



## **Grupo Iberoamericano de Cuidados Respiratorios no invasivos en Enfermedades Neuromusculares (G.I.C.R.E.N)**

### **Rehabilitación Respiratoria para Pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) en etapas de pérdida de la marcha.**

Marie Victoria Herrero.; Gloria Concepción Giménez.; Ana Lucia Manresa.; Damian Pronello.; Francisco Javier Prado.; Pamela Salinas.; Juan Carlos Morales.; Montserrat Galeano.; Silvia Guillen.; Silvia Aravena.; Pedro Morales.; Gustavo Moscoso.; Valeria Oviedo.; Carlos Valdebenito ; John Robert Bach.

Grupo Iberoamericano de Cuidados Respiratorios en Enfermedades Neuromusculares

Gicren.cuidadosrespiratorios@gmail.com

- 1 Servicio de Neumonología Infantil, Área de Ventilación no Invasiva. Hospital Alexander Fleming, Mendoza, Mendoza, Argentina.
- 2 Departamento de Rehabilitación Cardiorespiratoria. Carrera de Kinesiología y Fisioterapia. Hospital de Clínicas de San Lorenzo, Universidad Nacional de Asunción, Paraguay.
- 3 Departamento de Pediatría Campus Centro Universidad de Chile, Servicio de Pediatría Hospital Clínico San Borja Arriarán, Santiago, Chile.
- 4 MV Clinical HealthCare, Homecare, Santiago, Chile.
- 5 Unidad de Internación de Kinesiología y Fisiatría. Hospital Petrona Villega de Cordero, San Fernando, Argentina.
- 6 Servicio de Kinesiología, Clínica Zabala - Swiss Medical Group. Ciudad de Buenos Aires, Argentina.
- 7 Rutgers - New Jersey Medical School, University Hospital, Newark, NJ, USA.

## **Resumen**

La distrofia muscular de Duchenne es una de las enfermedades neuromusculares más frecuente. Su curso evolutivo con etapas de declinación en la funcionalidad motora bien definidas, permite fácilmente establecer relaciones con la función respiratoria a través de un laboratorio de evaluación sencilla, básicamente de la capacidad vital y la capacidad tusígena. Sin intervenciones en rehabilitación respiratoria, la principal causa de morbimortalidad es la insuficiencia ventilatoria secundaria a debilidad de músculos de la bomba respiratoria e ineficiencia de la tos. En las etapas no ambulantes, se alcanza la meseta de la capacidad vital, generalmente después de los 13 años de edad, y su declinación junto con la disminución de la capacidad tusígena pueden ser enfrentados efectivamente con la utilización de protocolos de rehabilitación respiratoria. Estos deben considerar la restitución de la capacidad vital con técnicas de insuflación activa o apilamiento de aire, tos asistida manual y mecánica. Más soporte ventilatorio no invasivo, inicialmente nocturno después de los 19 años y luego extendiéndolo durante el día, pese a avanzar a etapas con capacidad pulmonar prácticamente inexistente. De esta manera, se prolonga la sobrevida, con buena calidad de vida, evitando el fallo ventilatoria, eventos de intubación endotraqueal y traqueostomía. Este artículo, hace propuestas escalonadas de intervención en rehabilitación respiratoria basadas en las etapas funcionales esperables en el paciente con distrofia muscular de Duchenne que ha perdido la capacidad de marcha.

**Palabras claves:** Distrofia muscular de Duchenne, rehabilitación respiratoria, apilamiento de aire, tos asistida, soporte ventilatorio no invasivo.

<b>TABLA DE CONTENIDO</b>	
<b>I.</b>	<b>Introducción</b>
<b>II-</b>	<b>Etapificación de la enfermedad y Cuidados respiratorios.</b>
<b>III-</b>	<b>Manejo Respiratorio</b>
<b>IV-</b>	<b>Manejo de la Escoliosis</b>
<b>V-</b>	<b>Manejo de condiciones musculo esqueléticas</b>
<b>VI-</b>	<b>Conclusión</b>
<b>VII.</b>	<b>Referencias</b>

## **I- Introducción**

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) y la distrofia muscular de Becker (DMB) son enfermedades hereditarias causadas por un patrón de herencia de tipo recesivo ligado al cromosoma X. Dicho cromosoma codifica la proteína del citoesqueleto, distrofina, responsable de proveer estabilidad al complejo distroglicano en las membranas celulares. La incidencia de la enfermedad de Duchenne es de 1 en 3.500 recién nacidos vivos hombres y la de Becker es cinco veces menor aún. La distrofina, ausente en la DMD y disminuida en la DMB, tiene como consecuencia el debilitamiento de la membrana celular (sarcolema), afectando su despolarización y el ingreso de calcio a la célula.

Esto resulta en degeneración y regeneración continua de las fibras musculares, necrosis, isquemia muscular recurrente y estrés oxidativo que se traduce en inflamación. Las proteínas de la célula musculares son remplazadas por tejido adiposo y conectivo. Junto con los músculos esqueléticos, la ausencia de distrofina afecta a los músculos lisos y a los músculos del corazón.

Los niños pueden presentarse con una leve flacidez al nacer (floppy infants), retardo en la adquisición de los hitos del desarrollo, marcha retardada con un inicio alrededor de los 18 meses de vida. Incluso Algunos niños no caminarán hasta los 3 años. La debilidad muscular progresa simétrica y linealmente hasta los 14 años, momento en el cual su avance se enlentece. <sup>1</sup>

Los niños que padecen DMD tienen tendencia a caminar en la punta de los pies. También exhiben una marcha tambaleante (de Trendelenberg) y típicamente presentan el signo de Gowers, que consiste en incorporarse, cuando se paran desde el suelo o una silla, trepando por sus piernas, rodillas y caderas. La habilidad de correr o saltar, que usualmente se logra a los dos años de edad, generalmente no se consigue. Si no se los somete a tratamiento, los niños dejarán de caminar a edades que oscilan entre los 6 y 12 años, y en promedio lo dejarán de hacer a los 9 años. Mientras más rápido se pierda la capacidad ambulatoria, más rápido será el deterioro de la función pulmonar. En el 40 % de los casos, el niño desarrollará escoliosis mientras aún camina, progresando rápidamente al comenzar su dependencia de la silla de ruedas. Sin recibir tratamiento diario con glucocorticoide alrededor del 85-90% requerirán tratamiento quirúrgico (artrodesis). <sup>1</sup>

A pesar que existen excepciones, la gran mayoría de los pacientes con DMD desarrollan cardiomiopatías cuya severidad no se relaciona con la edad, fuerza o contenido de distrofina en los músculos.

Con niveles mínimos de distrofina, la enfermedad de Becker resulta prácticamente indistinguible de la enfermedad de Duchenne. Sin embargo con más del 1 % de distrofina normal, el trastorno puede resultar tan leve, que en ocasiones llega a pasar desapercibido hasta la adultez.

Pese a que la DMD es una enfermedad progresiva, los avances en el tratamiento general y específico en el campo de la rehabilitación respiratoria continúan mejorando el estado clínico y funcional de los pacientes,<sup>2</sup> lo que permite transiciones cada vez más exitosas hacia la independencia y la autorrealización en la vida adulta debido al avance de la medicina y la tecnología.

Desde el punto de vista de la rehabilitación, existe una serie de estrategias de tratamiento y manejo que involucran grupos multidisciplinarios de profesionales, que aun cuando, no modifiquen las bases genéticas de la enfermedad, sí mejoran de forma importante la independencia del paciente, facilitan los cuidados por parte de la familia, el paciente y sus cuidadores. Es por esto que la rehabilitación debe tomar un rol dominante como concepto clave del manejo general de las personas con DMD con el objetivo de generar orientaciones claras y guiadas por etapas en la evolución de la enfermedad, evitando complicaciones y mejorando su calidad de vida. Otro punto importante del manejo de rehabilitación corresponde a la estandarización tanto de las evaluaciones como del tratamiento y manejo respiratorio que deben recibir los pacientes con DMD en las etapas previas y posteriores a requerir soporte ventilatorio no invasivo (SVNI) con el objetivo de lograr una rehabilitación integral adecuada.<sup>2,3,4</sup>

En este documento nos centraremos en aquellas estrategias y recomendaciones de rehabilitación que se deben llevar a cabo en aquellos pacientes que estén en las etapas de pérdida de marcha (etapa en silla de ruedas y etapa posterior de sobrevida prolongada).

## **II- Etapificación de la enfermedad y Cuidados respiratorios. Educación y asesoramiento para auto direccionamiento (empoderamiento y autonomía) y entrenamiento de los cuidadores.**

Las enfermedades neuromusculares (ENM) pueden tener una amplia variedad de severidad y grados de progresión, con niños que evolucionan con mejoría de su fuerza hasta la meseta tardía en la adolescencia como en algunas miopatías congénitas, y otros que se hacen progresivamente más débiles desde el nacimiento, o presentan a continuación una meseta de estabilización en sus fuerzas en cualquier momento de la infancia o niñez temprana. Los niños con la severidad de ENM tipo 3, como es la DMD, logran temporalmente caminar en forma independiente.<sup>1</sup>

Después de la meseta, las capacidades funcionales y la fuerza muscular de los pacientes con ENM usualmente disminuyen más que las tasas de declinación normal. Por ejemplo, la fuerza y función muscular de las piernas de niños con Distrofia muscular de Duchenne (DMD), tal como la habilidad de levantarse del piso, llega a una meseta, estabilizándose entre los 4 y 7 años, su capacidad vital (CV) entre los 9 y 17 años (media  $13 \pm 3.1$ ) y luego disminuye 5-10% por año. En una base francesa de 278 datos, la CV de los niños que perdieron la deambulación antes de los 8 años hizo meseta (valor

máximo alcanzado de por vida) a la edad de 10.3 años; aquellos que perdieron la marcha entre los 8 y 10 años tuvieron la meseta de CV a los 12.5 años; y aquéllos que dejaron de caminar después de los 10 años tuvieron la meseta de CV a los 14.6 años. El grado de pérdida de VC es alrededor de 6.3 % por año desde los 10 a 20 años en general, pero es mayor en quienes pierden la marcha en forma más temprana. La declinación en la función pulmonar por debajo del 50% del valor predicho normal también se correlaciona con el debilitamiento de las extremidades superiores, hasta el punto que no son capaces de llevarse las manos a la boca. <sup>1</sup>

El asesoramiento temprano e informado y el soporte psicológico a menudo son necesarios para prevenir dinámicas familiares contraproducentes, para fomentar actividades orientadas a objetivos (resultados), para preparar a los pacientes en el empoderamiento y autonomía en relación con opciones terapéuticas y decisiones de vida.

Es frecuente que el niño afectado puede estar demasiado protegido o infantilizado, mimado o favorecido por sobre otros niños de la familia. Esto puede impedir la maduración emocional o intelectual y causar resentimiento y dificultades de ajuste personal como en sus hermanos. Aún más, los padres de niños con DMD a menudo leen o se les ha dicho que sus hijos morirán jóvenes y no llegarán a adultos. <sup>1</sup>

***Es importante darse cuenta que los pacientes pueden vivir hasta la edad adulta sin tubos de traqueostomía si usan soporte ventilatorio no invasivo (SVN) y dispositivos de tos asistida mecánica (MIE) cuando sea necesario.***

Otras estrategias de manejo en rehabilitación/habilitación respiratoria son el

apilamiento de aire o air stacking con bolsa manual (ambu bag) y aprender la respiración glossofaríngea para auto-ventilarse, toser y hablar fuerte. <sup>1-4,6</sup>

***Las personas con DMD están viviendo hasta los 50 años.*** Entonces, debe ser asumido que un día el niño con DMD, crecerá y sobrevivirá a sus padres y deberá, por lo tanto, independiente del grado de discapacidad, aprender a llevar las riendas de su vida, para tomar responsablemente decisiones y dirigir sus propios cuidados, esto es, ser autónomos. <sup>1</sup>

Es muy importante preparar al paciente y su familia para decidir en relación a las intervenciones de medicina física que deberán considerar para **cada etapa de manejo**. Conocer los puntos de decisiones claves, para cuando ellas deban ser tomadas. Presentando las probabilidades ventajosas y desventajosas de cada una de ellas. Por ejemplo, los padres de un niño con DMD necesitarán decidir si administran y cómo glucocorticoides. Si se harán la liberación musculo-tendinosa de las extremidades inferiores y transferencias musculares, cuándo y cómo la artrodesis de la columna será hecha, cuando iniciar la terapia cardio-protectora y si el manejo respiratorio será convencionalmente invasivo o por SVN y MIE.

El deterioro de la fuerza muscular y de la función pulmonar ocurre para todas las personas después de la meseta fisiológica.

***La mayoría de los pacientes, por lo tanto, pasan por las tres etapas de manejo fisiátrico*** en los cuales consideraciones médicas, ortopédicas, rehabilitación-habilitación y cardio-respiratorias pueden ser organizadas y abordadas.

A lo largo de estas etapas, el paciente autónomo y empoderado puede asumir responsabilidades crecientes para escoger las opciones de manejo. *La*

*gestión del manejo así etapificada facilita la educación y entrenamiento de las organizaciones, de los pacientes y sus familias.*

**Las tres etapas de manejo integrado en la DMD son:**

I. La Etapa previa a la silla de ruedas.

II. La Etapa de la silla de ruedas.

III. La Etapa de sobrevida prolongada con calidad preservada.

Los objetivos del manejo pueden ser resumidas en:

### **I-La Etapa pre-silla de ruedas**

1-Educación y asesoramiento para auto direccionamiento (empoderamiento y autonomía)

2-Terapias médicas para preservar la fuerza muscular

3-Movilización para prevenir o reducir las contracturas de los tejidos blandos del tórax y extremidades

4-Intervenciones ortopédicas y terapias de medicina física para prolongar la deambulaci3n sin ortesis

5-Dispositivos asistidos para facilitar la deambulaci3n y otras actividades de la vida diaria (AVD)

6-Evaluaci3n y registro de la capacidad vital y de los flujos m3ximos al toser (Pico flujo tosido).

## **B. La etapa en silla de ruedas**

1. Educación y asesoramiento para auto direccionamiento (empoderamiento y autonomía) y para entrenamiento de los cuidadores
2. Correcciones ortopédicas de las deformidades de la espalda
3. Dispositivos de asistencia para facilitar las AVD de las extremidades superiores
4. Ayudas (dispositivos) para que los músculos respiratorios mantengan la distensibilidad pulmonar. Apilamiento de aire (Air-staking) con ambu-bag y aprender respiración glossofaríngea.
5. Evaluación y registro de la capacidad vital y de los flujos máximos al toser (Pico flujo tosido). Estudios no invasivos nocturno de la saturación de O<sub>2</sub> y la CO<sub>2</sub>.
6. Soporte ventilatorio no invasivo (SVNI) para prevenir hipoventilación alveolar nocturna sintomática.
7. Protocolos de SVNI y tos asistida mecánicamente con insuflación-exuflación (MIE) para prevenir neumonía y falla respiratoria aguda (FRA)

### **C- Etapa de sobrevida prolongada con calidad preservada**

1-Educación y asesoramiento para auto direccionamiento (empoderamiento y autonomía), para entrenamiento y guía de los cuidadores

2-Dispositivos de asistencia para facilitar las AVD de las extremidades superiores

3-SVNI continuo y MIE para prevenir neumonía, FRA, y la necesidad de requerir una traqueostomía.

4- Extubación y decanulación para preservar la calidad de vida relacionada a salud (CVRS) usando SVNI continuo y MIE

Bajo el prisma de la atención multidisciplinaria y biopsicosocial resulta imperioso integrar los conceptos de empoderamiento y autonomía tanto en los cuidadores como afectados, ya que el asesoramiento temprano e informado y el soporte psicológico previenen dinámicas familiares contraproducentes. Debemos considerar que la sobrevida y calidad de vida se han modificado debido a intervenciones en rehabilitación respiratoria centradas en la identificación de ventanas de oportunidad en el deterioro funcional de la bomba respiratoria y la capacidad tusígena. <sup>2-9</sup>

### **III- Manejo Respiratorio**

Las complicaciones respiratorias son la causa más importante de morbimortalidad en personas con DMD (1,3). La fatiga de músculos respiratorios, atelectasia, neumonía y falla respiratoria pueden llevar a hospitalizaciones prolongadas, e incluso mortalidad. Sin embargo, la

sobrevivida de pacientes con enfermedades neuromusculares (ENM) y dependencias tecnológicas ha mejorado principalmente por los cuidados respiratorios especializados, como es la asistencia ventilatoria mecánica no invasiva (AVNI) prolongada con estándares de diferenciales de presión intensificada o *high span* que la diferencian como SVNI, incluyendo la ventilación con pieza bucal y protocolos complementarios de tos asistida.<sup>4,6</sup> Se ha observado también que la necesidad de hospitalización por complicaciones respiratorias en estos pacientes es inferior en los portadores de SVNI que en los que se utiliza VM por traqueostomía.<sup>2</sup>

La necesidad de objetivar la condición clínica es de importancia para establecer el estado funcional y las intervenciones respiratorias que se deben llevar a cabo en el paciente con DMD de acuerdo con la etapa en la que se encuentre. Los pacientes con DMD que pierden la bipedestación y comienzan a hacer su vida en silla de ruedas (cerca de los 12 años) están prontos a llegar al plateau o meseta de capacidad vital (CV = 2 L). Luego de ello presentan declinación de la misma, disminuye la capacidad de los músculos espiratorios para toser y necesitan apoyo con maniobras de apilamiento de aire o Air Stacking cuando la capacidad vital (CV) es menor del 50% del predicho o < 2000 ml. Cuando la fuerza tusígena, evaluada a través del pico flujo tosido (PFT), es menor de 300 L/minuto, esto generalmente a los 16 años, es necesario utilizar maniobras de tos asistida y retroalimentación con un oxímetro de pulso digital durante las infecciones respiratorias, como son los resfríos o catarros. De este modo, se debe recomendar que todo paciente y familia con DMD tenga a mano un saturómetro de tal manera que al caer saturación por debajo de lo normal,  $spO_2 < 95\%$ , se realice técnica de tos asistida manual o mecánica.<sup>2,4</sup>

Posteriormente cuando la CV es menor al 40% del valor predicho, presentan hipoventilación nocturna que progresa a hipoventilación diurna. Estos eventos se aceleran cuando progresa la cifoscoliosis y esta es mayor de 30 grados.<sup>5</sup> La indicación de SVNI nocturno debe ocurrir cuando aparezcan signos y síntomas de hipoventilación crónica nocturna, CV < 1000 ml y elevación de CO<sub>2</sub> no invasiva medida con registro continuo o aislado. Se puede iniciar un ensayo de ventilación nasal en modalidad asistido controlado con volúmenes de 10 a 15 ml por kilo (VC 800 a 1500 ml) o Presión de soporte mayor a 15-18 cm de H<sub>2</sub>O con FR en rango fisiológico. Si la CV evoluciona a < 500 ml se debe extender su uso a ventilación diurna.<sup>3,4</sup>

Cuando la CV es < 30 ml por kilo existe incapacidad para toser, < 20 ml incapacidad para suspirar y prevenir atelectasias y < 10 ml por kilo incapacidad para ventilar.<sup>4</sup>

<b>Los objetivos principales de SVNI más las técnicas de tos asistida son:</b>
1-Prevenir el fallo respiratorio, las hospitalizaciones, la necesidad de intubación y traqueostomía.
2 .Mantener la “compliance” (distensibilidad) y elasticidad de los pulmones y de la pared torácica <sup>6</sup> .
3. Permitir hablar más alto, lograr mejores flujos de tos mediante insuflaciones máximas regularmente realizadas, maximizar los flujos de tos y mantener esencialmente normal la ventilación durante todo el día.

## **Evolución** <sup>7,10,12,15,17</sup>

1-Medición y registro de la capacidad vital, flujos máximos al toser (Pico flujo tosido) y evaluación de la fuerza muscular inspiratoria y espiratoria (PIM-PEM).

2-Estudios no invasivos nocturnos de la saturación de O<sub>2</sub> y la CO<sub>2</sub>.

3-Evaluación de la calidad de vida asociada a la salud.

## **Intervenciones**

1-Soporte ventilatorio no invasivo (SVN) para prevenir hipoventilación alveolar nocturna sintomática si corresponde.

2-Ayudas (dispositivos) para que los músculos respiratorios mantengan la distensibilidad pulmonar. Apilamiento de aire (Air-staking) con ambu-bag

3-Ejecutar respiración glossofaríngea.

4-Protocolos de SVN y tos asistida mecánicamente con insuflación-exuflación (MIE) para prevenir neumonía y falla respiratoria aguda (FRA).

A medida que avanzan a través de la etapa no ambulatoria, los individuos con DMD evolucionan con debilidad evidente de la tos, disminución de la capacidad vital y signos y síntomas de hipoventilación nocturna y diurna. En la etapa tardía no ambulatoria, las personas con DMD necesitan ventilación asistida para prolongar la supervivencia y apoyo mecánico de la tos. <sup>11</sup>

## **Evaluación**

1. Medición y registro de la capacidad vital sentado y acostado, los flujos máximos al toser (Pico flujo tosido), de la capacidad máxima de insuflación y de la capacidad máxima de pico flujo tosido. La evaluación de la fuerza muscular inspiratoria y espiratoria, tiene un rol menos importante, dado que las mediciones previas son las que permiten tomar decisiones de intervención.
2. Extubación y decanulación para preservar la calidad de vida relacionada a salud (CVRS) usando SVNI continuo y MIE.

## **Intervención**

1. SVN continuo y tos asistida mecánicamente con insuflación-exuflación (MIE) para prevenir neumonía y falla respiratoria aguda (FRA) y la necesidad de requerir una traqueostomía.<sup>8,9,14, 18,19</sup>

El soporte ventilatorio aporta importantes beneficios y debe ofrecerse a todos con la finalidad de prolongar la vida. Un cuidadoso seguimiento, tanto clínico como funcional, desde edades tempranas es fundamental para evitar la insuficiencia respiratoria aguda y la traqueostomía.<sup>14</sup> El adecuado seguimiento de la función cardíaca y de la deglución puede tener una influencia positiva en el pronóstico de la enfermedad. Por lo tanto, es necesaria una íntima conexión entre los centros pediátricos y de adultos a fin de conseguir el máximo cuidado de estos pacientes.

Otras alternativas al tratamiento respiratorio consisten en la utilización de ejercicios respiratorios de yoga en complemento con kinesioterapia como estrategia terapéutica <sup>29</sup>. Esta alternativa ha demostrado impacto positivo tanto en variables de función pulmonar como cardiacas y pueden ser implementadas en programas bajo la supervisión de un equipo médico.

#### **IV- Manejo de la Escoliosis**

La escoliosis generalmente se desarrolla después de la pérdida de la capacidad para caminar y progresa rápidamente durante el inicio de la pubertad afectando negativamente la función respiratoria, la alimentación, el sedente y comodidad. <sup>5</sup>

El manejo con ortesis que faciliten la bipedestación, o alineen los ejes, no logran evitar la progresión del defecto en los pacientes con ENM y la artrodesis debe ser considerada el tratamiento de elección; si es posible se debe diferir hasta después de la pubertad por el crecimiento acelerado que ocurre en esa etapa. El compromiso respiratorio de los pacientes con cifoscoliosis que requieren corrección quirúrgica debe ser evaluado atentamente. Con ángulos  $> 30^{\circ}$  debe haber seguimiento periódico y sobre los  $50^{\circ}$  o más de  $10^{\circ}$  de aumento anual de la curva son indicaciones perentorias para artrodesis. <sup>20-25</sup>

Siempre hay que tomar en consideración que “La progresión de la curva espinal es la indicación para cirugía”. Por lo tanto, el aporte de un equipo multidisciplinario a la hora de tomar la decisión de ofrecer la cirugía y la evaluación preoperatoria son fundamentales para garantizar que la operación sea segura. Luego de la cirugía el mayor problema con que se

encuentra el equipo de UCI es la extubación, ya que estos pacientes al tener una disminución de la fuerza para respirar o toser, tienen secreciones en la vía aérea y no cumplen los criterios convencionales para la extubación. El empleo de ayudas manuales o mecánicas para la tos es más efectiva y mucho menos perjudicial para las vías respiratorias que la succión o aspiración mediante una sonda. Por lo que este paso debería de realizarse a través de la utilización de SVNI y limpieza de secreciones de las vías aéreas mediante tos asistida.

## **V- Manejo Condiciones Muscoloesqueléticas**

El manejo musculo esquelético preventivo anticipatorio se centra en preservar la extensibilidad muscular, la movilidad articular y la simetría para prevenir y minimizar la contractura y la deformidad y debe ser un componente de la atención en todas las etapas, ajustando los objetivos de rehabilitación a las condiciones físicas restantes. Dentro del manejo integral, se incluyen las elongaciones, posicionamiento, favorecer cambios de posición, ejercicios según habilidad motora, uso de ayudas técnicas como ortesis, mobiliario de bipedestación o silla de ruedas, entre otros.

### **✓ Uso de silla de ruedas**

Una de las ayudas técnicas fundamentales e ineludibles para el paciente con DMD es la silla de ruedas. El uso oportuno y adecuado puede mejorar la función y la calidad de vida de estos pacientes y sus cuidadores. Normalmente la capacidad de marcha se pierde alrededor de los 9 a 10 años, pero la decisión de cuando usar la primera silla de ruedas así como cuando

hacer la transición de una silla manual a una eléctrica es un tema aun controversial, sin embargo su uso suele aparecer con el inicio de las caídas y las dificultades para ponerse de pie.

En la fase ambulatoria tardía se recomienda el uso de una silla manual y liviana, con asiento y espalda rígida y con soportes laterales para mantener el alineamiento de la columna y así evitar la progresión de escoliosis. Adicionalmente, se debe utilizar apoyapiés en posición neutra para así evitar deformidades en cuello de pie.

Cuando se pierde la marcha, las exigencias de la silla de ruedas serán enfocadas a la postura y deberán tenerse en cuenta los componentes del asiento para lograr un correcto posicionamiento. El mismo debe permitir estar sentado erguido y aliviarse las presiones, por lo cual debe evaluarse en el momento de la indicación la necesidad de almohadones y se requerirán soportes laterales de tronco, los cuales deben ser ajustables, regulables, para adaptarse a posibles cambios en el peso.

En la etapa no ambulatoria temprana, una silla de ruedas manual con asiento y espalda personalizado y sistema de basculación, puede ser una opción previa al uso de silla de ruedas eléctrica. Para los pacientes con DMD que físicamente no requieren una silla de ruedas eléctrica completa, una opción son las sillas con potencia en las llantas o asistidas que generan una reducción significativa del esfuerzo necesario para impulsarlas. En estas sillas también se recomienda asientos y componentes personalizados, incluyendo reposacabezas, asientos y espalda sólido ajustable en altura, con soportes laterales de tronco, apoyapiés y apoyabrazos a la altura del paciente.

Finalmente, cuando el compromiso de las cuatro extremidades es muy severo, se pueden hacer nuevas adaptaciones a la silla de ruedas eléctrica como control con la lengua, sistemas infrarrojos o selector de mirada, para proporcionar la mayor independencia del paciente. Además de las adaptaciones para el transporte de los equipos de asistencia respiratoria.

### ✓ **Órtesis**

La prevención de contracturas y retracciones musculares son una indicación importante para el uso de ortesis, así como el adecuado posicionamiento articular y la facilitación de adopción de postura bípeda.

Manejo de extremidades inferiores: Las ortesis Tobillo Pie (OTP) rígidas, usadas durante la noche pueden ayudar a minimizar la progresión de la contractura del tríceps sural en equino y su uso se debe evaluar según la deformidad de los pies. Las ortesis Rodilla Tobillo Pie (ORTP) pueden ser de valor durante la fase ambulatoria tardía o fase no ambulatoria temprana en la prevención de contracturas y deformidades además de permitir la posición bípeda y una deambulación limitada (con bloqueo de rodilla) que en estos casos tiene únicamente objetivos terapéuticos. En esta última etapa, se permite la bipedestación con mobiliario adaptado.

Manejo de extremidades superiores: Se recomiendan Palmetas de reposos, duras o flexibles, con el objetivo de mantener la mano y muñeca en una posición adecuada en etapas más avanzadas.

### ✓ **Bipedestación:**

Se puede implementar en etapa ambulatoria tardía y no-ambulatoria temprana, siempre y cuando, las retracciones de miembros inferiores no sea

un factor limitante. El mobiliario debe ser adecuado en relación con la estatura y peso del paciente. Es de importancia la evaluación de rangos de psoas, isquiotibiales y de tríceps sural, en forma bilateral, junto con control de tronco para esta posición.

### ✓ **Ejercicio y Niveles de actividad**

La inquietud debido a que el ejercicio puede acelerar la progresión de la debilidad en DMD es de larga data, incluyendo los riesgos de lesión muscular inducida por el ejercicio, daño estructural relacionado con la fuerza, la duración de contracción y la carga impuesta. Por lo que siempre se debe indicar ejercicio teniendo presente y comprendiendo los efectos potenciales de la actividad y el ejercicio. <sup>26-28</sup>

Los detalles sobre el tipo, la frecuencia y la intensidad óptima del ejercicio en la DMD son controversiales y difíciles de establecer mediante estudios rigurosos. La realización de actividad regular y aeróbica funcional es recomendada por algunos autores, especialmente en los cursos tempranos de la patología, cuando la fuerza aún permanece preservada. Se admite que ciertas cantidades de actividad muscular son beneficiosas para prevenir la atrofia por desuso, mantener la fuerza residual, mantener el estado funcional, rangos articulares y la flexibilidad, pero el trabajo muscular excéntrico y ejercicio máximo o de alta resistencia se cree que son perjudiciales e inapropiada debido al riesgo de daño que se puede inducir a las fibras musculares. <sup>26-28</sup>

Por lo tanto, el énfasis debe estar dado en la moderación de la intensidad del ejercicio, las actividades de menor duración con tiempos de pausa acordes al estado del paciente, evitar los esfuerzos excesivos y la fatiga asociada al exceso de trabajo. Se recomienda el uso de ciclismo de miembro superior. Resultados demuestran que el entrenamiento de las extremidades superiores con un ergómetro de brazo es más eficaz para preservar y mejorar el nivel funcional de los pacientes con DMD en etapa temprana en comparación con los ejercicios de ROM solos.

Con el paso del tiempo y con la consiguiente pérdida de habilidades motoras, los objetivos de la terapia física se centran en la movilización y cambios posturales, intentando evitar lo más posible los efectos deletéreos de posturas prolongadas.

#### ✓ **El ejercicio acuático**

El ejercicio seguro y controlado en agua permite a los niños con DMD realizar estiramientos específicos, ejercicios y actividades basadas en funciones y de juego que se pierden progresivamente en tierra firme. La terapia acuática puede ser en ocasiones el único entorno en el que estos niños pueden aprender nuevas posturas o habilidades y mantenerse en forma sin dañar sus articulaciones, gracias a que se anula la gravedad, esto permite reforzar la independencia y mantener la funcionalidad.

Un programa de terapia acuática debe ser llevado por un kinesiólogo debidamente calificado, idealmente en una piscina especialmente construida y adecuadamente climatizada. El programa debe ser específico

para un individuo para maximizar la función que puede ser física, fisiológica o psicosocial.

✓ **Elongaciones y posicionamiento:**

En este grupo de intervenciones se incluyen la elongación activa, activa-asistida y pasiva, además de la elongación con el uso de ortesis. Se debe elongar todos los grupos musculares diariamente. Es de vital importancia el empoderamiento de la familia quien debe ser educada para llevar a cabo los ejercicios en el hogar.

## **VI- CONCLUSIÓN**

La distrofia muscular de Duchenne al ser una enfermedad progresiva, genera un gran deterioro no solo en quien lo padece, sino también en su entorno familiar, por lo que consideramos importante como equipo multidisciplinario generar estrategias de tratamiento para lograr dar una atención más oportuna y adecuada según la etapa que se está cursando. Desde etapas de mayor independencia, donde se pueden reforzar habilidades más altas, trabajando a un esfuerzo submáximo, hacia etapas donde el manejo postural, manejo de rangos, cambios de posición y principalmente el refuerzo de la rehabilitación respiratorio, luego de iniciar la vida en silla de ruedas, llegan a ser fundamentales para lograr una mayor y mejor calidad de vida.

## Es necesario impulsar y fortalecer:

**1- Los conocimientos científicos** para lograr las capacidades, habilidades y destrezas del personal médico, enfermeras, kinesiólogos y familiares que participan en la atención directa de pacientes con DMD para optimizar y garantizar el apropiado manejo, en especial los cuidados y rehabilitación respiratoria.

**2-El conocimiento práctico** de los protocolos de tos asistida, apilamiento de aire (air stacking) y SVNI y alternativas más eficaces y eficientes para entregar rehabilitación/habilitación respiratoria que asegure la calidad de vida relacionada a salud, manteniendo la meta centrada en el cuidado individualizado y seguro, disminuir la estancia hospitalaria, los días de cuidados en intensivo/intermedio pediátrico, complicaciones por hipoventilación

**3- Las estrategias complementarias** al SVNI como es la tos asistida, implementable en la gran mayoría de los pacientes a un costo bajo.

**4-Los estudios funcionales respiratorios** son de bajo costo y ellos son el estudio de la CV a través de un ventilometro/ventilografo, espirometría y Pico flujo tosido. Estudios no invasivos de ventilación efectiva combinando registro de SpO<sub>2</sub> y CO<sub>2</sub> no invasiva como es la capnografía.

## VII- Referencias

1. Bach JR. Management of patients with neuromuscular disease. 1a ed. Philadelphia, Pa.: Hanley & Belfius; 2004. 350 p. Capítulo 1: Condiciones de la disfunción primaria de los músculos respiratorios. Capítulo 2: Clasificación y manejo según etapas de las enfermedades neuromusculares.
2. Gomez-Merino E, Bach JR: Duchenne muscular dystrophy: Prolongation of life by noninvasive ventilation and mechanically assisted coughing. *Am J Phys Med Rehabil* 2002;81:411–415.
3. Bach JR., Martínez D. Duchenne muscular dystrophy: continuous noninvasive ventilatory support prolongs survival. *Respir Care* 2011; 56(6):744-750.
4. Salinas P.; Prado F.; Pinchak C.; et al. Cuidados Respiratorios para pacientes con enfermedades neuromusculares. *Neumol Pediatr* 2017; 12 (3): 103 – 113.
5. Prado F.; Salinas P.; García C.; et al. Recomendaciones para la evaluación quirúrgica de la escoliosis en niños con enfermedad neuromuscular. *Neumol Pediatr* 2010; 5: 67 – 73.
6. Bach JR, Mehta AD. Respiratory muscle aids to avert respiratory failure and tracheostomy: a new patient management paradigm. *J Neurorest* 2014;2:25-35.
7. Herrero MV. Presiones y pico flujo tosido en la asistencia mecánica de la tos. *Revista Cubana de Medicina Militar*. 2020; 49(1):175-191
8. Bach JR, Gonçalves MR, Hamdani I, et al. Extubation of unweanable patients with neuromuscular weakness: a new management paradigm. *Chest* 2010;137(5):1033-1039.

9. Bach JR, Saporito LR, Shah HR, et al. Decannulation of patients with severe respiratory muscle insufficiency: efficacy of mechanical insufflation-exsufflation. *J Rehabil Med* 2014; 46:1037–1041.
10. Bauman KA, Kurili A, Schmidt SL, et al. Home-based overnight transcutaneous capnography/pulse oximetry for diagnosing nocturnal hypoventilation associated with neuromuscular disorders. *Arch Phys Med Rehabil* 2013;94:46–52.
11. Toussaint M, Pernet K, Steens M, et al. Cough Augmentation in Subjects with Duchenne Muscular Dystrophy: Comparison of Air Stacking via a Resuscitator Bag Versus Mechanical Ventilation. *Respir Care* 2016;61(1):61- 7.
12. Giménez G. Proyecto de Evaluación y tratamiento en pacientes con Enfermedades Neuromusculares (ENM) y afecciones respiratorias. Carrera de Kinesiología y Fisioterapia de la Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Asunción. Proyecto 2017-2018.
13. Prado F., Valdebenito C., Sassarini I., et al. SVNI en insuficiencia ventilatoria aguda en adolescentes con enfermedad neuromuscular. *Neumol Pediatr* 2020; 15 (1): 270 - 277
14. Pronello D., Gimenez G., Prado F., et al Traqueostomía en niños: los desafíos de la decanulación, revisión y propuesta de trabajo. *Neumol Pediatr* 2019; 14 (3): 164 – 174
15. Giménez GC, Herrero MV, Prado F, Bach JR. Alternativas de tratamiento en pacientes con enfermedades neuromusculares y afecciones respiratorias. *ANALES FCM* 2017; 50 (2): 79-88.
16. Prado F; Salinas P. Asistencia ventilatoria no invasiva domiciliaria en niños: impacto inicial de un programa nacional en Chile. *Rev Chil Pediatr* 2011; 82 (4): 287-297.

17. Salinas P, Farías A, González X, Rodríguez C: Calidad de vida relacionada en salud: Concepto y evaluación en pacientes con ventilación mecánica no invasiva. *Neumol Pediatr* 2008; 3 (Supl): 34-9.
18. Bach, J. R., Saporito, L. R., Shah, H. R., et al. Decanulation of patients with severe respiratory muscle insufficiency: efficacy of mechanical insufflation-exsufflation. *Journal of rehabilitation medicine* 2014; 46(10): 1037-1041
19. Bach JR, Giménez GC., Chiou M. Mechanical In-Exsufflation–Expiratory Flows as Indication for Tracheostomy Tube Decannulation: Case Studies. *Am J Phys Med Rehabil* 2019;98:e18–e20.
20. Mullender MG, Blom NA, De Kleuver M, et al. A Dutch guideline for the treatment of scoliosis in neuromuscular disorders. *Scoliosis* 2008; 3: 14-28.
21. Yamashita T, Kanaya K, Kawaguchi S, et al. Prediction of progression of spinal deformity in Duchenne muscular dystrophy: a preliminary report. *Spine* 2001; 26: E223-226.
22. Yuan N, Fraire JA, Margatis MM, et al. The effect of scoliosis surgery on lung function in the immediate postoperative period. *Spine* 2005; 30: 2182- 2185.
23. Gill I, Eagle M, Mehta JS, et al. Correction of neuromuscular scoliosis in patients with preexisting respiratory failure. *Spine* 2006; 31: 2478-2483.
24. Pavo J, Perez-Grueso FS, Fernandez-Baillo N, et al. Severe restrictive lung disease and vertebral surgery in pediatric population. *Eur Spine J* 2009; 18: 1905- 1910.

25. Takaso M, Nakazawa T, Imura T, et al. Surgical management of severe scoliosis with high-risk pulmonary dysfunction in Duchenne muscular dystrophy. *Int Orthop* 2010; 34: 401-406.
26. Grange RW, Call JA. Recommendations to define exercise prescription for Duchenne muscular dystrophy. *Exerc Sport Sci Rev*. 2007;35(1):12-17.
27. Hyzewicz J, Ruegg UT, Takeda S. Comparison of Experimental Protocols of Physical Exercise for mdx Mice and Duchenne Muscular Dystrophy Patients. *J Neuromuscul Dis*. 2015;2(4):325-342.
28. Jansen M, van Alfen N, Geurts AC, et al. Assisted bicycle training delays functional deterioration in boys with Duchenne muscular dystrophy: the randomized controlled trial "no use is disuse". *Neurorehabil Neural Repair*. 2013;27(9):816-827.
29. Rodrigues MR, Carvalho CR, Santaella DF, et al. Effects of yoga breathing exercises on pulmonary function in patients with Duchenne muscular dystrophy: an exploratory analysis. *J Bras Pneumol*. 2014;40(2):128-133.