



PREGUNTAS FRECUENTES

Portadoras: Respuestas a sus Preguntas

Genética, opciones para formar una familia, síntomas, cuidado del corazón y emociones: lo que muchas mujeres se preguntan al saber que son portadoras.

Genética básica

Planificación familiar

Síntomas

Corazón

Emociones

Genética básica en 3 ideas



Genes = instrucciones

El gen DMD da la receta para fabricar distrofina, el “amortiguador” que protege al músculo.



Está en el cromosoma X

Las mujeres tienen dos X (dos copias del gen); los hombres solo una. Por eso Duchenne afecta sobre todo a varones.



Portadora

Mujer con una copia funcional y una copia con variante patógena del gen DMD.

¿Cómo se produjo esto?

~70%

de los niños con Duchenne heredaron la variante de su madre portadora

~30%

tienen una variante nueva (de novo) que no fue heredada

Mosaicismo

A veces la variante surge en el desarrollo temprano y solo algunas células la tienen. Las variantes nuevas **no se deben a nada que se hizo o dejó de hacer** y no pueden prevenirse.

Opciones para formar una familia

Es una decisión personal y no hay una respuesta “correcta”. Un **asesor genético** puede orientarle a usted y a su pareja.

Opción	¿En qué consiste?
ADN fetal en sangre materna	Prueba no invasiva que indica el sexo del bebé desde el embarazo temprano.
Biopsia de vellosidades (CVS)	Semanas 10–12. Analiza una pequeña muestra de placenta. Bajo riesgo de aborto.
Amniocentesis	Después de la semana 15. Analiza líquido amniótico. Resultados en ~4 semanas.
FIV con diagnóstico preimplantacional (PGT-M)	Se analizan los embriones y solo se implantan los que no tienen la variante. Más costosa.
Donación de óvulos o embriones	Óvulos de una donante evaluada o embriones donados por otra pareja.
Adopción o sin pruebas	Algunas familias adoptan; otras no hacen pruebas y evalúan al bebé al nacer (CK o genética).

Actualmente no existe un tratamiento prenatal para Duchenne. Antes de una prueba prenatal, conviene pensar qué haría con el resultado.

¿Y el resto de mi familia?

Cuando se identifica Duchenne en una familia, **madre, hermanas, tías e hijas** pueden ser portadoras. Las hijas de una portadora tienen 50% de probabilidad de serlo. Compartir la información ayuda a que otras mujeres cuiden su salud.

¿Por qué algunas portadoras tienen síntomas?



Inactivación del X

En cada célula se “apaga” un X. Si se apaga más el X sano (inactivación sesgada), hay menos distrofina.



Genes modificadores

Otras variaciones genéticas pueden hacer los síntomas más intensos en algunas mujeres.



Qué hacer

Hable con su médico; puede referirle con un especialista neuromuscular y fisioterapia.

Su corazón necesita vigilancia

10–50%

de las portadoras puede tener miocardiopatía, casi siempre leve

- Ecocardiograma (o resonancia cardíaca) y ECG desde el final de la adolescencia o inicio de la adultez.
- Si sale normal: repetir **cada 3–5 años**.
- Revisión antes y durante el embarazo.
- Evite fumar y mantenga un peso saludable.

Las emociones son normales

Tristeza, enojo, preocupación y **culpa** son comunes, y pueden cambiar de un día a otro. Nadie controla los genes que hereda ni los que transmite.



No está sola

Busque terapia, grupos de apoyo y otras portadoras que entienden lo que vive. Cuidar su salud física y emocional también es cuidar a su familia.