

## Rehabilitación respiratoria en el síndrome de Kniest. Presentación de un caso

### Kniest syndrome respiratory physiotherapy

**Dra Carmen Julia Alba Gelabert, Dra Yolanda Torres Deliz, Dra Lilia Fernández Fondin, Dra. Yamilé Heredia Mancebo**

Centro Nacional de Rehabilitación "Julio Díaz González", La Habana, Cuba.

---

#### RESUMEN

El síndrome de Kniest es una afección poco frecuente en nuestro medio y donde toda la bibliografía revisada reporta los beneficios de la fisioterapia respiratoria. Se describe el caso de una paciente que ingresó en el Centro Nacional de Rehabilitación Julio Díaz, con el diagnóstico de síndrome de Kniest, evaluada en el Servicio de Fisioterapia Respiratoria, mediante el examen físico y el estudio de la función pulmonar. Se establecen pautas de un programa de rehabilitación respiratoria de 30 sesiones, dos veces al día, con una hora de duración. A los 30 días se reevalúan los parámetros y se observó mejoría clínica y funcional

**Palabras clave:** síndrome de Kniest, fisioterapia respiratoria, ventilación mecánica no invasiva.

---

#### ABSTRACT

Kniest syndrome is not a frequent affection in our environment. In our bibliographic research, benefits in respiratory physiotherapy were commonly reported. In the present paper a case admitted in the National Rehabilitating Center Julio Diaz is described. The patient was diagnosed with Kniest syndrome who was assessed by the rehabilitating respiratory service through physical exam and a study of lung functioning. A program of respiratory rehabilitation of 30 sessions was established twice a day each of hour duration. After a 30 days period the parameters were assessed and clinical and functional recovery was observed.

**Key words:** kniest syndrome, respiratory physiotherapy, non invasive mechanical ventilation.

## INTRODUCCIÓN

En 1952, Wilhelm Kniest describió una forma no usual de enanismo que denominó condrodistrofia atípica, de prevalencia desconocida a nivel mundial, y lo nombró síndrome de Kniest, que pertenece al grupo de las displasias oséas, la cual ocurre preferentemente en varones<sup>1-3</sup> acompañada de discapacidad motora y visual.

Tiene una base bioquímica que consiste en una alteración de la secreción de sustancias precursoras del colágeno, precolágeno tipo II y el polipéptido C. Se hereda por un rasgo autosómico dominante.

Clínicamente es una condición enanoide, que cursa con artropatía prematura y rigidez articular con contractura en dedos, alteraciones de la visión con miopía y otras enfermedades visuales. No existe retraso mental asociado, sino un índice intelectual elevado.<sup>1-3</sup>

Al examen físico se encuentra un macrocráneo, frente abultada, puente nasal deprimido y porción inferior aumentada, abdomen abultado y extremidades cortas, así como aumento de volumen en codos, nudillos, rodillas y tobillos. Estos pacientes desarrollan una marcada cifosis dorsal o cifoescoliosis, alteraciones en cuerpos vertebrales que puede presentarse desde el nacimiento, más ostensible en el crecimiento, donde aparecen dolores y limitaciones articulares por retracciones y dificultades para la marcha.<sup>1-3</sup>

La cifoescoliosis en estos enfermos causa un aumento de la impedancia de la caja torácica lo que conlleva a un mayor trabajo ventilatorio y disminución de la fuerza y fatiga de los músculos respiratorios. Se han observado casos severos con una disminución grave de la presión inspiratoria máxima, (PI<sub>max</sub>) y espiratoria máxima (PE<sub>max</sub>) con alteraciones del intercambio gaseoso, Estas alteraciones producen disnea e intolerancia al esfuerzo. Lo antes expuesto hace que en estos casos la mayor morbimortalidad ocurra por trastornos respiratorios.<sup>3,4</sup>

La rehabilitación en el síndrome de Kniest debe ser integral, basada en evitar las retracciones articulares, aliviar el dolor, mantener al paciente lo más funcional posible para mejorar su calidad de vida, siendo la fisioterapia respiratoria un pilar fundamental en el tratamiento rehabilitador ya que disminuye o retrasa la rigidez de la caja torácica y la debilidad de los músculos respiratorios.

## PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente MDCL, femenina, de 37 años de edad, raza blanca, con antecedentes de limitaciones articulares desde su nacimiento, miopía degenerativa, y cifoescoliosis. En el año 2003 se realiza estudios por genética que concluyen como displasia ósea o síndrome de Kniest. En el 2010 detectan marcada osteoporosis con riesgo de fracturas. Ha realizado fisioterapia en el Centro Nacional de Rehabilitación Julio Díaz. Durante el primer ingreso en marzo de 2011 aparecen otros síntomas como, falta de aire al esfuerzo, ronquido, somnolencia diurna, cefalea matinal, taquicardia, dolores en columna cervical y lumbosacra, dificultad para la marcha y limitaciones en las actividades de la vida diaria.

El 5 de Octubre de 2011 reingresa para continuar fisioterapia respiratoria

Antecedentes patológicos personales: síndrome de Kniest. Dos embarazos, uno interrumpido a las 22 semanas, por síndrome de Kniest, y en la segunda gestación, a las 27 semanas, fue diagnosticado al feto un síndrome de Kniest, pero la paciente decide no interrumpir el embarazo.

**Hábitos tóxicos:** café dos tazas por día, cigarrillos ocasionales

**Alergias:** penicilinas

**Operaciones:** displasias de cadera (a los tres años), Cesárea

**Transfusiones:** en seis ocasiones por operaciones.

**Antecedentes patológicos familiares:** madre viva/ HTA, hija viva/ síndrome de Kniest

Examen físico positivo al primer ingreso (9 de marzo de /2011):

Cicatrices a nivel de caderas

*Fascie* frente abultada, puente nasal deprimido

Cuello corto.

Tórax periforme. Cifoescoliosis

Abdomen abultado.

Extremidades cortas, presenta limitación articular de caderas, rodillas

Dolores a la palpación de paravertebrales, Bragard y Lassegue positivas

*Genus varum* bilateral, tobillo izquierdo en valgus

*Test* muscular para miembros superiores e inferiores notas 4

Marcha a cortos pasos, con limitación de rodillas y aumento de la base de sustentación, realiza en silla de rueda la locomoción a largas distancias.

Examen físico último ingreso (5 de octubre de 2011).

Limitación articular de hombros, codos, caderas y rodillas.

#### **Valoración por neumología clínica y funcional pre tratamiento**

Clínica: disnea grado IV según escala de la ATS (que surgió durante el embarazo), dificultad para toser y disminución del tono de la voz

Examen físico: tórax Aumento del diámetro antero posterior (Cifoescoliosis con más de 45° según medición de Cobb).

## Evaluación Funcional

Espirometría: fue realizada con el equipo SPIROLAB II de la firma Medical Internacional Research y se encontró: capacidad vital (CV) disminuida en más del 50 % del valor predicho, porcentaje relación capacidad vital forzada /volumen espiratorio forzado en el 1er segundo aumentada mas de un 70 % (CVF/VEF1 s.).

Flujo espiratorio máximo (FEM) disminuido menos 270l/min.

Capacidad tusígena disminuida menos de 160l/min.

La fuerza de los músculos respiratorios fue evaluada con un equipo ELKA elektronik PMS mediante una presión de oclusión realizada en la boca. La fuerza constató que ambos grupos musculares presentaban disminución presión inspiratoria y espiratoria máxima (PImax y PEmax):

- En la fuerza de músculos inspiratorios (PIM) obtuvo como resultado 54
- En los músculos espiratorios obtuvo un valor de 64

## Programa de rehabilitación

En los dos ingresos efectuados, con una estadía de 30 días cada uno, se realizó el siguiente programa de rehabilitación respiratoria

Técnicas de fisioterapia respiratoria según el consensos de Lyon y ventilación mecánica no invasiva (VMNI)

### 1. Técnicas de fisioterapia respiratoria.

Técnicas de control respiratorio. Bajo este término se agrupa el conjunto de técnicas que en un mismo trabajo se interrelacionan los tres mecanismos que permiten la respiración: la caja torácica, los músculos respiratorios y el parénquima pulmonar.

De las técnicas de control respiratorio, se aplicó la técnica de reeducación respiratoria, con el fin de aumentar la eficacia respiratoria, mejorar la ventilación-perfusión, optimizar la función de los músculos respiratorios, incrementar la flexibilidad y la movilidad de la caja torácica, disminuir el trabajo respiratorio y desensibilizar la disnea.<sup>4-7</sup>

- Ventilación lenta controlada. Es una ventilación abdomino-diafragmática, donde el paciente respira a baja frecuencia y sin control.

- Ventilación lenta a labios fruncidos. Técnica sencilla, cuando el paciente realiza una espiración nasal lenta, con contracción diafragmática, seguida de una respiración bucal, con labios fruncidos y contracción suave de los músculos abdominales. El frenado labial hace que se produzca en la boca una presión positiva que se transmite al árbol bronquial evitando el colapso precoz de la vía aérea.

- Ventilación dirigida de Giménez. Técnica que pretende corregir los movimientos paradójicos y asinergias ventilatorias presentadas, e instaura una ventilación abdomino-diafragmática.<sup>8-10</sup>

2. Técnicas de reentrenamiento al ejercicio teniendo como objetivos:

- Favorecer una mejor respuesta ventilatoria, mejor adaptación cardiovascular e incrementar la fuerza y resistencia de músculos respiratorios como los músculos esqueléticos.

- Entrenamiento específico de músculos respiratorios, realizado de la siguiente manera: una vez calculada la fuerza de los músculos se entrena al 30 % de la carga máxima alcanzada de acuerdo a la escala de Rochester durante 15 min en doble sesión. Para entrenar la fuerza de los músculos espiratorios se utilizaba el PARIP-I y para los músculos inspiratorios Threshold loading.<sup>7-10</sup>

3. Ventilación mecánica no invasiva: se utilizó un ventilador volumétrico de la Marca BREAS PV501, se calcula el peso en kg, multiplicado por 1,5 y se suma 2 cm, debido al tramo de la manguera se inicia con 30 min, y después se deja al paciente hasta 3 h en cada sesión de tratamiento.

El programa fue realizado con un tiempo de duración de 30 sesiones, dos veces en el día y durante 6 h diarias

Valoración por neumología clínica y funcional postratamiento rehabilitador.

Clínica: disminución de la disnea grado III, disminución de la somnolencia diurna y la cefalea matinal y aumento del tono de la voz.

Flujo espiratorio máximo (FEM) 300l/min con aumento de 30 l/min con relación al primer ingreso.

Capacidad tusígena normal 290l/min aumentada a 130l/min respecto al primer ingreso.

Fuerza de los músculos respiratorios:

- Músculos inspiratorios: PIM :66 (normal).

- Músculos espiratorios: PEM110 (aumento no de forma significativa).

## DISCUSIÓN

El fracaso de la función respiratoria aparece en un gran número de enfermedades, algunas de ellas relacionadas directamente con el pulmón o las vías aéreas y otras no. Inicialmente la rehabilitación respiratoria se concentró especialmente en pacientes con enfermedad pulmonar obstructiva crónica. Después se aplicó a pacientes con capacidad funcional limitada como consecuencia de una insuficiencia respiratoria crónica no relacionada con la obstrucción de las vías aéreas. En este grupo de pacientes la función pulmonar se compromete por procesos que afectan fundamentalmente la bomba respiratoria, como son, las enfermedades neuromusculares o las deformidades de la caja torácica.<sup>9-11</sup>

Las deformidades de la caja torácica condicionan síntomas y signos específicos, además del compromiso respiratorio asociado. Estas condiciones llevan a un deterioro de la función normal.

Los pacientes con deformidades de la caja torácica presentan diferentes grados de dificultad, discapacidad e invalidez. Por ejemplo, en enfermos con deformidades de la caja torácica, la dificultad se debe a la distorsión de la estructura normal de la caja torácica; la discapacidad se mide por la disminución de la capacidad vital y de la capacidad pulmonar total, y la invalidez puede incluir el aislamiento social. Algunos pacientes están totalmente inválidos y son incapaces de funcionar en su comunidad, requiriendo constantes atenciones y cuidados. En otros casos, el enfermo puede tener desventajas sociales no relacionadas con el grado de deterioro y discapacidad, sino debidas a las circunstancias que lo rodean, por ejemplo, barreras arquitectónicas (falta de acceso a sillas de ruedas), falta de dinero, falta de apoyo familiar, o falta de educación.<sup>9-11</sup>

La rehabilitación respiratoria, en su definición, es una intervención multidisciplinaria y global, que ha demostrado ser eficaz, desde la perspectiva de la medicina basada en la evidencia, para los pacientes con enfermedades respiratorias crónicas, que a menudo han disminuido las actividades de la vida diaria y debe formar parte de un tratamiento individualizado al paciente, dirigido a reducir los síntomas, optimizar la capacidad funcional, incrementar la participación y reducir los costos sanitarios mediante la estabilización o reversión de las manifestaciones sistémicas de la enfermedad.<sup>11</sup>

Uno de los avances más importante en el manejo de los enfermos con cifoescoliosis ha sido la introducción de los procedimientos de ventilación mecánica no invasiva, como parte del tratamiento conservador, que ha cambiado de forma llamativa el pronóstico, la calidad de vida y las condiciones clínicas, biológicas y mecánicas de estos pacientes.<sup>8,9,12,13</sup>

Puesto que la ventilación mecánica es la técnica de elección, otras técnicas de rehabilitación respiratoria tienen un papel menos definido.

La ventilación mecánica no invasiva es definida como una técnica de tratamiento de la insuficiencia respiratoria crónica para aquellos pacientes de situación estable, que precisan soporte ventilatorio parcial o total, y para pacientes con enfermedad de la caja torácica.<sup>12,13</sup>

La modalidad utilizada en pacientes con alteraciones de la caja torácica es la presión positiva continua, en ella la inspiración se produce como consecuencia de la aplicación sobre la vía aérea de una presión positiva generada por un respirador, mientras que la espiración se produce de forma espontánea al finalizar el ciclo inspiratorio. El inicio de la inspiración puede estar totalmente determinado por el respirador (ventilación controlada), puede iniciarse por el esfuerzo inspiratorio del paciente (ventilación asistida) o por ambos mecanismos (asistida/controlada).

Existen varios mecanismos de ventilación mecánica no invasiva que permiten conocer su utilidad en estos pacientes.<sup>14-16</sup>

- 1) El reposo de la musculatura respiratoria durante el sueño, que permite una mejora de la fuerza contráctil durante el periodo de vigilia.
- 2) Mejora de la calidad del sueño mediante de la corrección de los episodios de hipoventilación y desaturación, fundamentalmente en la fase de sueño REM, con disminución de los despertares nocturnos.
- 3) Mejora la sensibilidad de los quimiorreceptores centrales y periféricos al actuar frente a la hipoventilación nocturna.

Clínicamente se ha demostrado que aumenta la capacidad para realizar las actividades básicas de la vida diaria. Disminuye el número de hospitalizaciones y prolonga la supervivencia.

Funcionalmente: corrige la hipoxemia e hipercapnia diurna y aumento de las presiones respiratorias máximas.<sup>17,18</sup>

## **CONCLUSIONES**

El uso sistemático de técnicas de rehabilitación respiratoria disminuyó la disnea, la cefalea matinal y mejoró el tono de voz en cuanto a la función pulmonar tras el programa de rehabilitación se encontró aumento los flujos espiratorios máximos la capacidad tusígena.

La fuerza de los músculos inspiratorios mejoró después del entrenamiento, normalizándose los valores del PIM, los músculos espiratorios (PEM) mejoraron pero no de forma significativa.

La VMNI mejoró la calidad de sueño, así como la calidad de vida relacionada con la salud; ha demostrado su eficacia en el tratamiento del fallo respiratorio en estos pacientes, mejorando el intercambio gaseoso, e incrementando la calidad de vida.

## **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Gasco J, Fernández CI, Fernández-Gabarda R, Segura R: Síndrome de Kniest. Aportación de 2 casos. Rev Esp Cir Osteoart 1993; 28: 239-246.
2. Acurra M, Herreros M, Rodríguez S. Displasias Óseas: a propósito de cuatro nosologías diferentes. Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Sal. 2001/2002; 1(1): 98-100.
3. Baltaxe E, Suárez F, Garante I. Displasia campo mélica. Descripción de un caso. Colombia Médica. 2005; 36(4): 36-266.
4. Bravo A T. Diagnóstico y Rehabilitación en Enfermedades Ortopédicas. 1 ed. La habana: Ciencias médicas; 2006.
5. Ghanbarzadeh M. Study and influence of exercise program n respiratory function of adults with kyphosis. Acta Bioeng Biomech 2009; 11(1): 11-7.
6. Dos Santos Alves VL Impact of a Physical Rehabilitation Program on the Respiratory Function of Adolescents with Idiopathic Scoliosis. Chest 2006; 130:500-505.
7. Buswaiser S. Respiratory muscle training in restrictive thoracic disease: a controlled trial. Arch Phys Med Rehabil 2006; 87: 1559-65.
8. Güell Rous R. Rehabilitación Respiratoria. 4 ed. Madrid: Medical Marketing Co; 1999.

9. Avendaño M, guell R. Rehabilitación en pacientes con enfermedades neuromusculares y deformidades de la caja torácica. Arch Bronconeumol. 2003; 39(12): 559-65.
10. Margonato VL, Fronte F, Rainero G, Merati G, Veicstedenas A. Effects of short in cast wearing on respiratory and cardiac responses to sub maximal exercise in adolescent. Eur Medicophys. 2005; 173(12): 1390-413.
11. Pulmonary rehabilitation: joint ACCP/AACVPR evidence-based guidelines. Am J Respir Crit Care Med. 2006; 173:1390-413. N 11.
12. Lisboa C. Ventilación Mecánica no invasiva en pacientes con enfermedades neuromusculares y en pacientes con alteraciones de la caja torácica. Arch Bronconeumol 2003; 39 (7): 314-20.
13. Valenzuela F. Ventilación mecánica no invasiva en enfermedades neuromusculares rápidamente o lentamente progresivas. Neumosur 2004; 16: 31-45.
14. Nickol AH, Hart N, Hopkinson NS, Moxham J, Simmonds A, Polkey MI. Mechanism of improvement of respiratory failure in patients with restrictive thoracic disease treated with non invasive ventilation. Thorax 2005; 60:754-60.
15. Rubio Y, Resano P, Gonzalez Moro JMR, López S, Villar F, Bellón JM, et al. Ventilación mecánica domiciliaria en pacientes con enfermedades neuromusculares. Rev Patol Respir. 2006; 9(4): 9-77.
16. Jovero J. Experiencia en una unidad especializada de ventilación mecánica domiciliaria en pacientes neuromuscu. Arch de Bronconeumol. 2006; 42(3): 67.
17. Mayorales S. Uso de la ventilación mecánica domiciliaria. Modelos de actuación y organización. Rev Patol Respir. 2006; 9(3): 1-2.
18. Estopa R, D Lucas P, Ponce de León L, Mosteiro M, Masa JF, Villasante C. Normativa sobre la ventilación Mecánica a domicilio. Arch de Bronconeumol. 2001/2002; 37 (2):142-50.

Recibido: 28 abril de 2012.

Aprobado: 31 agosto de 2012.

Dra. *Carmen Julia Alba Gelabert* .Centro Nacional De Rehabilitación Julio Díaz González; La Habana, Cuba.  
Email: carmenjuliaag@infomed.sld.cu