



Guía de conversación con el médico

Está dando un gran paso adelante al informarse y prepararse, preparando a su hijo/a para el éxito en el desarrollo de un plan personalizado que sea adecuado para él/ella.

Puede ser difícil recordar todas las preguntas adecuadas para prepararse para la cita con el médico de su hijo/a, por lo que hemos creado esta guía para facilitar un poco el proceso. Nuestra guía le ayudará a abordar cuestiones importantes sobre el diagnóstico, las pruebas genéticas y las opciones de tratamiento.

▶ SI NO SABE SI SU HIJO/A TIENE DISTROFIA MUSCULAR



Hable con el médico de su hijo/a sobre las pruebas de creatina cinasa (CK)

Si sospecha que su hijo/a tiene una enfermedad muscular, pregunte al médico de su hijo/a sobre las pruebas de creatina cinasa (CK). Prepárese para hablar sobre el desarrollo de su hijo/a y cualquier síntoma que haya observado. Si el médico de su hijo/a sospecha de una enfermedad muscular, puede recomendar la prueba de CK, una prueba de laboratorio sencilla y económica que mide la cantidad de creatina cinasa en la sangre. Los niveles elevados de CK suelen indicar daño muscular y pueden ayudar a diagnosticar la distrofia muscular de Duchenne.

- Visite Duchenne.com para obtener más información sobre las pruebas de CK
www.duchenne.com/understanding-duchenne/diagnosing-duchenne



Hable sobre las pruebas genéticas.

Después de una CK elevada, es una gran idea programar una cita con un neurólogo o especialista neuromuscular para hablar sobre las pruebas genéticas.

Una prueba genética identificará la causa genética o la mutación específica responsable del CK elevado.

Un médico puede aconsejarle sobre cuáles tratamientos son apropiados para su hijo/a (también llamado susceptibilidad), ya que la opción correcta variará en función de la mutación específica de su hijo/a.

SI SU HIJO/A NO TIENE RESULTADOS DE PRUEBAS GENÉTICAS



Dónde encontrar pruebas genéticas

Decode Duchenne y Detect Muscular Dystrophy ambos ofrecen pruebas genéticas gratuitas y lo pueden contactar a usted y a su médico con asesores genéticos para ayudarle a interpretar los resultados de las pruebas.

- Visite **Decode Duchenne** para obtener más información
www.parentprojectmd.org/about-duchenne/decode-duchenne
- Visite **Detect Muscular Dystrophy** para obtener más información
www.invitae.com/en/detect-muscular-dystrophy

SI SU HIJO/A YA TIENE RESULTADOS DE PRUEBAS GENÉTICAS



Asegúrese de comprender los resultados de las pruebas genéticas de su hijo/a.

Comprender los resultados de su hijo/a les ayudará a usted y a su proveedor a optimizar el mejor plan de tratamiento. Pídale al médico de su hijo/a que revise los resultados o considere revisar los resultados con un proveedor especializado llamado asesor genético.

6 preguntas importantes que se deben hacer

1. ¿La prueba genética confirma un diagnóstico de Duchenne?
2. ¿Identificó la prueba la mutación genética que causa la distrofia muscular de Duchenne de mi hijo/a?
3. ¿Qué tipo de mutación demostró la prueba en el gen DMD?
4. Si se tratase de una eliminación, ¿puede decirme el rango de eliminación?
5. ¿Existe una terapia de omisión de exón adecuada para mi hijo/a?
6. ¿Deberían hacerse pruebas a mis otros miembros de la familia?



Pregunte si la mutación de su hijo/a es adecuada para los tratamientos de omisión de exón

Hay una buena probabilidad de que las pruebas genéticas hayan identificado la mutación que causa la distrofia muscular de Duchenne de su hijo/a. Si aún no lo ha hecho, hable con su médico sobre si la mutación de su hijo/a es una buena coincidencia (también llamada “susceptible”) para los tratamientos de omisión del exón.



Mantenga la conversación en marcha

Es importante mantenerse al día conforme se disponga de más opciones de tratamiento con nuevas investigaciones. Su médico puede revisar los resultados de sus pruebas anteriores, explicar su significado y confirmar si es necesario realizar más pruebas.

Es posible que algunos pacientes dispongan de nuevas opciones de tratamiento.