



RECIÉN DIAGNOSTICADOS

Nuevo Diagnóstico y Cuidado Temprano

Nadie está preparado para escuchar “Duchenne”. Esta guía le acompaña en los primeros pasos, a su propio ritmo.

Adaptarse

Familia y hermanos

Cuidados

Terapias e investigación

Es normal sentir mucho a la vez

Ira, culpa, miedo, tristeza, negación... son reacciones comunes de duelo que pueden durar meses o años. Cada integrante de la familia puede vivirlas **a un ritmo distinto**.

Conmoción

Negación

Ira

Tristeza

Ansiedad

Culpa

Miedo

...y también esperanza

Cuidarse para cuidar



Cuide su relación

Pasar tiempo en pareja ayuda a adaptarse como equipo.



Busque apoyo profesional

Un consejero o terapeuta desde el inicio es un regalo para toda la familia.



Días buenos y malos

Afrontar es un proceso continuo. Dese permiso y espacio.



Tiempo para usted

El agotamiento del cuidador es real: sus pasatiempos también importan.

Hablar con los hermanos

- Hable con ellos lo antes posible, con palabras sencillas.
- Permita que pregunten, incluso en las citas médicas.
- Reserve tiempo individual con cada hermano.
- Busque recursos y grupos para ellos.

No todo es negativo

En las familias Duchenne, los hermanos suelen volverse más compasivos, mejores para resolver problemas y cuidadores amorosos, sobre todo cuando se sienten escuchados.



Pedir ayuda no es debilidad: es una acción positiva que ayuda a toda la familia a afrontar lo que viene. **No está solo.**

Sus primeros pasos

1

Respire

Vaya a su ritmo; no tiene que saberlo todo hoy.

2

Variante genética

Guarde el reporte; define terapias y ensayos.

3

Centro neuromuscular

Busque un equipo con experiencia en Duchenne.

4

Comunidad

Conecte con otras familias y organizaciones.

Terapias que buscan restaurar la distrofina



Salto de exón

Para ciertas deleciones del gen. Al “saltar” un exón, el cuerpo puede producir una distrofina más corta pero parcialmente funcional.

Depende de la variante exacta.



Terapia génica

Introduce en el músculo una versión más pequeña del gen (**microdistrofina**) mediante un virus modificado (AAV). Puede aplicar a muchas variantes distintas.



Acceso

Tienen criterios estrictos (edad, variante, otras pruebas) y alto costo. Su especialista le ayudará con el proceso de autorización y cobertura.

Ensayos clínicos: decidir con información

Son estudios para saber si un tratamiento experimental es seguro y funciona. **La decisión es suya y nadie debe presionarle.** Los criterios de elegibilidad no son personales: protegen a los participantes.



Posibles beneficios

- Papel activo en su propia salud.
- Acceso temprano a tratamientos en investigación.
- Atención experta durante el estudio.
- Ayudar a otras familias.



Posibles riesgos

- Efectos secundarios, a veces graves.
- Procedimientos extra (p. ej., biopsias).
- El tratamiento puede no funcionar.
- Más visitas y pruebas.

Actividades seguras y no recomendadas

Recomendadas	Evitar si es posible
Natación y terapia acuática	Brincolines y casas inflables
Ciclismo asistido	Deportes de contacto
Scouts / exploradores	Artes marciales (taekwondo, karate)
Yoga	Salto y actividades de impacto



Hay motivos reales de esperanza

Hoy existen tratamientos aprobados y decenas de compañías investigando terapias para frenar o retrasar Duchenne. Mantenerse informado y conocer la variante de su hijo le prepara para nuevas oportunidades.