
 <p>Clínica Universidad de La Sabana Cuidaremos de ti</p> 	<p>PROCESO INTERDISCIPLINARIO DE REHABILITACIÓN PIR®</p>
<p>GUÍA DE EDUCACIÓN PARA PACIENTE CON DISTROFIA MUSCULAR</p>	

GUÍA PARA PACIENTE CON DISTROFIA MUSCULAR

¿Qué es la Distrofia Muscular?

Las distrofias musculares (DM) son un grupo de enfermedades hereditarias, que generan la pérdida de la función de una proteína de las células musculares, causando degeneración de la fibra muscular dada por cambios necróticos, inflamatorios y de reemplazo graso. Estos cambios estructurales del músculo son los responsables de las manifestaciones clínicas de los pacientes, donde los principales hallazgos son la debilidad muscular progresiva y la alteración funcional.

Las proteínas más frecuentemente alteradas son:

- Distrofina: proteína de la membrana plasmática de la célula del músculo esquelético y cardíaco que permite la adecuada contracción muscular, y en menor medida de cerebro.
- Lamininas A y C y la Emerina: proteínas de la membrana nuclear.

¿Cuáles son los síntomas de las distrofias musculares?

Las manifestaciones clínicas varían según el tipo de DM, sin embargo, todas cursan con algún grado de debilidad muscular. Esta puede afectar más a porciones proximales, con dificultad para elevar los brazos, coger objetos, peinarse, levantarse de un sillón o subir escaleras, mientras que algunas variantes producen debilidad distal con mayor alteración en manos o pies.

Signos que sugieren debilidad:

- Torpeza para caminar.
- Dificultad para subir escaleras, correr y saltar.
- Dificultad para levantarse del suelo (Signo de Gowers).
- Niños que caminan en la punta de los pies.
- Marcha anormal, “marcha de pato”.
- Cambios en la postura.



Clínica
Universidad de
La Sabana
Cuidaremos de ti

ES LO NUESTRO
El PIR®

PROCESO INTERDISCIPLINARIO DE REHABILITACIÓN PIR®

GUÍA DE EDUCACIÓN PARA PACIENTE CON DISTROFIA MUSCULAR

Características posturales en los niños:

Sostiene hombros y brazos hacia atrás al caminar. →

Hiperlordosis lumbar, "cintura hundida". →

Músculos glúteos débiles. →

Pantorrillas gruesas. →

Apoyo en punta de pies. →



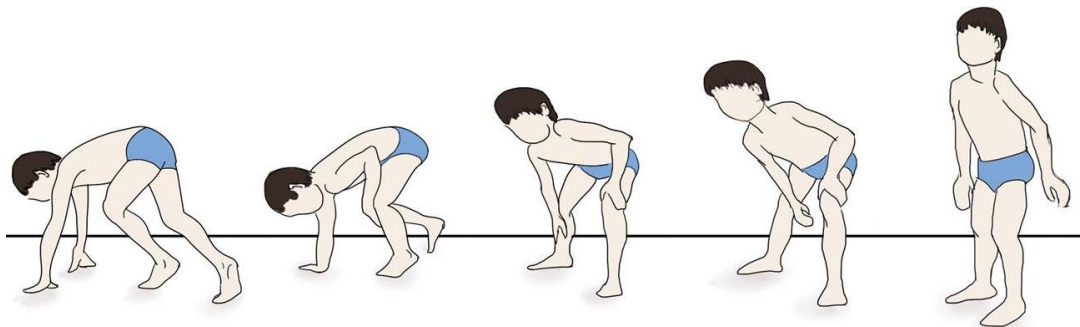
← Abdomen protruido.

← Muslos mas delgados y débiles.



← Rodillas inestables, se flexionan al caminar.

Tomado de: Fauci, AS; et al. Harrison Principios de medicina Interna, 17ª edición. Copyright The McGraw-Hill Companies, Inc.

Signo de Gowers: dificultad para levantarse del suelo, dado por la debilidad en la región pélvica, por lo anterior el niño requiere impulsarse usando el apoyo de las manos y la fuerza de los brazos desde una postura cuadrúpeda.



Adicional a la debilidad, los pacientes presentan pérdida de la masa muscular, y algunas DM pueden cursar con manifestaciones sistémicas:

 <p>Clínica Universidad de La Sabana Cuidaremos de ti</p> 	<p>PROCESO INTERDISCIPLINARIO DE REHABILITACIÓN PIR®</p>
<p>GUÍA DE EDUCACIÓN PARA PACIENTE CON DISTROFIA MUSCULAR</p>	

<p>Cambios cognitivos (30%):</p> <ul style="list-style-type: none"> • Comportamentales. • Déficit de atención. • Alteración del lenguaje. 	<p>Deterioro respiratorio:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Patrón restrictivo. • Trastorno del sueño. • Fatiga de músculos respiratorios. • Neumonías. • Falla ventilatoria. 	<p>Deterioro cardiovascular:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Miopatía. • Cardiomiopatía dilatada. • Falla cardíaca. • Arritmias (FA, TV, FV)*.
---	---	--

*FA: fibrilación auricular, TV: Taquicardia ventricular, FV: fibrilación ventricular.

¿Cuáles son los tipos de distrofias musculares?

El listado es extenso, hay más de 60 tipos de DM, las cuales varían tanto en edad de inicio, progresión y patrón de músculos afectados como en la naturaleza misma del defecto. A continuación, se menciona la clasificación más utilizada:

- Distrofinopatías:
 - Distrofia muscular de Duchenne (DMD)
 - Distrofia muscular de Becker (DMB)
- Distrofia muscular Emery-Drifuss (DMED)
- Distrofia muscular de cinturas (LGMD)
- Distrofia muscular fascioescapulohumeral (FSHD)
- Distrofia muscular facioescapulofaríngea
- Distrofia muscular congénita
- Miopatías distales
- Distrofia miotónica



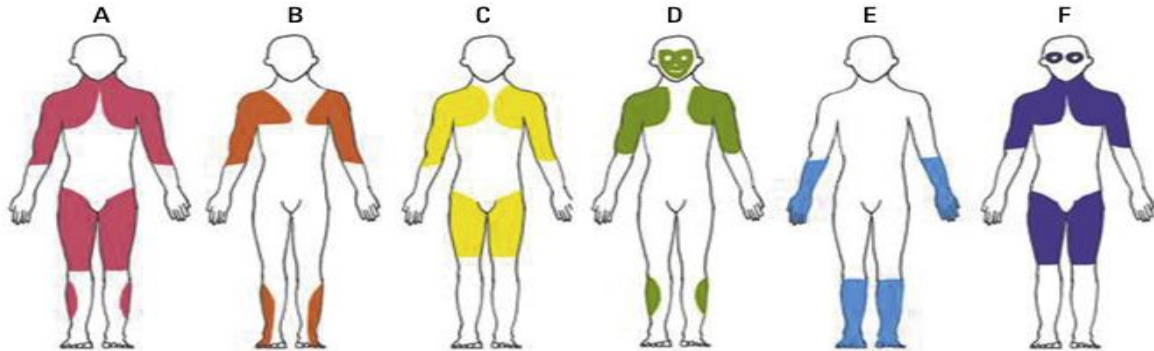
Clínica
Universidad de
La Sabana
Cuidaremos de ti

ES LO NUESTRO
El PIR®

PROCESO INTERDISCIPLINARIO DE REHABILITACIÓN PIR®

GUÍA DE EDUCACIÓN PARA PACIENTE CON DISTROFIA MUSCULAR

Patrón de debilidad de las diferentes distrofias musculares:



A. Distrofinopatías; B. DM Emery-Dreifuss; C. DM de cinturas; D. DM Fascioescapulohumeral; E. DM distal; F. DM oculofaringea.
Tomado de Rojas I. Distrofias musculares. Medicine. 2019;12

Distrofia Muscular de Duchenne (DMD):

Es la más frecuente y de mayor severidad, afecta 1/3.500 niños varones (las niñas pueden ser portadoras del gen que causa la enfermedad, pero no suelen presentar síntomas). Ocurre debido a problemas en el gen que fabrica la distrofina. Sin esta proteína, los músculos degeneran y la persona se debilita.



La DMD es de inicio temprano aproximadamente a los 2 o 3 años, con mayor severidad hacia los 5 años, que suele ser la edad del diagnóstico.

La debilidad es proximal con marcado compromiso pélvico, por lo cual el niño presenta alteraciones en la marcha, torpeza, caídas, signo de Gowers. A medida que la enfermedad progresa el mayor compromiso lleva a la pérdida de marcha alrededor de los 10 años.

El paciente cursa adicionalmente con síntomas sistémicos: cognitivos, respiratorios y cardiovasculares.

Distrofia muscular de Becker (DMB):

Es muy similar a la DMD, sin embargo, es menos frecuente y su progresión es más lenta, afecta 1/30.000 niños varones, también se debe a la producción insuficiente de distrofina.

 <p>Clínica Universidad de La Sabana Cuidaremos de ti</p>  <p>El PIR® ES LO NUESTRO</p>	<p>PROCESO INTERDISCIPLINARIO DE REHABILITACIÓN PIR®</p>
<p>GUÍA DE EDUCACIÓN PARA PACIENTE CON DISTROFIA MUSCULAR</p>	

El inicio de los síntomas es muy variable, puede ir desde la infancia temprana, o tan tardío como la 5ta o 6ta década de la vida.

La debilidad es proximal, usualmente con compromiso pélvico, pero de menor severidad, por tanto, el paciente suele mantener la deambulación por encima de la edad de 15 años.

Adicionalmente la DMB cursa con mayor afectación cardíaca, con mayor presentación de miocardiopatía y falla cardíaca congestiva, y usualmente menor afectación cognitiva en comparación a DMD.

Distrofia muscular Emery-Drifuss (DMED):



Es menos frecuente que las previamente mencionadas, afecta 0,99/100.000 niños varones. Es causada por mutaciones que generan alteración en proteínas de la membrana nuclear.

La debilidad es de inicio más tardío, aproximadamente a los 6 años, con progresión más lenta y en patrón atípico, con mayor frecuencia de compromiso distal. Adicionalmente, el paciente presenta contracturas musculares con predominio en codos, espina rígida y compromiso cardíaco.

Distrofia muscular de cinturas (LGMD):

La LGMD realmente corresponde a un grupo de trastornos con gran heterogeneidad clínica y genética, actualmente la clasificación incluye 30 distrofias musculares diferentes. La afectación aproximada es de 2,3/100.000 habitantes con afectación a ambos géneros por igual y son secundarias a la alteración de proteínas de la membrana nuclear.

Las manifestaciones clínicas son muy variables, sin embargo, el patrón clásico cursa con debilidad proximal de inicio en miembros inferiores, y evolución lenta y progresiva a otros grupos musculares. Es importante mencionar la severidad del compromiso cardíaco y el inicio de este incluso previo a las alteraciones musculares esqueléticas, por tanto, es significativo el seguimiento cardiovascular temprano en pacientes con este diagnóstico.

 <p>Clínica Universidad de La Sabana Cuidaremos de ti</p> 	<p>PROCESO INTERDISCIPLINARIO DE REHABILITACIÓN PIR®</p>
<p>GUÍA DE EDUCACIÓN PARA PACIENTE CON DISTROFIA MUSCULAR</p>	

Distrofia muscular fascioescapulohumeral (FSHD):

La afectación es de 7/100.000 habitantes, con afectación a ambos géneros.

La manifestación clínica en esta distrofia muscular es diferente a las previamente mencionadas, la debilidad inicia en los músculos de la cara, de modo que el paciente presenta dificultad para cerrar los ojos, silbar o hinchar las mejillas, posteriormente se comprometen los músculos de los hombros y de la espalda y se presenta dificultad para levantar objetos o para elevar las manos por encima de la cabeza. Con el paso del tiempo, los músculos de la pelvis y de las piernas también pueden perder fuerza.

Los pacientes con FSHD, pueden adicionalmente presentar dolor articular, pérdida auditiva (75%) y alteración visual por anomalías retinales (60%).

Distrofia muscular congénita (DMC):



Grupo de distrofias musculares que, aunque genética, clínica y bioquímicamente distintas, tienen origen del proceso patológico durante la vida fetal y comparten algunas características clínicas y patológicas, como son la debilidad de presentación temprana, secundario al compromiso estructural y funcional muscular, la hipotonía, la elevación de enzimas musculares (CPK elevada) y hallazgos característicos de distrofia en la biopsia muscular.

La prevalencia de la DMC es de 0,99/100.000 habitantes, aunque la frecuencia relativa de los diferentes tipos varía geográficamente.

Tipos de DMC:

- Colagenopatías o alteración de Colágeno tipo IV: DMC de Ullrich y DMC de Bethlem.
- Merosinopatías: DMC tipo 1 y DMC LAMA2.
- Distroglicanopatías: MCM de Fukuyama, enfermedad músculo-ojo-cerebro, Síndrome de Walker-Warburg.
- Otras DMC raras que no encajan en las categorías clásicas.

Las manifestaciones clínicas varían según el tipo de DMC, sin embargo, el fenotipo clásico corresponde a las siguientes características:

 <p>Clínica Universidad de La Sabana Cuidaremos de ti</p> 	<p>PROCESO INTERDISCIPLINARIO DE REHABILITACIÓN PIR®</p>
<p>GUÍA DE EDUCACIÓN PARA PACIENTE CON DISTROFIA MUSCULAR</p>	

- Cara miopática: cara larga con paladar ojival.
- Deformidad torácica en pectus excavatum.
- Disminución de la masa muscular global.
- Estructura corporal delgada con extremidades largas, perfil anguloso y huesos prominentes.
- Manifestación cardíaca, respiratoria, del sistema nervioso central y ocular.

¿Cómo se hace el diagnóstico de la DM?

La sospecha clínica inicia con el estudio de un niño/adulto que presenta debilidad o alguna de las manifestaciones clínicas previamente descritas, el médico tratante realizará una historia clínica y examen físico completo que permitirán orientar el diagnóstico.

Adicionalmente se debe realizar el estudio de enzimas musculares, y se prestará gran atención a los valores de creatina-fosfocinasa (CPK) cuya elevación es un gran indicativo en las DM. El estudio molecular, la biopsia muscular y el estudio de electrodiagnóstico permitirán tener mayor claridad en el diagnóstico y descartar diagnósticos diferenciales.



¿Cuál es el tratamiento de las DM?

En la actualidad no existe tratamiento curativo para las DM. Existen tratamientos como la terapia farmacológica de apoyo principalmente haciendo uso de esteroides. Lo anterior será evaluado por su médico tratante, dependiendo de la condición específica de cada paciente.

¿Cómo se realiza el seguimiento de las DM?

Todo paciente con DM requiere de seguimiento integral estricto:

- Cardiovascular y respiratorio: valoración por cardiología, neumología, estudio imagenológicos, de función cardíaca y pulmonar.
- Endocrinológico.
- Nutricional: valoración por nutrición y metabolismo, gastroenterología.

 <p>Clínica Universidad de La Sabana Cuidaremos de ti</p> 	<p>PROCESO INTERDISCIPLINARIO DE REHABILITACIÓN PIR®</p>
<p>GUÍA DE EDUCACIÓN PARA PACIENTE CON DISTROFIA MUSCULAR</p>	

- Musculoesquelético: estudio de metabolismo óseo, densitometría ósea, seguimiento a la estructura y función muscular, deformidades ortopédicas (escoliosis).
- Mental: seguimiento por psicología, psiquiatría.
- Funcional: seguimiento por fisioterapia.

¿Requiere un paciente con DM, ingresar a rehabilitación?

Sí. Las DM son enfermedades de curso progresivo y discapacitante, por lo anterior, los pacientes con DM requieren de un manejo interdisciplinario, con un abordaje amplio y un enfoque que progrese con la enfermedad. Es vital la educación al paciente y su familia durante todo el ciclo de enfermedad.



¿Cómo es la rehabilitación del paciente con DM?

La rehabilitación es un proceso en el cual un grupo interdisciplinario diseña un programa individualizado y específico para cada paciente, con el fin de brindar herramientas para que permitan afrontar las complicaciones derivadas de la enfermedad, este programa incluye intervenciones para mejorar el desempeño funcional, la salud física y emocional de los pacientes y brinda un apoyo a los familiares y cuidadores.

El grupo interdisciplinario estará conformado por el fisiatra o médico rehabilitador, psiquiatría, psicología, terapia física, terapia ocupacional y enfermería, quienes mantendrán contacto con otras áreas médicas que realizan seguimiento al paciente: neurología, cardiología, neumología, ortopedia, cirugía de columna, gastroenterología, endocrinología.

¿Cuáles son los objetivos del proceso de rehabilitación?

El proceso de rehabilitación irá acorde con la evolución del paciente, con el objetivo de prevenir complicaciones músculo esqueléticas y retrasar, hasta donde sea posible, la pérdida de capacidades funcionales que le impidan al paciente desempeñar las actividades de la vida diaria y su independencia.

 <p>Clínica Universidad de La Sabana Cuidaremos de ti</p>  <p>El PIR® ES LO NUESTRO</p>	<p>PROCESO INTERDISCIPLINARIO DE REHABILITACIÓN PIR®</p>
<p>GUÍA DE EDUCACIÓN PARA PACIENTE CON DISTROFIA MUSCULAR</p>	

Este proceso propenderá por disminuir la atrofia muscular, prevenir contracturas, retracciones, mantener los arcos de movilidad articular y favorecer el acondicionamiento cardiovascular.



Adicionalmente el grupo de rehabilitación prescribirá las ayudas de movilidad requeridas por el paciente (Ej.: silla de ruedas, caminador, muletas).

¿Qué se debe tener en cuenta en casa?

- **Cuidados de piel:** es importante mantener adecuada hidratación en la piel, se deben realizar cambios de posición en los niños que son usuarios de sillas de ruedas y permanecen sentados, se requiere revisar zonas que puedan hacer lesiones por presión.
- **Cuidados de posicionamiento:** si el paciente presenta deformidades músculo esqueléticas (escoliosis), es posible que requiera órtesis para ayudar con el posicionamiento, si es usuario de silla de ruedas, estas deben tener sistemas adecuados de posicionamiento que disminuyan el riesgo de complicaciones, lesión en piel y caídas.
- **Ejercicio y estiramiento muscular:** dado a que se trata de una enfermedad progresiva, el paciente y los cuidadores deben aprender a realizar los ejercicios respiratorios, de fortalecimiento y estiramiento, con el fin de realizarlos en casa, y disminuir complicaciones frecuentes como contracturas, retracciones y el dolor derivado de las mismas.
- **Signos de alarma para consultar:** si el paciente presenta dificultad para respirar, incremento de la sensación de fatiga, ahogo, falta de aire, si no logra toser de manera adecuada, si presenta dolor torácico, sensación de palpitaciones, edema de los miembros inferiores, dolor severo, dificultad para alimentarse, pérdida de peso significativa, requiere de consultar al servicio de salud de manera prioritaria.

¿Cuál es el pronóstico de las distrofias musculares?

Las DM son enfermedades de curso progresivo y discapacitante, sin embargo, el pronóstico varía según el tipo de DM, es por lo anterior que siguen siendo objeto de estudio e investigación pues hasta el momento no se cuenta con manejo curativo.

 <p>Clínica Universidad de La Sabana Cuidaremos de ti</p>  <p>El PIR® ES LO NUESTRO</p>	<p>PROCESO INTERDISCIPLINARIO DE REHABILITACIÓN PIR®</p>
<p>GUÍA DE EDUCACIÓN PARA PACIENTE CON DISTROFIA MUSCULAR</p>	

BIBLIOGRAFÍA

Joe N. Kornegay. The Paradox of Muscle Hypertrophy in Muscular Dystrophy. Phys Med Rehabil Clin N Am. 2021

Muñoz, M; et al. Consenso colombiano para el seguimiento de pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne. 2019.

Rojas, M. Distrofias musculares. Medicine. 2019;12(76):4486-96.

Kevin M. Duchenne and Becker Muscular Dystrophies. Neurol Clin. 2014.

McDonald, C. et al. The 6MWT and other endpoints in Duchenne Muscular Dystrophy: longitudinal natural history observations over 48 weeks from a multicenter study. 2013.

Poliachik, S. Skeletal Muscle Edema in Muscular Dystrophy: Clinical and Diagnostic Implications. Phys Med Rehabil Clin N Am. 2012.

Verhaert, D, et al. Cardiac involvement in patients with Muscular dystrophies: Magnetic Resonance Imaging and Genotypic considerations. 2011.

Chaustre, D, et al. Duchenne Muscular dystrophy. Perspectives from the rehabilitation. 2011