

PRESENTACIÓN DE CASO

Rehabilitación del paciente agudo con Enfermedad de Duchenne. Presentación de un caso.

Rehabilitation of the Acute Patient with Duchenne Disease: A Case Presentation.

Dra. Liliana Teresa Caneiro González ¹ Dra. Neisy Espino Otero² Lic. Grisel Godoy Pérez ³

¹MSc Medicina Bioenergética y Natural. Especialista 1er Grado en Medicina Física y Rehabilitación. Profesor Asistente. ² Especialista 1er Grado en Medicina Física y Rehabilitación. Profesor Instructor. ³Licenciada en Terapia Física y Rehabilitación. Hospital Universitario "Dr. Gustavo Aldereguía Lima" de Cienfuegos.

RESUMEN

La distrofia muscular se define como un grupo de enfermedades hereditarias caracterizadas por debilidad y atrofia del tejido muscular de forma progresiva, siendo la más frecuente la Distrofia Muscular de Duchenne, de origen genético, hereditaria con carácter autosómico recesivo ligado al sexo masculino. De forma progresiva aparece la pérdida de fuerza, discapacidad y deformidades por la presencia de contracturas musculares al parecer están relacionadas directamente con una prolongada posición estática de las extremidades, en otros casos produce restricción pulmonar debido al debilitamiento del diafragma, con gran compromiso respiratorio. A pesar de que no tiene curación la fisioterapia y el ejercicio, son útiles para prevenir la contractura muscular permanente alrededor de las articulaciones. Se describe el caso de un paciente con esta enfermedad que presentó evento agudo de disfunción respiratoria, se le aplicó tratamiento rehabilitador precoz en fase aguda basado en cuidados posturales, técnicas de ejercicios, rehabilitación respiratoria, así como entrenamiento al familiar y apoyo psicológico, lográndose recuperar funciones y evitar complicaciones, por lo que la rehabilitación de forma iniciada y orientada precozmente, practicada regularmente en centros de rehabilitación, domicilio y

controlada periódicamente permite mantener un grado mayor de independencia durante un período mayor de tiempo y una mejora de la calidad de vida del paciente y sus familiares.

Palabras clave: Cuidados posturales, rehabilitación respiratoria, fisioterapia.

ABSTRACTS

Muscular dystrophy is defined as a group of hereditary diseases characterized for weakness and progressive atrophy of the muscular tissue. The most frequent of them is Duchenne's muscular atrophy of genetic origin which is a hereditary disease with a recessive autosomal character linked to males. Lack of strength appears progressively, accompanied by handicap, and deformity due to the presence of muscular contractions that seem to be directly related with a prolonged static position. Sometimes, it produces pulmonary restrictions caused by a diaphragmatic weakness with a great respiratory compromise. Although it is an incurable disease, physiotherapy and exercises help to prevent the muscular contraction around the joints. The paper describes a patient with an acute respiratory dysfunction who received an early rehabilitating treatment in the acute stage. It was mainly based on postural care, techniques of exercises, respiratory rehabilitation as well as familial training and psychological support. The treatment avoided complications and allowed the recovery of functions, so rehabilitation when started and oriented early, regularly practiced in rehabilitation centers and homes and systematically controlled allows to keep a greater level of independence for a longer period of time and improves the patient and relative's quality of life.

Key words: Postural care, respiratory rehabilitation, physiotherapy

INTRODUCCIÓN

La distrofia muscular se define como un grupo de enfermedades hereditarias que se caracterizan por debilidad y atrofia del tejido muscular, con o sin degeneración del tejido nervioso. Existen varios tipos, siendo la más frecuente la Distrofia Muscular de Duchenne (su sigla en inglés es DMD) descrita en 1860 por el Dr. Duchenne en

Boulogne-sur-Mer (Francia), es la más frecuente de las miopatías infantiles, de base genética, hereditaria con carácter autosómico recesivo ligado al sexo masculino. La existencia de un gen anómalo (mutación del brazo corto del cromosoma x) entraña la inexistencia o anomalía de una proteína, llamada Distrofina, en la membrana de las células musculares, como su función es dar consistencia a dicha membrana, se produce una sustitución progresiva del músculo por células lipídicas o de tejido conjuntivo que carecen de capacidad funcional en la actividad muscular. Produciéndose con el tiempo pérdida de fuerza, discapacidad progresiva y deformidades en más del 80%. Representa uno de los problemas más difíciles para el terapeuta, pues su tratamiento exige una gran habilidad y esfuerzo. En general el niño afectado presenta escasos signos de la enfermedad antes de los 3 años, aunque puede que empiece a andar tarde, se caiga con frecuencia y se levante con dificultad. Al cabo de los años aparece una debilidad muscular progresiva de los miembros y del tronco. Pronto se hace imposible subir escaleras, más tarde, hacia los 10 ó 12 años, andar y la capacidad para utilizar los miembros superiores se ve progresivamente limitada. De manera habitual, tras la pérdida de la marcha, aunque a veces antes, se desarrolla una escoliosis que con frecuencia es grave. La afectación de los músculos respiratorios comporta el 55% en el niño, con una especial predisposición a contraer infecciones broncopulmonares.

La supervivencia del niño afectado es de un 80% siguiendo un tratamiento global y adaptado, llegando con mucha frecuencia a una edad de 20 ó 30 años, por lo que es importante construir un proyecto vital con él y en su entorno.

Aunque la afectación del músculo cardíaco se manifieste sólo en un 20-30% de forma tardía, debe intentar detectarse a partir de los 6 y 7 años. Hoy en día en estas enfermedades no existe todavía la "curación". Se reconoce que la intervención del proceso rehabilitador en gran medida puede prevenir las complicaciones, preservar la función y mejorar la calidad de vida del niño.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino, de 22 años de edad, blanco de procedencia rural, nacido de parto normal, institucional, eutrófico, Apgar 8 y 9, no complicaciones perinatales. No

se recogen antecedentes previos de enfermedades en la infancia, con buen desarrollo psicomotor e intelectual acorde a su edad. Entre los 3 y 4, comenzó a presentar caídas frecuentes, no relacionado con los juegos, fue valorado por el servicio de ortopedia y se constata la presencia de pié plano bilateral, a lo cuál se le atribuyó está dificultad. Posteriormente alrededor de los 5 años, presentaba además dificultades para incorporarse por sí sólo, necesitaba ayuda, por lo que fue valorado nuevamente por el servicio de ortopedia en conjunto con Neurología y se decide realizar biopsia muscular de la pantorrilla izquierda, confirmándose el diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne (DMD).

Mantuvo validismo propio, se relacionaba y jugaba activamente con los demás niños, acudía a la escuela y otras actividades sociales, con deterioro progresivo de la marcha con trastornos del equilibrio, inestabilidad por debilidad muscular, hasta la edad de 10 años que comienza las transferencias en sillón de ruedas.

Alrededor de los 17 años, comienza con disminución de la fuerza muscular de los miembros superiores, culminó el grado 12 en la casa y comenzó la universidad estudiando Historia pura, venciendo el 1er año con resultados sobresalientes. Participó en concursos de cultura, ganó premio de Mejor lector, se desempeña como misionero de la Iglesia católica, practica la computación y se relaciona socialmente por ser un excelente comunicador.

El paciente a pesar de contar con la ayuda de su mamá no recibió tratamiento rehabilitador adecuado.

El día 23 de noviembre de 2009, fue ingresado en unidad de cuidados intensivos polivalente del Hospital Dr. Gustavo Aldereguía de Cienfuegos, por presentar dificultad respiratoria que se fue intensificando de forma brusca, ansiedad y alteraciones de la conducta. Se le realizó traqueotomía, ventilación mecánica y yeyunostomía transitoria.

Al exámen físico se constató deformidades posturales (Pié equinovaro bilateral), rigidez en flexión de muñecas, hipotonía marcada de los 4 miembros, tetraparesia flácida, con ligero movimiento de los dedos de manos y pies que le facilita la

coordinación digital gruesa. Hipertrofia grasa generalizada, disfagia a los sólidos, disfonía y depresión emocional marcada acompañada en ocasiones de negativismo. Comenzó la rehabilitación precoz, aplicando el protocolo de tratamiento para estos pacientes en estado agudo (Guía de Práctica Clínica). Teniendo en cuenta los objetivos propuestos se establecieron directrices básicas que incluyeron (tratamiento postural, adiestramiento rehabilitador a los familiares, apoyo psicológico utilizando técnicas de relajación, persuasión, musicoterapia, se aplicó fisioterapia respiratoria combinando los cambios posturales con técnicas de drenaje, vibrador mecánico, ejercicios respiratorios, masajes y percusión torácica, así como kinesioterapia pasiva en todas las áreas corporales, estímulos propioceptivos y sensorial de los 4 miembros y estimular la sedestación con soporte del tronco. El paciente con un estadía de 3 meses aproximadamente logra mejorar la función respiratoria, actualmente realiza entrenamiento de respiración espontánea, colabora activamente en el proceso rehabilitador con participación del familiar, se mantiene sedestado con soporte del tronco realizando actividades manuales mínimas, no presentó ninguna complicación posterior al evento agudo, ni han aparecido úlceras por decúbito, logra equilibrio emocional facilitando la interacción con el personal de salud y familiares.

DISCUSIÓN

En las distrofias musculares el debilitamiento de los músculos esqueléticos es el principal problema de la mayoría de los problemas clínicos ¹, dentro de ellas la de tipo Duchenne es causa severa de discapacidad e invalidez progresiva por atrofia marcada de los músculos interfiriendo en las posibilidades de actuación en las actividades de la vida diaria. ² Afecta a uno de cada 3.000 varones recién nacidos y 3 de cada 100000 niños varones de más edad ³, en estudios realizados se ha detectado que la edad de comienzo oscila entre los 2 y 6 años ^{2,3} lo que coincide en este caso que se presenta.

Muchos autores han hecho referencia a la presencia de síntomas predominantes de debilidad y atrofia generales de los músculos; afectando la pelvis, la parte superior de los brazos y las piernas y finalmente a todos los músculos voluntarios ^{3,4}; la supervivencia más allá de los 20 años es poco frecuente ^{4,5}.

Se han realizado varios estudios bien controlados para analizar y observar los efectos del ejercicio, como una forma de ganar fuerza física, en éstos pacientes, lo que ha quedado demostrado el efecto positivo del comienzo precoz de la rehabilitación, fundamentalmente en la prevención de contracturas y deformidades óseas, la cual no fue eficaz en nuestro paciente al constatarse la presencia de las mismas debido al mal manejo del proceso desde edades tempranas. La ocurrencia de las contracturas al parecer está relacionada directamente con una prolongada posición estática de las extremidades, desarrollándose casi siempre después de comenzar a usar permanentemente silla de ruedas ⁴⁻⁶. Varios estudios han mostrado que esto sucede por el uso continuo de silla de ruedas y la falta de soportar peso en las extremidades inferiores.

En los pacientes afectos, la condición de restricción pulmonar es un problema común, debido al debilitamiento del diafragma, de las paredes de la caja torácica, y de los músculos abdominales ⁷. Por otra parte, dispositivos de ventilación por presión positiva intermitente de uso bucal, podrían evitar la necesidad de una traqueotomía y mantener una razonable calidad de vida. ^{7,8} Puede presentarse como consecuencia de una infección respiratoria y debilitar de forma intensa los músculos respiratorios. Generalmente se requiere algo de trabajo con el terapeuta respiratorio para obtenerse un correcto sellado de la máscara o del dispositivo nasal/bucal en el rostro y labios. Los pacientes podrían beneficiarse inicialmente del uso de ventilación asistida principalmente durante las noches. En el caso extremo para obtener un mejor flujo respiratorio de aire, será necesario realizarse una traqueotomía que conlleva en ocasiones a la pérdida total de la capacidad de fonación, por falta de flujo de aire a través de las cuerdas vocales, acompañado de disfagia y el habla del paciente es inentendible. ^{8,9}

La mayoría de las personas con una DMD, muestran niveles intelectuales en el rango normal. Aun así, aproximadamente el 30 a 50% de los pacientes manifiestan una leve disminución intelectual. ⁷⁻⁹ En muchos países un alto nivel educativo está correlacionado con una alta tasa de empleo, que es algo que ha mejorado recientemente la autoestima de este grupo de personas ¹⁰⁻¹². Esto implica que los

perfiles de personalidad alterada de las personas enfermas impactan sustancialmente en los índices de integración social y empleo, por lo que podría ser tan importante como las habilidades físicas con respecto a esto.

El papel de la familia sustenta la calidad del proceso rehabilitador fomentado en el apoyo psico – social, espiritual y la aplicación combinada de técnicas en beneficio de lograr mejores resultados.^{14,15}

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

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1.- Bergado Rosado, J.A. W, Almager Milán. Mecanismos celulares de la Neuroplasticidad. Rev. Neurología 2002 , 31 (11) : 1074-95.
- 2.- Gómez Fernández, L. Plasticidad Cortical y Restauración de Funciones Neurológicas. Una actualización sobre el tema. Rev.. Neurología 2002. 31(8) 749-56..
- 3.- Castaño, J.: Plasticidad neuronal y bases científicas de la neurorehabilitación. Ren Neurol. 2002: 34 (Supl. 1): S 130-35.
- 4.- Domenech, J., García Aymerich ,V., Juste,J., Ortíz, A.: Rehabilitación motora. Rev. Neurol. 2002; 34 (Supl. 1): S 148-50.
- 5.- Fernández Vázquez, Aziz Jacobo, Camacho Galindo. Acta Ortopédica Mexicana 2006; 20(6): Nov.-Dic: 294-96
6. Freund AA, Scola RH, Arn Raquel C, Lorenzoni PJ, Kay CK, Werneck Lineu C. Duchenne and Becker muscular dystrophy: a molecular and immunohistochemical approach. Arq. neuropsiquiatr 2007; 65(1):73-6.
7. Della Coletta MV, Scola Rosana H, Wiemes Gislaine RM, Fonseca CN, Mäder MJ, Freund AA, Werneck Lineu C. Event-related potentials (P300) and

- neuropsychological assessment in boys exhibiting Duchenne muscular dystrophy. Arq. neuropsiquiatr 2007; 65(1):59-62.
- 8.- Cammarata-Scalis F, Camacho N, Alvarado J, Lacruz-Rengel MA. Distrofia muscular de Duchenne, presentación clínica. Rev. chil. pediatr 2008; 79(5):495-501.
- 9.- Parent A: Duchenne de Boulogne: a pioneer in neurology and medical photography. Can J Neurol Sci 2005; 32(3): 369-77.
- 10.- Fernández Vázquez AJ, Camacho Galindo R. Acta Ortopédica Mexicana. 2006; 20(6): 294-6.
- 11.- Fonseca D, Silva C, Mateus H, Restrepo CM. Identificación de lesiones en portadoras de distrofia muscular de Duchenne. Acta méd. colomb 2008;33(2):63-67.
- 12.- Parreira SL, Santana Resende MB, Peduto Della C, Suely Kazue N, Carvalho Souza M, Reed Umbertina C. Quantification of muscle strength and motor ability in patients with Duchenne muscular dystrophy on steroid therapy. Arq. neuropsiquiatr 2007; 65(2A):245-50.
- 13.- Silva Christianne MC, Pereira Chacon A, Araújo Alexandra PC. Distrofia muscular de Duchenne: fatores da história associados ao diagnóstico precoce. Rev. bras. neurol 2006; 42(4):35-9.
- 14.- Monges, María S; Arroyo, Hugo A. Distrofia muscular de Duchenne y Becker avances en el diagnóstico y tratamiento. Med. infant 2005;12(3):240-6.
- 15.- Silva EM, Da Nucci B, Brunheroto TH, Iwabe C, Deloroso MG. Distrofia muscular intermediária entre Duchenne e Becker. Fisioter. Bras 2006; 7(1): 69-72.
-



Fig.1 Fisioterapeuta aplicando al paciente con Enfermedad de Duchenne masajes faciales para fortalecer la musculatura de la cara que interviene en la masticación, la respiración y funciones de la mímica facial.



Fig.2 Aplicación de movilizaciones pasivas y técnicas de facilitación propioceptivas en músculos paralizados de los miembros inferiores. Paciente con Enfermedad de Duchenne.

Recibido: Marzo 5 de 2010

Aprobado: Abril 25 de 2010

Contacto:

Dra. Liliana Teresa Caneiro González. tere.gonzalez@gal.sld.cu

Hospital Universitario "Dr. Gustavo Aldereguía Lima"

Cienfuegos. Cuba.