

REHABILITACION DE UN PACIENTE CON LA ENFERMEDAD DE DUCHENNE EN LA CLINICA UCEBOL DE SANTA CRUZ DE LA SIERRA¹

ESCOBAR Leños, Lorena²

RESUMEN

En este estudio de caso de aplicación de técnicas de rehabilitación en un paciente con Enfermedad de Duchenne, se identifican las características generales de las diferentes Distrofias Musculares que afectan al ser humano, sus secuelas y la importancia de la Fisioterapia como disciplina capaz de abordar con éxito la rehabilitación de los enfermos. Con la aplicación en la Clínica UCEBOL de un programa terapéutico para la Distrofia Muscular de Duchenne, en un paciente portador de la enfermedad, se pretende demostrar la importancia y los beneficios de la aplicación de técnicas de rehabilitación propias de la Fisioterapia para detener el avance de la enfermedad y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Palabras clave: Duchenne. Distrofia. Rehabilitación.

ABSTRACT

In this case study of application of rehabilitation techniques in a patient with Duchenne's disease, you identify the general characteristics of different Muscular dystrophies that affect human being, their effects and the importance of physiotherapy as a discipline able to successfully address rehabilitation of patients. With the clinical application of a therapeutic program UCEBOL for Duchenne Muscular Dystrophy in a patient with the disease, is intended to demonstrate the importance and benefits of the application of rehabilitation techniques specific to physical therapy to halt progression of disease and improve quality of life of patients.

Keywords: dystrophy. Dystrophy. Rehabilitation.

INTRODUCCION Y ANTECEDENTES

1. Enfermedades neuromusculares

1.1. Definición

Las enfermedades neuromusculares son un conjunto de alteraciones que afectan a alguno de los componentes que forman parte de la unidad motriz: el asta anterior de la médula, los nervios periféricos, la placa motriz y el músculo. (Merlo y Mata,2002).

Todas se asemejan en su sintomatología. Existen variaciones en cuanto a la intensidad del cuadro, la edad de iniciación, el tipo de evolución, el predominio de problemas motores o sensoriales, según sea la enfermedad causal.

Es importante que exista un diagnóstico precoz y la necesidad de un trabajo en equipo, ya que las enfermedades neuromusculares siguen un patrón predecible de progresión o regresión y las diferencias individuales en el curso de la enfermedad pueden ser significativas.

Con fines de facilitar los estudios y la comprensión de la patología se ha establecido diferentes clasificaciones de estas enfermedades, pero son hechos convencionales sujetos a controversias y variaciones.

1.2. Clasificación de las enfermedades neuromusculares

1.2.1. Clasificación anatómica

- Enfermedad de la célula asta anterior (mielopatías) Ej.: Poliomielitis, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander.
- Lesiones de nervios, raíces y plexos (neuropatías) Ej.: Guillan Barré, Charcot-Marie Tooth, Parálisis braquial obstétrica.

1 Trabajo ganador en la Feria Científica 2009.

2 Estudiante de la Carrera de Fisioterapia de la UCEBOL

- c. Alteraciones de la placa neuromuscular: Miastenia gravis, colagenopatías.
- d. Enfermedades del músculo (miopatías): Distrofia muscular progresiva, miopatía congénita, dermatomiositis, hipertoroidismo.

1.2.2. Otras clasificaciones

- a. Factor Etiológico: infecciosa, tóxica, metabólica, humoral, etc.
- b. Forma evolución: aguda, crónica, regresiva, progresiva.
- c. Extensión de compromiso: focal, difusa, salpicado.

En cuanto a las frecuencias de estas enfermedades, varía en relación con el periodo de crecimiento del niño.

2. Distrofia muscular

2.1. Definición.-

El término distrofia muscular se refiere a un grupo de enfermedades hereditarias caracterizadas por una debilidad progresiva y un deterioro de los músculos esqueléticos voluntarios, que controlan el movimiento.

Difieren en el nivel de severidad, la edad en que se manifiesta la enfermedad, los músculos que son afectados, y la velocidad con que avanzan los síntomas.

2.2. Tipos de Distrofias Musculares

A continuación se presentan las principales características de las distrofias musculares de aparición más frecuente:

Distrofia muscular de Duchenne

Edad en que principia	2-6 años
Herencia / género afectado	Ligada al c. X / hombres
Músculos que se afectan primero	Miembros inferiores, empezando de los pies y tiene un progreso ascendente; pelvis, piernas y parte superior de brazos.
Avance	Rápido

Distrofia muscular de Becker

Edad en que principia	2-16 años
Herencia / género afectado	Ligada al c. X / hombres
Músculos que se afectan primero	Pelvis, Parte superior de brazos y piernas
Avance	Lento

Distrofia muscular de Facioescapulohumeral

Edad en que principia	De la adolescencia a la edad adulta temprana
Herencia / género afectado	Dominante / Hombre y mujer
Músculos que se afectan primero	Cara, anillo óseo del hombro
Avance	Lento con aumentos repentinos

Distrofia muscular de las cinturas

Edad en que principia	De la niñez tardía a la edad mediana
Herencia / género afectado	Recesiva/ hombre y mujer
Músculos que se afectan primero	Anillo óseo del hombro y de la pelvis
Avance	Usualmente lento

Distrofia muscular miotónica

Edad en que principia	20-40 años
Herencia / género afectado	Dominante / hombre y mujer
Músculos que se afectan primero	Cara, pies, manos, parte anterior del cuello
Avance	Lento

Distrofia muscular Congénita

Edad en que principia	Del nacimiento
Herencia / género afectado	Autosomal recesiva / hombre y mujer
Músculos que se afectan Primero	Generalizada
Avance	Lento

3. Distrofia Muscular de Duchenne

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es una forma de distrofia muscular rápidamente progresiva y es la forma más frecuente. Es un trastorno hereditario caracterizado por debilidad muscular rápidamente progresiva de las piernas y la pelvis, que afecta posteriormente a todo el cuerpo. A pesar de ser hereditaria es muy frecuente no encontrar ningún antecedente familiar.

Está descrito en múltiples trabajos el compromiso intelectual de estos pacientes, el cual no sería progresivo. El porcentaje y grado de retardo mental es muy variable según distintos autores.

3.1. Causas

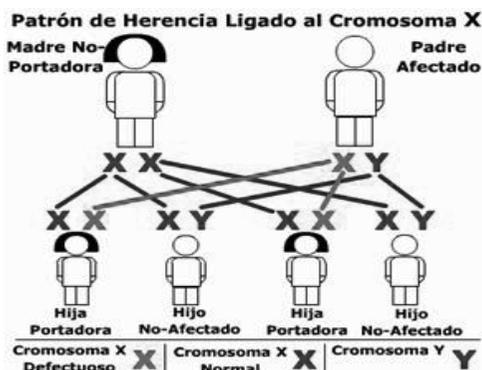
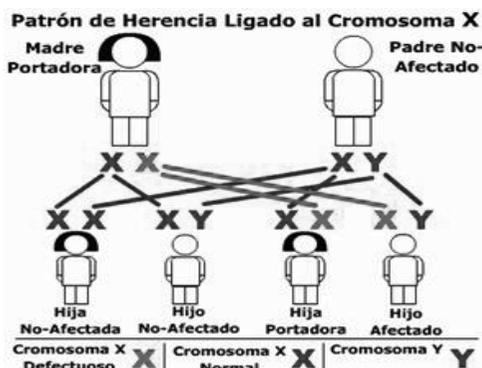
La distrofia muscular de Duchenne es heredada en un modelo de gen recesivo ligado al cromosoma X. Los niños con un gen anormal muestran síntomas, mientras que las

mujeres con un gen anormal son portadoras (generalmente no muestran síntomas). Sin embargo, los hijos de las mujeres portadoras tienen cada uno un 50% de probabilidades de tener la enfermedad y las hijas tienen cada una un 50% de probabilidades de ser portadoras.

A pesar de ser hereditaria, en muchas ocasiones no hay antecedentes familiares. Las posibilidades son:

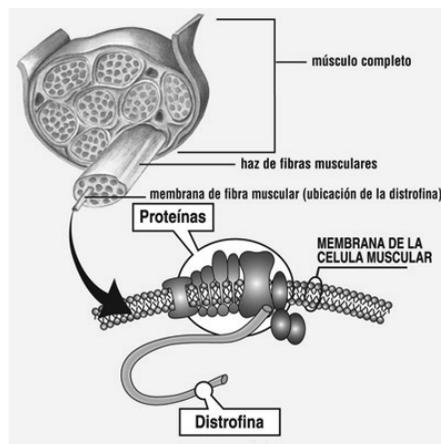
Cada niño hereda un cromosoma X de su madre y un cromosoma Y de su padre y esto es lo que lo hace del sexo masculino. Las niñas tienen dos cromosomas X, uno de su madre y uno de su padre.

Cada hijo varón nacido de una mujer con una mutación de distrofina en uno de sus dos cromosomas X tiene un 50 por ciento de probabilidad de heredar el gen defectuoso y de que tenga DMD. Cada una de sus hijas tiene un 50 por ciento de probabilidad de heredar la mutación y ser portadora. Las portadoras no presentan generalmente síntomas de la enfermedad, pero pueden tener un hijo con esta mutación o la enfermedad.



La DMD ocurre cuando un gene en particular en el cromosoma X no produce la proteína distrofina. La BMD ocurre debido a

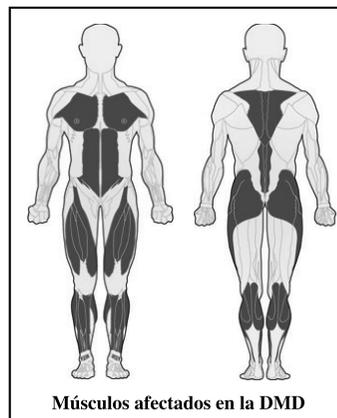
mutaciones diferentes en el mismo gene. Las personas con BMD tienen un poco de distrofina, pero no es suficiente o es de mala calidad. El tener un poco de distrofina evita que los músculos de las personas con distrofia de Becker se deterioren tanto o tan rápidamente como los de las personas con Duchenne. Sea dicho de paso, comer o no comer alimentos con proteína no puede reemplazar la distrofina que se ha perdido.



Los músculos se componen de haces de fibras (células). Un grupo de proteínas interdependientes a lo largo de la membrana que rodea cada fibra ayuda a mantener a las células musculares funcionando adecuadamente. Cuando falta una de estas proteínas, la distrofina, el resultado es la distrofia muscular de Duchenne; si la distrofina es insuficiente o inadecuada, el resultado es la distrofia muscular de Becker.

3.2. Manifestaciones clínicas

El deterioro muscular en las distrofias de Duchenne generalmente no es doloroso. Algunas personas refieren que a veces tienen calambres musculares; estos pueden tratarse generalmente con analgésicos que se venden libremente en las farmacias.



Los síntomas aparecen antes de los 6 años de edad y pueden aparecer en la infancia temprana.

- Hay debilidad muscular progresiva de las piernas y la pelvis.
- Se asocia con una pérdida de la masa muscular
- La debilidad muscular también se presenta en los brazos, cuello y otras áreas, pero no tan severamente ni tan temprano como en la mitad inferior del cuerpo.
- También se presentan contracturas musculares en las piernas y los talones, produciendo incapacidad para utilizar los músculos debido al acortamiento de las fibras musculares y a la fibrosis del tejido conectivo.

3.3. Desarrollo del niño con distrofia muscular de Duchenne

A medida que se debilitan los músculos aumentan de tamaño, pero el tejido muscular es débil. En el 90 por ciento de los niños con este trastorno es frecuente un aumento de tamaño y una debilidad del músculo cardíaco, que causa problemas de la frecuencia cardíaca.

Hacia la edad de 10 años, requieren aparatos ortopédicos para caminar y a la edad de 12 años la mayoría de los pacientes están confinados a una silla de ruedas. Los huesos se desarrollan anormalmente, produciendo deformidades esqueléticas de la columna y otras áreas.

Los niños tienen una marcha vacilante, con caídas frecuentes y gran dificultad para ponerse de pie y subir escaleras. Al llegar a la edad escolar, el niño posiblemente camine sobre los dedos o la punta del pie, presentando una marcha un tanto rodante. Su marcha es insegura y se contonea y puede caerse con facilidad. Para tratar de mantener su equilibrio, saca su barriga y empuja los hombros hacia atrás. Asimismo, tiene dificultad para levantar los brazos.

Al tener contracturas en los músculos de los brazos y las piernas alrededor de las articulaciones, los codos y las rodillas no pueden extenderse totalmente. Por último se produce escoliosis (curvatura anormal de la columna vertebral) y están propensos a enfermedades pulmonares.

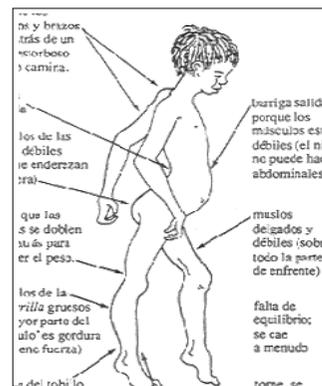
Al llegar a la adolescencia, el daño que produce al corazón y los músculos involucrados en el funcionamiento de los pulmones puede amenazar la vida. Estos sistemas deberán monitorearse muy de cerca, y este cuidado deberá proporcionarlo generalmente un cardiólogo pediatra.

Cuando llega a los 10 años de edad, pueden debilitarse el diafragma y otros músculos que son necesarios para hacer funcionar a los pulmones, haciendo que éstos sean menos

efectivos para llevar el aire hacia ellos y para sacarlo. Los datos que pueden indicar una mala función respiratoria son dolores de cabeza, embotamiento mental, dificultad para concentrarse o mantenerse despierto, así como pesadillas.

Aproximadamente una tercera parte de los niños con DMD tienen algún grado de problemas de aprendizaje, aunque pocos son severamente retrasados.

La siguiente figura resume los principales signos físicos de la DMD:



3.4. Aspecto Psicológico

Debido a las características de la enfermedad, será muy difícil para el niño y su familia aceptar el continuo aumento de la debilidad y la falta de un tratamiento efectivo. La asistencia y los consejos amistosos de los promotores de salud y los amigos pueden ser de gran ayuda.

En general el apoyo psicológico se centra en facilitar esta aceptación, tanto por parte del niño como por la familia. La meta, tanto de la familia como la del psicólogo es ayudar al niño a estar lo más activo y feliz que sea posible y a adaptarse a sus crecientes limitaciones.

Ansiedad

Cuando una persona se enfrenta a un problema serio sin contar con los recursos necesarios para solucionarlo, el resultado es una intensa ansiedad. La gente maneja esta ansiedad de diferentes maneras:

- *Distorsión de la situación para aliviar su angustia:* a veces, por ejemplo, a los padres les cuesta semanas o meses aceptar el diagnóstico de una enfermedad neuromuscular progresiva.
- *Negación de la situación:* al evadirse de la realidad la gente trata de evitar sentimientos dolorosos, negándose a aceptar la verdad.

- *Ira mal dirigida*: enojarse con el médico que hizo el diagnóstico o los médicos que no lo hicieron antes, al mundo en general, a un universo que permite este tipo de situaciones, o incluso contra un ser supremo que acepta que ocurra una tragedia de este tipo. La ira también puede dirigirse hacia sí mismos o hacia el cónyuge, culpándolo por traer al mundo un niño con esta suerte. Esta reacción aleja sus sentimientos del problema real, al tratar de deshacerse de la insoportable ansiedad y el miedo.

Atribuciones poco realistas

A menudo los padres adquieren la convicción supersticiosa de que la enfermedad de su hijo es un castigo por algo que han hecho, generando pensamientos como “¿en qué fallamos para traer a este niño dañado al mundo?”, o “somos un fracaso como padres”

También es probable que, debido a la naturaleza hereditaria de la distrofia de Duchenne, la madre comience a experimentar fuertes sentimientos de culpa. En este caso, la reatribución tiene que basarse en el hecho de que esta distrofia es una enfermedad genética, por lo que no implica responsabilidades de ningún tipo.

En general, los padres deben evitar el sobreproteccionismo, fortaleciendo el sentido de independencia del niño, dejando que desarrolle sus actividades lo “más natural posible”. Esta forma de no intervención es un asunto de especial importancia si lo que se desea es fomentar en el niño la confianza en sí mismo, ya que no puede evitar la dependencia física.

Si el niño ya está haciendo tareas en la casa, es recomendable que estas responsabilidades continúen. Él debería recibir la misma disciplina y recompensas que los otros niños en la familia (o sus amigos). Para un niño pequeño la independencia casi siempre significa independizarse de la madre. El pequeño con una enfermedad neuromuscular está justo en la edad en que otros niños comienzan a dejar de depender de la madre y a realizar actividades de “adultos”, como abrocharse la ropa, amarrarse los zapatos y explorar el mundo por sí solos. El niño con distrofia muscular u otra enfermedad neuromuscular progresiva tiene la misma necesidad de despegarse de su madre, pero es más dependiente de ella físicamente.

3.5. Diagnóstico

3.5.1 Médico

El diagnóstico de la DMD se lleva a cabo entre los 2 y 6 años; puesto que antes la enfermedad no es perceptible; es ha esta

edad cuando los padres terminan de darse cuenta de que sucede algo anormal con sus hijos y comienzan a recorrer especialistas.

Los exámenes más comunes son:

Electromiograma (EMG): Al colocar pequeños electrodos dentro de los músculos se puede crear una gráfica que indica el estado de salud de los músculos y nervios del organismo.

Prueba que indica una posible anomalía en el músculo, pero que no sirve para un diagnóstico, si da algún resultado positivo, o negativo, según se mire, es cuando será conveniente efectuar la biopsia muscular.

Biopsia muscular: Operación muy sencilla, que consiste en una pequeña incisión para conseguir una muestra de tejido muscular, se realiza normalmente en uno de los músculos que más pronto resultan afectados (si se realiza en un músculo no afectado no se detectaría) como son en las piernas a la altura del muslo o las pantorrillas. Utilizan simplemente anestesia local.

Exámenes de sangre: Son útiles puesto que los músculos en deterioro sueltan enzimas como la kinasa y creatina que se pueden detectar en la sangre. La presencia de estas enzimas en la sangre en niveles mayores a los normales puede ser indicación de distrofia muscular.

Pruebas genéticas: Actualmente en países más desarrollados es posible realizar una biopsia en las semanas 8ª y 9ª del embarazo y detectar si el feto es niño si tiene el defecto genético que produce la DMD, con este examen se busca dar la oportunidad a los padres de tener un hijo varón sano, quedando a su determinación si desean abortar a un feto con DMD en los países que está permitido. Con pruebas similares se puede detectar si miembros de la familia son portadores.

3.5.2. Valoración fisioterapéutica

Es esencial registrar las alteraciones funcionales y la progresión de la discapacidad. Las valoraciones más frecuentes usadas son la clasificación de la fuerza muscular, la valoración del PEDI, y la de Scott, que pueden ser útiles para evaluar el estado. (Merlo y Mata, 2002)

Clasificación de la fuerza muscular:

- 0** ausencia de contracción
- 1** contracción sin movimiento
- 2** movimiento completo pero sin oposición ni gravedad (movimiento horizontal)

3 el movimiento puede vencer la acción a la gravedad

4 movimiento con resistencia parcial

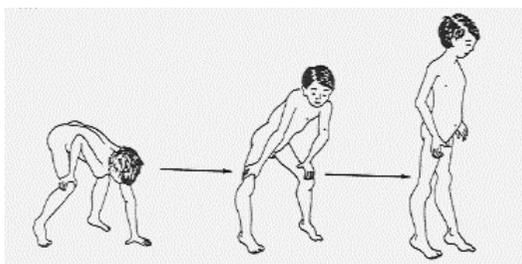
5 movimiento con resistencia máxima

Valoración del PEDI.- el PEDI es una herramienta de valoración clínica exhaustiva que valora las habilidades funcionales principales y el rendimiento de niños entre 6 meses y 7½ años de edad. Asimismo se puede utilizar para valorar a niños mayores si sus habilidades funcionales son inferiores a las de un niño de 7½ años no discapacitado. Este test sirve para establecer un diagnóstico del estado actual del niño, así como para valorar su progreso. El PEDI mide la capacidad y conducta de las actividades funcionales en tres ámbitos: cuidado personal, motricidad y habilidades sociales. La capacidad se valora identificando las habilidades funcionales que el niño demuestra. La actividad funcional se mide según el nivel de ayuda que necesita y las adaptaciones que requiere en su entorno.

Examen físico.- en el examen físico el paciente con DMD mostrará un abdomen prominente y lordosis excesiva, músculos de la pantorrilla aumentados y dificultad para la deambulación, marcha de pato.

También presentará positividad en la maniobra de Gowers, cansancio fácil y dificultad para subir las escaleras que se debe a debilidad bilateral de los músculos glúteos mayor y cuádriceps.

Signo de Gowers.- Típica señal inicial de la distrofia muscular de Duchenne. Para levantarse del suelo, el niño 'escala' sus muslos con las manos. Lo hace más que nada porque tiene débiles los músculos de los muslos. (Werner, 1990)



3.6. Desarrollo de la enfermedad

El avance de la DMD ha sido descrito en función del deterioro muscular y funcional estableciéndose ocho etapas clásicas:

3.6.1. Grados de actividad funcional (SWINYARD)

I. Camina con marcha de pato y lordosis. Sube y baja escalones sin dificultad.

II. Marcha de pato más intensa y lordosis. Necesita ayuda para bajar y subir escaleras.

III. Marcha de pato acentuada y gran lordosis. No puede subir ni bajar escalones, no puede levantarse de una silla corriente.

IV. Marcha de "pato" muy acentuada y gran lordosis. No puede subir ni bajar escalones, no puede levantarse de una silla corriente.

V. Independiente en silla de ruedas. Puede accionar las ruedas, postura adecuada y puede desempeñar sus actividades diarias en ella.

VI. Necesita ayuda en silla de ruedas, Puede accionar las ruedas, pero necesita ayuda en la cama y otras actividades.

VII. Necesita ayuda en la silla y soporte dorsal. Puede accionar las ruedas por corta distancia.

VIII. Enfermo en cama. No puede desempeñar actividades diarias sin ayuda considerable; avance progresivamente hasta la muerte por compromiso respiratorio.

3.7. Pronóstico

En general, los niños afectados quedan confinados a una silla de ruedas a los 10 o 12 años de edad. La progresión de la debilidad les hace propensos a la pulmonía y otras enfermedades, y la mayoría muere antes de los 20 años de edad.

Aunque en los últimos tiempos estos datos varían, ya que gracias a la fisioterapia le brinda al paciente una mejor calidad de vida y al mismo tiempo retrasa la evolución de los diferentes signos y síntomas de la enfermedad.

3.8. Complicaciones

- deformidades
- discapacidad progresiva, permanente
- disminución de la movilidad
- disminución de la capacidad de autocuidado
- alteración mental (varía y generalmente es mínima)
- neumonía u otras infecciones respiratorias
- insuficiencia respiratoria
- cardiomiopatía
- insuficiencia cardíaca congestiva (poco común)
- arritmias cardíacas (poco comunes)

3.9. Características clínicas del paciente con DMD

El Corazón

Al llegar a la adolescencia, el daño que produce la DMD al corazón y los músculos involucrados en el funcionamiento de los pulmones puede amenazar la vida. Estos sistemas deberán monitorearse muy de cerca, y este cuidado deberá proporcionarlo generalmente un cardiólogo pediatra.

Las personas con DMD frecuentemente desarrollan cardiomiopatía — debilidad del músculo cardíaco — debido a una deficiencia de distrofina. La capa muscular (miocardio) del corazón se deteriora, al igual que los músculos esqueléticos, y la persona presenta el riesgo de tener una insuficiencia cardíaca mortal.

Los síntomas principales de la cardiomiopatía son falta de aire, líquido en los pulmones o hinchazón en los pies y parte inferior de las piernas, debido a la retención de líquidos (*edema*). Los efectos pueden disminuirse con una dieta baja en sodio, ejercicio leve, respiración mecánica o medicamentos.

Función Respiratoria

Después de que un niño con DMD tiene unos 10 años de edad, pueden debilitarse el diafragma y otros músculos que hacen funcionar a los pulmones, haciendo que éstos sean menos efectivos para llevar el aire hacia ellos y para sacarlo. Los problemas que pueden indicar una mala función respiratoria incluyen dolores de cabeza, embotamiento mental, dificultad para concentrarse o mantenerse despierto, así como pesadillas.

Cualquier persona con un sistema respiratorio debilitado está sujeto también a más infecciones y dificultades para toser. Una gripa sencilla puede convertirse rápidamente en neumonía en el caso de esta persona. Presentándose una infección, es importante obtener tratamiento inmediato antes de que ocurra una emergencia respiratoria.

A medida que disminuye la capacidad respiratoria, la familia debe tener asistencia de fisioterapia respiratoria para ayudar a toser o aprender procedimientos para ayudarle al paciente a toser y a mantener el sistema bronquial libre de secreciones. Puede consultarse a un terapeuta de la respiración o neumólogo respecto a la información requerida.

En algún momento, se requerirá respiración asistida para ayudar a proporcionar un flujo de aire suficiente hacia y de los pulmones. A veces se requiere un respirador sólo durante las noches. Cuando se lo requiera más a menudo, podrá realizarse

una traqueotomía e insertarse una sonda directamente en la tráquea (vía aérea) para llevar aire a los pulmones.

Hay opciones no invasivas de respiración que pueden hacer que una traqueotomía sea innecesaria. Aun para aquellos a quienes se les ha practicado una traqueotomía, a veces es posible desconectar la traqueotomía del respirador durante un cierto período durante el día. La mayor parte de las traqueotomías modernas son diseñadas con válvulas que permiten hablar.

Efectos sobre el Intelecto

Aproximadamente una tercera parte de los niños con DMD tienen algún grado de problemas de aprendizaje, aunque pocos son severamente retrasados. Los médicos creen que las anomalías de distrofina en el cerebro pueden ocasionar déficits cognoscitivos y de conducta sutiles. Los problemas de aprendizaje que se observan en algunas personas con DMD ocurren generalmente en tres áreas generales: enfoque de la atención, aprendizaje verbal y memoria e interacción emocional.

3.10. Tratamiento

3.10.1. Médico

Aunque la distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad que no tiene cura, los médicos optan por seguir un tratamiento a través de diversos medicamentos que logran hacer más lento el avance de la enfermedad.

Si bien todavía no existe una opinión establecida respecto de estos medicamentos, existen muchos corticosteroides y tratamientos complementarios para la DMD, entre los más utilizados están:

Prednisona

Este esteroide catabólico, que hace que la degeneración muscular sea más lenta, es el fármaco más utilizado para tratar la DMD. En algunos casos, la capacidad de caminar puede prolongarse hasta dos años o más. No solo se interrumpe la pérdida muscular, sino que también mejoran notablemente la fuerza y la función.

Albuterol

El albuterol es un inmunosupresor muy utilizado en forma inhalable por las personas asmáticas. Las evidencias preliminares sugieren que puede ayudar a los niños con DMD mediante la supresión de las células inmunitarias que se trasladan rápidamente para eliminar las células musculares

“con filtraciones” y los residuos. Al igual que la prednisona, el albuterol interfiere en la respuesta inflamatoria normal del organismo.

Creatina

La creatina, que se presenta naturalmente en el músculo, ayuda al organismo a acumular energía para el músculo. Si bien puede obtenerse a través de la carne y el pescado, recientemente se hizo mucho más conocida en forma de suplemento nutricional en polvo. La idea es que cuanto más creatina haya en el músculo, más energía tendrá y, por lo tanto, más fuerte se contraerá (por esta razón los atletas profesionales han utilizado dosis extremadamente altas). La enzima creatina cinasa (liberada por las células musculares dañadas en la DMD) agrega grupos químicos denominados fosfatos a la creatina, que almacena los fosfatos y los dona a los filamentos musculares contráctiles (que los necesitan para contraerse).

Ensayos recientes con pacientes con DMD demostraron que la administración de 5 g/día de monohidrato de creatina provocó un leve aumento en la fuerza muscular.

Corticoides

El uso de los corticoides es hoy por hoy opcional en la DMD. Los corticoides presentan dos funciones principales:

a)- favorecen la neoglucogénesis (formación del glucógeno a partir de proteínas).

b)- Aumenta el catabolismo de las proteínas, aumentando la pérdida de nitrógeno en forma de ácido úrico, a la vez que elevan la glucemia.

Los pacientes que utilizaron corticoides demuestran un incremento de la fuerza durante el tratamiento y que además, esta mejora se mantiene durante un cierto periodo de tiempo. Su traducción en el aspecto clínico es la prolongación de la deambulación, evitando o retrasando la aparición de escoliosis, mejorando la función respiratoria y probablemente mejorando la función cardíaca.

3.10.2. Fisioterapéutico

El tratamiento fisioterapéutico ocupa un lugar muy importante junto al tratamiento médico. (Serrudo, 2005)

La fisioterapia es el tratamiento y manejo físico que permite a las personas alcanzar su potencial físico máximo.

Los fisioterapeutas ayudan a asegurar que sus pacientes

tengan la calidad de vida más alta posible, al informar a los pacientes, la familia, y a los cuidadores sobre cómo la condición afecta al desarrollo físico.

Objetivo de tratamiento

En la distrofia muscular de Duchenne, el fisioterapeuta ayudará a:

- Lograr un máximo de confort físico, psíquico y social.
- Minimizar cualquier complicación física secundaria
- Realizar adaptaciones terapéuticas necesarias (ej.: órtesis, pinzas calibradoras, sillas de ruedas y andadores)
- Concienciar a la familia el manejo adecuado del paciente(cuidados)
- Asistir en la función respiratoria con técnicas para ayudar en la ventilación y la eliminación de las secreciones.

Pauta de tratamiento de acuerdo a las etapas

I. Actividad normal, juegos de pelota, natación en lo posible, montar en bicicleta. También es importante mantener una nutrición adecuada. Los muchachos con DMD tienen la tendencia a aumentar peso al volverse menos activos, siendo importante una muy buena nutrición.

II. Enseñar pauta de ejercicios a la madre y al paciente (8 a 10 sesiones). La frecuencia ideal sería todos los días, después de un baño caliente, pero basta con una rutina de 3 o 4 días a la semana, preferiblemente siempre a la misma hora. Para hacerlo más agradable también podemos utilizar un aceite de masaje. Elongaciones manuales de músculos flexores de caderas y tendón de Aquiles. Indicar uso nocturno de férulas, esto mantendrá la flexibilidad en sus músculos de la pantorrilla. Esto se llama estiramiento posicional (para prevenir contracturas en músculos de dicha zona que producen el caminar de puntas), y aunque es algo lento, no es traumático este estiramiento pasivo, con el tiempo los músculos de la pantorrilla del paciente estarán mejor y ayudarán a prevenir traumatismos físicos futuros.

III. Controlar pautas de ejercicios, insistir el uso de férulas para equino en caso necesario o indicación de corrección quirúrgica (los yesos que se utilicen serán con taco de marcha para impedir periodos prolongados en cama), se sugiere utilizar tenotomía de Aquiles o estiramientos de tendones.

IV. Indicar ortesis bilateral con articulación de rodilla, para los pacientes que estén asistiendo a la escuela y en condiciones de caminar.

V. Dar el máximo de independencia en la silla de rueda. Mantener las ortesis para prevenir retracciones e indicar que se debe mantener la bipedestación cuando sea posible, por medio de un bipedestador. En esta etapa ya no se justifican los tratamientos quirúrgicos de pies, ni el uso de zapatos ortopédicos.

VI. En los pacientes que mantengan una vida escolar activa o con buen estímulo para el uso de los miembros superiores, se ofrecerá agregar Swing a la silla, para facilitar sus tareas, evitar un agotamiento fácil y mejorar la posición sedente.

VII-VIII. Se dejará a criterio de los padres la asistencia a controles periódicos o entrevistas debido a la dificultad de traslado que implican estos pacientes en etapas terminales.

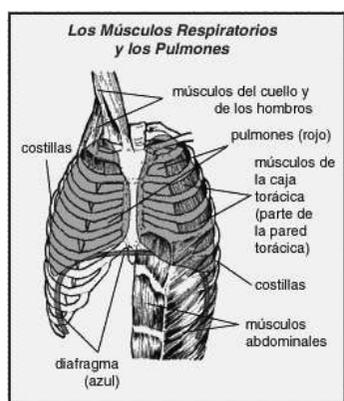
Mención aparte se dará el tratamiento kinesiológico de tres aspectos muy relevantes en la DMD y para este trabajo: la escoliosis que impide una postura adecuada y manejo en la sala de clases; la mantención de la articulación de los brazos.

Ejercicios de respiración

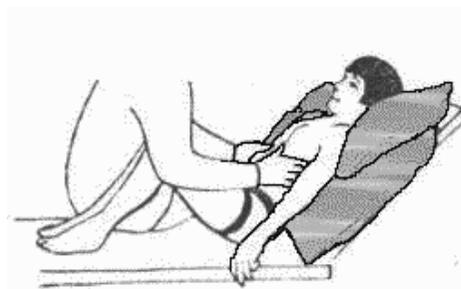
Los ejercicios de respiración se vuelven importantes a medida que al paciente se le dificulta hacer ejercicio activo. Cuando inhalamos (inspiración), unos músculos suben la caja torácica, expandiendo el pecho. El aire entra en los pulmones para llenar el espacio extra creado.

Cuando exhalamos (expiración), los músculos se relajan y el aire es expulsado por la elasticidad de los pulmones. Solo usamos los músculos de expiración cuando el aire es expulsado a la fuerza, como cuando tosemos.

Mientras los músculos respiratorios se debilitan en los niños y jóvenes con DMD, esto reduce la habilidad de inhalar y exhalar el aire con fuerza. Se vuelve más difícil toser o expulsar el moco pulmonar, lo cual afecta la cantidad de oxígeno en el cuerpo y aumenta la probabilidad de infecciones pulmonares.



Podría ser útil animar al paciente a tocar un instrumento de viento, la flauta dulce por ejemplo, o ingresar en un grupo de canto.



Hay que tener en cuenta una serie de consideraciones a la hora de realizar cualquier actividad física (Merlo y Mata, 2002):

- No tiene que producir fatiga muscular, ya que está contraindicado llegar al agotamiento muscular.
- Hay que evitar que el paciente se enfríe, por el riesgo de que surjan graves complicaciones respiratorias a causa de la insuficiencia de la musculatura respiratoria.
- Hay que procurar que la actividad implique movimientos amplios que incidan en las limitaciones articulares.

Bipedestador

El bipedestador es el único que permite ponerse de pie desde la posición de sentado con ayuda de un pistón hidráulico, que facilita de manera notable la labor de los terapeutas y fisioterapeutas, además del ahorro de tiempo que ello supone.



Beneficios de la bipedestación

- Mejora la gama del movimiento en caderas, rodillas y tobillos.
- Disminuye el tono y los reflejos anormales del músculo.
- Reduce puntos de presión al cambiar de posición
- Mejora las funciones sistemáticas.
- Estabiliza y previene la pérdida de densidad del hueso
- Facilita una postura derecha simétrica natural
- Mejora el equilibrio y la fuerza superiores del cuerpo
- Alivia el dolor que resulta de estar sentado durante tiempo prolongado

- Desarrolla la tolerancia y la resistencia en la posición de pie.

4. Caso Clínico

Fecha: 21/04/09.- Paniagua Herrera Juan Rafael, 21 años , género masculino, estudiante, soltero, procedente de Valle Grande, Santa Cruz, reside en 6to anillo Av. Alemana, Santa Cruz, profesa la religión católica. Paciente refiere debilidad muscular en todo el cuerpo, más avanzada en miembros inferiores. También antecedentes de escoliosis severa y contracturas en miembros superiores e inferiores.

A sus 3 años de edad le era dificultoso levantarse, correr y saltar. A los 6 años de edad ya le dificultaba caminar, con frecuencia se caía y a sus 7 años fue diagnosticado con DMD, en Santiago de Chile, por medio de una Biopsia. Después de ser diagnosticado empezó un tratamiento en Bélgica, que consistía en tomar corticoides. Inició el tratamiento fisioterapéutico en el año 1996,

En el 2002 fue operado del Talón de Aquiles, En el año 2005 fue sometido a 2 cirugías, de la región de los muslos, en la parte superior de la rodilla y de las caderas. Desde entonces y hasta la fecha, recibe tratamiento kinésico en la clínica de la Ucebol.

Refiere padres y hermanos vivos. Sin antecedentes heredo familiares. En los antecedentes personales refiere consumo de alcohol. Alimentación balanceada. Diuresis: 3 – 4 veces x día. Catarsis: 1 vez x día. Sueño: 6 – 8 horas. Antecedentes Patológicos: Infancia: diagnosticado con DMD. Quirúrgicos: Tendones de Aquiles, Cadera y Rodillas.

EVALUACION KINESICA: Somatotipo: Endomorfo. Al examen: Pectus carinatum, descenso hombro derecho, asimetría de la pelvis, lateralidad derecha de la cabeza. Escoliosis severa con hiperlordosis. Hipotonía de los glúteos, genu flexum. Al examen muscular: se encuentran grandes deficiencias en valoración de abductores, flexores, extensores, aductores, pronadores, rotatorios internos y externos tanto en hombros, codo, muñecas, falanges, cadera, rodilla, tobillo.

EVALUACION FUNCIONAL

Paciente: Juan Rafael Paniagua Herrera

Edad: 21 años

Motivación Luz: x Objetos: x Personas: x Sonidos: x Niños: Colores: x Otros:	Metas
Comunicación Sonidos: x Gestos: Tono: Vista: x Silabeo: Palabras: expresa oraciones cortas Risa: x Llanto: Respiración: presenta disnea al hacer algún esfuerzo o al hablar Otros:	Reeducación de la respiración, a través de terapia respiratoria, reforzar músculos tanto inspiratorios como expiratorios
Juegos Solo: x Compartido: Con objetos: Con personas: Con su cuerpo: Otros:	
Motricidad Fina: Gruesa: x	Mejorar y mantener la motricidad gruesa reduciendo las contracturas musculares de las manos
Actividad individual/AVD	Mejorar el nivel de independencia que tiene.
Análisis del centro de gravedad	

4.1. Tratamiento que ha seguido

Se realiza una sesión de 1 hora, día por medio. Donde el programa de la terapia consistía en:

- Movilizaciones (articulaciones de miembros inferiores y superiores)
- Estiramientos manuales
- Estiramientos con bolsas de arena
- Terapia respiratoria



Se utilizó vendas elásticas para estimular la aducción de cadera.



Se realizó el estiramiento de las rodillas con bolsas de arena, ya que por las contracturas el paciente las tenía flexionadas.



Mobilizaciones

Se realiza 4 series de 10 en cada articulación de los miembros superiores e inferiores, con el objetivo de disminuir las contracturas y mejorar el arco de movilidad articular.



Estiramientos manuales

Juntamente con las mobilizaciones ayudan a prevenir o retrasar el desarrollo de contracturas.

Se realiza estiramientos en hombros, codos, muñecas, dedos, cadera, rodillas y el tendón de Aquiles., se mantiene 30 segundos y se repite 3 veces, tomando en cuenta:

- Paciente en buena posición, confortable.
- Estabilizar las articulaciones, que no se muevan
- Sólo estiramientos submáximos
- Nunca causar dolor
- Evitar sobre-estiramiento
- No estirar contra resistencia



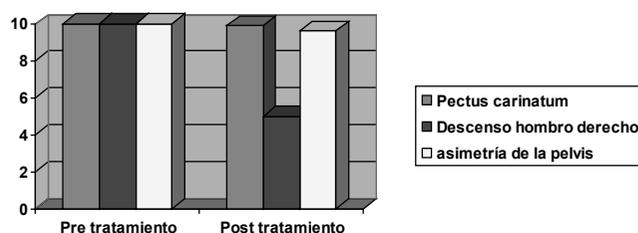
También se utilizó el bipedestador, se lo mantiene al paciente en bipedestación entre 15 a 20 minutos, para fortalecer los músculos de los miembros inferiores, no se debe exceder, ya que puede provocar complicaciones, como fatiga muscular o contracciones. (Anexos, video)

5. RESULTADOS Y DISCUSION

El seguimiento de la investigación permitió estructurar los siguientes cuadros estadísticos demostrando los resultados obtenidos.

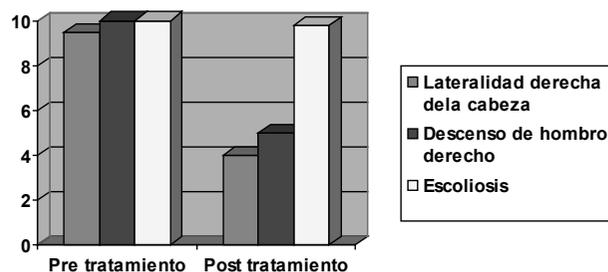
EVALUACION KINESICA

CUADRO 1: Examen corporal frontal



Se puede observar que luego del tratamiento terapéutico realizado una mínima disminución de la asimetría de la pelvis y una disminución notable del descenso de hombro derecho.

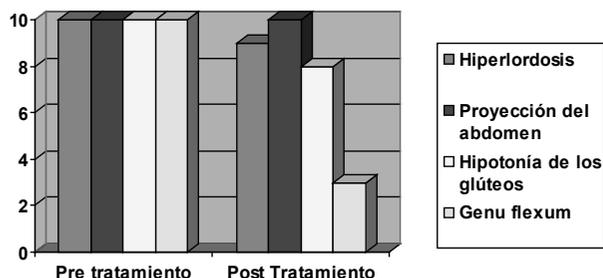
CUADRO 2: Examen corporal dorsal



Luego de realizado el tratamiento, se pudo observar como resultado un mejor control de la posición de la cabeza, ya que se disminuyó la lateralidad derecha de ésta.

También se obtuvo una disminución del descenso del hombro derecho.

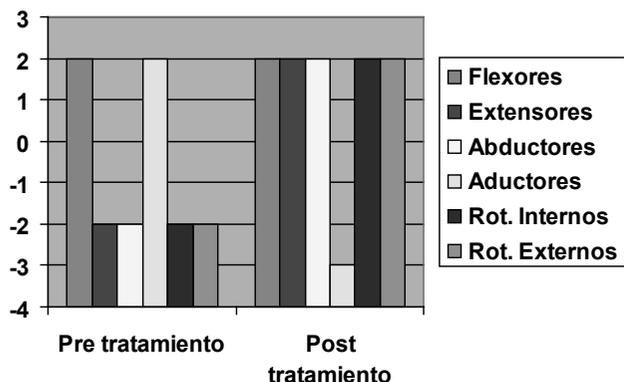
CUADRO 3: Examen corporal lateral



Luego de la realización del programa terapéutico se observó una notable disminución del Genu flexum gracias a los estiramientos manuales y con bolsas de arena.

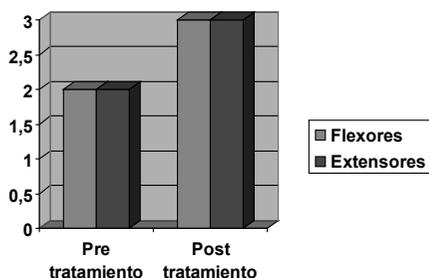
También se puede observar una disminución de la hiperlordosis y de la hipotonía de los glúteos como resultado de los ejercicios de fortalecimiento muscular.

CUADRO 4: Examen muscular – hombro



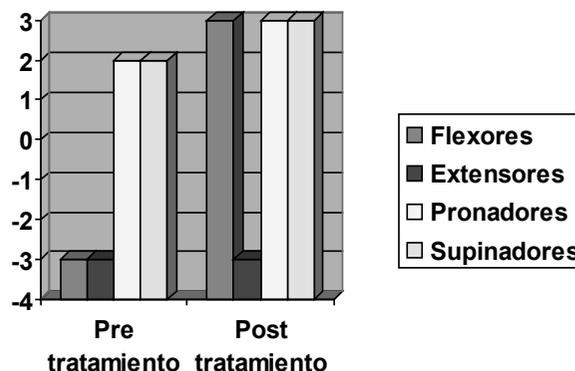
En la evaluación muscular se obtuvo como resultado un pequeño aumento de la fuerza muscular en todos los músculos del hombro, gracias a los ejercicios de fortalecimiento muscular que se le realizó al paciente.

CUADRO 5: Examen muscular – codo



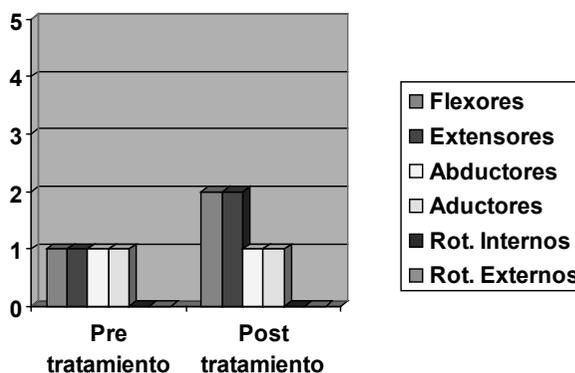
En la articulación de codo, luego de la realización del programa terapéutico, se vio como resultado un pequeño incremento de la fuerza muscular, tanto en la flexión, como en la extensión.

CUADRO 6: Examen muscular – muñeca



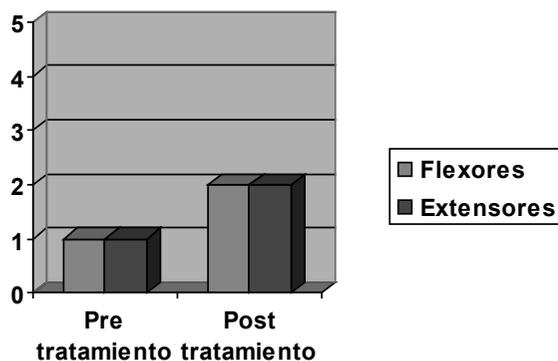
En una segunda evaluación, luego de la realización del programa terapéutico, se puede observar un pequeño aumento de la fuerza muscular en los músculos de la muñeca, como resultado de los ejercicios de fortalecimiento muscular. Esto le ayudará al paciente a realizar más fácilmente ciertas actividades de la vida diaria.

CUADRO 7: Examen muscular – cadera



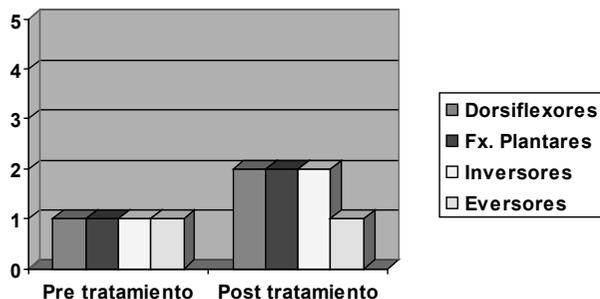
En el examen muscular de cadera, antes del tratamiento, se pudo observar una hipotonía de los músculos y un grado muy bajo de fuerza muscular. En una segunda evaluación, luego del tratamiento, se observó un pequeño aumento de fuerza.

CUADRO 8: Examen muscular – rodilla



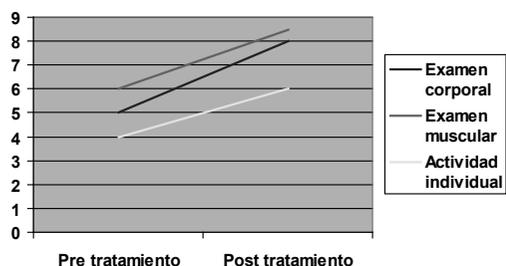
En una primera evaluación se vio un avanzado debilitamiento de los músculos flexores y extensores de la rodilla, ya que en la escala del examen muscular llegaban solamente a 1, es decir, no realizaba movimiento, solamente era visible una contracción, luego de realizada la terapia, en una segunda evaluación tuvimos como resultado un pequeño incremento de la fuerza muscular, ya que de estar en +1, se logró que llegue a -2.

CUADRO 9: Examen muscular – tobillo



En el tobillo, el examen muscular mostró una ausencia del movimiento y una mínima contracción de éste. Los resultados de tratamiento, fueron positivos, pero mínimos, de presentar una valoración en +1, logramos llegar a -2, es decir, casi un movimiento horizontal.

CUADRO 10: resultados generales del tratamiento



Tomando una evaluación del 1 al 10, los resultados que se obtuvieron después de realizado el tratamiento, son positivos, ya que se logró disminuir ciertas afecciones que se mostraban en el examen corporal, se logró un pequeño incremento de la fuerza muscular y debido a esto también hubo una mejoría de la actividad individual del paciente y un mejor estado anímico de su parte.

CONCLUSIONES

En el trabajo de investigación realizado, se pudo evidenciar la falta de conocimiento de la sociedad sobre esta enfermedad y la importancia del tratamiento fisioterapéutico durante la evolución de la enfermedad.

Otro aspecto observado al principio de la investigación fue el desinterés por parte del paciente de seguir un tratamiento que le de una mejor calidad de vida, ya que no recibía motivación de las personas que lo rodean, y esto debido al estado de conversión que presentaba paciente como consecuencia de la patología,

Este estado de conversión del paciente en parte, era causa, de la sobreprotección de los padres.

En lo que refiere al tratamiento fisioterapéutico, se pudo observar resultados positivos de éste, ya que se logró disminuir las contracturas musculares, en especial de los dedos de las manos, por medio de los estiramientos y el uso de férulas durante la noche, y también una evolución favorable en el estado anímico del paciente, ya que al tratarlo a diario, sentía motivación por seguir adelante con el tratamiento y mejorar su calidad de vida.

De acuerdo a los objetivos planteados al inicio de este trabajo, se llega a la conclusión, tratamiento fisioterapéutico en paciente con Distrofia Muscular de Duchenne tratado en la Clínica Ucebol, disminuye el progreso de la enfermedad, al minimizar el desarrollo de las contracturas y deformidades, brindándole una mejor calidad de vida al paciente.

RECOMENDACIONES

La experiencia realizada permitió visualizar ciertas fortalezas y debilidades.

Dentro de las fortalezas traducidas en resultados favorables en relación al inicio de la aplicación de las técnicas:

Es muy importante tener los instrumentos necesarios del diagnóstico. la anamnesis debe ser llenada en coherencia a los

resultados del diagnóstico, con sumo cuidado, igualmente en la ficha debe tomarse en cuenta los resultados alcanzados.

La concienciación a los padres sobre lo negativo de la sobreprotección es un aspecto que debe ser trabajado como norma en el futuro, por los resultados obtenidos se ve la necesidad de este aspecto, para coadyuvar el tratamiento fisioterapéutico y mejorar la calidad de vida del paciente, ya que el aspecto psicológico interviene mucho en la rehabilitación del paciente.

La aplicación de las técnicas debe ser dosificada y adecuada a la edad y necesidad del paciente, este aspecto a veces no es tomado en cuenta.

Una de las debilidades del trabajo fue el tiempo ajustado con que se llevo a cabo la aplicación de técnicas. Podría mejorarse los resultados en un tiempo mas prolongado.

El trabajo fisioterapéutico no debe perder la calidez humana en el trato con el paciente, debe tomarse en cuenta, que el paciente viene con baja autoestima y la actitud del fisioterapeuta es muy importante para darle confianza y tranquilidad.

BIBLIOGRAFIA

- MACIAS L., Fagoaga J., "Fisioterapia en pediatría". 1ra ed. Ed. McGraw-Hill – Interamericana. Madrid. 2002: 289 – 318
- XHARDEZ Yves, "Vademecum de kinesiología y de reeducación funcional". 4ta ed. Ed. El Ateneo. Buenos Aires. 2002: 2 – 5; 232 – 285; 607 – 612
- SERRADO J., "Manual de fisioterapia aplicada". 1ra ed. Sucre – Bolivia. 2005: 92 – 94
- DOWNIE P., "Neurología para fisioterapeutas". 4ta ed. Ed. Panamericana. Buenos Aires. 1996: 501 – 527
- WERNER D., "El niño campesino deshabilitado". 1ra ed. Fundación Hesperian. Palo Alto, CA. 1990: 109 – 112
- UPAI – Cura Duchenne. 2008; [1 página]. Disponible en: www.dmdla.org/tratamiento-y-cuidados/terapia/. Consultado Mayo 03. 2009.
- LEWIS J. – MDA en español. 2004; [4 páginas]. Disponible en: www.mda.org/espanol/esp-fa-dmdbmd-what.html. Consultado Mayo 03. 2009.
- SOCEMFE. 2008; [1 página]. Disponible en: www.cocemfe.es/recursos/GuiaSalud/distrofia+muscular+duchenne/duchenne.htm. Consultado Julio 26. 2009.
- ALVARADO R, Aparicio M., Distrofia muscular progresiva – Enfermedad de Duchenne. m[8 páginas]. Disponible en: www.ops.org.bo/textocompleto/rnsbp87260305.pdf. Consultado Julio 29. 2009.
- APSIQUE. 2004; [1 página]. Disponible en: www.apsique.com/wiki/EducDistrofia. Consultado Julio 29. 2009.