

Tesis de Licenciatura Antonella Poó

Métodos de evaluación y tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne

Tutora: Lic. María Guillermina Maqui

Asesoramiento Metodológico:

Dra. Mg. Vivian Minnaard - Lic. María Gisela Tonin



**Facultad de Ciencias Médicas
Licenciatura en Kinesiología**

**20
21**

*“Cree en ti mismo. Eres más valiente de lo que piensas,
más talentoso de lo que crees y capaz de más de lo que imaginas.”*

Roy T. Bennett

A mi mamá, a mi abuela Carmen y a mi abuelo Antonio.

Quiero expresar mi infinito agradecimiento a todas las personas que estuvieron presentes apoyándome y ayudándome hasta el día de hoy, donde finaliza una importante etapa de mi vida.

A mi mamá Alejandra, quien es mi motor para todo lo que hago en la vida y el motivo por el cual nunca baje los brazos en todos estos años. Por su amor, trabajo y sacrificio, le dedico principalmente mi Tesis a ella. Gracias por el apoyo incondicional y por la confianza infinita depositada en mí.

A mi abuela Carmen, por todo lo que ha sido conmigo desde que nací hasta hoy en día, Siempre firme al lado mío, con su amor y apoyo en todo momento para que pueda lograr todo lo que me he propuesto.

A toda mi familia, por haber estado presente de una manera u otra a lo largo de este camino.

A Juan Thomas, quien me acompaña, me contiene, me aconseja. Gracias por siempre creer en mí, por celebrar mis logros y por ser incondicional.

A mis amigos de la facultad, por todos los lindos momentos compartidos, por el apoyo constante y mutuo. Gracias por siempre alegrar mis días y por tenerme paciente cuando más lo necesite.

A María Gisela Tonin y a Vivian Minnaard por el asesoramiento metodológico, porque gran parte de este trabajo se lo debo a ellas, ayudando cada vez que lo necesite.

A todos los docentes y autoridades de la Universidad Fasta por todo el aprendizaje brindado.

A mi tutora María Guillermina Maqui por su predisposición y ayuda constante, por sus consejos y su paciencia. Gracias por brindarme sus conocimientos y dedicarme su tiempo para realizar este trabajo.

La distrofia muscular de Duchenne es una de las enfermedades neuromusculares más frecuentes en la infancia y se caracteriza por una debilidad muscular progresiva. En la actualidad no se ha podido encontrar una cura para la misma, sin embargo, a partir de los avances que se han dado en los últimos años en torno a posibles tratamientos, ha aumentado la esperanza y calidad de vida de los pacientes.

Objetivo general: Examinar los métodos de evaluación kinésica, técnicas y herramientas terapéuticas utilizadas por kinesiólogos en la rehabilitación de pacientes con DMD que asisten a un centro especializado en atención neurológica de la ciudad de Mar del Plata en 2020.

Métodos y Materiales: Se realizó una investigación descriptiva, no experimental y transversal, que se desarrolla como un estudio de caso. Se entrevistó a 6 kinesiólogos que atienden pacientes con distrofia muscular de Duchenne en un centro especializado en atención neurológica de la ciudad de Mar del Plata.

Resultados: Las principales estrategias terapéuticas utilizadas en el manejo musculoesquelético son los estiramientos, la actividad aeróbica regulada, los cuidados posturales y el uso de equipamiento. Las técnicas y herramientas más utilizadas para el manejo respiratorio son el air-stacking, la asistencia manual y mecánica de la tos y la ventilación mecánica no invasiva. La mayor parte de los kinesiólogos utiliza la Escala Daza-Lemes para el método de evaluación para valorar la fuerza muscular. El 100% de los entrevistados utiliza la North Star Ambulatory Assessment para evaluar la capacidad funcional durante la etapa ambulatoria. En la totalidad de los casos se emplea la goniometría como el instrumento para medir el rango articular de movimiento. Para evaluar la calidad de vida, el 100% de los kinesiólogos implementa el Pediatric Quality of Life Inventory.

Conclusión: Existen múltiples métodos para evaluar al paciente con DMD, así como también técnicas y herramientas terapéuticas, por lo que todos los profesionales coinciden que el rol del kinesiólogo dentro del equipo interdisciplinario es muy importante al ser el encargado de administrar de forma oportuna las mismas para poder identificar y atender a tiempo las necesidades que van surgiendo a medida que progresa la enfermedad, así como también el rol que lleva a cabo la familia como sostén de las terapias, para brindarle al paciente la mejor calidad de vida posible.

Palabras claves: Distrofia muscular de Duchenne, métodos de evaluación, técnicas y herramientas terapéuticas, trabajo interdisciplinario.

Duchenne Muscular Dystrophy is one of the most frequent neuromuscular diseases in childhood and is characterized for a progressive muscular weakness. A cure for it has not been found yet. However, based on the advances that have occurred in recent years regarding possible treatments, the hope and quality of life of patients has increased.

Main objective: To examine the kinesic assessment methods, techniques and therapeutic tools used by physical therapists in the rehabilitation of patients with DMD who assist to a special center of neurological health in the city of Mar del Plata during the year 2020.

Methods and Materials: A descriptive, non-experimental and transverse research was carried out and developed as a case study. Six physical therapists, who treat patients with DMD in a neurological rehabilitation center in Mar del Plata, were interviewed.

Results: The main therapeutic strategies applied in the musculoskeletal management are stretching, controlled aerobic activity, postural care and the use of equipment. The techniques and tools for the respiratory management are air-stacking, manual and mechanical assistance of the cough and non-invasive mechanical ventilation. Most of the physical therapists use the Daza- Lemes Scale, for the evaluation method to value the muscular strength. A hundred percent of the specialists interviewed use the North Star Ambulatory Assessment to test the functional capacity during the ambulatory stage. Furthermore, the goniometry is applied as a tool to measure the articular rank of movement in all of the cases. Every physical therapy employs the Pediatric Quality of Life Inventory to evaluate the quality of life.

Conclusion: There are multiple methods to evaluate a patient with DMD, as well as techniques and therapeutic tools. That is why, all of the specialists agree that the role of the physical therapy within the interdisciplinary team is very important when being in charge of applying the best of them to identify the needs that emerge in the different stages of the disease. In addition to this, the role of the family to keep the therapy on to provide a better quality of life to the patient.

Key words: Duchenne Muscular Dystrophy, assessment methods, techniques and therapeutic tools, interdisciplinary work.

Introducción 1

Capítulo 1

Distrofia muscular de Duchenne..... 5

Capítulo 2

Métodos de evaluación y herramientas terapéuticas..... 15

Diseño metodológico 29

Análisis de datos 36

Conclusión 79

Bibliografía 83

Introducción

Las Enfermedades Neuromusculares (ENM) son un grupo de más de 150 enfermedades neurológicas, las cuales pueden ser hereditarias o adquiridas y se caracterizan por afectar a cualquiera de los componentes de la unidad motora (Federación ASEM, 2008).¹ Este tipo de enfermedades pueden afectar a toda la población y se denominan raras debido a que poseen una prevalencia baja de forma individual. Las mismas requieren de una atención interdisciplinaria por parte de los servicios de salud para lograr un diagnóstico oportuno, un seguimiento estandarizado, una rehabilitación integral y tratamientos específicos; dentro de este grupo se encuentra la Distrofia muscular de Duchenne. (Castigioni, Jofre & Suarez, 2018).²

La distrofia muscular de Duchenne es una de las enfermedades neuromusculares más comunes en la infancia, de carácter hereditario y tiene una incidencia aproximada de 1 por cada 3300 varones nacidos vivos. Esta patología es de naturaleza progresiva y se caracteriza por la atrofia y debilidad muscular que afecta a la musculatura esquelética y lisa, lo cual se da como resultado de mutaciones en el gen de la distrofina (Gamiz-Bermudez, 2020).³

Según lo expuesto por Bushby et al. (2010)⁴:

“La mayoría de los pacientes son diagnosticados hacia los cinco años de edad, cuando su capacidad física diverge notablemente de la de sus pares; la fuerza muscular se deteriora progresivamente y los niños requieren el uso de ayudas técnicas para la marcha y para el posicionamiento; posteriormente, en la mayoría de los casos antes de la adolescencia, requieren una silla de ruedas.”

Debido a que se trata de una enfermedad progresiva, es de gran importancia realizar evaluaciones de carácter global de las capacidades funcionales y emplear herramientas que midan de forma precisa los cambios que experimentan los pacientes para poder hacer un seguimiento fiable de cada uno, así como poder conocer la historia natural

¹La Federación ASEM es la unión de asociaciones de personas afectadas por patologías neuromusculares que promueve todo tipo de acciones y actividades -de divulgación, investigación, sensibilización e información- destinadas a mejorar la calidad de vida, integración y desarrollo de los afectados/as.

²Castigioni, Jofre & Suarez realizaron una revisión bibliográfica sobre el conocimiento que tiene la población chilena en lo que respecta a la epidemiología de las enfermedades neuromusculares y a las políticas de salud implementadas para su tratamiento.

³Esta enfermedad tiene un patrón de herencia recesiva ligado al cromosoma X, por lo cual afecta solo a varones, mientras que las mujeres son portadoras.

⁴Los autores han desarrollado un extenso programa de investigación en lo que respecta al manejo de las enfermedades neuromusculares, el cual incluye desde la patología molecular básica hasta estudios clínicos.

en la evolución de la enfermedad (Fagoaga Mata, Girabent-Farres, Bagur-Calafat, Febrer & Steffensen, 2013).⁵

En la actualidad no existe la cura para esta enfermedad, pero se han estado desarrollado una serie de estrategias de tratamiento que implican el aspecto farmacológico sumando al cuidado respiratorio, cardiológico y ortopédico por medio de un manejo multidisciplinario, con el fin de modificar la historia natural de esta distrofia muscular (López-Hernández, Vazquez-Cadenas & Luna-Padron 2009).⁶

Sin intervención alguna, los pacientes dejan de marchar antes de la adolescencia y suelen fallecer en la segunda década de la vida por complicaciones respiratorias o problemas cardiacos (Ronchetti et al., 2011)⁷

Desde el punto de vista de la rehabilitación, el objetivo principal es retrasar la progresión de la enfermedad, mediante distintas técnicas y herramientas, que si bien no modifican las bases genéticas de la enfermedad, si ayudan a mejorar la independencia del paciente, así como también facilitan los cuidados por parte de la familia y los cuidadores y contribuyen a tener una mejor calidad de vida. (Camacho Salas, 2014)⁸

Con esta investigación se pretende examinar los métodos de evaluación, así como también las técnicas y herramientas de tratamiento implementadas en la rehabilitación de pacientes con distrofia muscular de Duchenne, considerando el estadio de la enfermedad en la que se encuentran los mismos.

Ante lo expuesto anteriormente surge el siguiente problema de investigación:
¿Cuáles son los métodos de evaluación kinésica, las técnicas y herramientas terapéuticas utilizadas por los kinesiólogos en la rehabilitación de pacientes con DMD que asisten a un centro especializado en atención neurológica de la ciudad de Mar del Plata en 2020?

El objetivo general del trabajo es:

- Examinar los métodos de evaluación kinésica, técnicas y herramientas terapéuticas utilizadas por kinesiólogos en la rehabilitación de pacientes con DMD que asisten a un centro especializado en atención neurológica de la ciudad de Mar del Plata en 2020.

⁵Los autores llevaron a cabo la traducción y validación de la Egen Klassifikation para la población española como herramienta de medición de la capacidad funcional en pacientes con distrofia muscular de Duchenne y atrofia muscular espinal que son no ambulantes y se encuentran en sillas de ruedas.

⁶ El tratamiento de esta enfermedad requiere de un equipo interdisciplinario de alta complejidad así como también de la colaboración y participación activa del paciente y su familia.

⁷La afección cardiaca se presenta en el 50 al 80% de los pacientes con distrofia muscular de Duchenne y su gravedad no se encuentra necesariamente relacionada con el nivel de compromiso muscular esquelético.

⁸Médica especialista en neurología, acreditada en neurología pediátrica con doctorado en Medicina y Cirugía, la cual a participado en numerosos artículos y ponencias científicas sobre DMD.

En base al objetivo general se plantean los siguientes objetivos específicos:

- Analizar los métodos de evaluación kinésica utilizados en los pacientes con DMD
- Identificar las técnicas utilizadas por el profesional kinesiólogo, en la rehabilitación de pacientes con DMD de acuerdo a la fase de la enfermedad en la que se encuentren.
- Sondear las herramientas terapéuticas implementadas por el kinesiólogo, en la rehabilitación de pacientes con DMD, teniendo en cuenta la fase de la enfermedad que están transitando
- Examinar el trabajo interdisciplinario que realizan los kinesiólogos, con los demás Profesionales de la Salud, frente a la atención de un paciente con DMD.
- Indagar acerca del uso de dispositivos ortopédicos durante la rehabilitación kinésica de pacientes con DMD.

Capítulo 1: Distrofia muscular de Duchenne

La Distrofia muscular de Duchenne (DMD)⁹ es la enfermedad neuromuscular de la infancia más frecuente y una de las más severas, que se caracteriza por ser progresiva, hereditaria y por afectar casi exclusivamente a los varones. Tiene una incidencia de 1 cada 3,500-6000 niños nacidos vivos(Annexstad,2014)¹⁰.

En 1845, Semmola Giovanni¹¹ fue quien realizó la primera descripción clínica de esta patología a partir de dos casos de niños que presentaban una hipertrofia muscular localizada en gemelos, típica de la DMD. Pasados unos años, Conte Gaetano¹² amplía esta descripción haciendo referencia a la existencia de una alteración en la nutrición del musculo y como resultado una atrofia y depósito anómalo de calcio entre las fibras musculares (Fagoaga Mata, 2016)¹³

En 1852, Meryon Edward¹⁴ fue quien observó la existencia de alteraciones patológicas como la disrupción del sarcolema en las biopsias musculares de cuatro hermanos. A pesar de las descripciones clínicas previamente realizadas, la enfermedad recibe el nombre del doctor, Duchenne de Boulogne¹⁵, que en el año 1868, fue quien a través de biopsias musculares, determinó que la causa de la hipertrofia gemelar presente en los distintos pacientes que había evaluado en 1861 no era de origen cerebral como había pensado en un primer momento, sino que era de origen muscular. (Chaustre& Chona, 2011)¹⁶

En 1886, Gowers fue quien estableció el carácter hereditario de la patología y describió el signo clásico que caracteriza a los pacientes que padecen DMD, el cual recibe su nombre (Fagoaga Mata, 2016).¹⁷

⁹ En el presente trabajo, se utiliza las siglas DMD para referirse a la Distrofia muscular de Duchenne y facilitar la lectura

¹⁰ Los autores realizaron una revisión bibliografía con el objetivo de describir las principales características de la DMD y su tratamiento, así como también examinar las posibles intervenciones terapéuticas en el futuro.

¹¹ Médico italiano responsable de la primera descripción clínica de la DMD en una conferencia a la Academia Pontaniana. Parte de sus obras se encuentran en el libro *Opere Minori* publicado en 1845

¹² Medico clínico italiano cuya descripción de la DMD fue confundida con tuberculosis por el entorno medico de la época, pasando desapercibida

¹³ Doctor en fisioterapia con un máster universitario en Fisioterapia y Evidencia científica con más de 30 años de experiencia en el tratamiento de niños afectados por patologías neuromusculares.

¹⁴ Medico ingles que realizo una publicación bien detallada del cuadro clínico de 4 hermanos que perdieron progresivamente la fuerza muscular hasta el momento del fallecimiento.

¹⁵ Medico e investigador clínico francés considerado pionero en la neurología y en la fotografía médica, que desarrollo una técnica de exploración con la utilización de corriente eléctrica para estimular el musculo, la cual le permitió diferenciar la causa cerebral de la muscular ante la presencia de un musculo paralizados.

¹⁶ Los autores hacen referencia en su artículo al informe que llevo a cabo el doctor Edward Meryon para caracterizar el curso clínico de la DMD, detallando la vida de un paciente quien en su infancia presentaba un retraso en la adquisición de hitos motores, como saltar, subir las escaleras.

¹⁷Co-autor del libro "Fisioterapia en pediatría" de Editorial Mac Graw Hill y de artículos sobre validaciones de Escalas de valoración funcional en enfermedades neuromusculares y de la calidad de vida de sus afectados.

Entre los años 1986 y 1987, con la actuación de Kunkel¹⁸ y posteriormente de Hoffman¹⁹ es que se logra aislar el gen que codifica la proteína responsable de la enfermedad y se la identifica con el nombre “distrofina” (Chaustre & Chona, 2011)²⁰.

La Distrofia Muscular de Duchenne se define como una enfermedad que tiene un patrón de herencia recesiva²¹ ligada al cromosoma X y que se produce por mutaciones en el gen de la distrofina que se trata de uno de los genes más grandes encontrados en la especie humana y que se localiza en el cromosoma Xp21.2. (Cammarata- Scalisi, Camacho, Alvarado & Lacruz-Rengel, 2008)²² Debido a que la DMD es de naturaleza recesiva es que principalmente afecta a varones, sin embargo existen casos de mujeres sintomáticas aunque no con la misma gravedad que en los hombres. Estos casos se encuentran relacionados con un fenómeno de la inactivación del cromosoma X (Baumgartner y Arguello-Ruiz, 2008).²³

Como resultado de estas mutaciones genéticas se produce la DMD, así como otras patologías que en conjunto reciben el nombre de distrofinopatías las cuales agrupan a todas las enfermedades neuromusculares en la que existe una alteración en el gen de la distrofina, como la distrofia muscular de Becker (López-Hernández, Vazquez-Cadenas & Luna-Padron, 2009).²⁴

La distrofia muscular de Becker tiene un aspecto y una distribución similar a la DMD, pero se diferencia por ser menos frecuente y por tener un curso clínico menos severo, ya que la edad de aparición de la enfermedad y el momento de pérdida de la deambulaci3n se dan de forma más tardía (Tabla. 1), lo cual se debe a que en la distrofia muscular de Becker

¹⁸ Medico estadounidense que descubrió que en la región estrecha del cromosoma X contiene el gen que cuando es defectuoso es la causa genética responsable de la DMD.

¹⁹ Medico estadounidense que comenzó trabajando en la DMD a fines de la década de 1980 liderando el desarrollo de diagnósticos moleculares, así como los esfuerzos para comprender la función de la distrofina en el musculo normal y las consecuencias de su ausencia de DMD.

²⁰ En la actualidad la distrofina sigue siendo centro de múltiples investigaciones que permitan planificar nuevas estrategias terapéuticas para el manejo de la DMD.

²¹ Patrón de herencia característico de algunas enfermedades hereditarias como la DMD, que consiste en que la persona debe heredar dos copias mutadas del mismo gen, es decir una copia mutada de cada padre para padecer la enfermedad.

²² Realizo un estudio centrado en la revisión de historia clínica de ocho pacientes con el diagnóstico de distrofia muscular de Duchenne, donde se describieron los aspectos clínicos y paraclínicos de la entidad

²³ Este fenómeno de inactivación recibe el nombre de síndrome de Turner y provoca que la mujer tenga un estado X0 en vez de XX.

²⁴ Lopez-Hernandez, L.B., Vazquez-Cardenas, N.A., Luna-Padron, E. (2009). Distrofia muscular de Duchenne: actualidad y perspectivas de tratamiento. *Revista de neurología*. 49 (7), 369-375. doi:10.33588/rn.4907.2009059

las mutaciones genéticas producen una distrofina disfuncional mientras que en la DMD esta proteína se encuentra ausente. (Leal, Hernandez Sinfuentes & Perez Zuno, 1994)²⁵

Tabla N°1: Diferencias entre la DMD y la DMB

	DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENE	DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER
Edad en que comienza	2-6 años	2-16 años
Herencia / género afectado	Ligada al c. X / Hombres	Ligada al c. X / Hombres
Músculos que se afectan primero	Aparato muscular extensor, proximal y axial. Gemelos, cuádriceps y glúteos	Pelvis, parte proximal de miembros superiores e inferiores.
Avance	Rápido	Lento

Fuente: Adaptado de Escobar-Leaños (2009)²⁶

La distrofina, como sitio donde se producen las mutaciones genéticas que dan lugar a la DMD, consiste en una proteína estructural que se halla principalmente en el músculo esquelético y que vincula el citoesqueleto con la matriz extracelular (Monges & Arroyo, 2005).²⁷

Con respecto a la fisiopatología, la DMD se debe a la ausencia de la distrofina lo cual provoca que el sarcolema resulte dañado a causa del estrés mecánico, sumado a la pérdida del equilibrio del calcio que se encuentra presente en el interior del citoplasma, dando como resultado la degeneración de la fibra muscular. La misma consiste en que la fibra muscular sufre una necrosis y debido a que las regeneraciones musculares que se llevan a cabo posteriormente resultan insuficientes, es que gran parte del tejido muscular es reemplazado por tejido fibroso y adiposo, estableciéndose de esta manera el patrón distrófico que caracteriza a esta patología (Camacho Salas, 2014).²⁸

²⁵ Junto a otros especialistas llevo a cabo una investigación que se centró en el estudio de 38 pacientes, 16 con Distrofia muscular de Becker y 22 con Distrofia muscular de Duchenne con el objetivo de delinear las características más importantes que puedan hacer un diagnóstico diferencial entre ambas enfermedades.

²⁶ La autora realizó el estudio de un caso de un paciente con DMD a fin de conocer cuáles eran las técnicas empleadas para la rehabilitación del mismo e identificar las diferencias con otros tipos de distrofias musculares.

²⁷ La distrofina es la encargada de brindar soporte y protección a las células musculares durante el momento de la contracción.

²⁸ Este patrón muscular distrófico se presenta en otros tipos de distrofias en las cuales existen distintos defectos genéticos

En lo que respecta a las manifestaciones clínicas propias de la enfermedad, las mismas suelen aparecer de forma temprana, aproximadamente alrededor de los 3 años de edad, con un retraso en la adquisición de la marcha, seguido de dificultad a la hora de caminar, correr, subir y bajar escaleras, que suelen estar acompañadas de caídas muy frecuentes. A su vez, se observa dificultad para levantarse del suelo, ante lo cual los niños se ayudan utilizando las manos dando lugar al signo clásico de la enfermedad que recibe el nombre de “Gowers”. La debilidad muscular como rasgo significativo debido a la degeneración de la fibra muscular por la ausencia de distrofina, en un inicio afecta a la musculatura de la cintura pélvica, de forma seguida a la cintura escapular y posteriormente a la musculatura distal. Además de la debilidad, se hace presente una disminución del tono muscular y la hiporreflexia osteotendinosa. Al momento de la marcha, se puede observar que la persona aumenta su base de sustentación con un incremento de la lordosis lumbar que ocasionalmente se acompaña por un caminar en puntas de pies. (Martínez Carrasco et al., 2014)²⁹

Otra de las manifestaciones clínicas que se presenta en la mayoría de los pacientes con DMD, es la pseudohipertrofia gemelar, que se caracteriza por un agrandamiento de los gastrocnemios, secundario a la infiltración de tejido graso y fibroso en reemplazo de tejido muscular (Extreia, Alfonso, Rafael & Rocha, 2008)³⁰.

A medida que la enfermedad sigue su curso, la debilidad muscular aumenta volviéndose generalizada lo que lleva a la presencia de contracturas y retracciones ligamentarias que terminan ocasionando la pérdida de la deambulación independiente con la posterior necesidad del uso de una silla de ruedas para mantener la autonomía. En este momento y como resultado de una sedestación prolongada en la silla de ruedas es que el 90% de los casos desarrolla escoliosis (Monges & Arroyo, 2005)³¹.

Con respecto a las contracturas, que se vuelven cada vez más frecuentes a medida que evoluciona la enfermedad, las mismas se deben a diversos factores tanto intrínsecos como extrínsecos, que en la mayoría de los casos progresan a deformidades articulares estructurales. Dentro los factores internos, los cambios fibróticos que se producen en el propio músculo como consecuencia de la necrosis sufrida es que las fibras musculares son reemplazadas por tejido fibroso y adiposo lo que disminuye la capacidad de contractibilidad del músculo, y con ello su elongación ocasionando el acortamiento muscular. Por el lado de los factores externos, la falta de rango de movimiento articular de forma activa, así como las

²⁹ Los autores realizaron un trabajo de investigación centrado en la evaluación clínica y el seguimiento de pacientes con enfermedades neuromusculares en lo que respecta a la función respiratoria y a las complicaciones que afectan a la misma, así como también a los trastornos presentes en el sueño.

³⁰ Reportó el caso de un niño de 6 años con elevación de las transaminasas, que a partir de la historia clínica, el examen físico más los hallazgos en laboratorio, en la biopsia muscular y en el estudio genético fue diagnóstico con DMD.

³¹ Los autores señalan que la utilización de la silla de ruedas comienza en torno a los 9.5 años, considerando un rango que va desde los 6 a los 13 años.

posiciones mantenidas de forma prolongada y la sedestación en forma incorrecta, son las que colaboran al establecimiento de las contracturas musculares (Mateo López,2018).³²

A su vez la ausencia de distrofina afecta al musculo liso y al musculo cardiaco, lo que a nivel digestivo ocasiona una disminución en la motilidad gastrointestinal con retraso del vaciado gástrico, mientras que a nivel cardíaco, provoca una degeneración progresiva del miocardio que lleva a una disminución de la contractilidad y que da lugar a distintas afecciones cardiacas como son la miocardiopatía dilatada y las arritmias ventriculares (Pérez Ferrer et al., 2005).³³ Finalmente, en lo que se refiere a lo respiratorio, la debilidad progresiva que afecta a la musculatura respiratoria, sumada a la presencia de deformidades torácicas como resultado de la escoliosis que desarrollan las personas con DMD, provoca un patrón pulmonar restrictivo además de una insuficiencia respiratoria(Martínez Carrasco et al.,2014).³⁴

En este tipo de pacientes, a su vez se suelen hacer presentes otras alteraciones clínicas que hacen más difícil su pronóstico como son los problemas nutricionales y digestivos, así como también la disminución de la densidad ósea que trae aparejado un mayor riesgo a sufrir fracturas y que tiene como principales causas el tratamiento con corticoesteroides y la pérdida de la deambulación en edad temprana. (López Hernández, Vazquez Cadenas & Luna Padron, 2009).³⁵También, puede existir un déficit cognitivo no progresivo, por el que 1/3 de los pacientes con DMD presenta un retraso mental leve y en algunos casos se observan dificultades en el lenguaje, trastornos en la atención por hiperactividad, síntomas del espectro autista, así como también otras alteraciones cognitivas y conductuales debido a la afectación selectiva de la distrofina en el cerebro (Yiu, 2015).³⁶

El pronóstico de los pacientes con DMD suele ser de 20-25 años de vida debido a que la enfermedad evoluciona de forma muy rápida, siendo finalmente las causas del deceso en un 40% de los casos por factores respiratorios y en un 10-40% por factores de origen cardíaco (Monges & Arroyo,2005).³⁷

³² Mateo López sostiene que las contracturas musculares aumentan en la fase no ambulatoria de la enfermedad, aunque la adopción de forma temprana de un abordaje kinésico contribuye considerablemente a retrasar la aparición de las mismas.

³³ Otras de las afecciones cardiacas que menciona el autor que puede presentar el paciente con DMD son la insuficiencia mitral por disfunción de los músculos papilares y la obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho

³⁴ Este patrón muscular restrictivo se caracteriza por una disminución de la capacidad vital (CV), la capacidad pulmonar total (CPT) y la capacidad residual funcional (CRF)

³⁵ Dentro de las complicaciones nutricionales y digestivas, los autores mencionan a la obesidad y a la desnutrición, y al estreñimiento y reflujo gastroesofagico respectivamente.

³⁶ El estudio realizado por este autor consiste en una revisión de las características clínicas, de las investigaciones y el manejo de la DMD, así como también lo último en algunas de las nuevas terapias.

³⁷ Monges, M, Arroyo, H. (2005) Distrofia muscular de Duchenne y Becker avances en el diagnóstico y tratamiento. *Medicina Infantil*, 12 (3), 240-246. Recuperado de: https://www.medicinainfantil.org.ar/images/stories/volumen/2005/xii_3_240.pdf

A partir de las manifestaciones clínicas y la evolución de la enfermedad, es que se identifican 5 fases:

-Fase presintomática (0-2 años): durante esta etapa los niños con DMD no presentan manifestaciones clínicas que resulten significativas, aunque puede evidenciarse un retraso en la adquisición de los hitos motores propios de la edad. En los primeros 2 años, los padres suelen realizar consultas con un médico luego de percibir que el niño presenta dificultad para lograr la bipedestación, así como para caminar, siendo los 18 meses la edad promedio en la cual los niños con DMD logran la marcha. (Suthar & Sankhyan, 2018).³⁸

-Fase ambulatoria temprana (3-4 años): esta etapa se caracteriza por la pérdida de fuerza muscular, lo que conlleva a que el niño adopte una actitud postural de hiperlordosis lumbar durante la bipedestación con tendencia a una caminata en puntas de pies. Debido a esa falta de fuerza, el correr, el saltar como así también el subir y bajar escaleras se vuelve progresivamente más difícil, haciéndose frecuentes las caídas. A esta edad, es posible ver el signo de Gowers cuando el niño busca adoptar la posición bípeda, así como también la marcha de Trendelenburg³⁹, las retracciones del tendón de Aquiles y la debilidad a nivel de la columna cervical al momento de realizar la flexión de tronco y para mantener la estabilidad en la posición de sedente (Chaustre & Chona, 2011).⁴⁰

-Fase ambulatoria tardía (5-8 años): a medida que progresa la debilidad muscular, principalmente localizada en cuádriceps y glúteos, es que se evidencia una deambulación con aumento de la base de sustentación, acentuación de la hiperlordosis lumbar, miembros inferiores en rotación interna lo que conlleva al desarrollo de un pie varo, mientras que los miembros superiores con el objetivo de contrarrestar el desbalance y no perder el equilibrio basculan hacia atrás. Hacia el final de esta fase, el niño pierde la habilidad de incorporarse del suelo y la presencia de contracturas en el tendón de Aquiles, en el tensor de la fascia lata y en los isquiotibiales comprometen seriamente su movilidad. La capacidad para la ambulación persiste por el empleo de ayudas técnicas, como ortesis largas que son útiles para prolongar cierta autonomía en los desplazamientos de corta distancia (Mateo López, 2018).⁴¹

³⁸Los autores llevaron a cabo una revisión bibliográfica en la cual analizan las recomendaciones internacionales públicas en el año 2010 para el manejo de la DMD, así como también sobre el entendimiento que se tiene en la actualidad de esta enfermedad.

³⁹ Patrón de marcha anormal que se produce por una debilidad en el glúteo medio y que se caracteriza por caída brusca de la cadera contralateral y por una inclinación hacia el lado donde se encuentra la debilidad muscular.

⁴⁰ Durante esta fase también se observa que los niños con DMD tienen dificultad para mantenerse a la par de sus compañeros, tanto en lo que respecta al componente físico como al componente cognitivo, siendo frecuente la presencia de déficit selectivo en habilidades verbales.

⁴¹ La autora llevo a cabo un trabajo de investigación con el objetivo de conocer el impacto que tiene la DMD en las actividades de la vida diaria de los niños y la familia, así como también las posibles limitaciones que pueden estar presentes en su entorno.

-Fase no ambulatoria temprana (9-11 años): durante este periodo es que se produce la pérdida de la ambulación, por lo que la debilidad y la atrofia muscular progresan muy rápidamente. El niño comienza a hacer uso de la silla de ruedas y se hacen más evidentes las contracturas en flexión plantar. En la mayoría de los casos, se desarrolla una escoliosis progresiva asociada a la dependencia de la silla de ruedas (Suthar & Sankhyan, 2018).⁴²

-Fase no ambulatoria tardía (mayores de 12 años): esta fase se caracteriza por una dependencia total de la silla de ruedas. La debilidad muscular se vuelve generalizada, y como resultado de la afectación de la musculatura respiratoria, es que el adolescente presenta hipercapnia e hipoxemia nocturna, además tos ineficaz, haciéndose frecuentes las infecciones del aparato respiratorio. Junto a estas complicaciones, los pacientes presentan otras dificultades que involucran al aparato cardiovascular y al digestivo, que son de pronóstico fatal (Chaustre & Chona, 2011).⁴³

En lo que respecta al diagnóstico, en la última década se han producido importantes avances en distintos países, sin embargo, la edad media al momento de diagnosticar es entre los 4 y 5 años edad, existiendo entre el comienzo de los síntomas y la confirmación de la patología un retraso muy significativo (Messina & Vita, 2018).⁴⁴

Cuando existe la sospecha clínica de DMD, es importante realizar estudios de laboratorio para determinar los niveles séricos de la creatina quinasa (CK), la cual consiste en una enzima que se encuentra presente en distintos tejidos del cuerpo, incluido el muscular y que en los pacientes con DMD se encuentra 10 a 100 veces por encima de los valores, debido a que ante el daño muscular ocasionado por la ausencia de distrofina en el músculo, esta enzima escapa a la sangre. Ante la existencia de antecedentes de DMD en la familia esta prueba debe realizarse ante la mínima sospecha. Los niveles de CK también se encuentran por encima de los parámetros normales en las mujeres portadoras del gen. Los valores aumentados de CK vienen acompañados por una elevación de transaminasas como resultado de la destrucción muscular, que son enzimas presentes en el hígado, en el corazón y otros tejidos (Nascimento Osorio et al, 2018).⁴⁵

⁴²Suthar, R., & Sankhyan, N. (2018). Duchenne Muscular Dystrophy: A Practice Update. *Indian journal of pediatrics*, 85(4), 276–281. doi: 10.1007/s12098-017-2397-y

⁴³ Chaustre & Chona consideran al cambio a esta fase como difícil de describir y en la cual el paciente presenta una limitada capacidad funcional en las extremidades superiores, así como también en lo que respecta al mantenimiento de la postura.

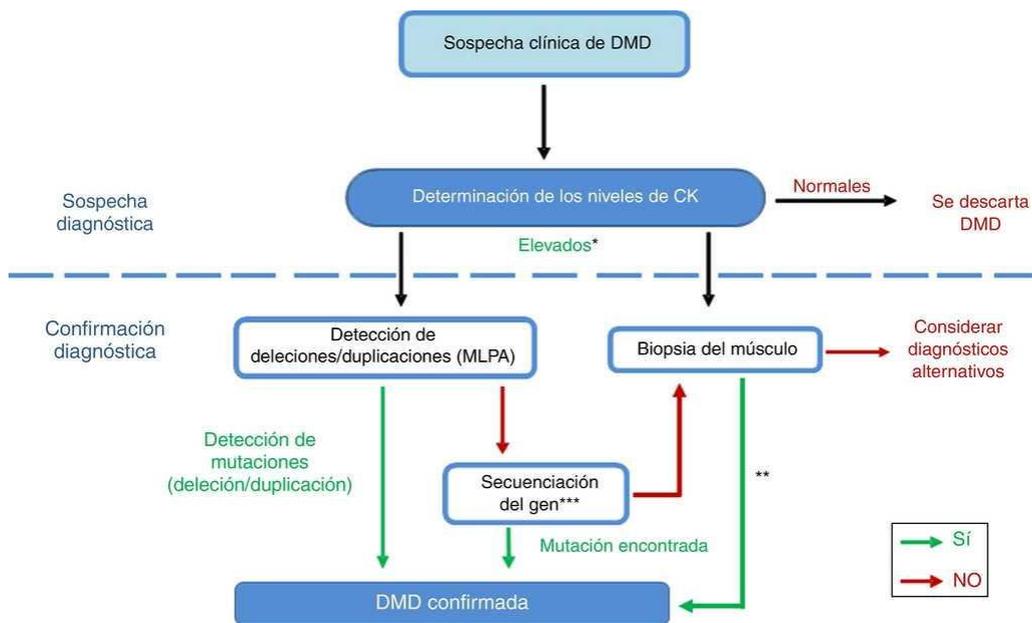
⁴⁴ Los autores realizaron una revisión con el fin de proporcionar una visión general del manejo clínico multidisciplinario con respecto a las necesidades respiratorias, cardiológicas, ortopédicas y nutricionales de los pacientes con DMD

⁴⁵ El estudio consiste en una revisión de la literatura en la base de datos de los últimos 10 años con el objetivo de obtener una visión general de los aspectos abordados por las guías actuales sobre DMD y detectar aquellos en los que todavía no existe un consenso y su abordaje sea más relevante.

Para confirmar el diagnóstico, se realiza una prueba genética con el objetivo de poder detectar mutaciones en el gen de la distrofina, o la ausencia de la distrofina en el fragmento de tejido muscular evaluado. En la mayoría de los casos, se encuentran deleciones⁴⁶ en los exones de esta proteína, y en el resto de los casos se hacen presentes ya se duplicaciones o mutaciones puntuales (Viñet Espinosa, 2018).⁴⁷

Cuando el estudio genético resulta negativo, pero hay una elevación de las concentraciones de CK y está presente el fenotipo clínico característico de la enfermedad, es necesario confirmar o descartar el diagnóstico mediante la realización de una biopsia muscular, que consiste en una prueba invasiva en la cual se extrae una muestra de tejido muscular para su exanimación. Los hallazgos observados en esta prueba suelen ser una necrosis segmentaria que se evidencia principalmente por cambios histológicos en las miofibrillas y daño en la membrana muscular, además de episodios de regeneración posteriores a la necrosis que se producen hasta que las células musculares pierden la capacidad de reproducción (Silva et al., 2005).⁴⁸

Figura N° 2: Algoritmo del diagnóstico de DMD



*Elevación 10-100 veces por encima de valores normales (20-200 U/l).

**La ausencia de distrofina en la biopsia del músculo confirma la enfermedad, pero es necesario realizar el estudio genético ya que el diagnóstico debe concluir con el consejo genético y la detección de portadoras.

***Detección de mutaciones puntuales.

Fuente: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S021348531830015X>

⁴⁶ Tipo de mutación genética en la cual se pierde material genético, desde un solo par de compuestos del ADN hasta todo el fragmento de cromosoma

⁴⁷ El autor realizó la descripción de un niño con antecedentes patológicos familiares y cuadro clínico de DMD, que la familia desconocía el carácter hereditario de la misma, brindando la información necesaria para el asesoramiento en el cuidado del niño así como la posibilidad de estudio y el consejo genético que le permita una adecuada planificación familiar.

⁴⁸ El propósito de esta investigación es presentar el progreso efectuado en las áreas de fisiopatología y de diagnóstico molecular de la DMD en Colombia.

Según Bushby et al. (2010)⁴⁹, *“el objetivo es proporcionar un diagnóstico preciso y rápido permitiendo el inicio de las intervenciones apropiadas, el apoyo continuo y la educación, reduciendo el tiempo y el impacto de un proceso de diagnóstico potencialmente prolongado”*.

⁴⁹ Bushby et col, realizaron una revisión con recomendaciones, presentadas en dos partes para proporcionar un marco para reconocer las manifestaciones primarias multisistémicas y las complicaciones secundarias de la DMD y así como también con el fin de proporcionar una atención multidisciplinaria coordinada.

Capítulo 2: Métodos de evaluación y herramientas terapéuticas

En los últimos años, el manejo de las enfermedades neuromusculares ha sufrido importantes cambios debido al gran interés surgido en torno al conocimiento de la etiología, la evolución y el tratamiento de las mismas, lo cual ha tenido como resultado un significativo aumento de la esperanza de vida, así como también de la calidad de vida de las personas que sufren estas enfermedades (Fagoaga Mata, 2016).⁵⁰

En la actualidad no existe cura para la DMD, pero se ha demostrado científicamente que la indicación de corticoesteroides combinada con la terapia física, enlentece el curso de la enfermedad (Burgos Gonzalez, 2014).⁵¹ La administración de este tipo de fármaco debe iniciarse luego de confirmarse el diagnóstico, lo que contribuye a preservar la fuerza muscular así como también a disminuir el riesgo de sufrir complicaciones respiratorias y cardíacas. Sin embargo, hay que tener en cuenta que el tratamiento con corticoesteroides a largo plazo trae complicaciones que deben ser monitoreadas de cerca, como baja estatura, retraso de la pubertad, obesidad, osteoporosis⁵², fracturas frecuentes (Tsuda, 2018).⁵³

El abordaje terapéutico de la DMD requiere la participación de un equipo multidisciplinario formado por kinesiólogos, terapeutas ocupacionales, neurólogos, médicos ortopedistas, trabajadores sociales, psicólogos, entre otros especialistas de la salud, sumado al rol fundamental que cumple la familia del paciente (Messina & Vita, 2018).⁵⁴

A medida que progresa la enfermedad es importante valorar de forma regular la fuerza muscular, el rango de movimiento articular, la marcha, la función pulmonar y así como también monitorear la habilidad para llevar a cabo actividades de la vida diaria mediante la aplicación de distintas escalas (Bushby et al, 2010).⁵⁵

Para la estimación de la fuerza muscular de pacientes con DMD se emplean distintas pruebas, como el test muscular manual⁵⁶ (MMT) así como también métodos cuantitativos mediante instrumentos especializados como por ejemplo un dinamómetro⁵⁷. La Escala del

⁵⁰ A nivel mundial existen importantes líneas de investigación que tienen como objetivo lograr que estas enfermedades tengan un tratamiento, que permita su cura o enlentece su evolución.

⁵¹ La autora realizó una revisión bibliográfica con el objetivo de analizar los estudios más actuales que existen sobre el tratamiento kinésico para pacientes con DMD, en la cual resaltó la importancia del ejercicio físico y el estiramiento.

⁵² Enfermedad ósea que se caracteriza por una disminución de la densidad del tejido óseo y que produce una fragilidad muy marcada de los huesos.

⁵³ Este autor llevó a cabo la presentación de un caso de un paciente con DMD de 19 años con el objetivo de reconocer y comprender el cuadro clínico que ocasiona la enfermedad para un mejor manejo del paciente.

⁵⁴ Con el fin de optimizar el manejo de las manifestaciones primarias de la DMD, como así también el de las complicaciones secundarias que pueden presentarse.

⁵⁵ Estas evaluaciones permiten la toma de decisiones sobre intervenciones terapéuticas y dar seguimiento a la respuesta frente al tratamiento propuesto

⁵⁶ Examen clínico estandarizado utilizado para medir la fuerza de los grupos periféricos de la musculatura esquelética

⁵⁷ Instrumento que permite de forma rápida y sencilla medir fuerzas, basado en la capacidad de deformación de los cuerpos elásticos.

Consejo de Investigación Médica (MRC), es la prueba muscular manual más empleada para cuantificar la magnitud de la fuerza muscular con rangos de puntuación del 0 al 5. La utilización de esta escala permite identificar valores atípicos en el curso clínico de la enfermedad, monitorear la progresión de la misma y el desequilibrio muscular y conocer la respuesta al tratamiento; sin embargo, no logran reflejar la capacidad funcional del paciente (Lu & Lue, 2012).⁵⁸

La Goniometría⁵⁹ es la principal herramienta que se utiliza para evaluar la amplitud articular en pacientes con DMD, con el objetivo de identificar la presencia de hipoextensibilidad articular y de contracturas musculares, asimismo la necesidad de alguna intervención ortopédica y/o quirúrgica. Durante la fase ambulatoria, la medición de la dorsiflexión de tobillo, la extensión de rodilla y de cadera como también la rigidez de la cintilla iliotibial, de los gastronecmios y de los isquiotibiales son de vital importancia en la evaluación goniométrica. En la fase no ambulatoria, además de medir el rango de movimiento de las extremidades inferiores es sumamente necesario evaluar la amplitud articular de codo, muñeca y flexores de dedos (Stanger, 2008).⁶⁰

Existen múltiples test que evalúan la capacidad funcional⁶¹ en la DMD, los cuales se han ido desarrollando a lo largo del tiempo. Dentro de estos se destacan las escalas de Vignos y de Brooke, que fueron inicialmente diseñadas para medir la funcionalidad en personas con DMD, pero que en la actualidad son empleadas en distintos tipos de enfermedades neuromusculares (Lue, Lin, Chen & Lu 2009)⁶². Por un lado, la Escala de Vignos valora la función de los miembros inferiores mediante actividades, permitiendo identificar en qué fase de la patología se encuentra el paciente con DMD. Por otro lado, la de Brooke estima el estado funcional de las extremidades superiores con calificaciones que varían de 1 a 6, a través de distintas tareas que requieren un control más proximal que distal (Escorcio et al, 2016).⁶³

La medida de función motora (MFM) es un método de valoración utilizado para todas las enfermedades neuromusculares en general. Presenta 32 artículos divididos en tres

⁵⁸ Este sistema de evaluación puede proporcionar información clara acerca si los pacientes pueden realizar distintos movimientos en una posición de antigraavedad.

⁵⁹ Método de evaluación de la amplitud de movimiento en los tres ejes del espacio, utilizado además para medir el grado de alineación de dos superficies articulares y que permite determinar con precisión y objetividad la progresión del tratamiento de muchas enfermedades y lesiones

⁶⁰ Stanger M. (2005). Orthopedic Management. Tecklin, S.J. *Pediatric Physical Therapy*. (417-450). Baltimore, Estados Unidos: Lippincott Williams & Wilkins.

⁶¹ La OMS la define como la relación que se produce entre el individuo y el entorno en el que vive, y cómo interactúan.

⁶² El autor realizó un estudio con pacientes que sufren distintas distrofias musculares como distrofia muscular de Duchenne, distrofia muscular fascioescapulohumeral, distrofia muscular de Becker. entre otras, para determinar la aceptabilidad de las escalas de Vignos y Brooke y el índice de Barthel implementadas para evaluar la capacidad funcional en estos pacientes.

⁶³ Dentro de las actividades que incluye la Escala de Vignos se encuentran el caminar, subir y bajar escaleras, sentarse y pararse desde una silla como así también desde el piso.

dimensiones⁶⁴ para apreciar de forma detallada la musculatura proximal y distal de individuos de 7 a 60 años edad. Esta escala tiene una versión acortada que contiene 20 de los 32 artículos para ser utilizada entre quienes tienen entre 2 y 7 años de edad (Capucine de Lattre et al, 2013).⁶⁵

La Evaluación Ambulatoria de North Star (NSAA) es otra de los instrumentos diseñados de forma específica para medir la capacidad funcional de niños en fase ambulatoria con DMD a partir de la Escala Motora de Hammersmith⁶⁶, teniendo en cuenta aquellos elementos que se consideran indicadores de confianza de posibles cambios en la funcionalidad. En la NSAA se consideran 17 ítems que incluyen desde estar de pie hasta correr, así como también otras actividades que miden habilidades que son necesarias para una deambulacion funcional. Estos ítems se califican con una puntuación de 2 a 0, considerando si la actividad se realiza con o sin asistencia o por medio de una adaptación (Ricotti et al, 2016).⁶⁷

Otra de las herramientas de medición utilizadas en DMD son los test cronometrados que determinan el tiempo que una persona tarda en llevar a cabo una determinada actividad como caminar 10 metros, subir 4 escalones, pararse desde una silla y desde el piso, ponerse una remera, cortar un papel, entre otras (Martini, Voss, Hukuda, Resende & Caromano, 2014).⁶⁸ Una prueba que es cronometrada es el test de marcha de 6 minutos⁶⁹, que inicialmente fue desarrollado para valorar el estado aeróbico en pacientes con enfermedades cardiopulmonares pero que hoy en día se emplea para medir la capacidad ambulatoria de pacientes con DMD valorando la distancia recorrida, la longitud del paso y la cadencia (McDonald et al, 2010).⁷⁰

⁶⁴ Estas tres dimensiones son: D1-bipedestacion y transferencias, D2 capacidad axial y proximal y D3 capacidad motora distal

⁶⁵ El autor llevo a cabo la validación de la versión MFM útil en niños neuromusculares menores de 7 años mediante dos estudios prospectivos realizados, uno con 194 niños sanos de 2 a 7 años que lograron completar veinte elementos del MFM-32 y otro con 88 niños con una enfermedad neuromuscular.

⁶⁶ Escala validada para la evaluación de las habilidades motoras de pacientes con atrofia muscular espinal no ambulantes, tipo II y III.

⁶⁷ La autora realizo una investigación que involucro a 513 niños ambulatorios del Reino Unido con DMD y 174 niños italianos con DMD, que fueron evaluados mediante la Evaluación ambulatoria de North Star, con el objetivo de conocer los efectos producidos en la función motora y su relación con el inicio temprano de glucocorticoides

⁶⁸ Los autores realizaron un estudio para poder describir y cuantificar las compensaciones que realizaban los pacientes con DMD al momento de sentarse y levantarse del piso como así también al subir y bajar escaleras, mediante el análisis de 80 videos, llegando a la conclusión que la mayor cantidad de movimientos compensatorios se presentaban al subir y bajar escaleras.

⁶⁹ Test de ejercicio submáximo que tiene como propósito medir la distancia máxima que una persona puede recorrer durante un periodo de seis minutos caminando tan rápido como le sea posible.

⁷⁰ El autor realizo un estudio del cual participaron 21 niños ambulatorios con DMD y 34 niños sanos para determinar la fiabilidad del test de marcha de 6 minutos como herramienta para evaluar la funcionalidad y llego a la conclusión que es una prueba factible y segura y que ofrece una nueva medida de resultado para la historia natural de la DMD.

Al momento de evaluar el patrón de marcha de estos pacientes se puede observar el incremento de la base de sustentación, la inclinación del tronco hacia atrás y la pérdida de la extensión de rodilla, así como también del contacto del talón con el suelo. Existen distintos predictores de pérdida de marcha como recorrer 10 metros en más de 10 a 12 segundos, subir 4 escalones en un tiempo mayor a 8 segundos, no lograr pasar de la posición supino a bipedestación en 30 segundos, una puntuación en la Evaluación Ambulatoria North Star menor a 18 y en la Medida de función motora inferior al 70% (Vuillerot et al, 2010).⁷¹

Para la evaluación de las funciones de pacientes con DMD en fase no ambulatoria se desarrolló la Egen Klassifikation (EK). Este cuestionario se emplea para medir las limitaciones presentes en los pacientes con DMD que se encuentran en sillas de ruedas, así como también en otras enfermedades neuromusculares como la atrofia muscular espinal⁷² (Steffensen, Hyde, Lyager & Mattsson, 2001).⁷³ La EK se relaciona directamente con la fuerza muscular, las contracturas, la cantidad de años que el paciente se encuentra en silla de ruedas. Durante el proceso para su validación, se determinó que la misma tiene un valor predictivo para la indicación de asistencia ventilatoria no invasiva en pacientes con DMD (Fagoaga Mata, Girabent-Farres, Bagur-Calafat, Febrer & Steffensen, 2013).⁷⁴ Según explica Fagoaga Mata (2016)⁷⁵:

“Los pacientes con un valor más alto de discapacidad en la escala EK (EK suma >20) y el FVC <1,2L (FVC<30%), eran candidatos a ventilación mecánica. Por lo tanto, la combinación entre la suma del valor de la Escala EK y el FVC% proporcionaba una mejor indicación de utilización de ventilación mecánica en los pacientes con DMD que consideradas ambas de forma independiente”.

La calidad de vida en los pacientes con DMD es una de las principales cuestiones a tener en cuenta, ya que la misma se encuentra muy afectada sobre todo en el aspecto físico y psicosocial, debido a las limitaciones que presentan para participar en la sociedad y para realizar las actividades de la vida diaria. A su vez, también se ve muy deteriorada la de las

⁷¹ Los autores realizaron un trabajo de investigación que incluyó tres estudios; con el objetivo de evaluar los cambios en lo que respecta a la función motora, presentes en 78 pacientes con DMD, que recibían distintos tipos de tratamiento, utilizando la Medida de la función motora.

⁷² Enfermedad neuromuscular caracterizada por una pérdida progresiva de la fuerza muscular, debido a una afectación de vías motoras de la medula espinal.

⁷³ Este cuestionario consta de 10 ítems que involucran actividades que implican distintas habilidades motoras como la capacidad para manejar la silla de ruedas, comer, hablar y toser, para mantenerse de pie, para realizar transferencias desde la silla de ruedas, para mantenerse en equilibrio en la silla de ruedas, para mover los brazos y para girarse en la cama.

⁷⁴ Fagoaga, J., Girabent-Farrés, M., Bagur-Calafat, C., Febrer, A., & Steffensen, B. F. (2013). Traducción y validación de la escala Egen Klassifikation para la población española: evaluación funcional para personas no ambulantes afectas de distrofia muscular de Duchenne y atrofia muscular espinal. *Revista de neurología*, 56(11), 555–561. doi: 10.33588/rn.5611.2013106

⁷⁵ Fagoaga Mata, J. (2016). *Valoración de la funcionalidad y la calidad de vida de las personas afectas de enfermedades neuromusculares y de sus cuidadores principales en la población española*. Recuperado de: <http://hdl.handle.net/10803/385625>

personas que forman parte del entorno del paciente y especialmente la de sus cuidadores. Para evaluarla existen distintos instrumentos entre los cuales se destacan el Cuestionario Individualizado sobre la Calidad de Vida Neuromuscular⁷⁶ (INQoL) recomendado para utilizar con adultos y el instrumento Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL) módulo 4 neuromuscular⁷⁷, que se emplea en niños y adolescentes (Ortega & Vazquéz 2019).⁷⁸

Para un manejo oportuno de las complicaciones respiratorias en pacientes con DMD es importante el monitoreo del estado respiratorio a medida que evoluciona el curso clínico de la enfermedad. En la fase ambulatoria, la evaluación inicial de la función pulmonar consiste en la realización de una espirometría⁷⁹, mediante la cual se obtiene el nivel máximo de la capacidad vital forzada⁸⁰ (CVF), el volumen espiratorio forzado en el primer segundo⁸¹ (FEV1) y la relación FEV1/FVC⁸² del paciente, siendo la CVF el parámetro más significativo a vigilar, ya que el mismo se traduce en la debilidad de la musculatura respiratoria presente que posteriormente desencadena en un patrón pulmonar restrictivo característico de esta enfermedad (Birnkran et al, 2010).⁸³

“En los pacientes con DMD, el punto máximo de la CV alcanzado (CV Plateau) tiene lugar entre los 9 y 16 años. A los 20 años la CV suele disminuir hasta el 10% del valor predicho, necesitando asistencia ventilatoria. Después de este CV plateau, los pacientes con DMD pierden del cinco al diez por ciento de su CV cada año” (Pinchak et al, 2018)⁸⁴

A medida que evoluciona la enfermedad y la función pulmonar declina, debido a la debilidad de la musculatura respiratoria característica de la DMD, es que se utilizan otras

⁷⁶ Cuestionario autoadministrable creado y validado por el Dr. Vicent en el año 2007. Consta de 45 preguntas divididas en 10 subdimensiones de las cuales, 4 se centran en el impacto de la enfermedad en el sistema muscular, 5 centradas en el impacto de la enfermedad en áreas particulares de la vida como las relaciones personales y la décima y última se refiere al tratamiento y sus efectos.

⁷⁷ A partir de la creación del cuestionario PedsQL en 1999 por Varni et al, se desarrollaron otros cuestionarios de calidad de vida para niños con distintas patologías, como es el caso del módulo 4 neuromuscular. Este módulo se creó para evaluar la calidad de vida de niños con enfermedades neuromusculares que tienen entre 2 y 18 años. El mismo cuenta con 4 versiones para el niño o adolescente de acuerdo a la edad.

⁷⁸ Las autoras realizaron una revisión bibliográfica con el propósito de brindar una aproximación acerca de cómo es la calidad de vida de niños y adultos con enfermedades neuromusculares, así como también de sus cuidadores; y analizar los distintos instrumentos existentes para la evaluación de la misma.

⁷⁹ Prueba realizada para evaluar la función pulmonar a partir de la medición de los volúmenes y flujos respiratorios del paciente.

⁸⁰ Cantidad de aire que es movilizado en una inspiración o espiración máximas forzadas.

⁸¹ Cantidad de aire que se moviliza en el primer segundo de una espiración forzada.

⁸² Este cociente brinda información sobre qué cantidad de aire total espirado lo hace en el primer segundo.

⁸³ Los autores realizaron un artículo que incluyó recomendaciones para el cuidado y manejo de las complicaciones respiratorias del paciente con DMD, por medio de la evaluación de los síntomas de hipoventilación así como también de la capacidad vital forzada, el flujo máximo de tos y la presión espiratoria máxima.

⁸⁴ En las personas sanas la caída de la capacidad vital (CV) a partir de los 20 años es de 1% a 1,2% por año.

herramientas de evaluación además de la espirometría, como son la medición de la saturación de oxígeno por medio de la oximetría de pulso, el flujo espiratorio máximo o también llamado pico flujo tosido, la presión parcial de dióxido de carbono (CO₂) a través de una capnografía y las presiones máximas inspiratorias y espiratorias. En aquellos casos en lo que el paciente presenta una insuficiencia respiratoria temprana es importante evaluar la hipoventilación nocturna mediante una polisomnografía⁸⁵(Finder et al, 2004).⁸⁶

En el paciente con DMD, los valores de presión inspiratoria máxima (P_Imax) y presión espiratoria máxima (P_Emax), que indican la fuerza de los músculos respiratorios inspiratorios y espiratorios respectivamente, disminuyen con la edad, resultando más comprometida la P_Emax que se asocia con la efectividad de la tos. Cuando el valor de P_Emax es menor a 60 cmH₂O es indicativo de tos ineficaz y es necesaria la asistencia de la tos de forma mecánica o manual. El valor obtenido de la P_Imax es predictivo del alcance de la hipercapnia y el mismo empieza a disminuir alcanzada la primera década de vida (LoMauro, D'Angelo & Aliverti 2015).⁸⁷

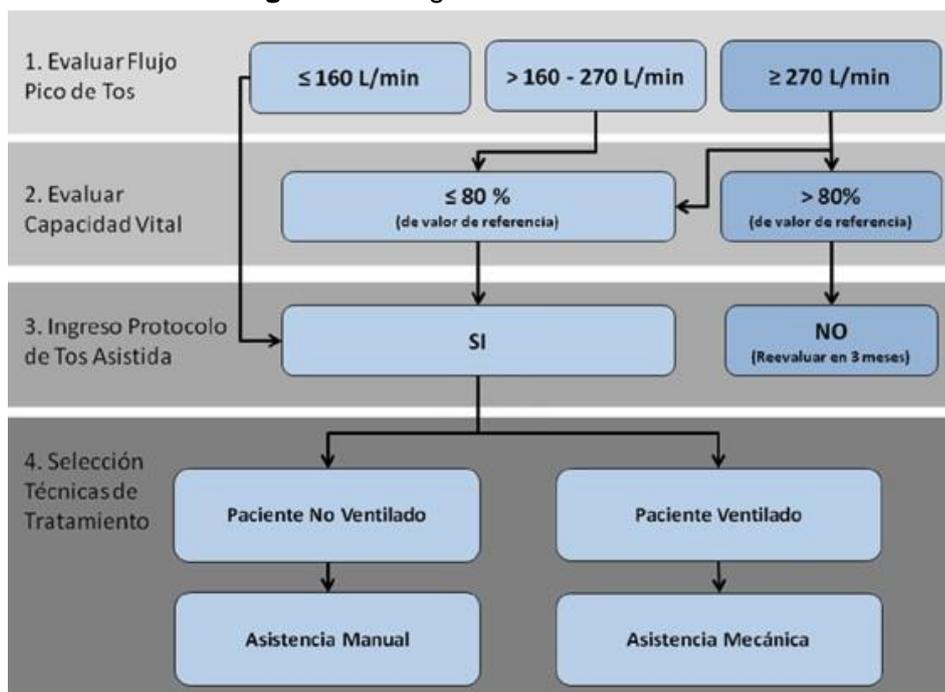
⁸⁵ Estudio que evalúa simultáneamente diversas variables fisiológicas como la actividad cerebral, cardíaca y respiratoria, entre otras, mientras la persona duerme.

⁸⁶ Los autores llevaron a cabo la declaración de consenso de la Sociedad Torácica Americana (ATS), diseñada para educar sobre los nuevos enfoques y cuidados que se encuentran disponibles para el manejo de de las complicaciones respiratorias de la DMD.

⁸⁷LoMauro, A., D'Angelo, M. G., & Aliverti, A. (2015). Assessment and management of respiratory function in patients with Duchenne muscular dystrophy: current and emerging options. *Therapeutics and clinical risk management*, 11, 1475–1488. doi:10.2147/TCRM.S55889

La medición del pico flujo tosido indica la eficacia que tiene la persona con DMD para expulsar las secreciones por medio de la tos. Los pacientes que tienen valores que superan los 270 l/min cuentan con una fuerza túsigena suficiente para eliminarlas, mientras que aquellos que estén por debajo de este nivel necesitan de asistencia para su eliminación, ya que sin un óptimo clearance de las mismas, existe un alto riesgo de desarrollar neumonía, atelectasia (Morales & Pavon, 2018).⁸⁸

Figura N°3: Algoritmo Evaluación de la tos



Fuente: <https://scielo.conicyt.cl/fbpe/img/rmc/v142n2/art13-img01.jpg>

Una vez realizadas las distintas evaluaciones por los medios adecuados, el profesional indicará el tratamiento que más se ajuste al cuadro que presenta el paciente, teniendo en cuenta en qué fase de la enfermedad se encuentra. Según Valdebenito & Ruiz (2014)⁸⁹ el tratamiento:

“Debe enfocarse principalmente en cuatro aspectos: el mantenimiento de la fuerza muscular del paciente, la prevención del desarrollo de deformidades de la columna vertebral, el manejo de las complicaciones respiratorias, y la prevención y tratamiento de alteraciones cardíacas.”

Las estrategias actuales para el manejo respiratorio tienen un importante impacto en la esperanza y la calidad de vida de las personas con DMD, ya que contribuyen a reducir

⁸⁸ Las autoras realizaron una revisión bibliográfica sobre las pruebas que se implementarán para evaluar la función pulmonar en pacientes con DMD, incluidas la espirometría, presiones máximas en boca, pico flujo tosido.

⁸⁹ Valdebenito, R.V, Ruiz, D.R. (2014). Aspectos relevantes en la rehabilitación de los niños con enfermedades neuromusculares. *Revista Médica Los Condes*. 25(3), 295-305. doi:10.1016/S0716-8640(14)70041-0

de forma significativa la morbilidad asociada a neumonías, atelectasias e infecciones respiratorias y a retrasar la mortalidad como consecuencia del compromiso respiratorio (Andrews et al, 2016).⁹⁰

En estos pacientes, la función respiratoria empieza a disminuir entre los 10 a 12 años lo cual coincide con la etapa de pérdida de la deambulación. La debilidad de los músculos respiratorios afecta de forma importante la efectividad de la tos tanto en la fase inspiratoria como en la espiratoria, resultando esta última la más comprometida (SAP, 2014).⁹¹ La inspiración está alterada principalmente por una debilidad diafragmática que no permite alcanzar altos volúmenes pulmonares previos a efectuarse la tos siendo necesario un aumento de la capacidad inspiratoria mediante hiperinsuflaciones y técnicas de asistencia manual, como la respiración glossofaríngea⁹² y el air stacking⁹³(Camela, Galucci & Ricci, 2019).⁹⁴

La respiración glossofaríngea, o también denominada respiración de rana, reemplaza la musculatura inspiratoria que está debilitada por la acción de la musculatura orofaríngea. Esta técnica es muy útil en aquellos pacientes que respiran de forma espontánea pero que tienen una tos poco eficaz y una eliminación de secreciones inadecuada, además requiere que la glotis se encuentre indemne y de la cooperación por parte del paciente (Kravitz, 2009).⁹⁵

El air staking proporciona al paciente volúmenes de aire que son retenidos consecutivamente mediante el cierre glótico, y de forma seguida se expulsa por una maniobra espiratoria forzada ya sea espontánea o asistida. Durante esta técnica, el volumen pulmonar que puede mantener el paciente corresponde con la capacidad máxima de insuflación (MIC) y es un valor que hace referencia de forma indirecta la distensibilidad

⁹⁰Los autores llevaron a cabo un estudio para evaluar el cuidado respiratorio recibido por pacientes adolescentes y adultos con distrofia muscular de Duchenne entre los años 2000 y 2011, con el cual llegaron a la conclusión que la frecuencia con la que se realizaban las evaluaciones respiratorias e implementaban dispositivos de asistencia era menor a la recomendada en las distintas guías médicas.

⁹¹En el año 2014 la Sociedad Argentina de Pediatría, mediante un trabajo interdisciplinario de los distintos comités de Neumonología, de Nutrición, de Gastroenterología y los grupos de trabajo de Kinesiología y de Discapacidad desarrollaron el consenso de cuidados respiratorios en enfermedades neuromusculares en niños.

⁹²Maniobra activa mediante la cual el paciente ingresa aire los pulmones en forma de bocanadas sucesivas por el movimiento de la lengua, boca, mejillas, faringe y laringe

⁹³Técnica que actúa durante la fase inspiratoria y que consiste en entregar al paciente entre 4 a 5 insuflaciones de aire a través de una bolsa de reanimación, o también llamada ambú, luego de retener el aire por 2-3 segundos, exhala o tose.

⁹⁴Es de vital importancia reconocer el inicio de una exacerbación respiratoria para incrementar el uso de estas técnicas que contribuyen a disminuir el riesgo de morbilidad mortalidad.

⁹⁵La respiración glossofaríngea tiene la ventaja que para su realización no requiere equipos ni asistencia, sin embargo, puede ser una técnica difícil de dominar.

pulmonar (Bach, Bianchi, Vidigal-Lopes, Turi & Fellisari, 2007).⁹⁶ Esta maniobra contribuye a mejorar la eficacia de la tos y a movilizar y eliminar las secreciones presentes en las vías respiratorias, además de resultar importante para prevenir atelectasias y contracturas de la musculatura de la caja torácica al ayudar a mantener el rango de movilidad de la pared torácica y la compliance pulmonar (McKim, Katz, Barrowman, Ni & LeBlanc, 2012).⁹⁷

Para la asistencia espiratoria de la tos se emplean comúnmente técnicas manuales simples que consisten en maniobras de empuje abdominal similares a la maniobra de Heimlich⁹⁸ y de compresión manual costo-frénica durante el esfuerzo de tos del paciente con el objetivo de aumentar el flujo de aire espiratorio. Usualmente se combinan los procedimientos de asistencia inspiratoria con los de ayuda espiratoria manual de la tos, logrando como resultado alcanzar niveles de pico flujo tosido mayores (Chatwin et al, 2018).⁹⁹

Cuando se inicia con la asistencia mecánica de la tos, existen distintos instrumentos que mejoran mecánicamente la fase inspiratoria y espiratoria de la tos como es el caso del insuflador-exuflador. Este dispositivo se encarga de proporcionar una insuflación profunda seguida de una exhalación forzada mediante lo cual se produce un aumento del flujo y de las presiones durante la fase espiratoria de la tos, en tiempos más cortos, simulando el mecanismo de la tos fisiológica, logrando un incremento superior del pico flujo tosido comparado a otras técnicas de tos asistida (Torres Castro et al, 2014).¹⁰⁰

La ventilación mecánica no invasiva (VNI) está indicada en aquellos pacientes en los que su polisomnografía evidencia que cursan con síntomas de hipoventilación alveolar nocturna como consecuencia de la debilidad muscular progresiva. En un inicio se emplea solo durante la noche por medio de una pieza nasal y luego de forma permanente cuando el compromiso de la musculatura respiratoria es tan severo que produce síntomas de hipoventilación diurna. El objetivo principal de la VNI es reducir el número de

⁹⁶Los autores realizaron un estudio, el cual incluyó a 156 pacientes con DMD para comparar el uso de la respiración glossofaríngea y el air stacking para aumentar los volúmenes pulmonares y los flujos máximos de tos, concluyendo que ambos son efectivos para lograr estos objetivos, y que además la respiración glossofaríngea es útil para retrasar el uso de la ventilación mecánica no invasiva durante el día.

⁹⁷McKim, Katz, Barrowman, Ni & LeBlanc llevaron a cabo un estudio retrospectivo, que incluyó 22 pacientes con DMD, con el objetivo de evaluar los efectos a largo plazo de la aplicación de forma regular de air stacking sobre los valores de la capacidad vital forzada, llegando a la conclusión que esta técnica de reclutamiento de volumen pulmonar producía una mejora significativa en la tasa de disminución de la capacidad vital forzada.

⁹⁸Procedimiento de primeros auxilios que consiste en la aplicación de una serie de compresiones abdominales con el fin de desobstruir el conducto respiratorio

⁹⁹ Los valores de pico flujo tosido deben ser utilizados como indicador de mejoría o deterioro de la función pulmonar asociada a la intervención terapéutica.

¹⁰⁰El pico flujo obtenido a través de la asistencia mecánica de la tos es lo suficientemente alto para poder eliminar las secreciones, sin la necesidad de succionar de forma repetitiva la mucosa de la vía aérea.

infecciones,exacerbaciones agudas y hospitalizaciones que sufre el paciente, contribuyendo a mejorar su calidad de vida y prolongar su supervivencia (Pinchak et al, 2018).¹⁰¹

En los últimos años, debido a los avances que se han dado en torno al manejo respiratorio es cada vez menos frecuente el empleo de ventilación mecánica invasiva en pacientes con Duchenne, implementándose solo en aquellos casos en donde hay una insuficiencia respiratoria crónica con compromiso vital que no revierte ante la utilización de la ventilación mecánica no invasiva como medida terapéutica (Toussaint, Chatwin & Soudon, 2007).¹⁰²

En lo que respecta al manejo musculoesquelético, el mismo se focaliza en preservar la extensibilidad muscular y una movilidad articular amplia y simétrica con el fin de prevenir y minimizar el desarrollo de contracturas y deformidades. Para lograr este objetivo son necesarias múltiples y coordinadas intervenciones que incluyen elongaciones activas y activo/asistidas, estiramientos pasivos de forma diaria de articulaciones, músculos y partes blandas en riesgo de hipoextensibilidad, además de un adecuado posicionamiento postural durante todo el día mediante la utilización de distintos tipos de dispositivos ortopédicos (Case et al, 2018).¹⁰³

El estiramiento pasivo es una de las herramientas terapéuticas fundamentales para controlar el desarrollo de contracturas musculares en estos pacientes, el cual contribuye a mantener y/o mejorar el rango de movimiento articular. Es de vital importancia iniciar con un programa tan pronto como sea posible y realizarlo regularmente, de 4 a 6 días a la semana. El mismo debe efectuarse de forma lenta y suave, evitando que sea excesivo. Durante las primeras fases de la enfermedad debe estar enfocado a aquellos músculos que son los principales responsables de las contracturas musculares en miembros inferiores características de la DMD, como gemelos-soleo, tensor de la fascia lata e isquiotibiales (McDonald, 1998).¹⁰⁴

¹⁰¹Los autores realizaron un artículo con las recomendaciones principales para el cuidado respiratorio de niños y adolescentes con enfermedades neuromusculares, centrándose en la asistencia ventilatoria no invasiva como herramienta terapéutica primordial para tratar los síntomas de la hipoventilación.

¹⁰² Los autores llevaron a cabo un artículo de revisión bibliografía acerca de la ventilación mecánica en pacientes con DMD que sufren insuficiencia respiratoria grave, en el cual destacaron que la ventilación mecánica no invasiva por la noche es efectiva y mejora la calidad de vida y extiende la supervivencia entre 5 y 10 años, sin embargo, no hay consistencia al momento de determinar el momento y los criterios óptimos para el inicio de su implementación.

¹⁰³ Dentro de los dispositivos ortopédicos se encuentran los asientos personalizados, los destinados a propiciar una adecuada posición del pie, así como también los que ayudan a la movilidad del paciente, y todo equipo de adaptación empleado para la realización de las actividades de la vida diaria.

¹⁰⁴ El autor realizó una revisión bibliográfica acerca de las contracturas articulares presentes en pacientes con enfermedades neuromusculares y el rol del posicionamiento adecuado, del estiramiento, de los dispositivos ortopédicos y de las intervenciones quirúrgicas en la prevención y manejo de las mismas.

En las fases más avanzadas de la enfermedad, el estiramiento debe estar dirigido a la musculatura de las extremidades superiores tales como los músculos flexores de codo pronadores del antebrazo, flexores de muñeca y de los dedos de la mano para retrasar el desarrollo de contracturas que le impidan llevar a cabo actividades como controlar el joystick de una silla de ruedas motorizada y utilizar el teclado de la computadora. Además, es importante continuar con la elongación en miembros inferiores para contribuir a aliviar la rigidez y mejorar el dolor del paciente (Wagner, Letchzin & Judge, 2006).¹⁰⁵

Con respecto al ejercicio en pacientes con DMD, hoy en día sigue siendo un punto por debatir ya que son pocos los estudios realizados que comprueban su eficacia. Sin embargo, durante la fase ambulatoria, se recomiendan ejercicios de baja a moderada intensidad que no superen el 20% de la contracción voluntaria máxima, con el fin de evitar la atrofia muscular por desuso. Está contraindicada toda actividad muscular excéntrica, así como también la de alta intensidad debido a que producen un mayor estrés mecánico sobre la fibra muscular lo que predispone a un aumento del daño muscular, principalmente en aquellos músculos que muestran una debilidad más temprana en la evolución de la enfermedad, como son los extensores de cadera, extensores de rodilla y dorsiflexores de pie (Chaustre & Chona, 2011).¹⁰⁶El ejercicio en pacientes con DMD debe ser de corta duración, haciendo énfasis en no producir fatiga, ya que está contraindicado llegar al agotamiento muscular, debido a que de esta manera se contribuye a agravar el curso de la enfermedad. A su vez, se debe evitar el enfriamiento luego de que el paciente finaliza la actividad física, por la posibilidad de provocar complicaciones respiratorias (Marquez Frezza, Rizzo Nique da Silva & Lemos Fagundes, 2005)¹⁰⁷

Una vez que el paciente con DMD ha perdido la deambulación o está camino a perderla, es importante combinar la realización de movilizaciones pasivas y estiramientos para controlar el desarrollo de contracturas musculares con actividades recreativas y motivadoras como la terapia acuática. Esta actividad le permite al paciente realizar movimientos que afuera del agua no podría hacer por la acción de la gravedad, y a su vez actúa sobre la fuerza muscular, amplitud articular, capacidad respiratoria y calidad de vida, logrando que se mantenga activo

¹⁰⁵ Los autores llevaron a cabo una revisión de la literatura para determinar cuáles son los cuidados que en los últimos años se han empleado en la población adulta con DMD, que se ha incrementado debido a los avances que se han producido en torno al uso temprano y prolongado de corticoesteroides y de la ventilación no invasiva.

¹⁰⁶Chaustre, D.M, Chona, W. (2011). Distrofia muscular de Duchenne: Perspectivas desde la rehabilitación *Revista Médica* 19(1), 37-44. doi:10,18359/rmed.1214

¹⁰⁷ Marquez Frezza, R., Rizzo Nique da Silva, S., & Lemos Fagundes, S. (2005). Atualização do tratamento fisioterapêutico das distrofias musculares de Duchenne e de Becker. *Revista Brasileira em Promoção da Saúde*, 18(1), 41-49. Recuperado de: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=40818108>

dentro de sus posibilidades y así retrasar el avance de la enfermedad (Pogorzelek Guzmán, 2018).¹⁰⁸

Con respecto al manejo ortopédico, el uso de ortesis se emplea con el objetivo de controlar/ retrasar la aparición de retracciones y contracturas musculares y de esta manera lograr prolongar la deambulación del paciente con DMD. Asimismo, su utilización durante la fase de silla de ruedas es de vital importancia para mantener una correcta alineación postural. En gran parte de los casos la implementación de dispositivos ortopédicos suele estar acompañado por la realización de cirugías correctivas (dos Anjos Fernandes et al, 2012).¹⁰⁹

En la fase ambulatoria se emplean ortesis tobillo-pie (AFO) nocturnas junto con programas de estiramiento pasivo para reducir las contracturas del tendón de Aquiles. Es importante que durante esta fase se evite el uso diurno de las mismas debido a que comprometen el período de deambulación independiente del paciente con DMD (Stevens, 2006).¹¹⁰

Al final de la fase ambulatoria independiente, en aquellos pacientes que conservan un buen control de tronco y que hayan perdido la capacidad de deambular durante un periodo no superior a los tres meses, se emplea un programa de prolongación de la marcha, el cual permite incrementar el tiempo de deambulación durante un promedio de 18 a 24 meses con la utilización de ortesis rodilla-tobillo-pie(KAFOs) en conjunto con la tenotomía bilateral del tendón de Aquiles y el reentrenamiento de la marcha ayudada por un bipedestador o bastones canadienses (Manzur, Kinali & Muntoni, 2008).¹¹¹ Las principales ventajas de prolongar la deambulación radican en retrasar la aparición de contracturas y deformidades derivadas de una sedestación prolongada como es la escoliosis, seguir ejercitando la musculatura de las extremidades y la respiratoria, mejorar la calidad de vida personal y social del paciente, asimismo contribuir al manejo de los padres en lo que respecta a las transferencias y cuidados de la vida diaria (Macias Merlo & Fagoaga Mata, 2018).¹¹²

La indicación de silla de ruedas de forma permanente está dirigida para aquellos pacientes que sufren caídas a repetición y tienen una dificultad muy marcada para

¹⁰⁸ La autora llevo a cabo un trabajo de investigación que consistió en una revisión de la literatura acerca de la influencia de la hidroterapia como herramienta terapéutica para la DMD.

¹⁰⁹ Los autores realizaron una revisión bibliográfica para determinar la importancia de la utilización de ortesis en miembros inferiores en el tratamiento de pacientes con DMD y a partir de la cual llegaron a la conclusión que la ortesis más utilizada es la ortesis rodilla, tobillo y pie (KAFO) para la prevención y minimización de contracturas y deformidades, así como también para la prolongación de la marcha

¹¹⁰Estas ortesis limitan los movimientos compensatorios necesarios para deambular e imponen cargas que le resultan excesivas.

¹¹¹Manzur, A. Y., Kinali, M., & Muntoni, F. (2008). Update on the management of Duchenne muscular dystrophy. *Archives of disease in childhood*, 93(11), 986–990. doi:10.1136/adc.2007.118141

¹¹²Macias Merlo, M.L., Fagoaga Mata, J. (2018). *Fisioterapia en pediatría*. 2da. Edición. España: Medica Panamericana.

incorporarse desde la posición de sedente, con objetivo lograr la independencia y autonomía mediante un correcto posicionamiento (Valdebenito & Ruiz, 2014).¹¹³

En la fase de silla de ruedas es que se suele indicar el empleo de férulas posturales de muñeca y dedos, debido a que son muy frecuentes las deformidades en estas articulaciones, ya que las mismas están sometidas a una postura constante. Sin embargo, en la mayor parte de los casos el nivel de uso de estos dispositivos se da de forma limitada y su resultado es poco satisfactorio (Apkon et al, 2018).¹¹⁴

Los abordajes quirúrgicos en el paciente con DMD, pueden ser ambulatorios para corregir las contracturas en el momento en que se están desarrollando con el fin de preservar la deambulación, de carácter rehabilitador indicado para la corrección de aquellas deformidades que no tuvieron un resultado óptimo con el tratamiento kinésico y el empleo de dispositivos ortopédicos y por último paliativos dirigidos a tratar aquellas cuestiones que son de preocupación para la calidad de vida del paciente (Do, 2002).¹¹⁵

La corrección quirúrgica de escoliosis en los pacientes con DMD, la cual es considerada una de las principales complicaciones cuando se pierde la deambulación y hay un uso prolongado de la silla de ruedas, suele estar indicada cuando se trata de una curva de características progresiva y mayor a 20°. La misma consiste en una estabilización de la columna vertebral de los segmentos corporales T2 o T3 a S1, debido a que esta es la mejor forma de optimizar la posición sedente del paciente. El uso de corsé no suele ser indicado como una alternativa terapéutica, salvo en aquellos casos en los que la cirugía no es posible de realizar (Febrer-Rotger, Medina Cantillo, Rodríguez Nieva & Ventura Gómez, 2009).¹¹⁶

En conclusión, Caneiro Gonzalez, Otero y Godoy Perez(2010)¹¹⁷ afirman:

“La fisioterapia precoz en los pacientes con DMD, el empleo adecuado de técnicas y procedimientos, así como la estabilidad psicológica y la integración con la familia, son aspectos insustituibles para prevenir complicaciones, restablecer funciones perdidas y favorecer el entorno social con la aplicación de mejores estrategias que favorezcan su calidad de vida.”

¹¹³A partir de las habilidades motoras que posee el paciente es que se determina el uso de una silla de ruedas autopropulsable o eléctrica.

¹¹⁴Los autores realizaron un artículo que incluía recomendaciones específicas dirigidas a los profesionales de la salud encargados del manejo ortopédico y quirúrgico del paciente con DMD.

¹¹⁵Estas cuestiones incluyen las úlceras por presión, dificultades para un correcto posicionamiento en la silla de ruedas o al momento de utilizar el calzado

¹¹⁶ Los autores luego de realizar una revisión bibliográfica sobre el tratamiento ortésico y quirúrgico de la escoliosis, llegaron a la conclusión que las ortesis no impiden la progresión de la curva, aunque si pueden mejorar la sedestación y que la cirugía es la única intervención eficaz para frenarla.

¹¹⁷Los autores realizaron el estudio de un caso de un paciente con DMD que había sufrido una disfunción aguda respiratoria, al cual se le aplico de forma temprana una rehabilitación que incluía cuidados en el posicionamiento postural, técnicas respiratorias, así como también entrenamiento al cuidador y sostén psicológico, con el objetivo de mejorar la funcionalidad del paciente y evitar posibles complicaciones.

Diseño metodológico

El tipo de investigación se desarrolla en forma descriptiva ya que se limita a detallar situaciones, características y aspectos considerados, en este caso, los métodos de evaluación y las herramientas y técnicas terapéuticas utilizadas por los kinesiólogos en la rehabilitación de pacientes con DMD, se desarrolla como un estudio de caso.

El tipo de diseño según la intervención del investigador es no experimental debido a que se realizará sin manipular ninguna de las variables, para influir en una respuesta o resultado y además será observacional ya que se van a observar los fenómenos tal y como se dan en la realidad.

Según la dimensión temporal, el estudio es transversal, dado que recolecta datos en un solo momento y en un tiempo único, y su propósito es describir las variables y analizar su incidencia en un determinado momento y no su evolución a través del tiempo.

CRITERIOS DE INCLUSION:

- Licenciados en Kinesiología de ambos sexos.
- Licenciados en Kinesiología que desarrollen su labor profesional en un centro especializado en atención neurológica de la ciudad de Mar del Plata
- Licenciados en Kinesiología que traten pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne.

CRITERIOS DE EXCLUSION:

- Todo aquel Lic. en Kinesiología que no firme el consentimiento informado.
- Licenciados en Kinesiología que no traten pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne.
- Profesionales de la salud que trabajen con esta patología pero que no sean Licenciados en Kinesiología
- Licenciados en Kinesiología que no desarrollen su labor profesional en un centro especializado en atención neurológica de la ciudad de Mar del Plata

VARIABLES

- Métodos de evaluación kinésica
- Técnicas kinésicas
- Herramientas terapéuticas
- Trabajo interdisciplinario
- Indicaciones a la familia
- Fases de la enfermedad
- Manejo ortopédico
- Manejo respiratorio
- Manejo musculoesquelético

■ **Métodos de evaluación kinésica**

Definición conceptual: Procedimientos por medio de cuales se busca comprender el estado morfológico y funcional del paciente y establecer los lineamientos del tratamiento.

Definición operacional: Procedimientos por medio de cuales se busca comprender el estado morfológico y funcional del paciente y establecer los lineamientos del tratamiento, utilizados por los kinesiólogos en la rehabilitación de los pacientes con DMD que asisten a un centro especializado en atención neurológica. El dato se obtiene por pregunta abierta por entrevista e incluye la evaluación de: capacidad funcional, fuerza muscular, ROM (rango de movimiento), calidad de vida, función respiratoria.

■ **Técnicas kinésicas**

Definición conceptual: Conjunto de métodos y maniobras utilizadas por el kinesiólogo en el abordaje terapéutico de distintas patologías.

Definición operacional: Conjunto de métodos y maniobras utilizadas por el kinesiólogo en el abordaje terapéutico de los pacientes con DMD que asisten a un centro especializado en atención neurológica. El dato se obtiene por pregunta abierta por entrevista.

■ **Herramientas terapéuticas**

Definición conceptual: Conjunto de procedimientos e instrumentos implementados por el kinesiólogo en el tratamiento de distintas enfermedades.

Definición operacional: Conjunto de procedimientos e instrumentos implementados por el kinesiólogo en el tratamiento de los pacientes con DMD que asisten a un centro

especializado en atención neurológica. El dato se obtiene por pregunta abierta por entrevista.

■ **Trabajo interdisciplinario**

Definición conceptual: Participación conjunta de diferentes profesionales de la salud con el fin de proveer a los pacientes la atención más integral posible.

Definición operacional: Participación conjunta de diferentes profesionales de la salud con el fin de proveer a los pacientes con DMD la atención más integral posible. El dato se obtiene por pregunta abierta por entrevista.

■ **Indicaciones a la familia**

Definición conceptual: Acciones dirigidas a los familiares del paciente con el fin de contribuir en la tratamiento

Definición operacional: Acciones dirigidas a los familiares del paciente por parte del kinesiólogo con el fin de contribuir en el tratamiento de DMD. El dato se obtiene por pregunta abierta por entrevista.

■ **Fases de la enfermedad**

Definición conceptual: Etapas en las cuales se divide el desarrollo de una enfermedad.

Definición operacional: Etapas en las cuales se divide el desarrollo de la DMD, de acuerdo a las cuales, el tipo de tratamiento empleado por los kinesiólogos en la rehabilitación de los pacientes que asisten a un centro especializado en atención neurológica varía. El dato se obtiene por pregunta abierta por entrevista.

■ **Manejo ortopédico**

Definición conceptual: Conjunto de técnicas y maniobras utilizadas para corregir o evitar alteraciones del sistema musculoesquelético

Definición operacional: Conjunto de técnicas y maniobras utilizadas para corregir o evitar alteraciones del sistema musculoesquelético, empleadas por los kinesiólogos en la rehabilitación de los pacientes con DMD que asisten a un centro especializado en atención neurológica. El dato se obtiene por pregunta abierta por entrevista.

■ **Manejo respiratorio**

Definición conceptual: conjunto de técnicas o maniobras utilizadas en el tratamiento de patologías en las que se encuentre afectada la función respiratoria.

Definición operacional: Conjunto de técnicas o maniobras utilizadas por el kinesiólogo en el tratamiento de pacientes con DMD con afectación de la función respiratoria. Los datos se obtendrán mediante una entrevista.

■ **Manejo musculoesquelético**

Definición conceptual: Tratamiento del sistema musculoesquelético.

Definición operacional: Tratamiento del sistema musculoesquelético empleado por los kinesiólogos en la rehabilitación de los pacientes con DMD que asisten a un centro especializado en atención neurológica. El dato se obtiene por pregunta abierta por entrevista e incluye: estiramientos, ejercicios activos y activo-asistidos, movilizaciones, hidroterapia.

CONSENTIMIENTO INFORMADO

La presente investigación, a la cual está siendo invitado/a a participar de forma voluntaria y desinteresada, es llevada a cabo por Antonella Poó, estudiante de la carrera de Licenciatura en Kinesiología de la facultad de Ciencias Médicas de la Universidad Fasta. El objetivo general de este trabajo es examinar los métodos de evaluación kinésica, las técnicas y herramientas terapéuticas utilizadas por los kinesiólogos en la rehabilitación de pacientes con DMD que asisten a un centro especializado en atención neurológica. Para ello, se le realizará una entrevista para recabar los datos necesarios.

La investigación no provocará ningún efecto adverso sobre su persona, ni implicará ningún gasto económico, pero contribuirá con el conocimiento y la difusión del tema planteado anteriormente. Los resultados que se obtengan serán administrados de forma anónima y utilizados solamente como datos estadísticos.

Al completar la entrevista, usted da su consentimiento a participar del estudio de investigación.

ENTREVISTA

- 1) ¿Cuáles son las estrategias terapéuticas implementadas para el manejo musculoesquelético del paciente con DMD? Justifique su elección.
- 2) ¿Qué técnicas y herramientas se emplean en el manejo respiratorio del paciente con DMD, según la fase de la enfermedad en la que se encuentran? ¿Con qué frecuencia se implementan?
- 3) ¿Cuáles son los métodos de evaluación kinésica usados para valorar la fuerza muscular del paciente? ¿En qué momento del tratamiento y con qué frecuencia se implementan?
- 4) ¿Qué métodos se utilizan para evaluar la capacidad funcional del paciente? ¿En qué momento del tratamiento y con qué frecuencia se implementan?
- 5) ¿Cuáles son los instrumentos implementados para determinar el rango de movimiento articular que presenta el paciente? ¿En qué momento del tratamiento y con qué frecuencia se implementan?
- 6) ¿Qué métodos de evaluación se emplean para valorar la función respiratoria del paciente? ¿En qué momento del tratamiento y con qué frecuencia se implementan?
- 7) ¿Cuáles son los instrumentos usados para conocer como es la calidad de vida del paciente? ¿En qué momento del tratamiento y con qué frecuencia se implementan?
- 8) ¿En qué consiste el trabajo interdisciplinario que se lleva a cabo en torno al paciente con DMD?
- 9) ¿Qué profesionales de la salud participan del equipo interdisciplinario? ¿Considera que falta alguna especialidad dentro del mismo? Justifique su respuesta.
- 10) ¿Qué hace el kinesiólogo dentro del equipo interdisciplinario? ¿Qué piensa acerca de su rol dentro del mismo?
- 11) ¿Qué papel cumplen los dispositivos ortopédicos durante la rehabilitación del paciente? ¿Cuáles son las cuestiones que se tienen en cuenta al momento de su elección?
- 12) ¿Cuáles son los dispositivos ortopédicos que se destacan durante el tratamiento? ¿En qué momento se utilizan? Justifique su respuesta
- 13) ¿Qué indicaciones se le da a la familia del paciente?
- 14) ¿Que piensa acerca del rol que cumple la familia del paciente con DMD como parte del tratamiento?

Análisis de datos

A continuación, se presentan las respuestas de cada profesional a la totalidad de preguntas realizadas:

KINESIOLOGO N°1	
P.1	Evaluaciones específicas de fuerza muscular - rango articular, estiramientos con el objetivo de prevenir deformidades y promover la bipedestación y la marcha, educación a la familia y red de apoyo, prescripción de equipamiento como silla de ruedas, asesoramiento sobre las actividades que puede realizar el paciente sin llegar a la fatiga y facilitar la independencia en las actividades de la vida diaria en conjunto con otras disciplinas.
P.2	Cuando el paciente se encuentra en la fase no ambulatoria temprana se implementan técnicas para incrementar el volumen de aire inspirado y expandir el tórax como el AIR- STACKING, así como también la asistencia de la tos manual. Cuando el paciente ya es un no deambulador tardío se suma la asistencia mecánica de la tos por medio de distintos equipos y también la implementación de equipos de ventilación mecánica no invasiva. Se sugiere que se emplean con una frecuencia de 1-2 veces por día.
P.3	La escala que implemento para valorar la fuerza muscular de estos pacientes es la escala de Daza-Lemes, que se comienza a utilizar cuando el niño ya tiene la maduración necesaria que la permite llevar a cabo la indicación dada, con una frecuencia regular
P.4	La capacidad funcional se evalúa a través de escalas específicas como la North Star Ambulatory Assessment (NSAA) durante la fase ambulatoria que se utiliza cada 1 año y las escalas Egen Klassifikation (EK) y Performance of Upper Limb (PUL) que se emplean cuando el paciente se encuentra en la fase no ambulatoria y se realizan con una frecuencia semestral.
P.5	Para valorar el rango de movimiento articular se utiliza el goniómetro, el cual se comienza a implementar desde el inicio del tratamiento y con una frecuencia anual cuando el paciente deambula y luego cuando el paciente pierde la capacidad de marchar cada 6 meses.
P.6	Mientras el paciente deambula se evalúa la capacidad vital forzada (CVF) anualmente, luego cuando se pierde la deambulación se evalúa, además, semestralmente la saturación de oxígeno (SaO ₂) mediante la oximetría de pulso, el pico flujo tosido (PFT) mediante un flujómetro y otros parámetros respiratorios como la presión inspiratoria y espiratoria máxima (PIMAX-PEMAX).
P.7	Para evaluar la calidad de vida de los pacientes con enfermedades neuromusculares existen distintos cuestionarios y tests. Para la edad adulta se destaca el Cuestionario individualizado sobre la calidad de vida neuromuscular (INQoL), mientras que para niños/adolescentes el instrumento Pediatric Quality of Life Inventory (PEDSQL) en la cual participa también la familia para conocer el impacto que tiene la enfermedad en la dinámica de la misma.
P.8	El trabajo interdisciplinario abarca la prescripción de ayudas ortesicas, informar sobre directivas anticipadas al paciente y/o familia, dialogar sobre el cuadro clínico/funcional del paciente, brindar devoluciones en conjunto como equipo rehabilitador, contactarse con otras instituciones.
P.9	El equipo neuromuscular de la institución en la que trabajo cuenta con kinesiólogo, neumonólogo, pediatra, fisiatra, terapeuta ocupacional y psicólogo. Considero que podría estar un neuroortopedista, un especialista en cuidados paliativos, un cardiólogo y un genetista.

P.10	El kinesiólogo abarca el área respiratoria, musculoesquelética y ortésica. Es un rol clave ya que son las principales dimensiones en donde se refleja la progresión de la enfermedad.
P.11	Cumplen un rol fundamental, ya que ayudan a controlar el desarrollo de contracturas y a prevenir deformidades. Las cuestiones a considerar a la hora de su prescripción son el estadio de la enfermedad, la facilidad en su uso, la posibilidad de adquisición (donación o a través de cobertura social) y el contexto en el cual está inmerso el niño.
P.12	Mientras el niño deambula se utilizan por la noche ortesis tobillo y pie (AFO) para mantener la alineación articular. Cuando el paciente se encuentra próximo a perder la capacidad de marchar se implementan ortesis rodilla, tobillo y pie (KAFO) y andadores / bastones canadienses para prolongar la deambulación. Ya en la fase no ambulatoria se indica el uso de silla de ruedas manual o motorizada, así como también se pueden utilizar férulas de mano - muñeca.
P.13	Orientar sobre las generalidades de la evolución de la patología, entrenar en la realización de los ejercicios a realizar en el hogar y en el uso del equipamiento prescrito, acompañar ante los desafíos que implica la misma, fortalecer los roles y evaluar la red de apoyo, facilitar la inserción con niños de su edad
P.14	Es clave ya que es otro pilar del proceso de rehabilitación. Es importante el contacto equipo profesional / familia para acompañarlos a sostener el seguimiento de las terapias y prevenir el BURN OUT (agotamiento)

Nube de palabras N°1: Percepción del kinesiólogo 1 acerca de los métodos de evaluación y las técnicas y herramientas terapéuticas utilizadas en la rehabilitación de pacientes con DMD



Fuente: Elaboración propia

En la nube de palabras N°1, se puede observar que el kinesiólogo entrevistado, en lo que respecta a las estrategias terapéuticas implementadas para el manejo musculoesquelético, hace referencia a la realización de evaluaciones específicas y de estiramientos con el objetivo de controlar el desarrollo de contracturas, prevenir deformidades y promover la bipedestación y la marcha además del asesoramiento y la educación a la familia para facilitar la inserción social e independencia del paciente. En cuanto al manejo respiratorio, durante la fase no ambulatoria temprana, hace hincapié en la utilización de la asistencia manual de la tos y de técnicas para incrementar el volumen de aire inspirado y para expandir el tórax, mencionando como ejemplo el Air-Stacking, y durante la fase no ambulatoria tardía sumo el uso de la asistencia mecánica de la tos y de la ventilación mecánica no invasiva, sugiriendo que todo lo mencionado anteriormente se realice una frecuencia de 1 a 2 veces por día. Para evaluar la fuerza muscular, el profesional implementa la escala Daza-Lemes con frecuencia regular. Con respecto a la valoración de la capacidad funcional, durante la fase ambulatoria, manifiesta el empleo de la North Star Ambulatory Assessment con una frecuencia anual, mientras que durante la fase no ambulatoria utiliza la Egen Klassifikation y la Performance Upper Limb con una frecuencia semestral. En relación a la evaluación del rango articular de movimiento, el kinesiólogo menciona al goniómetro como la herramienta a utilizar desde el inicio del tratamiento y con una frecuencia anual mientras el paciente deambula y semestral cuando se pierde la capacidad de marchar. En lo que concierne a los métodos de evaluación para medir la función respiratoria, tiene en cuenta a la capacidad vital forzada, el pico flujo tosido para conocer la eficacia de la tos, la presión inspiratoria y espiratoria máxima (PIMAX-PEMAX) y a la saturación de oxígeno con una frecuencia semestral cuando el paciente es no deambulador. Acerca de la valoración de la calidad de vida en estos pacientes, emplea anualmente el instrumento Pediatric Quality of Life Inventory (PEDSQL) en niños y adolescentes y el Cuestionario individualizado sobre la calidad de vida neuromuscular (INQoL) en adultos. Sobre el trabajo interdisciplinario en el manejo de la DMD, el profesional expone que el mismo abarca el asesoramiento y educación a la familia y al paciente, la prescripción de equipamiento, el brindar devoluciones y el contacto con otras instituciones. En lo que respecta a la conformación del equipo interdisciplinario, indica que éste cuenta con los siguientes profesionales: kinesiólogo, fisiatra, neumonólogo, pediatra, terapeuta ocupacional y psicólogo; y considera que podrían participar del mismo un cardiólogo, un neuroortopedista, un especialista en cuidados paliativos y un genetista. Respecto al rol del kinesiólogo, manifiesta que es fundamental ya que se encarga del manejo respiratorio, musculoesquelético y ortésico, áreas en las cuales progresa la enfermedad. Con referencia al papel que cumplen los dispositivos ortopédicos

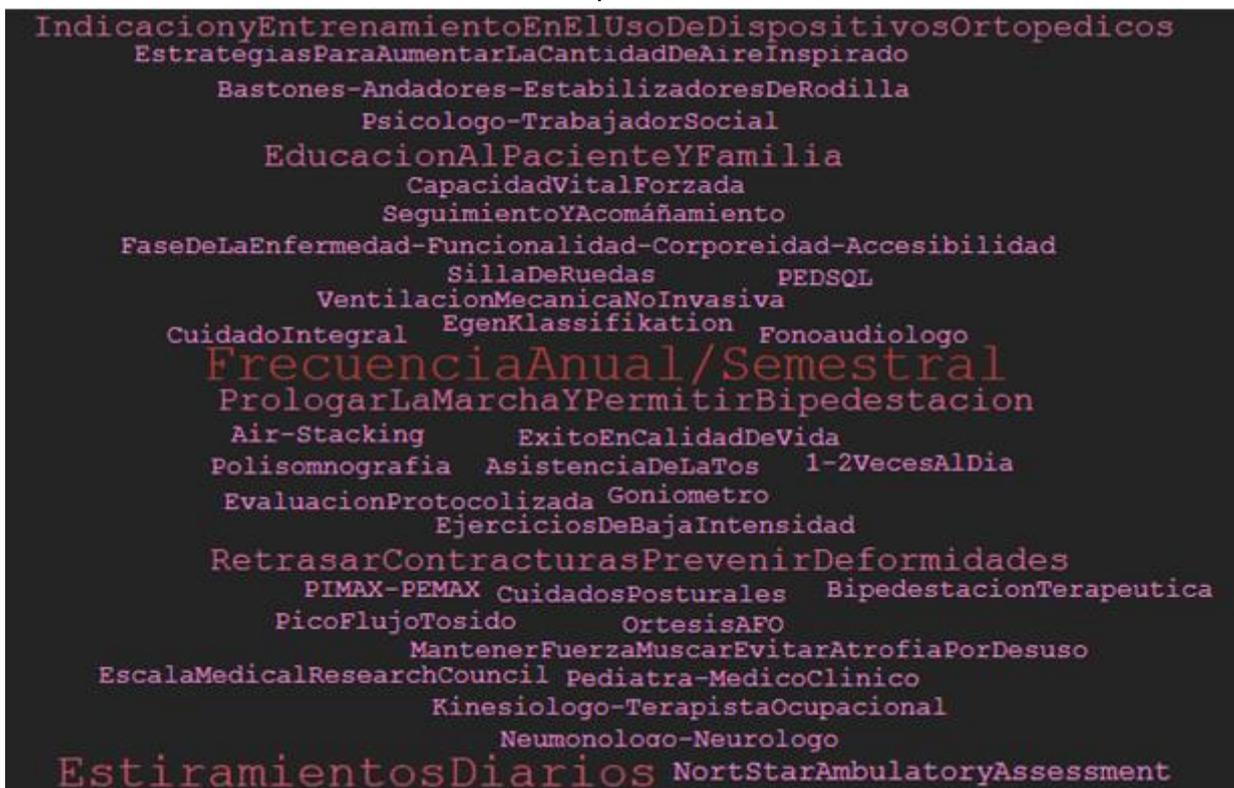
como parte del tratamiento y las cuestiones a tener en consideración para su elección, el profesional afirma que el uso de los mismos contribuye a controlar el desarrollo de contracturas y a prevenir deformidades, y que las cuestiones son el estadio de la enfermedad, la accesibilidad y el contexto. En termino de los dispositivos ortopédicos que se destacan en el tratamiento de la DMD, señala el uso nocturno de ortesis tobillo y pie (AFO) cuando el niño deambula, así como también la utilización de andadores/bastones y ortesis rodilla, tobillo y pie (KAFO) para prolongar la marcha en la fase ambulatoria tardía y el empleo de sillas de ruedas y férulas de mano-muñeca durante la fase no ambulatoria. En lo que atañe a las indicaciones brindadas a la familia, el kinesiólogo incluye el entrenamiento para realizar estiramientos en el hogar y en el uso del equipamiento, el acompañamiento del niño en los desafíos que surjan y facilitar su inserción social. En lo referido al rol que cumple la familia como parte del tratamiento, destaca que es clave para sostener el seguimiento de las terapias.

A continuación, se presentan las respuestas obtenidas en la entrevista realizada al kinesiólogo N°2:

KINESIOLOGO N°2	
P.1	Estiramientos diarios para retrasar la aparición de contracturas musculares, ejercicios de baja intensidad para mantener la fuerza muscular y evitar la atrofia por desuso, bipedestación terapéutica, indicación de uso de dispositivos ortopédicos.
P.2	Mientras el paciente deambula, se emplean controles periódicos/anuales, cuando progresa la enfermedad y el niño pierde la deambulación se implementan con una frecuencia diaria (1-2 veces) estrategias para incrementar la cantidad de aire inspirado como el Air Stacking, y para la asistencia de la tos. En casos más avanzados se utiliza la ventilación mecánica no invasiva.
P.3	La escala Medical Research Council, que se utiliza a partir de que el niño puede cumplir con la orden solicitada por el profesional. La evaluación de la fuerza muscular se lleva a cabo una frecuencia regular.
P.4	Cuando el paciente deambula se evalúa la capacidad funcional con la North Star Ambulatory Assessment (NSAA), 1 vez al año, y en la fase no ambulatoria se implementa semestralmente la Egen Klassifikation (EK).
P.5	Se usa el goniómetro para la medición de los rangos de movilidad articular y la valoración ante la presencia de contracturas y/o retracciones. Su utilización comienza desde el momento en el que se confirma el diagnóstico y se inicia la rehabilitación con una frecuencia de 1 vez al año cuando el niño deambula y de 2 veces al año cuando es deambulador tardío. También se emplea cuando surgen necesidades específicas como la prescripción de equipamiento o confección de ortesis.

P.6	Cuando el niño se encuentra en la fase ambulatoria se realizan evaluaciones anuales de la capacidad vital forzada (CVF). En la fase ambulatoria tardía se comienza a evaluar semestralmente la CVF, la eficacia de la tos mediante la medición del pico flujo tosido (PFT) y la fuerza de los músculos respiratorios con la presión inspiratoria y espiratoria (PIMAX- PEMAX). En casos donde se encuentra más comprometida la función respiratoria se implementan estudios como la polisomnografía.
P.7	En niños y adolescentes el instrumento Pediatric Quality of Life Inventory (PEDSQL), cada 1 año.
P.8	Realizan el seguimiento de los pacientes con DMD, luego de una evaluación protocolizada, buscando hallar cambios significativos en la evolución que requieran abordajes oportunos en las diferentes etapas de la enfermedad y, trabajando en red con otras instituciones, dando soporte y acompañamiento al paciente y su familia.
P.9	Pediatra, médico clínico, neurólogo, neumonólogo, kinesiólogo, terapeuta ocupacional, fonoaudiólogo, psicólogo, trabajador social. Considero que no falta ninguna otra especialidad.
P.10	Promueve su cuidado integral, así como también se ocupa de facilitar sus estiramientos, enseñar estrategias de compensación, proveer programas de ejercicios, sugerir y enseñar la utilización de ayudas externas. Considero que el rol kinésico es muy importante para el manejo de la DMD, además la última evidencia científica disponible justifica su presencia dentro del mismo.
P.11	Estos dispositivos cumplen un rol muy importante en la rehabilitación ya que contribuyen a retrasar la aparición de contracturas y deformidades que comprometen la capacidad de deambular del paciente, a prolongar marcha, a permitir la bipedestación y a moverse en estadios más avanzados. Las cuestiones a considerar son la fase de la enfermedad, la funcionalidad y corporeidad del paciente, la accesibilidad al mismo.
P.12	Ortesis tobillo y pie (AFO) por la noche durante la fase ambulatoria y utilización también durante el día durante la fase no ambulatoria. En deambuladores tardíos bastones, andadores, estabilizadores de rodilla para prolongar la marcha y en la etapa no ambulatoria sillas de ruedas que son vitales para moverse.
P.13	Las indicaciones son múltiples y de carácter permanentes e incluyen el entrenamiento y educación acerca de la rutina de estiramientos y ejercicios respiratorios a realizar en el hogar, así como también instruir en el uso del equipamiento y en los cuidados posturales
P.14	El rol que cumple la familia es central y sin la participación de la misma no hay éxito posible en la calidad de vida del paciente.

Nube de palabras N°2: Percepción del kinesiólogo 2 acerca de los métodos de evaluación y las técnicas y herramientas terapéuticas utilizadas en la rehabilitación de pacientes con DMD



Fuente: Elaboración propia

En la nube de palabras N°2, el profesional entrevistado con respecto a las estrategias terapéuticas implementadas en el manejo musculoesquelético hace hincapié en la realización de estiramientos diarios para retrasar la aparición de contracturas y de ejercicios de baja intensidad para mantener la fuerza muscular y evitar la atrofia por desuso, además de la bipedestación terapéutica y la indicación de dispositivos ortopédicos. En cuanto a las técnicas y herramientas utilizadas para el manejo respiratorio, emplea durante la fase no ambulatoria estrategias para aumentar la cantidad de aire inspirado como por ejemplo el Air-Stacking y para la asistencia de la tos, así como también la ventilación mecánica no invasiva, con una frecuencia de 1 a 2 veces por día. Para valorar la fuerza muscular del paciente, expone que utiliza la escala Medical Research Council con una frecuencia regular a partir de que el niño puede cumplir la orden solicitada por el profesional. En lo que respecta a los instrumentos utilizados para evaluar la capacidad funcional, el kinesiólogo menciona el uso de la North Star Ambulatory Assesment con una frecuencia anual mientras el paciente deambula y el empleo de la Egen Klassifikation cada 6 meses cuando se pierde la deambulación. En relación a la evaluación del rango articular de movimiento, señala la utilización del goniómetro de forma anual cuando el paciente se encuentra en la fase ambulatoria y semestralmente en la fase no ambulatoria, salvo que surja una necesidad específica, como por ejemplo la indicación de

dispositivos ortopédicos. Para medir la función respiratoria, el profesional manifiesta que mientras el niño deambula evalúa de forma anual la capacidad vital forzada; una vez que se pierde la deambulación comienza a evaluar, además, con una frecuencia semestral, el pico flujo tosido y la presión inspiratoria y espiratoria máxima, mientras que en los casos más avanzados también se realiza una polisomnografía. En lo que atañe a la valoración de la calidad de vida, implementa en niños y adolescentes el instrumento Pediatric Quality Of Life Inventory (PEDSQL) con una frecuencia anual. Con respecto al trabajo interdisciplinario que se realiza en torno al paciente con DMD, expone que el mismo incluye el seguimiento de la enfermedad, el asesoramiento y acompañamiento a la familia y el paciente y la realización de evaluaciones protocolizadas. Sobre la conformación del equipo interdisciplinario, indica la participación del kinesiólogo, terapeuta ocupacional, psicólogo, trabajador social, médico clínico, pediatra, neurólogo y neumólogo, y considera que no falta ninguna especialidad dentro del mismo. En lo que concierne al rol del kinesiólogo en el manejo de la DMD, el profesional manifiesta que es fundamental ya que promueve el cuidado integral del paciente por medio de la realización de estiramientos y ejercicios y de la indicación y entrenamiento en el uso de dispositivos ortopédicos. En referencia al papel que cumplen los dispositivos ortopédicos dentro del tratamiento y las cuestiones que se tienen en cuenta para su elección, expone que la utilización de los mismos ayuda a retrasar el desarrollo de contracturas y a prevenir deformidades, a prolongar la marcha y permitir la bipedestación y son vitales para la movilización del paciente, y que las cuestiones a considerar son: la fase de la enfermedad, la funcionalidad, la corporeidad y la accesibilidad. En cuanto a los dispositivos ortopédicos que se implementan como parte del tratamiento, destaca el empleo nocturno de ortesis tobillo y pie (AFO) durante la fase ambulatoria y luego su uso diurno con el de la silla de ruedas cuando el paciente se encuentra en la fase no ambulatoria, así como también la utilización de andadores, bastones y estabilizadores para prolongar la deambulación. En términos de las indicaciones brindadas a la familia, el kinesiólogo hace referencia a la realización de estiramientos diarios, ejercicios respiratorios y cuidados posturales en el hogar y al entrenamiento en el uso de los dispositivos ortopédicos. En lo que respecta al rol que cumple la familia como parte de la rehabilitación, afirma que el mismo es central para que exista un éxito posible en la calidad de vida del paciente.

A continuación, se presentan las respuestas que se obtuvieron de la entrevista realizada al kinesiólogo N°3:

KINESIOLOGO N° 3	
P.1	Estiramientos diarios para controlar el desarrollo de contracturas, actividad aeróbica de baja carga evitando la fatiga, evaluación de fuerza muscular y rango articular de movimiento, cuidados en el posicionamiento e indicación junto el equipo rehabilitador de dispositivos ortopédicos con el objetivo de prevenir deformidades.
P.2	Desconozco, ya que no me dedico al manejo respiratorio.
P.3	La fuerza muscular se comienza a evaluar con la escala Medical Research Council (MRC) cuando el paciente lograr llevar a cabo la orden dada por el profesional. La frecuencia con la que se implementa es regular.
P.4	Durante la fase ambulatoria se implementa la North Star Ambulatory Assessment (NSAA), una vez al año y cuando el paciente se encuentra en silla de ruedas se utiliza el test Performance of Upper Limb (PUL), dos veces al año. Otras herramientas para evaluar la capacidad funcional son la Medida de la función motora (MFM) y los test cronometrados.
P.5	Para medir el rango articular se utiliza el goniómetro. Se evalúa de forma regular, en un inicio haciendo hincapié en las articulaciones que suelen verse más comprometidas (cadera, rodilla, tobillo)
P.6	En no deambuladores se evalúa semestralmente la capacidad vital forzada (CVF), el pico flujo tosido para valorar la eficacia de la tos, la fuerza de la musculatura inspiratoria y espiratoria representada por los valores de presión inspiratoria y espiratoria máxima (PIMAX-PEMAX respectivamente).
P.7	No conozco escalas específicas para DMD
P.8	Articular el tratamiento entre diferentes áreas, consensuar objetivos acordes al cuadro clínico y a la realidad del paciente y su entorno, realizar un seguimiento para poder detectar los cambios que se producen a medida que progresa la enfermedad y así poder implementar de forma oportuna estrategias terapéuticas que contribuyan a que el paciente tenga la mejor calidad de vida posible.
P.9	Kinesiólogo, terapeuta ocupacional, fonoaudiólogo, psicólogo, pediatra, neumonólogo, neurólogo, nutricionista, enfermero.
P.10	Evalúa la condición motora y respiratoria, aplica estrategias de tratamiento acorde a eso y a los objetivos propuestos en el equipo rehabilitador. El rol del kinesiólogo es muy importante ya que su atención es vital para mantener la funcionalidad y evitar complicaciones y así brindarle al paciente la mejor calidad de vida posible, permitiendo su autonomía y participación.
P.11	Los dispositivos ortopédicos resultan fundamentales a medida que progresa la enfermedad, asistiendo al paciente a moverse y a realizar distintas actividades como transferencias y traslados, así como también a retrasar el desarrollo de deformidades y a prologar la marcha. Dentro de las cuestiones a destacar para su elección son la posibilidad de acceder al mismo, el estadio de la enfermedad y la funcionalidad del paciente, así como también la instrucción en su uso.
P.12	Ortesis tobillo y pie AFO de uso nocturno durante la fase ambulatoria cuidar el posicionamiento y luego cuando el paciente pierde la capacidad de marcha se comienzan a utilizar durante el día también. En deambuladores tardíos, próximos a perder la marcha y en deambuladores tempranos se implementan ortesis rodilla-tobillo- pie (KAFO), andadores/ bastones, estabilizadores de rodillas para lograr prolongar la marcha. En pacientes no deambuladores tardíos se indica el uso de silla de ruedas, tablas de transferencias, bipedestadores, férulas de mano-muñeca.

P.13	Realización de estiramientos diarios y ejercicios respiratorios en el hogar. Asesoramiento acerca del uso del equipamiento y de las adaptaciones en la casa, así como también en las actividades que puede realizar el niño, evitando siempre la fatiga
P.14	La familia es una parte clave dentro del equipo de rehabilitación ya que es la encargada de generar condiciones favorables, tanto físicas como emocionales para promover el desarrollo integral del niño/adolescente, lo cual contribuye a la seguridad, autonomía e independencia del mismo y se traduce en una mejor calidad de vida.

Nube de palabras N°3: Percepción del kinesiólogo 3 acerca de los métodos de evaluación y las técnicas y herramientas terapéuticas utilizadas en la rehabilitación de pacientes con DMD



Fuente: Elaboración propia

En la nube de palabras N°3, se puede ver que el kinesiólogo entrevistado, en lo que respecta a las estrategias implementadas para el manejo musculoesquelético, menciona los estiramientos diarios, la actividad aeróbica de baja carga, la indicación de dispositivos ortopédicos y la realización de evaluaciones. En relación a las técnicas y herramientas utilizadas para el manejo respiratorio, manifiesta que desconoce las mismas ya que no se dedica a la kinesiólogía respiratoria. Con respecto a los métodos de evaluación utilizados para valorar la fuerza muscular, indica el uso de la escala Medical Research Council con una frecuencia regular. Para evaluar la capacidad funcional del paciente, el profesional emplea una vez al año la North Star Ambulatory Assessment durante la fase ambulatoria y

cuando se pierde la capacidad de marchar el test Performance of Upper Limb, 2 veces al año; además de implementar la Medida de la Función Motora y test cronometrados. Respecto a la medición del rango articular de movimiento, señala la utilización del goniómetro de forma regular, principalmente en las articulaciones que resultan más afectadas en un inicio. En cuanto a los métodos implementados para conocer la función motora, expone que, en pacientes no deambuladores, semestralmente se evalúa la capacidad vital forzada, la eficacia de la tos mediante la medición del pico flujo tosido y la presión inspiratoria y espiratoria máxima (PIMAX-PEMAX) que indican la fuerza que tienen los músculos inspiratorios y espiratorios respectivamente. Acerca de los instrumentos empleados para valorar la calidad de vida del paciente, el kinesiólogo expresa desconocer escalas específicas para DMD. En lo que concierne al trabajo interdisciplinario que se lleva a cabo en torno al paciente, destaca que el mismo involucra el consenso de objetivos, el seguimiento para detectar cambios y la implementación oportuna de estrategias terapéuticas para brindarle una mejor calidad de vida. En lo que respecta a la composición del equipo interdisciplinario, menciona como parte del mismo a kinesiólogos, terapeuta ocupacionales, pediatras, neumólogos, neurólogos, nutricionistas, fonoaudiólogos, enfermeros y psicólogos. Con referencia al rol que cumple el kinesiólogo dentro del equipo rehabilitador, el profesional considera que es muy importante ya que contribuye a mantener la funcionalidad del paciente y evitar complicaciones, así como también a brindarle la mejor calidad de vida posible, promoviendo su autonomía y participación. Sobre el papel que tienen los dispositivos ortopédicos como parte del tratamiento y las cuestiones que se consideran para su elección, indica que son fundamentales para controlar el desarrollo de contracturas, prevenir deformidades, asistir la movilidad y prolongar la marcha; y las cuestiones para su elección son la accesibilidad, el estadio de la enfermedad, la funcionalidad del paciente y la instrucción en el uso. En lo que atañe a los dispositivos ortopédicos que se destacan durante la rehabilitación, hace hincapié en la utilización de las ortesis tobillo y pie (AFO) durante la noche cuando el paciente se encuentra en la fase ambulatoria, y en el empleo de andadores, bastones, ortesis rodilla, tobillo y pie (KAFO) y estabilizadores de rodilla para prolongar la marcha, además durante la fase no ambulatoria menciona el uso de sillas de ruedas, bipedestadores y férulas mano-muñeca y el uso diurno de la ortesis AFO. En relación a las indicaciones que se le da a la familia del paciente, tiene en cuenta la realización de estiramiento diarios y ejercicios respiratorios en la casa, así como también el asesoramiento con respecto al uso de los dispositivos ortopédicos, las adaptaciones en el hogar y las actividades que se pueden realizar. Acerca del rol de la familia, el kinesiólogo manifiesta que la misma es una parte clave dentro del tratamiento que promueve el desarrollo integral del paciente mediante las distintas

acciones que lleva a cabo, contribuyendo a su participación, independencia y autonomía y a tener una mejor calidad de vida.

A continuación, se presentan las respuestas obtenidas de la totalidad de preguntas realizadas al kinesiólogo N°4:

KINESIOLOGO N°4	
P.1	Valoración de rango articular mediante goniometría y de fuerza muscular, cuidados posturales. Indicación de uso de ortesis nocturnas cuando empieza a perder rango, elongación diaria de grupos musculares en riesgo de retracción, actividad aeróbica regulada, ejercicios para mantener la fuerza muscular y evitar la debilidad por desuso, educación a la familia, equipamiento de miembros inferiores y/o miembros superiores, bipedestación terapéutica.
P.2	No deambuladores tempranos: hiperinsuflaciones, Air-Stacking, tos asistida manualmente. No deambuladores tardíos: los anteriores y sumando tos asistida mecánicamente y ventilación mecánica no invasiva. Se recomienda que las mismas se implementen entre 1 a 2 veces por día.
P.3	Escala Daza-Lemes. Se toman cuando el niño es capaz de responder a la orden para valorar la fuerza (5-6 años). A edades tempranas se evalúa según su funcionamiento.
P.4	Deambuladores, anualmente: North Star Ambulatory Assessment (NSAA) y test cronometrados como el tiempo en recorrer 10mts, subir 4 escalones, levantarse del piso. No deambuladores, semestralmente: Performance of Upper Limb (PUL), Egen Klassifikation (EK)
P.5	Goniometría. Desde el momento del diagnóstico. Con una frecuencia anual al principio, semestral en etapa de deambulador tardío.
P.6	En no deambuladores se evalúa semestralmente: presión inspiratoria y espiratoria máxima (PIMAX-PEMAX), pico flujo espirado, pico flujo tosido, capacidad vital forzada, mecánica respiratoria, saturación de oxígeno.
P.7	Pediatric Quality of Life Inventory (PEDSQL), una vez por año, en niños y adolescentes.
P.8	Consensuar indicaciones al paciente y la familia según sus intereses y realidad, tomar decisiones terapéuticas y de equipamiento, acompañar en el proceso de la patología, facilitar la participación del niño/adolescente/adulto en las actividades acordes a su edad.
P.9	Terapeuta físico, terapeuta ocupacional, fisiatra, psicólogo, trabajador social, pediatra, neurólogo, neumonólogos, profesores de educación física, psicopedagogo.
P.10	Evalúa con instrumentos validados, administra y facilita estrategias de acondicionamiento físico para un mejor funcionamiento de la persona acorde a la etapa de la patología, valora el equipamiento necesario y decide en equipo el equipamiento para la movilidad, educa a la familia y al paciente. Cumple un rol fundamental dentro del equipo, durante todo el proceso de la patología.
P.11	Colaboran en el control de las deformidades articulares propias de la debilidad progresiva. Su uso es fundamental. Tener en cuenta etapa en que se encuentra la persona, funcionalidad, entrenamiento a la familia y al paciente.
P.12	Deambuladores: Ortesis tobillo-pie (AFO) nocturnas. No deambuladores tempranos: AFO nocturnas y diurnas, calipers o estabilizadores de rodillas y andador para dar pasos. No deambuladores tardíos: Ortesis tobillo-pie (AFO) diurnas, bipedestadores, silla de ruedas manual/motorizada

P.13	Se educa a la familia en el carácter progresivo, cuidados posturales para evitar deformidades, evitar la fatiga muscular, evitar el sobrepeso, propiciar actividades recreativas y socialización, elongación diaria, bipedestación diaria, ejercicios respiratorios diarios (según la etapa)
P.14	Tiene un rol importantísimo y muchas veces condiciona la calidad de vida del niño y adolescente. La familia detecta los cambios en el funcionamiento del niño, lleva adelante las acciones recomendadas por el equipo de rehabilitación, facilita la participación del niño en actividades educativas, recreativas, sociales y deportivas.

Nube de palabras N°4: Percepción del kinesiólogo 4 acerca de los métodos de evaluación y las técnicas y herramientas terapéuticas utilizadas en la rehabilitación de pacientes con DMD



Fuente: Elaboración propia

En la nube de palabras N°4, correspondiente al cuarto profesional entrevistado, se puede observar que en lo que concierne a las estrategias terapéuticas empleadas para el manejo musculoesquelético, menciona los cuidados posturales, la indicación de uso de equipamiento, la elongación diaria, la bipedestación terapéutica, la realización de valoraciones, la actividad aeróbica regulada así como también ejercicios para mantener la fuerza muscular y evitar la atrofia muscular por desuso, sumado a la educación a la familia. Respecto a las técnicas y herramientas que se utilizan para el manejo respiratorio, hace referencia al empleo de hiperinsuflaciones, Air-Stacking y tos asistida manualmente cuando el paciente es no deambulador temprano, mientras que en los que son no deambuladores

tardíos, además involucra la tos asistida mecánicamente y la ventilación mecánica no invasiva, recomendando que se implementen con una frecuencia de 1 a 2 veces por día. En cuanto a los métodos utilizados para evaluar la fuerza muscular, indica que utiliza la escala Daza-Lemes a partir de que el paciente es capaz de responder a la orden dada, sino previamente la valora según funcionamiento. Para medir la capacidad funcional, el kinesiólogo manifiesta que en deambuladores implementa de forma anual la North Star Ambulatory Assessment así como también test cronometrados como por ejemplo el tiempo para recorrer 10 metros y en no deambuladores, semestralmente utiliza el test Performance of Upper Limb y la Egen Klassifikation. Acerca de los instrumentos que se emplean para medir el rango articular de movimiento, expone el uso de la goniometría desde el momento en que se realiza el diagnóstico y con una frecuencia anual al comienzo y semestral cuando el paciente se encuentra en la etapa ambulatoria tardía. En relación a la evaluación de la función respiratoria, manifiesta que en paciente no deambuladores se mide semestralmente la presión inspiratoria y espiratoria máxima (PIMAX-PEMAX), el pico flujo espirado y tosido, la capacidad vital forzada, la saturación de oxígeno, además de observar cual es la mecánica respiratoria que presentan. En lo que respecta a la valoración de la calidad de vida, señala el empleo anual del instrumento Pediatric Quality Of Life Inventory en niños y adolescentes. Con referencia al trabajo interdisciplinario que se realiza en torno al paciente, destaca que el mismo incluye consensuar indicaciones y tomar indicaciones terapéuticas, facilitar su participación y el acompañamiento en el transcurso de la patología. En termino de cómo está conformado el equipo interdisciplinario, el profesional señala que forman parte del mismo terapeuta físicos, terapeutas ocupacionales, fisiatras, psicólogos, trabajadores sociales, pediatras, neurólogos, neumonólogos, profesores de educación física y psicopedagogo. Sobre el rol que cumple el kinesiólogo en el equipo rehabilitador, afirma que es fundamental dentro del mismo durante todo el proceso de la patología, encargándose de realizar evaluaciones con instrumentos válidos, administrar y facilitar estrategias terapéuticas, valorar la necesidad de equipamiento y educar a la familia y al paciente. En cuanto al papel que cumplen los dispositivos ortopédicos en el manejo de la DMD y de las cuestiones que se contemplan al momento de la elección, considera que su uso es fundamental ya que colaboran en el control de las deformidades que son propias de la debilidad progresiva que caracteriza a esta patología y que las cuestiones son la etapa de la enfermedad, la funcionalidad y el entrenamiento en el uso a la familia y al paciente. En lo que atañe a los dispositivos ortopédicos que se destacan durante la rehabilitación, el profesional menciona el uso nocturno de ortesis tobillo y pie (AFO) en paciente deambuladores, el empleo nocturno y diurno de las ortesis tobillo y pie, así como también la utilización de estabilizadores de rodilla y andador para dar pasos en pacientes no

deambuladores tempranos, mientras que en pacientes no deambuladores tardíos se implementan la silla de ruedas manual o motorizada, las ortesis tobillo y pie de uso diurnas y los bipedestadores. En cuanto a las indicaciones proporcionadas a la familia, hace hincapié en la educación y asesoramiento acerca del carácter progresivo de la enfermedad y en la importancia de evitar el sobrepeso y la fatiga muscular, así como también la realización de elongación diaria, bipedestación terapéutica, ejercicios respiratorios y cuidados posturales en el hogar para evitar deformidades, sumado a propiciar actividades recreativas y sociales. Con respecto al rol que lleva a cabo la familia como parte del tratamiento, el kinesiólogo sostiene que el mismo es importantísimo y que muchas veces condiciona la calidad de vida del paciente, ya que es la que detecta los cambios que se van dando a medida que progresa la enfermedad y lleva a cabo las acciones indicadas por el equipo rehabilitador, además de facilitar su participación en distintas actividades.

A continuación, se presentan las respuestas que se obtuvieron en la entrevista realizada el kinesiólogo N°5:

KINESIOLOGO N° 5	
P.1	Inicialmente se apunta a mantener la funcionalidad para lo que es importante mantener fuerza (cuidando de no sobrecargar) y rango articular utilizando elongaciones, actividad aeróbica regulada, movilizaciones y técnicas de activación. Realización de evaluaciones periódicas y educación a la familia. A medida que va perdiendo funciones se van adaptando los ejercicios y se indica el uso de equipamiento.
P.2	No hago puntualmente la parte respiratoria. Pero siempre se apunta a mantener la máxima movilidad y capacidad torácica para que tengan la posibilidad de mover volúmenes altos de aire, por ejemplo, con el empleo de Air-Stacking e hiperinsuflaciones. Y además se utilizan técnicas manuales y mecánicas que favorezcan la tos para movilizar secreciones y ventilación mecánica no invasiva VNI en casos más avanzados.
P.3	Se utiliza la escala de fuerza de Daza-Lemes que evalúa si el movimiento se logra de manera independiente, con resistencia, contra la gravedad, con ayuda o no lo logra. El equipo de neuromuscular es quien toma estas pruebas de manera regular.
P.4	El equipo neuromuscular implementa escalas específicas para la evaluación de la capacidad funcional como son la North Star Ambulatory Assessment (NSAA) y los test cronometrados como recorrer 10 metros o pararse desde el piso durante la fase ambulatoria y, la Egen Klassifikation (EK) y el test Performance of Upper Limb (PUL) durante el estadio en silla de ruedas. Mientras el paciente deambula la capacidad funcional se evalúa 1 vez al año y cuando el paciente pierde la marcha se realiza cada 6 meses.
P.5	Rango articular se mide con goniometría. Durante el tratamiento se va midiendo según surja alguna necesidad puntual como la prescripción de un dispositivo ortopédico. Si no es el equipo de neuromuscular es quien lo hace de manera regular y en todas las articulaciones más frecuentemente afectadas

P.6	Cuando el paciente pasa a ser no deambulador se comienza a evaluar la función respiratoria cada 6 meses, incluyendo la capacidad vital forzada (CVF), el pico flujo tosido (PFT), la saturación de oxígeno mediante la oximetría de pulso. Previamente se evalúa solo CVF en controles anuales.
P.7	Dos de los instrumentos más utilizados para evaluar la calidad de vida son el Pediatric Quality of Life Inventory (PEDSQL) en niños y adolescentes y el Cuestionario Individualizado sobre la calidad de vida neuromuscular (INQoL) en adultos. Ambos se emplean de forma anual
P.8	Consiste en la intervención de las distintas profesiones para acompañar desde el primer momento al paciente y a la familia y realizar un seguimiento que permita ir detectando a tiempo las necesidades que van surgiendo a medida que progresa la enfermedad y así poder llevar a cabo interconsultas y tratar de prevenir posibles complicaciones.
P.9	Pediatra, fisiatra, neumólogo, kinesiólogo, terapeuta ocupacional, fonoaudiólogo, trabajador social, psicólogo, psicopedagogo, nutricionista. En mi opinión en el equipo interdisciplinario podría incluirse un cardiólogo y un especialista en cuidados paliativos en los casos más avanzados.
P.10	Acompaña las necesidades que van surgiendo del avance propio de la enfermedad. Trabaja fuerza, elongación y rango articular. Apunta a mantener la funcionalidad el mayor tiempo posible, cuidando las estructuras. Realiza evaluación y prescripción de equipamiento para prevención de complicaciones y para dar calidad de vida. Acompaña a la familia y al niño. Por todo ello, el rol del kinesiólogo es de vital importancia.
P.11	El equipamiento es fundamental. Sus funciones van desde alinear una articulación para controlar el desarrollo de deformidades hasta elementos para facilitar pasajes, bipedestación, marcha y traslados. Siempre se tiene en cuenta el objetivo con que se realiza cada prescripción y el uso de cada elemento, el acceso para su utilización y la fase de la enfermedad.
P.12	Valvas cortas de uso nocturno mientras el niño deambula y cuando pierde la marcha también de uso diurno. Andadores y estabilizadores de rodilla para facilitar la marcha en la fase ambulatoria tardía / no ambulatoria temprana. En la fase no ambulatoria tardía se implementan bipedestadores, silla de ruedas, de traslado, posturales, tablas de transferencias, sillas de baño.
P.13	Elongaciones y movilizaciones diarias. Uso del equipamiento para prevenir deformidades. Evitar la sobreprotección, mientras el niño pueda se lo debe incentivar para que lo haga. Educación acerca del carácter progresivo y la evolución de la enfermedad.
P.14	Fundamental. Lo más importante junto con el paciente. Son niños y el éxito dependerá de que tan activa sea la participación de la familia y como se involucran en los tratamientos.

Nube de palabras N°5: Percepción del kinesiólogo 5 acerca de los métodos de evaluación y las técnicas y herramientas terapéuticas utilizadas en la rehabilitación de pacientes con DMD



Fuente: Elaboración propia

En la nube de palabras N°5, se observa que el kinesiólogo entrevistado, en cuanto a las estrategias de tratamiento que implementa para el manejo musculoesquelético, destaca la realización de evaluaciones periódicas, elongaciones, movilizaciones, técnicas de activación y actividad aeróbica regulada con el objetivo de mantener la funcionalidad, la fuerza muscular y el rango articular, además de la educación a la familia y la indicación de equipamiento. Con referencia a las técnicas y herramientas empleadas para el manejo respiratorio, señala que no se dedica a la parte respiratoria pero que es importante el uso de técnicas para mantener la movilidad y capacidad torácica como por ejemplo el Air-Stacking e hiperinsuflaciones, así como también técnicas manuales y mecánicas para asistir la tos y en pacientes con la función respiratoria más comprometida la implementación de ventilación mecánica no invasiva. Para evaluar la fuerza muscular del paciente con DMD, utiliza de forma regular la escala Daza-Lemes. En lo que concierne a los métodos utilizados para valorar la capacidad funcional, menciona la North Star Ambulatory Assessment y los test cronometrados en pacientes deambuladores, una vez al año, y la Egen Klassifikation y el test Performance of Upper Limb en aquellos pacientes que se encuentran en la fase de silla de ruedas, cada seis meses. Respecto a la medición del rango articular de movimiento, expone el uso de la goniometría de forma regular desde el inicio del tratamiento y sobre todo en las articulaciones más

comprometidas, y también cuando surge una necesidad específica cómo es la indicación de equipamiento. En relación a la valoración de la función respiratoria, el profesional manifiesta que la misma se realiza cada seis meses en pacientes no deambuladores e involucra la medición de la capacidad vital forzada, del pico flujo tosido y de la saturación de oxígeno, mientras que en pacientes en fase ambulatoria se lleva a cabo una vez al año y solo se evalúa la capacidad vital forzada. Con respecto a la evaluación de la calidad de vida de estos pacientes, hace hincapié en dos instrumentos que se emplean una vez al año, en el caso de niños y adolescentes, el Pediatric Quality of Life Inventory (PEDSQL) y en adultos el Cuestionario Individualizado sobre la calidad de vida neuromuscular (INQoL). En lo referido al trabajo interdisciplinario que se realiza para el manejo de la DMD, indica que el mismo incluye el acompañamiento desde el primer momento al paciente y a la familia, el seguimiento para detectar de forma oportuna las necesidades que surgen y la realización de interconsultas para prevenir complicaciones. Acerca de la composición del equipo interdisciplinario, menciona como parte del mismo a kinesiólogos, pediatras, fisiatras, psicólogos, terapeutas ocupacionales, neumonólogos, trabajadores sociales, psicopedagogos, nutricionistas y fonoaudiólogos, y opina que podría incluirse la participación de cardiólogos y especialistas en cuidados paliativos para los casos más avanzados. En lo que atañe al rol que cumple el kinesiólogo, afirma que es de vital importancia y que el mismo implica el acompañamiento al paciente y a la familia durante todo el proceso de la enfermedad, el trabajo de fuerza, elongación y rango articular para mantener la funcionalidad, la realización de evaluaciones periódicas y la indicación de equipamiento para prevenir complicaciones y dar calidad de vida. Sobre el papel que tienen los dispositivos ortopédicos durante la rehabilitación y las cuestiones a tener en cuenta para su elección, el kinesiólogo considera que el uso de los mismos es fundamental ya que contribuyen a alinear articulaciones y prevenir deformidades y facilitan los pasajes, la bipedestación, la marcha y los traslados, y las cuestiones para determinar su elección son el objetivo con el que se prescriben, la fase de la enfermedad y la accesibilidad. En lo que respecta a los dispositivos ortopédicos que se destacan como parte del tratamiento, indica el uso de valvas cortas durante la noche cuando el paciente deambula y su uso diurno en fase no ambulatoria, el empleo de estabilizadores de rodilla y andadores para facilitar la marcha en la fase ambulatoria tardía y no ambulatoria temprana, y durante la fase no ambulatoria la utilización de sillas de ruedas, bipedestadores, tablas de transferencias y sillas de baño. Acerca de las indicaciones que se le asigna a la familia, hace referencia a la educación acerca del carácter progresivo de la enfermedad y a la realización de elongaciones y movilizaciones diarias, al uso del equipamiento para prevenir deformidades y a evitar la sobreprotección e incentivar al paciente. Finalmente, referente al rol de la familia, el

profesional expresa que es fundamental ya que el éxito del tratamiento dependerá de la participación e involucramiento de la misma en las terapias.

A continuación, se presentan las respuestas obtenidas de la entrevista realizada al kinesiólogo N°6

KINESIOLOGO N° 6	
P.1	Evaluaciones periódicas de fuerza muscular, rango articular de movimiento y capacidad funcional. Ejercicios de baja carga para mantener la activación muscular y evitar la atrofia por desuso. Estiramientos diarios para retrasar la aparición de contracturas y prevenir deformidades. Actividad aeróbica de baja intensidad, evitando siempre la fatiga. Cuidados en el posicionamiento y bipedestación terapéutica. Implementación de equipamiento para miembros superiores e inferiores
P.2	En la fase no ambulatoria temprana se implementan técnicas como el air-stacking e hiperinsuflaciones para aumentar el volumen de aire inspirado y la asistencia manual de la tos mediante compresiones abdominales/torácicas. En no deambuladores tardíos, además de las mencionadas anteriormente se suma la asistencia mecánica con distintos equipos y la implementación de ventilación mecánica no invasiva en los pacientes con un mayor compromiso de la función respiratoria. La frecuencia con la que se implementan estas estrategias de tratamiento es de 1 a 2 veces por día.
P.3	Cuando el paciente es capaz de comprender y ejecutar la orden que se le está pidiendo, se emplea la escala de Daza-Lemes, previamente se evalúa de acuerdo a la funcionalidad que presenta. La fuerza muscular es evaluada de forma regular por parte del equipo rehabilitador.
P.4	Existen distintas herramientas para evaluar la capacidad funcional, en el caso de los pacientes deambuladores se emplean de forma anual la North Star Ambulatory Assessment (NSAA) y test cronometrados como subir 4 escalones y recorrer 10 metros y en los pacientes que se encuentran en sillas de ruedas se realizan semestralmente la Egen Klassifikation (EK) y el test Performance of Upper Limb (PUL). Otra herramienta que se utiliza es la Medida de la Función Motora (MFM)
P.5	Se emplea la goniometría. El rango articular se evalúa desde el momento que se confirma el diagnóstico y se inicia el tratamiento, con una frecuencia anual en deambuladores mientras que en los pacientes que comienzan a perder la marcha se implementa cada 6 meses.
P.6	Se evalúa la capacidad vital forzada (CVF) anualmente durante la fase ambulatoria. Cuando el paciente pierde la capacidad de marchar cada 6 meses se evalúa además de la CVF, el pico flujo tosido (PFT) para conocer la eficacia de la tos, la presión inspiratoria y espiratoria máxima (PIMAX-PEMAX) para saber que fuerza tienen los músculos inspiratorios y espiratorios y la saturación de oxígeno mediante una oximetría, además de valorar la mecánica respiratoria que presenta el paciente. Cuando se encuentra más comprometida la función respiratoria se implementan estudios como la polisomnografía
P.7	La calidad de vida en estos pacientes cuando son niños/adolescentes se evalúa de forma anual con el instrumento Pediatric Quality of Life Inventory (PEDSQL) con la participación de la familia, ya en adultos se implementa el Cuestionario Individualizado sobre la calidad de vida neuromuscular (INQoL).

P.8	El trabajo interdisciplinario consiste en acompañar al paciente y a la familia desde del momento en que se confirma la enfermedad, realizando un seguimiento oportuno para controlar el progreso de la misma y cubrir las distintas necesidades que van surgiendo, con el fin de mantener la funcionalidad y prevenir posibles complicaciones, además de facilitar su autonomía y participación.
P.9	Neurólogo, pediatra, fisiatra, neumólogo, kinesiólogo, terapeuta ocupacional, psicólogo, trabajador social. Sería interesante incluir y/o realizar interconsultas con un genetista y un cardiólogo para manejar las posibles complicaciones cardiacas que puede presentar el paciente a medida que progresa la enfermedad y así asegurar la salud cardiovascular a largo plazo.
P.10	El kinesiólogo se encarga del manejo motor y respiratorio, evalúa la condición neuromuscular del paciente mediante instrumentos validados, valora la necesidad de implementar equipamiento ortésico de acuerdo al estadio de la enfermedad, educa al paciente y a la familia. El rol que cumple el mismo es fundamental, ya que mediante las distintas intervenciones terapéuticas que implementa, busca mantener la funcionalidad y prevenir complicaciones, así como también para brindarle al paciente y a la familia una mejor calidad de vida
P.11	Los dispositivos ortopédicos ayudan a controlar la aparición y desarrollo de contracturas y deformidades articulares así como también para facilitar la marcha y asistir la movilidad, cumpliendo un rol fundamental ya que promueven la participación y la independencia del paciente en la realización de distintas actividades. Cuestiones a considerar: etapa de la enfermedad, accesibilidad, funcionalidad del paciente, entrenamiento en el uso para la familia y paciente, contexto
P.12	Durante la fase ambulatoria se indica el uso nocturno de ortesis tobillo y pie (AFO). Estas ortesis luego en la fase no ambulatoria se implementan también durante el día para un correcto posicionamiento y alineación articular. En no deambuladores tempranos se utilizan ortesis rodilla, tobillo y pie (KAFO), bastones canadienses/ andadores para prolongar la deambulación y lograr la bipedestación. En no deambuladores tardíos se indica silla de ruedas manual/motorizada, férulas para miembros superiores y adaptaciones en el hogar como silla para baño
P.13	Se educa y entrena a la familia para realizar en el hogar, estiramientos diarios, cuidados en el posicionamiento, ejercicios respiratorios, bipedestación terapéutica. Se capacita en el correcto uso del equipamiento y se asesora para que sea capaz de propiciar actividades recreativas y de sociabilización que pueda realizar el paciente, evitando la sobreprotección y la fatiga.
P.14	La familia cumple un rol de vital importancia ya que a medida que progresa la enfermedad el paciente se vuelve cada más dependiente de su entorno para realizar las distintas funciones y además de ser la encargada de llevar a cabo las acciones indicadas por el equipo rehabilitador en su hogar y de detectar los cambios que van surgiendo con respecto a la funcionalidad del paciente

Nube de palabras N°6: Percepción del kinesiólogo 6 acerca de los métodos de evaluación y las técnicas y herramientas terapéuticas utilizadas en la rehabilitación de pacientes con DMD



Fuente: Elaboración propia

En la nube de palabras N° 6, correspondiente al sexto profesional entrevistado, se puede ver que en lo relacionado a las estrategias de tratamiento para el manejo musculoesquelético, implementa la realización de evaluaciones periódicas, actividad aeróbica de baja intensidad, cuidados posturales, bipedestación terapéutica, estiramientos para controlar contracturas y prevenir deformidades, ejercicios de baja carga con el objetivo de mantener la fuerza y evitar la atrofia por desuso y el uso de equipamiento. Con respecto a las técnicas y herramientas utilizadas para el manejo respiratorio, expone que durante la fase no ambulatoria temprana se emplean técnicas para aumentar el volumen de aire inspirado como el Air-Stacking y las hiperinsuflaciones sumado a la asistencia manual de la tos, mientras que en pacientes no deambuladores tardíos se adiciona el uso de la asistencia mecánica de la tos y la ventilación mecánica no invasiva, con una frecuencia de 1 a 2 veces por día. En cuanto a la evaluación de la fuerza muscular, emplea de forma regular la escala Daza-Lemes a partir de que el niño es capaz de responder a la orden que se le indica, si no, previamente la valora según la funcionalidad que presenta. Respecto a los métodos de evaluación utilizados para medir la capacidad funcional, indica que mientras el paciente se encuentra en la fase ambulatoria se emplean una vez al año la North Star Ambulatory Assessment a y los test cronometrados, como el tiempo en subir 4 escalones, y cuando el paciente pierde la capacidad de marchar se

utilizan cada seis meses la Egen Klassifikation y el test Performance of Upper Limb, además menciona a la Medida de la Función Motora como otro instrumento de valoración. Para evaluar el rango articular del movimiento, el kinesiólogo hace referencia a la goniometría como la herramienta a utilizar desde el inicio del tratamiento y una vez al año en deambuladores y cada seis meses en los pacientes que comienzan a perder la marcha. En lo que concierne a la evaluación de la función respiratoria, manifiesta que durante la fase ambulatoria se mide la capacidad vital forzada una vez al año, en tanto el paciente ya no deambula se valora cada 6 meses además de la capacidad vital forzada, el pico flujo tosido, la saturación de oxígeno, la presión inspiratoria y espiratoria máxima (PIMAX-PEMAX) y la mecánica respiratoria, y cuando la función respiratoria se encuentra más comprometida se implementa la polisomnografía. Con referencia a los instrumentos utilizados para valorar la calidad de vida del paciente, destaca la utilización, una vez al año, del Cuestionario Individualizado sobre la calidad de vida neuromuscular (INQoL) en la edad adulta, y Pediatric Quality of Life Inventory (PEDSQL) en niños y adolescentes con la participación de la familia. En lo referido al trabajo interdisciplinario realizado en torno al paciente con DMD, señala que el mismo involucra el acompañamiento al paciente y a la familia durante toda la enfermedad realizando un seguimiento oportuno para poder detectar cambios y necesidades a tiempo que permitan mantener la funcionalidad y prevenir complicaciones, además de facilitar su autonomía y participación. Sobre la conformación del equipo interdisciplinario, nombra como miembros del mismo a kinesiólogos, neurólogos, neumonólogos, pediatras, fisiatras, trabajadores sociales, psicólogos y terapeutas ocupacionales y considera interesante incluir y/o realizar interconsultas con un cardiólogo para manejar las posibles complicaciones cardíacas que pueden surgir con la evolución de la enfermedad, con un genetista y un especialista en cuidados paliativos. En lo que respecta al rol del kinesiólogo dentro del equipo rehabilitador, afirma que es fundamental para mantener la funcionalidad, prevenir complicaciones y brindarle al paciente y a la familia una mejor calidad de vida y expone que el mismo incluye el manejo respiratorio y motor, la realización de evaluaciones con instrumentos validados, la valoración de la necesidad para el uso de equipamiento y la educación a la familia y al paciente. Acerca del papel que cumplen los dispositivos en el tratamiento de la DMD y las cuestiones a considerar para su elección, sostiene que son fundamentales debido a que ayudan a controlar el desarrollo de contracturas y a prevenir deformidades, asisten a la movilidad, facilitan la marcha y promueven la autonomía e independencia del paciente y respecto a las cuestiones tiene en cuenta la etapa de la enfermedad, la funcionalidad, la accesibilidad, el contexto y el entrenamiento en el uso. En lo que atañe a los dispositivos ortopédicos que se destacan durante la rehabilitación, menciona la utilización durante la

noche de ortesis tobillo y pie (AFO) en la fase ambulatoria, en no deambuladores tempranos la implementación bastones canadienses, andadores y ortesis rodilla, tobillo y pie (KAFO) para prolongar la marcha y lograr la bipedestación y en pacientes que se encuentran la fase no ambulatoria tardía el empleo de silla de ruedas, las ortesis AFO durante el día, férulas para miembros superiores (MMSS) y adaptaciones para la casa como las sillas de baño. En relación a las indicaciones dirigidas a la familia, señala que las mismas abarcan el entrenamiento para realizar estiramientos diarios, ejercicios respiratorios, cuidados posturales, bipedestación terapéutica en el hogar y el asesoramiento acerca del uso del equipamiento y de las actividades que puede realizar el paciente, siendo importante evitar la sobreprotección y la fatiga. En términos al rol la familia como parte del tratamiento, el kinesiólogo opina que es de vital importancia la participación de la misma ya que la persona se vuelve cada más dependiente de su entorno para realizar las funciones diarias, así como también es necesaria para llevar a cabo las acciones terapéuticas indicadas por el equipo rehabilitador y para poder detectar a tiempo los cambios que sufre el paciente en lo que respecta a la funcionalidad a medida que progresa la enfermedad.

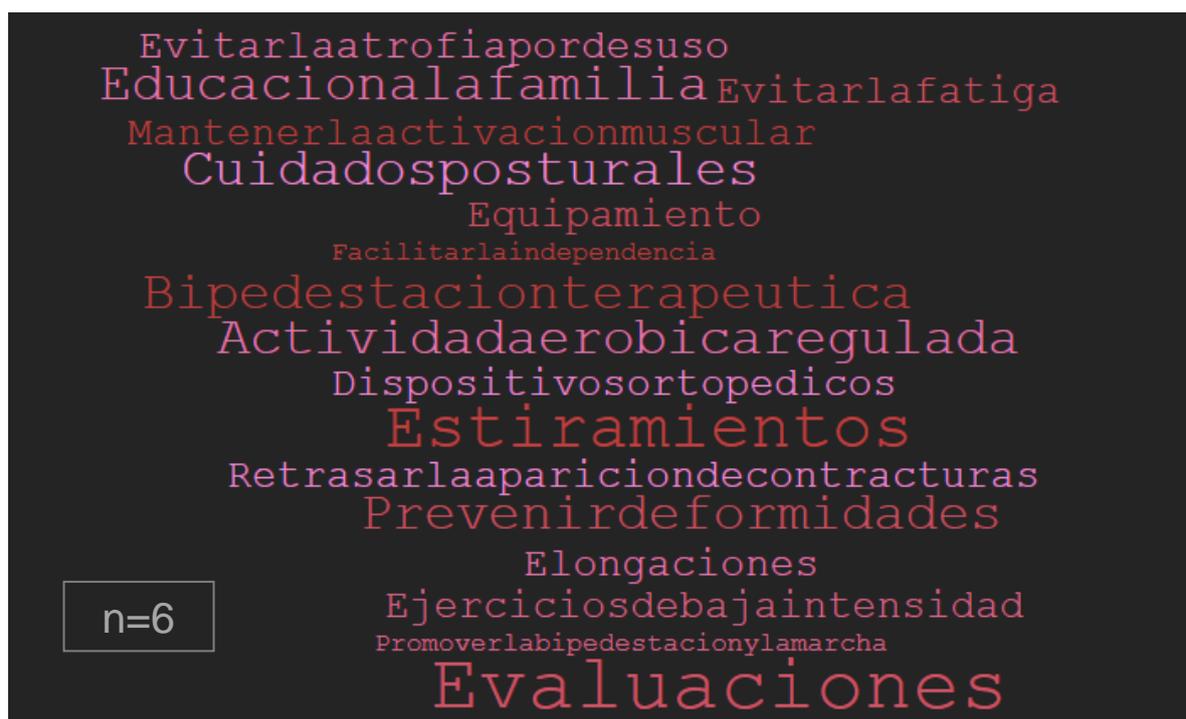
A continuación, se desarrolla el análisis de las respuestas cualitativas que fueron evaluadas en la entrevista realizada a los kinesiólogos que tratan pacientes con DMD en un centro especializado en atención neurológica.

Primeramente, se indaga acerca de las estrategias terapéuticas que se emplean en el manejo musculoesquelético del paciente con DMD y las respuestas obtenidas fueron las siguientes:

Estrategias terapéuticas empleadas para el manejo musculoesquelético	
K1	Evaluaciones específicas de fuerza muscular - rango articular, estiramientos con el objetivo de prevenir deformidades y promover la bipedestación y la marcha, educación a la familia y red de apoyo, prescripción de equipamiento como silla de ruedas, asesoramiento sobre las actividades que puede realizar el paciente sin llegar a la fatiga y facilitar la independencia en las actividades de la vida diaria en conjunto con otras disciplinas.
K2	Estiramientos diarios para retrasar la aparición de contracturas musculares, ejercicios de baja intensidad para mantener la fuerza muscular y evitar la atrofia por desuso, bipedestación terapéutica, indicación de uso de dispositivos ortopédicos.
K3	Estiramientos diarios para controlar el desarrollo de contracturas, actividad aeróbica de baja carga evitando la fatiga, evaluación de fuerza muscular y rango articular de movimiento, cuidados en el posicionamiento e indicación junto el equipo rehabilitador de dispositivos ortopédicos con el objetivo de prevenir deformidades.

K4	Valoración de rango articular mediante goniometría y de fuerza muscular, cuidados posturales. Indicación de uso de ortesis nocturnas cuando empieza a perder rango, elongación diaria de grupos musculares en riesgo de retracción, actividad aeróbica regulada, ejercicios para mantener la fuerza muscular y evitar la debilidad por desuso, educación a la familia, equipamiento de miembros inferiores y/o miembros superiores, bipedestación terapéutica.
K5	Inicialmente se apunta a mantener la funcionalidad para lo que es importante mantener fuerza (cuidando de no sobrecargar) y rango articular utilizando elongaciones, actividad aeróbica regulada, movilizaciones y técnicas de activación. Realización de evaluaciones periódicas y educación a la familia. A medida que va perdiendo funciones se van adaptando los ejercicios y se indica el uso de equipamiento.
K6	Evaluaciones periódicas de fuerza muscular, rango articular de movimiento y capacidad funcional. Ejercicios de baja carga para mantener la activación muscular y evitar la atrofia por desuso. Estiramientos diarios para retrasar la aparición de contracturas y prevenir deformidades. Actividad aeróbica de baja intensidad, evitando siempre la fatiga. Cuidados en el posicionamiento y bipedestación terapéutica. Implementación de equipamiento para miembros inferiores y/o miembros superiores.

Nube de palabras N°7: Estrategias terapéuticas para el manejo musculoesquelético



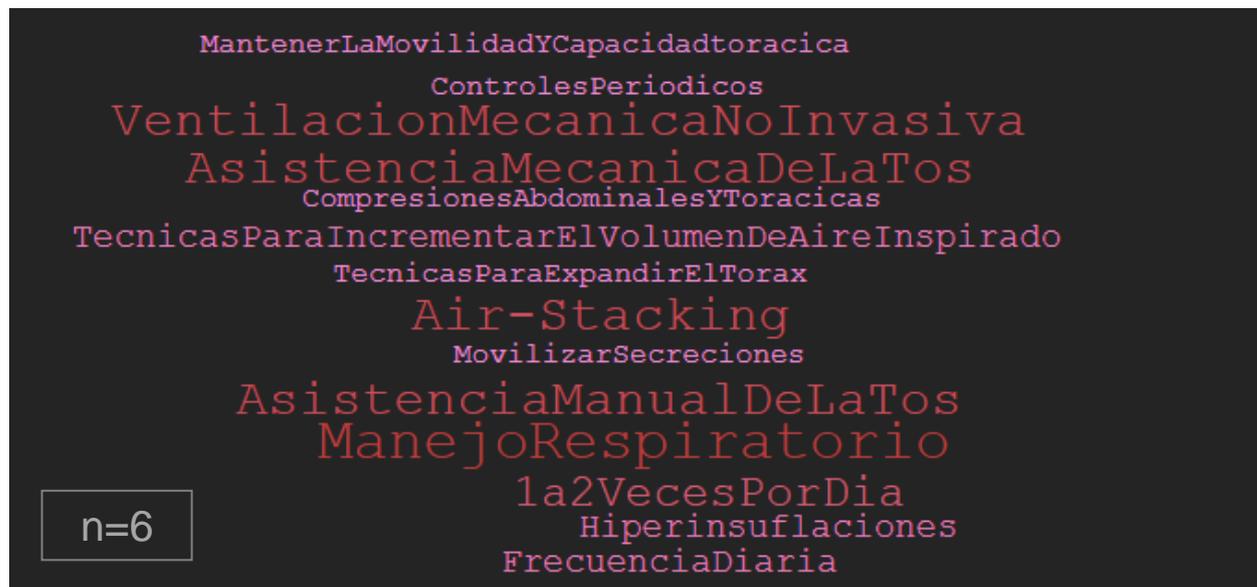
Fuente: Elaboración propia

En la nube de palabras N°7 se puede observar que las estrategias más implementadas para el manejo musculoesquelético por parte de los kinesiólogos entrevistados son las evaluaciones y estiramientos, así como también los cuidados posturales, la actividad aeróbica regulada, ejercicios de baja intensidad, el uso de equipamiento y dispositivos ortopédicos, la bipedestación terapéutica y la educación de la familia. Las mismas se implementan para retrasar la aparición de contracturas, prevenir deformidades, mantener la activación muscular

y así evitar la atrofia por desuso, promover la bipedestación y la marcha, facilitando la independencia del paciente. Luego se le da importancia a cuáles son las técnicas y herramientas utilizadas en el manejo respiratorio según la fase de la enfermedad y la frecuencia con la que se implementan.

Técnicas y herramientas utilizadas en el manejo respiratorio según la fase de la enfermedad y la frecuencia con la que se implementan	
K1	Cuando el paciente se encuentra en la fase no ambulatoria temprana se implementan técnicas para incrementar el volumen de aire inspirado y expandir el tórax como el AIR-STACKING así como también la asistencia de la tos manual. Cuando el paciente ya es un no deambulador tardío se suma la asistencia mecánica de la tos por medio de distintos dispositivos y también la implementación de equipos de ventilación mecánica no invasiva. Se sugiere que se emplean con una frecuencia de 1-2 veces por día.
K2	Mientras el paciente deambula, se emplean controles periódicos/anuales, cuando progresa la enfermedad y el niño pierde la deambulación se implementan con una frecuencia diaria (1-2 veces) estrategias para incrementar la cantidad de aire inspirado como el Air Stacking, y para la asistencia de la tos. En casos más avanzados se utiliza la ventilación mecánica no invasiva.
K3	Desconozco, ya que no me dedico al manejo respiratorio.
K4	No deambuladores tempranos: hiperinsuflaciones, Air-Stacking, tos asistida manualmente. No deambuladores tardíos: los anteriores y sumando tos asistida mecánicamente y ventilación mecánica no invasiva. Se recomienda que las mismas se implementen entre 1 a 2 veces por día.
K5	No hago puntualmente la parte respiratoria. Pero siempre se apunta a mantener la máxima movilidad y capacidad torácica para que tengan la posibilidad de mover volúmenes altos de aire, por ejemplo con el empleo de Air-Stacking e hiperinsuflaciones. Y además se utilizan técnicas manuales y mecánicas que favorezcan la tos para movilizar secreciones y ventilación mecánica no invasiva en casos más avanzados.
K6	En la fase no ambulatoria temprana se implementan técnicas como el air-stacking e hiperinsuflaciones para aumentar el volumen de aire inspirado y la asistencia manual de la tos mediante compresiones abdominales/torácicas. En no deambuladores tardíos, además de las mencionadas anteriormente se suma la asistencia mecánica con distintos equipos y la implementación de ventilación mecánica no invasiva en los pacientes con un mayor compromiso de la función respiratoria. La frecuencia con la que se implementan estas estrategias de tratamiento es de 1 a 2 veces por día.

Nube de palabras N°8: Técnicas y herramientas utilizadas en el manejo respiratorio según la fase de la enfermedad y frecuencia con la que se implementan



Fuente: Elaboración propia

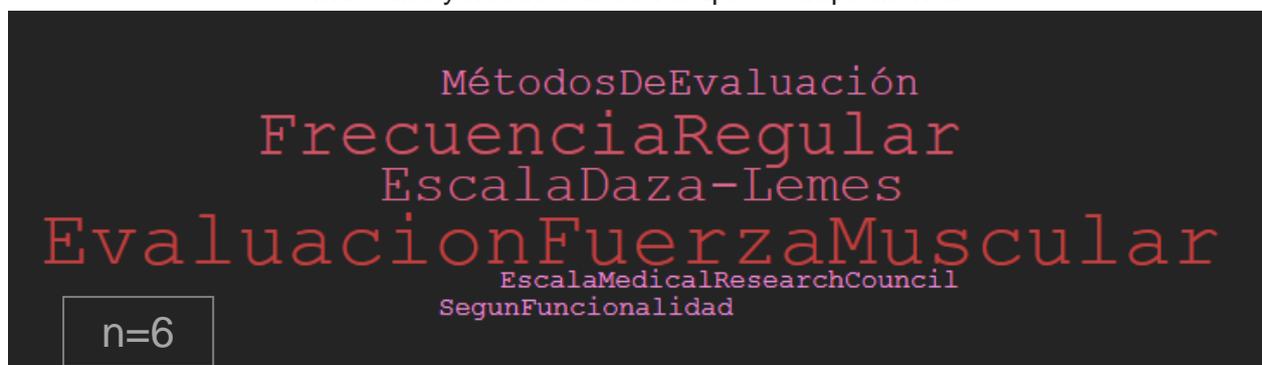
La nube de palabras N°8, correspondiente a las técnicas y herramientas utilizadas para el manejo respiratorio, muestra que durante la fase no ambulatoria temprana la mayor parte de los kinesiólogos entrevistados emplean técnicas para incrementar el volumen de aire inspirado, para expandir el tórax y mantener la movilidad y capacidad torácica como el air-stacking y las hiperinsuflaciones, así como también la asistencia manual de la tos mediante compresiones abdominales y torácicas para mejorar la eficacia de la misma y movilizar secreciones, mientras que en la fase no ambulatoria tardía se suma el uso de la asistencia mecánica de la tos mediante distintos equipos y la ventilación mecánica no invasiva. Recomiendan que estas técnicas se implementen con una frecuencia diaria, de 1 a 2 veces por día, acompañadas de controles periódicos.

En la siguiente pregunta se averigua cuáles son los métodos de evaluación kinésica empleados para la valoración de la fuerza muscular del paciente y la frecuencia con la que se implementan.

Métodos de evaluación kinésica empleados para valorar la fuerza muscular y frecuencia con la que se implementan.	
K1	La escala que implemento para valorar la fuerza muscular de estos pacientes es la escala de Daza-Lemes, que se comienza a utilizar cuando el niño ya tiene la maduración necesaria que la permite llevar a cabo la indicación dada, con una frecuencia de 6 meses.
K2	La escala Medical Research Council (MRC), que se utiliza a partir de que el niño puede cumplir con la orden solicitada por el profesional. La evaluación de la fuerza muscular se lleva a cabo con una frecuencia regular

K3	La fuerza muscular se comienza a evaluar con la escala Medical Resourch Medical (MRC) cuando el paciente lograr llevar a cabo la orden dada por el profesional. La frecuencia con la que se implementan es regular.
K4	Escala Daza- Lemes. Se toman cuando el niño es capaz de responder a la orden para valorar la fuerza (5-6 años). A edades tempranas se evalúa según su funcionamiento.
K5	Se utiliza la escala de fuerza de Daza-Lemes que evalúa si el movimiento se logra de manera independiente, con resistencia, contra la gravedad, con ayuda o no lo logra. El equipo de neuromuscular es quien toma estas pruebas de manera regular.
K6	Cuando el paciente es capaz de comprender y ejecutar la orden que se le está pidiendo, se emplea la escala de Daza-Lemes, previamente se evalúa de acuerdo a la funcionalidad que presenta. La fuerza muscular es evaluada de forma regular por parte del equipo rehabilitador.

Nube de palabras N°9: Métodos de evaluación kinésica empleados para valorar la fuerza muscular y frecuencia con la que se implementan



Fuente: Elaboración propia

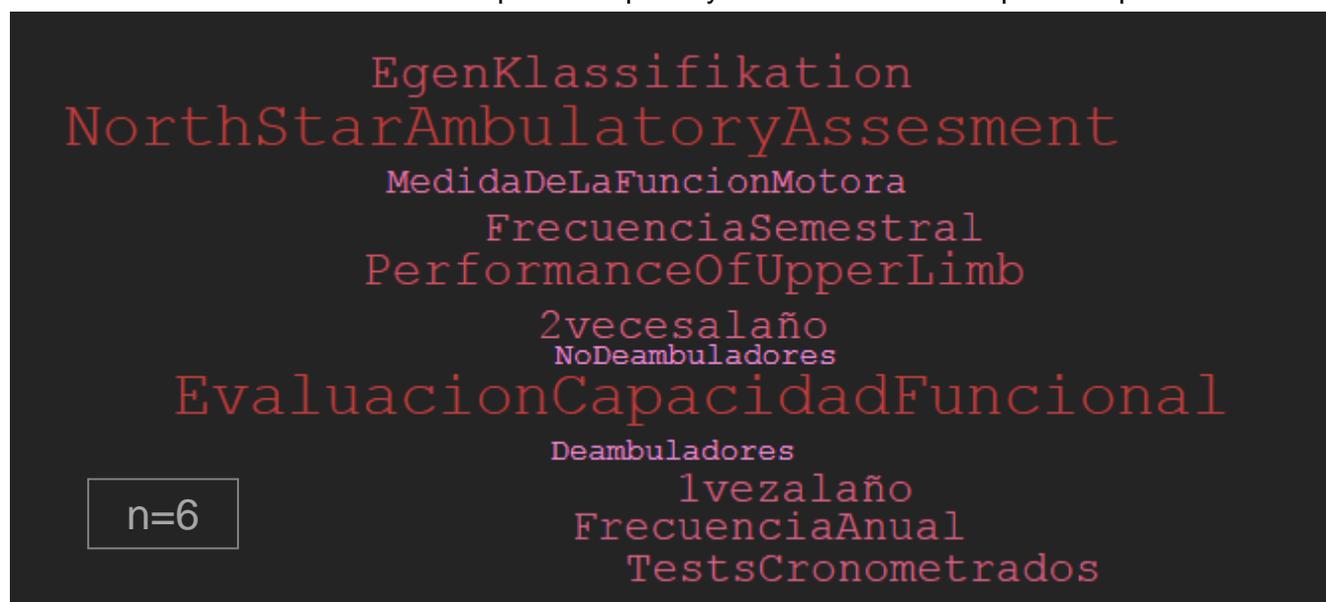
En la nube de palabras N°9, la mayor parte de los kinesiólogos utiliza la escala Daza-Lemes como método para evaluar la fuerza muscular a partir de que el niño es capaz de responder a la orden que se le indica, sino previamente se mide según la funcionalidad. En menor medida, mencionan la escala Medical Research Council. Respecto a la frecuencia con la que se implementan, coinciden que la fuerza muscular es evaluada de forma regular.

En la pregunta N°4 se interroga acerca de los métodos utilizados para evaluar la capacidad funcional, del momento del tratamiento en el que se emplean los mismos y la frecuencia de implementación.

Métodos utilizados para evaluar la capacidad funcional, momento del tratamiento en el que se emplean y la frecuencia con la que se implementan	
K1	La capacidad funcional se evalúa a través de escalas específicas como la North Star Ambulatory Assessment (NSAA) durante la fase ambulatoria que se utiliza cada 1 año y las escalas Egen Klassifikation (EK) y Performance of Upper Limb (PUL) que se emplean cuando el paciente se encuentra en la fase no ambulatoria y se realizan con una frecuencia semestral.

K2	Cuando el paciente deambula se evalúa la capacidad funcional con la North Star Ambulatory Assessment (NSAA), 1 vez al año, y en la fase no ambulatoria se implementa semestralmente la Egen Klassifikation (EK).
K3	Durante la fase ambulatoria se implementa la North Star Ambulatory Assessment (NSAA), una vez al año y cuando el paciente se encuentra en silla de ruedas se utiliza la Performance of Upper Limb (PUL), dos veces al año. Otras herramientas para evaluar la capacidad funcional son la Medida de la Función Motora (MFM) y los test cronometrados.
K4	Deambuladores, anualmente: North Star Ambulatory Assessment (NSAA) y test cronometrados como el tiempo en recorrer 10mts, subir 4 escalones, levantarse del piso. No deambuladores, semestralmente: Performance of Upper Limb (PUL), Egen Klassifikation (EK)
K5	El equipo neuromuscular implementa escalas específicas para la evaluación de la capacidad funcional como son la North Star Ambulatory Assessment (NSAA) y los test cronometrados como recorrer 10 metros o pararse desde el piso durante la fase ambulatoria y, la Egen Klassifikation (EK) y Performance of Upper Limb (PUL) durante el estadio en silla de ruedas. Mientras el paciente deambula la capacidad funcional se evalúa 1 vez al año y cuando el paciente pierde la marcha se realiza cada 6 meses.
K6	Existen distintas herramientas para evaluar la capacidad funcional, en el caso de los pacientes deambuladores se emplean de forma anual la North Star Ambulatory Assessment (NSAA) y test cronometrados como subir 4 escalones y recorrer 10 metros y en los pacientes que se encuentran en sillas de ruedas se realizan semestralmente la Egen Klassifikation (EK) y la Performance of Upper Limb (PUL). Otra herramienta que se utiliza es la Medida de la Función Motora (MFM)

Nube de palabras N°10: Métodos utilizados para evaluar de capacidad funcional, el momento del tratamiento en el que se emplean y la frecuencia con la que se implementan



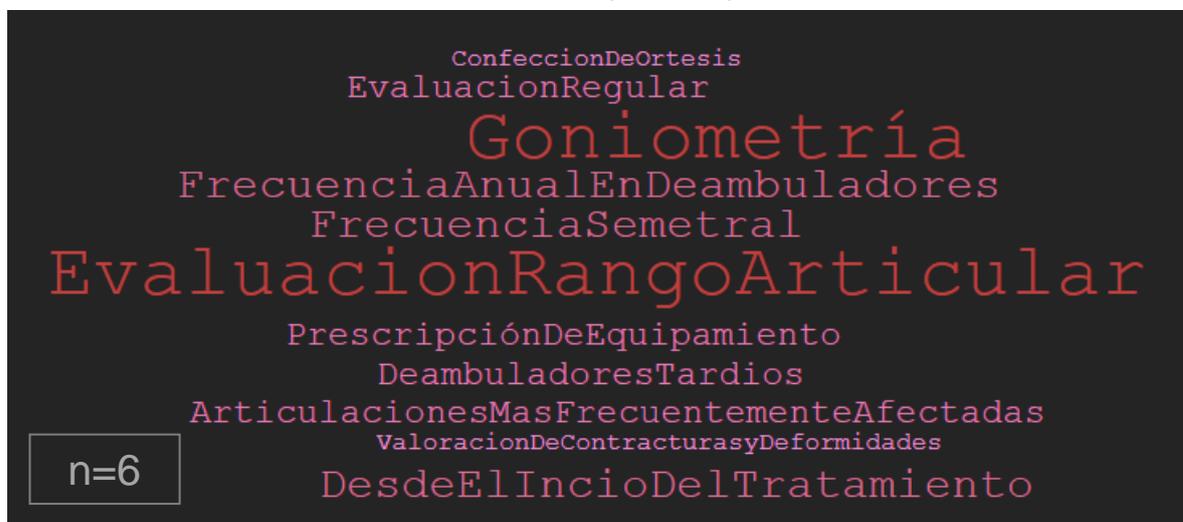
Fuente: Elaboración propia

En la nube de palabras N°10, se puede observar que, para evaluar la capacidad funcional en pacientes deambuladores, el 100% de los profesionales entrevistados utilizan la

North Star Ambulatory Assessment así como el 50% menciona también los test cronometrados, mientras que en pacientes no deambuladores el 83,3% de la muestra emplea la Egen Klassifikation y el Performance of Upper Limb. En menor proporción, se menciona la utilización de la Medida de la Función Motora. En lo que concierne a la frecuencia con la que se implementan, concuerdan que durante la fase ambulatoria la capacidad funcional se valora una vez al año y durante la fase no ambulatoria dos veces al año. En este caso, se pregunta sobre los instrumentos utilizados para evaluar el rango de movimiento articular del paciente, el momento del tratamiento en el que se emplean y la frecuencia de implementación

Instrumentos utilizados para evaluar el rango de movimiento articular, el momento del tratamiento en que se emplean y la frecuencia con la que se implementan	
K1	Para valorar el rango de movimiento articular se utiliza el goniómetro, el cual se comienza a implementar desde el inicio del tratamiento y con una frecuencia anual cuando el paciente deambula y luego cuando el paciente pierde la capacidad de marchar cada 6 meses.
K2	Se usa el goniómetro para la medición de los rangos de movilidad articular y la valoración ante la presencia de contracturas y/o retracciones. Su utilización comienza desde el momento en el que se confirma el diagnóstico y se inicia la rehabilitación con una frecuencia de 1 vez al año cuando el niño deambula y de 2 veces al año cuando es deambulador tardío. También se emplea cuando surgen necesidades específicas como la prescripción de equipamiento o confección de ortesis.
K3	Para medir el rango articular se utiliza el goniómetro. Se evalúa de forma regular, en un inicio haciendo hincapié en las articulaciones que suelen verse más comprometidas (cadera, rodilla, tobillo)
K4	Goniometría. Desde el momento del diagnóstico. Con una frecuencia anual al principio, semestral en etapa de deambulador tardío.
K5	Rango articular se mide con goniometría. Durante el tratamiento se va midiendo según surja alguna necesidad puntual como la prescripción de un dispositivo ortopédico. Si no es el equipo de neuromuscular quien lo hace de manera regular y en todas las articulaciones más frecuentemente afectadas
K6	Se emplea la goniometría. El rango articular se evalúa desde el momento que se confirma el diagnóstico y se inicia el tratamiento, con una frecuencia anual en deambuladores mientras que en los pacientes que comienzan a perder la marcha se implementa cada 6 meses.

Nube de palabras N°11: Instrumentos utilizados para evaluar el rango de movimiento articular, el momento del tratamiento en el que se emplean y la frecuencia con la que se implementan



Fuente: Elaboración propia

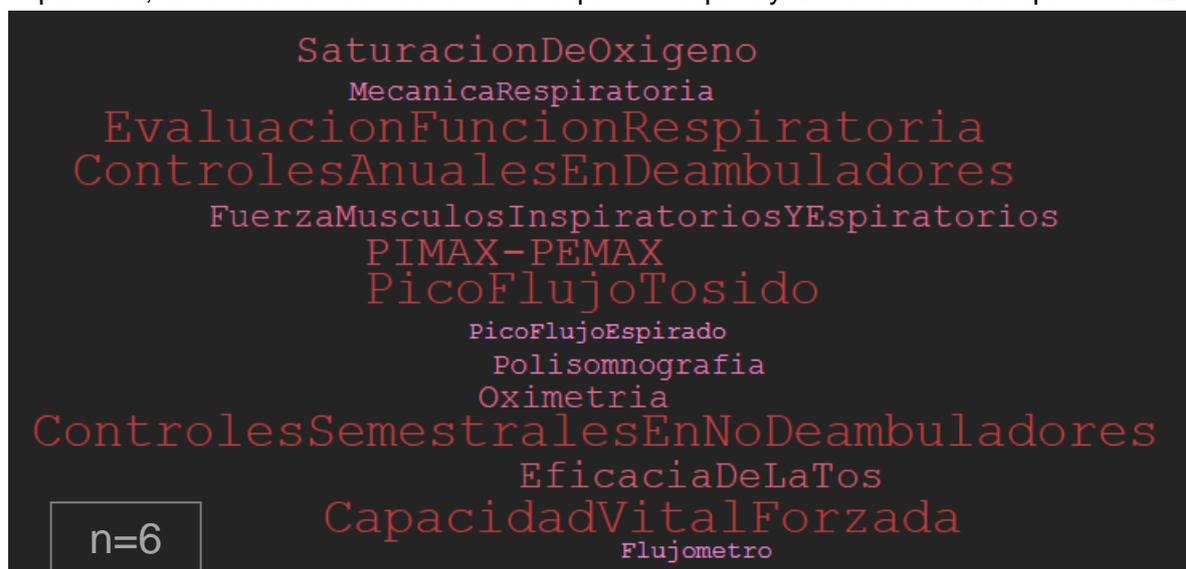
La nube de palabras N°11 enseña que todos los kinesiólogos entrevistados utilizan la goniometría como el instrumento para evaluar el rango articular de movimiento y para valorar la presencia de contracturas y deformidades, desde el inicio del tratamiento, haciendo hincapié en las articulaciones más frecuentemente afectadas. Acerca de la frecuencia con la que se implementan, señalan que es anual en deambuladores y semestral en pacientes deambuladores tardíos, y que también se realiza ante necesidades específicas como es la prescripción de equipamiento y la confección de ortesis.

Luego se indaga que métodos de evaluación se implementan para valorar la función respiratoria del paciente, el momento del tratamiento en el que se emplean y la frecuencia de implementación.

Métodos de evaluación implementados para valorar la función respiratoria, momento del tratamiento en el que se emplean y frecuencia con la que se utilizan	
K1	Mientras el paciente deambula se evalúa la capacidad vital forzada (CVF) anualmente, luego cuando se pierde la deambulación se evalúa además, semestralmente la saturación de oxígeno mediante la oximetría de pulso, el pico flujo tosido (PFT) mediante un flujómetro y otros parámetros respiratorios como la presión inspiratoria y espiratoria máxima (PIMAX-PEMAX).

K2	Cuando el niño se encuentra en la fase ambulatoria se realizan evaluaciones anuales de la capacidad vital forzada (CVF). En la fase ambulatoria tardía se comienza a evaluar semestralmente la CVF, la eficacia de la tos mediante la medición del pico flujo tosido (PFT) y la fuerza de los músculos respiratorios con la presión inspiratoria y espiratoria máxima (PIMAX-PEMAX). En casos donde se encuentra más comprometida la función respiratoria se implementan estudios como la polisomnografía.
K3	En no deambuladores se evalúa semestralmente la capacidad vital forzada (CVF), el pico flujo tosido para valorar la eficacia de la tos, la fuerza de la musculatura inspiratoria y espiratoria representada por los valores de PIMAX-PEMAX respectivamente.
K4	En no deambuladores se evalúa semestralmente: la presión inspiratoria y espiratoria máxima (PIMAX-PEMAX), pico flujo espirado, pico flujo tosido, la capacidad vital forzada (CVF), mecánica respiratoria, Saturación de oxígeno.
K5	Cuando el paciente pasa a ser no deambulador se comienza a evaluar la función respiratoria cada 6 meses, incluyendo la capacidad vital forzada (CVF), el pico flujo tosido (PFT), la saturación de oxígeno mediante la oximetría de pulso. Previamente se evalúa solo CVF en controles anuales.
K6	Se evalúa la capacidad vital forzada (CVF) anualmente durante la fase ambulatoria. Cuando el paciente pierde la capacidad de marchar cada 6 meses se evalúa además de la CVF, el pico flujo tosido para conocer la eficacia de la tos, la presión inspiratoria y espiratoria máxima (PIMAX-PEMAX) para saber que fuerza tienen los músculos inspiratorios y espiratorios y la saturación de oxígeno mediante una oximetría, además de valorar la mecánica respiratoria que presenta el paciente. Cuando se encuentra más comprometida la función respiratoria se implementan estudios como la polisomnografía.

Nube de palabras N°12: Métodos de evaluación implementados para valorar la función respiratoria, momento del tratamiento en el que se emplea y frecuencia con la que se utilizan



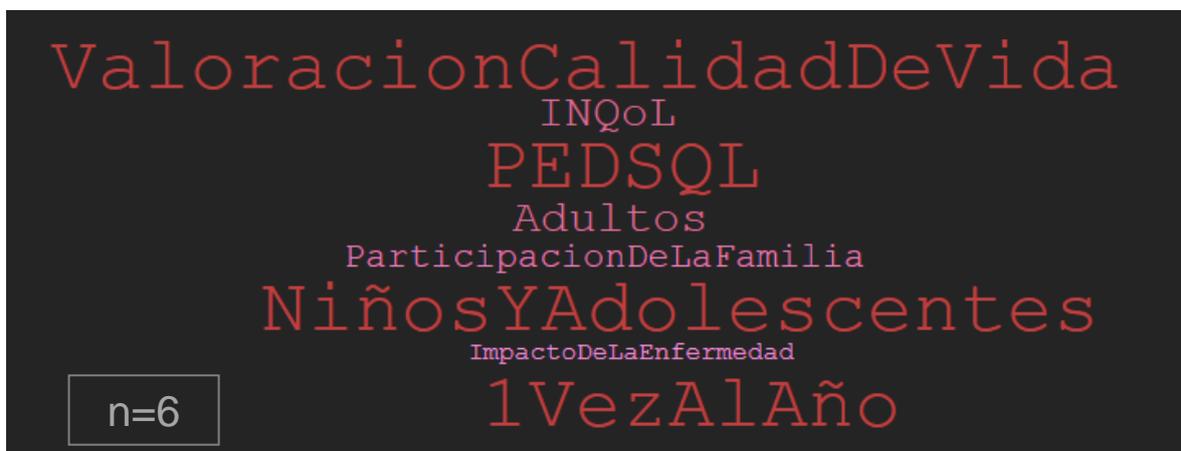
Fuente: Elaboración propia

En la nube de palabras N°12, correspondiente a los métodos de evaluación implementados para valorar la función respiratoria, la mayor parte de los kinesiólogos

consultados manifiestan que emplean la medición de la capacidad vital forzada con controles anuales mientras el paciente deambula y en pacientes no deambuladores a través de controles semestrales. Evalúan además el pico flujo tosido para conocer la eficacia de la tos mediante un flujómetro, la saturación de oxígeno por medio de una oximetría y la presión inspiratoria y espiratoria máxima (PIMAX-PEMAX) para medir la fuerza de los músculos inspiratorios y espiratorios. A su vez, en menor medida, hacen mención a la valoración del pico flujo espirado, de la mecánica respiratoria y en casos más avanzados con un mayor compromiso de la función respiratoria el empleo de una polisomnografía. Continuando con lo referido a la evaluación, se averigua respecto a cuáles son los instrumentos que se implementan para evaluar la calidad de vida, así como también el momento del tratamiento en el que se emplean y la frecuencia de implementación. Las respuestas obtenidas fueron las siguientes:

Instrumentos implementados para evaluar la calidad de vida, momento del tratamiento en el que se emplean y frecuencia con la que se utilizan	
K1	Para evaluar la calidad de vida de los pacientes con enfermedades neuromusculares existen distintos cuestionarios y tests. Para la edad adulta se destaca el Cuestionario Individualizado sobre la calidad de vida neuromuscular (INQoL), mientras que para niños/adolescentes el Pediatric Quality of Life Inventory (PEDSQL) en la cual participa también la familia para conocer el impacto que tiene la enfermedad en la dinámica de la misma.
K2	En niños y adolescentes el Pediatric Quality of Live Inventory (PEDSQL), cada 1 año.
K3	No conozco escalas específicas para DMD
K4	Pediatric Quality of Life (PEDSQL), una vez por año, en niños y adolescentes.
K5	Dos de los instrumentos más utilizados para evaluar la calidad de vida son el Pediatric Quality of Life Inventory (PEDSQL) en niños y adolescentes y el Cuestionario Individualizado sobre la calidad de vida neuromuscular (INQoL) en adultos. Ambos se emplean de forma anual
K6	La calidad de vida en estos pacientes cuando son niños/adolescentes se evalúa de forma anual con el Pediatric Quality of Life Inventory (PEDSQL) con la participación de la familia, ya en adultos se implementa el Cuestionario Individualizado sobre la calidad de vida neuromuscular (INQoL).

Nube de palabras N°13: Instrumentos implementados para valorar la calidad de vida, momento del tratamiento en el que se emplean y frecuencia con la que se utilizan



Fuente: Elaboración propia

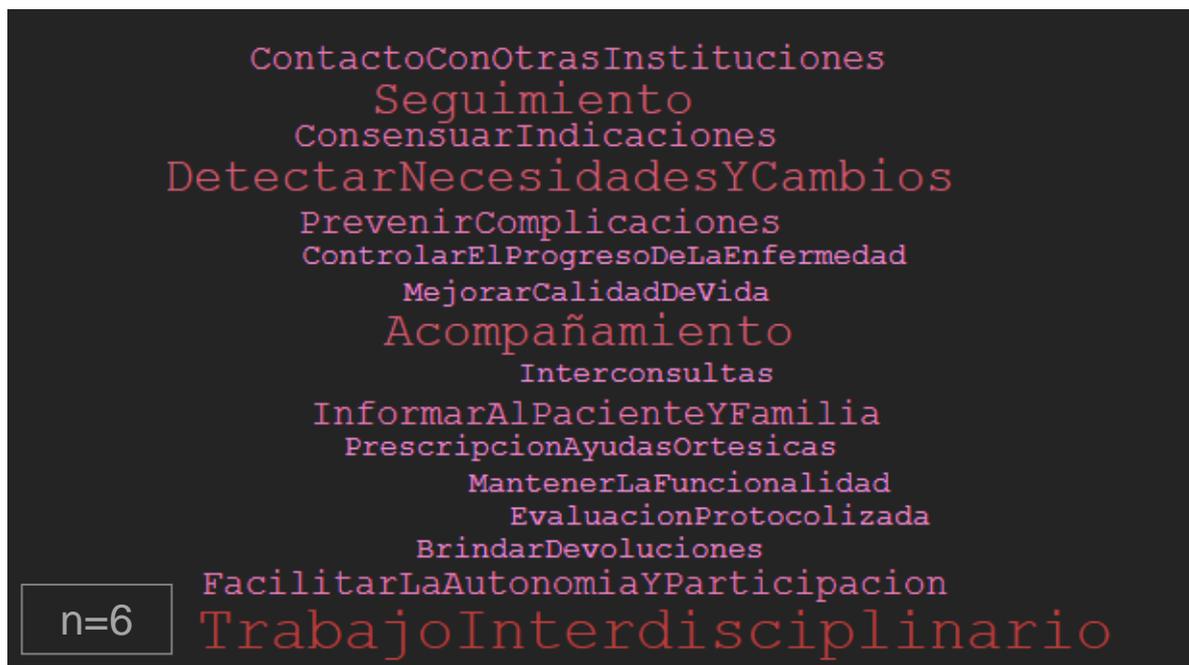
En la nube de palabras N°13, se observa que el 100% de los kinesiólogos entrevistados para valorar la calidad de vida del paciente y conocer el impacto que tiene la enfermedad, utilizan una vez al año el Pediatric Quality of Life Inventory (PEDSQL) en niños y adolescentes con la participación de la familia y el 50% emplea el Cuestionario Individualizado sobre la calidad de vida neuromuscular en adultos.

Posteriormente, se consulta sobre el trabajo interdisciplinario que se realiza en el manejo de la DMD.

Trabajo interdisciplinario en el manejo de la DMD	
K1	El trabajo interdisciplinario abarca la prescripción de ayudas ortesicas, informar sobre directivas anticipadas al paciente y/o familia, dialogar sobre el cuadro clínico/funcional del paciente, brindar devoluciones en conjunto como equipo rehabilitador, contactarse con otras instituciones.
K2	Realizan el seguimiento de los pacientes con DMD, luego de una evaluación protocolizada, buscando hallar cambios significativos en la evolución que requieran abordajes oportunos en las diferentes etapas de la enfermedad y, trabajando en red con otras instituciones, dando soporte y acompañamiento al paciente y su familia.
K3	Articular el tratamiento entre diferentes áreas, consensuar objetivos acordes al cuadro clínico y a la realidad del paciente y su entorno, realizar un seguimiento para poder detectar los cambios que se producen a medida que progresa la enfermedad y así poder implementar de forma oportuna estrategias terapéuticas que contribuyan a que el paciente tenga la mejor calidad de vida posible.
K4	Consensuar indicaciones al paciente y la familia según sus intereses y realidad, tomar decisiones terapéuticas y de equipamiento, acompañar en el proceso de la patología, facilitar la participación del niño/adolescente/adulto en las actividades acordes a su edad.

K5	Consiste en la intervención de las distintas profesiones para acompañar desde el primer momento al paciente y a la familia y realizar un seguimiento que permita ir detectando a tiempo las necesidades que van surgiendo a medida que progresa la enfermedad y así poder llevar a cabo interconsultas y tratar de prevenir posibles complicaciones.
K6	El trabajo interdisciplinario consiste en acompañar al paciente y a la familia desde del momento en que se confirma la enfermedad, realizando un seguimiento oportuno para controlar el progreso de la misma y cubrir las distintas necesidades que van surgiendo, con el fin de mantener la funcionalidad y prevenir posibles complicaciones, además de facilitar su autonomía y participación.

Nube de palabras N°14: Trabajo interdisciplinario en el manejo de la DMD

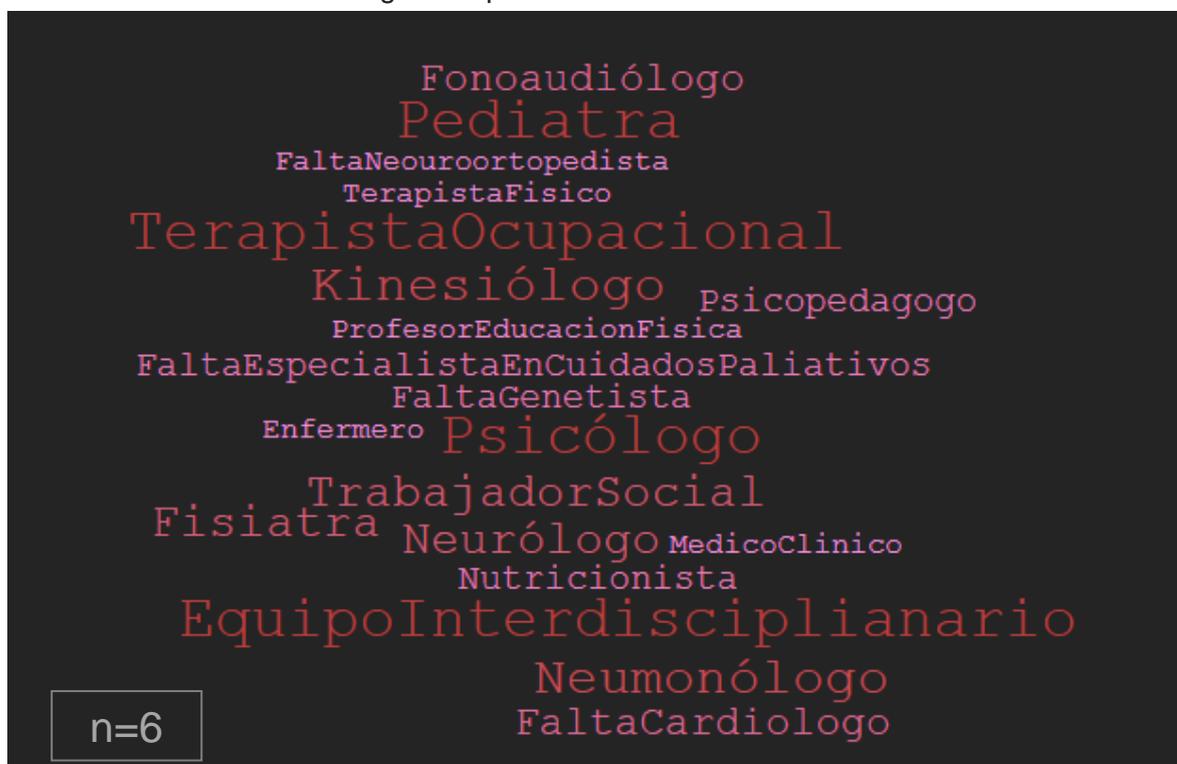


Fuente: Elaboración propia

La nube de palabras N°14 muestra que en cuanto al trabajo interdisciplinario para el manejo de la DMD, los profesionales concuerdan que el mismo involucra el acompañamiento y seguimiento para controlar el progreso de la enfermedad y detectar necesidades y cambios de forma oportuna, la prescripción de ayudas ortesicas, la realización de evaluaciones protocolizadas e interconsultas, el brindar devoluciones, el consenso de decisiones terapéuticas, el informar al paciente y a la familia, el contacto con otras instituciones con el objetivo de mantener la funcionalidad, prevenir complicaciones, facilitar su autonomía y participación y sobre todo para mejorar la calidad de vida. A partir de la pregunta anterior se indaga acerca de cuáles son los profesionales que participan del equipo interdisciplinario y se le pide a los kinesiólogos que opinen sobre si falta alguna especialidad dentro del mismo.

Profesionales que forman parte del equipo interdisciplinario y opinión sobre si falta alguna especialidad dentro del mismo	
K1	El equipo neuromuscular de la institución en la que trabajo cuenta con kinesiólogo, neumólogo, pediatra, fisiatra, terapeuta ocupacional y psicólogo. Considero que podría estar un neuroortopedista, un especialista en cuidados paliativos, un cardiólogo y un genetista.
K2	Pediatra, medico clínico, neurólogo, neumólogo, kinesiólogo, terapeuta ocupacional, fonoaudiólogo, psicólogo, trabajador social. Considero que no falta ninguna otra especialidad.
K3	Kinesiólogo, terapeuta ocupacional, fonoaudiólogo, psicólogo, pediatra, neumólogo, neurólogo, nutricionista, enfermero.
K4	Terapeuta físico, terapeuta ocupacional, fisiatra, psicólogo, trabajador social, pediatra, neurólogo, neumólogo, profesores de educación física, psicopedagogo.
K5	Pediatra, fisiatra, neumólogo, kinesiólogo, terapeuta ocupacional, fonoaudiólogo, trabajador social, psicólogo, psicopedagogo, nutricionista. En mi opinión en el equipo interdisciplinario podría incluirse un cardiólogo y un especialista en cuidados paliativos en los casos más avanzados.
K6	Neurólogo, pediatra, fisiatra, neumólogo, kinesiólogo, terapeuta ocupacional, psicólogo, trabajador social. Sería interesante incluir y/o realizar interconsultas con un genetista y un cardiólogo para manejar las posibles complicaciones cardiacas que puede presentar el paciente a medida que progresa la enfermedad y así asegurar la salud cardiovascular a largo plazo.

Nube de palabras N°15: Profesionales dentro del equipo interdisciplinario y opinión sobre si falta alguna especialidad dentro del mismo



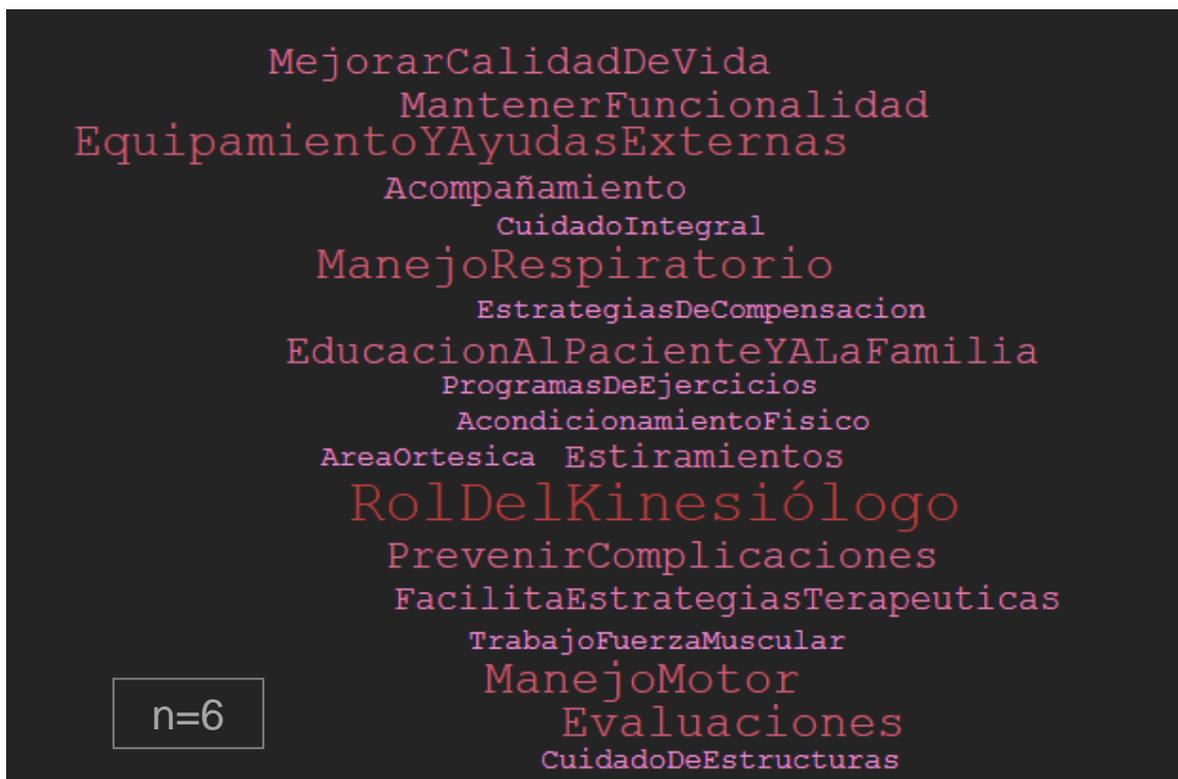
Fuente: Elaboración propia

En la nube de palabras N°15, dentro de las profesionales que forman parte del equipo interdisciplinario, la totalidad de los kinesiólogos menciona como miembros del mismo a neumonólogos, psicólogos, terapeutas ocupacionales y kinesiólogos. El 66,6% de la muestra señaló la participación de trabajadores sociales, neurólogos, fisiatras y en menor proporción la de fonoaudiólogos, nutricionistas, psicopedagogos., enfermeros y profesores de educación física. El 50% de los entrevistados consideran que faltan en el equipo genetistas, neuroortopedistas, especialistas en cuidados paliativos en los casos más avanzados y cardiólogos para el manejo de las posibles complicaciones cardiacas que pueden surgir a medida que evoluciona la enfermedad.

En la pregunta N°10 se consulta respecto a lo que hace el kinesiólogo dentro del equipo interdisciplinario y su opinión sobre el mismo.

Rol del kinesiólogo en el equipo interdisciplinario y opinión sobre el mismo	
K1	El kinesiólogo abarca el área respiratoria, musculoesquelética y ortésica. Es un rol clave ya que son las principales dimensiones en donde se refleja la progresión de la enfermedad.
K2	Promueve su cuidado integral, así como también se ocupa de facilitar sus estiramientos, enseñar estrategias de compensación, proveer programas de ejercicios, sugerir y enseñar la utilización de ayudas externas. Considero que el rol kinésico es muy importante para el manejo de la DMD, además la última evidencia científica disponible justifica su presencia dentro del mismo.
K3	Evalúa la condición motora y respiratoria, aplica estrategias de tratamiento acorde a eso y a los objetivos propuestos en el equipo rehabilitador. El rol del kinesiólogo es muy importante ya que su atención es vital para mantener la funcionalidad y evitar complicaciones y así brindarle al paciente la mejor calidad de vida posible, permitiendo su autonomía y participación.
K4	Evalúa con instrumentos validados, administra y facilita estrategias de acondicionamiento físico para un mejor funcionamiento de la persona acorde a la etapa de la patología, valora el equipamiento necesario y decide en equipo el equipamiento para la movilidad, educa a la familia y al paciente. Cumple un rol fundamental dentro del equipo, durante todo el proceso de la patología.
K5	Acompaña las necesidades que van surgiendo del avance propio de la enfermedad. Trabaja fuerza, elongación y rango articular. Apunta a mantener la funcionalidad el mayor tiempo posible, cuidando las estructuras. Realiza evaluación y prescripción de equipamiento para prevención de complicaciones y para dar calidad de vida. Acompaña a la familia y al niño. Por todo ello, el rol del kinesiólogo es de vital importancia.
K6	El kinesiólogo se encarga del manejo motor y respiratorio, evalúa la condición neuromuscular del paciente mediante instrumentos validados, valora la necesidad de implementar equipamiento ortésico de acuerdo al estadio de la enfermedad, educa al paciente y a la familia. El rol que cumple el mismo es fundamental, ya que mediante las distintas intervenciones terapéuticas que implementa, busca mantener la funcionalidad y prevenir complicaciones para brindarle al paciente y a la familia una mejor calidad de vida

Nube de palabras N°16: Rol del kinesiólogo en el equipo interdisciplinario



Fuente: Elaboración propia

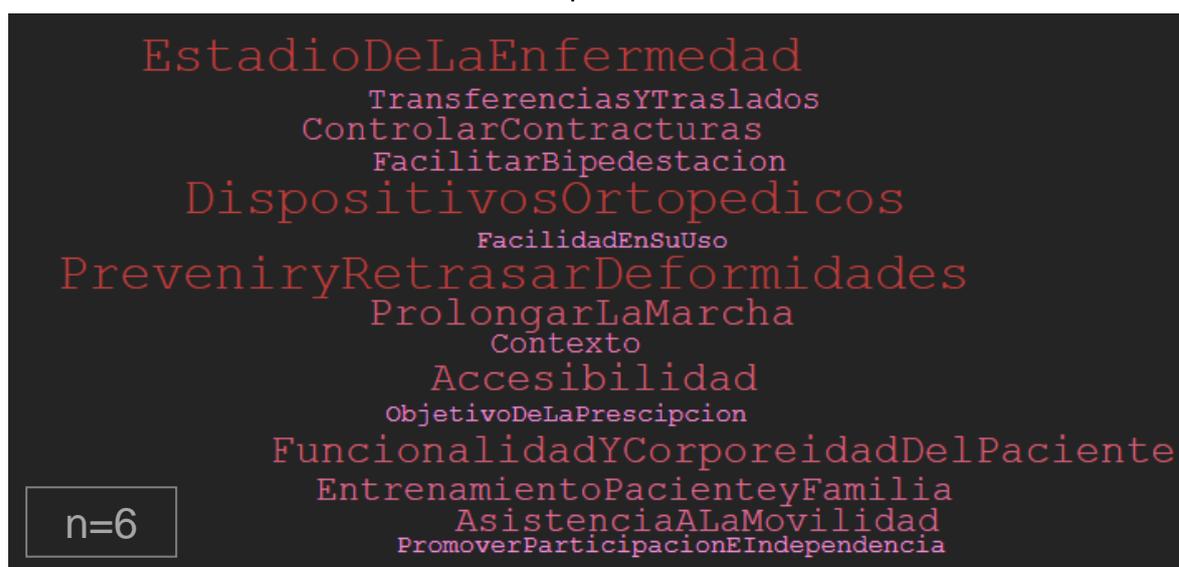
La nube de palabras N°16, correspondiente al rol que del kinesiólogo en el equipo interdisciplinario, enseña que de acuerdo a lo mencionado por los profesionales entrevistados destacan que el mismo incluye el manejo motor y respiratorio del paciente, el trabajo de fuerza muscular y acondicionamiento físico mediante programas de ejercicios, estiramientos y estrategias de compensación, la realización de evaluaciones, la indicación de equipamiento y ayudas externas para el cuidado de estructuras, el acompañamiento y educación al paciente y a la familia facilitando estrategias terapéuticas. Consideran muy importante al rol que lleva a cabo el kinesiólogo en el manejo de la DMD, ya que promueve el cuidado integral del paciente contribuyendo a mejorar su calidad de vida, a prevenir complicaciones y a mantener la funcionalidad.

Luego se indaga sobre el papel que cumplen los dispositivos durante el tratamiento y las cuestiones que se tienen en cuenta en el momento de su elección.

Papel de los dispositivos ortopédicos y cuestiones que se tienen en cuenta para su elección.	
K1	Cumplen un rol fundamental, ya que ayudan a controlar el desarrollo de contracturas y a prevenir deformidades. Las cuestiones a considerar a la hora de su prescripción son el estadio de la enfermedad, la facilidad en su uso, la posibilidad de adquisición (donación o a través de cobertura social) y el contexto en el cual está inmerso el niño.

K2	Estos dispositivos cumplen un rol muy importante en la rehabilitación ya que contribuyen a retrasar la aparición de contracturas y deformidades que comprometen la capacidad de deambular del paciente, a prolongar marcha, a permitir la bipedestación y a moverse en estadios más avanzados. Las cuestiones a considerar son la fase de la enfermedad, la funcionalidad y corporeidad del paciente, la accesibilidad al mismo.
K3	Los dispositivos ortopédicos resultan fundamentales a medida que progresa la enfermedad, asistiendo al paciente a moverse y a realizar distintas actividades como transferencias y traslados, así como también a retrasar el desarrollo de deformidades y a prolongar la marcha. Dentro de las cuestiones a destacar para su elección son la posibilidad de acceder al mismo, el estadio de la enfermedad y la funcionalidad del paciente, así como también la instrucción en su uso.
K4	Colaboran en el control de las deformidades articulares propias de la debilidad progresiva. Su uso es fundamental. Tener en cuenta etapa en que se encuentra la persona, funcionalidad, entrenamiento a la familia y al paciente.
K5	El equipamiento es fundamental. Sus funciones van desde alinear una articulación para controlar el desarrollo de deformidades hasta elementos para facilitar pasajes, bipedestación, marcha y traslados. Siempre se tiene en cuenta el objetivo con que se realiza cada prescripción y el uso de cada elemento, el acceso para su utilización y la fase de la enfermedad.
K6	Los dispositivos ortopédicos ayudan a controlar la aparición y desarrollo de contracturas y deformidades articulares, así como también para facilitar la marcha y asistir la movilidad, cumpliendo un rol fundamental ya que promueven la participación y la independencia del paciente en la realización de distintas actividades. Cuestiones a considerar: etapa de la enfermedad, accesibilidad, funcionalidad del paciente, entrenamiento en el uso para la familia y paciente, contexto

Nube de palabras N°17: Papel de los dispositivos ortopédicos y cuestiones para su elección



Fuente: Elaboración propia

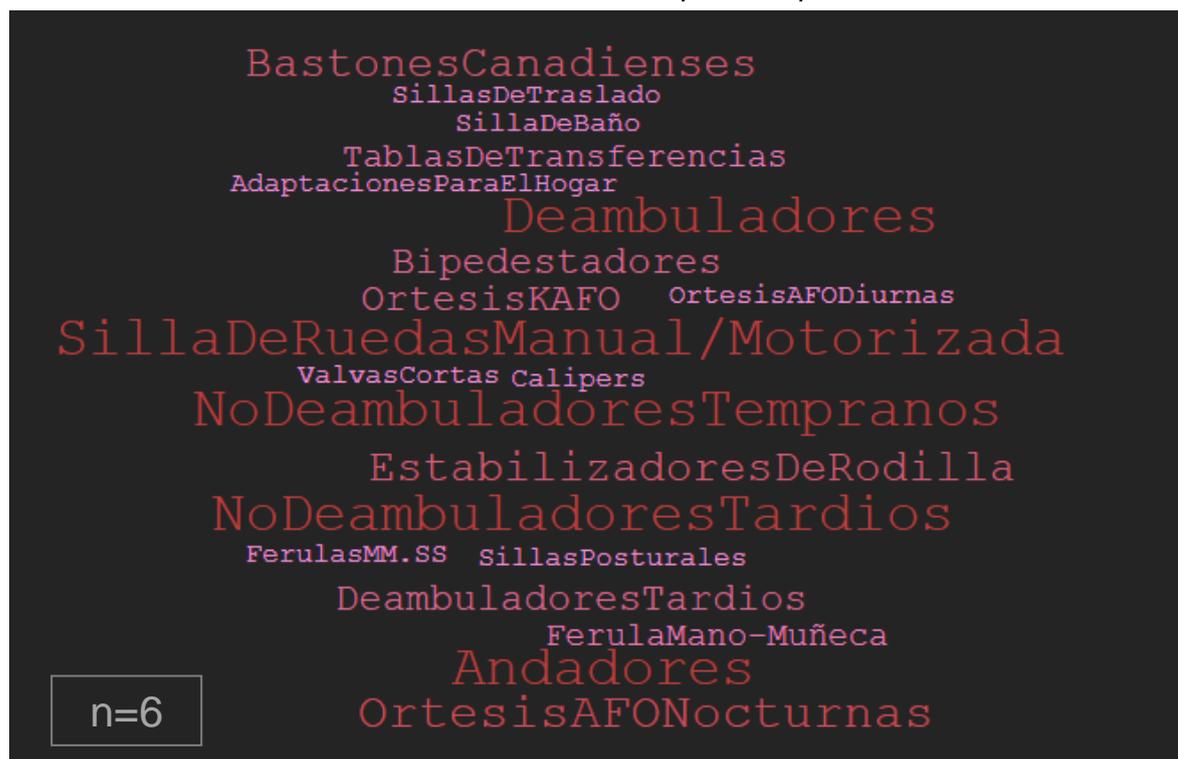
En la nube de palabras N°17, se puede ver que en lo que respecta al papel de los dispositivos ortopédicos durante la rehabilitación, la totalidad de los entrevistados están de acuerdo que los mismos son fundamentales debido a que ayudan a controlar contracturas, a prevenir y retrasar deformidades, a prolongar la marcha, a promover la participación e independencia, además de asistir la movilidad y facilitar la bipedestación y la realización transferencias y traslados. Acerca de las cuestiones que se tienen en cuenta para determinar su elección, consideran el estadio de la enfermedad en el que se encuentra el paciente, la accesibilidad, el entrenamiento para su uso, la funcionalidad y corporeidad del paciente y en menor proporción el contexto, la facilidad en su uso y el objetivo de la prescripción.

Posteriormente se pregunta en relación con los dispositivos que se destacan durante el tratamiento y al momento en el que se utilizan.

Dispositivos ortopédicos que se utilizan y el momento del tratamiento en el que se implementan	
K1	Mientras el niño deambula se utilizan por la noche ortesis tobillo-pie (AFO). Cuando el paciente se encuentra próximo a perder la capacidad de marchar se implementan ortesis rodilla-tobillo-pie (KAFO) y andadores / bastones canadienses para prolongar la deambulación. Ya en la fase no ambulatoria se indica el uso de silla de ruedas manual o motorizada, así como también se pueden utilizar férulas de mano - muñeca.
K2	Ortesis tobillo y pie (AFO) por la noche durante la fase ambulatoria y utilización también durante el día durante la fase no ambulatoria. En deambuladores tardíos bastones, andadores, estabilizadores de rodilla para prolongar la marcha y en la etapa no ambulatoria sillas de ruedas que son vitales para moverse.
K3	Ortesis tobillo-pie (AFO) de uso nocturno durante la fase ambulatoria cuidar el posicionamiento y luego cuando el paciente pierde la capacidad de marcha se comienzan a utilizar durante el día también. En deambuladores tardíos, próximos a perder la marcha y en deambuladores tempranos se implementan ortesis rodilla-tobillo-pie (KAFO), andadores/ bastones, estabilizadores de rodillas para lograr prolongar la marcha. En pacientes no deambuladores tardíos se indica el uso de silla de ruedas, tablas de transferencias, bipedestadores, férulas de mano-muñeca.
K4	Deambuladores: ortesis tobillo-pie (AFO) nocturnas. No deambuladores tempranos: ortesis tobillo-pie (AFO) nocturnas y diurnas, calipers o estabilizadores de rodillas y andador para dar pasos. No deambuladores tardíos: AFO diurnas, bipedestadores, silla de ruedas manual/motorizada
K5	Valvas cortas de uso nocturno mientras el niño deambula y cuando pierde la marcha también de uso diurno. Andadores y estabilizadores de rodilla para facilitar la marcha en la fase ambulatoria tardía / no ambulatoria temprana. En la fase no ambulatoria tardía se implementan bipedestadores, silla de ruedas, de traslado, posturales, tablas de transferencias, sillas de baño.

K6	Durante la fase ambulatoria se indica el uso nocturno de ortesis tobillo-pie (AFO),. Estas ortesis luego en la fase no ambulatoria se implementan también durante el día para un correcto posicionamiento y alineación articular. En no deambuladores tempranos se utilizan ortesis rodilla-tobillo-pie (KAFO), bastones canadienses/ andadores para prolongar la deambulación y lograr la bipedestación. En no deambuladores tardíos se indica silla de ruedas manual/motorizada, férulas para miembros superiores y adaptaciones en el hogar como silla para baño.
----	--

Nube de palabras N°18: Dispositivos ortopédicos utilizados y momento del tratamiento en el que se implementan



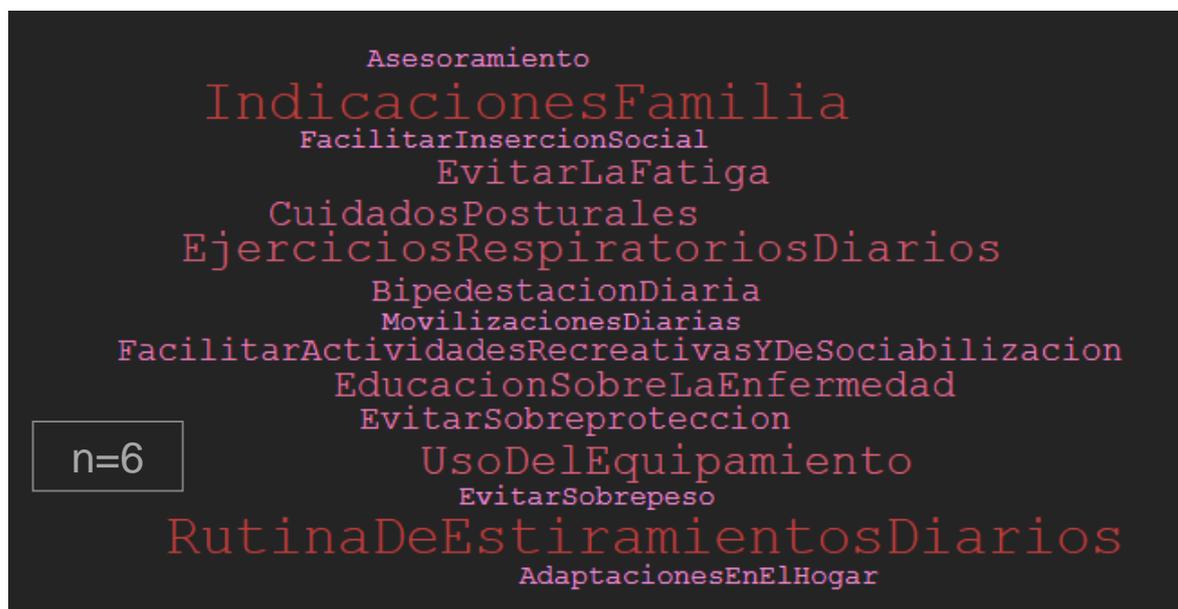
Fuente: Elaboración propia

En la nube de palabras N°18 los principales dispositivos ortopédicos que utilizan los kinesiólogos durante el tratamiento son las ortesis tobillo y pie (AFO) por la noche en la fase ambulatoria y también su uso diurno en la fase no ambulatoria, los bastones canadienses, las ortesis rodilla, tobillo y pie (KAFO), los estabilizadores de rodilla y andadores en pacientes no deambuladores tempranos para prolongar la marcha y los bipedestadores, tablas de transferencias, sillas de baño y adaptaciones en el hogar, férulas mano-muñeca y sillas de ruedas ya sea manual, motorizada, posturales, de traslado en pacientes no deambuladores tardíos.

En la pregunta N°13 se la importancia a cuáles son las indicaciones que se le dan la familia.

Indicaciones a la familia	
K1	Orientar sobre las generalidades de la evolución de la patología, entrenar en la realización de los ejercicios que se deben llevar a cabo en el hogar y en el uso del equipamiento prescrito, acompañar ante los desafíos que implica la misma, fortalecer los roles y evaluar la red de apoyo, facilitar la inserción con niños de su edad
K2	Las indicaciones son múltiples y de carácter permanentes e incluyen el entrenamiento y educación acerca de la rutina de estiramientos y ejercicios respiratorios a realizar en el hogar, así como también instruir en el uso del equipamiento y en los cuidados posturales
K3	Realización de estiramientos diarios y ejercicios respiratorios en el hogar. Asesoramiento acerca del uso del equipamiento y de las adaptaciones en la casa, así como también en las actividades que puede realizar el niño, evitando siempre la fatiga
K4	Se educa a la familia en el carácter progresivo, cuidados posturales para evitar deformidades, evitar la fatiga muscular, evitar el sobrepeso, propiciar actividades recreativas y socialización, elongación diaria, bipedestación diaria, ejercicios respiratorios diarios (según la etapa)
K5	Elongaciones y movilizaciones diarias. Uso del equipamiento para prevenir deformidades. Evitar la sobreprotección, mientras el niño pueda se lo debe incentivar para que lo haga. Educación acerca del carácter progresivo y la evolución de la enfermedad.
K6	Se educa y entrena a la familia para realizar en el hogar, estiramientos diarios, cuidados en el posicionamiento, ejercicios respiratorios, bipedestación terapéutica. Se capacita en el correcto uso del equipamiento y se asesora para que sea capaz de propiciar actividades recreativas y de sociabilización que pueda realizar el paciente, evitando la sobreprotección y la fatiga.

Nube de palabras N°19: Indicaciones a la familia



Fuente: Elaboración propia

La nube de palabras N°19 muestra que en lo referido a las indicaciones que se le da a la familia, los kinesiólogos hacen hincapié en el uso del equipamiento y adaptaciones para la casa, en la realización en el hogar de una rutina diaria de estiramientos, movilizaciones,

ejercicios respiratorios, cuidados posturales y bipedestación, así como también en la educación y asesoramiento para facilitar actividades recreativas y de sociabilización que contribuyan a la inserción social del niño/adolescente, resaltando la importancia de evitar la fatiga, la sobreprotección y el sobrepeso.

Por último, se interroga acerca la opinión que tiene el kinesiólogo sobre el rol de la familia como parte del tratamiento.

Opinión sobre el rol de la familia como parte del tratamiento	
K1	Es clave ya que es otro pilar del proceso de rehabilitación. Es importante el contacto equipo profesional / familia para acompañarlos a sostener el seguimiento de las terapias y prevenir el burn out (agotamiento)
K2	El rol que cumple la familia es central y sin la participación de la misma no hay éxito posible en la calidad de vida del paciente.
K3	La familia es una parte clave dentro del equipo de rehabilitación ya que es la encargada de generar condiciones favorables, tanto físicas como emocionales para promover el desarrollo integral del niño/adolescente, lo cual contribuye a la seguridad, autonomía e independencia del mismo y se traduce en una mejor calidad de vida.
K4	Tiene un rol importantísimo y muchas veces condiciona la calidad de vida del niño y adolescente. La familia detecta los cambios en el funcionamiento del niño, lleva adelante las acciones recomendadas por el equipo de rehabilitación, facilita la participación del niño en actividades educativas, recreativas, sociales y deportivas.
K5	Fundamental. Lo más importante junto con el paciente. Son niños y el éxito dependerá de que tan activa sea la participación de la familia y como se involucran en los tratamientos.
K6	La familia cumple un rol de vital importancia ya que a medida que progresa la enfermedad el paciente se vuelve cada más dependiente de su entorno para realizar las distintas funciones y además de ser la encargada de llevar a cabo las acciones indicadas por el equipo rehabilitador en su hogar y de detectar los cambios que van surgiendo con respecto a la funcionalidad del paciente

Nube de palabras N°20: Rol de la familia como parte del tratamiento



Fuente: Elaboración propia

En la nube de palabras N°20, se puede ver que todos los profesionales entrevistados consideran al rol de la familia como una parte clave/fundamental del tratamiento, ya que afirman que la familia es el sostén de las terapias y la que detecta los cambios que se presenta en el funcionamiento a medida que progresa la enfermedad, además de ser la encargada de generar las condiciones favorables que promuevan el desarrollo integral y contribuyan a brindarle la mejor calidad de vida posible al paciente, facilitando su participación, independencia y autonomía. Creen que sin la participación de la misma no hay éxito posible en el tratamiento y que es muy importante el contacto equipo profesional / familia.

Conclusión

Una vez realizado el estudio y analizado el trabajo de campo se posee la capacidad de responder a la problemática planteada en la presente investigación, la cual consiste en examinar los métodos de evaluación kinésica, técnicas y herramientas terapéuticas utilizadas por kinesiólogos en la rehabilitación de pacientes con DMD que asisten a un centro especializado en atención neurológica de la ciudad de Mar del Plata.

Con respecto a las estrategias terapéuticas implementadas para el manejo musculoesquelético los kinesiólogos mencionaron la realización de evaluaciones y estiramientos, así como también los cuidados posturales, la actividad aeróbica regulada, ejercicios de baja intensidad, el uso de equipamiento y dispositivos ortopédicos, la bipedestación terapéutica y la educación de la familia. Asimismo, resaltaron que las mismas se implementan para retrasar la aparición de contracturas, prevenir deformidades, mantener la activación muscular y así evitar la atrofia por desuso, promover la bipedestación y la marcha, facilitando la independencia del paciente.

Luego, la mayor parte de los profesionales entrevistados indicaron el empleo del Air-Stacking, las hiperinsuflaciones y la asistencia manual de la tos durante la fase no ambulatoria temprana, y la asistencia mecánica de la tos y la ventilación mecánica no invasiva en la fase no ambulatoria tardía como las técnicas y herramientas que utilizan para el manejo respiratorio del paciente con DMD. En cuanto a la frecuencia con la que se implementan coincidieron que es de 1 a 2 veces por día.

En relación a los métodos de evaluación de la fuerza muscular utilizados durante el proceso de rehabilitación, la mayoría de los kinesiólogos señaló el empleo Escala Daza-Lemes y en menor medida la Escala Medical Research Council y respecto a la frecuencia de implementación de las mismas manifestaron que la fuerza muscular se evalúa de forma regular.

Cuando se les pregunta por los métodos empleados para valorar la capacidad funcional, el 100% de los profesionales emplea la North Star Ambulatory Assessment durante la fase ambulatoria y un 50% utiliza los test cronometrados, mientras que en pacientes no deambuladores el 83,3% de la muestra emplea la Egen Klassifikation y el Performance of Upper Limb. En lo que concierne a la frecuencia con la que se implementan, concordaron en que es anual cuando el paciente deambula y semestral cuando se pierde la marcha.

Todos los kinesiólogos entrevistados utilizan la goniometría como el instrumento empleado para medir el rango articular de movimiento desde el inicio del tratamiento, haciendo hincapié en las articulaciones que primero se ven afectadas. Acerca de la frecuencia de uso, manifestaron que la misma es anual en la fase ambulatoria y semestral

en pacientes deambuladores tardíos, pero que a su vez se lleva a cabo cuando surge una necesidad específica como la prescripción de un dispositivo ortopédico.

En lo que respecta a los métodos de evaluación utilizados para valorar la función respiratoria, la mayor parte de los profesionales emplea la medición de la capacidad vital forzada de forma anual mientras el paciente deambula, y en pacientes no deambuladores suman la evaluación del pico flujo tosido, de la saturación de oxígeno y la presión inspiratoria y espiratoria máxima. En menor proporción, indicaron la valoración del pico flujo espirado, de la mecánica respiratoria y la realización de una polisomnografía en aquellos casos con mayor compromiso respiratorio.

Cuando se consulta acerca de los instrumentos empleados para evaluar la calidad de vida del paciente y la frecuencia cuando se implementan, se observó que el 100% de los kinesiólogos utiliza anualmente el Pediatric Quality of Life Inventory (PEDSQL) en pacientes niños y adolescentes, y el 50% implementa también el Cuestionario Individualizado sobre la calidad de vida neuromuscular (INQoL) en adultos.

Con respecto al trabajo interdisciplinario que realizan los kinesiólogos en conjunto con otros profesionales de la salud, frente a la atención de pacientes con DMD, los entrevistados coincidieron que el mismo involucra el acompañamiento y seguimiento para controlar el progreso de la enfermedad y detectar necesidades y cambios de forma oportuna, la prescripción de ayudas ortésicas, la realización de evaluaciones protocolizadas e interconsultas, el brindar devoluciones, el consenso de decisiones terapéuticas, el informar al paciente y a la familia y el contacto con otras instituciones.

Se observa que la totalidad de los kinesiólogos consultados mencionó como miembros del equipo interdisciplinario a neumonólogos, psicólogos, terapeutas ocupacionales y kinesiólogos, mientras que el 66,6% señaló la participación de trabajadores sociales, neurólogos, fisiatras y en menor proporción la de fonoaudiólogos, nutricionistas, psicopedagogos., enfermeros y profesores de educación física.

Respecto al rol que cumple kinesiólogo en el manejo de la DMD, el 100% de los entrevistados lo consideran de vital importancia ya que promueve el cuidado integral del paciente contribuyendo a mejorar su calidad de vida, a prevenir complicaciones y a mantener la funcionalidad, y es el encargado del manejo motor y respiratorio, así como también de la realización de evaluaciones, de la indicación de equipamiento y ayudas externas para el cuidado de estructuras y del acompañamiento y educación al paciente y a la familia.

Cuando se les pregunta por el papel que tienen los dispositivos ortopédicos durante el proceso rehabilitación, todos los kinesiólogos afirmaron que son fundamentales debido a que ayudan a controlar contracturas, a prevenir y retrasar deformidades, a prolongar la

marcha, a promover la participación e independencia, además de asistir la movilidad y facilitar la bipedestación, y en cuanto a las cuestiones que tienen en cuenta para su elección indicaron el estadio de la enfermedad en el que se encuentra el paciente, la accesibilidad, el entrenamiento para su uso, la funcionalidad y corporeidad del paciente y en menor proporción el contexto, la facilidad en su uso y el objetivo de la prescripción.

Los principales dispositivos ortopédicos que señalaron los kinesiólogos que utilizan durante el tratamiento son las ortesis tobillo y pie (AFO) por la noche en la fase ambulatoria y también su uso diurno en la fase no ambulatoria, los bastones canadienses, las ortesis rodilla, tobillo y pie (KAFO), los estabilizadores de rodilla y andadores en pacientes no deambuladores tempranos para prolongar la marcha y los bipedestadores y sillas de ruedas manual y/o motorizada.

En lo referido a las indicaciones que se le brinda a la familia, los profesionales hicieron hincapié en la realización en el hogar de estiramientos, movilizaciones, ejercicios respiratorios, cuidados posturales y bipedestación, así como también en la educación y asesoramiento en cuanto al uso del equipamiento y para facilitar actividades recreativas y de sociabilización.

La totalidad de los entrevistados resaltaron lo fundamental y clave que es el rol de la familia como parte del tratamiento, afirmando que es el sostén de las terapias y la encargada de generar las condiciones favorables que promuevan el desarrollo integral del paciente y que sin la participación de esta no hay éxito posible en el tratamiento.

En conclusión, existen múltiples instrumentos y métodos para evaluar la fuerza muscular, el rango articular, la capacidad funcional, la calidad de vida y la función respiratoria del paciente con DMD a lo largo del proceso de rehabilitación, de acuerdo a la fase de la enfermedad, así como también técnicas y herramientas terapéuticas, por lo que todos los profesionales coincidieron que el rol del kinesiólogo dentro del equipo interdisciplinario es muy importante ya que es el encargado de administrar de forma oportuna las mismas para poder identificar y atender a tiempo las necesidades que van surgiendo a medida que progresa la enfermedad, así como también el rol que lleva a cabo la familia como sostén de las terapias, para brindarle al paciente la mejor calidad de vida posible.

Por la presente investigación surgen nuevos interrogantes para investigaciones futuras:

¿Cómo se relaciona la evolución de pacientes con DMD con la participación familiar?

¿Cuáles son los principales factores que influyen en la adherencia al tratamiento kinésico en pacientes con DMD?

Bibliografía

- Álvarez-Leal, M., Hernández-Sifuentes, P. M. & Pérez-Zuno, J. A. (1994). Diagnóstico diferencial entre distrofia muscular de Becker y Duchenne. *Rev. medica Méx*, 130(6): 454-458. Recuperado de http://www.anmm.org.mx/bgmm/1864_2007/1994-130-6-454-458.pdf
- Andrews, J. G., Soim, A., Pandya, S., Westfield, C. P., Ciafaloni, E., Fox, D. J., Birnkrant, D. J., Cunniff, C. M., Sheehan, D. W., & Muscular Dystrophy Surveillance, Tracking, and Research Network (MD STARnet) (2016). Respiratory Care Received by Individuals With Duchenne Muscular Dystrophy From 2000 to 2011. *Respiratory care*, 61(10), 1349–1359. doi: 10.4187/respcare.04676
- Annexstad, E. J., Lund-Petersen, I. & Rasmussen, M. (2014). Duchenne muscular dystrophy. *Tidsskrift for den Norske laegeforening: tidsskrift for praktisk medicin, ny raekke*, 134(14), 1361–1364. doi:10.4045/tidsskr.13.0836
- Apkon, S. D., Alman, B., Birnkrant, D. J., Fitch, R., Lark, R., Mackenzie, W., Weidner, N., & Sussman, M. (2018). Orthopedic and Surgical Management of the Patient With Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatrics*, 142(2), S82-289. doi:10.1542/peds.2018.0333J
- Bach, J. R., Bianchi, C., Vidigal-Lopes, M., Turi, S., & Felisari, G. (2007). Lung inflation by glossopharyngeal breathing and “air stacking” in Duchenne muscular dystrophy. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation*, 86(4), 295-300. doi:10.1097/PHM.0b013e318038d1ce
- Baumgartner, M. & Argüello-Ruiz. (2008) Distrofia muscular de Duchenne (Revisión Bibliográfica). *Revista Médica de Costa Rica y Centroamerica*, 65(586) 315-318. Recuperado de <https://www.binasss.sa.cr/revistas/rmcc/586/art1.pdf>
- Birnkrant, D.J., Bushby, K.M., Amin, R.S., Bach, J.R., Benditt, J.O., Eagle, M., Finder, J.D., Kalra, M.S., Kissel, J.T., Koumbourlis, A.C. and Kravitz, R.M. (2010), The respiratory management of patients with duchenne muscular dystrophy: A DMD care considerations working group specialty article. *Pediatric Pulmonology*, 45(8), 739-748. doi: 10.1002/ppul.21254
- Burgos-Gonzalez, S. (2014). Tratamiento fisioterápico en la distrofia muscular de Duchenne. Recuperado de <http://uvadoc.uva.es/handle/10324/5769>
- Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D. J., Case, L. E., Clemens, P. R., Cripe, L., Kaul, A., Kinnett, K., McDonald, C., Pandya, S., Poysky, J., Shapiro, F., Tomezsko, J., Constantin, C., & DMD Care Considerations Working Group (2010). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet. Neurology*, 9(1), 77–93. doi:10.1016/S1474-4422(09)70271-6
- Camacho-Salas, A. (2014). Actualización Distrofia muscular de Duchenne. *Anales de Pediatría*, 12(2), 47-54. doi: 10.1016/S1696-2818(14)70168-4

- Camela, F., Gallucci, M., & Ricci, G. (2019). Cough and airway clearance in Duchenne muscular dystrophy. *Paediatric respiratory reviews*, 31, 35–39. doi:10.1016/j.prrv.2018.11.001
- Cammarata-Scalisi, F., Camacho, N., Alvarado, J. & Lacruz-Rengel, M. A. (2008). Distrofia muscular de Duchenne, presentación clínica. *Revista chilena de pediatría*, 79(5), 495-501. doi:10.4067/S0370-41062008000500007
- Caneiro-González, L., Espino-Otero, N., & Godoy-Pérez, G. (2017). Rehabilitación del paciente agudo con enfermedad de Duchenne. *Revista Cubana de Medicina Física y Rehabilitación*, 2(1), 59-65. Recuperado de <http://www.revrehabilitacion.sld.cu/index.php/reh/article/view/51>
- Case, L. E., Apkon, S. D., Eagle, M., Gulyas, A., Juel, L., Matthews, D., Newton, R. A., & Posselt, H. F. (2018). Rehabilitation Management of the Patient With Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatrics*, 142(2), S17–S33. doi:10.1542/peds.2018-0333D
- Castiglioni, C., Jofré, J., & Suarez, B. (2018). Enfermedades neuromusculares. Epidemiología y políticas de salud en Chile. *Revista Medica Clinica Las Condes*, 29(6), 594-598. doi:10.1016/j.rmcl.2018.09.003
- Chatwin, M., Toussaint, M., Gonçalves, M. R., Sheers, N., Mellies, U., Gonzales-Bermejo, J., Sancho, J., Fauroux, B., Andersen, T., Hov, B., Nygren-Bonnier, M., Lacombe, M., Pernet, K., Kampelmacher, M., Devaux, C., Kinnet, K., Sheehan, D., Rao, F., Villanova, M., Berlowitz, D., & Morrow, B. (2018). Airway clearance techniques in neuromuscular disorders: A state of the art review. *Respiratory Medicine*, 136, 98-110 doi:10.1016/j.rmed.2018.01.012
- Chaustre R., D. M. & Chona S., W. (2011). Distrofia muscular de Duchenne: Perspectivas desde la rehabilitación. *Revista Med*, 19(1), 37-44. Recuperado de http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0121-52562011000100005&lng=en&tlng=es.
- de Lattre, C., Payan, C., Vuillerot, C., Rippert, P., de Castro, D., Bérard, C., Poirot, I., & MFM-20 Study Group (2013). Motor function measure: validation of a short form for young children with neuromuscular diseases. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 94(11), 2218–2226. doi: 10.1016/j.apmr.2013.04.001
- Do, T. (2002). Orthopedic management of the muscular dystrophies. *Current opinion in pediatrics*, 14(1), 50–53. doi:10.1097/00008480-200202000-00009
- Escobar- Leaños, L. (2009). Rehabilitación de un paciente con la enfermedad de Duchenne en la clínica Ucebol de Santa Cruz de la Sierra. *Revistas Bolivianas*, 1(1), 31-44. Recuperado de

http://www.revistasbolivianas.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S8888-88882009000100006&lng=es&nrm=iso

- Escorcio, R., Voos, M.C., Joyce, Martini., Albuquerque, P.S., & Caromano, F.A. (2016). Functional Evaluation for Duchenne Muscular Dystrophy. AvidScience. *Muscular Dystrophy*. (2-28). Recuperado de <https://www.avidscience.com/wp-content/uploads/2016/05/MD-16-01.pdf>
- Extreia, J., Afonso, P., Rafael, M. & Rocha, S. (2014). Criança com hipertrofia gemelar e elevação das transaminases: relato de caso. *Revista Portuguesa de Medicina Geral e Familiar*, 30(6),398-401.Recuperado de http://www.scielo.mec.pt/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2182-51732014000600008&lng=en&tlng=.
- Fagoaga, J., Girabent-Farrés, M., Bagur-Calafat, C., Febrer, A., & Steffensen, B. F. (2013). Traducción y validación de la escala Egen Klassifikation para la población española: evaluación funcional para personas no ambulantes afectas de distrofia muscular de Duchenne y atrofia muscular espinal. *Revista de neurologia*, 56(11), 555–561. doi: 10.33588/rn.5611.2013106
- Fagoaga-Mata, J. (2016) Valoración de la funcionalidad y la calidad de vida de las personas afectas de enfermedades neuromusculares y de sus cuidadores principales en la población española. Recuperado de <http://hdl.handle.net/10803/385625>
- Febrer-Rotger, A., Medina-Cantillo, J., Rodríguez-Nieva, N., & Ventura-Gómez, N. (2009). Escoliosis en enfermedades neuromusculares infantiles. *Rehabilitación*, 43(6): 251-257 doi:10.1016/S0048-7120(09)72827-0
- Federación ASEM (2008) Guía de las Enfermedades Neuromusculares. Información y apoyo a las familias. Recuperado de: http://www.asem-esp.org/wp-content/uploads/2018/10/guia_enm_inf_apoyo_familias.pdf
- Fernandes, N. dos A., Troise, D. C., Fávero, F. M., Fontes, S. V., & Oliveira, A. S. B. (2012). A Importância das Órteses de Membros Inferiores na Distrofia Muscular de Duchenne. *Revista Neurociências*, 20(4), 584-587. doi:10.4181/RNC.2012.20.701.4p
- Finder, J. D., Birnkrant, D., Carl, J., Farber, H. J., Gozal, D., Iannaccone, S. T., Kovesi, T., Kravitz, R. M., Panitch, H., Schramm, C., Schroth, M., Sharma, G., Sievers, L., Silvestri, J. M., Sterni, L., & American Thoracic Society (2004). Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 170(4), 456–465. doi: 10.1164/rccm.200307-885ST
- Gamiz-Bermudez, F. (2020). Tratamiento de fisioterapia en el abordaje de la enfermedad de Duchenne. A propósito de un caso. Sanum: *Revista científico Sanitaria*, 4(3), 22-26. Recuperado de https://www.revistacientificasanum.com/pdf/sanum_v4_n3_a3.pdf

- Kravitz R. M. (2009). Airway clearance in Duchenne muscular dystrophy. *Pediatrics*, 123 Suppl 4, S231–S235. doi:10.1542/peds.2008-2952G
- LoMauro, A., D'Angelo M. G., & Aliverti, A. (2015). Assessment and management of respiratory function in patients with Duchenne muscular dystrophy: current and emerging options. *Therapeutics and clinical risk management*, 11, 1475-1488. doi:10.2147/TCRM.S55889
- López-Hernández, L. B., Vázquez-Cárdenas, N.A. & Luna-Padrón, E. (2009). Distrofia muscular de Duchenne: actualidad y perspectivas de tratamiento. *Revista de Neurología*, 49(7): 369-375. doi:10.33588/rn.4907.2009059
- Lu, Y., & Lue, Y. (2012). Strength and Functional Measurement for Patients with Muscular Dystrophy. En Madhuri, H. *Muscular Dystrophy*. (321-330) Recuperado de <http://www.intechopen.com/books/muscular-dystrophy/strength-decrease-pattern-and-functionalmeasurement-for-patients-with-muscular-dystroph>
- Lue, Y. J., Lin, R. F., Chen, S. S., & Lu, Y. M. (2009). Measurement of the functional status of patients with different types of muscular dystrophy. *The Kaohsiung journal of medical sciences*, 25(6), 325–333. doi: 10.1016/S1607-551X(09)70523-6
- Manzur, A. Y., Kinali, M., & Muntoni, F. (2008). Update on the management of Duchenne muscular dystrophy. *Archives of disease in childhood*, 93(11), 986–990. doi:10.1136/adc.2007.118141
- Marquez Frezza, R., Rizzo Nique da Silva, S., & Lemos Fagundez, S. (2005). Atualização do tratamento fisioterapêutico das distrofias musculares de Duchenne e de Becker. *Revista Brasileira em Promoção da Saúde*, 18(1), 41-49. Recuperado de: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=40818108>
- Martínez-Carrasco, C., Villa-Asensi, J. R., Luna-Paredes, M. C., Osona-Rodríguez de Torres, F. B., Peña-Zarza, J. A., Larramona-Carrera, H. & Costa-Colomer, J. (2014). Enfermedad neuromuscular: evaluación clínica y seguimiento desde el punto de vista neumológico. *Anales de Pediatría*, 81(4), 258.e1-258.e17. doi: 10.1016/j.anpedi.2014.02.024
- Martini, J., Hukuda, M. E., Caromano, F. A., Favero, F. M., Fu, C., & Voos, M. C. (2015). The clinical relevance of timed motor performance in children with Duchenne muscular dystrophy. *Physiotherapy theory and practice*, 31(3), 173–181. doi: 10.1590/0004-282X20130196
- Mateo-Lopez, M. (2018) Prolongación de la marcha en la distrofia muscular de Duchenne. Propuesta de intervención basada en el entorno y la familia. Recuperado de https://siidon.guttmann.com/files/tfm_maria_mateo_.pdf

- McDonald, C. M., Henricson, E. K., Han, J. J., Abresch, R. T., Nicorici, A., Atkinson, L., Elfring, G. L., Reha, A., & Miller, L. L. (2010). The 6-minute walk test in Duchenne/Becker muscular dystrophy: longitudinal observations. *Muscle & nerve*, 42(6), 966–974. doi: 10.1002/mus.21808
- McDonald, C.M. (1998). Limb Contractures in Progressive Neuromuscular Disease and the Role of Stretching, Orthotics, and Surgery. *Physical Medicine and Rehabilitation Clinics of North America*, 9(1), 187-211. doi:10.1016/S1047-9651(18)30286-9
- McKim, D. A., Katz, S. L., Barrowman, N., Ni, A., & LeBlanc, C. (2012). Lung volume recruitment slows pulmonary function decline in Duchenne muscular dystrophy. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 93(7), 1117–1122. oi:10.1016/j.apmr.2012.02.024
- Messina, S., & Vita, G. L. (2018). Clinical management of Duchenne muscular dystrophy: the state of the art. *Neurological sciences : official journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology*, 39(11), 1837–1845. doi:10.1007/s10072-018-3555-3
- Monges, M. S. & Arroyo, H. A. (2005). Distrofia muscular de Duchenne y Becker avances en el diagnóstico y tratamiento. *Medicina Infantil*, 12(3):240-246. Recuperado de https://www.medicinainfantil.org.ar/images/stories/volumen/2005/xii_3_240.pdf
- Morales, M., & Pavon, D. (2018). Funcion pulmonar en pacientes con Distrofia muscular de Duchenne. *Neumonologia Pediatrica*, 13(3), 96-100. Recuperado de https://www.neumologia-pediatrica.cl/wp-content/uploads/2018/10/2_funcion_pulmonar.pdf
- Nascimento-Osorio, A., Medina-Cantillo, J., Camacho-Salas, A., Madruga-Garrido, M. & Vilchez Padilla, J. (2019). Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne. *Revista Neurologia*, 34(7),469-481. doi:10.1016/j.nrl.2018.01.001
- Ortega, J. & Vázquez, N. (2019). Calidad de vida en enfermedades neuromusculares. Revisión bibliográfica. XI Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología. XXVI Jornadas de Investigación. XV Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR. I Encuentro de Investigación de Terapia Ocupacional. I Encuentro de Musicoterapia. Facultad de Psicología - Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires. Recuperado de <https://www.aacademica.org/000-111/699.pdf>
- Perez-Ferrer, A., Gredilla, E., de Vicente, J., Reinoso, F., Garcia, J. & Duran, P. (2005). Bloqueo motor completo con ropivacaína epidural en el postoperatorio de un paciente con distrofia muscular de Duchenne. *Revista de la Sociedad Española del Dolor*, 12(1),46-49. Recuperado de <http://scielo.isciii.es/pdf/dolor/v12n1/casoclinico.pdf>

- Pinchak, C., Salinas, P., Prado, F., Herrero, M., Giménez, G., García, C., Vito, E., & Bach, J. (2018). Actualización en el manejo respiratorio de pacientes con enfermedades neuromusculares. *Archivos de Pediatría del Uruguay*, 89(1), 40-51. doi: 10.31134/ap.89.1.8
- Pogorzelek-Guzman, L. (2018). Influencia de la Hidroterapia en Pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne. Revisión sistemática. Recuperado de <http://hdl.handle.net/10835/7177>
- Ricotti, V., Ridout, D. A., Pane, M., Main, M., Mayhew, A., Mercuri, E., Manzur, A. Y., Muntoni, F., & UK NorthStar Clinical Network (2016). The NorthStar Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy: considerations for the design of clinical trials. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 87(2), 149–155. doi:10.1136/jnnp-2014-309405
- Ronchetti, M. P., Slavsky, A., Leal, J., Diaz, S., Alonso, B., Garrido, J., Kessler, K., & Selandari, J. (2011). Descripción del caso presentado en el número anterior: Distrofia muscular de Duchenne. *Archivos argentinos de pediatría*, 109(5), 453-454. doi:10.5546/aap.2011.453
- Silva, C. T., Fonseca, D. J., Mateus, H., Contreras, N., & Restrepo, C. M. (2005). Distrofia muscular de Duchenne y Becker: Una visión molecular. *Acta Medica Colombiana*, 30(3), 112-116. Recuperado de http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-24482005000300005&lng=en&tlng=es.
- Sociedad Argentina de Pediatría. (2014) Consenso de cuidados respiratorios en enfermedades neuromusculares en niños. *Arch Argent Pediatr*, 112(5):476-477. doi: 10.5546/aap.2014.476
- Stanger, M. (2008). Orthopedic Management. En Tecklin, S. J. *Pediatric Physical Therapy*. (419-420). Baltimore, Estados Unidos: Lippincott Williams & Wilkins.
- Steffensen, B., Hyde, S., Lyager, S., & Mattsson, E. (2001). Validity of the EK scale: a functional assessment of non-ambulatory individuals with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy. *Physiotherapy research international : the journal for researchers and clinicians in physical therapy*, 6(3), 119–134. doi: 10.1002/pri.221
- Stevens, P. (2006). Lower Limb Orthotic Management of Duchenne Muscular Dystrophy: A Literature Review. *JPO Journal of Prosthetics and Orthotics*, 18(4), 111-119. Recuperado de https://journals.lww.com/jpojournal/Fulltext/2006/10000/Lower_Limb_Orthotic_Management_of_Duchenne.5.aspx
- Suthar, R., & Sankhyan, N. (2018) Duchenne Muscular Dystrophy: A Practice Update. *Indian Journal of Pediatrics*, 85, 276–281. doi: 10.1007/s12098-017-2397-y
- Torres-Castro, R., Monge, G., Vera, R., Puppo, H., Cespedes, J., & Vilaro, J. (2014). Estrategias terapéuticas para aumentar la eficacia de la tos en pacientes con enfermedades

neuromusculares. *Rev Med Chile*, 142, 238-245. Recuperado de <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rmc/v142n2/art13.pdf>

Toussaint, M., Chatwin, M., & Soudon, P. (2007). Review Article: Mechanical ventilation in Duchenne patients with chronic respiratory insufficiency: clinical implications of 20 years published experience. *Chronic Respiratory Disease*, 4(3), 167-177.

doi:10.1177/1479972307080697

- Tsuda, T. (2018). Clinical Manifestations and Overall Management Strategies for Duchenne Muscular Dystrophy. *Methods in Molecular Biology*, 1687, 19-28. doi:10.1007/978-1-4939-7374-3_2
- Valdebenito, R., & Ruiz, D. (2014). Aspectos relevantes en la rehabilitación de los niños con enfermedades neuromusculares. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 25(2), 295-305. doi:10.1016/S0716-8640(14)70041-0
- Viñet Espinosa, L. (2018). Distrofia muscular de Duchenne. A propósito de un caso. *Panorama. Cuba Y Salud*, 13(2), 119-122. Recuperado de <http://www.revpanorama.sld.cu/index.php/panorama/article/view/119-122>
- Vuillerot, C., Girardot, F., Payan, C., Fermanian, J., Iwaz, J., De Lattre, C., & Berard, C. (2010). Monitoring changes and predicting loss of ambulation in Duchenne muscular dystrophy with the Motor Function Measure. *Developmental medicine and child neurology*, 52(1), 60–65. doi: 10.1111/j.1469-8749.2009.03316.x
- Wagner, K. R., Lechtzin, N., & Judge, D. P. (2006) Current treatment of adult duchenne muscular dystrophy. *BBA - Molecular Basis of Disease*, 1772(2), 229-237. doi:10.1016/j.bbadis.2006.06.00
- Yiu, E. M. & Kornberg, A. J. (2015). Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Paediatrics and Child Health*, 51(8), 759-764. doi:10.1111/jpc.1



Métodos de evaluación y tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne

La distrofia muscular de Duchenne es una de las enfermedades neuromusculares más frecuentes en la infancia y se caracteriza por una debilidad muscular progresiva. En la actualidad no se ha podido encontrar una cura para la misma, sin embargo, a partir de los avances que se han dado en los últimos años en torno a posibles tratamientos, ha aumentado la esperanza y calidad de vida de los pacientes.

Objetivo general: Examinar los métodos de evaluación kinésica, técnicas y herramientas terapéuticas utilizadas por kinesiólogos en la rehabilitación de pacientes con DMD que asisten a un centro especializado en atención neurológica de la ciudad de Mar del Plata en 2020.

Métodos y Materiales: Se realizó una investigación descriptiva, no experimental y transversal, que se desarrolla como un estudio de caso. Se entrevistó a 6 kinesiólogos que atienden pacientes con distrofia muscular de Duchenne en un centro especializado en atención neurológica de la ciudad de Mar del Plata.

Resultados: Las principales estrategias terapéuticas utilizadas en el manejo musculoesquelético son los estiramientos, la actividad aeróbica regulada, los cuidados posturales y el uso de equipamiento. Las técnicas y herramientas más utilizadas para el manejo respiratorio son el air-stacking, la asistencia manual y mecánica de la tos y la ventilación mecánica no invasiva. La mayor parte de los kinesiólogos utiliza la Escala Daza-Lemes para el método de evaluación para valorar la fuerza muscular. El 100% de los entrevistados utiliza la North Star Ambulatory Assessment para evaluar la capacidad funcional durante la etapa ambulatoria. En la totalidad de los casos se emplea la goniometría como el instrumento para medir el rango articular de movimiento. Para evaluar la calidad de vida, el 100% de los kinesiólogos implementa el Pediatric Quality of Life Inventory. (PEDSQL).

ESTRATEGIAS TERAPEUTICAS PARA EL MANEJO MUSCULOESQUELETICO

Evitar la atrofia por desuso
Educativa a la familia Evitar la fatiga
Mantener la activación muscular
Cuidados posturales
Equipamiento
Facilitar la independencia
Bipedestación terapéutica
Actividad aeróbica regulada
Dispositivos ortopédicos
Estiramientos
Retrasar la aparición de contracturas
Prevenir deformidades
Elongaciones
Ejercicios de baja intensidad
Promover la bipedestación y la marcha
Evaluaciones

n=6

Conclusión: Existen múltiples métodos para evaluar al paciente con DMD, así como también técnicas y herramientas terapéuticas, por lo que todos los profesionales coinciden que el rol del kinesiólogo dentro del equipo interdisciplinario es muy importante al ser el encargado de administrar de forma oportuna las mismas para poder identificar y atender a tiempo las necesidades que van surgiendo a medida que progresa la enfermedad, así como también el rol que lleva a cabo la familia como sostén de las terapias, para brindarle al paciente la mejor calidad de vida posible.



**Métodos de evaluación y tratamiento de
la distrofia muscular de Duchenne**

**Tesis de Licenciatura
Antonella Poó**