



TRABAJO INTEGRADOR FINAL

INTERVENCIÓN KINESICA EN LA ENFERMEDAD DE DUCHENNE Y SU TRATAMIENTO KINEFILACTICO EN NIÑOS MENORES DE 15 AÑOS EN UNA REVISIÓN BIBLIOGRAFICA EN LATINOAMERICA

ALUMNA: BENAVENTE MICAELA

TUTOR: BELEN MARIA QUESADA

AREA: KINESIOLOGIA PEDIATRICA Y NEUROLOGICA

TIPO DE TRABAJO: REVISIÓN BIBLIOGRAFICA

FECHA: 22/4/2022

<https://www.google.com/url?sa=i&url=https%3A%2F%2Fneuropediatra.org%2F2019%2F10%2F07%2Fdistrofia-muscular-de-duchenne%2F&psi=AOvVaw2CBfQDZQWdtSub3KcMCOdc&ust=1650729562699000&source=images&CD=vfe&ved=0CAwQjRxqFwoTCiCvvaGEqPcCFQAAAAAdAAA AABAD>

AGRADECIMIENTOS

Gracias mamá, papá, abu betty por estar al pie del cañón, en cada crisis mía o necesidad y que nunca me falte nada.

Mis hermanos, Clau y Caro, y el resto de mi familia por entenderme, apoyarme y escucharme siempre que no me ponía de acuerdo con mamá o papá.

A coco, que sin el mis días en mardel y mis findes de estudio no hubieran sido igual de calentitos si vos no te la pasabas durmiendo en mis piernas y escuchándome repetir.

A mis amigos, por impulsarme, escucharme, nunca dejarme bajar los brazos y ser la mejor cura para cualquier inconveniente.

Por último, pero no menos importante, a mis profes, que me impulsaron a ser mejor persona y profesional.

Muchas gracias por todos estos años.

INDICE

INTRODUCCION:	5
JUSTIFICACION	9
PROBLEMA DE INVESTIGACION:	12
DISEÑO METODOLOGICO	12
REVISION BIBLIOGRAFICA	15
CAPITULO 1: DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD) Y DE BECKER:	30
CAPITULO 2: INTERVENCION KINESICA Y KINEFILACTICA	43
CONCLUSION	55
Bibliografia:	58
Bibliografia complementaria:	59

INTRODUCCION

INTRODUCCION:

Los trastornos neuromusculares constituyen un grupo de enfermedades que afectan cualquiera de los componentes de la unidad motora, es decir, la unidad funcional constituida por el cuerpo de la motoneurona del asta anterior de la médula espinal, su axón (nervio periférico) y todas las fibras musculares inervadas por esta motoneurona. En algunos cuadros, además del compromiso de la unidad motora existe compromiso de otros tejidos (cerebro, corazón, etc.) por lo que muchos de estos trastornos son considerados actualmente “multisistémicos”.

Las **distrofias musculares** son un tipo de miopatías primarias, la mayoría de etiología genética, con una presentación clínica e historia natural diversas. Usualmente son producidas por la pérdida de función de una proteína que puede hacer parte de la matriz extracelular, membrana plasmática o membrana nuclear. Esto genera un proceso de degeneración y regeneración de la fibra muscular que produce necrosis, inflamación y reemplazo de fibras musculares por tejido adiposo.

“La primera manifestación clínica puede ser un retraso en el desarrollo psicomotor, retrasando la adquisición de la marcha independiente; posteriormente dificultad para correr, subir escalas y saltar debido a la gran debilidad muscular proximal, la que se evidencia con una maniobra de Gowers positiva. Este signo asociado a una hipertrofia de gemelos, es orientador al diagnóstico. Puede existir una disfunción cognitiva no progresiva, dada la presencia de distrofina en el cerebro. El retardo mental leve se ve en 1/3 de los pacientes. En algunos casos se puede observar un retraso en el lenguaje.”(Valdebenito,2014)¹

“Su sintomatología es variada, aunque comúnmente todas las distrofias musculares son caracterizadas por generar debilidad muscular progresiva y afectar principalmente el músculo estriado en diferentes distribuciones, dependiendo del tipo de distrofia.”(Guerra,2019)²

La **distrofia muscular de Duchenne** (DMD) es una enfermedad de herencia recesiva ligada al cromosoma X que afecta a uno de cada 3500 varones nacidos vivos.

¹ Valdebenito V. rebeca, Ruiz R. Delia. aspectos relevantes en la rehabilitación de los niños con enfermedades neuromusculares.2014

² Guerra M., Suárez F. Garcia R., Ayala P., Distrofia Muscular de Duchenne/Becker. Pediatr. 2019.

Esta es una enfermedad discapacitante que se caracteriza por un deterioro progresivo de los músculos, y en las etapas avanzadas de la enfermedad se presentan generalmente complicaciones cardiorespiratorias que son las causas principales que ocasionan la muerte al paciente.

Estas distrofias musculares se caracterizan por una disminución o falta de efectividad de la proteína **distrofina**. Dicha proteína, no sólo se encuentra en el músculo estriado, también en el cerebro, el miocardio y la retina. Por lo tanto, además de la afectación a nivel muscular, es posible que haya una afectación a nivel cognitivo, cardíaco y visual.

“ En un músculo sano, la distrofina está vinculada con la membrana plasmática y se encarga de mantener en reposo el potencial de la misma; de esta forma se permite la despolarización necesaria para la contracción muscular, es decir, es imprescindible para el complejo actina-miosina. Las membranas plasmáticas de los individuos que padecen distrofia muscular se ven afectadas cuando existe una contracción excéntrica de la musculatura, lo que conduce a una pérdida de fuerza, a la retracción de los tendones y, en última instancia, a la deformidad de las articulaciones”. (Romero,2017)³

Dado que muchos de estos trastornos son causa de discapacidad progresiva en el niño, el **diagnóstico oportuno** es fundamental. Las herramientas más importantes en su estudio son la anamnesis y el examen clínico completo y detallado.

La **sintomatología** clínica de la enfermedad es variable, los pacientes pueden tener inicialmente retraso del desarrollo psicomotor y debilidad muscular progresiva de predominio proximal, lo que les genera dificultad para caminar, correr o levantarse y que progresa hasta generar pérdida de la capacidad de caminar y por la que deben recurrir al uso de silla de ruedas antes de la adolescencia, aproximadamente alrededor de los 13 años. Además, pueden mostrar complicaciones cardíacas, respiratorias y cognitivas no progresivas. Tiene un espectro de severidad variable, la forma leve y que inicia de manera más tardía es la llamada Distrofia Muscular de Becker (1/2000 niños/as), hay una forma intermedia o fenotipo intermedio y la más severa es la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD/B).

*“Desde el punto de vista de la **rehabilitación**, cuyo objetivo es retrasar la progresión de la enfermedad, se han venido desarrollado una serie de estrategias de tratamiento y manejo que involucran grupos multidisciplinarios; éstas van desde trabajo en gimnasio con terapeutas para estiramientos hasta prescripción de sillas de*

³ Romero Merchán R. Influencia en la mejora de calidad de vida del protocolo de Halliwick frente a la terapia convencional en niños con distrofia muscular de Duchenne y Becker. 2017

ruedas y formulación de ventilación mecánica no invasiva, que si bien se sabe no modifican las bases genéticas de la enfermedad, sí mejoran de forma importante la independencia del paciente, facilitan los cuidados por parte de la familia y los cuidadores y permiten una mejor calidad de vida.”(Chaustre,2011)⁴.

“Los pacientes con patología neuromuscular experimentan alteración del rendimiento físico y baja capacidad de ejercicio dinámico, caracterizado por menores niveles de consumo de oxígeno (VO₂), gasto cardíaco y ventilación durante el ejercicio submáximo” (Rodríguez, 2013)⁵

⁴ Diego m.Chaustre,R.Md. Y Willington Chona S.Md. Distrofia muscular de duchenne. Perspectivas desde la rehabilitación.2011

⁵ Rodriguez N., Ivan; Fuentes S. Claudia, Rivas, Carla.Rehabilitación respiratoria en el paciente neuromuscular:efectos sobre la tolerancia al ejercicio y musculatura respiratoria. 2013

JUSTIFICACION

JUSTIFICACION

La siguiente revisión bibliográfica se ha enfocado en investigar los métodos diagnósticos tanto clínicos como kinésicos brindados por la bibliografía, además de las técnicas kinésicas y kinefilacticas con el objetivo de prevenir y ralentizar las progresiones de la enfermedad, enfocado en un tratamiento con un equipo multidisciplinario para abordar al paciente de una manera integral junto con su familia y que estos tengan una mejor calidad de vida.

Las opiniones suelen ser variadas a la hora de plantear un tratamiento, ya que no existe cura. En el siguiente trabajo se nombraran algunas sugerencias y objetivos a la hora de abordar a un paciente con Distrofia muscular de Duchenne.

“A pesar de que se han realizado numerosos ensayos clínicos, aún no se ha hallado un tratamiento curativo para esta enfermedad. Cabe destacar, además, que siguen existiendo debates en cuanto a diferentes aspectos relacionados con la DMD y la DMB. Por otra parte, cabe señalar que, aún no se ha alcanzado un consenso sobre la aplicación de corticoides, sobre el tipo de ejercicios que deben realizar los niños con distrofia muscular o parámetros de los mismos, como puede ser la intensidad del ejercicio que deben realizar. Lo mismo ocurre con otros aspectos como el impacto que supone realizar una intervención quirúrgica o inmovilizar a los niños.” (Romero,2017)⁶

“Los pacientes que padecen alguna enfermedad rara, en este caso la DMD, tienen un alto riesgo de desarrollar complicaciones pulmonares importantes, por lo que la Fisioterapia Respiratoria puede ser una eficaz herramienta para cambiar completamente su esperanza y calidad de vida.”(Ramos,2017)⁷Por lo citado anteriormente es por lo que al final del trabajo nombro algunas de las técnicas de higiene bronquial más comunes en DMD, además de las formas de prevenir la progresión de la escoliosis y la cirugía de columna o las complicaciones cardiacas y respiratorias que acarrea “Si bien los estudios son escasos y restringidos a pequeños grupos de pacientes; el entrenamiento muscular inspiratorio protocolizado, con válvulas de umbral regulables, aumenta la fuerza y resistencia en pacientes portadores de ENM” (Prado,2015)⁸

⁶ No hay bibliografía suficiente sobre los tratamientos realizados en agua para niños con DMD o DMB, a pesar de que se ha observado un impacto positivo en otro tipo de patologías como es la parálisis cerebral.

⁷ Agenjo Ramos, Jessika Cristina Fisioterapia Respiratoria en la enfermedad neuromuscular. Distrofia de Duchenne. 2017.

⁸ Prado , Francisco , Salinas, Pamela; Zenteno. Recomendaciones para los cuidados respiratorios del niño y adolescente con enfermedades neuromusculares. 2015

“al estado evolutivo de la enfermedad, tanto los pacientes como sus familiares deben empoderarse en los cuidados relacionados con la enfermedad, por lo tanto, deben ser instruidos sobre temas referidos a la historia natural de la enfermedad, estilos de vida saludables, reconocimiento de exacerbaciones y planes de contingencia; además del manejo básico de interurrencias respiratorias, no respiratorias, transición a la adultez y autovalencia.” (Prado,2015)

DISEÑO METODOLÓGICO

PROBLEMA DE INVESTIGACION:

OBJETIVO GENERAL: Analizar la intervención kinésica en la enfermedad de duchenne y su tratamiento kinefilactico en menores de 15 años en una revisión bibliografía

OBJETIVOS ESPECIFICOS:

- ✓ Revisar cuales son los métodos diagnósticos considerados por la bibliografía para determinar la enfermedad
- ✓ Identificar los tipos de tratamientos descriptos
- ✓ Investigar las consecuencias del uso temprano y prolongado de la silla de ruedas

DISEÑO METODOLOGICO

Se llevó a cabo una revisión bibliográfica de la literatura científica existente sobre el objeto de estudio a través de las siguientes bases de datos electrónicas de Ciencias de la Salud en el periodo de tiempo comprendido entre marzo de 2022 y mayo de 2023 de los correspondientes: google academico, Pubmed, Neurologia.com,. Los criterios de inclusión fueron: artículos científicos que abordan el diagnostico y tratamiento mediante procedimientos de Fisioterapia en pacientes con DMD. Atendiendo a los criterios de inclusión se realizó una preselección de las publicaciones que se adecuaban al objeto de la investigación . Se incluye bibliografía de antigüedad no superior a 10 años y en los idiomas español, inglés, portugués. La estrategia de búsqueda incluyo descriptores como “diagnostico”, “fisioterapia”, “motora”, “distrofia”, “duchenne”, “physiotherapy”, “physicila”, “therapy”, “respiratory”, “dystrophy”, “calidad de vida”.

Palabras clave/ Articulos	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
DISTROFIA MUSCULAR					+	+				
DMD	+	+	+			+		+	+	+
DISTROFINA	+		+	+				+	+	

DIAGNOSTICO				+		+		+		
REHABILITACION	+									
CALIDAD DE VIDA					+					
GENETICA/TERAPIA GENETICA			+			+		+		

REVISION BIBLIOGRAFICA

REVISION BIBLIOGRAFICA

Enfermedades Neuromusculares en Pediatría

TIPO DE INVESTIGACION: científica AÑO: 2005

RESUMEN: Las enfermedades neuromusculares (ENM) son causa frecuente de morbilidad pediátrica, con una amplia variedad de motivos de consulta, lo que dificulta en ocasiones la aproximación diagnóstica inicial. Dado que muchos de estos trastornos son causa de discapacidad progresiva en el niño, el diagnóstico oportuno es fundamental. Las herramientas más importantes en su estudio son la anamnesis y el examen clínico completo y detallado. Este abordaje eminentemente clínico permite establecer un diagnóstico sindromático, orientar hacia cuadros específicos más probables y dirigir el estudio de laboratorio. El laboratorio neuromuscular incluye una serie de exámenes que ayudan a la identificación de estos cuadros y al diagnóstico diferencial entre fenotipos comunes. Sin embargo su indicación debe ser hecha por el especialista considerando utilidad y limitaciones. Los objetivos del estudio diagnóstico son: establecer un consejo genético, definir el pronóstico aproximado, según las posibilidades terapéuticas disponibles a nivel mundial, y establecer un plan de tratamiento actualizado, orientado a mantener función, prevenir complicaciones y mejorar calidad de vida. Igualmente importante es identificar cuadros que tienen tratamiento específico y que de no tratarse tendrían consecuencias deletéreas en el desarrollo y función motora del niño. PALABRAS CLAVE: children- neuromuscular disorders, myopathy, neuropathy, hypotonia. FUENTE DE INFORMACION: secundaria MOTOR DE BUSQUEDA: pubmed

Distrofia Muscular de Duchenne/Becker

TIPO DE INVESTIGACION: científica

AÑO: 2018

RESUMEN: Las distrofias musculares son un tipo de miopatías, en su mayoría de etiología genética, caracterizadas por generar debilidad muscular progresiva. Dentro de las distrofias musculares, la Distrofia Muscular de Duchenne/Becker (DMD/B) es la más frecuente. Se produce por variaciones genéticas en el gen DMD, conduciendo a la ausencia o deficiencia de la proteína distrofina. Tema: la distrofina es una proteína que hace parte de un complejo. En ausencia de la proteína, se generan unos mecanismos a nivel intracelular que conducen a la degeneración de la fibra

muscular. Tiene un espectro clínico variable, siendo la forma menos severa y de inicio más tardío considerada como Distrofia Muscular de Becker en comparación con la Distrofia Muscular de Duchenne de inicio temprano y de mayor severidad. Sin embargo, en algunos casos no es tan fácil su clasificación de esta manera. La DMD/B no tiene un tratamiento curativo y en la actualidad los tratamientos son enfocados hacia el alivio sintomático y manejo de complicaciones. Se han desarrollado recientemente nuevas terapias que apuntan fundamentalmente a la corrección del defecto molecular en el gen DMD/B al inducir la expresión de una proteína funcional o semifuncional. Conclusiones: la DMD/B es el tipo de distrofia muscular más frecuente y más severa, que genera gran discapacidad y con un pronóstico de vida corto. El diagnóstico temprano es fundamental para la instauración del manejo, que debe ser multidisciplinario, con el objetivo de retrasar el inicio de la pérdida de funcionalidad muscular y pérdida de la marcha. PALABRAS CLAVE: Distrofia Muscular de Duchenne, Distrofina, Secuenciación de Nucleótidos, Mutación.

FUENTE: Primaria

MOTOR DE BUSQUEDA: Google académico

Técnicas diagnósticas descritas en el estudio de la distrofia muscular de Duchenne/Becker

TIPO DE INVESTIGACION: descriptiva

AÑO:2002

RESUMEN: La distrofia muscular de Duchenne/Becker (DMD/B) es una de las miopatías hereditarias más graves, con una incidencia de un caso por cada 3.500 varones nacidos vivos [1]. Se caracteriza por una degeneración de las fibras musculares, que provoca invalidez en la primera década de vida y, luego, la muerte por fallos respiratorios o cardíacos [2]. Presenta un patrón de herencia recesivo ligado al sexo [3]. El gen responsable de la enfermedad se conoce como DMD y se localiza en el brazo corto del cromosoma X, en la región Xp21.1-21.3 [4]. Durante muchos años se han desarrollado diferentes técnicas moleculares que han permitido

Página

el estudio de la enfermedad de una manera más rápida y certera, contribuyendo así a mejorar la calidad de vida de estos pacientes y de las familias portadoras de aquella.

En este trabajo tratamos de resumir algunas de las técnicas más utilizadas en el diagnóstico de la DMD.

PALABRAS CLAVE: Diagnosis. DMD gene. Duchenne muscular dystrophy.

Dystrophin. Molecular techniques. Polymerase chain reaction

FUENTE DE INFORMACION: secundaria MOTOR DE BUSQUEDA: pubmed

Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de

Duchenne

TIPO DE INVESTIGACION: descriptiva

AÑO:2019

RESUMEN: La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es la miopatía más frecuente en niños, ~ con una prevalencia mundial de aproximadamente 0,5 por cada 10.000 varones. Se caracteriza por una debilidad muscular progresiva al inicio de la infancia con aparición posterior de complicaciones musculoesqueléticas, respiratorias y cardíacas que ocasionan discapacidad, dependencia y muerte prematura. Actualmente su tratamiento se fundamenta en medidas sintomáticas multidisciplinares que han modificado favorablemente el curso de la enfermedad, por lo que resulta crucial establecer unas directrices

claras y actualizadas que permitan tanto una detección temprana de la enfermedad como un adecuado tratamiento y seguimiento de sus posibles complicaciones.

Desarrollo: Con el fin de obtener una visión general de los aspectos abordados por las guías actuales y detectar aquellos en los que todavía no existe un consenso y su abordaje sea relevante, se realizó una revisión de la literatura en la base de datos biomédicas de los últimos 10 años. ~ El grado de evidencia y el nivel de recomendación de la información obtenida se clasificaron y ordenaron de acuerdo con los criterios de la American Academy of Neurology (AAN).

PALABRAS CLAVE: Duchenne; Consenso; Manejo;
Multidisciplinar;

Individualizado; Terapia génica

FUENTE: secundaria

MOTOR DE BUSQUEDA: pubmed

Tardanza en el diagnóstico de la Distrofia Muscular de Duchenne en Chile.

TIPO DE INVESTIGACION: Estudio de caso

AÑO: 2014

RESUMEN: La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es la enfermedad neuromuscular más frecuente en niños. Dada la importancia del diagnóstico precoz se analizaron características clínicas y de laboratorio de una serie de 61 niños con DMD, a fin de determinar causas de retardo diagnóstico. Los síntomas se iniciaron en promedio a los 18 meses. Los padres consultaron alrededor de los 3 años, diagnosticándose en promedio a los 5,7 años; con sólo un 15 % dentro de los primeros cuatro años de edad. Tras la primera consulta sólo el 20% fue referido adecuadamente a especialista y el resto fue manejado principalmente como pie plano. No obstante su alta frecuencia, la falta de reconocimiento de síntomas inespecíficos como retardo en la marcha autónoma (50% de los casos) y caídas frecuentes como formas de presentación, constituye probablemente la causa más importante de retardo en el diagnóstico. Se recomienda evaluación y estudio de creatinfosfokinasa (CPK) en todo niño hombre que no camine a los 18 meses.

PALABRAS CLAVE: Duchenne dystrophy- muscular dystrophy- geneticsdiagnostic delay

FUENTE: primaria

MOTOR DE BUSQUEDA: pubmed

Influencia en la mejora de calidad de vida del protocolo de Halliwick frente a la terapia convencional en niños con distrofia muscular de Duchenne y

Becker.

TIPO DE INVESTIGACION: experimental

AÑO: 2017

RESUMEN: La DMD es una de las distrofias musculares más graves. A pesar de que la DMB es una versión menos agresiva, ambas tienen un gran impacto sobre la vida de los individuos que la padecen. La gran limitación funcional que caracteriza estas

patologías afecta gravemente a su calidad de vida, además de suponer una muerte precoz, en torno a los 30 años. Según los estudios desarrollados, el momento en el que los niños afectados pierden la capacidad de deambular es crucial, ya que supone un gran declive durante el desarrollo de la enfermedad. De ahí la importancia del consumo de corticoides, que prolonga la etapa deambulatoria. A pesar de haberse demostrado los beneficios de la terapia acuática tanto a nivel físico como psicológico, ninguno ha realizado una medición de la funcionalidad para observar el impacto que supone en la calidad de vida la incorporación de la terapia acuática a la habitual en seco.

PALABRAS CLAVE: Distrofia muscular, Halliwick, calidad de vida.

FUENTE: Primaria

MOTOR DE BUSQUEDA: pubmed

Distrofia muscular de Duchenne: del diagnóstico a la terapia

TIPO DE INVESTIGACION: descriptiva

AÑO: 2015

RESUMEN: La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es un trastorno neuromuscular hereditario ligado al cromosoma X debido a mutaciones en el gen de la distrofina. Se caracteriza por debilidad muscular progresiva y atrofia debido a la ausencia de la proteína distrofina que provoca la degeneración del músculo esquelético y cardíaco. El diagnóstico molecular de la DMD implica un análisis de deleciones/duplicaciones realizado mediante una técnica cuantitativa como la hibridación genómica comparativa basada en micromatrices (array-CGH), el ensayo de sonda de ligadura múltiple MLPA. Dado que los métodos tradicionales para la detección de mutaciones puntuales y otras variantes de secuencia requieren un alto costo y consumen mucho tiempo, especialmente para un gen grande como la en una herramienta útil disponible para el diagnóstico clínico. El gen de la distrofina es grande y está finamente regulado en términos de expresión tisular, y el procesamiento y la edición del ARN incluyen una variedad de procesos ajustados.

En la actualidad, no existen tratamientos efectivos y los esteroides son los únicos fármacos completamente aprobados utilizados en la

terapia de DMD capaces de retardar la progresión de la enfermedad. En los últimos años, se ha estudiado una variedad cada vez mayor de estrategias como un posible

enfoque terapéutico destinado a restaurar la producción de distrofina y preservar la masa muscular, mejorando el fenotipo DMD. El ARN es el objetivo más estudiado para el desarrollo de estrategias clínicas y los oligonucleótidos antisentido (AON) son las moléculas más utilizadas para la modulación del ARN. La identificación del sistema de entrega para mejorar la eficacia y reducir la toxicidad de AON es el objetivo principal en esta área y los nanomateriales son un modelo muy prometedor como vectores de moléculas de ADN/ARN.

PALABRAS CLAVE: distrofina; diagnóstico molecular; oligonucleótidos antisentido; entrega antisentido;

FUENTE: Primaria

MOTOR DE BUSQUEDA: pubmed

Estrategias Terapéuticas para Duchenne Muscular

Distrofia: una actualización

TIPO DE INVESTIGACION: descriptiva

AÑO: 2020

RESUMEN: Los trastornos neuromusculares abarcan un grupo heterogéneo de condiciones que alteran la función de los músculos, las neuronas motoras, los nervios periféricos y las uniones neuromusculares. Siendo el tipo de distrofia muscular más común y más grave, la distrofia muscular de Duchenne (DMD), es causada por mutaciones en el gen de la distrofina ligada al cromosoma X. La pérdida de la proteína distrofina provoca daño recurrente en las miofibras, inflamación crónica, fibrosis progresiva y disfunción de las células madre musculares. En los últimos años, ha habido un desarrollo considerable en el diagnóstico y la terapia para la DMD, pero los tratamientos actuales no curan la enfermedad. Aquí, revisamos el estado actual de la patogénesis y la terapia de la DMD, centrándonos en el espectro mutacional, las herramientas de diagnóstico, los ensayos clínicos y los enfoques terapéuticos que incluyen la restauración de la distrofina, la terapia génica y el trasplante de células miogénicas. Además, presentamos el potencial clínico de estrategias avanzadas que combinan la edición de genes, la terapia basada en células con la ingeniería de tejidos para el tratamiento de la distrofia muscular.

PALABRAS CLAVE: : distrofia muscular de Duchenne; Patogénesis;

restauración de distrofina; terapia de genes; trasplante de células

FUENTE: Secundaria

MOTOR DE BUSQUEDA: pubmed

Terapias actuales y emergentes en la distrofia muscular de Becker (DMB)

TIPO DE INVESTIGACION: estudio de caso

AÑO: 2019

RESUMEN: La distrofia muscular de Becker (BMD, por sus siglas en inglés) suele comenzar en la infancia, con frecuencia a los 11 años. La BMD puede presentarse de varias maneras, como marcha de pato, calambres relacionados con el ejercicio con o sin mioglobinuria. En raras ocasiones, la miocardiopatía puede ser la característica de presentación. La evolución es variable. La DMO es causada por la deficiencia de distrofina debido a deleciones, mutaciones o duplicaciones del inframe en el gen de la distrofina (Xp21.2). Revisamos aquí la evolución y la terapia actual presentando una serie personal de casos seguidos durante más de dos décadas, con un régimen de tratamiento multifactorial. El tratamiento temprano incluye un tratamiento con esteroides que ha sido analizado y personalizado para cada caso. Se recomienda el tratamiento temprano de la miocardiopatía con inhibidores de la ECA y la derivación para trasplante cardíaco es adecuada en casos graves. El manejo incluye atención multidisciplinaria con fisioterapia para reducir las contracturas articulares y prolongar la marcha. La BMD es lentamente progresiva con variabilidad fenotípica. A pesar del inicio en la niñez, la marcha independiente nunca se pierde antes de la tercera década. Se requiere medicina personalizada para adaptar el tratamiento a los casos individuales.

PALABRAS CLAVE: Becker muscular dystrophy, BMD, steroids

FUENTE: Secundaria

MOTOR DE BUSQUEDA: pubmed

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE.

PERSPECTIVAS DESDE LA REHABILITACIÓN

TIPO DE INVESTIGACION: descriptiva

AÑO: 2011

RESUMEN: La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad hereditaria de tipo neuromuscular progresiva, que se presenta durante la infancia; afecta aproximadamente 1 de cada 3500 a 6000 niños varones nacidos vivos. El gen DMD que codifica para la distrofina, una proteína estructural del músculo se localiza en el brazo corto del cromosoma X en la región p21, puede sufrir diferentes mutaciones ocasionando la pérdida parcial o total de la proteína lo que origina la DMD y otras enfermedades relacionadas como la Distrofia Muscular de Becker, que es una distrofia de forma más leve. Esta es una enfermedad discapacitante que se caracteriza por un deterioro progresivo de los músculos, y en las etapas avanzadas de la enfermedad se presentan generalmente complicaciones cardiorrespiratorias que son las causas principales que ocasionan la muerte al paciente. Desde el punto de vista de la rehabilitación, cuyo objetivo es retrasar la progresión de la enfermedad, se han venido desarrollado una serie de estrategias de tratamiento y manejo que involucran grupos multidisciplinarios; éstas van desde trabajo en gimnasio con terapeutas para estiramientos hasta prescripción de sillas de ruedas y formulación de ventilación mecánica no invasiva, que si bien se sabe no modifican las bases genéticas de la enfermedad, sí mejoran de forma importante la independencia del paciente, facilitan los cuidados por parte de la familia y los cuidadores y permiten una mejor calidad de vida.

PALABRAS CLAVE: distrofia muscular de Duchenne,
distrofina, rehabilitación

FUENTE: Primaria

MOTOR DE BUSQUEDA: pubmed

ASPECTOS RELEVANTES EN LA REHABILITACIÓN

DE LOS NIÑOS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

TIPO DE INVESTIGACION: descriptiva

AÑO:2014

RESUMEN: Las Enfermedades Neuromusculares representan un grupo heterogéneo de trastornos que incluyen alteraciones en la motoneurona, nervios periféricos, transmisión neuromuscular y las patologías que afectan al músculo propiamente tal. Su progresión varía considerablemente presentando diversos déficits que pueden variar desde la debilidad muscular, pérdida sensorial, dolor, fatiga y la disfunción

autonómica, los que se combinan para dar lugar al daño músculo-esquelético generando limitaciones en las actividades de la vida diaria y restricciones en la participación. Es por esto, que en las últimas décadas se han creado programas de rehabilitación integrados por un equipo multidisciplinario, que trabajan de manera coordinada, abarcando todos los factores que producen y aumentan la discapacidad realizando el control, la prevención y el tratamiento de las complicaciones que derivan durante la evolución de este grupo de enfermedades, con el objetivo de lograr la mayor integración que el estadio de su enfermedad pueda permitir.

PALABRAS CLAVE: Atrofia muscular espinal, distrofia muscular de Duchenne, enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, neuropatía hereditaria sensorial y motora, tratamiento de rehabilitación, complicaciones, discapacidad, enfermedades neuromusculares

FUENTE: secundaria

MOTOR DE BUSQUEDA: Google académico

CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON DISTROFIA

MUSCULAR DE DUCHENNE

TIPO DE INVESTIGACIÓN: Analítica

AÑO:2020

RESUMEN: La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad rara que produce una degeneración muscular progresiva cuyas consecuencias finalmente conducen a la pérdida total de la independencia. La DMD ocasiona la alteración de muchas partes del organismo, tales como el aparato respiratorio, el corazón, el cerebro, etc... Esta patología está presente en cinco niños de la isla de La Palma, los cuales muestran diferentes ritmos de progresión y se encuentran en distintas fases de la enfermedad. Para obtener una valoración fiable y completa de estos pacientes, se debe evaluar, tanto la calidad de vida de éstos, como los niveles de ansiedad y depresión que puedan padecer sus cuidadores principales, ya que estos dos últimos factores condicionan de forma directa la calidad de vida de estos niños. Por tanto, es necesario profundizar en el estudio sobre la calidad de vida de los pacientes con DMD, ya que es un campo poco estudiado y no existe mucha documentación al respecto. Para ello se utilizarán tres escalas que evaluarán cada concepto por separado: la Escala Kidslife, la Escala de Ansiedad de Hamilton y la Escala MADRS

(MontgomeryAsberg Depression Rating Scale). Se realizará un estudio analítico de corte transversal.

PALABRAS CLAVE: Ansiedad, calidad de vida, depresión, distrofia muscular de Duchenne

FUENTE: primaria

MOTOR DE BUSQUEDA: Google académico

FISIOTERAPIA RESPIRATORIA EN LA ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR. DISTROFIA DE DUCHENNE.

TIPO DE INVESTIGACION: DESCRIPTIVA AÑO: 2017

RESUMEN: La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad degenerativa de carácter hereditario y de presentación temprana. Se debe a una mutación en el brazo corto del cromosoma X, concretamente del gen que codifica la distrofina, proteína estructural del músculo, lo que provoca la disminución progresiva de la fuerza muscular y la función motora, así como de la calidad y la esperanza de vida de los pacientes. Es la distrofia muscular más habitual y severa, con una prevalencia en torno a 1 de cada 3500 a 6000 varones nacidos vivos. Con el tiempo la atrofia muscular avanza hasta finalmente alcanzar la musculatura respiratoria y cardíaca, produciéndose así complicaciones cardiorrespiratorias, siendo éstas las principales causas de muerte en los pacientes que padecen esta enfermedad. El objetivo de este estudio es indagar sobre qué muestra la evidencia científica en relación a la aplicación de la Fisioterapia Respiratoria en la DMD, así como su efectividad general y sobre la mejora de la calidad de vida de quienes la padecen. Para ello, se realizó una búsqueda bibliográfica en bases de datos de Ciencias de la Salud, así como una consulta de la bibliografía disponible sobre la temática en la Biblioteca de la Universidad de Almería. La Fisioterapia Respiratoria desempeña un papel muy importante en el tratamiento de la DMD. La evidencia disponible asegura beneficios respiratorios y mejora de la calidad de vida. Además, ha demostrado ser una buena herramienta para aumentar la supervivencia de estos pacientes con DMD, así como para cualquier otra enfermedad neuromuscular.

PALABRAS CLAVE: DMD, fisioterapia respiratoria, escoliosis, músculos respiratorios

FUENTE: secundaria

MOTOR DE BUSQUEDA: Google académico

RECOMENDACIONES PARA LOS CUIDADOS

RESPIRATORIOS DEL NIÑO Y ADOLESCENTE CON

ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

TIPO DE INVESTIGACION: DESCRIPTIVA AÑO:2015

RESUMEN: El compromiso del sistema respiratorio repercute directamente en la morbimortalidad de niños y adolescentes con enfermedades neuromusculares (ENM). Un enfoque integral que incluya la aproximación a un diagnóstico neurológico específico, evaluación funcional respiratoria, de los trastornos respiratorios de sueño, comorbilidades y afecciones secundarias, permiten orientar a el tipo, grado y pronóstico respiratorio; además de otorgar herramientas objetivas para modificar la historia natural de la enfermedad. Utilizar criterios estrictos de selección, una mirada interdisciplinaria y actividades complementarias de rehabilitación; que incorporen en forma programática la ventilación no invasiva domiciliaria, protocolos de tos asistida y métodos para aumentar la capacidad máxima de insuflación, cambia la evolución, disminuye la morbimortalidad y evita la traqueostomía, en una alta proporción de niños y adolescentes portadores de ENM.

PALABRAS CLAVE: Enfermedades neuromusculares, recomendación cuidados respiratorios, ventilación no invasiva, tos asistida.

FUENTE: secundaria

MOTOR DE BUSQUEDA: Google académico

IMPACTO EN EL USO DE LA SILLA DE RUEDAS EN NIÑOS CON DISCAPACIDADES FÍSICAS: REVISIÓN

SISTEMÁTICA

TIPO DE INVESTIGACION: DESCRIPTIVA AÑO:2013

RESUMEN: Introducción: Las sillas de ruedas son un producto de apoyo que brinda a los niños discapacitados oportunidades de movimiento, para explorar el medio y continuar con su desarrollo de una forma más plena. El objetivo de esta revisión fue identificar en la literatura existente el impacto de la silla de ruedas en los niños con algún tipo de discapacidad física, entendemos como impacto, la repercusión de este

producto de apoyo, de sus modalidades y adaptaciones, en la vida diaria de estos niños.

PLABRAS CLAVE: "Wheelchairs" "Child" "Preschool" "Mobility Limitation"

"Physiotherapy"y "Posture"

FUENTE: secundaria

MOTOR DE BUSQUEDA: Google académico

REHABILITACIÓN RESPIRATORIA EN EL PACIENTE

NEUROMUSCULAR: EFECTOS SOBRE LA TOLERANCIA AL EJERCICIO Y MUSCULATURA

RESPIRATORIA.

TIPO DE INVESTIGACION: ESTUDIO DE CASO AÑO:2013

RESUMEN: La rehabilitación respiratoria (RR) ha adquirido un papel importante en el manejo del paciente con enfermedad neuromuscular. El objetivo de este estudio fue investigar los efectos de un programa de rehabilitación respiratoria (RR) sobre variables del test de caminata de 6 min (C6M) y función muscular respiratoria (FMR) en pacientes con patología neuromuscular.

PALABRAS CLAVE: Rehabilitación pulmonar, enfermedad neuromuscular, entrenamiento muscular respiratorio, test de marcha de 6 min, ejercicio aeróbico, niños.

FUENTE: secundaria

MOTOR DE BUSQUEDA: Google académico

TRATAMIENTO FISIOTERÁPICO EN LA DISTROFIA

MUSCULAR DE DUCHENNE

TIPO DE INVESTIGACION: DESCRIPTIVA AÑO:2014

RESUMEN: La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad neuromuscular hereditaria de carácter recesivo ligada al cromosoma X. Afecta aproximadamente a 1 de cada 3500 niños varones nacidos vivos. Se caracteriza por cursar con una debilidad progresiva como resultado de una degeneración de los músculos, iniciando en piernas y pelvis y posteriormente abarcando todo el cuerpo. Este trastorno se

debe a una mutación que es culpable de la ausencia de una proteína muscular, la distrofina

PALABRAS CLAVE: “Duchenne muscular dystrophy”, “progressive muscular dystrophy”, “muscular dystrophy childhood”, “pseudohypertrophic progressive”, “physiotherapy”, “physical training”, “physical education”, “education physical”, “exercise therapy”, “muscle stretch”, “muscle stretching”, “muscle stretching exercise”, “passive stretching” y “static passive stretching”.

FUENTE: secundaria

MOTOR DE BUSQUEDA: Google académico

MARCO TEORICO

**CAPITULO 1:
DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE
DIAGNOSTICO E INTERVENCION
KINESICA**

CAPITULO 1: DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD) Y DE BECKER:

Son patologías neuromusculares degenerativas, que producen debilidad y deterioro progresivo de los músculos esqueléticos, respiratorios y cardíacos. Ambas de origen genético, con patrón de herencia recesivo ligado al cromosoma X. Ocurren como resultado de la mutación en el gen DMD (Xp21.2) que conduce a la ausencia o deficiencia de la proteína *distrofina*, polipéptido esencial para la mantención estructural y mecánica de la fibra muscular. Su gravedad y pronóstico asociado dependen principalmente de las características de las mutaciones en este gen.

La *distrofina* es una proteína que se localiza en la cara citoplasmática de la membrana plasmática de las fibras musculares y hace parte de un gran complejo glucoprotéico de membrana que le da a la célula resistencia al estrés mecánico que genera la contracción muscular, protegiéndola de ser degradada.

Su papel principal es dar soporte y protección a las células musculares durante la contracción, cuando la distrofina está presente, la distribución de las fuerzas mecánicas se lleva a cabo de manera coordinada en las células musculares, lo que se conoce como sistema de fijación transversal entre miofibrillas y sarcolema.

Cuando hay una deficiencia de distrofina la célula se vuelve susceptible al estrés mecánico y finalmente, la infiltración anormal de calcio (producto de la fragilidad del sarcolema) junto con la interacción de otras proteínas (calpaínas proteasas dependientes de calcio), llevan a la *destrucción de la fibra muscular*. Los músculos proximales contienen fibras grandes que soportan más peso y se ven afectadas antes que las fibras de los músculos distales. En las biopsias de pacientes con DMD es posible observar conjuntos de fibras musculares necróticas, infiltración de macrófagos y linfocitos, y fibras inmaduras con núcleos centrados, producto de ciclos de degeneración/regeneración que originan el fenotipo de la DMD

“Este daño produce elevación de la creatina fosfoquinasa (CPK) sérica y aumento del flujo de calcio al interior de la fibra muscular, activando proteasas calcio dependientes, que van a degradar las proteínas del complejo glucoprotéico, generando un ciclo de degeneración y regeneración, necrosis, fibrosis y con el tiempo reemplazo de la fibra muscular por tejido graso. En la presentación de Becker

se genera una proteína parcialmente funcional y en consecuencia los pacientes afectados tienen un curso clínico atenuado” (Guerra, 2019)⁹

La DMD está presente desde el nacimiento y se manifiesta clínicamente muy temprano en la infancia del paciente, de manera que antes de los 5 años de edad ya es posible detectar la pérdida de la fuerza muscular, que es progresiva y afecta predominantemente a la musculatura proximal de los miembros y a los músculos del tronco. La afección de las piernas es más evidente que la de los brazos, lo que genera una alteración en el balance muscular. Por lo tanto, los pacientes van a presentar alteración en la marcha, típicamente presentando caminata en punta de pies o marcha de pato, dificultad para subir escaleras, saltar y dificultad para levantarse. También pueden desarrollar cardiomiopatía dilatada, que suele manifestarse en la pubertad y que aumenta con la edad y provoca un gran impacto clínico al asociarse con la insuficiencia respiratoria y, en ocasiones, al requerimiento de ventilación no invasiva.

Algunos de los pacientes, como consecuencia de la debilidad muscular que se manifiesta desde las etapas más tempranas, pueden presentar retraso en el desarrollo psicomotor, con inicio tardío de la marcha, ausencia de gateo y pobre sostén cefálico en comparación con otros pares de su edad. (Guerra, M., 2019)

MANIFESTACIONES CLINICAS Y EVOLUCION:

-Basados en los síntomas y a la progresión de la enfermedad se han descrito cinco fases:

Fase pre sintomática (0 a 2 años): inicialmente el paciente no presenta características clínicas llamativas aunque puede evidenciarse un leve retraso en el desarrollo motor, sin presentarse alteraciones en la marcha. Si por los antecedentes familiares se sospecha la presencia de la enfermedad, se debe confirmar el diagnóstico con la valoración de los niveles de creatina kinasa (CK) los cuales son altos en esta entidad.

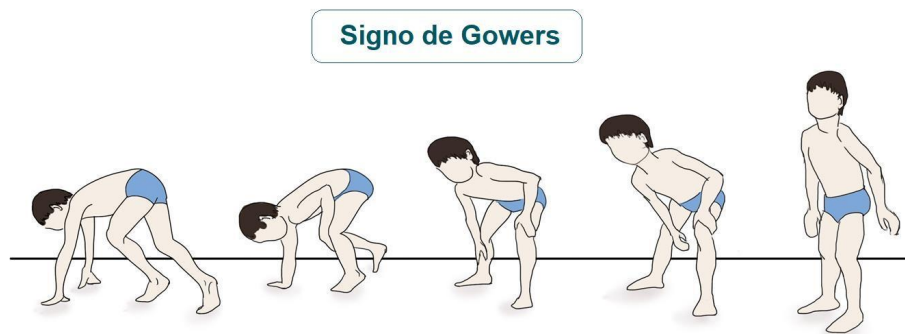
Fase ambulatoria temprana (3 a 4 años): en la fase ambulatoria, los síntomas generalmente se manifiestan entre los dos y los cuatro años de edad. Los padres refieren debilidad cervical para movimientos de flexión de tronco y para mantener el equilibrio en sedente. Esta debilidad se acompaña de un retraso en el desarrollo motor. Los pacientes tienen dificultad para mantenerse a la par con sus compañeros,

⁹ Guerra M., Suárez F. García R., Ayala P., Distrofia Muscular de Duchenne/Becker. *Pediatr.* 2019.

tanto física como cognitivamente; además es frecuente un déficit selectivo en habilidades verbales. Hacia los cinco años de edad es posible ver el característico **signo de Gowers** para adoptar bípedo (el niño empieza a levantarse del suelo con las cuatro extremidades, se prepara para levantarse moviendo sus manos en el suelo cerca de sus pies y finalmente pone sus manos en los muslos y se impulsa para alcanzar posición bípeda) y **la marcha de Trendelenburg** o marcha de pato debida a debilidad de los glúteos. Además de esto se pueden observar retracciones del tendón de Aquiles y del tendón del bíceps, lo que genera mayor dificultad para caminar.¹⁰

IMAGEN SIGNO DE GOWERS

IMAGEN 1



Fuente:<https://www.fisioterapia-online.com/bebe-patologias-infantiles/distrofia-muscular-de-duchenne>

SIGNOS TIPICOS EN DUCHENNE Y BECKER

¹⁰ Las descripciones clínicas de la distrofia muscular de Duchenne (DMD) se han producido desde mediados de 1800. El cuadro clínico es el de una enfermedad con pérdida muscular lentamente progresiva caracterizada por síntomas que se desarrollan antes de los cinco años de edad. Inicialmente la DMD afecta los músculos de la cintura pélvica y cintura escapular, así como los músculos del cuello y los músculos abdominales, la debilidad muscular es progresiva e implacable y empeora en la infancia tardía. **Distrofia muscular de duchenne: perspectivas desde la rehabilitacion. 2011**



IMAGEN2

Fuente: <https://www.fisioterapia-online.com/bebe-patologias-infantiles/distrofia-muscular-de-duchenne>

Fase ambulatoria tardía (5 a 8 años): hacia los nueve años se pierde la habilidad para levantarse del piso o de una silla y subir escaleras, pero persiste la capacidad para deambular con ayudas técnicas. Las complicaciones respiratorias, gastrointestinales y cardiovasculares son infrecuentes en esta etapa.

Fase no ambulatoria temprana (9 a 11 años): entre diez y doce años se inicia el uso de silla de ruedas, son más evidentes las contracturas en flexión de cuello de pie y tobillo, se desarrolla escoliosis progresiva (asociada su progresión a la dependencia de silla de ruedas), las actividades físicas como adoptar bípedo con ayuda pueden retardar la progresión así como ejercicios con carga de peso en agua. Los pacientes que pueden adoptar bípedo con apoyo generalmente pueden desarrollar marcha durante acuaterapia.

Fase no ambulatoria tardía (mayores a 12 años): cambio de fase difícil de describir; son pacientes con función de extremidades superiores y mantenimiento postural cada vez más limitado, generalmente se consideran pacientes dependientes de silla de ruedas para traslados. A largo plazo presentan complicaciones serias, las más frecuentes son las que involucran el sistema respiratorio, cardiovascular y gastrointestinal que ponen en riesgo sus vidas.

Insuficiencia respiratoria: la historia natural muestra que en pacientes entre once y 20 años y que no reciben manejo con corticoesteroides, la capacidad vital forzada disminuye a 60 - 70% de la normal; además se presenta una disminución en la capacidad para toser y aumento de frecuencia de neumonías. La disminución de la

efectividad de ventilación durante el sueño conlleva a falla respiratoria. Cabe anotar que cuando la capacidad vital forzada es menor de 1,0 L, o la PaCO₂ mayor de 45 mmHg, la supervivencia estimada es de tres a cinco años.

Cardiomiopatía: las anormalidades electrocardiográficas pueden presentarse desde la etapa ambulatoria (aumento de R-S en V1, ondas Q profundas en V5-V6); en etapas tardías se observan arritmias siendo más frecuentes las auriculares que las ventriculares y es común encontrar taquicardia en reposo (secundaria a disfunción autonómica).. El ecocardiograma revela alteración primaria en función ventricular izquierda y la patología se relaciona con estos hallazgos (necrosis más importante en región posterobasal de ventrículo izquierdo).

Disfunción gastrointestinal: se observa compromiso de la musculatura voluntaria y lisa, debilidad en músculos de masticación - deglución que lleva a carraspeo y tos frecuente principalmente en el momento de alimentación, retardo en el vaciamiento gástrico y dilatación gástrica aguda que aumenta el riesgo de insuficiencia respiratoria. Asociado a la poca ingesta de líquidos se presenta disfunción intestinal crónica con constipación, distensión, hipomotilidad e impactación. Actualmente se sospecha una posible predisposición a trombosis venosas pélvicas o de miembros inferiores secundaria a distensión abdominal crónica. (Chaustre,2011, Falzarano,2015)

TABLA MANIFESTACIONES CLINICAS

IMAGEN 3

Ambulatoria temprana	Ambulatoria tardía	No ambulatoria temprana	No ambulatoria tardía
Debilidad en miembros inferiores	Marcha cada vez más dificultosa	Pérdida de la marcha	Debilidad progresiva en extremidades superiores
Maniobra de Gowers	Pérdida de la habilidad para subir escaleras y levantarse del suelo	Capacidad para mantenerse de pie	e incapacidad para mantenerse sentado
Marcha con balanceo de caderas.	Primeros síntomas de escoliosis	Desarrollo de escoliosis	Complicaciones cardiacas y respiratorias
Marcha de puntillas			
Limitación para subir escaleras			
Imposibilidad para saltar			
Dificultad en aprendizaje y problemas de conducta			

fuelle:A. Nascimento Osorioa, J. Medina Cantillo b, A. Camacho Salas c, M. Madruga Garrido d y J.J. Vilchez Padilla .**Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne** .2019

DIAGNOSTICO CLINICO:

La edad de diagnóstico más frecuente está entre los 2 a 5 años. Usualmente, suele realizarse de manera tardía.

“La tardanza suele ser atribuible por un lado a una consulta más tardía que lo deseable lo que sería responsabilidad de los padres (latencia entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico); y por otro lado a un derivación tardía al especialista (latencia entre la primera consulta y el diagnóstico) lo que sería responsabilidad de los médicos que se enfrentan en primer término a estos niños”. (Romero,2017)¹¹

Un factor que puede contribuir a este diagnóstico tardío es que los motivos más frecuentes que llevan a estos pacientes a consultar son relativamente inespecíficos como: alteración de la marcha, muchas veces referida tan sólo como "caminar raro", o caídas. Los motivos menos frecuentes de consulta son la hipertrofia de las pantorrillas, la dificultad para incorporarse del suelo o la debilidad. Llama la atención también el retardo del desarrollo o de lenguaje, que apunta a otras características clínicas que pueden estar presentes en estos pacientes

Un diagnóstico temprano es fundamental para un manejo multidisciplinario y una intervención precoz en el paciente. El reconocimiento de los signos y síntomas motores típicos iniciales sumado al déficit cognitivo que pueden presentar algunos pacientes, debe alertar al personal de salud con el objetivo de disminuir el retraso.

“Actualmente la DMD no se diagnostica en enfermos de menor edad que hace 20 años”(Bushby KMD, 1999)¹²

Este retraso diagnóstico, es de importancia crítica para las familias con un hijo afectado, se podría decir que por la forma de presentación de la enfermedad, en

¹¹ Romero Merchán R. Influencia en la mejora de calidad de vida del protocolo de Halliwick frente a la terapia convencional en niños con distrofia muscular de Duchenne y Becker. 2017

¹² En la DMD, la enzima creatinfosfoquinasa (CK) sérica está siempre elevada, incluso en fases presintomáticas y también al nacimiento. Este aumento resulta incluso mayor en las etapas tempranas de la DMD, cuando el paciente es asintomático, ya que posteriormente la pérdida de células musculares acaba por producir una gradual disminución de la CK sérica, en especial en los estadios finales de la enfermedad. (Bushby KMD, Failure of early diagnosis in symptomatic Duchenne muscular dystrophy. Lancet 1999)

ocasiones con síntomas relacionados con alteraciones cognitivas, especialmente retraso del lenguaje. Pero más del 15-20% de los casos de DMD se podrían prevenir mediante el diagnóstico precoz de un hermano afectado, evitándose así los casos de familias en los que muchos hermanos se afectan por esta enfermedad.¹³

El diagnóstico se puede realizar mediante diversas técnicas:

1. **Electromiografía:** analiza si existen alteraciones de la señal eléctrica. En las distrofias musculares no hay alteraciones neuropáticas.

2. **Biopsias musculares:** precisan laboratorios especializados y se realizan cuando existen sospechas fundadas de que existe una DMD o DMB.

3. **Examen de Creatinfosfoquinasa (CPK):** la CPK es una enzima que se localiza en el tejido muscular, entre otros, y se halla en concentraciones altas. En caso de existir una alteración a nivel muscular la CPK traspasa al torrente sanguíneo, indicando un problema muscular. **En la DMD la cantidad de CPK en sangre es muy elevada**

*“Actualmente no existen técnicas capaces de realizar un diagnóstico prenatal fiable”
(Romero,2017)*

“La realización de un screening rutinario neonatal para DMD mediante determinación de niveles séricos de CK, técnicamente posible desde hace más de 25 años, debería evitar la enfermedad en al menos uno de cada 25.000 neonatos varones al año. Numerosos estudios internacionales han demostrado la alta sensibilidad de estas técnicas, con bajas tasas de falsos negativos” (D. Martín Fernández-Mayoralas,2002)

Tras la confirmación de este aumento, debería realizarse un Western Blot¹⁴para distrofina, seguido, si es anormal, de reacción en cadena de la polimerasa (PCR) o Southern Blot para delección/duplicación. Una vez confirmado el diagnóstico, se procederá a realizar el tratamiento adecuado y evitar la aparición de nuevos niños afectados, finalidad última de este screening sería prudente y aconsejable que un

¹³ Dellamonica C, Robert JM, Cotte J, Plauchu H, Dorche C. Systematic neonatal screening for Duchenne muscular dystrophy. *Nouv Presse Med* 1979; 21: 1491-3.

¹⁴ Western blot es una técnica de laboratorio utilizado para detectar una proteína específica en una muestra de sangre o tejido. El método implica el uso de electroforesis en gel para separar las proteínas de la muestra. Genome.gov

programa de este tipo operase sobre las bases del consentimiento informado, y que incorporara una completa evaluación psicosocial del impacto del diagnóstico precoz en las familias.¹⁵

EVALUACIONES:

La evaluación clínica en la DMD incluye tomar un estándar médico y una historia familiar y la realización de un examen físico, enfocándose principalmente en el sistema músculo esquelético y las alteraciones funcionales relacionadas.

“Las medidas del nivel de discapacidad incluyen rangos de movimiento pasivos (ROM) y la evaluación de la alineación y la postura, lo cual es fundamental para monitorear el éxito del manejo musculoesquelético e identificar las necesidades de fisioterapia (PT) adicional, terapia ocupacional (OT), intervención ortopédica, yeso en serie, modificación del sistema de asiento, bipedestación con apoyo y equipo de adaptación.”(posset,2018)¹⁶

Estas evaluaciones deben usarse durante toda la vida Se recomienda el uso de las mismas medidas a lo largo del tiempo, incluidas nuevas evaluaciones según corresponda, para monitorear el cambio y apoyar la gestión anticipada. La medición del dolor, fatiga, discapacidad, participación, calidad de vida, y los resultados informados por los pacientes son importantes al igual que el uso creciente de la monitorización de la actividad. La evaluación del terapeuta ocupacional de las diferencias de aprendizaje, atención y procesamiento sensorial, la función motora fina y las actividades de la vida diaria (AVD) debe comenzar temprano, guiar la intervención y optimizar el éxito

Los niños que presentan DMD o DMB presentan una postura típica como consecuencia de la retracción musculotendinosa: flexión plantar e incluso pie equino, anteversión de pelvis y gran lordosis a nivel lumbar. La rodilla no tiene mucha estabilidad y tiene un flexo, ya que la posición del tobillo afecta a la fuerza de reacción del suelo.

Conforme va avanzando la enfermedad, se aumenta la flexión plantar del tobillo y la base de apoyo termina por limitarse a los dedos de los pies. Asimismo, presentan un

¹⁵ Fenton-May J, Bradley DM, Sibert JR, Smith R, Parsons EP, Harper PS, et al. Screening for Duchenne muscular dystrophy. Arch Dis Child 1994; 70: 551-2.

¹⁶ Revista pediátrica: Manejo de rehabilitación del paciente con distrofia muscular de Duchenne.2018

flexo de cadera bastante pronunciado, desequilibrios coxofemorales laterales, cifosis dorsal, escoliosis, flexión de codo, de muñecas y de dedos.

El patrón de marcha que realizan es característico de la patología. Como consecuencia de la falta progresiva de fuerza, necesitan hacer movimientos compensatorios, antes incluso de que aparezcan deformidades articulares.

Aumentan la flexión de cadera y de rodilla, ya que la fuerza de reacción disminuye y la rodilla no consigue realizar una extensión adecuada, y el cuádriceps no puede realizar un excéntrico. Como consecuencia, el centro de gravedad se desplaza.

Por otro lado, la pelvis realiza una anteversión aumentando la lordosis lumbar. Los niños realizan una abducción y flexión de cadera, junto con una flexión contralateral de tronco. Conforme avanza la patología, los niños aumentan la base de sustentación, disminuyen la longitud del paso y ralentizan la velocidad; además, es común que aparezca fatiga.

A pesar de la gran variabilidad existente, los movimientos compensatorios más comunes antes de perder la deambulación son: el apoyo de miembros superiores (MMSS) en los miembros inferiores (MMII), en el suelo o en el mobiliario cercano, la hiperlordosis lumbar, el pie equino y pausas al subir o bajar escaleras.

“En la musculatura de la pierna, el segmento con más filtración lipídica son los peroneos, el sóleo y el gastrocnemio medio. Se piensa que podría deberse al importante papel que desempeña en la estabilidad del tobillo durante la marcha y a nivel anti gravitatorio, que podría provocar una mayor degeneración.

Por el contrario, el músculo menos afecto ha sido el tibial anterior” (Romero,2017)¹⁷

Un signo característico de los niños con DMD es lo que se describe como un aumento de volumen en pantorrillas, que no se debe por aumento de tejido conectivo sino por la pseudohipertrofia gemelar, además de la ligera hipertrofia del grácil, sartorio, semimembranoso y tibial posterior.

¹⁷ Romero Merchán R. Influencia en la mejora de calidad de vida del protocolo de Halliwick frente a la terapia convencional en niños con distrofia muscular de Duchenne y Becker. 2017

EVALUACION KINESICA

ESCALA NSAA (North Star Ambulatory Assessment)

kinesiólogos pediátricos expertos en patologías neuromusculares crearon una escala fiable y específica para niños con distrofia muscular, teniendo en cuenta el consumo de corticoesteroides y analizando actividades de la vida diaria. Además, se puede utilizar en niños con problemas de comportamiento o aprendizaje (1:3 con DMD)

Esta escala, se encarga de cronometrar actividades, analizando la capacidad motora gruesa, para ver el nivel de calidad con el que se realizan.

“NSAA analiza ítems de diferente complejidad y reciben una puntuación de 0 a 2. El niño recibe 2 puntos si alcanza el objetivo planteado por sí solo, 1 punto si lo consigue sin ayuda de una persona, pero cambia el método de realizarlo y 0 si es incapaz de realizarlo de forma independiente. Como resultado la puntuación varía entre 0 y 34 puntos. Además, puede incorporar tests cronometrados como correr, andar 10 metros, levantarse del suelo o realizar el test de Gower. Estos puntos no forman parte de la puntuación básica, sino que suponen un suplemento.”(Romero,2017)¹⁸

La evaluación consta de 17 ítems que evalúan diferentes aspectos de la marcha desde la posición hasta la ejecución de la actividad:

1. ESTAR DE PIE
2. ANDAR 10 METROS
3. PONERSE DE PIE PARTIENDO DESDE SEDESTACION EN UNA SILLA
4. SUBIR UN ESCALON CON LA PIERNA DERECHA, LUEGO CON LA IZQUIERDA
5. LLEGAR A SENTARSE
6. CORRER
7. SALTAR
8. APOYO MONOPODAL CON AMBOS PIES
9. BAJAR UN ESCALON CON CADA PIE
10. MANTENER BIPEDESTACION SOBRE TALONES

¹⁸ Se observó que aquellos niños que realizan 330 metros en el test de los 6 minutos caminando y tienen al menos 18 puntos en la NSAA, los que caminan 10 metros en menos de 7 segundos o se levantan del suelo en menos de 10 segundos, tienen menos riesgo de perder la deambulaci3n en un periodo de 2 a3os . Romero Merch3n R. Influencia en la mejora de calidad de vida del protocolo de Halliwick frente a la terapia convencional en ni3os con distrofia muscular de Duchenne y Becker.2017

-
11. LEVANTARSE DEL SUELO
 12. LEVANTAR LA CABEZA
 13. SALTAR EN UN PIE CON CADA UNO.

ORTESIS

Las ortesis se indican para:

- ❖ Prevenir contracturas
- ❖ Prevenir retracciones musculares
- ❖ Adoptar el adecuado posicionamiento articular
- ❖ facilitar la posición bípeda

“Las Ortesis Tobillo Pie (OTP) rígidas usadas durante la noche pueden ayudar a minimizar la progresión de la contractura de cuello de pie en equino y se consideran apropiadas de por vida

Ortesis Rodilla Tobillo Pie (ORTP) pueden ser de valor durante la fase ambulatoria tardía o fase no ambulatoria temprana en la prevención de contracturas y deformidades además de permitir la posición bípeda y una deambulación limitada (con bloqueo de rodilla) que en estos casos tiene únicamente objetivos terapéuticos, pero generalmente no son bien toleradas durante la noche.

Para los pacientes no deambuladores y que requieren desplazamiento constante en silla de ruedas, el uso de OTP durante todo el día puede ser benéfico. El uso de Ortesis Tobillo Pie durante el día no está indicado en pacientes en fase ambulatoria, pues generalmente limitan los movimientos compensatorios que son necesarios para una ambulación eficiente, le agregan peso al cuerpo del paciente comprometiendo la marcha y haciendo mucho más difícil la adopción de postura bípeda desde el suelo.”¹⁹

SILLA DE RUEDAS

“La silla de ruedas es uno de las ayudas técnicas esenciales e inevitables para el paciente con DMD. La formulación oportuna del equipo adecuado puede mejorar la función y la calidad de vida de estos pacientes y sus cuidadores. Generalmente la

¹⁹ .Plastic-molded knee-ankle-foot orthoses in the treatment of duchenne muscular dystrophy. Arch Phys Med Rehabil. Siegel I. 1975;56:322.

capacidad de marcha se pierde alrededor de los 9 a 10 años de edad” (Chaustre, 2011)²⁰

En términos generales el uso de la silla no se requiere hasta que aparecen las caídas, dificultad extrema para levantarse desde una posición sedente o la imposibilidad de hacer ajustes posturales.

Durante la fase ambulatoria temprana, se recomienda usar una silla de ruedas liviana, para traslados que superan la resistencia del paciente. Luego de la fase ambulatoria tardía, se indica una silla ultraliviana, respaldo con soportes laterales para mantener alineada la columna vertebral y así evitar la progresión de las escoliosis. Además, se incluyen apoyapiés y apoyos cervicales neutros para evitar deformidades. De acorde avanza la enfermedad las sillas se van adaptando a las necesidades del paciente, dependiendo también del compromiso cognitivo, hasta terminar en una silla de ruedas eléctrica. Cuando el compromiso de las cuatro extremidades es muy severo, se pueden hacer nuevas adaptaciones a la silla de ruedas eléctrica como control con la lengua, sistemas infrarrojos o selector de mirada, todo esto para proveer la mayor independencia del paciente.

Otros factores que debemos tener en cuenta a la hora de recomendar e indicar sillas ruedas son:

- Nivel de independencia del paciente: ya que cada paciente y entorno es único, no se puede seguir un programa de tratamiento, con las diferentes evaluaciones kinésicas se puede evaluar el grado de independencia funcional y determinar que necesidades tiene el paciente para enfocarnos en eso y que se puede mejorar.
- Integrantes del hogar: si pueden ayudarlo con los traslados, si pasa horas solo en el hogar
- Posición económica de la familia: si le es posible afrontar gastos tanto para comprarla como de reparación ya sea de la silla o a la hora de adaptar la vivienda a la movilidad de la silla y el paciente
- Transporte acondicionado para la silla
- Barreras arquitectónicas del hogar

²⁰ Distrofia muscular de duchenne: Perspectivas desde la rehabilitacion chaustre. 2011

**CAPITULO 2:
INTERVENCION KINESICA Y
KINEFILACTICA**

CAPITULO 2: INTERVENCION KINESICA Y KINEFILACTICA

TRATAMIENTO:

El tratamiento convencional se aplica mediante un equipo multidisciplinar y varía en función de la etapa de la enfermedad. Además tiene el objetivo de tratar la sintomatología, ya que no existe un tratamiento curativo. También es común el uso de órtesis, ya sean diurnas o nocturnas. Su objetivo es evitar las deformidades articulares, aunque pueden limitar el desempeño de actividades funcionales por parte de los niños.

El tratamiento farmacológico consiste en la administración de corticoesteroides desde una edad temprana.

En algunos casos, es necesario recurrir a un abordaje quirúrgico como son las artrodesis o las tenotomías. Este abordaje está cobrando especial importancia en cuanto a las escoliosis.

El tratamiento fisioterapéutico prolonga notablemente la funcionalidad de los niños con DMD o DMB y su calidad de vida. *“Está comprobado que la funcionalidad de MMSS afecta directamente a la independencia y calidad de vida, que tienen un gran impacto a nivel psicológico y social.”*

(Romero,2017)²¹

El manejo integral, anticipatorio y preventivo de la rehabilitación se enfoca en:

- Proteger los músculos frágiles;
- Preservar y mantener una fuerza óptima;
- Minimizar la progresión de la debilidad cuando sea posible;
- Prevenir y minimizar la contractura y deformidad progresivas;
- Cuidar la función cardiorrespiratoria,
- Optimizar la eficiencia energética y la conservación de la energía;
- Proporcionar equipo de adaptación y tecnología de asistencia;
- Mantener la integridad de la piel;
- Prevenir y minimizar el dolor;

²¹ Romero Merchán R. Influencia en la mejora de calidad de vida del protocolo de Halliwick frente a la terapia convencional en niños con distrofia muscular de Duchenne y Becker. 2017

-
- Preservar la función de apoyo
 - Independencia funcional
 - Participación en la escuela, el trabajo y en la vida familiar y social;
Optimizar la calidad de vida.

“Los objetivos más importantes a alcanzar para los niños con distrofia muscular son: prolongar todo lo posible la deambulaci3n, prevenir la aparici3n de escoliosis, evitar los problemas respiratorios, aumentar la esperanza y la calidad de vida en la medida de lo posible, evitar posiciones viciosas, mejorar la funcionalidad y finalmente ayudar todo lo posible a nivel emocional.

Existe una limitaci3n constante en los pacientes que padecen esta patología, la fatiga muscular. Por ello se debe de plantear un tratamiento en el que el ni1o no se fatigue.” (Romero,2017)²²

ABORDAJE DE REHABILITACION

Las t3cnicas convencionales de los kinesi3logos para ni1os con DMD son:

MASOTERAPIA: mejora la circulaci3n de la zona y disminuye la fibrosis

(la cual se produce por los procesos inflamatorios)

TERMOTERAPIA: infrarrojos, hidroterapia caliente

ONDA CORTA: sobre los tejidos tendinosos retraídos

VERTICALIZACION: muy importante cuando el ni1o pasa a silla de ruedas.

ESTIRAMIENTOS: las retracciones musculares que conllevan a una disminuci3n de los rangos de movimiento articular, se producen por el resultado de m3ltiples factores: -posici3n estática en flexi3n

-desequilibrio muscular

-cambios fibr3ticos progresivos del tejido musculares

“Estas retracciones musculares pueden considerarse como eventos adversos que deben ser tratados y adem3s se recomienda indicar en lo posible, el posicionamiento

²² Romero Merchán R. Influencia en la mejora de calidad de vida del protocolo de Halliwick frente a la terapia convencional en ni1os con distrofia muscular de Duchenne y Becker.2017

normal de los niños y jóvenes, permitir el movimiento, mantener la deambulaci3n, prevenir desarrollo de deformidades fijas y mantener la piel íntegra” (Chona,2011)²³

Para obtener un estiramiento efectivo de la unidad miotendinosa se requiere combinar estiramientos activos, activos asistidos, estiramientos pasivos, sistemas de posicionamiento y 3rtesis. En ni1os no ambulantes adicionalmente se recomienda la movilizaci3n pasiva o ejercicios de movilizaci3n activa asistida para mantener la simetría postural.

La debilidad muscular en la DMD es un factor importante que contribuye a las deformidades posturales, asimetrías de columna, escoliosis, etc. Para prevenir contracturas es recomendable realizar una serie de estiramientos activos, pasivos y activo asistidos, tanto de las extremidades como el tronco.

PROGRAMA DE EJERCICIO:

“Se han hecho varios estudios relacionados con estas interrogantes, que han demostrado que se requiere como m3nimo una intensidad del 20% de la contracci3n voluntaria máxima con el fin de evitar atrofia muscular por desuso, mientras que el ejercicio de fuerza y resistencia debe ser regular y con una intensidad progresiva y controlada” (Chona,2011)²⁴

Como se mencion3 anteriormente los pacientes con DMD presentan debilidad muscular progresiva secundaria a un proceso de p3rdida de masa muscular por necrosis secundaria a fatiga, surge la duda acerca de si estos pacientes deben o no realizar alg3n tipo de ejercicio y si es así, ¿qu3 característic3s debe tener el ejercicio? *“se recomienda que el ejercicio en pacientes con DMD en fase ambulatoria, debe ser aer3bico sin superar el 20% de la contracci3n voluntaria máxima (fortalecimiento submáximo) y se deben evitar los ejercicios excéntricos, recordando que la inestabilidad inherente de la membrana del sarcolema con deficiencia de distrofina, predispone a lesiones debido a las cargas mecánicas. Los ejercicios excéntricos o contracciones de alargamiento producen más estrés mecánico en la fibra muscular que los ejercicios de contracciones concéntricas y los músculos que est3n sometidos a permanentemente a contracciones de alargamiento muestran la debilidad más temprana en el curso de la DMD, como los músculos extensores de cadera, extensores de rodilla y dorsiflexores del cuello de pie. En ni1os que no realizan*

²³ Diego m. Chaustre R. Md. y Willington Chona S. Md. Distrofia muscular de duchenne. Perspectivas desde la rehabilitaci3n.2011

²⁴ Diego m. Chaustre R. Md. y Willington Chona S. Md. Distrofia muscular de duchenne. Perspectivas desde la rehabilitaci3n.2011

deambulaci3n se deben realizar ejercicios de movilizaci3n activa asistida con el fin de disminuir retracciones y contracturas musculares. Adicionalmente se ha encontrado que el uso de corticoides post ejercicio contribuye en la prevenci3n de deterioro de la fibra muscular” (Chaustre,2011)²⁵

“En cuanto a la actividad f3sica, mediante ejercicios se conserva la fuerza y se evitan las contracturas que podr3an provocar a largo plazo la deformidad articular. Est3 probado adem3s, que el ejercicio es beneficioso a nivel cardiovascular y respiratorio.” (Romero,2017)²⁶

Es importante potenciar la autonom3a del ni1o, y permitir que realice todas las actividades posibles por s3 mismos, en funci3n de la etapa en la que se encuentre. *“A pesar de que la actividad f3sica reporta beneficios para los ni1os con DMD y DMB, incluso a nivel psicol3gico, es importante evitar contracciones exc3ntricas y ejercicios de alta intensidad. Aunque no hay mucha bibliograf3a al respecto, se recomienda realizar ejercicios subm3ximos de forma diaria, ya que no provocan ning3n da1o” (Romero,2017)²⁷*

PROTOCOLO HALLWICK

Est3 comprobado que el ejercicio es beneficioso a nivel cardiovascular y respiratorio. El protocolo Hallwick, se aplica en campos muy diferentes, para ense1arle al paciente (con dificultad f3sica o de aprendizaje) a moverse de forma independiente en el agua y nadar si es posible.

“Clasifica a los nadadores, que es la terminolog3a que emplea para referirse a los pacientes que est3n en el agua, en 4 categor3as en funci3n de sus habilidades y un

²⁵ Diego m. Chaustre R. Md. y Willington Chona S. Md. Distrofia muscular de duchenne. Perspectivas desde la rehabilitaci3n.2011

²⁶ Romero Merch3n R.Influencia en la mejora de calidad de vida del protocolo de Halliwick frente a la terapia convencional en ni1os con distrofia muscular de Duchenne y Becker.2017

²⁷ Romero Merch3n R.Influencia en la mejora de calidad de vida del protocolo de Halliwick frente a la terapia convencional en ni1os con distrofia muscular de Duchenne y Becker.2017

examen que deben realizar. Es fundamental que el nadador confíe en el instructor, de hecho a cada niño se le asigna uno“(Romero,2017)²⁸

Este mismo, potencia toda la musculatura con ejercicios suaves mediante juegos. Además potencia el aspecto social, efecto positivo a nivel psicológico. El tratamiento en el medio acuático posee efectos a nivel psicológico como fisiológico:

- ◆ Sistema respiratorio: aumentara el trabajo inspiratorio por la compresión ²⁹que hay sobre la caja torácica y el aumento de volumen sanguíneo que produce a nivel central. El trabajo respiratorio aumenta un 65% y favorece la oxigenación.
- ◆ Sistema cardiovascular: incrementa el retorno venoso y linfático (reduce edema). Eso provoca aumento de la presión venosa del corazón y la presión pulmonar, lo que desencadena el “ reflejo de Frank Starling” al distenderse las fibras del miocardio se produce una contracción cardiaca más potente.
- ◆ Sistema musculoesquelético: aumenta la amplitud de los movimientos ya que las articulaciones disminuyen la carga por el agua, además de que promueve el aumento de densidad ósea.
- ◆ Sistema neuromuscular: el estímulo constante favorece a la integración de la información y activa diferentes receptores.

El protocolo Halliwick consta de 10 ítems, cada fase se inicia con un contacto del instructor, que se va modificando de acuerdo a la dificultad que se busque, hasta conseguir que el niño se independice y controle la actividad.

1. Ajuste mental al agua: se le enseña diferentes tipos de respiración para expulsar el aire. Se sumergen de forma paulatina.
2. Control de la rotación transversal: se consigue cambiando el centro de gravedad y se busca trabajar la estabilidad
3. Control de la rotación sagital: se trabaja el equilibrio, el enderezamiento y la estabilización articular, desplazando el centro de gravedad.
4. Control de la rotación longitudinal: girando la cabeza, el cuerpo debe acompañar, para liberar las vías aéreas, trabaja además la disociación de cadera importante en el patrón de marcha.

²⁸ Romero Merchán R.Influencia en la mejora de calidad de vida del protocolo de Halliwick frente a la terapia convencional en niños con distrofia muscular de Duchenne y Becker.2017

²⁹ La presión intratorácica aumenta por la compresión sobre el abdomen que eleva el centro frénico.(Romero, 2017)

-
5. Control de rotaciones combinadas: se necesita buen control respiratorio
 6. Empuje hacia arriba/ inversión mental: controla la flotabilidad, y busca que el niño se sumerja
 7. Equilibrio en calma: no debe realizar movimientos compensatorios para mantener una posición estable, solo se ayuda de su activación muscular.
 8. Deslizamiento turbulento: el instructor mueve al nadador y él debe controlar las rotaciones
 9. Progresión simple: se hacen movimientos con las manos desde supino para hacer una pequeña propulsión.
 10. Movimiento básico de Halliwick: de espaldas, se mueven realizando abducción y aducción de miembros.

MANEJO POSTURAL

Etapas de deambulación: las deformidades más frecuentes en esta etapa son; caderas en flexión y abducción, rodillas en flexión y pies en equinovaro, y se dan porque el paciente no puede completar el rango articular de forma activa, tiene una posición estática o por el desbalance muscular propio de la enfermedad. Para prevenir estas complicaciones se recomiendan los ya nombrados, estiramientos y en casos más graves se deriva a ortopedia, para un tratamiento con ortesis nocturna y en reposo.

AFO: previene contracturas a nivel del tobillo

KAFO: cuando el paciente está cerca de perder la marcha, para prevenir contracturas a nivel de la rodilla, ayuda en la bipedestación.

Etapas de no deambulación: los dolores por causa postural se hacen más frecuentes acorde avanza la enfermedad, por lo que se busca una posición cómoda en sedente y en los decúbitos, complementando con apoyo ortésico. La bipedestación se debe mantener lo máximo posible, por lo que la silla de ruedas se indica cuando las caídas son muy frecuentes y el paciente no puede incorporarse de la posición de sedente, se debe considerar el buen posicionamiento para la prescripción de la misma.

En esta etapa son frecuentes las fracturas por diferentes factores:

- movilidad disminuida
- debilidad muscular

-tratamiento por corticoides, lo que genera osteoporosis

COLUMNA:

La evolución de las deformidades de columna se deben a las alteraciones de fuerza y tono muscular que presenta el paciente.

“A Menor tono y fuerza, mayor posibilidad de desarrollar deformidades de columna, que aparezcan a menor edad y progresen mas rápidamente”

(Valdebenito,2014)³⁰

Según estudios, (Valdevenito,2014) las escoliosis progresiva la desarrollan un 90% si no son tratados con corticoides, es decir, este reduce el riesgo o atrasa su aparición.

El abordaje es preventivo, intentando que el paciente mantenga una postura simétrica de columna y pelvis en sedente.

Las terapias físicas y el uso de corset como ortesis tienen como objetivo mantener el tronco alineado mientras que los ejercicios son para evitar rigideces articulares, mantener los rangos lo más amplio posible. Todo esto es en busca de un tronco alineado y estable que no restrinja la capacidad ventilatoria ni las funciones cardiacas, hasta en algunos casos finalizar en cirugía.

“La cirugía de columna se indica cuando las funciones cardíaca y respiratoria no están gravemente afectadas. La edad óptima para operar es entre los 11 y 13 y preferentemente cuando el ángulo de Cobb está entre 20-40°.”

(Valdevenito,2014)³¹

CUIDADOS RESPIRATORIOS

Los cuidados respiratorios en pacientes con enfermedades neuromusculares son para la prevención de infecciones respiratorias, para eso también es importante una vacunación completa.

Los pacientes con tos débil tienen mayor riesgo de padecer neumonías o atelectasias por infecciones respiratorias altas

“Los cuidados respiratorios en los pacientes con ENM se centran en: 1. Indicación y seguimiento de asistencia ventilatoria, privilegiando la indicación precoz de AVNI nocturna, inicio oportuna de AVNI diurna y en etapas

³⁰ Valdebenito V. rebeca, Ruiz R. Delia. aspectos relevantes en la rehabilitación de los niños con enfermedades neuromusculares.2014

³¹ El objetivo es mantener un balance postural que le permita permanecer sentado el resto de su vida

avanzadas, ventilación 24 h/día, idealmente entregada con modalidades de AVNI continua que eviten la traqueostomía (TQT) .

2. Manejo eficiente del clearance mucociliar en fase estable de la enfermedad y durante exacerbaciones respiratorias con técnicas de tos asistida manual espiratoria (compresión torácica o abdominal), tos asistida inspiratoria reclutando volúmenes pulmonares que aumentan la capacidad máxima de insuflación o air stacking con ventilador manual y pieza bucal o ventiladores en modalidad volumen control, combinados generalmente con maniobras espiratorias. Para aquellos pacientes con CVF < 300 ml usando dispositivo de tos asistida (M-IE).

3. Otras modalidades complementarias son el entrenamiento de la musculatura respiratoria, entrenamiento de la musculatura no respiratoria y uso de protocolos de enseñanza de la respiración glossofaríngea” (Prado, 2015)³².

La debilidad de los músculos respiratorios, es parte de la fisiopatología de la falla respiratoria, es decir conduce a una hipoxemia por hipoventilación que se suele encontrar en estados avanzados de la enfermedad, a veces acompañada con hipercapnia (insuficiencia respiratoria crónica global). En estos casos se indica oxigenoterapia, pero no rutinariamente ya que tiene el riesgo de aumentar la hipoventilación y los trastornos metabólicos asociados.

También se puede corregir con VNI (ventilación no invasiva)

“Está indicada la ventilación mecánica no invasiva, cuando existe hipoventilación sintomática, que mejora la calidad de vida y disminuye la morbimortalidad precoz producida por la alteración respiratoria (5). Cuando la CVF disminuye por debajo del 50%, el dióxido de carbono aumenta y produce hipoxemia, por lo que es necesario realizar una ventilación mecánica, esto suele ocurrir entre los 18 y 20 años” (Hernandez,2020)³³

KINESIOTERAPIA RESPIRATORIA

La kinesioterapia respiratoria disminuye el riesgo de atelectasias, permeabiliza la vía aérea, para evitar la intubación lo más posible. Además indica la TQT en pacientes que deben ser intubados.

³² Prado ,Francisco ,Salinas,Pamela; Zenteno.Recomendaciones para los cuidados respiratorios del niño y adolescente con enfermedades neuromusculares.2015

³³ La capacidad vital forzada (CVF) puede indicarnos el desarrollo de hipercapnia y determinar la supervivencia (Hernandez Martin, Paola.Calidad de vida en pacientes con distrofia muscular de Duchenne. 2020)

El tratamiento muscular respiratorio aumenta la fuerza y resistencia, optimizando la funcionalidad de la bomba respiratoria.

Se requiere un buen entrenamiento de la musculatura respiratoria ya que la debilidad de músculos espiratorios e inspiratorios, conduce a ineffectividad de la tos, lo que aumenta el riesgo de neumonía.

“Se recomienda entrenamiento muscular inspiratorio interválico en series, de duración progresiva; y con un período de descanso interseries no mayor a dos minutos. Su indicación es realizar 3 series de 3-5 minutos, con dos minutos de descanso entre cada serie; 5 veces por semana.

La carga más frecuentemente empleada es de 30% Pimax, esta se debe modificar según los resultados mensualmente evidenciados en el seguimiento de la Pimax”
(Prado,2015)³⁴

La evaluación muscular periódica y los protocolos de entrenamiento están a cargo del kinesiólogo.

“Durante las primeras etapas, en las que el niño deambula, las afecciones respiratorias son mínimas, sin embargo es importante realizar un seguimiento de su función respiratoria. En la etapa de desaparición de la marcha se van haciendo presentes las complicaciones respiratorias, el principal objetivo de la terapia es ayudar a expulsar el cúmulo de secreciones del árbol bronquial, presentes debido a la deformidad de la caja torácica y a la disminución existente de las presiones máximas inspiratoria y espiratoria. Ejercicios de movilización de la caja torácica, acompañados de la respiración, son útiles para tratar la rigidez de la caja torácica y mantener la ventilación alveolar. A su vez, no debemos olvidar de realizar una buena educación del paciente y su familia para una correcta actuación ante este tipo de afecciones respiratorias” (Valdebenito y Ruiz, 2014) ³⁵

Para la prevención y tratamiento de las complicaciones se realizan diferentes técnicas de higiene bronquial las cuales depuran las vías aéreas de la obstrucción por secreciones mucosas:

³⁴ Debe considerarse que en pacientes con estas patologías, hay que adecuar los parámetros de entrenamiento, puesto que al existir un daño funcional y estructural en el sistema nervioso periférico, cargas máximas y frecuencia de trabajo exageradas, pueden provocar daño. (Prado ,Francisco ,Salinas,Pamela; Zenteno.Recomendaciones para los cuidados respiratorios del niño y adolescente con enfermedades neuromusculares.2015)

³⁵ Valdebenito V. rebeca, Ruiz R. Delia. aspectos relevantes en la rehabilitación de los niños con enfermedades neuromusculares.2014

-
- Drenaje bronquial: mediante la colocación del paciente en una posición determinada, se eliminan las secreciones por acción de la gravedad. Se suele utilizar luego de aplicar aerosolterapia que facilite la fluidificación de las secreciones
 - Vibraciones: consiste en realizar movimientos oscilatorios, rítmicos y progresivos sobre el tórax, a baja frecuencia.
 - Espiración lenta total con glotis abierta en decúbito lateral (ETGOL): Consiste en una espiración lenta hasta el Volumen Reserva, realizada en decúbito homolateral a la zona de acumulo de secreciones.³⁶ esta técnica se encuentra contraindicada hasta los 8/10 años de de edad. En niños menores se aplica la ESPIRACION LENTA PROLONGADA, la cual consiste en ejercer una presión abdominotoracica lenta al final de la espiración.

³⁶ el pulmón declive está sometido a un incremento de presión producido por el peso del pulmón heterolateral y el empuje de las vísceras sobre el hemidiafragma del lado de apoyo, provocando que su volumen sea menor, estando más desinsuflado, y resultando más fácil de insuflar. (Agenjo Ramos, Jessika Cristina Fisioterapia Respiratoria en la enfermedad neuromuscular. Distrofia de Duchenne. 2017.)



CONCLUSION

CONCLUSION

La distrofia muscular de Duchenne/Becker es el tipo de distrofia muscular más frecuente, que se produce como consecuencia de una variante genética en el gen DMD provocando la ausencia o deficiencia de la proteína distrofina, la cual es parte importante del complejo glucoprotéico de la membrana celular de las fibras musculares y que ayuda a resistir el estrés mecánico producido por la contracción muscular. Sin esta proteína se produce degeneración de la fibra muscular lo cual en términos clínicos se traduce en debilidad muscular progresiva. El espectro clínico es variable, sin embargo, los pacientes típicamente van a cursar con debilidad muscular proximal, de inicio en músculos del tronco y extremidades inferiores, generando dificultad para la marcha, caídas frecuentes, dificultad para correr o saltar y que va progresando hasta generar pérdida de la marcha alrededor de los 13 años.

La sospecha clínica en etapas tempranas de la enfermedad es importante y disminuye retrasos en el diagnóstico. El diagnóstico temprano es fundamental para la instauración del manejo el cual debe ser multidisciplinario involucrando distintas áreas de la medicina, con el objetivo de retrasar el inicio de la pérdida de funcionalidad muscular y finalmente la pérdida de la marcha.

Existen diversas técnicas diagnósticas descritas anteriormente, las cuales ninguna pueden brindar actualmente un diagnóstico prenatal fiable, algo importante ya que cuanto más pronto haya un abordaje en el paciente, más posibilidades de atrasar la progresión y mejorar la calidad de vida del paciente.

Un factor que puede contribuir a un diagnóstico tardío es que los motivos más frecuentes que llevan a estos pacientes a consultar son relativamente

Inespecíficos como: alteración de la marcha, muchas veces referida tan sólo como "caminar raro", o caídas. El patrón de marcha que realizan es característico de la patología. Como consecuencia de la falta progresiva de fuerza, necesitan hacer movimientos compensatorios, antes incluso de que aparezcan deformidades articulares.

Las evaluaciones funcionales como posturales son importantes para reconocer en el paciente signos típicos de la enfermedad, además de tener referencias para seguir evaluándolo y analizando progresiones de la enfermedad o mejoras del paciente.

El tratamiento convencional se aplica mediante un equipo multidisciplinar y varía en función de la etapa de la enfermedad. Además, tiene el objetivo de tratar la

sintomatología y disminuir la discapacidad a través de diferentes abordajes terapéuticos ya que no existe un tratamiento curativo.

Es importante potenciar la autonomía del niño, y permitir que realice todas las actividades posibles por sí mismos, en función de la etapa en la que se encuentre, además de prevenir las complicaciones y disminuirlas en el caso de ser posible, para garantizar una mejor calidad de vida para el paciente

BIBLIOGRAFIA

Bibliografía:

1. Agenjo Ramos, Jessika Cristina **Fisioterapia Respiratoria en la enfermedad neuromuscular. Distrofia de Duchenne.** 2017.
2. Alvaria B. Karin Kleinsteuber S. Luisa Herrera C. Pilar Carvallo de S.Q. **Tardanza en el diagnóstico de la Distrofia Muscular de Duchenne en Chile.** 2014
3. Burgo Gonzales, Sara. **Tratamiento fisioterápico en la distrofia muscular de Duchenne.** 2014
4. Casado Ruiz, Sara. **Impacto en el uso de la silla de ruedas en niños con discapacidades físicas.** 2013
5. Corrado Angelini, Roberta Marozzo, y Valentina Pegoraro **Terapias actuales y emergentes en la distrofia muscular de Becker (DMB).** 2019
6. Diego m. Chaustre R. Md. y Willington Chona S. Md. **Distrofia muscular de Duchenne. Perspectivas desde la rehabilitación.** 2011
7. Falzarano M.S, Scotton C., Passarelli C. and Ferlini A., **Distrofia muscular de Duchenne: del diagnóstico a la terapia.** 2015
8. Guerra M., Suárez F. Garcia R., Ayala P., **Distrofia Muscular de Duchenne/Becker.** Pediatr. 2019.
9. Hernandez Martin, Paola. **Calidad de vida en pacientes con distrofia muscular de Duchenne.** 2020
10. Kleinsteuber S., María de los Angeles Avaria B. **Enfermedades Neuromusculares en Pediatría** 2005
11. Montejo-Pujadas, T. Zaldívar-Vaillant, A.M. Acevedo-López **Técnicas diagnósticas descritas en el estudio de la distrofia Muscular de Duchenne/Becker.** 2002
12. Nascimento Osorioa, Medina Cantillo, Camacho Salas, Madruga Garrido y Vilchez Padilla. **Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne.** 2019

13. Prado ,Francisco ,Salinas,Pamela; Zenteno.**Recomendaciones para los cuidados respiratorios del niño y adolescente con enfermedades neuromusculares.**2015

,c

14. Rodriguez N., Ivan; Fuentes S. Claudia, Rivas, Carla.**Rehabilitación respiratoria en el paciente neuromuscular: efectos sobre la tolerancia al ejercicio y musculatura respiratoria.** 2013

15. Romero Merchán R.**Influencia en la mejora de calidad de vida del protocolo de Halliwick frente a la terapia convencional en niños con distrofia muscular de Duchenne y Becker.**2017

16. Sun,Chegmei,Shen Luoan. Zhang Zheng, Xie Xin, **Estrategias Terapeuticas para DMD,una actualizacion.**2020

17. Valdebenito V. rebecca, Ruiz R. Delia. **aspectos relevantes en la rehabilitación de los niños con enfermedades neuromusculares.**2014

Bibliografía complementaria:

18. Bushby KMD, Hill A, Steele JG. **Failure of early diagnosis in symptomatic Duchenne muscular dystrophy. Lancet 1999; 353: 557-8.**

19. Dellamonica C, Robert JM, Cotte J, Plauchu H, Dorche C. **Systematic neonatal screening for Duchenne muscular dystrophy. Nouv Presse Med 1979; 21: 1491-3.**

20. D. Martín Fernández-Mayoralas, V. San Antonio, J. CamposCastelló,Comunicaciones breves. **Diagnóstico precoz de la distrofia muscular de Duchenne mediante screening neonatal no selectivo.**2002

21. Fenton-May J, Bradley DM, Sibert JR, Smith R, Parsons EP, Harper PS, et al. **Screening for Duchenne muscular dystrophy. Arch Dis Child 1994; 70: 551.2.**

-
22. Fisioterapia online. **Distrofia muscular de Duchenne**
23. [Genome.gov/glossary/WesternBot](https://www.genome.gov/glossary/WesternBot)
24. Laura E. ; Susan D.Michelle Eagle,; Ann Gulyas, ; Laura Juel, Dennis Matthews, ; Robbin A. Newton, ; Helen F. Posselt,..**Manejo de rehabilitación del paciente con distrofia muscular de Duchenne .2018**
25. **Plastic-molded knee-ankle-foot orthoses in the treatment of duchenne muscular dystrophy.** Arch Phys Med Rehabil. Siegel I. 1975;56:322.