

Fisioterapia respiratoria y neurolingüística en paciente con distrofia muscular de Duchenne

Respiratory and neurolinguistic physiotherapy in a patient with Duchenne muscular dystrophy

Marianne Sánchez Savigñón^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-4610-4388>

Niurka Teresita Marrero Santana¹ <https://orcid.org/0000-0002-8543-6350>

Marilyn Zaldívar Bermúdez¹ <https://orcid.org/0000-0001-9013-9783>

¹Centro Internacional de Restauración Neurológica (CIREN), Clínica de Neurología Infantil, Departamento de Logopedia. La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia: msanchez@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad neuromuscular que causa graves alteraciones, incluidos la afectación pulmonar y los problemas del lenguaje.

Objetivo: Describir la evolución de un paciente con distrofia muscular de Duchenne después del tratamiento rehabilitador (logoterapia) para aumentar la capacidad respiratoria y mejorar los componentes estructurales del lenguaje.

Presentación de caso: Paciente masculino de 6 años, atendido en la Clínica de Neurología Infantil del Centro Internacional de Restauración Neurológica desde junio hasta agosto de 2021. El tratamiento incluyó 6 sesiones semanales de una hora durante 84 días.

Conclusiones: La logoterapia resulta efectiva en el paciente, porque se constatan mejorías de la capacidad respiratoria y de los componentes estructurales del lenguaje (aspecto fónico, léxico y gramatical). Se recomienda la fisioterapia

respiratoria y la estimulación neurolingüística para mejorar la calidad de vida en infantes con distrofia muscular de Duchenne.

Palabras clave: distrofia muscular de Duchenne; enfermedad neuromuscular; rehabilitación respiratoria.

ABSTRACT

Introduction: Duchenne muscular dystrophy is a neuromuscular disease that causes serious alterations, including lung involvement and language problems.

Objective: To describe the evolution of a patient with Duchenne muscular dystrophy after rehabilitation treatment (logotherapy) to increase respiratory capacity and to improve the structural components of language.

Case report: The case of a 6-year-old male patient is reported. He was treated at the Pediatric Neurology Clinic of the International Center for Neurological Restoration from June to August 2021. The treatment included 6 weekly sessions of one hour during 84 days.

Conclusions: Logotherapy is effective in a patient, because improvements are observed in respiratory capacity and structural components of language (phonic, lexical and grammatical aspects). Respiratory physiotherapy and neurolinguistic stimulation are recommended to improve the quality of life in infants with Duchenne muscular dystrophy.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy; neuromuscular disease; respiratory rehabilitation.

Recibido: 14/02/2022

Aceptado: 11/05/2022

Introducción

Las distrofias musculares son un tipo de miopatías. Estas engloban más de 30 enfermedades de etiología genética, caracterizadas por debilidad y degeneración progresiva de las fibras musculares del músculo estriado.^(1,2,3,4,5)

Una de las más conocidas es la distrofia muscular de Duchenne (DMD), enfermedad genética transmitida a través del cromosoma X por mutación del gen de la distrofina localizado en el locus Xp21, una proteína subsarcolémica esencial para la estabilidad estructural del músculo, que afecta, mayoritariamente, a los varones. Su consecuencia radica en la destrucción progresiva de las fibras musculares.^(5,6,7)

La DMD constituye una enfermedad neuromuscular que causa graves alteraciones de la musculatura cardiorespiratoria.^(2,3) Resulta la más común y letal de las distrofias.⁽⁵⁾ Se diagnostica, generalmente, a partir de los 3 años por déficit en los ítems del desarrollo infantil. Se manifiesta por dificultades en habilidades de la motora gruesa. También aparecen postura lordótica, pseudohipertrofia muscular, y problemas en el aprendizaje, particularmente en el lenguaje y la comunicación. Con el progreso de la enfermedad la afectación provoca insuficiencias respiratoria y cardíaca, dificultades para toser, y riesgo de infecciones respiratorias y para la vida.⁽⁵⁾

Esta enfermedad cursa con debilidad de los músculos respiratorios, flujo inspiratorio y espiratorio menos efectivo, lo que incrementa la acumulación de secreciones de localización proximal, media y distal, y la morbi-mortalidad. Se recomienda la fisioterapia respiratoria para movilizar las secreciones y favorecer la limpieza bronquial.⁽⁶⁾

Actualmente no se dispone de tratamiento curativo, pero existen algunos relacionados con el uso de fármacos y fisioterapia, para reducir los síntomas, retrasar la pérdida de la funcionalidad y mejorar la calidad de vida de los pacientes, siempre con la participación de un equipo multidisciplinario, debido a la variabilidad de las afectaciones (cardíacas, ortopédicas, pulmonares, gastrointestinales, musculares, psicológicas, entre otras).^(1,2,4,5,8)

El objetivo del trabajo fue describir la evolución de un paciente con DMD después del tratamiento rehabilitador (logoterapia) para aumentar la capacidad respiratoria y mejorar los componentes estructurales del lenguaje.

Presentación del caso

Paciente masculino de 6 años, raza blanca, último de una prole de dos hermanos, hijo de padres jóvenes no consanguíneos y producto de un embarazo planificado.

Como antecedentes patológicos personales se presentaron los siguientes:

- Prenatales: gestación controlada.
- Natales: parto fisiológico (39 semanas), llanto fuerte al nacer, apgar 9/9, peso 3100 g, talla 51 cm, circunferencia cefálica 34 cm, circunferencia torácica 33 cm. Alta a las 72 horas como recién nacido vivo sano.
- Posnatales: desarrollo psicomotor normal hasta los 4 años.
- Examen físico actual: trofismo muscular disminuido con hipertrofia bilateral de los músculos gastronemios, marcha en punta de pie, y cansancio ante el ejercicio físico. Además, dificultades para incorporarse de sedestación a bipedestación, correr, subir y bajar escaleras; lenguaje oral sencillo con alteraciones; disminución de la capacidad respiratoria; dificultades para toser y movilizar las secreciones. Controla esfínter anal y vesical. Ayuda al vestir y al aseo parcialmente. Deglute y mastica -alimentación independiente-. No tiene alergia a alimentos, ni a medicamentos. No presenta sialorrea.
- Antecedentes patológicos familiares:
 - Diabetes e hipertensión arterial (abuelos paternos).

En cuanto al diagnóstico neurológico, se presentó una lesión progresiva del sistema nervioso central de etiología prenatal, expresada como una distrofia muscular de Duchenne.

Fue atendido en el Centro Internacional de Restauración Neurológica (CIREN) durante tres ciclos (84 días) de tratamiento con 6 frecuencias semanales de 1 hora, desde junio hasta agosto de 2021.

Evaluación inicial (exploración logopédica)

Para la evaluación inicial se tuvo en cuenta lo siguiente:

- Evolución del lenguaje: gorjeo (3 meses), balbuceo (6 meses), primeras palabras (13 meses), lenguaje fraseológico y oracional (4 años).
- Detención en el desarrollo del lenguaje: no.
- Examen del habla:
 - Aparato articulatorio: sin alteraciones.
 - Praxis articulatorias: discreta hipotonía lingual.
- Audición: conservada, busca la dirección del sonido, reacciona ante sonidos fuertes y ante la voz cuchicheada.

- Estructura gramatical: lenguaje oracional sencillo, con presencia de agramatismo, pobre desarrollo de estructuras gramaticales complejas, e incoherencias.
- Comprensión:
 - Cumple órdenes sencillas y prohibiciones.
 - Ordena secuencias lógicas hasta 3 elementos.
 - Dificultades para la comprensión de órdenes complejas, situaciones problemáticas, exclusión de elementos y generalizaciones.
- Análisis de la pronunciación: rotacismo.
- Ritmo y fluidez del lenguaje: lentificado.
- Voz:
 - Tono: agudo.
 - Timbre: sonoro.
 - Intensidad: normal.
 - Entonación: melódica.
- Respiración: costodiafrágica.
 - Capacidad respiratoria: disminuida.
- Lectura y escritura: no procede; tampoco reconoce vocales, fonemas y grafemas; y tiene dificultades para instaurar estos contenidos.
- Componente impresivo del lenguaje:
 - Responde al llamado por su nombre.
 - Reconoce los elementos del esquema corporal y las imágenes temáticas sencillas.
 - No reconoce colores, letras, números y figuras geométricas.
 - Necesita la facilitación para alcanzar la comprensión de frases de mediana complejidad.
- Componente expresivo del lenguaje:
 - Utiliza frases simples.
 - Vocabulario desarrollado en temáticas sencillas.
 - Nomina objetos, acciones y relaciona palabras con imágenes.
 - Rendimiento bajo en tareas de fluidez verbal y fonológica.
 - No domina la narración.

Tratamiento rehabilitador (logoterapia) aplicado

Se aplicó el siguiente tratamiento rehabilitador:

- Masoterapia manual y mecánica (facial e intrabucal): 84 sesiones de 10 minutos.
- Ejercicios prearticulatorios: gimnasia activa para motricidad lingual (84 sesiones de 10 minutos y 2 series de 5 repeticiones).
- Técnicas de fisioterapia respiratoria, ejercicios de respiración, soplo espiratorio y tos dirigida: (84 sesiones de 20 minutos y 2 series de 10 repeticiones).
- Estimulación del componente impresivo: 84 sesiones de 10 minutos.
- Estimulación del componente expresivo: trabajo fonético con /r/ (84 sesiones de 10 minutos).

Resultados de la evaluación inicial y final

La hospitalización del paciente duró 84 días. Se utilizaron las escalas evaluativas correspondientes al Programa de Intervención Logopédica, validado para la Clínica de Neurología Infantil del CIREN, con los siguientes requisitos:

- Evaluación de la respiración:
 - Capacidad vital (espirometría e inspirometría tradicional), evaluada en centímetros cúbicos (cc), según la norma estándar para sexo y edad en infantes.
 - Soplo espiratorio, según la duración de la emisión sonora en segundos (seg), en una espiración, a partir del tiempo de fonación máxima en infantes.
 - Coordinación fonorrespiratoria, según la emisión de series de palabras y números en una espiración.
 - Soplo de velas para medir la distancia en centímetros (cm).
- Escala de evaluación de la expresión oral y la pronunciación (etapa lingüística):
 - Palabras aisladas y frases sencillas:
 - ✓ Severa: 1 punto (pronuncia 2 palabras).
 - ✓ Moderada: 2 puntos (pronuncia de 5 a 7 palabras).
 - ✓ Ligera: 3 puntos (pronuncia más de 7 palabras).
 - ✓ Normal: 4 puntos (frases sencillas uniendo 2 palabras).
 - Aspecto léxico gramatical
 - ✓ Severa: 1 punto (utiliza 2 elementos gramaticales).
 - ✓ Moderada: 2 puntos (utiliza 3 o 4 elementos gramaticales).

- ✓ Ligera: 3 puntos (se expresa en oraciones de 5 elementos con errores que no interfieren en la comprensión).
- ✓ Normal: 4 puntos (utiliza oraciones de más de 5 elementos gramaticales, correctamente estructuradas, sin errores de concordancia).
- Narración (se evalúa con el apoyo de láminas):
 - ✓ Severa: 1 punto (no es capaz de narrar).
 - ✓ Moderada: 2 puntos (utiliza oraciones sencillas; no sigue un contenido lógico).
 - ✓ Ligera: 3 puntos (sigue un contenido lógico en la narración, pero presenta agramatismos).
 - ✓ Normal: 4 puntos (utiliza oraciones complejas con contenido lógico).
- Pronunciación:
 - ✓ Severa: 1 punto (afectados más de 8 fonemas).
 - ✓ Moderada: 2 puntos (afectados de 4 a 8 fonemas).
 - ✓ Ligera: 3 puntos (afectados de 1 a 3 fonemas).
 - ✓ Normal: 4 puntos (no afectada).

La tabla muestra los resultados correspondientes a la “Evaluación de la respiración”. Como dato significativo se refleja que se favorecen todos los parámetros.

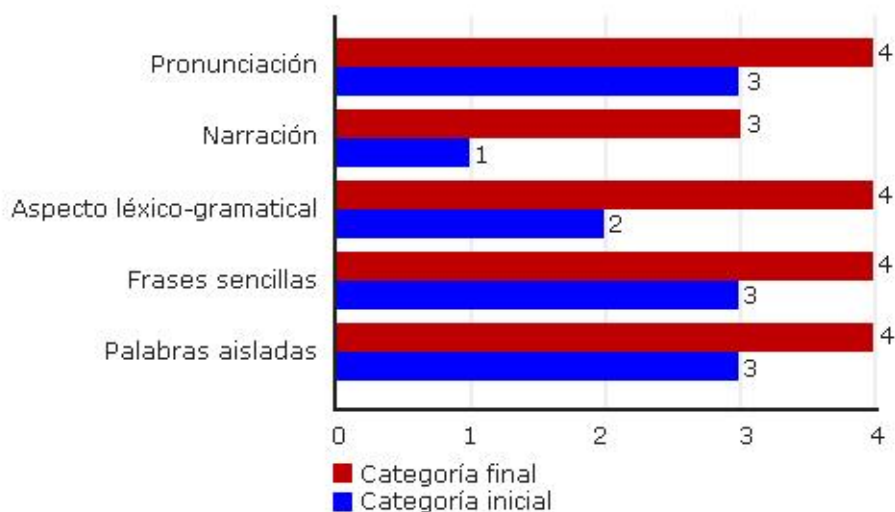
Tabla - Resultados de la “Evaluación de la respiración” (período junio-agosto de 2021)

Parámetros evaluados	Evaluación inicial	Evaluación final
Capacidad vital en espirometría	300 cc	1070 cc
Capacidad vital en inspirometría	0 cc	900 cc
Soplo espiratorio en cronometría	13,81 seg.	22,03 seg.
Coordinación fonorrespiratoria en series de palabras	1	6
Coordinación fonorrespiratoria en conteo numérico	10	19
Soplo de velas (distancia)	Sí (10 cm)	Sí (35 cm)

Fuente: Expediente logopédico.

Otra escala utilizada fue la “Escala de evaluación de la expresión oral y la pronunciación” (etapa lingüística) (fig). Los resultados muestran un valor promedio inicial de 2,4, que refiere una afectación entre moderada y ligera. La evaluación

final arrojó un valor promedio de 3,8, que ubica un 35 % de mejoría para la expresión oral.



Fuente: Expediente logopédico.

Fig. - Resultados de la “Escala de evaluación de la expresión oral y la pronunciación” (período junio-agosto de 2021).

Resultados de la evaluación cualitativa final

A continuación se presentan los resultados de la evaluación cualitativa final:

- Buena aceptación de la terapia y de los procedimientos terapéuticos.
- Tolera la masoterapia manual y mecánica (facial e intrabucal), y se fortalece la musculatura orolinguofacial, específicamente, el ápice lingual.
- Mayor activación y vibración lingual ante el estímulo.
- Tose y moviliza secreciones de forma efectiva.
- Articula el fonema /r/ en sílabas directas e inversas.
- Realiza ejercicios prearticulatorios y de respiración con mejor calidad.
- Se favorece la capacidad respiratoria en los parámetros evaluados, y alcanza el índice de capacidad vital, soplo espiratorio y coordinación fonorrespiratoria requeridos por la norma establecida para el sexo y la edad.

- Mejor desarrollo expresivo del lenguaje, mayor calidad en la narración de cuentos y vivencias cotidianas, e incorpora elementos gramaticales al vocabulario activo.

Discusión

La DMD genera discapacidad y un pronóstico de vida corto. El diagnóstico temprano es fundamental para el manejo multidisciplinario, el tratamiento enfocado hacia el alivio sintomático y la atención de las complicaciones.^(1,2,4,5,8)

Afecta principalmente al sexo masculino, porque presenta un solo cromosoma X en su genotipo (XY); al ser defectuoso, manifiesta la enfermedad.^(9,10) Este resultado coincide con el género del paciente estudiado.

En concordancia con la literatura,^(4,5,8,9,10) los síntomas en el paciente aparecieron en la infancia temprana, por dificultades de la motora gruesa y la capacidad respiratoria.

Los pacientes con DMD cursan con compromiso respiratorio progresivo, asincronismo ventilatorio, debilidad de los músculos espiratorios, disminución del flujo espiratorio durante la tos, elevado volumen y viscosidad de las secreciones. Ante estas dificultades se recomienda evaluación precoz de la función pulmonar e implementación de diferentes técnicas de fisioterapia respiratoria.^(6,11,12)

Los infantes con DMD se benefician con la utilización de protocolos de rehabilitación, que favorecen la capacidad respiratoria y tusígena; mejoran y prolongan la sobrevida; y evitan el fallo ventilatorio, los eventos de intubación endotraqueal y la traqueostomía.⁽¹²⁾

Los resultados obtenidos en el paciente estudiado muestran una mejoría de la capacidad respiratoria. Estos coinciden con la investigación de *Dolce*,⁽¹³⁾ quien evaluó 4 infantes con DMD ingresados para control y tratamiento, y determinó que los valores de las pruebas de función respiratoria variaron de acuerdo con lo esperado según la edad. También *Gámiz*⁽¹⁴⁾ reportó el tratamiento con ejercicios respiratorios de un niño de 11 años.

En relación con las dificultades en el área del lenguaje, las más significativas estuvieron relacionadas con agramatismos, pobre desarrollo de estructuras gramaticales, dificultades en la comprensión de órdenes complejas, situaciones problemáticas, generalizaciones, exclusiones, deficiencias en la fluidez fonológica y verbal, no dominio de habilidades narrativas y rotacismo. Otras investigaciones

consultadas^(15,16) sugieren que la inteligencia verbal es susceptible de deterioro en ausencia de distrofina cerebral.

Se relaciona la DMD con una alta incidencia de problemas de aprendizaje y trastornos del neurodesarrollo.⁽¹⁵⁾ *Doorenweerd* y otros⁽¹⁶⁾ les atribuyen problemas cognitivos con mayor prevalencia que en la población pediátrica general. Además, el déficit cognitivo puede hacerse evidente en etapas tempranas por alteración en el desarrollo del lenguaje.⁽¹⁷⁾

Smith y Harper,⁽¹⁸⁾ en un estudio de 33 pacientes con DMD menores de 6 años, observaron que tenían un retraso global del desarrollo, particularmente severo en las áreas del lenguaje. Recientemente, otros autores^(7,19,20) coinciden en señalar que infantes con DMD tienen una mayor probabilidad de presentar trastornos del lenguaje.

El familiar del paciente con relación al tratamiento aplicado refirió satisfacción al constatar una mejoría de la capacidad respiratoria y de habilidades lingüísticas. Muestra agradecimiento por la instrucción recibida y refiere mejorías en la calidad de vida del menor.

Conclusiones

La logoterapia es efectiva en el paciente, ya que se constatan mejorías de la capacidad respiratoria y de los componentes estructurales del lenguaje (aspecto fónico, léxico y gramatical). Se recomienda la fisioterapia respiratoria y la estimulación neurolingüística para mejorar la calidad de vida en infantes con DMD.

Referencias bibliográficas

1. Salmaninejad A, Valilou SF, Bayat H, Ebadi N, Daraei A, Yousefi M, *et al.* Duchenne muscular dystrophy: An updated review of common available therapies. *Int J Neurosci.* 2018;128:854-64. DOI: <http://dx.org/10.1080/00207454.2018.1430694>
2. Macías L, Fagoaga J. *Fisioterapia en Pediatría*. España: Editorial Médica Panamericana S. A. 2018 [acceso 14/01/2022]. Disponible en: <https://dialnet.iniroja.es/servlet/libro?codigo=723667>

3. Rodríguez JM, Sánchez L, Ochoa D, Rojas Y, Cruz Y. Caracterización clínica, genética y electrofisiológica de la distrofia muscular de Duchenne/Becker en Holguín: 2017-2019. Correo Científico Médico (CCM). 2021 [acceso 12/02/2022];25(3). Disponible en: <http://www.revcoemed.sld.cu/index.php/cocmed/article/view/3851/1976>
4. Guerra M, Suárez F, García R, Ayala P. Distrofia Muscular de Duchenne/Becker. Pediatría. 2019;52(1):8-14. DOI: <https://doi.org/10.14295/p.v52i1.112>
5. Iglesias AR, Soria RE, Blas AB, Sánchez AJ, Villaroya E. Artículo monográfico: Distrofia muscular de duchenne. Revista Sanitaria de Investigación. 2021 [acceso 18/12/2021];2(9):164. Disponible en: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com>
6. Santamaría A, Pacheco CE, Hernández JR, Rivera LDV. Fisioterapia respiratoria, una alternativa para la eliminación de secreciones en la distrofia muscular de Duchenne. Fisiología: revista de divulgación en fisioterapia. 2018 [acceso 28/01/2022];5(3):57-63 Disponible en: <https://dialnet.uniroja.es/serlet/articulo?codigo=653049>
7. Nascimento A, Medina J, Camacho A, Madruga M, Vilchez JJ. Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne. Neurología. 2019 [acceso 06/02/2022];34(7):469-81. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-295-pdf-S02134853180015X>
8. Ortez C, Natera D, Carrera L, Expósito J, Nolasco G, Nascimento A. Avances en el tratamiento de la distrofia de Duchenne. Medicina (Buenos Aires). 2019 [acceso 06/02/2022];79(3):77-81. Disponible en: https://scholar.google.es/scholar?hl=es&as_sdt=0%2C5&q=ortez+2019+distrofia+muscular+duchenne+&btnG=#d=gs_gas&t=1667658140633&u=%23p%3DUMjLWAep2xEJ
9. Keuffer MGC, de Oliveira EA, Goncalves ARC, Peixoto AS, Santos Érika de O, Quaresma RCB. Distrofia muscular de Duchenne en un hospital pediátrico de una ciudad del estado de Pará. Revista Electrónica Colección Salud. 2021;13(6):6769. DOI: <https://doi.org/10.25248/reas.e6769.2021>
10. Viñet Espinosa LM. Distrofia Muscular de Duchenne. A propósito de un caso. Panorama. Cuba y Salud. 2018 [acceso 24/01/2020];13(2):119-22. Disponible en: <https://www.mediagraphic.com/pdfs/cubaysalud/pes-2018/pes182r.pdf>
11. Morales MM, Pavón TD. Función pulmonar en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne. Neumología pediátrica. 2021;13(3):96-100. DOI: <https://doi.org/10.51451/np.v13i3.213>

12. Herrero MV, Manresa AL, Pronello D, Giménez Y, Prado AF, Salinas FP, *et al.* Rehabilitación respiratoria para pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne en etapas de pérdida de la marcha. *Neumología Pediátrica*. 2021;16(1):17-22. DOI: <https://doi.org/10.51451/np.v16i1.231>
13. Dolce PA. Evolución de las habilidades motoras, la fuerza muscular y la función respiratoria en pacientes pediátricos con distrofia muscular de Duchenne. *Argentinian Journal of Respiratory y Physical Therapy*. 2020 [acceso 24/01/2022];2(2):40-7. Disponible en: <https://revista.ajrpt.com/index.php/Main/article/view/100>
14. Gámiz F. Tratamiento de fisioterapia en el abordaje de la enfermedad de Duchenne. A propósito de un caso. *Revista Científico Sanitaria*. 2020 [acceso 25/05/2021];4(3):22-6. Disponible en: <https://revistacientificasanum.com>
15. Damiá M. Distrofia Muscular de Duchenne y Becker: Implicaciones cognitivas y conductuales. España: Universidad de Valencia; 2021 [acceso 24/01/2022]. Disponible en: <https://hdl.handle.net/10550/79923>
16. Doorenweerd N, Mahfouz A, Putten M, Kaliyaperumal R, Hoen PAC, Hendriksen J, *et al.* El momento y la localización de la expresión de la isoforma de la distrofia humana brindan información sobre el fenotipo cognitivo de la distrofia muscular de Duchenne. *Informes Científicos*. 2017;7(1):1-12. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41598-017-12981-5>
17. Guerra M, Suárez F, García R, Ayala P. Distrofia Muscular de Duchenne/Becker. *Pediatría*. 2019;52(81):8-14. DOI: <https://doi.org/10.14295/p.v52i1.112>
18. Smith JRS, Harper PS. Desarrollo temprano de niños con distrofia muscular de Duchenne. *Medicina del desarrollo y neurología infantil*. 1990;32(6):519-27. DOI: <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1990.tb16978.x>
19. Leiva F, Montaña A, López I. Puesta al día en distrofia muscular de Duchenne. *Medicina de Familia*. 2021;47:472-81. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.semerg.2021.06.008>

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.