

Declaración de posición. Recomendaciones sobre el uso de escalas de seguimiento y evaluación y manejo de la salud ósea en la distrofia muscular de Duchenne

Position Statement: Recommendations on
Use of Follow-Up Scales and Assessment and
Management of Bone Health in Duchenne
Muscular Dystrophy

Declaração de posição sobre o manejo de
glicocorticoides e manejo cardíaco em pacientes
com distrofia muscular de Duchenne

Diana Pilar Soto Peña¹

Edicson Ruiz Ospina²

Juan Carlos Prieto³

Juan David Lasprilla Tovar⁴

Sandra Milena Castellar-Leones^{5*}

-
- 1 Coordinadora de Fisioterapia, Instituto Roosevelt (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0401-1404>
 - 2 Profesor de Medicina Física y Rehabilitación Universidad Nacional de Colombia (Bogotá, Colombia). Médico fisiatra de la Fundación HOMI (Hospital Pediátrico de La Misericordia) (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3664-4903>
 - 3 Profesor asistente del Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-8706-0775>
 - 4 Endocrinólogo pediatra de la Fundación HOMI (Hospital Pediátrico La Misericordia) (Bogotá, Colombia). Endocrinólogo pediatra de la Clínica Marly Jorge Cavelier Gaviria (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7165-0057>
 - 5 Miembro de la Junta de Enfermedades Neuromusculares de Biotecgen. Profesor del Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Colombia. Proceso de Rehabilitación del Hospital Universitario Nacional de Colombia (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0064-723X>

Norma Carolina Barajas Viracachá⁶

Paulo César Becerra Ortiz⁷

Edna Julieth Bobadilla Quesada⁸

Carlos Ernesto Bolaños Almeida⁹

José Manuel Cañón Zambrano¹⁰

Manuel Huertas Quiñones¹¹

Jenny Libeth Jurado Hernández¹²

Nicolás J. Laza Gutiérrez¹³

Isabel Londoño-Ossa¹⁴

Sergio Alejandro Nossa Almanza¹⁵

Blair Ortiz Giraldo¹⁶

6 Neuróloga infantil, Fundación Cardiovascular de Colombia-Hospital Internacional de Colombia (Piedecuesta, Santander, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9494-2618>

7 Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Somefyr S. A. S. (Cúcuta, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0009-0003-0599-5633>

8 Departamento de Neurología Infantil, Hospital Universitario San Ignacio (Bogotá, Colombia). Unidad de Neuropediatría, Junta de Enfermedades Neuromusculares, Fundación HOMI (Hospital Pediátrico La Misericordia) (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5023-4644>

9 Coordinador del Laboratorio de Sueño, Unidad de Neuropediatría, Fundación HOMI (Hospital Pediátrico La Misericordia) (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0064-723X>

10 Neurólogo pediatra del Instituto Neurológico de Colombia (Medellín, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3709-0500>

11 Departamento de Cardiología Pediátrica. Coordinador de la Clínica de Falla Cardíaca y Trasplante Cardíaco Pediátrico, Instituto de Cardiopatías Congénitas, Fundación CardioInfantil-Instituto de Cardiología. Profesor titular de la Universidad Nacional de Colombia (Bogotá, Colombia) y de la Universidad del Rosario (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2552-9870>

12 Subdirectora de Docencia e Investigación, Hospital Militar Central (Bogotá, Colombia). Neumóloga pediatra de la Fundación CardioInfantil y Fundación Neumológica Colombiana (Bogotá, Colombia). Jefe de la Unidad de Neumología Pediátrica. Neumóloga pediatra, Fundación Cardio Infantil (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6610-9207>

13 Departamento de Neurología Infantil, NeuroXtimular S. A. S. IPS (Barranquilla, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0009-0007-1255-8553>

14 Fisiatra, especialista en rehabilitación. Miembro de la Junta de Enfermedades Neuromusculares de la Fundación Clínica Infantil Club Noel (Cali, Colombia). Departamento de Rehabilitación Pediátrica, Hospital Universitario del Valle (Cali, Colombia). Departamento de Rehabilitación Pediátrica, Clínica Imbanaco Quirón Salud (Cali, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9902-3514>

15 Departamento de Ortopedia Infantil, Instituto Roosevelt (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6917-715X>

16 Departamento de Neurología Infantil, Hospital San Vicente Fundación (Medellín, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9165-4004>

Fernando Ortiz-Corredor¹⁷

Sandra Yaneth Ospina¹⁸

Carolina Rivera-Nieto¹⁹

Felipe Ruiz-Botero²⁰

María Salcedo-Maldonado²¹

Fernando Suárez-Obando²²

Lina Marcela Tavera-Saldaña²³

María Julia Torres-Nieto²⁴

Diana Carolina Sánchez-Peñarete²⁵

Recibido: 1 de febrero de 2024 • **Aprobado:** 16 de enero de 2025

Doi: <https://doi.org/10.12804/revistas.urosario.edu.co/revsalud/a.14006>

Para citar este artículo: Soto Peña DP, Ruiz Ospina E, Prieto JC, Lasprilla Tovar JD, Castellar-Leones SM, Barajas Viracachá NC, Becerra Ortiz PC, Bobadilla Quesada EJ, Bolaños Almeida CE, Cañón Zambrano JM, Huertas Quiñones M, Jurado Hernández JL, Laza Gutiérrez NJ, Londoño-Ossa I, Nossa Almanza SA, Ortiz Giraldo B, Ortiz-Corredor F, Ospina SY, Rivera-Nieto C, Ruiz-Botero F, Salcedo-Maldonado M, Suárez-Obando F, Tavera-Saldaña LM, Torres-Nieto MJ, Sánchez-Peñarete DC. Declaración de posición. Recomendaciones sobre el uso de escalas de seguimiento y evaluación y manejo de la salud ósea en la distrofia muscular de Duchenne. Rev Cienc Salud. 2025;23(esp.):1-17. <https://doi.org/10.12804/revistas.urosario.edu.co/revsalud/a.14006>

¹⁷ Profesor de la Universidad Nacional de Colombia (Bogotá, Colombia). Jefe del Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Instituto Roosevelt (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7427-3576>

¹⁸ Genetista. Docente auxiliar del Departamento de Morfología, Instituto de Genética, Universidad Nacional de Colombia (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0397-0910>

¹⁹ Líder del Departamento de Genética Médica, Hospital Pediátrico-Fundación CardioInfantil (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8853-6509>

²⁰ Profesor del Departamento de Ciencias Básicas Médicas, Centro de Investigaciones en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Icesi (Cali, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9536-7080>

²¹ Fisiatra. Miembro de la Junta de Enfermedades Neuromusculares, Instituto Roosevelt (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3207-4701>

²² El Dr. Suárez falleció posteriormente a su participación como autor de este artículo. En ese momento, era el director del Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana (Bogotá, Colombia). Perteneció al Departamento de Genética del Hospital Universitario San Ignacio (Bogotá, Colombia). Perteneció al Departamento de Genética, Instituto Roosevelt (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6336-5347>

²³ Neuróloga pediatra. Directora científica de Neuroconexión IPS (Armenia, Colombia). Profesora titular, Universidad del Quindío (Armenia, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6589-0249>

²⁴ Neurología infantil. Consultorio particular (Valledupar, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0009-0003-1567-3451>

²⁵ Junta de Enfermedades Neuromusculares del Instituto Roosevelt (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4612-3324>

* Autora de correspondencia: smcastellarl@unal.edu.co

Resumen

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad caracterizada por debilidad muscular progresiva. Los glucocorticoides han demostrado prolongar el tiempo de deambulaci3n, disminuir la velocidad de progresi3n de las complicaciones de la DMD y prolongar adem1s la supervivencia; sin embargo, su uso prolongado se acompa1a de efectos secundarios, como alteraciones en la microarquitectura 3sea y aumento de peso. El inicio de tratamiento y el seguimiento de la evoluci3n de la enfermedad dependen del estado funcional del paciente, que se evalúa mediante escalas de funci3n motora que predicen los desenlaces funcionales y evalúan el impacto de las intervenciones. El artícuo hace recomendaciones sobre el uso de las escalas de seguimiento y la evaluaci3n y manejo de la salud 3sea en los pacientes con DMD. *Materiales y métodos:* se conformó un panel de expertos formado por 26 médicos de diferentes especialidades con conocimiento y experiencia en el manejo de pacientes con DMD. Dos de los especialistas escribieron recomendaciones sobre el uso de escalas de seguimiento, y otros dos, sobre la evaluaci3n y manejo de la salud 3sea en DMD, basadas en la revisi3n de la literatura y en su conocimiento y experiencia en el tema. *Conclusiones:* se sugiere un seguimiento semestral del paciente con DMD, utilizando escalas funcionales que varían segun el estado clínicu del paciente. Son imprescindibles la valoraci3n de la salud 3sea, la medici3n de la vitamina D 25-OH y el consumo de calcio. En aquellos pacientes que progresan a osteoporosis, se debe realizar manejo con bifosfonatos por vía endovenosa.

Palabras clave: distrofia muscular de Duchenne; posici3n de expertos; recomendaciones; densidad 3sea; osteoporosis; escalas funcionales; estatus funcional.

Abstract

Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a disease characterized by progressive muscle weakness. Glucocorticoids have been shown to prolong the time of ambulation, decrease the rate of progression of DMD complications, and also extend survival. However, their prolonged use is associated to side effects such as alterations in bone microarchitecture and weight gain. The initiation of treatment and the monitoring of disease progression depends on the patient's functional status, which is assessed using motor function scales that predict functional outcomes and evaluate the impact of interventions. This article provides recommendations on the use of monitoring scales and the evaluation and management of bone health in patients with DMD. *Materials and methods:* An expert panel of 26 physicians from different specialties with knowledge and experience in managing patients with Duchenne muscular dystrophy was formed. Two specialists drafted recommendations on the use of monitoring scales and two others on the evaluation and management of bone health in DMD, based on literature review and their knowledge and experience on the topic. *Conclusions:* It is recommended to monitor patients with Duchenne muscular dystrophy every six months, using functional scales that may vary according to the patient's clinical status. Additionally, assessment of bone health, measurement of 25-OH vitamin D levels, and nutritional recommendations for calcium intake are essential. In patients progressing to osteoporosis, intravenous bisphosphonate management should be performed.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy; expert position; recommendations; bone density; osteoporosis; functional scales; functional status.

Resumo

Introdução: as complicações cardíacas em pacientes com distrofia muscular de Duchenne são um fator importante na morbidade e mortalidade. A administração de glicocorticoides demonstrou prolongar o tempo de deambulação e reduzir as complicações cardíacas, aumentando a expectativa de vida desses pacientes. Este artigo faz uma série de recomendações sobre o tratamento com glicocorticoides e sobre o manejo das manifestações cardíacas em pacientes com distrofia muscular de Duchenne. *Materiais e métodos:* foi formado um painel de especialistas com 25 médicos com conhecimento e experiência no

manejo de pacientes con distrofia muscular de Duchenne. Os especialistas desenvolveram uma série de recomendações com base na revisão das evidências disponíveis, seu conhecimento e experiência clínica e as características do sistema de saúde colombiano. As recomendações foram colocadas em votação com um limiar de favorabilidade superior a 85 %. No caso de haver um percentual de concordância inferior ao estabelecido, a recomendação foi novamente discutida e um segundo ciclo de votação foi realizado. *Resultados e discussão:* o início da administração de glicocorticoides (deflazacort ou prednisolona) é recomendado quando a função motora do paciente está em um nível estável (de 4 a 6 anos de idade), com uma redução de 25 % a 33 % em caso de eventos adversos incontroláveis. O uso de escalas clínicas e funcionais ajuda a reconhecer o momento de estabilidade. Da mesma forma, recomenda-se uma avaliação cardiovascular integral com acompanhamento anual em pacientes assintomáticos e a cada 3 a 6 meses em pacientes sintomáticos (o ecocardiograma é a imagem de escolha). Aos 10 anos ou antes, se houver evidência de comprometimento do miocárdio, recomenda-se um inibidor da enzima convertora de angiotensina ou um antagonista do receptor de angiotensina.

Palavras-chave: distrofia muscular de Duchenne; consenso; recomendações; manejo cardíaco; glicocorticoides.

Introducción

Los estudios de la historia natural de la distrofia muscular de Duchenne (DMD) han demostrado que, por lo general, los pacientes pierden la marcha aproximadamente al inicio de la segunda década de la vida, además de presentar complicaciones cardiovasculares, ortopédicas y respiratorias que llevan a la muerte prematura en la edad adulta, principalmente por complicaciones respiratorias o falla cardíaca (1-4).

El desarrollo de terapias paliativas en los últimos años ha aumentado la expectativa de vida de quienes la padecen de aproximadamente 20 años a 40 años (5). Estas terapias incluyen dispositivos médicos como la ventilación mecánica no invasiva, tratamientos para las cardiopatías y la falla cardíaca, cirugías ortopédicas y el uso de glucocorticoides (6). Los glucocorticoides son los fármacos estándar para el manejo de la patología y hacen parte de su manejo integral debido a sus efectos benéficos sobre la función motora gruesa y manual, cardíaca y pulmonar, entre otras (3,7-13).

En los pacientes con DMD hay riesgo aumentado de alteraciones en la microarquitectura ósea (con distintos grados de severidad que pueden ir desde la densidad mineral ósea baja hasta la osteoporosis), secundario a la debilidad muscular progresiva, la limitación para la marcha y el uso crónico de corticoesteroides (14,15). Adicionalmente, la liberación de citocinas y la activación de la osteoclastogénesis en los músculos que carecen de distrofina alteran el metabolismo óseo y contribuyen a una menor densidad ósea (16). La DMD se asocia con alteraciones del crecimiento y del desarrollo esquelético y con un aumento en la tasa de fracturas del 40 % (13-20). Todo ello aumenta la morbilidad en los pacientes, relacionada con dolor crónico o agudo y posible defor-

midad espinal, que puede aportar a la pérdida temprana de la marcha y el deterioro de la función pulmonar (15).

A la fecha, el uso de la densitometría (DXA) es el estándar de manejo para determinar la densidad mineral ósea en niños, dada su fácil reproducibilidad, disponibilidad y tasa ionizante baja (21). Sin embargo, una limitación de la técnica en pacientes pediátricos es la corrección del tamaño corporal, lo que hace compleja su interpretación (21). Por otra parte, la DXA no proporciona mediciones de densidad ósea trabecular, cortical o la geometría y resistencia ósea, lo que limita su capacidad para identificar alteraciones óseas específicas (21).

Los bifosfonatos cuentan con abundante respaldo científico para su uso en niños con osteoporosis y fracturas secundarias (21), pues han demostrado una reducción en la frecuencia de las fracturas, así como una mejoría en la densidad mineral ósea (22). En pacientes con DMD, los hallazgos sustentan su uso en niños tratados con glucocorticoides que presentan osteoporosis inducida (23).

En niños con DMD, es importante establecer un diagnóstico temprano de la enfermedad y realizar un seguimiento periódico para prevenir/reducir complicaciones y mejorar la calidad de vida (24,25).

Es necesaria la adecuada identificación del estado funcional y el impacto del tratamiento en el estado funcional y en la morbimortalidad de los pacientes con DMD (26,27). De ahí que las escalas funcionales sean herramientas indispensables en el seguimiento clínico de un paciente con DMD (28,29). Entre sus múltiples propiedades están, entre otras, su capacidad para describir el estado funcional del paciente, predecir desenlaces críticos, determinar alternativas de manejo y evaluar el impacto de distintos tipos de intervenciones (7,30). A la fecha, se usan múltiples escalas para valorar la funcionalidad, los rangos de movimiento, la postura, la alineación y la fuerza en los pacientes, como las descritas a continuación:

- North Star Ambulatory Assessment (NSAA). Es una escala funcional estandarizada de 17 apartados acordes para la edad e hitos del desarrollo. Se utiliza para determinar habilidades motoras funcionales y otorga un valor total al paciente sobre 34 puntos (31-33).
- Motor Function Measure (MFM 32). Es una prueba física cronometrada que permite determinar la funcionalidad por medio de una serie de pruebas, con la evaluación de tres áreas funcionales: D1: bipedestación y transferencias; D2: función motora axial y proximal, y D3: runción motora distal (34).
- Test de Marcha en 6 Minutos (6MWT). Consiste en medir la distancia máxima que un paciente puede recorrer en una superficie plana durante 6 minutos (35).
- Egen Klassifikation. Valora habilidades funcionales y el grado de discapacidad luego de perder la ambulación. Consta de una puntuación de 0-30, donde 0 representa el mayor grado de funcionalidad independiente (36).

- Performance of the Upper Limb (PUL). Evalúa la función de los miembros superiores en pacientes ambulatorios y no ambulatorios. Consiste de tres dominios que evalúan el desempeño en actividades de la vida diaria y se enfocan en la progresión proximal a distal de los miembros superiores (37).

Además del seguimiento funcional, la evaluación de pacientes con DMD se complementa con el uso de otras escalas para medir la calidad de vida, así como para hacerle el seguimiento a los síntomas, el dolor y la fatiga. El presente artículo hace recomendaciones sobre el uso de las escalas de seguimiento y la evaluación y manejo de la salud ósea en los pacientes con DMD.

Materiales y métodos

Selección de expertos

Los expertos que formaron parte del panel que participó en el desarrollo de esta reunión de posición de expertos se seleccionaron de acuerdo con sus conocimientos y experiencia en el manejo de pacientes con DMD.

Se conformó un panel de 26 expertos de diferentes especialidades (cardiología pediátrica, endocrinología pediátrica, fisioterapia, fisioterapia, genética, medicina física y rehabilitación, neuropediatría y ortopedia infantil). Dos de los especialistas escribieron recomendaciones sobre el uso de escalas de seguimiento en DMD y otros dos hicieron recomendaciones estructuradas sobre la evaluación y manejo de la salud ósea en DMD, basados en la evidencia disponible y en su conocimiento y experiencia en el tema.

Implementación del esquema de votación

El grupo de expertos sometió a evaluación las recomendaciones con un umbral de favorabilidad mayor al 85 %. Todos los expertos, incluyendo quienes elaboraron las recomendaciones votaron sobre estas. En caso de tener un porcentaje de acuerdo menor a lo establecido, se discutió de nuevo la recomendación y hubo un segundo ciclo de votación con el mismo umbral de favorabilidad. Si luego de esta discusión no se alcanzaba la aprobación, se descartaba la recomendación y se seguía a la discusión de la siguiente recomendación.

Recomendaciones

Las siguientes recomendaciones fueron presentadas, discutidas y aprobadas sobre el uso de escalas de seguimiento y el manejo de la salud ósea en pacientes con diagnóstico confirmado de DMD. Debe tenerse en cuenta que la evaluación funcional de los pacientes por medio de las escalas de seguimiento depende de los protocolos institucionales para estos pacientes, y debe ser individualizada de acuerdo con su edad, estado funcional, capacidad cognitiva y contar con la aprobación del paciente y su familia.

Recomendaciones finales sobre uso de escalas de seguimiento en distrofia muscular de Duchenne

Recomendación 1

Para el seguimiento de la función motora gruesa del paciente con diagnóstico de DMD, entre los 3 y los 5 años de edad, la realización semestral de las siguientes escalas (7,30,34,38):

- NSAA revisada (31-33).
- MFM 20 (34,39).
- *Timed test* o pruebas físicas cronometradas: test de supino a bípedo; R/w 10 m: correr/caminar 10 m; subir 4 escalones.

Votación: aprobada con el 100% de los votos.

Recomendación 2

Para el seguimiento de la función motora gruesa de pacientes con diagnóstico de DMD mayores de 5 años, en fase ambulatoria, realizar las siguientes escalas, de manera semestral (7,30,34,38,40):

- NSAA.
- MFM 32 (33).
- 6MWT (39).
- *Time test* o pruebas físicas cronometradas: test de supino a bípedo; R/w 10 m: correr/caminar 10 m; subir 4 escalones.

Votación: aprobada con el 100% de los votos.

Recomendación 3

Para el seguimiento de la función motora gruesa del paciente con diagnóstico de DMD, en fase no ambulatoria, realización de las siguientes escalas, de manera semestral (33,40):

- MFM 32 (33).
- Egen Klassifikation (40).

Votación: aprobada con el 100% de los votos.

Recomendación 4

Para el seguimiento de la función motora gruesa de miembros superiores del paciente con diagnóstico de DMD, mayor de 5 años, realización de la siguiente escala PUL, de manera semestral (35).

Votación: aprobada con el 100% de los votos.

Recomendaciones finales sobre evaluación y manejo de la salud ósea en distrofia muscular de Duchenne

Recomendación 1

Evaluar la salud ósea en pacientes con DMD en el momento del diagnóstico o simultáneamente al inicio de los glucocorticoides (en caso de no haberse hecho antes), que incluya (24,41-44):

- Densitometría ósea por DEXA en pacientes mayores de 5 años (con análisis y *software* pediátrico) (16,45).
- Radiografía de columna dorsolumbar lateral (24).
- Medición de las concentraciones séricas de:
 - Calcio, fósforo y magnesio
 - Fosfatasa alcalina
 - Hormona paratiroidea intacta (PTHi)
 - Vitamina D 25 OH (46)

Nota: los exámenes paraclínicos no deben retrasar el inicio de la terapia con glucocorticoides.

Votación: aprobada con el 100% de los votos.

Recomendación 2

- Mantener la cantidad de vitamina D 25 OH en cifras mayores a 30 ng/ml en pacientes con DMD (47).
- Adicionalmente, un seguimiento anual de esta (47).

Votación: aprobada con el 100% de los votos.

Recomendación 3

- En caso de que se presenten concentraciones bajas de vitamina D, se deben administrar 1000 U/día de vitamina D por cada 10 ng/dl que se deseen elevar (47).
- Luego de la suplencia, las concentraciones séricas deben reevaluarse a los 3 meses para decidir si se continúa con esta o no (47).
- De igual manera, se debe recomendar al paciente la exposición solar entre 10 y 15 minutos diarios, como medida para mantener cantidades adecuadas de vitamina D (47).

Votación: recomendación aprobada con el 100% de los votos.

Recomendación 4

Indagar en la dieta del paciente y confirmar el consumo de calcio, según requerimientos diarios por edad (tabla 1), como mínimo una vez al año (16,42,47,49).

Tabla 1. Requerimientos diarios de calcio por edad

Edad	Calcio (mg/día)	Vitamina D (UI/día)
0-6 meses	200	400
7-12 meses	260	400
1-3 años	700	600
4-8 años	1000	600
9-18 años	1300	600
Algunas fuentes	Calcio (mg/día)	Vitamina D (UI/día)
Leche entera	276	100
Yogur (8 onzas)	415	100
Queso mozzarella (3 onzas)	622	100
Jugo de naranja (8 onzas)	500	100
Sardinas (3 onzas)	325	300

Votación: aprobada con el 100% de los votos.

Recomendación 5

Cuando se haya hecho el diagnóstico de osteoporosis en pacientes con DMD, manejarlo con bifosfonatos, por vía endovenosa, por parte de endocrinología (16,42,47,48). En Colombia se encuentra disponible el ácido zoledrónico, que se administra a dosis de 0.1 mg/kg cada año (dividido en 2 dosis, semestrales). La administración debe ser en una institución donde se disponga de experiencia en este procedimiento.

Nota:

De acuerdo con la Asociación Internacional de Densitometría Clínica, en el paciente pediátrico el diagnóstico de osteoporosis requiere los siguientes criterios (50):

- Historia de fracturas clínicamente significativas (una o más de las siguientes):
 - Fracturas de huesos largos de las extremidades inferiores.
 - Fracturas vertebrales por compresión.
 - Dos o más fracturas en los huesos largos de los miembros superiores.
- Baja densidad mineral ósea (DMO) de la columna lumbar o corporal total, sin incluir la cabeza. Definida por un puntaje $Z \leq -2$ SD, ajustado para edad, género y masa corporal.
- Las fracturas vertebrales sin una explicación clara, como trauma importante o enfermedades infiltrativas, constituyen el diagnóstico de osteoporosis, sin necesidad de tener una DMD disminuida.

Votación: aprobada con el 100% de los votos.

Recomendación 6

En pacientes con DMD, con diagnóstico de osteoporosis, posteriormente a alcanzar estabilidad clínica, se recomienda mantener el tratamiento con bifosfonatos a dosis de mantenimiento (0.025 mg/kg) hasta completar el crecimiento (47,48,51).

Criterios de estabilidad clínica en relación con la salud ósea en el paciente con DMD:

- Ausencia de nuevas fracturas vertebrales y no vertebrales.
- Fracturas vertebrales previas estables y curadas.
- Ausencia de dolor de espalda y dolor óseo.
- DMO por DXA apropiada para la estatura, o un puntaje $Z \geq 2$ SD.

Votación: aprobada con el 100% de los votos.

Recomendación 7

En pacientes con DMD que no presenten pubertad espontánea después de los 14 años, se recomienda su inducción puberal, por endocrinología, dado su beneficio sobre la salud ósea.

Votación: aprobada con el 100% de los votos.

Conclusiones

Las recomendaciones dadas en este artículo son de gran utilidad para valorar el progreso de la enfermedad y el impacto de las terapias instauradas:

- Se recomienda el seguimiento semestral con escalas funcionales en niños mayores de 3 años, al igual que en niños no ambulantes.
- La selección de las escalas para utilizar se debe hacer de acuerdo con el estado clínico del paciente.

- Es imprescindible la valoración de la salud ósea según el estadio clínico del paciente con DMD.
- Se deben valorar las concentraciones de vitamina D 25-OH y hacer recomendaciones nutricionales de consumo de calcio.
- Los pacientes que progresan a osteoporosis, se deben manejar con bifosfonatos por vía endovenosa, administrando dosis de mantenimiento en pacientes con estabilidad clínica, hasta completar el crecimiento.
- En los pacientes que no presenten pubertad espontánea después de los 14 años, es importante inducirla, dado su beneficio en la salud ósea.

Contribución de los autores

Todos los autores participaron en la concepción, el diseño, la interpretación de la información, la planeación del artículo, su revisión y aprobaron la versión final del manuscrito.

Coordinación editorial

Integralis HGS (Daniel Rodríguez, MD. y María Stella Salazar, MD.)

Financiación

PTC Therapeutics ha financiado el servicio de *medical writing* para este artículo.

Conflicto de intereses

NCBV, CEBA, ILO, FRB, MS-M y LT han recibido honorarios de PTC Therapeutics. JCP ha sido conferencista y ha recibido honorarios para PTC Therapeutics. SMC-L ha sido *speaker* para PTC Therapeutics y Valentech Pharma. FRC ha recibido pagos por asesorías para PTC Therapeutics. SYOL ha sido conferencista sobre distrofia muscular de Duchenne para PTC Therapeutics, Valentech y Sarepta. JDLT ha sido conferencista para PTC, Novo Nordisk, Ultragenix y Amryl. DCSP trabaja en PTC Therapeutics como Medical Science Liaison desde el 10 de abril de 2023;

sin embargo, la elaboración de este artículo se inició en 2022, cuando era parte de la Junta de Enfermedades Neuromusculares del Instituto Roosevelt. SN ha sido conferencista para PTC Therapeutics. ER y MH-Q han sido *speakers* para PTC Therapeutics en el tema de distrofia muscular de Duchenne. ILO ha recibido honorarios por parte de PTC Therapeutics. ERO ha sido *speaker* y *advisory* de Sanofi, BIIB Colombia y PTC Therapeutics.

Referencias

1. Bladen CL, Salgado D, Monges S, Foncuberta ME, Kekou K, Kosma K, et al. The TREAT-NMD DMD Global Database: analysis of more than 7,000 Duchenne muscular dystrophy mutations. *Hum Mutat*. 2015;36(4):395-402. <https://doi.org/10.1002/humu.22758>
2. Salas AC. Distrofia muscular de Duchenne. *An Pediatr Cont*. 2014;12(2):47-54. [https://doi.org/10.1016/S1696-2818\(14\)70168-4](https://doi.org/10.1016/S1696-2818(14)70168-4)
3. Yilmaz A, Sechtem U. Cardiac involvement in muscular dystrophy: advances in diagnosis and therapy. *Heart*. 2012;98(5):420-9. <https://doi.org/10.1136/heartjnl-2011-300254>
4. Gissy JJ, Johnson T, Fox DJ, Kumar A, Ciafaloni E, van Essen AJ. Delayed onset of ambulation in boys with Duchenne muscular dystrophy: potential use as an endpoint in clinical trials. *Neuromuscul Disord*. 2017;27(10):905-10. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.06.002>
5. Mercuri E, Bönnemann CG, Muntoni F. Muscular dystrophies. *Lancet*. 2019;394(10213):2025-38. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(19\)32910-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(19)32910-1)
6. Heydemann A, Siemionow M. A brief review of Duchenne muscular dystrophy treatment options, with an emphasis on two novel strategies. *Biomedicines*. 2023;11(3):830. <https://doi.org/10.3390/biomedicines11030830>
7. Bushby K, Connor E. Clinical outcome measures for trials in Duchenne muscular dystrophy: report from Bushby K, Connor E. Clinical outcome measures for trials in Duchenne muscular dystrophy: report from International Working Group meetings. *Clin Investig (Lond)*. 2011 Sep;1(9):1217-1235. doi:10.4155/cli.11.113. PMID: 22639722; PMCID: PMC3357954. <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC3357954/pdf/nihms356627.pdf>
8. Bushby K, Muntoni F, Bourke JP. 107th ENMC international workshop: the management of cardiac involvement in muscular dystrophy and myotonic dystrophy. 7th-9th June 2002, Naarden, the Netherlands. *Neuromuscul Disord*. 2003;13(2):166-72. [https://doi.org/10.1016/s0960-8966\(02\)00213-4](https://doi.org/10.1016/s0960-8966(02)00213-4)
9. McNally EM. New approaches in the therapy of cardiomyopathy in muscular dystrophy. *Annu Rev Med*. 2007;58:75-88. <https://doi.org/10.1146/annurev.med.58.011706.144703>
10. McAdam LC, Mayo AL, Alman BA, Biggar WD. The Canadian experience with long-term deflazacort treatment in Duchenne muscular dystrophy. *Acta Myol*. 2012;31(1):16-20.
11. Matthews E, Brassington R, Kuntzer T, Jichi F, Manzur AY. Corticosteroids for the treatment of Duchenne muscular dystrophy. *Cochrane Database Syst Rev*. 2016;2016(5):CD003725. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD003725.pub4>

12. Balaban B, Matthews DJ, Clayton GH, Carry T. Corticosteroid treatment and functional improvement in Duchenne muscular dystrophy: long-term effect. *Am J Phys Med Rehabil.* 2005;84(11):843-50. <https://doi.org/10.1097/01.phm.0000184156.98671.d0>
13. Machado DL, Silva EC, Resende MB, Carvalho CR, Zanoteli E, Reed UC. Lung function monitoring in patients with duchenne muscular dystrophy on steroid therapy. *BMC Res Notes.* 2012;5:435. <https://doi.org/10.1186/1756-0500-5-435>
14. Morgenroth VH, Hache LP, Clemens PR. Insights into bone health in Duchenne muscular dystrophy. *Bonekey Rep.* 2012;1:9. <https://doi.org/10.1038/bonekey.2012.5>
15. Tung JY, Lam TP, Chan SH. Bone microarchitectural alterations in boys with Duchenne muscular dystrophy on long-term glucocorticoid treatment. *J Bone Miner Metab.* 2021;39(4):606-611. <https://doi.org/10.1007/s00774-020-01196-w>
16. Buckner JL, Bowden SA, Mahan JD. Optimizing Bone Health in Duchenne Muscular Dystrophy. *Int J Endocrinol.* 2015;2015:928385. <https://doi.org/10.1155/2015/928385>
17. Larson CM, Henderson RC. Bone mineral density and fractures in boys with Duchenne muscular dystrophy. *J Pediatr Orthop.* 2000;20(1):71-4.
18. Vestergaard P, Glerup H, Steffensen BF, Rejnmark L, Rahbek J, Mosekilde L. Fracture risk in patients with muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *J Rehabil Med.* 2001;33(4):150-5.
19. McDonald DG, Kinali M, Gallagher AC, Mercuri E, Muntoni F, Roper H, Jardine P, Jones DH, Pike MG. Fracture prevalence in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol.* 2002;44(10):695-8. <https://doi.org/10.1017/s0012162201002778>
20. Henderson RC, Berglund LM, May R, Zemel BS, Grossberg RI, Johnson J, et al. The relationship between fractures and DXA measures of BMD in the distal femur of children and adolescents with cerebral palsy or muscular dystrophy. *J Bone Miner Res.* 2010;25(3):520-6. <https://doi.org/10.1359/jbmr.091007>
21. Mayo AL, Craven BC, McAdam LC, Biggar WD. Bone health in boys with Duchenne Muscular Dystrophy on long-term daily deflazacort therapy. *Neuromuscul Disord.* 2012;22(12):1040-5. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2012.06.354>
22. Ronsley R, Islam N, Kang M, Nadel H, Reilly C, Metzger D, et al. Effects of bisphosphonate therapy on bone mineral density in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Clin Med Insights Endocrinol Diabetes.* 2020;13:1179551420972400. <https://doi.org/10.1177/1179551420972400>
23. Landfeldt E, Phung K, Zaman F, Åström E, Abner S, Lochmüller H, et al. Bisphosphonates in glucocorticoid-treated patients with Duchenne muscular dystrophy: a systematic review and grading of the evidence. *Neurology.* 2024;102(2):e207948. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000207948>
24. Ward LM, Hadjiyannakis S, McMillan HJ, Noritz G, Weber DR. Bone Health and osteoporosis management of the patient with duchenne muscular dystrophy. *Pediatrics.* 2018;142(Suppl 2):S34-S42. <https://doi.org/10.1542/peds.2018-0333E>
25. Peay H, Martin A, Ruddle P, Lavigne J, Kinnett K, Lucas A. Bone health in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2016;26(1,pp):S121. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2016.06.129>

26. Kim J, Jung IY, Kim SJ, Lee JY, Park SK, Shin HI, Bang MS. A new functional scale and ambulatory functional classification of Duchenne muscular dystrophy: scale development and preliminary analyses of reliability and validity. *Ann Rehabil Med*. 2018;42(5):690-701. <https://doi.org/10.5535/arm.2018.42.5.690>
27. Mazzone ES, Vasco G, Palermo C, Bianco F, Galluccio C, Ricotti V, Castronovo AD, Mauro MS, Pane M, Mayhew A, Mercuri E. A critical review of functional assessment tools for upper limbs in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol*. 2012;54(10):879-85. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2012.04345.x>
28. Lue YJ, Lin RF, Chen SS, Lu YM. Measurement of the functional status of patients with different types of muscular dystrophy. *Kaohsiung J Med Sci*. 2009;25(6):325-33. [https://doi.org/10.1016/S1607-551X\(09\)70523-6](https://doi.org/10.1016/S1607-551X(09)70523-6)
29. Uchikawa K, Liu M, Hanayama K, Tsuji T, Fujiwara T, Chino N. Functional status and muscle strength in people with Duchenne muscular dystrophy living in the community. *J Rehabil Med*. 2004;36(3):124-9. <https://doi.org/10.1080/16501970410023461>
30. Palacios Espinosa X, Muñoz Rivas M, Castellar Leones SM, Ruiz Ospina E, Chaustre Ruiz DM, Camacho Echeverri R et al. Consenso colombiano para el seguimiento de pacientes con Distrofia muscular de Duchenne. *Pediatría*. 2019;52(3). doi: <https://doi.org/10.14295/p.v52i3.153>
31. Rivas MM, Milena S, Leones C, Ospina ER, Diego M, Ruiz C, et al. Consenso colombiano para el seguimiento de pacientes con Distrofia muscular de Duchenne. *Pediatría*. 2019;52(3):75-84. https://www.fundacionideal.org.co/sites/default/files/publicaciones/archivos/consenso_colombiano_para_el_seguimiento_de_pacientes_con_distrofia_muscular_de_duchenne_2.pdf
32. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol*. 2010;9(1):77-93. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(09\)70271-6](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(09)70271-6)
33. Mercuri E, Coratti G, Messina S, Ricotti V, Baranello G, D'Amico A, et al. Revised North Star Ambulatory Assessment for Young Boys with Duchenne Muscular Dystrophy. *PLoS One*. 2016;11(8):e0160195. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0160195>
34. de Lattre C, Payan C, Vuillerot C, Rippert P, de Castro D, Bérard C, Poirot I; MFM-20 Study Group. Motor function measure: validation of a short form for young children with neuromuscular diseases. *Arch Phys Med Rehabil*. 2013;94(11):2218-26. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2013.04.001>
35. Matos Casano HA, Anjum F. Six-Minute Walk Test. En: StatPearls [internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK576420/>
36. Mayhew A, Cano S, Scott E, Eagle M, Bushby K, Muntoni F; North Star Clinical Network for Paediatric Neuromuscular Disease. Moving towards meaningful measurement: rasch analysis of the North Star Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol*. 2011;53(6):535-42. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2011.03939.x>
37. Bérard C, Payan C, Hodgkinson I, Fermanian J; MFM Collaborative Study Group. A motor function measure for neuromuscular diseases. Construction and validation study. *Neuromuscul Disord*. 2005 Jul;15(7):463-70. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2005.03.004>

38. McDonald CM, Henricson EK, Abresch RT, Florence J, Eagle M, Gappmaier E, Glanzman AM; PTC124-GD-007-DMD Study Group; Spiegel R, Barth J, Elfring G, Reha A, Peltz SW. The 6-minute walk test and other clinical endpoints in duchenne muscular dystrophy: reliability, concurrent validity, and minimal clinically important differences from a multicenter study. *Muscle Nerve*. 2013;48(3):357-68. <https://doi.org/10.1002/mus.23905>
39. Davies JH, Evans BA, Gregory JW. Bone mass acquisition in healthy children. *Arch Dis Child*. 2005;90(4):373-8. <https://doi.org/10.1136/adc.2004.053553>
40. Medina-Cantillo J, Moya-Arcos O, Padrós-Domingo N, Roca-Urraca S, Vigo-Morancho M, Peiro SM. Spanish translation and linguistic validation of the North Star Ambulatory Assessment for Duchenne muscular dystrophy functional evaluation. *Rev Neurol*. 2021;72(10):337-42. <https://doi.org/10.33588/RN.7210.2020604>
41. Steffensen BF, Hyde SA, Attermann J, Mattsson E. Reliability of the EK scale, a functional test for non-ambulatory persons with Duchenne dystrophy. *Adv Physiother*. 2002;4:37-47. <https://doi.org/10.1080/140381902317303195>
42. Mayhew AG, Coratti G, Mazzone ES, Klingels K, James M, Pane M, Straub V, Goemans N, Mercuri E; Pul Working Group. Performance of upper limb module for Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol*. 2020;62(5):633-9. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14361>
43. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Alman BA, Apkon SD, Blackwell A, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol*. 2018;17(4):347-61. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(18\)30025-5](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(18)30025-5)
44. Laine CM, Laine T. Diagnosis of osteoporosis in children and adolescents. *Eur Endocrinol*. 2013 Aug;9(2):141-144. doi:10.17925/EE.2013.09.02.141. PMID: 29922371; PMCID: PMC6003589. <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC6003589/pdf/euendo-9-141.pdf>
45. Rosendahl K, Lundestad A, Bjørlykke JA, Lein RK, Angenete O, Augdal TA, Müller LO, Jaramillo D. Revisiting the radiographic assessment of osteoporosis-Osteopenia in children 0-2 years of age: a systematic review. *PLoS One*. 2020;15(11):e0241635. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0241635>
46. Quinlivan R, Shaw N, Bushby K. 170th ENMC International Workshop: bone protection for corticosteroid treated Duchenne muscular dystrophy. 27-29 November 2009, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord*. 2010;20(11):761-9. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2010.07.272>
47. Holick MF, Binkley NC, Bischoff-Ferrari HA, Gordon CM, Hanley DA, Heaney RP, Murad MH, Weaver CM; Endocrine Society. Evaluation, treatment, and prevention of vitamin D deficiency: an Endocrine Society clinical practice guideline. *J Clin Endocrinol Metab*. 2011;96(7):1911-30. <https://doi.org/10.1210/jc.2011-0385>
48. Golden NH, Abrams SA, Daniels SR, Corkins MR, De Ferranti SD, Magge SN, et al. Optimizing bone health in children and adolescents. *Pediatrics*. 2014;134(4):e1229-43. <https://doi.org/10.1542/peds.2014-2173>
49. Ward LM, Hadjiyannakis S, McMillan HJ, Noritz G, Weber DR. Bone health and osteoporosis management of the patient with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatrics*. 2018 Oct;142(Suppl 2):S34-S42. <https://doi.org/10.1542/peds.2018-0333E>

50. Instituto Nacional de Artritis y Enfermedades Musculoesqueléticas de la Piel. El calcio y la vitamina D: importantes a toda edad. En: Temas de Salud [internet]. 2024. Disponible en: <https://www.bones.nih.gov/health-info/bone/espanol/salud-hueso>
51. The International Society for Clinical Densitometry. 2019 ISCD Official Positions Pediatric [internet]. 2019. Disponible en: <https://iscd.org/wp-content/uploads/2021/09/2019-Official-Positions-Pediatric-1.pdf>
52. Simm PJ, Biggin A, Zacharin MR, Rodda CP, Tham E, Siafarikas A, et al. Consensus guidelines on the use of bisphosphonate therapy in children and adolescents. *J Paediatr Child Health*. 2018;54(3):223-33. <https://doi.org/10.1111/jpc.13768>
53. Ward LM, Hadjiyannakis S, McMillan HJ, Noritz G, Weber DR. Bone health and osteoporosis management of the patient with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatrics*. 2018;142(Suppl 2):S34-42. <https://doi.org/10.1542/peds.2018-0333E>