Hôpital Raymond Poincaré, Garches.

Con la colaboración de:

- **La Société française de médecine d'urgence (SFMU)**

- **Dr. Gilles Bagou:** anestesista-reanimador de urgencias - SAMU-SMUR de Lyon - Hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03

- **Dr. Antony Chauvin:** Commission des référentiels de la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU) (CREF) – Jefe de servicio adjunto - Service d'Accueil des Urgences/SMUR, CHU Lariboisière - Université de Paris

- **Dr. Pierre Catoire:** Commission des référentiels de la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU) (CREF) – jefe clínico - Pôle Urgences - SAMU et SMUR - Hôpital Pellegrin - CHU Bordeaux

- **Dr. Christophe Leroy:** médico de urgencias - Service de gestion des crises sanitaires - Département qualité gestion des risques - Assistance publique-hôpitaux de Paris

- **L'Agence de biomédecine (ABM)**

- **Prof. François Kerbaul, Drs. Régis Bronchard, Francine Meckert:** direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM (Agence de BioMédecine).

- **Asociación de pacientes:**

Association française contre les myopathies (AFM Téléthon)

1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Evry

Dres. Elhadi Hammouda, Sandrine Segovia-Kueny, Jeanne Malaterre,
y Françoise Salama

<https://www.afm-telethon.fr/>

Fecha de redacción de la versión francesa: 03/07/2009

Fecha de revisión: 12/11/2020

Algunos de los procedimientos mencionados, en particular los tratamientos con medicamentos, pueden no estar validados en el país donde usted ejerce.

Traducción al castellano:

- **Dr. Alfredo Rosado Bartolomé.** Medicina Familiar y Comunitaria. Grupo de Trabajo de Neurología de SEMERGEN)

Validación de la traducción:

- **Dra. Cristina Domínguez González.** Servicio de Neurología. Unidad Neuromuscular. Centro de Referencia Nacional (CSUR). Instituto de Investigación (i+12). CIBERER. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid
- **Dr. Javier Sayas Catalán.** Médico Adjunto de Neumología. Unidad de Ventilación Mecánica. Unidad Multidisciplinar de ELA. Servicio Madrileño de Salud. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

Fecha de publicación de la traducción y adaptación al castellano:
Septiembre de 2022

“Toda representación o reproducción integral o parcial realizada sin el consentimiento del autor o de sus sucesores o cesionarios es ilegal. Lo mismo se aplica a la traducción, adaptación o transformación, arreglo o reproducción por cualquier arte o procedimiento”, según el código de propiedad intelectual, artículo L-122-4