



HOJA INFORMATIVA

Portadoras de Duchenne

Qué significa ser portadora, cómo se hereda Duchenne y cómo cuidar su corazón, sus músculos y su bienestar emocional.

Genética

Riesgo para hijos e hijas

Salud del corazón

Apoyo emocional

¿Qué significa ser portadora?

Una portadora es una mujer (XX) que tiene **una copia alterada del gen DMD** en uno de sus dos cromosomas X. Su otra copia funciona, por eso muchas portadoras no tienen síntomas.

Aun así, tienen **mayor riesgo de problemas del corazón** y pueden presentar síntomas musculares o emocionales. Muchas mujeres se enteran de que son portadoras después de tener un hijo con Duchenne.

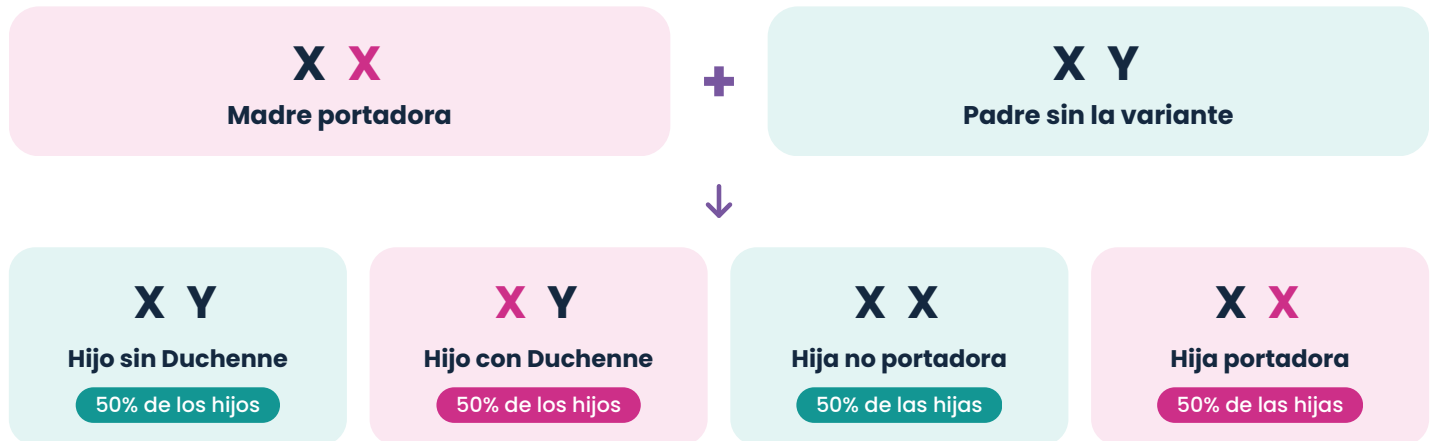
~70%

de los niños con Duchenne heredaron la variante de su madre

~30%

tienen una variante nueva que nadie causó ni pudo prevenir

¿Cómo se hereda? En cada embarazo...



La probabilidad es la misma **en cada embarazo**, sin importar cuántos hijos haya tenido antes. Un **asesor genético** puede explicar el riesgo para usted, sus hermanas, tías e hijas, y las opciones para formar una familia (como FIV o adopción).

¿Quién debe hacerse la prueba?



Mujeres con familiares con Duchenne o Becker



Madres de niños con Duchenne



Mujeres con debilidad o síntomas cardíacos sin causa clara



Prueba sencilla: muestra de sangre o de la mejilla

Riesgos para la salud de las portadoras



Corazón

Mayor riesgo de **miocardiopatía** (músculo cardíaco debilitado) y **arritmias**. Algunos estudios estiman que afecta del 10 al 50% de las portadoras; suele ser leve, pero detectarla a tiempo permite tratarla.



Músculos

Algunas sienten dificultad para subir escaleras o correr, calambres, dolor o fatiga. En casos raros los síntomas avanzan y se consideran distrofia muscular.



Bienestar emocional

Culpa, ansiedad o estrés por el riesgo de transmitirla. También hay mayor frecuencia de diferencias de aprendizaje y conducta.

Plan de cuidado: lo que usted puede hacer

Área	Recomendación
Revisión del corazón	Valoración con cardiólogo, ecocardiograma (o resonancia cardíaca) y ECG , desde el final de la adolescencia o inicio de la edad adulta.
¿Cada cuándo?	Si los estudios salen normales, se suele repetir cada 3–5 años ; su cardiólogo decidirá la frecuencia adecuada.
Embarazo	Revise su corazón antes de planear un embarazo y mantenga vigilancia durante el embarazo.
Síntomas musculares	Si aparecen debilidad o calambres, consulte con un especialista neuromuscular; la fisioterapia puede ayudar.
Salud mental	Busque terapia o grupos de apoyo. Si sospecha una dificultad de aprendizaje o conducta, pida una evaluación.
Planificación familiar	Haga una cita con un asesor genético para conocer opciones y riesgos para otros familiares.



No es su culpa.

Las variantes genéticas ocurren al copiarse los genes y no se deben a nada que una madre haya hecho o dejado de hacer. Cuidar su propia salud también es cuidar a su familia.