

#ELSUEÑODERAFA



Dossier Institucional

Diciembre 2015

[www.elsueñoderafa.org](http://www.elsueñoderafa.org)

# ÍNDICE

## **DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE**

¿Qué es?

¿Por qué se produce?

¿Cuáles son sus síntomas?

¿Con qué frecuencia se da?

¿Existe algún tratamiento?

## **DUCHENNE PARENT PROJECT ESPAÑA**

¿Qué es?

¿Cuáles son sus fines?

¿Qué actividades realizan?

Organización Interna

Comité Científico

Financiación

Relaciones Institucionales

Datos registrales - Formas de contacto



## DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

### ¿Qué es?

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad neuromuscular degenerativa que afecta a varones desde la primera infancia. Su esperanza de vida no supera los 30 años. Es una de las denominadas ‘enfermedades raras’.

Existe también una forma de distrofia más leve denominada Becker, cuyos síntomas aparecen más tarde y cuyos pacientes tienen una esperanza de vida mucho mayor.

### ¿Por qué se produce?

Los varones que la padecen tienen una alteración genética que impide que se produzca distrofina, una proteína que previene el daño en la membrana de las células musculares (sarcolema) durante el proceso de contracción del músculo. Es una proteína estructural en el músculo que está codificada por el gen DMD, la más grande del genoma humano. Actúa como un amortiguador, como un tipo de pegamento que se une a la membrana del músculo y ayuda a mantener la estructura de las células musculares. Sin distrofina, los músculos no pueden funcionar correctamente, sufren un daño progresivo y finalmente mueren.

Esta figura esquematiza los 79 exones que conforman el gen completo de la distrofina. Los afectados por la enfermedad sufren una falta o deleción, duplicación o mutación de uno o varios de ellos.



## ¿Cuáles son sus síntomas?

Se diagnostica entre los 2 y 5 años debido a que los niños presentan:

- Dificultad para saltar, correr o subir escaleras.
- Caídas frecuentes.
- Retraso en el habla y en ocasiones problemas de conducta.

Debido a estos síntomas, casi todos los niños con DMD dejan de caminar entre los 7 y los 12 años de edad. En la adolescencia, en las actividades en las que es necesario usar los brazos, las piernas o el tronco, necesitan ayuda o apoyo mecánico, y en la edad temprana adulta (18 años), respiradores artificiales la mayoría del tiempo, siendo imprescindibles por las noches. El adulto cercano a los 30 años empieza a tener problemas cardiológicos y pulmonares graves, que provocan su fallecimiento hacia esa edad.

## ¿Con qué frecuencia se da?

La Distrofia Muscular de Duchenne afecta a 1 de cada 3.500 niños en el mundo (alrededor de 20.000 casos nuevos cada año). Se desarrolla principalmente en varones, siendo muy ocasionales los casos en los que la sufren las mujeres. El motivo es que la información genética que aparece alterada se manifiesta sólo en el cromosoma X. Al poseer las mujeres el doble cromosoma XX, si uno de ellos aparece “defectuoso”, es compensado por el otro. Sin embargo en los varones, la combinación XY hace que no puedan evitar el desarrollo de la enfermedad. Las mujeres en ese caso serían portadoras, aunque en ocasiones, el varón la desarrolla “de novo”.

## ¿Existe algún tratamiento?

Aunque no existe una cura para la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), existen algunos tratamientos aceptados que pueden reducir los síntomas y mejorar la calidad de vida. El tratamiento integral incluye:

- Administración de corticoides que retrasan la progresión de la enfermedad.
- Fisioterapia.
- Logopedia.
- Hidroterapia.
- Hipoterapia (equinoterapia).



## **DUCHENNE PARENT PROJECT ESPAÑA**

### **¿Qué es?**

Es una asociación sin ánimo de lucro creada y dirigida por padres de niños con Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) y de Becker (DMB).

La fundadora de esta asociación a nivel internacional en 1994, la estadounidense Pat Furlongde, supo que el motor de la búsqueda de una cura de la enfermedad eran los padres y madres de cada uno de los niños afectados. Por eso, más adelante y con la colaboración de Elizabeth Vroom, nace Duchenne Parent Project (DPP), con la firme creencia de que los padres y madres de cualquier lugar del mundo tienen la responsabilidad de trabajar juntos para cambiar el futuro de sus hijos.

En España, un grupo de padres y madres decidió formar Duchenne Parent Project España en 2008 para luchar unidos contra esta devastadora enfermedad, convencidos de que es necesario un enfoque amplio que combine la investigación, promoción, atención y educación para ayudarnos a comprender, tratar y finalmente, encontrar una cura. Desde entonces trabajan para conseguir que sus hijos disfruten de la vida celebrando el paso del tiempo sin temor alguno.

Hoy en día, más de 20 asociaciones en todo el mundo forman parte de Duchenne Parent Project.

### **¿Cuáles son sus fines?**

La asociación tiene como fines favorecer, dinamizar y promover las investigaciones científicas y médicas para que se pongan en marcha las terapias que permitan curar las Distrofias Musculares de Duchenne y Becker.

Tenemos mucha esperanza en los futuros tratamientos y la dedicación de los investigadores, así como en la fuerza de nuestras familias para seguir luchando hasta que logremos vencer esta enfermedad. Por eso, es fundamental para nosotros colaborar con los investigadores para mejorar el tratamiento, la calidad de vida y la perspectiva a largo plazo de todos los afectados por DMD / DMB.

### **¿Qué actividades realizan?**

Para el cumplimiento de estos fines se realizan, entre otras, las siguientes actividades:

- Recaudación de fondos mediante patrocinadores privados.
- Campañas de sensibilización.
- Reuniones con las Administraciones Públicas y empresas privadas.

- Participación y/o colaboración con otras asociaciones.
- Patrocinio anual de diferentes líneas de investigación.
- Exploración de nuevas líneas de investigación en el campo de la enfermedad a través de los grupos de trabajos científicos.



## Organización Interna

La asociación es gestionada y representada por una Junta Directiva formada por:

- Presidenta: Silvia Ávila Ramírez.
- Vicepresidenta: Mónica Fernández Moret.
- Tesorera: Marypaz Hermida González.
- Secretario: Carlos Montón Lucas.
- Vocal: M. Ángeles Fernández Alonso.
- Vocal: Jose María Díaz Espejo.
- Vocal: Mila Garrido Pumar.

## Comité Científico

El Comité Científico, grupo de trabajo compuesto por profesionales de la salud con amplia experiencia e involucrados en los diferentes proyectos que la asociación financia, está integrado por:

- Jaume Colomer: Unidad de Patología Neuromuscular. Servicio de Neurología del Hospital San Juan de Dios (Barcelona).
- Luis García: investigador de la Unidad de Investigación de Bioterapias para Trastornos Neuromusculares. de la Universidad de Versailles Saint-Quentin, Francia.

- J. Andoni Urtizberea: investigador sub-director. Centro de excelencia para NMD (GNMH) de Hendaya, Francia.
- Annemieke Aartsma-Rus: doctora y profesora. Centro médico de la Universidad de Leiden (Holanda). Departamento de Genética Humana. Miembro del Comité Ejecutivo de TREAT-NMD y del Comité Asesor para Terapias de TREAT-NMD (TACT).
- Pier Lorenzo Puri: doctor y profesor. Sanford Children' Health Center (USA). Programa: Desarrollo, Envejecimiento y Regeneración. Director de la Fundación Santa Lucia en Roma (Italia).

## Financiación

La asociación admite para su financiación toda clase de aportaciones públicas y privadas que sean afines a sus fines y valores, tales como:

1. Pago de cuotas establecidas por la asamblea, en modalidad fija o esporádica, por parte de los socios y socias.
2. Toda clase de ingresos que se puedan obtener de sus actividades lícitamente acordadas, si bien siempre deberá darse a los mismos un destino no lucrativo de conformidad con sus fines y objetivos sociales.
3. Subvenciones oficiales o particulares.
4. Donaciones, herencias o legados.
5. Rentas del patrimonio mismo o bien de otros ingresos que puedan obtenerse.

Todas las cuentas están publicadas en la web previa auditoría.

## Relaciones Institucionales

La asociación mantiene relaciones con las siguientes entidades con las que comparte su mismo propósito:

- FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras.
- TREAT NMD: infraestructura única centrada en la aceleración del desarrollo preclínico y clínico a través del campo neuromuscular para mejorar el tratamiento del paciente y la atención a nivel internacional.
- UPPMD: asociación Internacional formada por grupos de padres que luchan contra la distrofia muscular de Duchenne y Becker.

## Datos registrales - Formas de contacto

La sede social se encuentra en la Calle Adelfas, 5, 3b. 28925 Alcorcón (Madrid).

El teléfono es 685 27 27 94 y el email: [info@duchenne-spain.org](mailto:info@duchenne-spain.org).

Se puede obtener más información y formar parte de la asociación a través de la web:

[www.duchenn-spain.org](http://www.duchenn-spain.org) y en las redes sociales: [Facebook](#), [Twitter](#) e [Instagram](#).

Su NIF es G25647587 y fue declarada de UTILIDAD PÚBLICA en 2014.

Inscripción en el Registro Nacional de Asociaciones con nº 590049.

