

Parent Project Muscular Dystrophy's (PPMD) End Duchenne Tour: Spanish Remote Series

PPMD's End Duchenne Tour: Series remotas en Español

We know that many of our Spanish-speaking families are hesitant or unable to attend our Annual Conference or End Duchenne Tour stops because of the language barrier. PPMD aims to provide education for every family affected by Duchenne, and we are excited to introduce our first End Duchenne Tour: Spanish Remote Series! Following the same format as the in-person tour stops, this virtual tour stop will feature pre-recorded updates and printed materials from healthcare providers, parent representatives from the PPMD community, and industry professionals – **all in Spanish**. Families can view, download and review the materials at their own pace.

También sabemos que muchas de las familias que hablan español tienen dudas o no pueden atender nuestra Conferencia Anual o los seminarios End Duchenne Tour por la barrera del idioma. El objetivo de PPMD es el de proveer y educar a cada familia afectada por Duchenne, y estamos muy contentos de introducir la primera de las series remotas: End Duchenne Tour! Siguiendo el formato de el Tour en vivo, este Tour virtual tendrá exactamente la misma información pre-grabada, con la más reciente actualización de materiales impresos de los proveedores médicos, padres representando la comunidad de PPMD y profesionales de la industria, –**Todo en español**. Las familias lo podrán ver, descargar y revisar los materiales a su propio paso.

The following presentations are now available on our website in Spanish
Las siguientes presentaciones ya están disponibles en nuestro sitio web en español
www.ParentProjectMD.org/SpanishTour

Duchenne Muscular Dystrophy Research Summary: The New Landscape and Opportunities Distrofia Muscular de Duchenne Resumen de las Investigaciones: El paisaje nuevo de oportunidades	Diana Castro, MD <i>University of Texas Southwestern</i>
Sponsor Presentations Presentaciones de patrocinadores	Catabasis Italfarmaco Pfizer PTC Santhera Sarepta
Who is PPMD? ¿Quién es PPMD?	Gloria Orozco & Lianette Gonzalez <i>Parents, Madres</i>
DMD Care Standards Estandares de atención de la DMD	Leigh Ramos-Platt <i>Children's Hospital of Los Angeles</i>
Physical Therapy Terapia física	Lourdes Mengelkoch, PT <i>University of Florida</i>
Services and Support for Children with Muscular Dystrophy Servicios y Apoyo para Niños con Distrofia Muscular	Tomas Wagmister, MSW <i>Lucile Packard Children's Hospital Stanford</i>
PPMD's End Duchenne Tour: Interactive Webinar Seminario en línea interactivo	

PPMD is dedicated to expanding Duchenne resources for Spanish-speaking families. If you have additional questions about resources, research or care, please email us at spanish@parentprojectmd.org! We will work with a certified medical interpreter to provide you with resources or guidance.

PPMD se dedica a expandir los recursos de Duchenne para familias de habla hispana. Si tiene preguntas adicionales sobre recursos, investigación o atención, envíenos un correo electrónico a spanish@parentprojectmd.org! Trabajaremos con un intérprete médico certificado para brindarle recursos y orientación.

Spanish Support & Care Materials
Materiales de soporte y cuidado en Español
www.ParentProjectMD.org/Spanish

Imperatives for Duchenne MD

Imperativos Duchenne

PPMD, WDO y TREAT NMD trabajaron en conjunto para crear una página con recomendaciones para la atención y cuidado, de pacientes, llamado los Imperativos Duchenne MD. Este documento pretende ser una referencia rápida para los proveedores médicos que pueden no estar familiarizados con este diagnóstico.

PJ Nicholoff Steroid Protocol

PJ Nicholoff Protocolo de esteroides

Los pacientes que toman esteroides crónicos diarios, a menudo tienen una cobertura de cortisol ineficaz, lo que puede conducir a una crisis suprarrenal, en el caso de una lesión o enfermedad grave, o durante una experiencia quirúrgica. El Protocolo de esteroides PJ Nicholoff fue desarrollado y publicado para abordar todos los problemas relacionados con los esteroides.

Emergency Information – Wallet Card

Información de emergencia - Tarjeta para la cartera

Esta tarjeta, simple pero extremadamente importante para su cartera lo ayudará a hablar con los médicos, las enfermeras y la administración del hospital, si su hijo se enferma o lesiona repentinamente.

Emergency Information – Large Weatherproof Card

Información de emergencia - Tarjeta grande resistente a la intemperie

Estas tarjetas de emergencia son de mayor tamaño, resistentes a la intemperie, incluyen una cadena para un fácil acoplamiento a mochilas, scooters, cochecitos, sillas de ruedas y otros dispositivos de movilidad. Las tarjetas son de dos caras; el lado español enfatiza información importante para las familias y la información de contacto de emergencia, y el lado inglés está dirigido a profesionales de la salud / personal de primeros auxilios que cuidan de usted o su hijo.

BrainPOP

BrainPOP - Distrofia Muscular De Duchenne

El querido dúo animado de BrainPOP, Tim y Moby, presentan el tema de Duchenne en esta breve película animada. Producido en asociación con Parent Project Muscular Dystrophy, este video de cuatro minutos se esfuerza por proporcionar a los niños de todas las edades una comprensión clara de Duchenne.

Parent Project Muscular Dystrophy
JOIN THE FIGHT.
END DUCHENNE.



**D****DIAGNÓSTICO**

- Si hay retraso en el desarrollo o aumento de las enzimas hepáticas, haga exámenes de creatina quinasa (CK) (ChildMuscleWeakness.org)
- Si los pacientes masculinos tienen la CK alta (CK > 800), solicite pruebas genéticas completas para Distrofia Muscular de Duchenne
- Hacer pruebas para otros miembros de la familia

U**ENTENDER LOS PROBLEMAS RESPIRATORIOS**

- Examine la función pulmonar al menos cada año, comenzando tan joven como sea posible ■ Analice la asistencia para la tos cuando el flujo máximo de tos sea <270 litros por minuto o si la tos se debilita (use durante las enfermedades respiratorias mientras está ambulatorio y diariamente y según sea necesario después de la pérdida de la ambulación)
- Discuta la noche. Bi-PAP según sea necesario o cuando la capacidad vital forzada (FVC) <30% ■ Mantenga las inmunizaciones (incluida la neumonía y la gripe anual) actualizadas ■ Trate las infecciones respiratorias de forma rápida y agresiva NO administre oxígeno suplementario sin controlar el CO2

C**CORTICOSTEROIDES**

- ¡Comenzar temprano! ■ Discuta los beneficios y los posibles efectos secundarios de los corticosteroides a la edad de 3 años, o tan jóvenes como sea posible ■ Evalúe la eficacia y maneje los efectos secundarios de los corticosteroides en cada visita neuromuscular ■ Discuta las razones para el manejo de esteroides de por vida. Nunca deje de tomar esteroides de manera abrupta ■ Discuta la necesidad de una dosis de esteroides para casos de estrés para enfermedades o cirugías

H**CORAZÓN**

- Visita de cardiología con imagenología (se prefiere resonancia magnética cardíaca; ecocardiograma si no se dispone de RMN cardíaca) cada año desde el diagnóstico o más a menudo si es necesario ■ Discuta los medicamentos cardíacos si se observa fibrosis en la RMN cardíaca, para cualquier disminución de la función cardíaca. Si disminuye desde el inicio o para insuficiencia cardíaca (SF o fracción de acortamiento <28% o fracción de eyección <55%) o antes de los 10 años, incluso si los hallazgos son normales

E**ENDOCRINO**

- Si toma esteroides, verifique el 25-OH y la vitamina D antes de comenzar con los esteroides, luego, anualmente ■ Administre la vitamina D según sea necesario ■ Fomente la exposición al sol ■ Discusiones nutricionales sobre la ingesta adecuada de calcio y vitamina D ■ Discuta la medición de la densidad ósea y el uso de bifosfonatos ■ Evalúe la escoliosis de la columna vertebral en cada visita ■ Monitoree la pubertad a partir de los 9 años de edad por la necesidad de terapia con testosterona

N**NUNCA OLVIDES TERAPIA FÍSICA Y OCUPACIONAL**

- Evaluaciones de Terapia física especializadas cada 4-6 meses ■ Estirar todos los días ■ Discutir y alentar la prevención de contracturas (férulas, estiramientos), ejercicio apropiado, dispositivos de movilidad asistida (cochecitos, patinetes, sillas de ruedas) y otros dispositivos de asistencia (camas, asistencia para brazos, elevadores, etc.) desde el momento del diagnóstico

N**NUTRICIÓN & GASTROINTESTINAL**

- Monitoreo del peso Evalúe ■ Analice la dieta (alimentación saludable, calcio, vitamina D) ■ Evalúe la deglución
- Necesidad de intervención Trate la ERGE y el estreñimiento según sea necesario ■ Consulte a su dentista cada 6 meses

E**EMERGENCIAS**

- Haga que los pacientes / padres lleven consigo una copia de su última visita / resumen de la nota (incluidos los medicamentos y la información de contacto neuromuscular) y una tarjeta de emergencia Duchenne con ellos en todo momento ■ Tenga cuidado con toda la anestesia ■ Evite la anestesia inhalada nunca use succinilcolina

M**SALUD MENTAL**

- Evalúe el ajuste, los enfrentamientos, el trastorno de comportamiento y emocional y el aislamiento social para el paciente y la familia en cada visita ■ Detección de problemas de aprendizaje (lectura y matemáticas), problemas de lenguaje, trastorno por déficit de atención (ADD), déficit de atención e hiperactividad (ADHD), autismo y trastorno obsesivo compulsivo (TOC) ■ Evaluación neurocognitiva realizada en el momento del diagnóstico y antes de la escolarización formal; evaluación / manejo según sea necesario ■ Discuta la necesidad de un plan educativo individualizado / especial

D**NO LO HAGA SOLO**

- Use recursos en línea confiables ■ Organice el seguimiento a través de un centro neuromuscular integral con experiencia en el cuidado de personas que viven con Duchenne ■ Comuníquese con organizaciones (ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, WorldDuchenne.org)

PJ Nicholoff Protocolo de esteroides

Acerca de este Documento

Este documento es solo para proveedores de salud. Para una explicación más detallada de el uso de esteroides y una crisis adrenal, favor de visitar la página de cuidado con esteroides de PPMD parentprojectmd.org/steroids.

Antecedentes / Evaluación

La secreción basal normal de cortisol de la glándula suprarrenal es de aproximadamente 5 a 7 mg / m² / día o de 8 a 10 mg / día para adultos. Esta cantidad aumenta durante las enfermedades menores o la cirugía hasta aproximadamente 50 mg / día (5 veces la secreción fisiológica normal). Estos pequeños incrementos con la cirugía sin complicaciones vuelven al inicio en 24 horas. Se ha demostrado que los procedimientos que producen mayor estrés quirúrgico aumentan las respuestas de cortisol a 75-150 mg / día (10 veces la secreción fisiológica normal), que regresan a los valores iniciales en aproximadamente 5 días.

Los corticosteroides se prescriben para diagnósticos múltiples a una amplia variedad de pacientes. La administración a largo plazo de corticosteroides puede conducir a la supresión del eje hipotalámico-hipofisario-suprarrenal (HPA). La reducción rápida o el retiro abrupto de la terapia con corticosteroides que se ha prolongado o en dosis altas puede causar insuficiencia suprarrenal secundaria (supresión del eje HPA) y síndrome de abstinencia o esteroides. La recuperación de la supresión del eje HPA después de suspender los corticosteroides puede prolongarse (posiblemente de 6 a 12 meses) y puede variar según las dosis, los horarios de dosificación y la duración de la terapia con corticosteroides. Dado que existe una gran variabilidad individual en la susceptibilidad a la supresión del eje HPA después del uso crónico de corticosteroides exógenos, no es posible predecir con seguridad qué pacientes se verán afectados. La práctica actual es administrar dosis suplementarias (de estrés) de corticosteroides a pacientes con sospecha de supresión del eje HPA en el período perioperatorio y durante la enfermedad aguda para prevenir la insuficiencia suprarrenal aguda, o crisis suprarrenal.

Definiendo Pacientes Suprimidos por HPA:

Las recomendaciones difieren ligeramente en la definición de un paciente suprimido, pero las pautas generales se encuentran a continuación (Tabla 1):

Tabla 1

Dosis de prednisona equivalentes / día - Adultos	Dosis equivalentes de prednisona / día - Pediátrica	¿Supresión del eje HPA?
5 mg / día o menos	3 mg / m2 / día o menos	Por lo general no se suprime.
5 - 20 mg / día	3-12 mg / m2 / día	Posiblemente suprimido. Prueba de estimulación con ACTH recomendada o dosis suplementaria.
20 mg / día durante > 10 días o más	12 mg / m2 / día de prednisona durante > 10 días o más	Suprimido. Administre la dosis suplementaria.

Los pacientes que reciben dosis adecuadas de corticosteroides (al menos 10 veces por encima de la dosis fisiológica de cortisol) generalmente no necesitan dosis de estrés si se continúa con la dosis diaria habitual. Los pacientes que están en dosis fisiológicas de mantenimiento de hidrocortisona para la enfermedad primaria del eje HPA requieren terapia complementaria.

Se recomienda la consulta con endocrinología para preguntas o inquietudes.

Las recomendaciones para dosis suplementarias generalmente se dividen por la gravedad del estrés que el paciente puede experimentar (médico o quirúrgico). Las dosis suplementarias de esteroides se basan entonces en el grado de estrés.

Dosis de estrés corticoesteroide:

Tabla 2

Estrés médico / quirúrgico	Dosis de corticosteroides *	Régimen postoperatorio de la forma cónica
Menores (anestesia local, <1 hora) (por ejemplo, hernia inguinal, extracción de un solo diente, colonoscopia), enfermedad febril leve, leve, náuseas / vómitos, diarrea leve)	25 mg o 30-50 mg / m2 po (si se puede tomar po) o hidrocortisona IV (HC) o equivalente	Ninguna Reanudar la dosis fisiológica de mantenimiento de hidrocortisona cuando desaparezca la enfermedad, el dolor o la fiebre
Moderar (por ejemplo, extracción de dientes múltiples, fractura, neumonía)	50 mg o 50-75 mg / m2 de hidrocortisona IV o equivalente	25 mg Q 8 o 50-75 mg / m2 / día ÷ q 6 horas X 24 horas. Reducir a la línea de base durante 1-2 días.
Mayor (por ejemplo, shock séptico, traumatismo múltiple / fracturas o quemaduras graves, infecciones sistémicas graves, cirugía mayor, pancreatitis, cirugía ortopédica, incluida la reducción abierta, fusión espinal, etc.)	100 mg o 100 mg / m2 / dosis de hidrocortisona IV o equivalente	50 mg IV Q 8 o 100 mg / m2 / día ÷ q 6 horas X 24-48 horas. Disminuya la línea de base durante 1-3 días (continúe con la dosis de estrés si continúa el estrés físico (fiebre o dolor)).

- DOS - Día de la cirugía.

Pacientes que usan dosis altas de dos veces por semana programa de dosificación de corticosteroides:

- Si los pacientes que usan un horario de dosificación semanal no pueden tomar corticosteroides por vía oral durante un tiempo en el que deberían tomar corticosteroides (debido a náuseas, vómitos, diarrea, etc.), los pacientes deben tomar las dosis de estrés por vía intravenosa como se indicó anteriormente.
- Si los pacientes que usan un programa de dosificación semanal están experimentando / experimentando un estrés médico / quirúrgico moderado o importante en su vida, se debe determinar el nivel de cortisol y se recomienda que sigan las recomendaciones de dosis de estrés en la tabla anterior.
- No existe literatura para estas recomendaciones. Las recomendaciones se basan en la opinión y la práctica de los expertos.

Recomendación para la terapia con corticosteroides Retirar:

A continuación se incluye una recomendación para reducir los corticosteroides crónicos (generalmente administrados en un entorno ambulatorio):

- Comience un lunes, administrando una dosis de corticosteroide del 20-25% más baja durante 2 semanas (o más)
- Si se toman dosis múltiples, comience primero a reducir las dosis diarias múltiples a una sola dosis matutina
 - Cortar la dosis 20-25% volverlo a hacer por 2 semanas (o más tiempo) continuar así
 - Continuar la dosis fisiológica (3mg/m²/ de Prednisone al día ó 3.6mg/m² de Deflazacort al día)
- Cuando esté cerca de la dosis fisiológica, sustituya los corticosteroides con una forma de acción corta de corticosteroides o hidrocortisona (12 mg / m² / día de hidrocortisona)
- Esto también permitirá que el paciente tenga un suministro de hidrocortisona para usar en dosis de estrés si es necesario en momentos de estrés después de dejar los esteroides.
 - Continuar con el papel por 20-25% cada semana (o más)
 - Dale todos los días para 2 semanas (o más)
 - para
 - VEA DETENIDAMENTE LAS SEÑALES DE CRISIS ADRENALES (vea abajo)
- Alertar a los padres a los signos / síntomas de crisis suprarrenal
- Si los pacientes tienen síntomas de insuficiencia suprarrenal durante el estrechamiento, el esteroide dosis antes de la puesta a punto debe mantenerse durante más tiempo

SI EL PACIENTE TIENE UNA ENFERMEDAD / LESIÓN GRAVE EN EL TAPER, PUEDEN NECESITAR UNA "DOSIS DE ESTRÉS" DE CORTICOSTEROIDES:

- Aliente a los padres a continuar informando cualquier evento grave hasta 1 año después de la puesta a punto
 - Las dosis de estrés de hidrocortisona son de 30 a 50 mg / m² / día, o más, para el estrés mayor (consulte la Tabla 2)
 - Los pacientes necesitan atención a la sala de emergencias si tienen síntomas graves de crisis suprarrenal. Se deben obtener electrolitos séricos con glucemia y nivel de cortisol.
 - Los pacientes deben acudir a un endocrinólogo especializado para la evaluación de la HPAaxis durante el proceso de retirada del tratamiento con corticosteroides.

Pacientes que usan dosis altas de dos veces por semana programa de dosificación de corticosteroides:

- Se recomienda que los pacientes que decidan suspender el uso de corticosteroides dos veces a la semana, lo hagan bajo la supervisión de un proveedor neuromuscular y / o endocrinólogo.
- No existe literatura para estas recomendaciones. Las recomendaciones se basan en la opinión y la práctica de los expertos.

Prueba de eje HPA:

- Después de alcanzar la mitad de la dosis fisiológica (5-6 mg / m² / día de hidrocortisona o 1- 1.5 mg / m² / día de prednisona), el cortisol sérico matinal y la ACTH deben analizarse mensualmente (puede hacerse con menos frecuencia), hasta alcanzar niveles normales
- Cuando la ACTH y el cortisol sérico en la mañana basales son normales, suspenda el corticosteroide y realice la prueba de estimulación rápida con ACTH mensualmente hasta que la respuesta del cortisol después de la estimulación sea normal (nivel post-estímulo > 20 mcg / dL). Cuando se alcanza este punto, se puede considerar que el eje HPA se ha recuperado

Modificación del protocolo anterior:

- Omita el cortisol y ACTH mensuales y realice una prueba de estimulación con ACTH en los 3 meses posteriores a la suspensión de los corticosteroides.
- Durante este tiempo (3 meses antes de realizarse la prueba de estimulación con ACTH), los pacientes deberán tomar una dosis de estrés en el momento del estrés.
- Si el resultado de la prueba de estimulación con ACTH es anormal (cortisol máximo <20), los pacientes deberán continuar tomando dosis de hidrocortisona para el estrés en el momento del estrés. (Los pacientes repiten la prueba de

estimulación con ACTH nuevamente en 1-2 meses más tarde y las familias deberían tener que enseñar sobre esto con una enfermera endocrina).

Alternativamente, cuando no se puedan realizar pruebas de laboratorio:

- Se puede considerar que los pacientes que han usado corticosteroides durante períodos prolongados tienen una supresión del eje HPA hasta 1 año después de la interrupción de la terapia con corticosteroides y, por lo tanto, necesitan cobertura de dosis de hidrocortisona durante el tiempo

Los factores de riesgo para la crisis suprarrenal incluyen:

- deshidratación
- Infección y otras tensiones físicas.
- Lesión a la glándula suprarrenal o pituitaria.
- Interrumpir el tratamiento demasiado repentinamente con medicamentos glucocorticoides como hidrocortisona prednisone
- Cirugía
- Trauma

Los síntomas de crisis suprarrenal pueden incluir cualquiera de los siguientes:

- Dolor abdominal
- Choque
- Confusión o coma
- Deshidratación
- Mareo o aturdimiento
- Fatiga
- Dolor de costado
- Dolor de cabeza
- Fiebre alta
- Pérdida de apetito
- Pérdida de consciencia
- Presión arterial baja
- Náusea
- Debilidad profunda
- Ritmo cardíaco elevado
- Frecuencia respiratoria rápida (ver taquipnea)
- Movimiento lento, lento
- Sudoración inusual y excesiva en cara o palmas
- Vómitos

Exámenes y pruebas

Las pruebas que pueden solicitarse para ayudar a diagnosticar una crisis suprarrenal

aguda incluyen:

- Prueba de estimulación ACTH (cosyntropin)
- nivel de cortisol
- Glicemia
- suero de potasio
- suero de sodio
- pH del suero

Tabla de conversión de corticosteroides

Tabla 3

Medicación	Dosis equivalentes
Cortisona	25 mg
Hidrocortisona	20 mg
Deflazacort	6 mg
Prednisona	5 mg
Metil prednisona	4 mg
Triamcinolona	4 mg
Betametasona	0.75 mg
Dexametasona	0.75 mg

Referencias

1. Hallman MR, Jefe DE, Coursin DB, Joffe AM. (2013) ¿Cuándo y por qué se debe administrar un reemplazo perioperatorio de glucocorticoides? Práctica basada en la evidencia de la anestesiología. Filadelfia, PA. Elsevier
2. Marik PE, Varon J. Requisito de dosis de estrés perioperatorio de corticosteroides. Arco Surg. 2008; 143 (12): 1222-1226.
3. Kohl BA, Schwartz S. Cirugía en el paciente con disfunción endocrina. Med Clin N Am. 2009; 93: 1031-1047.
4. Jaffer AK, Grant PJ. Medicina perioperatoria: consulta médica y comanejo. Hoboken, NJ: John Wiley & Sons Inc.; 2012
5. Hamrahian AH, Roman S, Milan S. El paciente quirúrgico que toma glucocorticoides.
6. Stewart PM. La corteza suprarrenal. En: Larsen PR, Kronenberg HM, Melmed S, Polonsky KS, eds. Williams libro de texto de endocrinología. 10ª ed. Filadelfia, PA: Saunders; 2003: 491–551
7. Información del paciente / padre: crisis suprarrenal aguda.
<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/000357.htm>

Expresiones de gratitud

- Hospital San Vicente, Indianápolis, IN
- Dr. Philip Zeitler, Hospital de Niños de Colorado, Aurora, CO
- Dr. Sasigarn Bowden, Hospital Nacional de Niños, Columbus, OH
- Dr. Doug Biggar, Holland Bloorview Kids Rehab, Toronto, ON
- Dr. Jerry Mendell, Hospital de Niños de Nationwide, Columbus, OH
- Dra. Anne M. Connolly, Hospital de Niños St. Louis, St. Louis, MO

En honor al difunto Philip James "PJ" Nicholoff, por su contribución a la comunidad global de Duchenne.