

## Rehabilitación del paciente agudo con enfermedad de Duchenne

### Rehabilitation of the acute patient with Duchenne disease: a case presentation

**Dra. Liliana Teresa Caneiro González<sup>1</sup>, Dra. Neisy Espino Otero<sup>1</sup>, Lic. Grisel Godoy Pérez<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Hospital Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima. Cienfuegos, Cuba

---

#### RESUMEN

La distrofia muscular se define como un grupo de enfermedades hereditarias caracterizadas por debilidad y atrofia progresiva del tejido muscular. La distrofia muscular de Duchenne es la más frecuente, su origen es genético, hereditario, con carácter autosómico recesivo ligado al sexo masculino. La pérdida de fuerza aparece de forma progresiva, con discapacidad y deformidades debidas a la presencia de contracturas musculares, que 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 compromiso respiratorio. Aunque no es curable, la fisioterapia y el ejercicio resultan 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 aplicó tratamiento rehabilitador precoz en fase aguda, basado en cuidados posturales, técnicas de ejercicios, rehabilitación respiratoria, así como entrenamiento al familiar y apoyo psicológico, con el fin de recuperar funciones y evitar complicaciones. Es por ello que la rehabilitación, iniciada precozmente, orientada y practicada sistemáticamente en centros de rehabilitación, domicilio y controlada periódicamente, permite mantener un grado mayor de independencia durante un período de tiempo mayor 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, la más frecuente es la distrofia muscular de Duchenne (DMD) descrita por este autor (1860) en Boulogne-sur-Mer, Francia. Es la más frecuente de las miopatías infantiles, con base genética, hereditaria y 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. Debido a que su función es proporcionar 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.

Con el tiempo se produce pérdida de fuerza, discapacidad progresiva y deformidades en más del 80 %. Representa uno de los problemas de más difíciles de afrontar por el terapeuta, pues su tratamiento exige gran habilidad y esfuerzo. El niño afectado en general presenta escasos signos de la enfermedad antes de los 3 años de edad, puede que comience a andar tarde, se caiga con frecuencia y se levante con dificultad. Años después aparece una debilidad muscular progresiva en los miembros y del tronco. Pronto les resulta imposible subir escaleras, más adelante, entre los 10 y 12 años, el caminar y la capacidad para utilizar los miembros superiores progresivamente se limita. De manera habitual, tras la pérdida de la marcha, y a veces antes, se desarrolla una escoliosis que con frecuencia es grave. La afectación de los músculos respiratorios se presenta en el

---

55 % de los niños, con especial predisposición para contraer infecciones broncopulmonares.

La supervivencia del niño afectado, con tratamiento global y adaptado, es del 80 %, con frecuencia llegan a los 20 y 30 años de edad, por lo que resulta importante crear un proyecto vital con el paciente y su entorno.

Aunque la afectación del músculo cardíaco se manifieste solo entre el 20 y 30 % de forma tardía, su detección se debe intentar a partir de los 6 y 7 años. Aunque actualmente para estas enfermedades no existe curación, pero se conoce que, en gran medida, la intervención del proceso rehabilitador puede prevenir las complicaciones, preservar la función y mejorar la calidad de vida del niño.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino, de 22 años, raza blanca, 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. Desarrollo psicomotor intelectual, acorde a su edad. Entre los 3 y 4 años comenzó a presentar frecuentes caídas, no relacionadas con los juegos, por lo que se valoró en el servicio de ortopedia. Se constata la presencia de pié plano bilateral, a lo que se atribuyó esta dificultad. Aproximadamente a los 5 años de edad, presentó dificultades al incorporarse por sí sólo, necesitaba ayuda, fue nuevamente valorado en el servicio de ortopedia en conjunto con neurología y se decide realizar biopsia muscular de la pantorrilla izquierda. Se confirma el diagnóstico de DMD.

El paciente mantuvo validismo propio, relaciones y juegos activos con otros niños, así como asistencia a la escuela y otras actividades sociales, con deterioro progresivo de la marcha, trastornos del equilibrio, inestabilidad debida a la debilidad muscular, hasta la edad de 10 años que comienzan las transferencias a silla de ruedas.

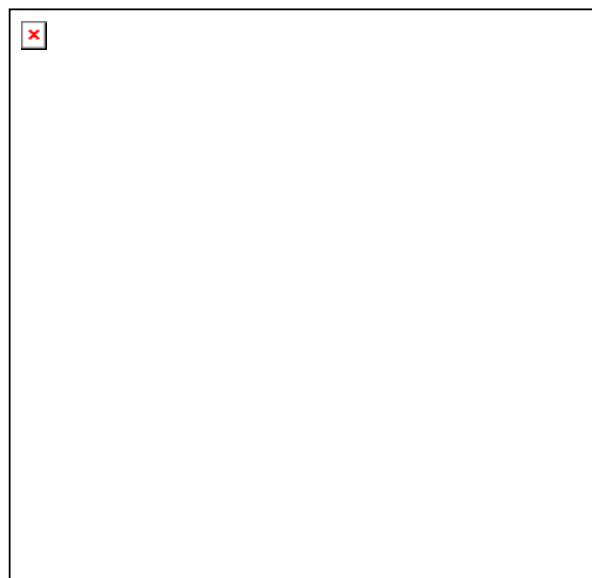
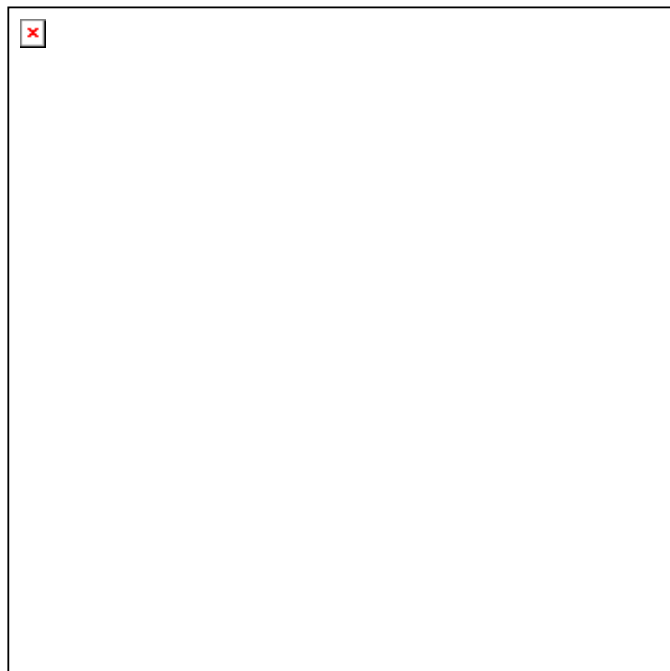
Aproximadamente a los 17 años de edad, comienza a disminuir la fuerza muscular de los miembros superiores. Termina el grado 12 en el hogar y comienza estudios universitarios y termina el primer año con resultados sobresalientes. Participó en concursos de cultura, ganó premio al mejor lector, se desempeña como misionero de la iglesia católica, aprende computación y se relaciona socialmente por resultar un excelente comunicador. A pesar de contar con la ayuda familiar no recibió el tratamiento rehabilitador adecuado.

Por presentar dificultad respiratoria, con brusca intensificación, ansiedad y alteraciones de la conducta, ingresa en la unidad de cuidados intensivos polivalente del Hospital Dr. Gustavo Aldereguía, en Cienfuegos, el 23 de noviembre de 2009. Se realiza traqueotomía, ventilación mecánica y yeyunostomía transitoria.

Al examen físico se constató deformidad postural (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 con protocolo de tratamiento para pacientes en estado agudo (Guía de Práctica Clínica). A partir de los objetivos propuestos se establecieron directrices básicas que incluyeron (tratamiento postural,

adiestramiento rehabilitador a familiares, apoyo psicológico mediante técnicas de relajación, persuasión y musicoterapia.

Se aplicó fisioterapia respiratoria combinando los cambios posturales con técnicas de drenaje, vibrador mecánico, ejercicios respiratorios, masajes (Fig. 1) y percusión torácica, así como kinesioterapia pasiva en todas las áreas corporales (Fig. 2); estímulos propioceptivos y sensorial de los 4 miembros y estimular la sedestación con soporte del tronco.



El paciente logra mejorar la función respiratoria aproximadamente a los 3 meses de estadía, actualmente realiza entrenamiento de respiración espontánea, colabora activamente en el proceso rehabilitador con participación del familiar, se mantiene sedestado con soporte del tronco, realiza actividades manuales mínimas, no presentó complicación posterior al evento agudo, tampoco úlceras por decúbito,

logra equilibrio emocional que facilita la interacción con el personal de salud y familiares.

## DISCUSIÓN

El debilitamiento de los músculos esqueléticos es el principal problema clínico de las distrofias musculares<sup>1</sup>, y entre las DMD es causa severa de discapacidad e invalidez progresiva por atrofia marcada de los músculos, interfiere en las posibilidades de actuación y actividades de la vida diaria.<sup>2</sup> Afecta a uno de cada 3.000 varones recién nacidos y 3 de cada 100 000 niños varones de más edad.<sup>3</sup> Estudios realizados han detectado que la edad de comienzo oscila entre los 2 y 6 años,<sup>2,3</sup> lo que coincide con el caso que se presenta.

Muchos autores han hecho referencia a la presencia de síntomas predominantes de debilidad y atrofia generales de los músculos; con afección de la pelvis, parte superior de brazos y piernas, y finalmente a todos los músculos voluntarios<sup>3,4</sup>. La supervivencia mayor de los 20 años es poco frecuente.<sup>4,5</sup>

Diversos estudios de control, realizados en pacientes con esta afección, con el fin de analizar y observar los efectos del ejercicio, como forma de ganar fuerza física, han demostrado el efecto positivo la rehabilitación con comienzo precoz, fundamentalmente en la prevención de contracturas y deformidades óseas; aspecto que no resultó eficaz en el caso que se presenta debido al mal manejo del proceso desde edades tempranas.

Las contracturas, aparentemente relacionadas con la prolongada posición estática de las extremidades, aparecen generalmente con el comienzo del uso de la silla de ruedas; <sup>4-6</sup> existen estudios que avalan este criterio, junto con la falla para soportar peso en las extremidades inferiores.

La condición de restricción pulmonar también es un problema común, provocado por el debilitamiento del diafragma, paredes de la caja torácica, y músculos abdominales. <sup>7</sup>La necesidad de una traqueotomía se podría evitar con dispositivos de uso bucal para la ventilación por presión positiva intermitente, lo que permitiría mantener una razonable calidad de vida.<sup>7,8</sup> Como consecuencia puede presentarse la infección respiratoria y debilitar los músculos de forma intensa. Generalmente se requiere del terapeuta respiratorio para obtenerse el 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 caso extremo, para obtener mejor flujo respiratorio, es necesario realizar traqueotomía que en ocasiones provoca la pérdida total de la capacidad de fonación, por falta de flujo de aire a través de las cuerdas vocales, acompañado de disfagia y problemas con el habla.<sup>8,9</sup>

La mayor parte de los pacientes DMD muestran un nivel intelectual normal. Aún así, aproximadamente del 30 a 50 % manifiestan una leve disminución del intelecto.<sup>7-9</sup> En muchos países con alto nivel educacional se correlaciona con alta tasa de empleo, lo que mejora la autoestima de estas personas <sup>10-12</sup>lo que repercute en los perfiles de personalidad (alterada) de los enfermos, e impacta básicamente en los índices de integración social y empleo, aspecto que podría suplantar la importancia de las habilidades físicas.

El rol de la familia sustenta la calidad del proceso rehabilitador, fomenta el apoyo psicosocial y espiritual; así como la aplicación combinada de técnicas en beneficio de mejores resultados.<sup>14,15</sup>

La fisioterapia precoz, el empleo de adecuadas técnicas y procedimientos, así como la estabilidad psicológica e integración con la familia, son aspectos fundamentales en la prevención de complicaciones, restablecimiento de funciones perdidas y mejora del entorno social, como estrategias que favorecen la 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-.
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-Scalasis 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 intermedia entre Duchenne e Becker. Fisioter. Bras 2006; 7(1): 69-72

Recibido: 5 de marzo de 2010.

Aprobado: 25 de abril de 2010.

Dra. *Liliana Teresa Caneiro González*. Hospital Universitario "Dr. Gustavo Aldereguía Lima" Cienfuegos. Cuba. E-mail: tere.gonzalez@gal.sld.cu