

Fundación Duchenne Chile presenta



# DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

ABORDAJE RESPIRATORIO Y CUIDADOS PALIATIVOS COMO  
ESTRATEGIA DE CUIDADOS HUMANIZADOS

**MGTR. ANTONIO HUERTA ARMIJO**  
**DR. FRANCISCO PRADO ATLAGIC**  
**DR. CARLOS VALDEBENITO PARRA**



FACULTAD DE  
**MEDICINA**  
UNIVERSIDAD DE CHILE



## PRÓLOGO

Desde que el médico francés Guillaume Benjamín Amand Duchenne describiera la enfermedad que lleva su nombre, son muchos los avances que se han alcanzado mejorando la sobrevida y la calidad de esta.

La implementación de nuevas tecnologías y la capacitación permanente han sido claves en mejorar la calidad de vida de estos pacientes. Sin embargo, es indispensable para lograr estos resultados que exista una sociedad civil organizada como la Fundación Duchenne Chile junto a profesionales de la salud que acompañen a esta población.

Ejemplo de ello es el grupo multidisciplinario de Hospitalización Domiciliaria Pediátrica del Hospital Clínico San Borja Arriarán, campo docente del Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil, Campus Centro de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile. Equipo integrado por mujeres y hombres de diferentes disciplinas del área de la salud (médicos, kinesiólogos, enfermeras, técnicos paramédicos, trabajadoras sociales, terapistas ocupacionales) comprometidos con mejorar las condiciones de vida de los niños con necesidades especiales y de sus familias.

El libro que he tenido el honor de presentar da cuenta de ello, ofreciendo al lector del área de la salud un texto actualizado sobre el manejo racional y proporcionado de los pacientes con Enfermedad de Duchenne.

El lector encontrará en esta obra conceptos fundamentales que tienen que ver con una mejor aproximación a la ventilación adecuada en este grupo de pacientes a través de fotografías, esquemas y flujogramas auto explicativos sin perder el horizonte del acompañamiento permanente del menor y de su familia hasta el proceso de final de la vida.

Para la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile es un privilegio poder apoyar esta iniciativa y agradece al grupo de Hospitalización domiciliaria el compromiso permanente con la comunidad y con la docencia.

**Rodrigo Vásquez De Kartzow**

Director Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Campus Centro,  
Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Pese a que hoy vemos una completa ausencia de pensamiento crítico y valoración de la ciencia por parte del gobierno de Estados Unidos encarnado en su presidente Donald J. Trump, en 1983 las cosas eran muy diferentes.

Producto de la presión de pacientes, familias y cuidadores de personas con enfermedades raras o poco frecuentes, los partidos Demócratas y Republicanos en Estados Unidos, fueron capaces de generar una ley bipartidaria llamada Orphan Drug Act, que permitía una serie de incentivos económicos y tributarios para que las empresas farmacéuticas invirtieran en investigación y comercialización de tratamientos farmacológicos para las enfermedades huérfanas o raras. Esa ley, pese a estar enfocada exclusivamente en los incentivos económicos, ha sido un punto de inflexión en la calidad y esperanza de vida de las personas que viven con enfermedades raras, pues las empresas farmacéuticas han invertido miles de millones de dólares para encontrar terapias farmacológicas para enfermedades raras, tales como la Atrofia Muscular Espinal y la Distrofia Muscular de Duchenne: dos enfermedades neuromusculares que hoy tienen terapias genéticas que dan esperanza y por lo mismo, se llevan todas las luces de la prensa y las organizaciones de pacientes.

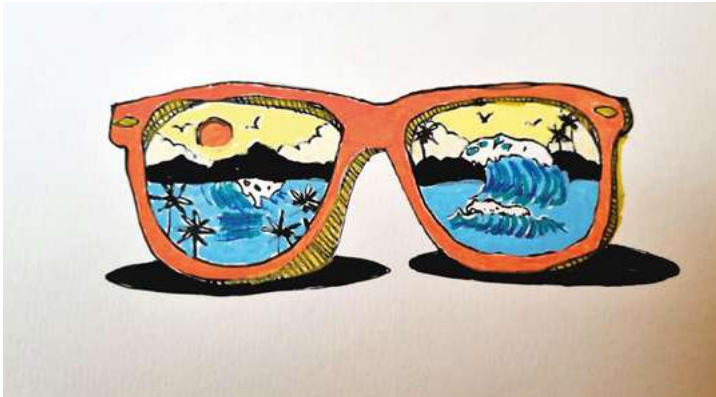
Sin embargo, en 1983 sucedía otra cosa que recordamos acá, y es que los niños que eran diagnosticados con Distrofia Muscular de Duchenne no superaban los 15 o 16 años de vida en promedio, sucumbiendo a enfermedades cardíacas que eran secundarias a un mal manejo respiratorio. Hoy esa expectativa de vida se ha duplicado en promedio, y ya no hablamos de niños con distrofia muscular de Duchenne, sino de niños, jóvenes y adultos que viven con esa condición, pues es frecuente que alcancen y superen los 30 años de edad. Es milagro de la medicina contemporánea no está dado por los medicamentos ni la terapia genética, sino por el desarrollo de protocolo de manejos respiratorios como la prescripción de la ventilación no invasiva y el descarte de las traqueostomías como intervención innecesaria, pudiendo así estos niños, jóvenes y adultos tener un desarrollo cardiorrespiratorio que mejora no solo su expectativa, sino su calidad de vida: viviendo mejor, comiendo mejor, respirando mejor.

Por lo mismo este texto debiese repartirse en todo profesional y toda organización que trabaje con personas que viven con Distrofia Muscular de Duchenne y otras condiciones similares, en tanto los principales avances en la terapia de la DMD se la debemos a profesionales comprometidos como el Dr. John Bach, el Dr. Francisco Prado, el Dr. Carlos Valdebenito y al Kinesiólogo Antonio Huerta, que han hecho esfuerzos para llevar estas prácticas a la salud pública.

**Nicolás Schongut Grollmus**  
Presidente, Fundación Duchenne Chile

## HISTORIA DE HOY

(con cuidados respiratorios no invasivos)



**Pedro. 27 años, Artista.**

Capacidad vital mínima. Usa un ventilador con pieza bucal que le permite intervalos de 15" Para comer, hablar y pintar.

**“El ambu me ha ayudado bastante, uno puede hablar mejor, tragar bien, me ha cambiado la vida”**

## HISTORIA DE AYER

(sin cuidados respiratorios no invasivos)

Fernando vivió con DMD

Menor de 2 hermanos en tierras campesinas. Camino tarde y las escaleras eran difíciles.

Del suelo a pararse era con un giro y con sus manos trepando por las piernas. Lo trajeron a Santiago y después de un tiempo le pusieron nombre a lo que le pasaba. En el colegio le iba más que bien,

Y los libros y la lectura,

Le mostraron un mundo que se movía rápido aun cuando él lo hacía lento. En él verano y con las noches de estrellas disfrutaba de viajes estelares. De día, su silla de comando eléctrico lo mantenía en interacción permanente. En su momento y después de un examen de sueño, empezó a usar una máquina con mascarilla de piloto.

Las cosas iban bien, ser profesor estaba cerca, pero toser con los resfríos estaba difícil, muy difícil, no como las pruebas de ingreso.

Fiebre y el servicio de urgencia. Solo oxígeno,

Que pasó Fernando!!!!

**Desde esa noche hemos aprendido y lo que está en este escrito es en homenaje a Fernando.**

## ¿POR QUÉ HACER ESTE LIBRO?

La Distrofia Muscular de Duchenne es una condición que, con un soporte apropiado, permite la transición desde la edad infanto juvenil a la edad adulta. De hecho, los ejemplos de sobrevida con calidad de vida se van sumando en Latinoamérica, cuando la tendencia por años era otra.

El gran paradigma de cambio ha sido el enfoque de los cuidados respiratorios no invasivos, la medicación cardioprotectora y otras recomendaciones en salud, desde las nutricionales hasta procedimientos quirúrgicos para la estabilización de la columna.

En los últimos años con el conocimiento de la genética y epigenética, se han logrado avances esperanzadores para tratamientos con medicina de precisión, que se irán consolidando como ofertas reales en un futuro cercano. Sin embargo, la línea de los mínimos es muy importante, para albergar a cada una de las personas con Duchenne, y es aquí, donde los temas que esta monografía aborda parecen altamente relevantes para evitar muertes prematuras y permitir sobrevida con calidad de vida.

Nuestro sincero reconocimiento para las personas con Duchenne, sus familias, los profesionales de la salud que van sumándose a los paradigmas de enfoque distinto a los convencionales y con especial aprecio al Dr. John Bach por sus enseñanzas y legado. Todos actores fundamentales en la decisión del por qué hacer esta monografía.

**Los autores**

## AGRADECIMIENTOS



Queremos agradecer con profundo reconocimiento y cariño:

A las personas con Distrofia Muscular de Duchenne y a sus familias que tanto nos han enseñado.

Al Dr. John Bach y los profesionales que a lo largo de Latinoamérica se han formado con él, entendiendo que el paradigma de los cuidados respiratorios no invasivos no es otro, que el de la entrega de cuidados humanizados sostenibles desde las casas, empoderando a los pacientes y sus cuidadores hasta las unidades de internación de alta complejidad, haciendo lo mismo con los profesionales de la salud.

**Publicado por primera vez en 2025.**

Copyright © Antonio Huerta Armijo, Francisco Prado Atlagic y Carlos Valdebenito Parra, 2025.

Todos los derechos reservados. Este libro o cualquier parte de este no puede reproducirse ni utilizarse de ninguna manera sin el permiso expreso por escrito del editor/autor, excepto para el uso de citas breves en una reseña de un libro, monografía o artículo científico.

ISBN: 978-956-19-1340-0

Impreso por primera vez en su versión en español, en Santiago de Chile, en 2025.

Material sin costo, para profesionales de la salud.

## ACERCA DE LOS AUTORES

Los tres autores formamos parte de la Unidad de Hospitalización Domiciliaria NANEAS, perteneciente al Servicio de Pediatría del Hospital Clínico San Borja Arriarán, estructura asistencial y docente vinculada al Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil del Campus Centro, Facultad de Medicina de la Universidad de Chile, que inició sus prestaciones en el año 2015.

Nuestra unidad es un sistema de cuidado interdisciplinario, pionero en Chile, que busca la eficiencia hospitalaria, llevando a su hogar a aquellos pacientes con complejidad médica que habitualmente presentan estancias hospitalarias prolongadas, manteniendo su estabilidad clínica, evitando hospitalizaciones prevenibles, mejorando su calidad de vida y fortaleciendo el vínculo con sus cuidadores. Desde esta perspectiva hemos trabajado fuertemente para entregar cuidados respiratorios, preferentemente no invasivos, en pacientes con músculos débiles para toser y respirar.

Participamos activamente en el Grupo Iberoamericano de Cuidados Respiratorios en Enfermedades Neuromusculares (GICREN) y en el Comité NANEAS de la Sociedad Chilena de Pediatría para promover los cuidados humanizados que permitan la mantención o mejora de la calidad de vida de nuestros tratados.

Nos hemos relacionado con organizaciones de personas y familias con enfermedades neuromusculares, entre ellas la distrofia muscular de Duchenne. Además con los distintos niveles de atención en salud, incluidos la atención primaria, policlínicos de especialidad, otros recintos hospitalarios y centros de rehabilitación en Chile y Latinoamérica. Mantenemos contacto continuo y capacitamos sin costo alguno a profesionales de la región, tratando de promover nuestra forma de cuidar. En los últimos años hemos buscado transmitir los conocimientos adquiridos en nuestro quehacer profesional y humano, generando publicaciones científicas que nos permitan romper las barreras de fronteras e idiomas. Estas son algunas de nuestras últimas publicaciones relacionadas al tema:

1. Huerta A, Valdebenito C, Madrid C, Concepción G, Herrero MV, Prado F. Abordaje respiratorio del paciente con enfermedad neuromuscular en la unidad de cuidado intensivo pediátrica. *Neumol Pediatr* [Internet]. 2022;17(4):139- 44. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.51451/np.v17i4.517>
2. Giménez G, Prado F, Huerta-Armijo A, Bach JB. Función Pulmonar en Enfermedades Neuromusculares. *Neumol Pediatr*. 2023;18(4):97-101.
3. Bach JR, Huerta-Armijo A, Dorta-Díez de la Lastra J. Evidence That No One Needs a Tracheotomy for Only Being Too Weak to Breathe. *Glob J of Ped & Neonatol Car*. 4(5): 2024. GJPNC.MS.ID.000598.



## **Distrofia Muscular de Duchenne:**

Abordaje Respiratorio y Cuidados Paliativos como Estrategia de Cuidados Humanizados

4. Prado F, Huerta-Armijo A, Palomino M, Astudillo C, et al. Cuidados respiratorios en pacientes con atrofia muscular espinal para evitar el fallo ventilatorio agudo y la traqueostomía. *Neumol Pediatr* 2024; 19(2): 49-58.
5. Huerta-Armijo A, Valdebenito C, Aros S, Prado F. Nuevos paradigmas en atrofia muscular espinal de presentación temprana: siempre es bueno recordar. *Neumol Pediatr*. 2024; 19(1), 11-16.
6. Prado F, Huerta A, Yungue M, Cordero J. Manejo de las enfermedades neuromusculares en la unidad de cuidados intensivos pediátricos. En: Arias MP, Campos-Miño S, Fernandez-Sarmiento J, Fernandez A, editor(es). *Tratado de cuidados intensivos pediátricos*. Bogotá: Editorial Distribuna; 2024.
7. Huerta-Armijo A, Valdebenito C, Manresa A, Prado F. Extubación de pacientes con atrofia muscular espinal tipo I. Revisión Bibliográfica. *Arch Pediatr Urug* 2024; 95(2): e902
8. Alvarez W, Montero S, Lopez S, Huerta-Armijo A, Moraga A, Saavedra C, Solis F, Prado F. Reclutamiento de volumen pulmonar en pacientes con distrofia muscular de Duchenne en etapa no ambulatoria temprana. *Andes pediatr*. 2025; 96(1). :23-32. DOI: 10.32641/andespediatr.v96i1.5190



Los autores de izquierda a derecha:  
Antonio Huerta Armijo, Francisco Prado  
Atlagi y Carlos Valdebenito Parra. 20  
de diciembre de 2024, Hospital Clínico  
San Borja Arriarán, Santiago de Chile.

## UN VIAJE AL FUTURO

La búsqueda de caminos hacia el aprendizaje, me llevaron por lugares desconocidos hasta ese momento. Leer abre puertas a dimensiones y realidades distintas, esas que se dan a miles de kilómetros de distancia, pero que nos conectan de una u otra forma, y nos permiten ver la vida desde otra perspectiva. Nunca me gusto dejar arrastrarme por la corriente, terminar donde todos terminan, hacer lo que todos hacen y recibir los mismos resultados. Estuve años mirando hacia el pasado, leyendo historias documentadas en papel, con extraordinarias personas que sin importar su condición de salud o sus habilidades adquiridas, eran capaces de desarrollarse adaptando sus limitaciones y buscando soluciones a lo que muchas personas decían no tenerlas. A través de las letras podía soñar e imaginar dichas realidades, pero a la vez me generaban variadas interrogantes; ¿qué aspecto tendrán esas personas?, ¿cómo lograron esos resultados?, ¿qué tan difícil habrá sido?, ¿serán felices con lo que han logrado?. Todas esas preguntas despertaron mi curiosidad. Quería ver con mis propios ojos estas perspectivas atípicas para mí. Mis deseos de integración, la búsqueda de herramientas necesarias para encontrar respuestas y las ganas de aportar en mi entorno, fueron más intensas y valientes que mis miedos e inseguridades.

Me aventure hacia una dimensión desconocida. Me embarqué en un viaje hacia el futuro, ese futuro que estaba a 8 mil kilómetros de mi hogar, ese futuro que me mostraría el camino para cambiar el camino de mis contemporáneos amigos con enfermedades neuromusculares. Vi cosas maravillosas, gente extraordinaria y estrategias espectaculares. Personas capaces de desarrollar sus vidas sin cadenas que los limitasen a la soledad de una habitación, capaces de día a día ver la luz del sol, solo con simples adaptaciones a su condición. Podían hacer una vida sin restricciones. Estudiar, trabajar, casarse y tener hijos no era una utopía en ese lugar. Poseían armas poderosas como una parte más de su cuerpo, que les permitían respirar y toser con fuerza, desplazarse con vehículos eléctricos e incluso su voz se volvió a escuchar más fuerte, haciendo notar su presencia en la sociedad. Esa sociedad que muchas hace oídos sordos ante la injusticia y el desamparo.

Traje conmigo al presente, las respuestas a todas mis interrogantes. Aprendí que con amor, dedicación, ingenio y estudio se pueden generar sólidas bases que permitan mejorar las condiciones de vida de quien lo requiera. El conocimiento es poder, y mi paso por el futuro me permitió aprender cosas, que me hacen hoy en día sentirme más fuerte para dar la pelea por aquellos que han tenido que sufrir los estragos de la desinformación. Esta lucha continúa y continuará, en honor de todos aquellos que ya no están, los que se mantienen y los que vendrán!

**Antonio Huerta Armijo**

Santiago de Chile, Diciembre 2024

## **CUIDADOS PALIATIVOS: CIERRE DEL CICLO DE ATENCIÓN EN SALUD**

Como profesionales de la salud en el área pediátrica nos capacitamos desde siempre, para ayudar a los niños y sus familias para vivir plenamente una vida saludable en el marco de la prevención primaria, secundaria y fomentar recuperación de aquellas condiciones que agudamente vayan apareciendo. Tenemos protocolos de atención para el embarazo, para los recién nacidos en neonatología, pediatría general y muy especializada en cuidados intensivos y múltiples subespecialidades. Sin embargo, este ciclo salud-morbilidades-recuperación de la salud, no incorpora las necesidades globales de quienes padecen enfermedades no recuperables y mayor aún condiciones amenazantes de la vida. El poder atender a quienes no se van a recuperar, a quienes tienen riesgo de fallecer, y a quienes definitivamente fallecerán en tiempos variables, nos permite cerrar el acompañamiento en cada etapa y pone sobre la mesa desafíos importantes. El poder movernos entre enfoque curativo y paliativo desde el diagnóstico se vuelve una fortaleza invaluable que nos da herramientas para no abandonar a nadie y avanzar en un cuidado humanizado y cercano.

Tenemos como sociedad el desafío de hablar de la muerte, prepararnos para ella, dándole el máximo goce y disfrute a la vida misma, poniéndole el máximo color a cada día sin retrasar ni adelantar la muerte. Todo esto, manteniendo estándares técnicos de cuidado, respeto por cada familia, por cada proceso y ser consciente de la responsabilidad que se tiene. El poder trabajar en mejorar los síntomas, con índole no solo en lo físico, sino trabajar en la esfera psicológica, social y espiritual da una posibilidad integral totalmente necesaria en múltiples condiciones incluída Distrofia muscular de Duchenne. Agradezco la oportunidad de participar en estos proyectos, y envío cariño a todas las familias que viven alguna condición aflictiva de salud.

**Carlos Valdebenito Parra**

Santiago de Chile, Diciembre 2024

## UNA HISTORIA REAL, DE GENTE REAL... COMO TÚ

Diego es un joven de 27 años con distrofia muscular de Duchenne en etapa no ambulatoria avanzada que la mayor parte del día hace vida en cama. Camino hasta los 12 años y desde ahí ha hecho una vida junto a su familia de acuerdo a su condición y a las herramientas con las que contaba tratando de estar lo mejor posible.

En agosto del 2022, se nos solicita acudir a evaluarlo por agudización respiratoria y lo encontramos en una condición regular con taquicardia y desaturación (SpO2 86 %) mientras se le administraba 2 L/min de oxígeno por naricera. Contaba con un ventilador no invasivo, programado insuficientemente para su patología, con parámetros bajos de presión que utilizaba con una interfaz nasobucal la cual le provocó una lesión por presión en el puente nasal que dificultaba aún más la utilización de ventilación.

Se intervino con cuidados respiratorios no invasivos: reclutamiento de volumen pulmonar (RVP), facilitación manual de la tos (TAM) y soporte ventilatorio no invasivo (SVN), siendo estos considerados los pilares del cuidado respiratorio en enfermedades neuromusculares. Se realizó educación en torno a estos cuidados a la madre, quien es su cuidadora principal y se le empoderó, dándole las armas necesarias para su manejo domiciliario.

Nos tocó volver a ver a Diego en el Duchenne Fest, actividad organizada por la Fundación Duchenne Chile, realizada en noviembre de 2024. No utilizaba ayudas respiratorias al momento de verlo y su sonrisa se notaba más que nunca, al no estar oculta tras una interfaz de ventilación.



## **Distrofia Muscular de Duchenne:**

Abordaje Respiratorio y Cuidados Paliativos como Estrategia de Cuidados Humanizados

---

Ya han pasado dos años desde la intervención a Diego y quisimos preguntarle a la madre de Diego, la Sra. Carmen Gloria cuál ha sido su experiencia:

### **¿Cómo se encontraba Diego antes de ser intervenido con cuidados respiratorios no invasivos?**

- Diego antes de los cuidados respiratorios no invasivos, estaba dependiendo de oxígeno, 0.5 L/min, le costaba mucho, tenía una respiración más agitada, tenía taquicardias seguidas dos veces y estuvo con insuficiencia respiratoria.

### **¿Es muy complicada la realización de este tipo de cuidados?**

- Realizar cuidados no invasivos, no son complicados, se deben realizar de forma constante, practicar y ser responsable, para que tenga una buena evolución.

### **¿Qué mejoras ha observado desde que comenzó a realizar esta estrategia?**

- Las mejoras han sido excelentes, no se ha resfriado, ayuda enormemente a la tos cuando el lo necesita, la saturación se ha mantenido estable por su condición, dejó de utilizar oxígeno, ha bajado considerablemente las taquicardias y lo más importante le ayuda a mantener una buena calidad de vida.

**Carmen Gloria Castillo Rojas**  
Madre de Diego Godoy Castillo  
La Florida, Diciembre de 2024.

## VIVENCIAS DE UNA MADRE

Soy Josefina, mamá de Pedro, quien hoy tiene 28 años y fue diagnosticado con distrofia muscular de Duchenne cuando tenía 5. Recibir esa noticia fue un golpe durísimo, pero desde ese día me prometí que haríamos todo lo posible para que Pedro fuera feliz. Ya había pasado por algo similar con mi hermano, quien falleció por la misma enfermedad, así que preferí no investigar demasiado y solo seguir las indicaciones de los médicos. Sin embargo, cada año traía nuevos desafíos, y la incertidumbre se hacía más difícil de llevar.

Quiero aprovechar este espacio para contarles un poco sobre Pedro. Él es un joven increíble: positivo, alegre y lleno de energía. Nunca se ha perdido un panorama, fue a su viaje de estudios, tiene muchos amigos que lo quieren, disfruta de la vida social como cualquier joven y, además, es un gran artista. Ha tenido dos exposiciones de pintura, ambas un éxito, y comparte en redes sociales mensajes que inspiran a otros. Sin duda, hemos logrado que Pedro viva feliz.

Pedro también enfrentó varias cirugías: una para corregir los tendones y evitar el pie equino, y otra para tratar una escoliosis de 90 grados. Esta última fue muy complicada y nos llenó de miedo, pero salió bien gracias a Dios.

Pero no todo ha sido fácil. A los 18 años, Pedro tuvo una arritmia severa y nos enteramos casi de casualidad de que tenía problemas cardíacos relacionados con su enfermedad. Muchas veces, las complicaciones llegaban de golpe y sin previo aviso, y los médicos asumían que ya sabíamos qué esperar, cuando en realidad no teníamos idea.

Hace cuatro años, en una consulta de control, nos dieron una noticia que nos dejó en shock: el avance de la enfermedad de Pedro hacía que, según los médicos, fuera candidato para una traqueostomía. Como familia, decidimos que no se la haríamos. Fue un momento de desesperación; no sabíamos qué camino tomar, pero en medio de esa incertidumbre, recordamos a un kinesiólogo increíble que nos recomendó al Dr. Prado.

Cuando llegamos a su consulta, algo en su manera de dirigirse a Pedro nos dio confianza. Nos explicó que no era necesario recurrir a una traqueostomía ni a procedimientos invasivos. En su lugar, nos propuso una alternativa sencilla pero poderosa: usar una bolsa de apilamiento de aire. Con este instrumento, Pedro podría mejorar su capacidad ventilatoria, fortalecer su voz y, lo más importante, ganar calidad de vida. Hoy, cuatro años después de ese día, Pedro realiza este entrenamiento respiratorio de forma constante, como parte de su rutina. Gracias a ello, su corazón se ha mantenido estable y ha podido seguir llevando una vida plena y feliz. Ese pequeño gesto, en su momento, nos devolvió la esperanza y nos mostró que siempre hay caminos para avanzar, incluso en los momentos más difíciles.

**Josefina García-Huidobro**

Enero 2025

**Distrofia Muscular de Duchenne:**

Abordaje Respiratorio y Cuidados Paliativos como Estrategia de Cuidados Humanizados

---







# DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

---

## ABORDAJE RESPIRATORIO Y CUIDADOS PALIATIVOS COMO ESTRATEGIA DE CUIDADOS HUMANIZADOS

### AUTORES Y EDITORES

**MGTR. ANTONIO HUERTA ARMIJO**

Kinesiólogo, Magíster en Fisiología Clínica del Ejercicio; Miembro del Comité NANEAS, Sociedad Chilena de Pediatría (SOCHIPE); Coordinador Kinésico de la Unidad de Hospitalización Domiciliaria para Niños, Niñas y Adolescentes con Necesidades Especiales de Atención en Salud (NANEAS), Servicio de Pediatría, Hospital Clínico San Borja Arriarán (HCSBA), Santiago, Chile.

**DR. FRANCISCO PRADO ATLAGIC**

Médico Pediatra y Neumólogo; Fundador del Grupo Iberoamericano de Cuidados Respiratorios en Enfermedades Neuromusculares (GICREN); Miembro del Comité NANEAS, Sociedad Chilena de Pediatría (SOCHIPE); Profesor Asociado de Pediatría Universidad de Chile. Jefe de Unidad de Hospitalización Domiciliaria para Niños, Niñas y Adolescentes con Necesidades Especiales de Atención en Salud (NANEAS), Servicio de Pediatría, Hospital Clínico San Borja Arriarán (HCSBA), Santiago, Chile.

**DR. CARLOS VALDEBENITO PARRA**

Médico Pediatra, Máster en Cuidados Paliativos Pediátricos; Diplomado en Bioética; Diplomado en Niños, Niñas y Adolescentes con Necesidades Especiales de Atención en Salud (NANEAS); Profesor Adjunto Pediatría, Universidad de Chile; Presidente Comité NANEAS, Sociedad Chilena de Pediatría (SOCHIPE); Subjefe de Unidad de Hospitalización Domiciliaria NANEAS, Servicio de Pediatría, Hospital Clínico San Borja Arriarán (HCSBA), Santiago, Chile.

## HOJA DE RUTA

17. INTRODUCCIÓN.
19. EVALUACIÓN FUNCIONAL RESPIRATORIA.
21. PRUEBAS RESPIRATORIAS.
23. INTERVENCIÓN RESPIRATORIA.
27. TÉCNICAS ESPECÍFICAS DE INTERVENCIÓN.
43. ABORDAJE RESPIRATORIO DURANTE AGUDIZACIONES EN SERVICIOS DE URGENCIA Y UNIDADES DE CUIDADO INTENSIVO.
47. EXTUBACIÓN Y DECANULACIÓN.
52. CUIDADOS PALIATIVOS.
55. COMENTARIOS FINALES.
58. CONCEPTOS CLAVE Y RECOMENDACIONES.
59. CASO CLÍNICO.
63. EPÍLOGO.
64. REFERENCIAS.

# I. INTRODUCCIÓN

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad neuromuscular (ENM) de progresión lenta que afecta principalmente a la estructura del músculo esquelético, pero que además repercute en el músculo cardíaco y la bomba muscular respiratoria <sup>1,2</sup>. Se presenta con retraso en la adquisición de hitos motores, entre ellos la marcha. Esta última se mantiene durante un rango variable de años, pero en promedio, la pérdida de la deambulación se da aproximadamente a los 12 años de edad<sup>1-3</sup>. Este hito es muy importante dentro de la historia natural de la enfermedad dado que la pérdida de esta habilidad, disminuye la función pulmonar, en especial la capacidad vital (CV)<sup>3-5</sup>. Posterior a la pérdida de la marcha, la CV llega a su máximo valor alcanzado (meseta o plateau) para luego comenzar a declinar aceleradamente entre una 5 a 10 % por año<sup>3-6</sup> hasta el punto de necesitar soporte ventilatorio no invasivo (SVN) para la correcta ventilación alveolar<sup>2,5,7</sup>. La disminución de la CV afecta en un comienzo directamente a los flujos de tos (PFT) que puedan generar las personas con DMD, aumentando el riesgo de morbilidad y mortalidad por complicaciones respiratorias<sup>7</sup>. Las complicaciones respiratorias son la principal causa de morbimortalidad en personas con DMD<sup>2,5,7-9</sup>. Más del 75% de las muertes prematuras evitables, son atribuibles a manejos insuficientes, que no relevan la importancia en la efectividad, eficiencia, calidad de vida relacionada a salud, y carga del cuidador, de los cuidados respiratorios no invasivos (CRNI)<sup>2,5,7-9</sup>. Dentro del manejo por complicaciones asociadas a enfermedades respiratorias, está la necesidad de intubación, con consecuentes fallos de extubación, si no se utilizan protocolos especializados para ENM con disfunción de la bomba ventilatoria. Esta condición podría derivar en traqueostomías (TQT) totalmente evitables. Ningún paciente con DMD requiere de TQT por ser demasiado débil para respirar<sup>7,9,10</sup>.

Según la etapa en que se encuentre el paciente, se estructurará la periodicidad de evaluación y seguimiento respiratorio<sup>2,5</sup>. Al comienzo de la enfermedad, durante la etapa ambulante es conveniente mantener controles anuales que permitan pesquisar cambios en la función respiratoria que sean susceptibles de intervención, aunque se conoce que la disminución de la función respiratoria se asocia a uno de los hitos más importantes dentro de la enfermedad: la pérdida de la marcha y el inicio de vida en silla de ruedas<sup>4</sup>. En este periodo el seguimiento debe ser más frecuente, idealmente cada 6 meses, para así determinar la meseta de CV<sup>2,4,7,11</sup>. La pérdida de la deambulación independiente y la identificación de la meseta de CV determinará el inicio de la intervención respiratoria con abordaje no invasivo, asociado principalmente a técnicas de reclutamiento de volumen pulmonar (RVP) activo a través de respiración glosofaríngea o apilamiento de aire<sup>11-20</sup>.

El principal objetivo de este entrenamiento será la mantención de la CV y/o la atenuación de su natural disminución, manteniendo la distensibilidad toracopulmonar<sup>11,13,15,21</sup>. La mantención de la distensibilidad evidenciada por una adecuada capacidad máxima de insuflación o CMI (máxima capacidad de aire que pueden contener los pulmones con la glotis cerrada), permitirá generar flujos de tos efectivos que permitan permeabilizar la vía aérea en caso de agudizaciones

respiratorias y prevenir cuadros de neumonía asociados a sobreinfección y atelectasias por acumulación de secreciones<sup>2,5,7,9,22-24</sup>. Ya en la etapa más avanzada de la enfermedad y cuando la debilidad de la musculatura de la bomba ventilatoria es tal que no permite una correcta ventilación alveolar con consecuente hipercapnia sintomática, es necesario la introducción de estrategias de ventilación no invasiva que en un comienzo son nocturnas y a medida que avanza la debilidad se requerirá su uso continuo<sup>2,7,25-27</sup>. El concepto de SVN, es considerado como soporte vital que cuenta con una programación completa y suple toda la función de la musculatura respiratoria, permitiendo respirar por vías no invasivas (mascarillas nasales con o sin almohadillas nasales, oronasales o boquillas, pipetas o piezas bucales) incluso a aquellas personas sin autonomía ventilatoria con CV de 0 ml<sup>2,7,20,25-28</sup>.

Se debe destacar que los pilares de intervención respiratoria en enfermedades neuromusculares y entre ellas la DMD son el RVP, la facilitación manual o mecánica de la tos y el soporte ventilatorio no invasivo<sup>2,7,20,25-27</sup>. Cada uno de ellos debe ser introducido en el momento indicado y adecuado de la enfermedad según la intensidad requerida, la cual estará determinada por la evaluación funcional respiratoria de cada paciente. Este tipo de abordaje en relación a la evaluación y tratamiento ha sido ampliamente registrada y documentada en el mundo por más de 30 años de seguimiento<sup>25-27,29</sup>.

## II. EVALUACIÓN FUNCIONAL RESPIRATORIA

El seguimiento de la evolución de la función respiratoria en el paciente con DMD es de especial relevancia dentro del manejo de la enfermedad. Un correcto conocimiento de la función permitirá determinar las intervenciones a seguir y la periodicidad dependerá de la etapa de la enfermedad en la que se encuentre (*Tabla 1*). Es frecuente observar a las personas con DMD intervenidos de forma precoz con estrategias poco adecuadas que podrían generar rechazo a la terapia. La debilidad progresiva y lenta de la musculatura respiratoria en un comienzo se verá reflejado en disminución de la CV que inicialmente repercutirá en flujos de tos débiles, seguidos de flujos inefectivos, para posteriormente en etapas más avanzadas de la enfermedad y por lo general cerca de los 20 años, la necesidad de SVN de tiempo parcial y posteriormente completo<sup>7,11</sup>.

**Tabla 1. Periodicidad de controles y pruebas respiratorias necesarias según etapa en DMD.**

| <b>Etapa</b>            | <b>Ambulatoria</b>   | <b>No ambulatoria temprana</b>   | <b>No ambulatoria tardía</b>   |
|-------------------------|--|--|--|
| Control                 | Anual  | Semestral  | Anual  |
| Pruebas esenciales      | <ul style="list-style-type: none"> <li>• CV</li> <li>• PFT</li> <li>• Oximetría de pulso (SpO<sub>2</sub>)</li> <li>• Capnografía (EtCO<sub>2</sub> o PtCO<sub>2</sub>)</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• CV</li> <li>• PFT</li> <li>• CMI</li> <li>• PFT asistido manual</li> <li>• PFT desde CMI</li> <li>• PFT desde CMI con asistencia manual</li> <li>• Oximetría de pulso (SpO<sub>2</sub>)</li> <li>• Capnografía (EtCO<sub>2</sub> o PtCO<sub>2</sub>)</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• CV</li> <li>• PFT</li> <li>• CMI</li> <li>• PFT asistido manual</li> <li>• PFT desde CMI</li> <li>• PFT desde CMI con asistencia manual</li> <li>• Oximetría de pulso (SpO<sub>2</sub>)</li> <li>• Capnografía (EtCO<sub>2</sub> o PtCO<sub>2</sub>)</li> </ul> |
| Pruebas complementarias | <ul style="list-style-type: none"> <li>• PIM</li> <li>• PEM</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• FE-IEM</li> <li>• PIM</li> <li>• PEM</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• FE-IEM</li> <li>• PIM</li> <li>• PEM</li> </ul>   |

**Tabla 2. Dispositivos de medición necesarios para evaluación respiratoria**

| <b>Tipo de prueba</b> | <b>Dispositivo</b>          | <b>Medición</b>     | <b>Objetivo de medición</b>                             | <b>Unidad de medida</b>        | <b>Valor normal</b>                                |
|-----------------------|-----------------------------|---------------------|---|--------------------------------|--|
| Pruebas Esenciales    | Respirómetro o ventilometro | CV;<br>CMI;<br>CIP. | Volúmenes y capacidades pulmonares.                     | mililitro (ml);<br>litro (L)   | Depende de cada individuo segun sexo, talla y edad |
|                       | Flujometro                  | PFT                 | Flujo máximo de tos.                                    | litro/minuto (L/min)           | > 270 L/min  |
|                       | Oxímetro de pulso           | SpO2                | Saturación de oxígeno a nivel periférico.               | Porcentaje de saturación (%)   | >95 %  |
|                       | Capnografo                  | EtCO2;<br>PtCO2     | Niveles de CO2 al fin de la espiración o transcutáneos. | milímetros de mercurio (mm Hg) | 35-45 mm Hg  |
| Pruebas no Esenciales | Manómetro anaeroide         | PIM;<br>PEM         | Fuerza muscular inspiratoria y espiratoria              | milímetros de mercurio (mm Hg) | Depende de cada individuo segun sexo, talla y edad |
|                       | In-exsufador mecánico       | FEIEM               | Flujo exsufado máximo                                   | litro/minuto (L/min)           | >150 L/min   |

### III. PRUEBAS RESPIRATORIAS

- **Capacidad Vital (CV):** Consiste en la medición de los volúmenes de reserva espiratorio, volumen corriente y volumen de reserva inspiratorio que el paciente puede espirar forzosamente. Se debe realizar en posición decúbito supino y sedente para determinar la afectación diafragmática y la necesidad de ventilación mecánica no invasiva al dormir. Es posible obtener su medición por medio de una espirometría o a través de su medición con un respirómetro o ventilómetro<sup>5,6</sup>. La diferencia entre sedente y supino mayor al 7% de la CV es un indicador de compromiso diafragmático<sup>5</sup>.
- **Pico Flujo Tosido (PFT):** Consiste en el flujo de tos máximo que puede alcanzar una persona al toser por sí solo. Su medición debe ser realizada con un flujómetro, habitualmente se realiza en posición sedente, aunque puede realizarse además en posición decúbito supino si existe la sospecha de mayor afectación diafragmática<sup>5,19,30</sup>.
- **Capacidad Máxima de Insuflación (CMI):** Consiste en la medición de la máxima capacidad de aire que se puede contener en los pulmones con la glotis cerrada. Para llegar a esta máxima capacidad se debe realizar reclutamiento de volumen pulmonar (RVP) activo con respiración glosofaríngea o apilamiento de aire. Posterior al RVP se debe realizar la medición con el ventilómetro o respirómetro, solicitando al paciente realizar una espiración forzada<sup>5,11,19,21</sup>.
- **Capacidad de Insuflación Pulmonar (CIP):** Al igual que en la CMI, la CIP es la máxima capacidad de aire que se puede introducir en los pulmones, realizando RVP pasivo, pero sin contención del aire por parte de la glotis. Para llegar a esta capacidad se requiere una válvula unidireccional en el sistema con el que se esté aplicando el RVP, que imite la función de la glotis, evitando que el paciente espire, para posteriormente hacer la medición con un ventilómetro. Esta capacidad se mide en aquellos pacientes no colaboradores, que no puedan cerrar la glotis (disfunción de la musculatura bulbar inervada, MBI) o en aquellos con vía aérea artificial (tubo endotraqueal o cánula de traqueostomía)<sup>5,31</sup>.
- **PFT asistido manual:** Consiste en la medición del flujo de tos máximo que puede alcanzar una persona al toser, asistiendo con una compresión abdominal o toracoabdominal. La idea de la asistencia es potenciar los flujos tosidos. Su medición debe ser realizada con un flujómetro, habitualmente se realiza en posición sedente, aunque puede realizarse además en posición decúbito supino si existe la sospecha de mayor afectación diafragmática<sup>2,5</sup>.
- **PFT desde CMI:** Es la medición del máximo flujo de tos que puede alcanzar una persona al toser desde su CMI. Su medición debe ser realizada con un flujómetro, habitualmente se realiza en posición sedente, aunque puede realizarse además en posición decúbito supino si existe la sospecha de mayor afectación diafragmática<sup>2,19,23</sup>.

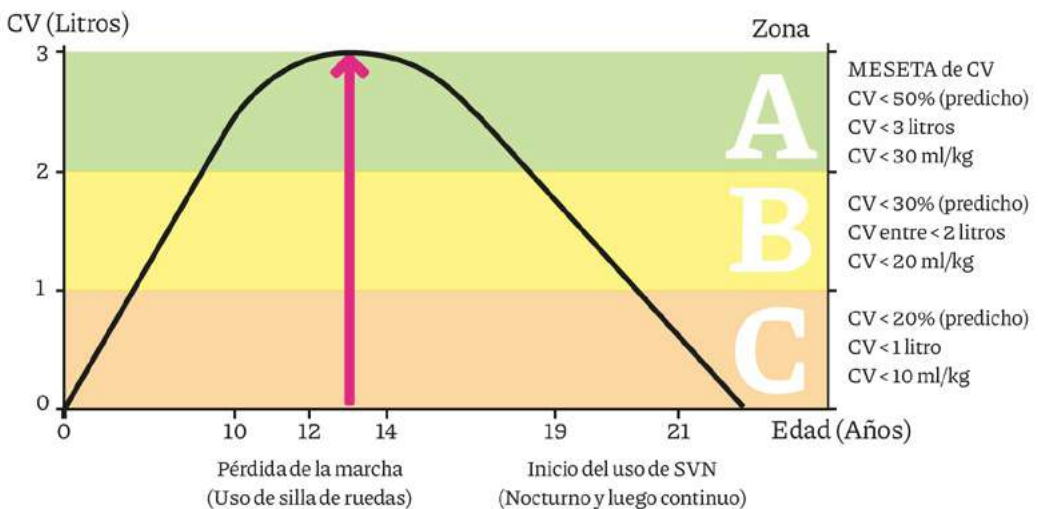
- **PFT desde CMI con asistencia manual:** La idea de esta medición es registrar el máximo flujo de tos que puede realizar una persona, dándole asistencia en la fase inspiratoria (CMI) y en la fase espiratoria (asistencia manual). Debe ser medido con flujómetro y puede ser cuantificado en posición decúbito supino y sedente<sup>2, 19, 23</sup>.
- **Saturación periférica de oxígeno (SpO<sub>2</sub>):** Esta medición es ampliamente realizada en los distintos niveles de salud en incluso a nivel domiciliario. Habitualmente los dispositivos de medición son de un costo bajo y fácil utilización. Es de gran ayuda en el hogar como retroalimentación, e identificar cuándo facilitar la tos. Es frecuente que en las enfermedades neuromusculares se den episodios de desaturación de O<sub>2</sub> (SpO<sub>2</sub> <95%) asociados a la presencia de secreciones en la vía aérea, que no pueden ser removidas por disfunción de la tos.
- **Capnografía (EtCO<sub>2</sub>) / Registro transcutáneo de CO<sub>2</sub> (PtCO<sub>2</sub>):** La medición de CO<sub>2</sub> de tendencia por medios no invasivos es la forma menos dolorosa de realizar una valoración de la ventilación. La medición de CO<sub>2</sub> por punciones tiende a mostrar valores alterados asociados a hiperventilación previa a la punción, además de mostrar solo un instante de la medición de CO<sub>2</sub>. Valores elevados de CO<sub>2</sub> > 45 mmHg nos indican hipoventilación, siendo requerida la introducción del soporte ventilatorio no invasivo, para normalizar el intercambio gaseoso. Registros > 10% del tiempo total del sueño sobre 45 mmHg, requieren instaurar SVN nocturno.
- **Presión Inspiratoria Máxima (PIM):** Mide la fuerza muscular inspiratoria que puede generar un individuo en un esfuerzo máximo.
- **Presión Espiratoria Máxima (PEM):** Mide la fuerza muscular espiratoria y la capacidad tusígena.
- **Flujos exsufados con in-exsufación mecánica (FE-IEM):** Son los flujos obtenidos al momento de realizar la fase de exsufación de la in-exsufación mecánica (IEM). Estos flujos son medidos por algunos dispositivos IEM y nos indican la efectividad de la terapia al remover secreciones<sup>2, 32</sup>.



## IV. INTERVENCIÓN RESPIRATORIA

La intervención respiratoria como tal, debe ser iniciada una vez se establece la meseta de capacidad vital. Esta meseta se da frecuentemente posterior a la pérdida de la marcha independiente, en el inicio de la fase no ambulante temprana. La edad de pérdida de la marcha determinará la máxima capacidad vital alcanzada y desde donde comenzará a declinar según la historia natural de la enfermedad<sup>2-5</sup>. No es lo mismo perder la marcha antes de la primera década de vida, cuando la CV bordea los 2 litros, que perderla cerca de los 15 años, donde por lo general se alcanzan valores de CV cercanos a los >3 litros. Se sabe que mientras antes se pierda la marcha independiente, menores serán los valores de CV y más acelerada será su pendiente de declinación<sup>3,4,6</sup>. La intervención propiamente tal se puede dividir en 3 zonas, según el valor de CV alcanzado (*ver figura 1*). Según la zona se determinará el tipo de intervención a realizar, las cuales, a medida que va progresando la enfermedad, se van adicionando a las ya establecidas. En un comienzo (ZONA A) el objetivo principal de la intervención será mantener la distensibilidad toracopulmonar con maniobras de reclutamiento pulmonar y atenuar la declinación de la CV, posteriormente (ZONA B) se adiciona la facilitación de la tos manual o mecánica y finalmente en la última etapa (ZONA C) los pacientes necesitan de soporte ventilatorio no invasivo que les permita mantener una adecuada ventilación alveolar, durante la noche y posteriormente durante todo el día.

**Figura 1. Disminución de la capacidad vital en distrofia muscular de Duchenne.**



CV: Capacidad vital; SVN: Soporte ventilatorio no invasivo.

## ZONA A

- **Capacidad vital:** entre el 50-30% del predicho; < 3 litros (ó el valor de CV meseta logrado); < 30 ml/kg.
- **Función tusígena:** Generalmente sin alteración, con flujos >270 L/min
- **Objetivo:** Mantener la distensibilidad toracopulmonar y atenuar la disminución de la CV.
- **Intervención:** Ejercicios de RVP activo con bolsa de resucitación manual
- **Dosificación:** Realizar RVP en 3 sesiones al día (mañana, tarde y noche) con 10 a 15 insuflaciones máximas en cada sesión.

La ZONA A está definida por una función respiratoria que no le representa al paciente dificultades para toser o respirar, pero que ya alcanza su máximo valor de CV. A medida que vayan pasando los años la CV disminuye progresivamente y de forma variable<sup>3,4,6</sup>. La mantención de la distensibilidad toracopulmonar es fundamental para evitar que la CV disminuya rápidamente, puesto que, ante una mayor resistencia ejercida por parte de una caja torácica rígida, en una musculatura respiratoria cada día más debilitada, resultará en una menor cantidad de aire inspirado por los pulmones, reduciendo la CV y aumentando el trabajo respiratorio. La distensibilidad toracopulmonar se ha descrito como el mayor determinante de la disminución de CV en las ENM de progresión lenta<sup>12,24</sup>. Para lograr nuestro objetivo en esta etapa se debe realizar ejercicios de reclutamiento de volumen pulmonar (RVP) activo, también conocido como air stacking o apilamiento de aire. Esta técnica consiste en suplementar volúmenes de aire por medio de una bolsa de resucitación manual, mientras coordinadamente el paciente va cerrando su glotis, conteniendo el aire y evitando espirar, hasta llegar a su capacidad máxima de insuflación (CMI)<sup>5,11-20</sup>. Una vez que el paciente llegue a CMI, idealmente debe contener el aire unos segundos para luego espirar. Combinadamente en algunas insuflaciones máximas, se le puede pedir al paciente generar una tos voluntaria para ir entrenando su funcionalidad.

## ZONA B

- **Capacidad vital:** entre el 30-20% del predicho; < 2 litros; < 20 ml/kg.
- **Función tusígena:** Generalmente presentan tos débil, con flujos <270 L/min pero mayores a 160 L/min.
- **Objetivo:**
  - Mantener la distensibilidad toracopulmonar y atenuar la disminución de la CV
  - Generar flujos de tos funcionales
- **Intervención:**
  - Ejercicios de RVP activo con bolsa de resucitación manual
  - Tos asistida manual (TAM) o asistencia mecánica de la tos (AMT)
- **Dosificación:**
  - Realizar RVP en 3 sesiones al día (mañana, tarde y noche) con 10 a 15 insuflaciones máximas en cada sesión.

## **Distrofia Muscular de Duchenne:**

Abordaje Respiratorio y Cuidados Paliativos como Estrategia de Cuidados Humanizados

- Facilitar la tos siempre que SpO<sub>2</sub> sea <95% con FiO<sub>2</sub> ambiental.
- TAM: Realizar RVP combinado con compresión abdominal hasta normalizar línea de SpO<sub>2</sub> >95 % con FiO<sub>2</sub> ambiental
- AMT: Utilizar presiones >40/+40 cm H<sub>2</sub>O con tiempos adecuados según edad.

En la ZONA B ya existe mayor compromiso respiratorio. Habitualmente su capacidad vital está entre 2 a 1 litros, siendo esta zona donde comienza la disfunción tusígena. El umbral de tos débil (insuficiente) está determinado por valores  $\leq$  270 L/min, pero mayores a 160 L/min (en mayores de 12 años). Es muy probable que cualquier persona que esté dentro del rango de tos débil, al cursar una agudización respiratoria, caiga bajo el umbral crítico de la tos (160 L/min), que son absolutamente deficientes, no pudiendo remover secreciones con un riesgo alto de complicaciones respiratorias y morbilidad<sup>2,5,7</sup>.

Sumado a lo ya realizado en la zona A, se debe adicionar la facilitación manual o mecánica de la tos. El RVP combinado con una compresión abdominal, ayuda a potenciar los flujos de tos, generalmente sobrepasando el umbral de 270 L/min, logrando remover secreciones. La asistencia mecánica de la tos (AMT o IEM) tiene más de 70 años de uso y ha demostrado su efectividad y seguridad para lograr flujos de tos funcionales<sup>23,27,30</sup>. Consiste en un dispositivo que a presión positiva ingresa volúmenes de aire hacia los pulmones en un tiempo determinado, para bruscamente cambiar a presión negativa, buscando una caída de presión de por lo menos 80 cm H<sub>2</sub>O, que genere flujos exsufados que permitan la remoción de secreciones, imitando a la tos<sup>20,33</sup>.

## **ZONA C**

- **Capacidad vital:** < 20% del predicho; < 1 litro; < 10 ml/kg.
- **Función tusígena:** Generalmente presentan tos disfuncional, bajo el umbral crítico de la tos, con flujos <160 L/min.
- **Objetivo:**
  - Mantener la distensibilidad toracopulmonar y atenuar la disminución de la CV
  - Generar flujos de tos funcionales
  - Mantener una adecuada ventilación alveolar, inicialmente durante la noche y luego también durante el día.
- **Intervención:**
  - Ejercicios de RVP activo con bolsa de resucitación manual
  - Tos asistida manual (TAM) o asistencia mecánica de la tos (AMT)
  - Soporte ventilatorio no invasivo (SVN)
- **Dosificación:**
  - Realizar RVP en 3 sesiones al día (mañana, tarde y noche) con 10 a 15 insuflaciones máximas en cada sesión<sup>11,20,34</sup>.
  - Facilitar la tos siempre que SpO<sub>2</sub> sea <95% con FiO<sub>2</sub> ambiental.

- Se recomienda en un comienzo el uso de interfases nasales para ventilación nocturna combinada con pieza bucal durante horas diurnas (siempre y cuando el paciente tenga un buen selle bucal para el uso de pieza bucal). El SVN debe utilizarse con diferenciales de presión >15 cm H<sub>2</sub>O, con EPAP mínimo. (idealmente 0 cm H<sub>2</sub>O).

En la ZONA C la debilidad muscular respiratoria está mucho más avanzada, sumado a las complicaciones de las zonas anteriores, los pacientes con DMD comienzan con síntomas de hipoventilación, que al comienzo son en horas nocturnas y posteriormente también en horas diurnas. Es muy habitual que refieran síntomas de hipoventilación nocturna como dificultad para dormir durante las noches, con despertares frecuentes, pesadillas, dolor de cabeza matutino y somnolencia diurna. El estándar de oro para determinar la hipoventilación es la capnografía, la que idealmente debe ser obtenida por vía no invasiva de tendencia. Una vez se verifique la hipoventilación se debe comenzar con el abordaje con SVN para mantener un adecuado intercambio gaseoso. El SVN es una programación que permite dar completo descanso a la musculatura ventilatoria, manteniendo una correcta ventilación alveolar<sup>2,7,9,25-27</sup>. En un comienzo y cuando la CV bordea 1 litro, el SVN se utiliza al dormir, y paulatinamente a medida que la CV continúa disminuyendo, el requerimiento se va extendiendo a horas diurnas. Cuando la CV es menor a 0,5 litros generalmente el requerimiento de SVN se hace continuo (SVNC), teniendo limitada autonomía ventilatoria, esta intervención terapéutica debe considerarse como soporte vital. En esta zona de intervención ya se cumplen y utilizan los 3 pilares de tratamiento en ENM<sup>2,7,9,11</sup>:

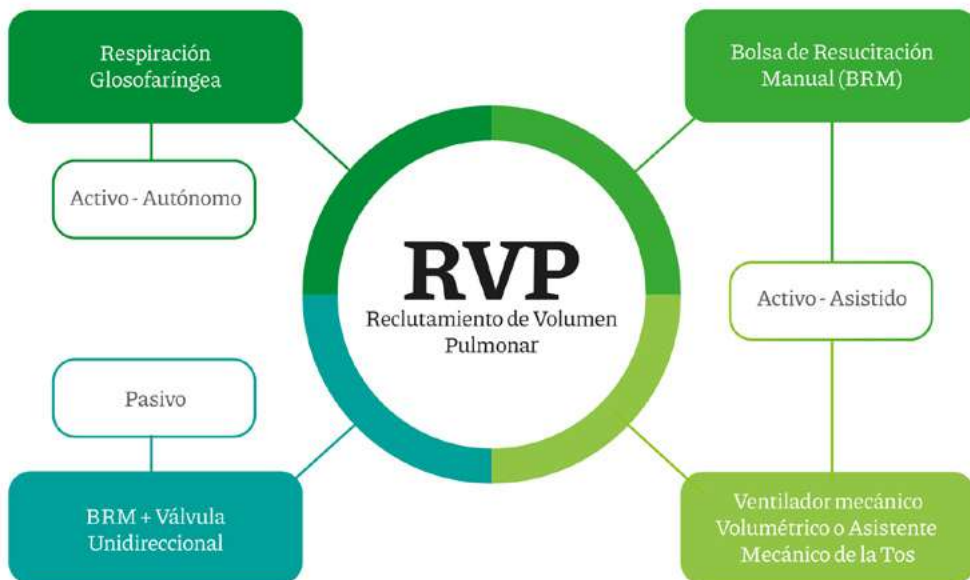
1. Reclutamiento de volumen pulmonar (RVP)
2. Facilitación de la tos manual (TAM) y/o mecánica (AMT) de la tos
3. Soporte ventilatorio no invasivo (SVN).

## V. TÉCNICAS ESPECÍFICAS DE INTERVENCIÓN RESPIRATORIA

### Reclutamiento de Volumen Pulmonar (RVP)

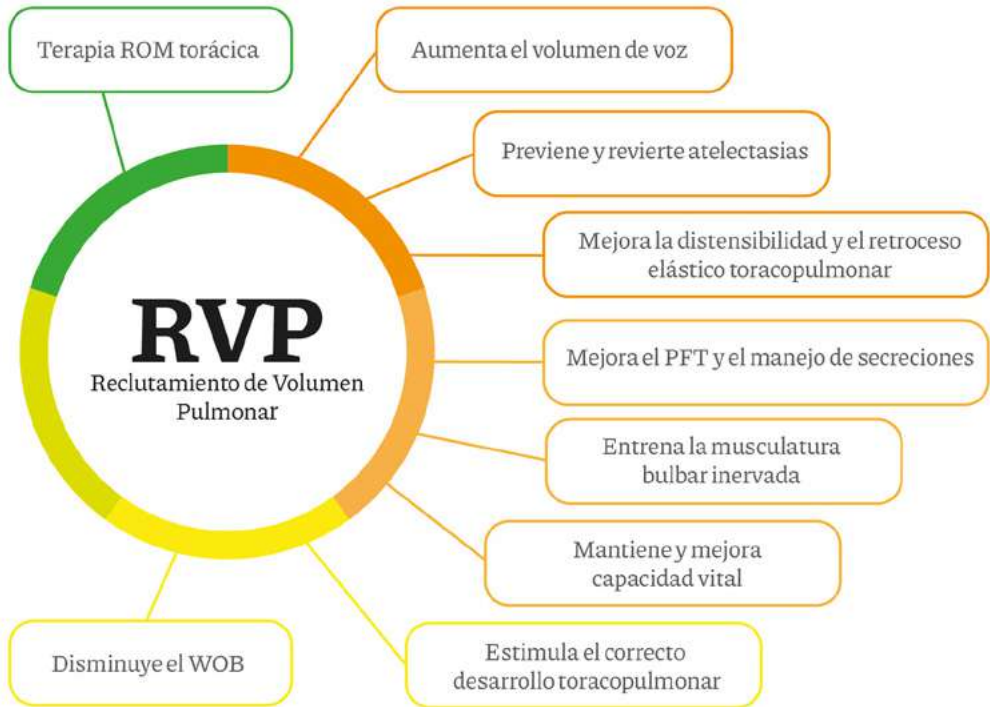
Técnica que consiste en aumentar el volumen pulmonar, más allá de lo que, por sí solo puede realizar un individuo. En palabras simples consiste en insuflar hasta su máxima capacidad a una persona. Es posible realizarlo de forma activa o pasiva, según la capacidad que tenga el individuo de cerrar la glotis y mantener el volumen de aire dentro de sus pulmones<sup>9,11-16</sup>. Los tipos de reclutamiento de volumen pulmonar son variados y se presentan en la *Figura 2*. Las formas con las cuales se puede insuflar a un individuo incluye desde dispositivos con tecnología avanzada, hasta la utilización de la musculatura orofaríngea, a través de la respiración glossofaríngea. Sus beneficios son múltiples y dependen de la condición del paciente y el diagnóstico que presenta. En DMD el objetivo de esta técnica van orientados a mantener la distensibilidad del sistema toracopulmonar, pero además puede ir orientado a generar flujos de tos funcionales, disminución del trabajo respiratorio y aumentar el volumen de voz. Los beneficios del RVP se observan en la *Figura 3*.

**Figura 2. Tipos de Reclutamiento de Volumen Pulmonar.**



RVP: reclutamiento de volumen pulmonar; BRM: bolsa de resucitación manual.

**Figura 3. Beneficios del reclutamiento de volumen pulmonar.**



RVP: reclutamiento de volumen pulmonar; ROM: rango de movimiento (por sus siglas en inglés; PFT: pico flujo tosido; WOB: trabajo respiratorio (por sus siglas en Inglés)

### Reclutamiento de volumen pulmonar (RVP) activo.

1. **Respiración Glossofaríngea (RGF):** Esta técnica es considerada activa, le da autonomía al paciente para llegar hasta su CMI. Esto le permitirá mantener una adecuada ventilación alveolar, generar suspiros y potenciar los flujos de tos. Consiste en “tragar” consecutivamente bolos de aire por medio de la musculatura orofaríngea que sean inspirados hacia la vía aérea. A medida que van ingresando estos bolos de aire se debe ir cerrando la glotis para contenerlos, evitando espirar. A pesar de que los pacientes realicen apilamiento de aire regularmente, es muy necesario que aprendan a realizar esta técnica debido a sus beneficios y a la autonomía que les otorga.

La secuencia de realización de la técnica de respiración glossofaríngea puede dividirse en cuatro pasos, los cuales se pueden observar en la *Figura 4*.

**Figura 4. Pasos para la realización de Respiración Glossofaríngea**<sup>18, 20</sup>.

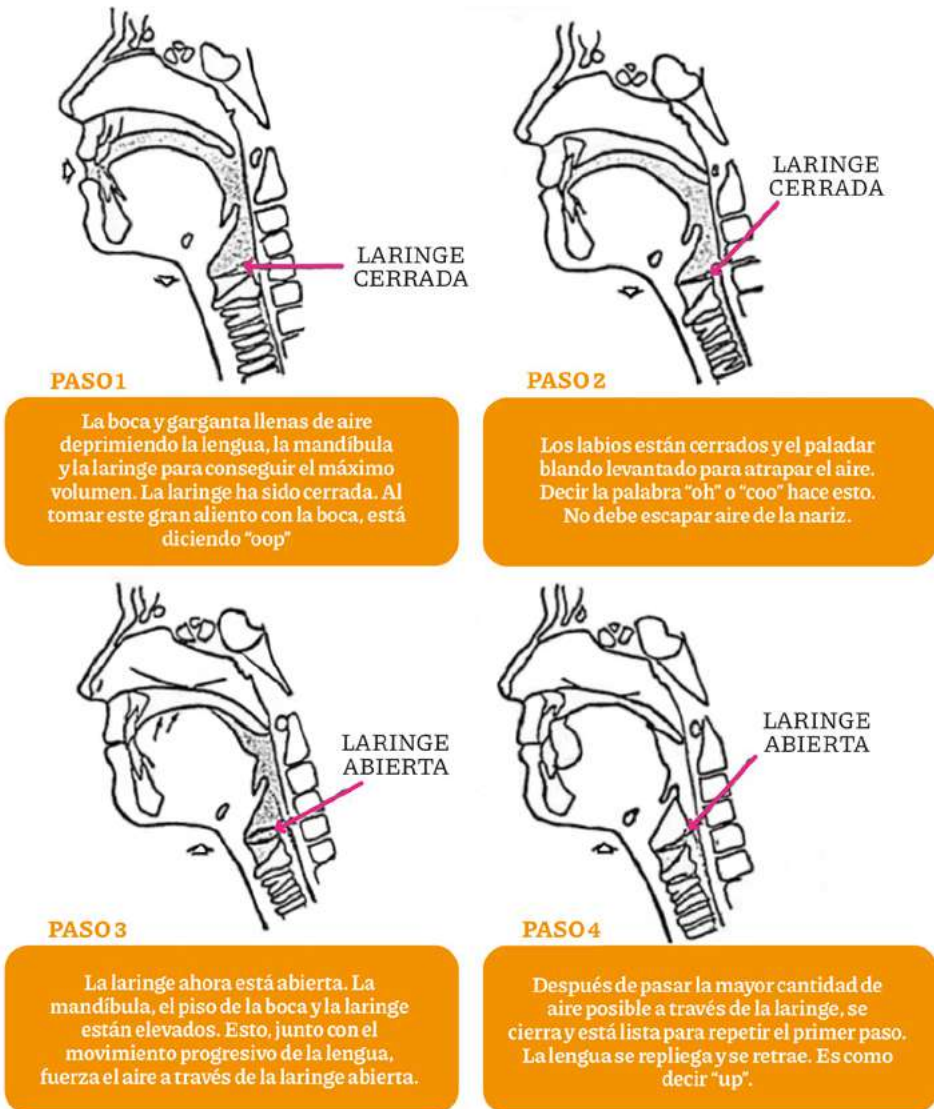


Figura tomada de: Compendio de intervenciones para el manejo no invasivo del fallo ventilatorio. John R. Bach, Miguel R. Gonçalves. Editores Edición en español: Francisco Prado Atlagic; Gloria Concepción Giménez Ysasi; María Victoria Herrero. Copyright © 2023 by John R. Bach MD. ISBN: 978-1-7336008-0-4 | eISBN: 978-1-7336008-6-62.

2. **Apilamiento de aire (air stacking)**

Es tal vez la forma más conocida, eficiente y efectiva de realización de RVP, requiere de colaboración y coordinación para su realización, por lo cual es considerada una técnica activa. La idea principal de esta técnica es suministrar volúmenes de aire a través de presión positiva al paciente para lograr insuflarlo. Es posible su realización con una bolsa de resucitación manual (BRM), un ventilador mecánico volumétrico (VMV) o con un asistente mecánico de la tos (AMT).

- **Apilamiento de aire con BRM:** Se realizan insuflaciones consecutivas con la BRM, que puede o no tener una válvula unidireccional (que actúa como glotis accesoria) sumado a una interfaz nasobucal con borde inflable o una boquilla para la administración del aire (ver Figura 3). Requiere de indemnidad de la musculatura bulbar inervada (MBI) para permitir el cierre glótico que contenga el volumen de aire dentro de los pulmones, sin espirar hasta llevarlos a su capacidad máxima de insuflación.





La secuencia de realización correcta para el apilamiento de aire es:

**A. Posición sedente**

1. Explicar la realización de la técnica al paciente, indicando el objetivo de la intervención y solicitando que al llegar a su máxima capacidad de insuflación (CMI), realice un gesto o señal para poder detener las insuflaciones.
2. Posicionarse por posterior y lateral al paciente.
3. Apoyar la cabeza del paciente contra el hombro de quien lo asiste.



4. Sellar muy bien la mascarilla a la cara del paciente, posicionando sin permitir que exista fuga de aire por la mascarilla. Posicionar la mano que sostiene la mascarilla con la tomada en "C" en el plástico rígido de las mascarillas y en "E" en el mentón logrando una leve extensión de cabeza y cuello, para abrir la vía aérea llevando al paciente a la posición de olfateo.
5. Se le pide al paciente que realice una inspiración máxima y que luego contenga el aire (cerrando la glotis), sin espirar.





6. Se le solicita al paciente volver a tomar aire y en ese momento se realiza una insuflación suave pero efectiva con la bolsa de resucitación manual y nuevamente se le solicita no espirar, conteniendo el aire. Repetir consecutivamente hasta llevar al paciente a su capacidad máxima de insuflación.
7. Cuando el paciente realiza la seña para detener las insuflaciones, se le solicita espirar o puede en algunas situaciones toser para así practicar la técnica tusígena.

### **B. Posición decúbito supino**

1. Explicar la realización de la técnica al paciente, indicando el objetivo de la intervención y solicitando que al llegar a su máxima capacidad de insuflación (CMI), realice un gesto o señal para poder detener las insuflaciones.
2. Posicionarse por lateral y cefálico al paciente.
3. Apoyar la cabeza del paciente contra una superficie firme pero cómoda.
4. Sellar muy bien la mascarilla a la cara del paciente, sin permitir que exista fuga de aire por la mascarilla. Posicionar la mano que sostiene la mascarilla con la tomada en "C" en el plástico rígido de las mascarillas y en "E" en el mentón logrando una leve extensión de cabeza y cuello, para abrir la vía aérea llevando al paciente a la posición de olfateo.
5. Se le pide al paciente que realice una inspiración máxima y que luego contenga el aire (cerrando la glotis) sin espirar.
6. Se le solicita al paciente volver a tomar aire y en ese momento se realiza una insuflación suave pero efectiva con la bolsa de resucitación manual y nuevamente se le solicita no espirar, conteniendo el aire. Repetir consecutivamente hasta llevar al paciente a su capacidad máxima de insuflación.
7. Cuando el paciente realiza la seña para detener las insuflaciones, se le solicita espirar o

puede en algunas situaciones toser para así practicar la técnica tusígena.

- **Apilamiento de aire con VMV o AMT:** Al igual que con BRM, por medio de estos dispositivos electrónicos se busca entregar volúmenes de aire que le permitan al paciente llegar a CMI. A través de una interfaz apropiada (boquilla, pieza bucal o interfaz nasal) el paciente debe ir consecutivamente ingresando volúmenes de aire hacia sus pulmones y conteniendolos, evitando espirar. En los VMV se debe programar volúmenes de aire entre 750 a 1500 ml y en los AMT se deben programar en modo manual solo presiones de insuflación, que deben ser mayores a 50 cm H<sub>2</sub>O, para lograr el objetivo de apilar aire. En estos equipos la función que se utiliza es la programación solamente inspiratoria. Algunos equipos tienen una función de IPPV o ventilación mecánica intermitente, realizando una programación específica de flujos inspirados, tiempos inspiratorios y limitación de una presión inspiratoria máxima, estos deben ser mayores de 40 cm H<sub>2</sub>O.

### **Reclutamiento de volumen pulmonar (RVP) pasivo.**

Considerada una técnica pasiva por la no colaboración por parte del paciente y además no tiene cierre glótico involucrado para mantener el aire dentro de los pulmones. Requiere imperiosamente de una válvula unidireccional (ver figura 3) que actúe como glotis accesoria, que evita la espiración, para llevar pasivamente a la capacidad de insuflación pulmonar (CIP). Esta técnica habitualmente se realiza vía traqueostomía (TQT), pero también es utilizada en aquellos pacientes que no pueden lograr un adecuado cierre glótico por mala comprensión de la técnica o por disfunción de la musculatura bulbar inervada o por compromiso neurocognitivo.

**A. RVP pasivo via TQT:** La cánula de TQT requiere tener el cuff inflado para evitar fugas de aire, aunque en algunas ocasiones hay pacientes que son capaces de cerrar la glotis y permitir el reclutamiento pasivo. El Kit de RVP debe contar con un conector apto para la cánula de TQT. Se comienzan a generar insuflaciones consecutivas de forma suave hasta sentir resistencia aumentada al presionar la BRM. Una vez se llega a CIP se debe, si o si desconectar la BRM para permitir que el paciente espire.

**B. RVP pasivo por vía aérea superior:** El posicionamiento puede ser al igual que el RVP activo con BRM en posición sedente o supino, siguiendo la misma técnica y posicionamiento. La diferencia radica en que en esta técnica el paciente no coopera cerrando la glotis y manteniendo el aire dentro de los pulmones y es aquí donde la válvula unidireccional hace su acción. Los pasos adicionales a la técnica activa, a seguir para lograr el RVP pasivo son:

1. El sellado de la mascarilla nasobucal es fundamental. Se debe presionar muy firmemente para evitar fugas.

2. Se debe presionar la BRM no excesivamente, esperando que el paciente inspire y pueda ingresar el aire hacia sus pulmones. La presión hecha en la BRM debe ser constante, acompañando suavemente la inspiración del paciente, procurando no realizar presión excesiva que pueda incomodar al paciente o generar aerofagia.
3. Luego de ingresar el aire, se mantiene firmemente la mascarilla sellada a la cara para evitar que el paciente espire.
4. Esperar a que el paciente nuevamente vuelva a inspirar, repitiendo los pasos anteriores hasta llegar a CIP.
5. Una vez se llega a CIP, se debe retirar la mascarilla de la cara para que el paciente pueda espirar.

## FACILITACIÓN DE LA TOS

Las técnicas de facilitación de la tos, consisten en aumentar los flujos tusígenos, haciendo que estos puedan movilizar secreciones bronquiales y así evitar episodios de sobreinfección, atelectasias y neumonías. Estas técnicas pueden ser realizadas en forma manual o mecánica, dependiendo del equipamiento con el que se cuente. Las personas con DMD frecuentemente comienzan con disfunción tusígena una vez pasada la meseta de la CV, presentando alteración en dos, de las tres fases descritas en la tos, como lo son la fase inspiratoria y la fase expulsiva. En condiciones avanzadas de la enfermedad y habiendo disfunción de la MBI puede además alterarse la tercera fase de la tos, llamada fase de cierre glótico. Cuando los flujos de tos son  $\leq 270$  L/min, se considera como tos débil, en donde si bien se pueden remover secreciones, es más difícil para el individuo hacerlo, llevándolo a la fatiga. Pero existe otro umbral, considerado como el umbral crítico de la tos, de 160 L/min, en donde ya no pueden remover secreciones y corren un alto riesgo de morbimortalidad si no se asiste de alguna manera<sup>5,7,20</sup>.

La función respiratoria y los flujos de tos tienden a caer siempre que se presenta una agudización respiratoria, y es muy probable que cualquier persona que presente flujos de tos débiles basalmente, pueda caer bajo el umbral crítico de la tos si se agudiza. Es por esto que se han desarrollado distintas técnicas que permiten generar flujos de tos funcionales que propicien la correcta permeabilización de la vía aérea.

1. **Tos Asistida Manual:** Esta técnica permite aumentar los flujos de tos, asistiendo las 3 fases de la tos. Para la realización de la técnica se debe combinar el RVP (fase inspiratoria) que puede ser activo o pasivo realizado con BRM + válvula unidireccional (fase de cierre glótico), con una compresión abdominal (fase expulsiva) energética.

Muchas veces en aquellas personas que aún presentan CV > 3 litros es posible solo asistir

## **Distrofia Muscular de Duchenne:**

Abordaje Respiratorio y Cuidados Paliativos como Estrategia de Cuidados Humanizados

la fase expulsiva de la tos, vía compresión abdominal para lograr flujos de tos necesarios para remover secreciones.

2. **Tos Asistida Mecánica:** Esta técnica fue desarrollada en la mitad del siglo **XX** en los EE.UU., y requiere de un dispositivo electrónico de in-exsuflación mecánica (IEM) que permita imitar a la tos<sup>33</sup>. Este dispositivo a través de presión positiva insufla al paciente, para posteriormente generar un brusco cambio a presión negativa que permita realizar una exsuflación rápida que genere flujos de aire necesarios para remover secreciones. La programación de este equipo debe adecuarse a cada individuo, buscando lograr la máxima efectividad y esto puede evidenciarse con los FE-IEM. Para lograr mejores FE-IEM deben utilizarse presiones de exuflación >50 cm H<sub>2</sub>O, con tiempos adecuados a la expansión torácica completa durante la aplicación. Presiones menores a 50 cm H<sub>2</sub>O y tiempos inadecuados podrían determinar la ineffectividad de la terapia. Si bien la terapia debe adecuarse a cada individuo, en la Figura 5 se puede observar una orientación para lograr una programación inicial de AMT en ENM.



Compresión abdominal en posición sedente para asistir la fase expulsiva de la tos.

**Figura 5. Orientación para la programación de insuflación -exsuflación mecánica y tos asistida mecánica (AMT).**

|                         | PULMÓN SANO   | PULMÓN ENFERMO   |
|-------------------------|---|--|
| <b>M</b><br>Modo        | <p><b>Manual</b> → Se recomienda utilizar para programar tiempos I/E. Requiere de mayor expertiz para utilizar a 2 manos.</p> <p><b>Automático</b> → Permite su uso a 2 manos. El modo automático CoughTrack permite al paciente gatillar el equipo.</p>  |  |
| <b>I</b><br>Interfase   | <p><b>Invasiva</b><br/>TQT / TET</p> <p><b>No invasiva</b><br/>Bucal / Nasobucal</p>  | <p><b>Invasiva</b><br/>TQT / TET</p> <p><b>No invasiva</b><br/>Bucal / Nasobucal</p>   |
| <b>P</b><br>Presión     | <p>En espejo o preferir menor presión en Exsuflación*</p> <p>Interfase No invasiva de <math>\pm 50</math> a <math>\pm 70</math> cm H<sub>2</sub>O</p> <p>Interfase Invasiva de <math>\pm 60</math> a <math>\pm 70</math> cm H<sub>2</sub>O</p>  | <p>En espejo con inicio gradual de la presiones desde</p> <p>Interfase No invasiva desde <math>\pm 40</math> cm H<sub>2</sub>O</p> <p>Interfase Invasiva desde <math>\pm 50</math> cm H<sub>2</sub>O</p>                     |
| <b>T</b><br>Tiempo      | <p>1) Va en relación a FR normal según edad; 2) Calcular al CR (60/FR); 3) Dividir CR en dos (CR/2) para obtener tiempos I/E en espejo; 4) Preferir tiempos de exsuflación menores para obtener mejores flujos exsuflados.</p>  |  |
| <b>C</b><br>Ciclos      | <p>4 a 5 ciclos (terminando siempre en insuflación) → aspiración de secreciones → reconexión de soporte ventilatorio o periodo de ventilación espontánea (para evitar hiperventilación) → Reevaluar (de ser necesario repetir el proceso)</p>   |  |
| <b>F</b><br>Frecuencia  | <p>Realizarlo cada vez que SpO<sub>2</sub> sea &lt; 95% con FiO<sub>2</sub> ambiental hasta normalizar SpO<sub>2</sub></p>  | <p>Realizarlo cada vez que el SpO<sub>2</sub> sea &lt; 95% con FiO<sub>2</sub> ambiental. El uso O<sub>2</sub> Falsea SpO<sub>2</sub> y la necesidad de relajar IEM. Evaluar requerimiento de O<sub>2</sub> post terapia</p> |
| <b>E</b><br>Efectividad | <p>La efectividad de la terapia dependerá de la normalización de la SpO<sub>2</sub> a valores &gt; 95% con FiO<sub>2</sub> ambiental.</p> <p>La efectividad de la programación puede medirse por los flujos exsuflados por IEM (FE-IEM). A mayores FE-IEM más efectiva es la terapia. Es posible aumentarlos, realizando una compresión abdominal durante la exsuflación.</p> |  |

I/E: Insuflación/exsuflación; TQT: Traqueostomía; TET: Tubo endotraqueal; FR: Frecuencia respiratoria; CR Ciclo respiratorio

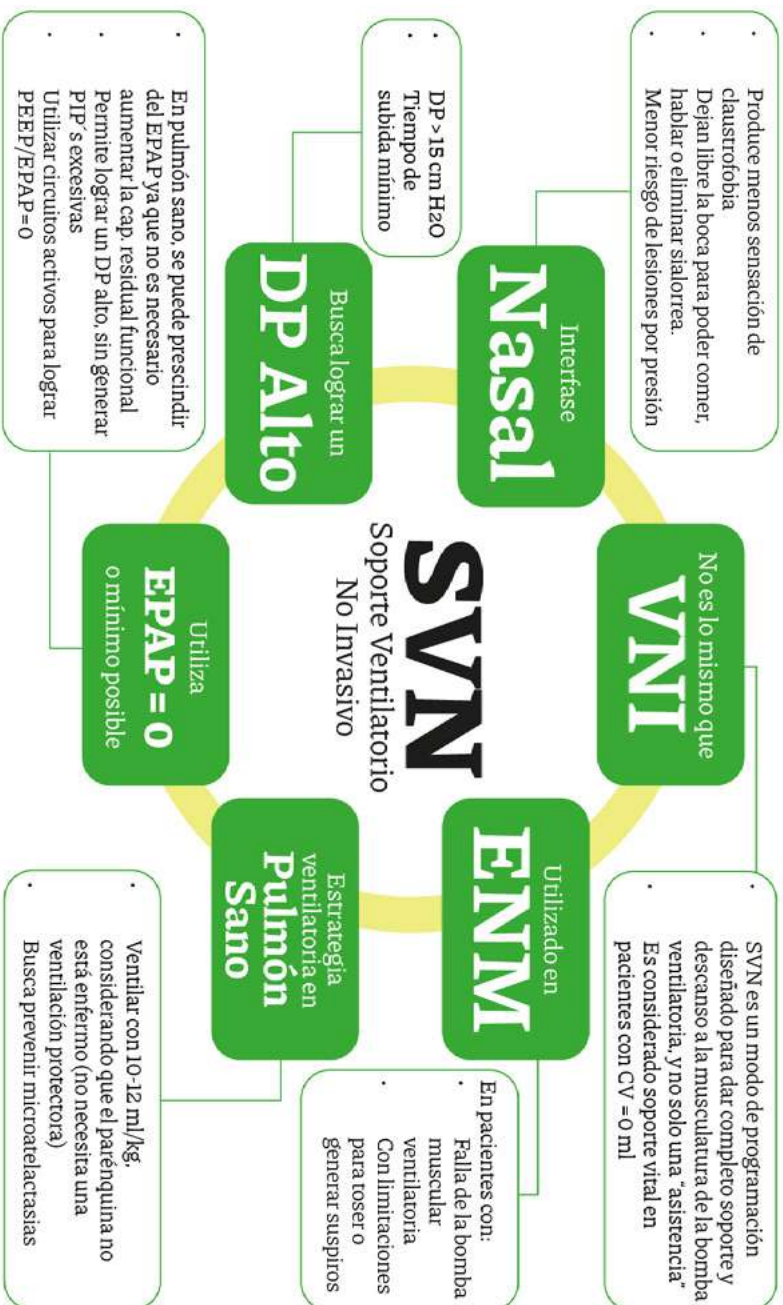
## SOPORTE VENTILATORIO NO INVASIVO (SVN)

Es un modo de programación de la ventilación no invasiva, específica para disfunción de la bomba muscular respiratoria. Permite soportar completamente el trabajo muscular respiratorio, manteniendo una correcta ventilación alveolar, incluso en aquellas personas sin autonomía ventilatoria, con CV de 0 ml<sup>2,7,9,20,25-27</sup>. Se diferencia del concepto de asistencia ventilatoria no invasiva (AVNI), que habitualmente se utiliza para dar asistencia ventilatoria en aquellas personas con indemnidad de la bomba ventilatoria, pero que están cursando una intercurencia respiratoria que les dificulta la respiración, así como en aquellos pacientes que sólo requieren asistencia ventilatoria nocturna. El SVN utiliza diferenciales de presión (DP) altos (>15 cm H<sub>2</sub>O), sin presiones de fin de espiración (EPAP o PEEP) o con el mínimo posible según el equipo disponible para mantener una adecuada ventilación alveolar, en aquellas personas con debilidad o incluso plejía de la bomba muscular respiratoria (*ver Figura 6*). Se utiliza además esta estrategia con DP altos en pacientes obesos con sobre posición de hipoventilación con apneas obstructivas, entendiendo que la garganta necesita de presiones o volúmenes inspiratorios apropiados para liberar la restricción a la entrada de aire, para luego pasivamente exhalar<sup>20</sup>.

Prescindir del EPAP permite lograr el diferencial de presión, sin incurrir en presiones inspiratorias (IPAP o PIP) muy elevadas, que aumenten la fuga no intencional por la interfaz o propicien la sialorrea, así como otros beneficios (*ver Figura 7*). Para lograr prescindir del EPAP se requieren ventiladores híbridos que cuenten con circuitos activos con válvula exhalatoria externa. Este concepto de SVN es considerado como soporte vital y ha permitido la correcta ventilación alveolar durante más de 30 años en el mundo, de personas sin autonomía ventilatoria, así como la extubación de aquellos paciente considerados inestables y la decanulación de aquellas personas consideradas no decanulables con protocolos no específicos para ENM<sup>9,25-27,35-37</sup>. Para entregar SVN los dispositivos de ventilación deben incorporar programaciones en modalidad asistida control, una frecuencia respiratoria en el rango de la edad (eupnea), que permita tiempos de llenado activo y exhalación pasiva, con transiciones apropiadas de respaldo para evitar la apnea. Las modalidades en volumen control utilizando válvulas de exhalación activa interpuestas en un circuito monorama permiten, al usar PEEP/EPAP 0 cm H<sub>2</sub>O, mejores resultados de sincronización, menores fugas no intencionales con inspiraciones prolongadas, higiene del sueño con hipnogramas apropiados, pero también, poder gatillar lo despertares necesarios frente a fugas excesivas por boca que hipoventilen al usar interfases nasales.

Estos equipos híbridos, permiten monitorización a distancia, y las programaciones en volumen control (VC) y presión control (PC), cuentan con batería de respaldo ante cortes de energía eléctrica, permiten la ventilación con pieza bucal (*ver Figura 8*) y permiten realizar maniobras de RVP sin la necesidad de una bolsa de resucitación manual.

Figura 6. Soporte ventilatorio no invasivo<sup>37</sup>.



SVNI: soporte ventilatorio no invasivo; CV: capacidad vital; VNI: Asistencia ventilación no invasiva; ENMI: enfermedad neuromuscular; PEEP/EPAP: presión positiva al final de la espiración; DP: diferencial de presión; PIP: presión inspiratoria pico.



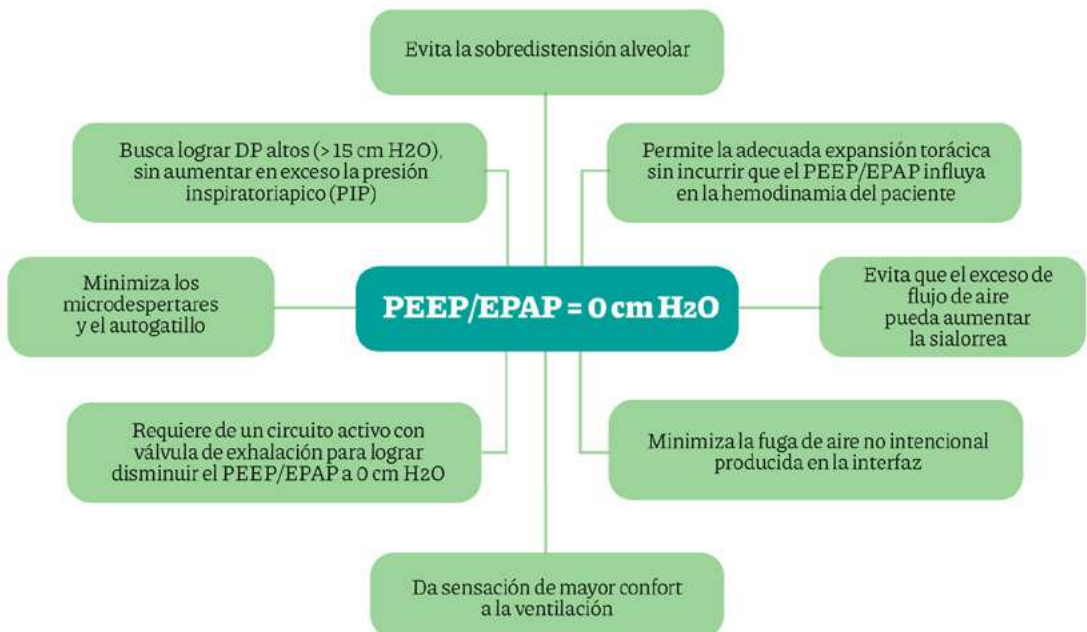
## Distrofia Muscular de Duchenne:

Abordaje Respiratorio y Cuidados Paliativos como Estrategia de Cuidados Humanizados

En contraste, los equipos binivelados (también conocidos como BIPAP), están diseñados para los trastornos ventilatorios del sueño, no permiten prescindir del PEEP/EPAP ni cuentan con batería de respaldo para entregar soporte vital en aquellas personas con mínima o nula autonomía ventilatoria. Estos equipos si bien son una alternativa más económica para poder realizar el SVN, entregan más disconfort a la ventilación por la presión y el flujo de aire continuo que entregan durante la espiración, sobre todo en aquellos pacientes que necesitan de SVN continuo (24/7).

Cuando la programación en VNI se basa en la titulación de trastornos respiratorios durante el sueño (la típica programación de 12/6 cm H<sub>2</sub>O), esta no corrige la hipoventilación nocturna y tampoco permite extender el SVN que inicialmente es nocturno a continuo, durante todo el día, cuando es necesario (generalmente con CV < 500 ml). La VNI tradicional generalmente se asocia a baja adherencia y cuando se usa Bi-nivel con diferenciales de presión bajos, es decir presiones de empuje < 15 cm H<sub>2</sub>O, con presiones al final de la espiración positivas, que no logran el descanso electromiográfico (EMG) de los músculos inspiratorios y peor aún se asocian a microdespertares por aumento de la fuga no intencional en la mascarilla y activación durante la inspiración de los músculos espiratorios<sup>20</sup>. La ventilación ciclada por presión se suele utilizar en aquellos pacientes con gran aerofagia o en pacientes que por el compromiso severo de los músculos bulbares inervados no pueden apilar aire.

**Figura 7. Beneficios de PEEP o EPAP 0 cm H<sub>2</sub>O<sup>37</sup>.**



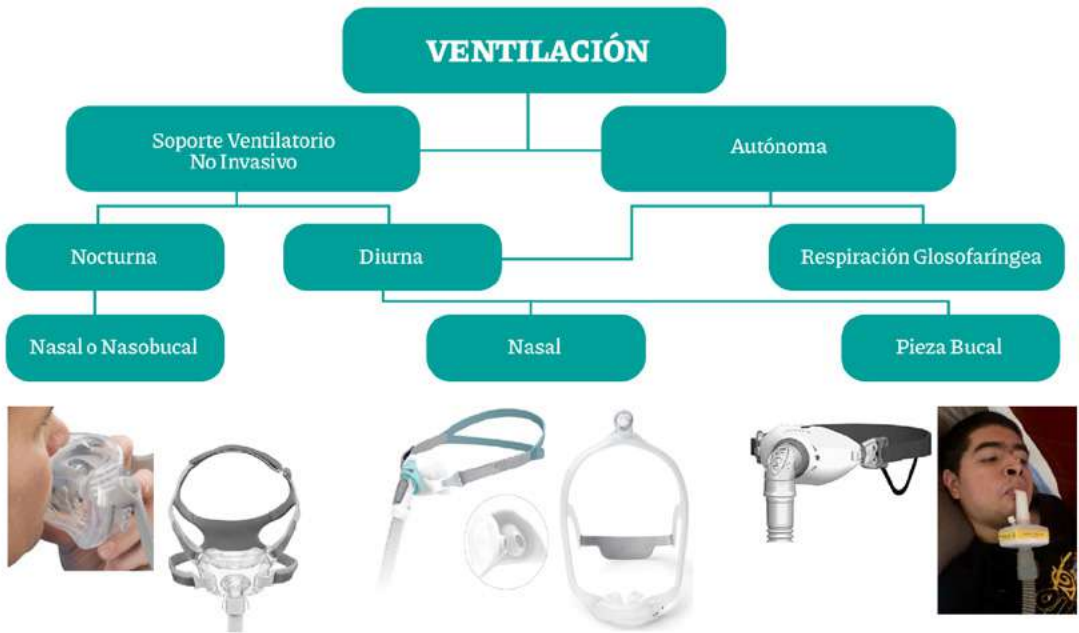
Para establecer el SVN en todas las etapas de la DMD, desde las modalidades nocturnas iniciales hasta la extensión a SVN continuo, es fundamental contar con distintas interfases como las que se presentan en la *Figura 9*. Las mascarillas nasales completas o con almohadillas, así como las nasobucales con almohadilla nasales son interfases cómodas, con fuga no intencional tolerables y compensables por los distintos equipos de ventilación, que pueden utilizarse en modalidades de ventilación AC/PC con circuitos con válvula exhalatoria externa, permite la presurización apropiada durante la noche. En algunos pacientes, con menor CV y mayor dependencia, así como en pacientes obesos, es más práctico y efectivo dejar la nariz libre y ventilar a través de interfases bucales o nasobucales con olivas o almohadillas nasales, incluso utilizando la pieza bucal (pipeta) o pieza bucal con un adaptador de selle labial (lipseal Bennett <sup>MR</sup>), que previene la fuga por la boca. En las interfases que dejan el puente nasal libre, la correas de fijación generan sobre la cara menor presión de las interfases, y algunas de estas interfases proporcionan un sistema cerrado de SVN que optimiza la presurización y ventilación<sup>20</sup>.

**Figura 8. Requisitos para la realización de ventilación mecánica con pieza bucal.**



La pieza bucal o pipeta es una interfase cómoda, fundamentalmente para el SVN durante el día en pacientes con mayor dependencia, que permite en programación AC/VC ventilar a demanda con volúmenes variables según la necesidad del paciente no solo para ventilar sino también para RVP. Para esta modalidad de ventilación con pieza bucal (del inglés mouthpiece ventilation o MPV) se programan frecuencias respiratorias de 0 RPM, con volúmenes de entrega de 700 a 1500 ml (según el objetivo de ventilación y la comodidad del paciente), con un disparador (trigger) de flujos mínimos (Kiss trigger) que permite al paciente tomar volúmenes variables

**Figura 9. Ventilación diurna y nocturna con estrategias autónomas y de soporte ventilatorio no invasivo.**



a demanda con tiempos inspiratorios apropiados ( $T_i$  1,5 s). Actualmente existen diversos ventiladores que permiten esta modalidad, tradicionalmente se utiliza para extender el SVN durante el día, liberando al paciente de la utilización continua de un molesto arnés para la fijación de la interfaz (ver figura 10). Este tipo de ventilación además permite entregar el tiempo necesario (aproximadamente 15 segundos entre espiración y espiración) para la alimentación por boca, sin tener que recurrir a una gastrostomía, tiempo apropiado para una tasa de ventilación diurna con voz suficientemente audible y timbrada<sup>10, 20, 25-27</sup>.

**Figura 10. Ventilación por pieza bucal.** A la izquierda se muestra la estrategia adaptada a la silla de ruedas. A la derecha se muestra la estrategia adaptada con implementos de bajo costo en paciente con DMD avanzada, con ventilación diurna durante sus horas de descanso.



## **VI. ABORDAJE RESPIRATORIO DURANTE AGUDIZACIONES EN SERVICIOS DE URGENCIA Y UNIDADES DE CUIDADO INTENSIVO.**

Las agudizaciones respiratorias, generalmente vinculadas a infecciones del tracto respiratorio superior (ITRS), por más inofensivas que se puedan observar, podrían representar una complicación mayor si no se toman las precauciones del caso en pacientes que estén en zonas de manejo insuficiente de la tos y en aquellos bajo el umbral ventilatorio, incluso aún cuando ya estén con CRNI. Aquellas personas que ya se encuentran en etapas más avanzadas de la enfermedad con CV disminuidas y disfunción tusígena están en mayor riesgo de morbimortalidad por fallo ventilatorio agudo. La disfunción de la tos es un hecho relevante dentro de la enfermedad, dado que esta condición podría provocar ineficiente remoción de secreciones bronquiales que puedan terminar en episodios de neumonías por sobreinfección o atelectasias por obstrucción bronquial. Es de suma importancia la monitorización de la SpO<sub>2</sub> durante las agudizaciones, dado que será el medio de retroalimentación que permitirá saber el momento exacto de cuándo facilitar la tos de forma manual o mecánica. Cualquier medición de SpO<sub>2</sub> < 95 % con FiO<sub>2</sub> ambiental, indicará que es el momento de asistir la tos para normalizar y llegar a niveles adecuados de saturación de oxihemoglobina. Las razones por las cuales se presenta SpO<sub>2</sub> < 95% están asociadas a <sup>9,10,35</sup>:

- Aumento de secreciones en la vía aérea
- Atelectasia
- Hipoventilación
- Neumonía

De las causas antes mencionadas, las primeras tres pueden ser tratadas y revertidas por medio del RVP y la facilitación de la tos. Estas técnicas nos permitirán normalizar los niveles de SpO<sub>2</sub> y deben usarse inicialmente, antes que proceder con otras alternativas. De no normalizar la saturación de oxígeno con la facilitación de la tos y sumado a otros componentes otorgados por la clínica del paciente, es posible sospechar de enfermedad del parénquima pulmonar y desde ahí intervenir con otras estrategias. No está recomendada la administración rutinaria de O<sub>2</sub> en pacientes con ENM, sin antes facilitar la tos. Es frecuente en servicios de urgencia y a nivel de internación hospitalaria, que ante niveles reducidos de oxígeno en sangre, la solución a ese hecho sea la administración supra atmosférica de O<sub>2</sub> para lograr nivelarlo, pero esa acción va relacionado a tratar el síntoma y no la causa del problema. Además esa acción puede considerarse un confundente, asociado a que al mantener niveles de SpO<sub>2</sub> > 95% con ayuda del O<sub>2</sub> suplementario, este no nos permite conocer el momento idóneo para realizar la facilitación de la tos. Por otro lado al anular el impulso ventilatorio hipoxémico, se exagera la hipoventilación alveolar y el paciente, incluso con administración limitada de FiO<sub>2</sub>, puede presentar narcosis

hipercápnic, requiriendo intubación endotraqueal de urgencia o presentando un paro cardiorrespiratorio (PCR)<sup>9,20,38</sup>.

La tos deficiente que progresa a tos ineficiente, por otro lado, junto a la hipoventilación alveolar progresiva, exagerada por la oxigenoterapia (sin SVN ni facilitación de la tos), propiciara la acumulación de secreciones en las vías aéreas, obstruyéndolas, y generando habitualmente decisiones erradas en torno al uso de broncodilatadores, que sólo exageran la taquicardia y aumento del consumo de oxígeno.

El consecuente aumento del trabajo respiratorio, el incorrecto intercambio gaseoso por zonas de pérdida de volumen (atelectasias), el ocupamiento alveolar con sobreinfección (neumonías), progresan a falla respiratoria aguda, con riesgo de intubación endotraqueal y luego traqueostomía, si no se establecen CRNI, con los protocolos ya detallados de facilitación de la tos y SVN, con uso regulado de oxigenoterapia, cuando esta sea necesaria. Es por esto que ante la evidencia de enfermedad pulmonar aguda, la suplementación de oxígeno debe ir siempre asociado a SVN por el alto riesgo de hipercapnia y disminución del impulso del comando ventilatorio del paciente (“Drive”)<sup>9,20,38</sup>. En suma, los pacientes con DMD en una agudización respiratoria por una ITRS, al recibir oxigenoterapia sin SVN, pueden morir o requerir intubación endotraqueal intempestiva.

Esta frecuente realidad, provoca presión sobre los sistemas sanitarios, con hospitalizaciones prolongadas en cama crítica, donde aquellos que fueron intubados, de urgencia o por desconocimiento de la programación adecuada de SVN y tos asistida con equipos mecánicos (AMT) por atelectasias y/o neumonías, la gran mayoría de ellas erróneamente interpretadas como aspirativas, o peor aún, como episodios de tromboembolismo pulmonar, si los pacientes refieren dolor torácico y desaturación, tienen un alto riesgo de no superar los estándares de extubación, pasando por el destete de la ventilación mecánica con pruebas de ventilación espontáneas, imposibles de ser superadas por pacientes con ENM, para los cuales existen protocolos específicos de extubación a SVN continuo y AMT<sup>9,20,35,36</sup>.

En aquellos que se sospecha neumonía, es recomendable el inicio de terapia con antibióticos de primera línea orales, durante enfermedades respiratorias agudas cuando los individuos tienen los siguientes hallazgos orientadores al diagnóstico: fiebre, recuento elevado de glóbulos blancos o de proteína C reactiva, producción de expectoración, infiltrado pulmonar en la radiografía de tórax o hipoxemia, con desaturación que no mejora con los protocolos de facilitación de la tos. Sin embargo, en estos pacientes existe una sobrevaloración de eventos aspirativos, considerando que el compromiso de los músculos bulbares inervados (MBI), es en fases avanzadas de la enfermedad, por lo que existe en la gran mayoría indemnidad de los mecanismos de protección glótica y los gérmenes involucrados son los habituales en neumonías comunitarias.

Una segunda causa de muerte, que pasa a ser la principal en aquellos que sí están manejados adecuadamente con CRNI, son la derivadas de arritmias e insuficiencia cardiaca secundaria a

## **Distrofia Muscular de Duchenne:**

Abordaje Respiratorio y Cuidados Paliativos como Estrategia de Cuidados Humanizados

---

miocardiopatía, que al estar presente, mejora con medicación cardioprotectora y con los CRNI. Sin embargo, se debe comprender que no hay una linealidad temporal entre el compromiso respiratorio y la miocardiopatía a diferencia de lo que sí ocurre en la motricidad.

En el SVN del paciente con DMD y otras ENM en insuficiencia respiratoria aguda sin compromiso del parénquima pulmonar por neumonía extensa o síndrome de distrés respiratorio agudo (SDRA), es importante consignar que el RVP activo tiene especial sentido de ser establecido en pacientes hipoventilados, generalmente por VNI con diferenciales de presión de bajo rango ("low span"), con EPAP > 0 cm H<sub>2</sub>O, como estrategias de ventilación protectora, con Vt objetivos bajos, pensadas para el compromiso parenquimatoso con SDRA.

En esta modalidad de ventilación binivelada, se utilizan EPAP > 6-8 cm H<sub>2</sub>O e IPAP <20 cm H<sub>2</sub>O, muchas veces entre 12 a 15 cm H<sub>2</sub>O, o en modalidades ventilatorias por presión en 2 niveles, con Vt o volumen alveolar promedio asegurado (AVAPS o IVAPS) con volúmenes corrientes objetivos de 6-8 ml/kg para minimizar el daño pulmonar auto infligido (P-SILI). Sin embargo, cuando la condición del paciente con DMD no es la aflictiva del ambiente inflamatorio del SDRA, las programaciones descritas de ventilación controladas por presión o volumen (PC o VC) en modalidades asistidas controladas (AC), con diferenciales de presión de rango alto ("High Span") o con presión binivelada, en programación equivalente, utilizando diferencial de presión (DP) > de 15 cm H<sub>2</sub>O.

Es relevante también consignar que en aquellos pacientes obesos, con inapropiado manejo nutricional o de los corticoides orales, el uso de EPAP/ PEEP no es necesario cuando se usan DP mayores a la antes descritas, para resolver la reducida distensibilidad del tórax, y al mismo tiempo la superposición con hipoventilación obstructiva. Dado que la presión o volúmenes de insuflación apropiados logran vencer la presión crítica de los músculos suprahioideos, y la permeabilidad durante la espiración está asegurada por la exsuflación pasiva.

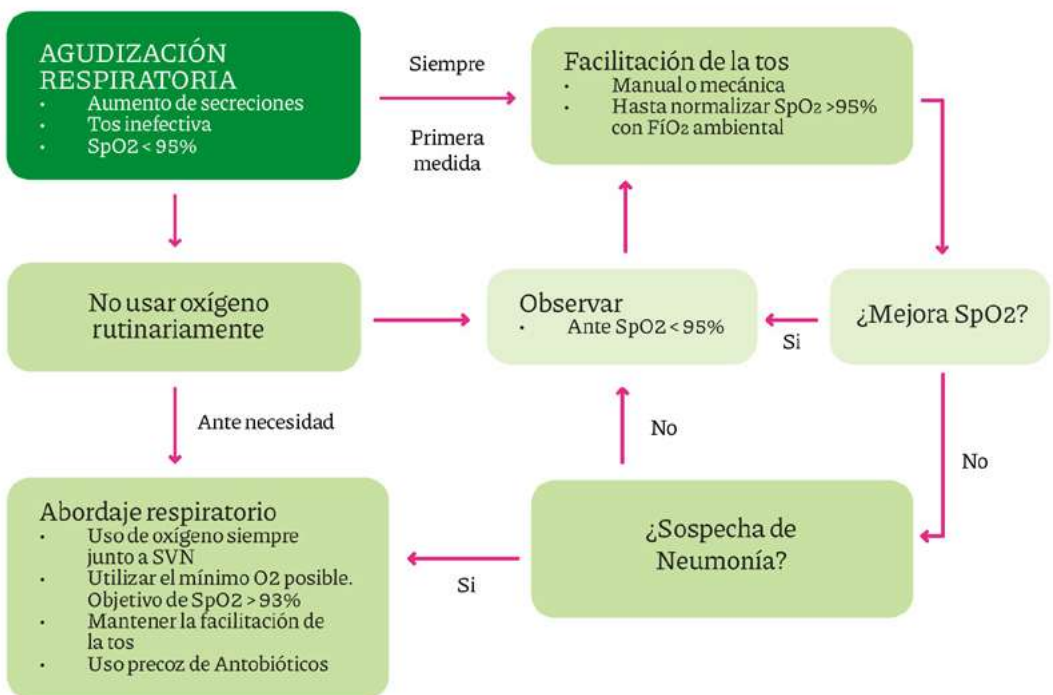
## **PUNTOS CLAVE**

- Durante una agudización respiratoria y ante SpO<sub>2</sub> < 95% el primer paso siempre debe ser la realización de RVP + facilitación de la tos que permita ventilar, movilizar secreciones, prevenir o revertir atelectasias.
- Ante la no normalización de la SpO<sub>2</sub> con el RVP + la facilitación de la tos y ante la sospecha de enfermedad del parénquima con requerimiento de O<sub>2</sub>, este deber ser entregado suministrado siempre asociado a SVN.
- El SVN debe ser entregado con diferenciales de presión altos (>15 cm H<sub>2</sub>O), prescindiendo del EPAP (0 cm H<sub>2</sub>O). En situaciones de agudizaciones respiratorias con compromiso del parénquima pulmonar, es posible aumentar el EPAP, para aumentar la CRF y así la

oxigenación, pero manteniendo siempre el diferencial de presión que permita una correcta ventilación alveolar.

- Si debido a un episodio de agudización respiratoria, que requirió intubación endotraqueal, se debe tener en cuenta que existen protocolos específicos de extubación para pacientes con ENM, basados en SVN y AMT.

**Figura 8. Flujoograma de acción ante agudización respiratoria en ENM.**



SpO2: saturación periférica de oxígeno; SVN: soporte ventilatorio no invasivo; FiO2: fracción inspirada de oxígeno.



## VII. EXTUBACIÓN Y DECANULACIÓN

La necesidad de intubación endotraqueal no es infrecuente en la DMD, debido a la disfunción tusígena y debilidad de la bomba ventilatoria. El poco conocimiento de las alternativas de facilitación de la tos por parte de los pacientes y programaciones ineficientes de la ventilación no invasiva, podrían llevar a cualquier persona con ENM que se ve enfrentado a una agudización respiratoria, tal vez inofensiva, a una complicación mayor que finalice en falla de la bomba ventilatoria e insuficiencia respiratoria aguda con necesidad de intubación endotraqueal para VMI.

Es habitual en unidades de cuidado intensivo, el uso de protocolos estandarizados para la extubación, con muy buenos resultados, aunque también es frecuente que ante múltiples fallas de extubación, asociadas a pruebas de ventilación espontáneas insatisfactorias y pasados 14 días desde la intubación se opte por traqueostomías para ventilación mecánica invasiva prolongada<sup>39</sup>. El poco conocimiento sobre protocolos específicos de extubación en enfermedades neuromusculares, con disfunción de la bomba ventilatoria y sin autonomía ventilatoria hace que las pruebas de extubación espontáneas, en un intento de destetar para extubar, se asocien sistemáticamente a falla de la extubación y traqueostomías innecesarias<sup>10, 20, 29, 31, 36, 37</sup>.

Los ejes principales para el éxito del proceso están descritos con la aplicación de ciertos requisitos de estabilidad clínica previos a la extubación. Sumado a esto está el uso de elementos tecnológicos que permitan suplir las dos deficiencias más importantes presentes en este tipo de paciente: la disfunción tusígena y la debilidad o incapacidad para respirar. Si bien los elementos tecnológicos son muy importantes, su correcta utilización, con programaciones adecuadas para la condición del paciente son primordiales<sup>9, 35, 37</sup>.

El concepto de soporte ventilatorio no invasivo (SVN), el cual permite hacer respirar a aquellos que por sí solos no pueden, es considerado como soporte vital y debe ser entregado bajo los marcos propuestos con anterioridad. La asistencia mecánica de la tos (AMT) o in-exsuflación mecánica (IEM) debe ser utilizada con presiones óptimas para asegurar su efectividad y contribuir al éxito de la estrategia de extubación y decanulación. En conjunto ambas herramientas, con estrategias adecuadas propiciarán éxito de la intervención en aquellos pacientes que habitualmente son considerados inextubables, evitando así la traqueostomía o no decanulables, liberándolos así de una molesta e insegura vía aérea artificial.

### **SVN y AMT para la extubación de pacientes con destete difícil**

Los pacientes con ENM que no cumplen los criterios convencionales de extubación (prueba de ventilación espontánea) no requieren de traqueostomía (TQT) si se usan protocolos específicos, a pesar de habitualmente no tener fuerza para respirar o toser y mantener secreciones en la vía

aérea. Los criterios de extubación se incluyen en la tabla 3. Una vez cumplidos los requisitos previos para la extubación, se utiliza AMT a través del TET cada hora hasta mantener la SpO<sub>2</sub> ≥95% con FiO<sub>2</sub> ambiental. Luego se procede a la extubación donde inmediatamente se debe instalar la interfaz no invasiva que el paciente utiliza habitualmente en casa (nasal, oronasal o pieza bucal son preferibles a interfases faciales completas) y se inicia SVN con diferencial de presión alto (High Span). Posicionar al paciente en decúbito lateral El SVN y la AMT, permiten

| PRE - EXTUBACIÓN   | E<br>X<br>T<br>U<br>B<br>A<br>C<br>I<br>Ó<br>N |  |
|--|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Afebril y recuento de leucocitos normal.</li> <li>• Paciente alerta, sin sedación.</li> <li>• SpO<sub>2</sub> &gt; 95% a FIO<sub>2</sub> ambiental durante al menos 12 hrs. Si existen desaturaciones, normalizar usando AMT.</li> <li>• EtCO<sub>2</sub> o PtCO<sub>2</sub> &lt; 45 mmHg.</li> <li>• Resolución de anomalías radiológicas.</li> <li>• Rangos normales de frecuencia respiratoria según edad.</li> <li>• Remover sonda nasogástrica (si está presente)</li> </ul> |  | <p style="text-align: center;"><b>Soporte Ventilatorio No Invasivo</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Modo:</b> PC/AC.</li> <li>• <b>Diferencial de presión:</b> alto (<i>high span</i>) &gt; 15 cm H<sub>2</sub>O.</li> <li>• <b>EPAP:</b> Utilizar 0 cm H<sub>2</sub>O, con circuito monorama y válvula exhalatoria activa.</li> <li>• <b>Volumen Tidal:</b> Buscar movilizar 10-12 ml/kg.</li> <li>• <b>Interfaz:</b> preferir interfaz nasal con puertos de fuga ocluidos.</li> <li>• <b>Frecuencia respiratoria:</b> Utilizar FR de respaldo acorde a la edad.</li> <li>• <b>Tiempo de subida:</b> Mínimo posible</li> </ul> |

## Distrofia Muscular de Duchenne:

Abordaje Respiratorio y Cuidados Paliativos como Estrategia de Cuidados Humanizados

extubar pacientes con CV de 0 ml, siempre que los FE- IEM sean, idealmente,  $\geq 150$  L/min<sup>20,39</sup>. Si la vía aérea se mantiene permeable y no presentan estridor, aun cuando tengan trastorno severo de la deglución, no requieren TQT<sup>40</sup>. La imposibilidad de tener cierre glótico y por lo tanto de tener un nivel mínimo de Pico Flujo Tosido no asistido, puede ser superado con la generación eficiente de flujos con el dispositivo de AMT<sup>39,40</sup>.

**Figura 9. Protocolo de extubación en personas con enfermedades neuromusculares.**

### POST - EXTUBACIÓN

#### Asistencia Mecánica de la Tos

- **Modo:** Automático (*CoughTrack*).
- **Presión I/E:** Utilizar presiones desde +50/-50 cm H<sub>2</sub>O, buscando los mejores FE-IEM.
- **Tiempo I/E:** Utilizar en espejo, acorde a la FR normal del paciente.
- **Interfaz:** Nasobucal con borde inflable.
- **Ciclos I/E:** Realizar 5 1/2 ciclos (finalizar en insuflación), luego aspirar secreciones y regresar a SVN para dar descanso y evitar hiperventilación. Realizar hasta normalizar SpO<sub>2</sub> > 95% sin O<sub>2</sub> adicional.
- **Frecuencia:** Siempre que sea necesario, asnte SpO<sub>2</sub> < 95% a FiO<sub>2</sub> ambiental.
- **Posicionamiento:** Decúbito lateral

#### Sialorrea

- **Fármaco:** Atropina oftálmica al 1%.
- **Dosis:** 1 o 2 gotas c/12 hrs. dependiendo el peso del paciente.
- **Vía de administración:** Sublingual.
- **Frecuencia:** Según evolución del paciente; c/12 hrs.
- **Posicionamiento:** Decúbito lateral, así la sialorrea puede fluir por gravedad y evitar aspiraciones que causen SpO<sub>2</sub> < 95%.

**Tabla 3. Requisitos para la extubación de pacientes con ENM.****Pre-extubación**

- Ausencia de fiebre
- Infección controlada
- Niveles normales de CO<sub>2</sub>
- SpO<sub>2</sub> ≥95% respirando aire ambiente doce horas con total cooperación
- La presencia de padres y kinesiólogos entrenados
- Sin medicación depresora del sistema nervioso
- Alteraciones radiográficas resueltas

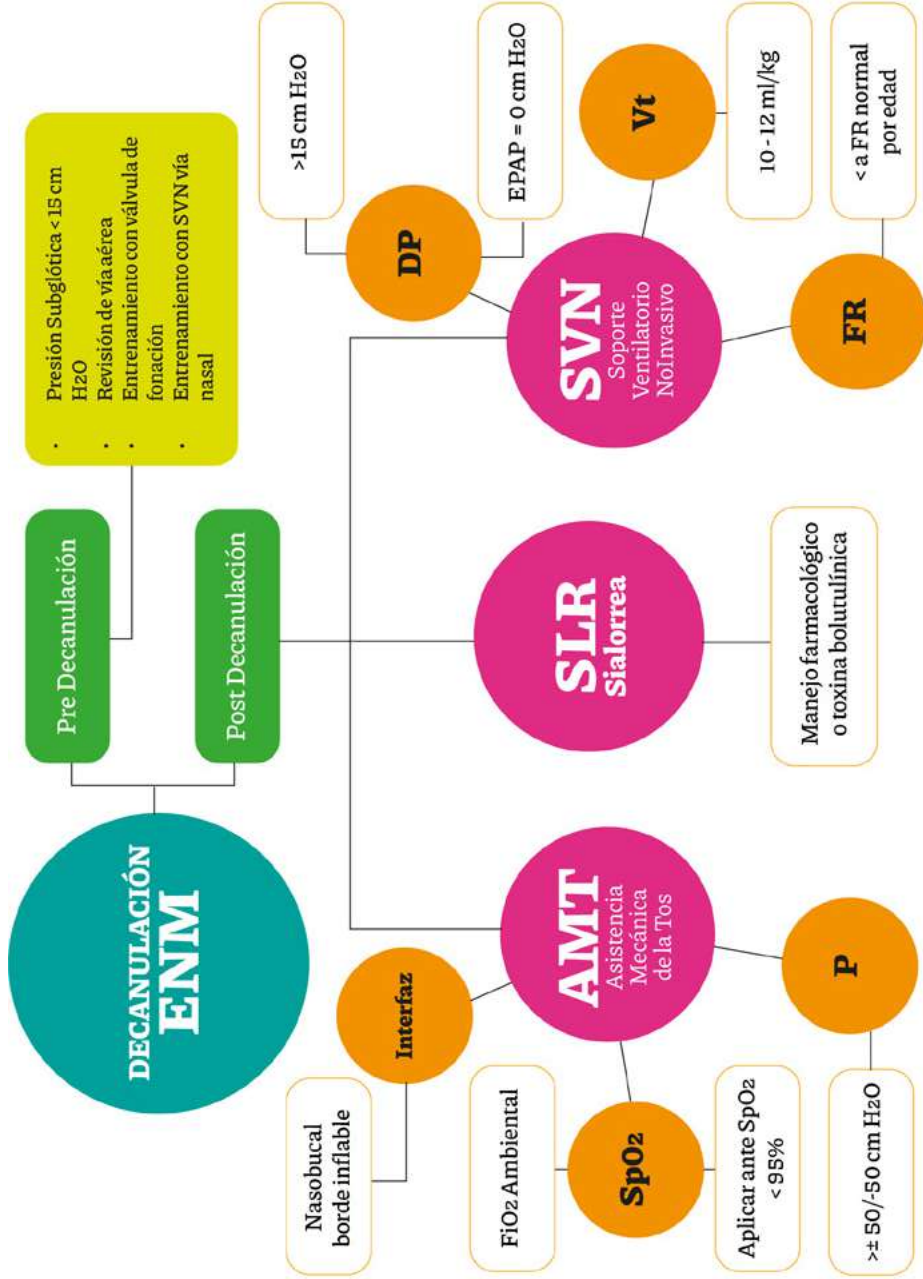
**SVN y AMT para la decanulación de traqueostomía**

Los criterios para la selección del paciente son similares a la extubación, pero se requiere permeabilidad anatómica y evaluación funcional de la vía aérea superior endoscópica y con medición de presiones subglóticas utilizando válvulas de fonación.

Para remover una TQT, la presión subglótica debe ser <15 cm H<sub>2</sub>O, también es necesario el entrenamiento y cooperación del paciente para la utilización de interfases no invasivas (con la cánula ocluida), previas a la decanulación. Se realiza cambio a cánulas sin balón y en aquellos pacientes mayores de 8 a 10 años, sirve el uso de cánulas fenestradas, para la reeducación de la vía aérea superior. Quienes mantienen cierta autonomía ventilatoria, con intervalos libres del respirador y son traqueostomizados, se vuelven dependientes de ventilación mecánica continua, dificultando su retiro.

Como ya se mencionó, pueden decanularse pacientes con CV reducidas o nulas, pero sin compromiso pulmonar y requerimiento de oxígeno. Pacientes con daño del parénquima pulmonar asociado, como son los pacientes con neuromiopatía del paciente crítico y COVID-19, pueden lograrlo con protocolos similares, una vez que la FiO<sub>2</sub> sea <0.35 y adecuando las presiones de insuflación de AMT<sup>39,41</sup>.

Figura 10. Decanulación de personas con enfermedades neuromusculares.



ENM: enfermedades neuromusculares; SVN: Soporte ventilatorio no invasivo; DP: Diferencial de presión; Vt: Volumen tidal; FR: Frecuencia respiratoria; SLR: Sialorrea; AMT: Asistencia mecánica de la tos; SpO2: Saturación periférica de oxígeno; P: Presión.

## VIII. CUIDADOS PALIATIVOS

Los cuidados paliativos se definen por la Organización Mundial de la Salud (OMS) como un enfoque que mejora la calidad de vida de pacientes y sus familias que se enfrentan a los problemas asociados con enfermedades amenazantes para la vida, a través de la prevención y alivio del sufrimiento por medio de la evaluación y temprano abordaje de síntomas y condiciones, como la evaluación y tratamiento proporcional del dolor, así como otros problemas, físicos, psicológicos y espirituales<sup>42,43</sup>.

En ese contexto, DMD es una enfermedad limitante de la vida, al generar mortalidad prematura mayoritariamente en etapa de adultez temprana, muchas veces asociándose a muertes prematuras evitables, sobre todo cuando los CRNI no son apropiadamente establecidos. Durante su evolución, puede predisponer a sufrir mayor riesgo de complicaciones cardiorrespiratorias con empeoramiento de su calidad de vida. Los cuidados paliativos deben estar involucrados desde el diagnóstico, independiente de los manejos terapéuticos avanzados que puedan irse desarrollando, inclusive terapias de precisión<sup>1,44</sup> ya que hay profundas necesidades no sólo físicas, sino psicológicas, sociales y espirituales en cada etapa del avance de la enfermedad<sup>45</sup>. Pese a que las expectativas de vida han ido cambiando, dependiendo de los países y sus políticas de incorporación de las prácticas de CRNI, varía entre los 25-50 años.

A continuación se abordarán algunos hitos claves dentro de la trayectoria de la enfermedad y de la vida de los pacientes:

### **Diagnóstico**

Habitualmente en preescolares, donde aún su desarrollo cognitivo no permite comprender a cabalidad la enfermedad. Existe un duelo implicado y shock por la noticia a nivel familiar, por lo que en esta primera etapa es fundamental el apoyo psicosocial para permitir la mejor adaptación a la nueva forma de vida. En ocasiones existirá necesidad de reordenar las labores en casa, organizar los controles de salud y los cuidados. Se debe optimizar el apoyo de las redes comunitarias y familiares de apoyo. En esta primera etapa no tan sintomática aún, se debe potenciar adherencia a terapias implicadas, tales como corticoterapia, adherencia a cuidados respiratorios, neurológicos y pediátricos integrales. Se debe explicar el proceso terapéutico y dar nociones claras de la evolución de la enfermedad y la esperanza de vida.

### **Pérdida de la marcha**

Es un hito que requiere de apoyo integral biomédico y en los otros ejes mencionados. Se debe haber activado la red para apoyo de ayudas técnicas necesarias, incluida silla de ruedas, y adaptación en el hogar para facilitar la independencia lo máximo posible, manteniendo la escolarización e integración comunitaria. Requiere mantener apoyo psicosocial intensivo y permite optimizar la autonomía en la toma de decisiones, para la preparación y transición de la adolescencia al adulto joven.

### **Meseta de la Capacidad vital (CV)**

Aproximadamente entre los 9–16 años (12 en promedio) se inicia el deterioro funcional respiratorio, por lo que es muy importante adherir a protocolos de manejo ventilatorio, manejo de tos asistida, y de la escoliosis. Se debe lograr buena alianza terapéutica para definir con criterios técnicos el momento del inicio del soporte ventilatorio no invasivo primero nocturno y luego continuo. En esta etapa al igual que durante la pérdida de la marcha, se hace latente la necesidad de cuidados paliativos pues el deterioro clínico conlleva síntomas, miedos y necesidad de abordaje multidisciplinario.

### **Manejo de la comorbilidad psicológica y psiquiátrica asociada**

Activación de la red de salud mental desde atención primaria de salud y de acuerdo con la complejidad integración de nivel secundario y terciario. Cada etapa conlleva riesgo de síntomas anímicos, ansiosos y pérdida de autonomía global, por lo que se debe mantener y fomentar la toma de decisiones personales, asociación de psicoterapia y uso de fármacos en caso de requerirse.

### **Desarrollo personal**

Las personas con DMD deben tener la posibilidad de desarrollarse en el ámbito personal, educacional, social y laboral. Se debe favorecer la integración de manera lo más completa posible, favorecer la autonomía progresiva y participación en la toma de decisiones en cuanto a su vida y a su tratamiento.

### **Toma de decisiones anticipadas**

No todo lo técnicamente posible es correcto del punto de vista humano y bioético. Al estar en presencia de una enfermedad con un curso con riesgo de mortalidad en tiempo variable, se debe iniciar conversaciones con las familias sobre las opciones disponibles en cada eje temático (alimentación, sistema respiratorio, movilidad, cirugías, etc) y tomar anticipadamente decisiones conjuntas en edad pediátrica y respetando voluntades anticipadas en adultez. Es posible plantear adecuación de medidas terapéuticas, como por ejemplo que en etapas avanzadas de enfermedad no se realice reanimación cardiopulmonar en caso de un deterioro final respiratorio o cardiológico. También es posible conversar sobre techos terapéuticos eventuales, por ejemplo, conversar sobre la decisión de intubación endotraqueal en caso de agudizaciones, la relevancia de protocolos especiales de extubación sin PVE y con paso a SVN continuo e IEM, que evite los requerimientos de una TQT. El uso de ventilación con pieza bucal, puede permitir mantener la alimentación por boca sin necesidad de una gastrostomía.

Otras decisiones relevantes son formar pareja, consejería en adaptaciones para vivir plenamente su sexualidad, o por ejemplo, la internación en edades avanzadas, si es que el familiar cuidador, que facilita las actividades de la vida diaria, fallece o enferma y no puede cuidar. Además, se debe conversar sobre los deseos sobre dónde y cómo vivir el proceso de fallecimiento, como de adecuaciones de las medidas terapéuticas en cardiomiopatías avanzadas.

**Manejo de síntomas**

Inicialmente al diagnóstico predominan molestias asociadas al déficit motor<sup>46</sup>, alteración de la movilidad o caminar (100%), incapacidad para realizar actividades (98,9%), y debilidad en las piernas (97,6%) como los temas sintomáticos más prevalentes y que alteran la vida en la DMD. Los temas sintomáticos con mayor prevalencia, informados por cuidadores, agregan los problemas emocionales (79,6%). Esto, da prioridad a manejar aspectos ortopédicos, dolor nociceptivo y neuropático. Se debe considerar uso de analgésicos en primer y segundo escalón de la Organización mundial de la Salud, más coadyuvantes como gabapentinoides, antidepresivos dentro de otros<sup>47</sup>. Los aspectos nutricionales, respiratorios, y el componente psicológico-psiquiátrico durante toda la evolución, y en cada integrante (paciente- familia-equipo de salud) deben considerarse una prioridad.

**Proceso de fin de vida**

Una vez superado el denominado punto de inflexión en la trayectoria de la enfermedad, que corresponde a la etapa de no retorno a estabilidad previa, donde se acentúa el deterioro progresivo, concentración de infecciones respiratorias, aumento de los síntomas y nula capacidad respiratoria, se concentra la necesidad de cuidados paliativos intensificados. Esta etapa de fin de vida requiere adaptación a modelos de seguimiento en domicilio idealmente 24/7, que puedan cubrir en todo horario manejo de síntomas, tales como disnea, dolor, síntomas digestivos, entre otros. Puede ser necesaria la incorporación de manejo progresivo con opiáceos en contexto de manejo analgésico y disnea, y en caso de síntomas refractarios la herramienta de sedación paliativa con benzodiacepinas. Se debe considerar la futilidad en la etapa final de vida de prolongar la alimentación, privilegiando confort e hidratación mínima de labios, prevenir lesiones por presión y buscar posiciones cómodas, y por sobretodo privilegiar respetar los deseos del paciente y familia. Se debe respetar la intimidad de ese momento y estar disponibles como equipos de salud, sin generar invasión. Intentar, si hay acuerdos, que la muerte ocurra en domicilio, o donde se decida, pero manteniendo un enfoque de respeto, privacidad y confort del paciente. Se debe tener evaluado previamente por trabajo social un cuidador o responsable de la familia designado, para realización de trámites funerarios, activación de beneficios sociales disponibles y continuidad del proceso de sepultación. Finalmente, es recomendable hacer seguimiento en el duelo, y hacer un cierre posterior en conjunto con el equipo tratante y familia.



## IX. COMENTARIOS FINALES

En el año 2010 se publica un artículo que analiza el cambio de paradigma en el manejo respiratorio propuesto en este texto, principalmente domiciliaria de pacientes con ENM en etapas avanzadas de la enfermedad con ELA, AME y DMD, que transitaban a SVNC, como opción a tratamientos paliativos sin intervención o a Ventilación mecánica prolongada por TQT<sup>26</sup>. Luego John Bach y cols., actualiza el 2021 los datos de 19 centros a lo largo del mundo, considerando 700 pacientes con DMD, de los cuales 385 se transforman en usuarios de SVNC, considerando sobre 20 horas al día de su uso<sup>27</sup>, respaldando el porqué y para que de los CRNI.

Con esta experiencia en un grupo numeroso de personas con DMD que transitan a la edad adulta, los cuidados respiratorios no invasivos (CRNI) representan una solución efectiva y eficiente, en atención a que la principal causa de morbilidad en ellos es la insuficiencia ventilatoria en etapas no ambulatorias, por debilidad primaria de los músculos de la bomba ventilatoria y tos ineficiente.

La combinación en la disminución de la función tusígena, de la capacidad inspiratoria y de la CV, condiciona microatelectasias y disminución de la distensibilidad toracopulmonar, donde el mayor determinante de la reducción de volúmenes pulmonares está dado por la disminución de la distensibilidad, más que por la reducción de fuerza muscular respiratoria medida a través de registro de presiones inspiratorias y espiratorias. La información disponible desde el año 2017 en series grandes de pacientes con DMD, muestra que al iniciar el reclutamiento de volumen pulmonar (RVP) en etapas no ambulatorias, luego de alcanzada la meseta de la CV, logra desplazar la pendiente máxima de declinación en 5 años. La información nacional con protocolos equivalentes en un centro de rehabilitación con seguimiento por 12 meses, es concordante<sup>34</sup>.

Si bien las mediciones de la fuerza de los músculos respiratorios (medidos como presiones máximas inspiratorias y espiratorias) permiten el seguimiento durante la evolución de la enfermedad, la relevancia para decidir las intervenciones terapéuticas y su impacto en DMD, está dada por la medición de la CV, los flujos de tos generados en reposo y a través de maniobras de RVP. Los estudios especializados del sueño, tienen un rol complementario, más aún frente a incertezas clínicas de la presencia de hipoventilación nocturna, siempre y cuando incluyan monitorización no invasiva del CO<sub>2</sub>.

Parece ser relevante que las deliberaciones de los pacientes y de sus cuidadores, cuando esto sea el caso, requiere que los sanitarios optimicen y actualicen sus habilidades y prácticas habituales, la disponibilidad de recursos en la red y en el hogar, así como la presencia de cuidadores informales entrenados en CRNI, como este documento explicita. El compromiso de los MBI no es indicación para una TQT, y en consecuencia ningún paciente con DMD, débil para respirar debe ser traqueostomizado.

La ventilación continua proporciona soporte vital con equipos híbridos de autogestión del aire inspirado, con baterías de litio de autonomía de 6 o más horas con apropiada adecuación del aire inspirado y peso para hacerlos transportables. Es por esto la designación de SVN y no de AVNI tradicional, que resulta insuficiente para el manejo de todo evento de agudización en pacientes con DMD con mayor dependencia.

Aspectos de costos hacen poco probable que en las casas esté disponible un respirador de respaldo secundario, y la posibilidad de entrega de equipos de tos mecánica está restringida, no sólo por aspectos de costos, sino también por un mercado con poca alternativa de equipamiento. La monitorización no invasiva básica debe ser un saturómetro de pulso, que están disponibles para la totalidad de los pacientes. Tener una bolsa de resucitación manual para estos fines, distinto al requerido para reanimación, con válvula unidireccional, corrugado corto e interfases apropiadas, permite la facilitación manual de la tos.

En caso de que el respirador no funcione correctamente, la respiración glosofaríngea, en pacientes entrenados, es notablemente efectiva y permite la autonomía al paciente. Se debe considerar el disponer de baterías de reemplazo o un generador para su uso durante un posible corte de energía, dado que las regulaciones en electrodependencia son laxas y débiles. El dispositivo de ventilación se debe conectar a la silla de ruedas del individuo para resguardar su movilidad y calidad de vida. Las alternativas de equipos que permitan la ventilación con pieza bucal son altamente deseables para pacientes con DMD y SVNC.

Las complicaciones que impactan la calidad de vida de las personas con DMD, produciendo morbilidad y muertes prematuras evitables, se deben a la debilidad muscular y umbrales de fatiga reducidos, frente a eventos como infecciones del tracto respiratorio superior (ITRS) con obstrucción de la vías aéreas por secreciones, atelectasias y neumonías; o relacionadas a procedimientos e intervenciones quirúrgicas, como artrodesis posterior por cifoescoliosis, cuando se entrega un manejo inapropiado de la bomba ventilatorio insuficiente, tanto en unidades de internación como en atención abierta y ambulatoria.

Los cuidados respiratorios deben ser estructurados según las distintas etapas de la enfermedad y pueden ser entregados sistemáticamente, desde que se establece la meseta de la CV. Implican costos bajos de producción y generan retornos financieros apropiados en comparación a la no intervención, o a la intervención con cuidados respiratorios invasivos (traqueostomías) para la ventilación mecánica prolongada<sup>48</sup>.

Como se ha señalado los umbrales de intervención tienen relación con la CV y su evolución en el tiempo. Es así, como una vez que se llegó a la meseta de la CV se produce la declinación funcional respiratoria, 5 a 10% de pérdida anual en la población no intervenida con reclutamiento activo de volumen pulmonares (RVP). Esta declinación es mayor en aquellos que pierden la marcha en forma más temprana y con valores más bajos de CV, siendo la pendiente máxima de declinación en aquellos con CV menor a 1.5 L. Los músculos inspiratorios debilitados,

## **Distrofia Muscular de Duchenne:**

Abordaje Respiratorio y Cuidados Paliativos como Estrategia de Cuidados Humanizados

---

condicionan insuficiencia ventilatoria bajo de 1 litro de CV, fijando requerimientos de SVN nocturna. Salvo, que a mayores valores, existan síntomas diurnos de hipoventilación nocturna, como somnolencia, pesadillas, humor depresivo, etc. Previamente, la disminución de la CV bajo 2 L, se asocia en etapas no ambulantes a la pérdida de la autonomía para llevarse la mano a la boca y con umbrales insuficientes de la tos, <300 L/min de pico flujo tosido (PFT), pero no a hipoventilación, aún cuando el riesgo de hipoventilar, aumenta con presiones inspiratorias en la boca (Pimax) menores de 60 cm H<sub>2</sub>O.

Sin embargo, en población intervenida con RVP, que mantienen la distensibilidad de la caja torácica, y que disminuyen la pendiente máxima de declinación de la CV, el requerimiento de SVN en la noche sucede después de los 18 años y luego después de los 19 - 22 años se requiere extender a SVNC, muchas de la veces con valores muy por debajo 1 litro de CV o < 30 - 20% del valor predicho.

El compromiso de los músculos bulbares inervados es más tardío y es el único que no tiene una ortesis de manejo, como el RVP, la facilitación de la tos para los músculos espiratorios y el SVN para los músculos inspiratorios. No obstante, el uso durante el día de SVN en programación de asistido controlado por volumen control (AC-VC) de 700 - 1500 ml, con PEEP/EPAP de 0 cm H<sub>2</sub>O, inspirando voluntariamente volúmenes variables y según demanda a través de una pieza bucal, 4 veces por minuto, es decir, entre espiración y espiración con intervalos de 15 segundos, les entrega un tiempo suficiente para su alimentación por boca, sin tener que recurrir a una gastrostomía.

Los procesos de preparación para la transferencia deben iniciarse en periodos de adolescencia temprana, favoreciendo el conocimiento (autoconocimiento), para las mejores deliberaciones posibles que generen sobrevida y calidad de vida con respeto a principios de justicia distributiva. Los cuidados paliativos universales deben ser considerados como una oferta disponible no sólo en los quiebres de la trayectoria de la enfermedad en etapas muy avanzadas o finales.

## **X. CONCEPTOS CLAVE Y RECOMENDACIONES**

Es necesario ampliar la base conceptual de los profesionales tratantes, para comprender que esencialmente ningún paciente con ENM de presentación infantojuvenil, como es la DMD, incluso aquellos con compromiso bulbar severo, necesitan una TQT para vivir.

- Es necesario comprender que muchos de estos pacientes en cuidados críticos, pueden ser extubados a SVN y AMT sin requerir TQT. Entendiendo que la causa de fallo del destete del ventilador, una vez que los pulmones están lo suficientemente sanos y que la SpO<sub>2</sub> permanece normal con aire ambiente, tanto en sus modalidades de soporte invasivo o no invasivo, ocurre por dos razones: fuerza muscular de la bomba respiratoria inadecuada para respirar (fallo ventilatorio), y/o incapacidad para eliminar las secreciones de las vías respiratorias (falta tusígena), asociada generalmente al deterioro de los MBI.
- Es necesario reconocer que muchos pacientes con TQT pueden ser decanulados para ser manejados con cuidados respiratorios no invasivos.
- Es necesario impulsar y fortalecer 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 que requieren asistencia ventilatoria prolongada.
- Es necesario impulsar el conocimiento práctico del SVN como la alternativa más eficaz para asegurar la CVRS, manteniendo la meta centrada en el cuidado individualizado y seguro en su hogar y con sus familias.
- Es necesario en pacientes con ENM y pulmones sanos (sin anomalías del intercambio gaseoso) entender que la oxigenoterapia no los beneficia y más aún puede empeorar su situación clínica, si no es entregada con SVN completo.
- Es necesario impulsar el conocimiento en estrategias complementarias al SVN, como es la tos asistida manual y mecánica, además de incentivar la educación continua de los profesionales de la salud, integrándolos en actividades modulares en los países latinoamericanos.

## XII. CASO CLÍNICO

### Distrofia Muscular de Duchenne Avanzada

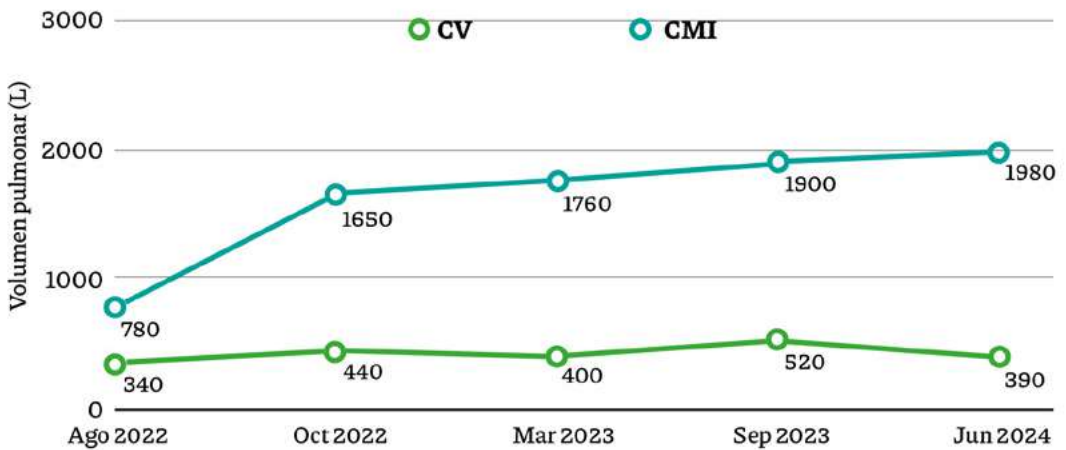
Diego es una persona con DMD que conocimos hace 3 años atrás. A solicitud de su madre por medio de la fundación Duchenne llegamos hasta su hogar. Al llegar nos encontramos con el típico abordaje que se le da en esta parte del mundo a las personas con problemas neuromusculares. Nos recibió la madre de Diego quien con los recursos ha tratado de darle la mejor vida posible a su hijo. Diego, quien tenía 25 años en aquel entonces y que nunca recibió ni terapia corticoidea ni se sometió a cirugía de corrección de su escoliosis, hacía vida en cama principalmente.

Él es un joven muy noble, que siempre te recibe con una sonrisa, a pesar que al momento de conocerlo no se encontraba bien de salud. Recibía administración de oxígeno 3 L/min por naricera, sin ventilación mecánica y con signos vitales poco auspiciosos. Su corazón latía más rápido de lo normal y su saturación de oxígeno a duras penas pasaba 87%.

Junto a él se encontraba con un compañero fiel (su ventilador mecánico no invasivo) el cual lo acompaña desde hace algunos años. Lamentablemente a raíz del abordaje tradicional y la desinformación, su ventilador estaba programado insuficientemente y solo lo utilizaba de noche. Sumado a esto, la interfaz utilizada no era la más óptima. Le provocó una herida por presión en el puente nasal. Lo que no solo inducía dolor intenso, sino también imposibilitaba usar el ventilador. A pesar de la condición en la que se encontraba, Diego seguía sonriendo, dándonos testimonio de esperanza. A pesar de la adversidad, una actitud positiva siempre trae buenas cosas.

Le realizamos una evaluación funcional respiratoria, queríamos objetivar su condición y así saber que es lo que debíamos hacer. Su capacidad vital (CV) era baja (390 ml), tan baja que apenas le daba autonomía ventilatoria para unas horas sin apoyo. Requería si o si de su ventilador. Su flujo de tos basal era disfuncional (120 L/min), tanto que no le permitía remover secreciones con un alto riesgo de que un simple resfriado pudiese convertirse en algo mortal. Sumado a esto, con la debilidad muscular respiratoria que presentaba, el uso de oxígeno sin ventilación puede llegar a ser mortal, narcosis hipercápnica inducida por oxígeno y muerte, sin asistencia para respirar.

**Figura A. Capacidad Vital y Capacidad Máxima de Insuflación.** En la figura se puede ver en azul el comportamiento de la CV durante el tiempo, la cual se mantiene estable desde su primera evaluación. En verde se observa la CMI, la cual comenzó a aumentar paulatinamente desde la incorporación de los ejercicios de RVP hechos por la madre de Diego. Este aumento es fundamental para poder generar flujos de tos funcionales.



Los cuidados respiratorios no invasivos son los pilares del tratamiento respiratorio en las enfermedades neuromusculares (ENM) estos incluyen al reclutamiento de volumen pulmonar (RVP), la facilitación de la tos manual o mecánica (TAM o AMT) y el soporte ventilatorio no invasivo (SVN). Estos le permiten a cualquier persona con ENM poder mantenerse con una adecuada función respiratoria y lejos de tubos de traqueostomías innecesarios. Diego necesitaba de todo esto con prontitud. Comenzamos con el RVP educando a él y a su mamá en cómo realizar el apilamiento de aire asistido, luego de mostrarles la capacidad máxima de insuflación (CMI) lograda al realizar esta maniobra (1650 ml), notablemente mejor a su CV basal. Este registro nos permitió reconocer que Diego era capaz de contener más de un litro extra de aire dentro de sus pulmones una vez que realizara este ejercicio. Luego medimos sus tos desde esta CMI (220 L/min), la que mejoraba, pero aun bajo los flujos de normalidad que aseguren la remoción de secreciones (270 l/min). Sin embargo, luego de realizar asistencia de su musculatura respiratoria sistemáticamente con RVP Diego fue capaz de generar flujos funcionales (280 L/min). Así fue que, su madre, la cuidadora principal comenzó a educarse en cómo hacer estas técnicas y se quedó con la tarea imperiosa de realizarlas a diario.

## **Distrofia Muscular de Duchenne:**

Abordaje Respiratorio y Cuidados Paliativos como Estrategia de Cuidados Humanizados

---

La tos funcional fue una parte de la solución, pero nos quedaba mejorar su ventilación. Cualquier persona con debilidad de la musculatura de la bomba ventilatoria necesita de al menos 15 cm H<sub>2</sub>O de diferencial de presión y prescindir de la presión positiva al final de la espiración (EPAP) para mantener una adecuada ventilación alveolar, darle descanso a sus músculos basalmente debilitados, con mayor confort para una ventilación continua, y no el típico 12/6 cm H<sub>2</sub>O que es solamente asistencia pero no soporte vital, siendo insuficiente y por lo demás molesto.

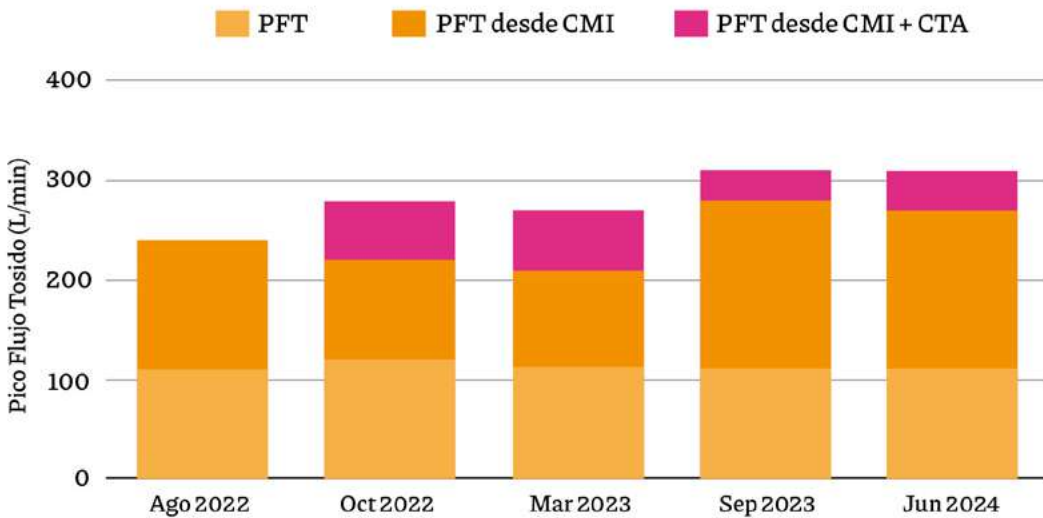
El tipo de interfaz tampoco da lo mismo, mantener la boca libre de ventilación permite hablar y comer a medida que te vuelves tan débil que necesitas del ventilador para respirar continuamente. Le sugerimos a la madre de Diego una interfaz nasal con almohadillas nasales que permitiese liberar la presión en el puente nasal que le provocó la herida. Nos fuimos de su hogar prometiendo volver y estar atentos a su salud, como de las dudas que pudiesen tener. No supimos de ellos en algunas semanas, pero luego la madre reportó mejoría de su condición, satisfacción por el trabajo realizado y fiel convicción de que todo iba mejorando.

En las siguientes visitas observamos que la condición de Diego mejoraba, aunque tenuemente, situación esperable en una condición de vida avanzada, con una CV que se mantuvo dentro de la meseta tardía identificada, pero sin empeorar, qué es lo habitual en la historia natural de la enfermedad. Lo mismo pasó con los flujos de tos basales. Eso nos hace saber que Diego requiere de soporte completo y ahí su madre es fundamental.

En las evaluaciones posteriores seriadas pudimos observar como la CMI y los flujos de tos iban en mejoría, posicionándose sobre los umbrales de funcionalidad, ASEGURANDO que un resfriado común y corriente no pondrá en riesgo la vida de nuestro amigo.

Los ejercicios recomendados mantendrán el pulmón de Diego abierto y distensible para permitirle respirar con más facilidad. La asistencia de la tos permitirá mantener una vía aérea permeable libre de secreciones y con saturaciones consideradas normales y el SVN suplirá a su musculatura respiratoria, para darle descanso al ventilarse y mantenerla preparada para soportar las desconexiones del soporte.

**Figura B. Flujos de tos en sus distintas variantes.** El flujo máximo de tos realizado por el paciente (PFT) se puede observar que se ha mantenido estable en el tiempo. Al medir el flujo máximo de tos desde CMI (PFT desde CMI) logra generar flujos de tos que han ido aumentando en el tiempo y que se acercan a flujos de tos funcionales. Al realizar la medición de PFT desde CMI con una compresión toracoabdominal (PFT desde CMI+ CTA) es posible potenciar los flujos de tos y llevarlos hasta flujos funcionales, capaces de remover secreciones. La última maniobra fue realizada íntegramente por la madre de Diego.



### ¿Que nos enseñó y que le agradecemos a Diego, su mamá y Fundación Duchenne Chile?

Educar, educar, educar es la solución a todos estos problemas. Si bien llegamos tarde para abordar a Diego y mostrarle a él y su familia cómo podía mantenerse de mejor forma, hoy en día la mamá de Diego (en Chile, en Latinoamérica y posiblemente en todo el mundo las madres cuidan), es una experta en la realización de las técnicas, nos llama cada vez menos (por lo que tiene autonomía y está en buena condición) y lo mejor de todo Diego con 27 años se mantiene feliz con la sonrisa luminosa que lo caracteriza. El y su madre han logrado estándares que ellos definieron de autoeficacia.

Con el agradecimiento de los autores a todas las personas con DMD que hemos conocido y conoceremos

Enero 2025



## XII. EPÍLOGO

### Decisiones Éticas más allá de las Decisiones Técnicas

La humanización de la atención en salud es el reconocimiento del otro como persona durante el acto del cuidado, considerando el respeto a la dignidad, los derechos inherentes a todo ser humano y el derecho a salud como elemento primordial en este relacionarse.

Es la aproximación empática del pleno reconocimiento del otro, mostrando el escenario completo de alternativas posibles, para el ejercicio pleno de la deliberación. Del punto de vista de los sistemas pagadores y la sociedad en su conjunto, en el caso de las personas con complejidad médica, necesidades especiales y dependencias tecnológicas, parece importante ofertar cuidados estandarizados, que teniendo costos razonables, incorporen las estrategias de cuidados respiratorios no invasivos independiente de la posibilidad del uso o no de nuevas tecnologías farmacológicas o de asistencias emergentes, como una oferta universal, que contribuya a mejores resultados clínicos, financieros, calidad de vida, carga del cuidador, justicia distributiva y retorno social. Una célula funciona por constantes biológicas, pero un sistema por variables éticosociales.

**Francisco Prado Atlagic**

Santiago de Chile, Diciembre 2024

## XI. REFERENCIAS

1. Falzarano MS, Scotton C, Passarelli C, Ferlini A. Duchenne Muscular Dystrophy: From Diagnosis to Therapy. *Molecules*. 2015 Oct 7;20(10):18168-84. doi: 10.3390/molecules201018168. PMID: 26457695; PMCID: PMC6332113.
2. Herrero MV, Manresa AL, Pronello D, Giménez. GC, Prado A. F, Salinas F. P, et al. Rehabilitación respiratoria para pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne en etapas de pérdida de la marcha. *Neumol Pediatr [Internet]*. 25 de marzo de 2021 [citado 23 de mayo de 2022]; 16(1):17-22. Disponible en: <https://www.neumologia-pediatria.cl/index.php/NP/article/view/231>.
3. Rideau Y, Jankowski LW, Grellet J. Respiratory function in the muscular dystrophies. *Muscle Nerve*. 1981 Mar-Apr;4(2):155-64. doi:10.1002/mus.880040213. PMID: 7207506.
4. Humbertclaude V, Hamroun D, Bezzou K, et al. Motor and respiratory heterogeneity in Duchenne patients: implication for clinical trials. *Eur J Paediatr Neurol*. 2012 Mar;16(2):149-60. doi: 10.1016/j.ejpn.2011.07.001. Epub 2011 Sep 15. PMID: 21920787.
5. Giménez G, Prado F, Huerta A, Bach JB. Función Pulmonar en Enfermedades Neuromusculares. *Neumol Pediatr [Internet]*. 2023 Dec 27 [cited 2024 May 1];18(4):97-101. Available from: <https://www.neumologia-pediatria.cl/index.php/NP/article/view/565>.
6. Phillips MF, Quinlivan RC, Edwards RH, Calverley PM. Changes in spirometry over time as a prognostic marker in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Am J Respir Crit Care Med*. 2001 Dec 15;164(12):2191-4. doi: 10.1164/ajrccm.164.12.2103052. PMID: 11751186.
7. Gomez-Merino E, Bach JR. Duchenne muscular dystrophy: prolongation of life by noninvasive ventilation and mechanically assisted coughing. *Am J Phys Med Rehabil*. 2002 Jun;81(6):411-5. doi: 10.1097/00002060-200206000-00003. PMID: 12023596.
8. Kohler M, Clarenbach CF, Böni L, Brack T, Russi EW, Bloch KE. Quality of life, physical disability, and respiratory impairment in Duchenne muscular dystrophy. *Am J Respir Crit Care Med*. 2005 Oct 15;172(8):1032-6. doi:10.1164/rccm.200503-322OC. Epub 2005 Jun 16. PMID: 15961695.
9. Huerta A, Valdebenito C, Madrid C, Concepción G, Herrero MV, Prado F. Abordaje respiratorio del paciente con enfermedad neuromuscular en la unidad de cuidado intensivo pediátrica. *Neumol Pediatr [Internet]*. 2022;17(4):139-44. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.51451/np.v17i4.517>

## **Distrofia Muscular de Duchenne:**

Abordaje Respiratorio y Cuidados Paliativos como Estrategia de Cuidados Humanizados

---

10. Bach JR, Huerta-Armijo A, Dorta-Díez de la Lastra J. Evidence That No One Needs a Tracheotomy for Only Being Too Weak to Breathe. *Glob J of Ped & Neonatol Car.* 4(5): 2024. GJPNC.MS.ID.000598. DOI: 10.33552/GJP- NC.2024.04.000598.
11. Chiou M, Bach JR, Jethani L, Gallagher MF. Active lung volume recruitment to preserve vital capacity in Duchenne muscular dystrophy. *J Rehabil Med.* 2017 Jan 19;49(1):49- 53. doi: 10.2340/16501977-2144. PMID: 27630091.
12. Sheers NL, O’Sullivan R, Howard ME, Berlowitz DJ. The role of lung volume recruitment therapy in neuromuscular disease: a narrative review. *Front Rehabil Sci.* 2023 Jul 26;4:1164628. doi: 10.3389/frsc.2023.1164628. PMID: 37565183; PMCID: PMC10410160.
13. McKim DA, Katz SL, Barrowman N, Ni A, LeBlanc C. Lung volume recruitment slows pulmonary function decline in Duchenne muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil.* 2012 Jul;93(7):1117-22. doi: 10.1016/j.apmr.2012.02.024. Epub 2012 Mar 12. PMID: 22421625.
14. Katz SL, Barrowman N, Monsour A, Su S, Hoey L, McKim D. Long-Term Effects of Lung Volume Recruitment on Maximal Inspiratory Capacity and Vital Capacity in Duchenne Muscular Dystrophy. *Ann Am Thorac Soc.* 2016 Feb;13(2):217-22. doi: 10.1513/AnnalSATS.201507-475BC. PMID: 26599476.
15. Molgat-Seon Y, Hannan LM, Dominelli PB, et al. Lung volume recruitment acutely increases respiratory system compliance in individuals with severe respiratory muscle weakness. *ERJ Open Res.* 2017 Mar 14;3(1):00135-2016. doi: 10.1183/23120541.00135-2016. PMID: 28326313; PMCID: PMC5349097.
16. Katz SL, Mah JK, McMillan HJ, et al. Routine lung volume recruitment in boys with Duchenne muscular dystrophy: a randomised clinical trial. *Thorax.* 2022 Aug;77(8):805-811. doi: 10.1136/thoraxjnl-2021-218196. Epub 2022 Mar 2. PMID: 35236763; PMCID: PMC9340020.
17. Bach JR, Mahajan K, Lipa B, Saporito L, Goncalves M, Komaroff E. Lung insufflation capacity in neuromuscular disease. *Am J Phys Med Rehabil.* 2008 Sep;87(9):720-5. doi: 10.1097/PHM.0b013e31817fb26f. PMID: 18716483.
18. Bach JR, Bianchi C, Vidigal-Lopes M, Turi S, Felisari G. Lung inflation by glossopharyngeal breathing and “air stacking” in Duchenne muscular dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil.* 2007 Apr;86(4):295-300. doi: 10.1097/PHM.0b013e318038d1ce. PMID: 17413542.

19. Kang SW, Bach JR. Maximum insufflation capacity: vital capacity and cough flows in neuromuscular disease. *Am J Phys Med Rehabil*. 2000 May- Jun;79(3):222-7. doi: 10.1097/00002060-200005000-00002. PMID: 10821306.
20. Bach JR, Goncalves MR. Compendium of interventions for the noninvasive management of ventilatory pump failure: for neuromuscular diseases, spinal cord injury, morbid obesity, and critical care neuromyopathies. 1st ed. New Jersey: Ventilamed. com; 2023:706.
21. Bach JR, Kang SW. Disorders of ventilation: weakness, stiffness, and mobilization. *Chest*. 2000 Feb;117(2):301-3. doi: 10.1378/chest.117.2.301. PMID: 10669664.
22. LoMauro A, Romei M, D'Angelo MG, Aliverti A. Determinants of cough efficiency in Duchenne muscular dystrophy. *Pediatr Pulmonol*. 2014 Apr;49(4):357-65. doi: 10.1002/ppul.22836. Epub 2013 Jul 14. PMID: 23852963.
23. Brito MF, Moreira GA, Pradella-Hallinan M, Tufik S. Air stacking and chest compression increase peak cough flow in patients with Duchenne muscular dystrophy. *J Bras Pneumol*. 2009 Oct;35(10):973-9. English, Portuguese. doi: 10.1590/s1806-37132009001000005. PMID: 19918629.
24. Sheers NL, Berlowitz DJ, Dirago RK, et al. Rapidly and slowly progressive neuromuscular disease: differences in pulmonary function, respiratory tract infections and response to lung volume recruitment therapy (LVR). *BMJ Open Respir Res*. 2022 Dec;9(1):e001241. doi: 10.1136/bmjresp-2022-001241. PMID: 36600411; PMCID: PMC9772639.
25. Bach JR, Martinez D. Duchenne muscular dystrophy: continuous noninvasive ventilatory support prolongs survival. *Respir Care*. 2011 Jun;56(6):744-50. doi: 10.4187/respcare.00831. Epub 2011 Feb 11. PMID: 21333078.
26. Bach JR, Gonçalves MR, Hon A, Ishikawa Y, De Vito EL, Prado F, Domínguez ME: Changing trends in the management of end-stage neuromuscular respiratory muscle failure. *Am J Phys Med Rehabil* 2013;92:267Y277.
27. Goncalves MR, Bach JR, Ishikawa Y, Saporito L, Winck JC. Continuous noninvasive ventilatory support outcomes for neuromuscular disease: a multicenter data collaboration.
28. Dorta-Díez de la Lastra, Huerta-Armijo A, Bach JR. Update on noninvasive management of ventilatory pump failure. *Acta científica medical sciences* 8.6. 2024:123-132.
29. Bach JR, Ishikawa Y, Nair A, Suyal P, Huerta-Armijo A, Dorta-Díez de la Lastra J, Saporito L. Duchenne Muscular Dystrophy: Continuous Ventilatory Support Without Hospitalization or Tracheostomies. 2025 (en prensa).

30. Bianchi C, Baiardi P. Cough peak flows: standard values for children and adolescents. *Am J Phys Med Rehabil*. 2008 Jun;87(6):461-7. doi: 10.1097/PHM. 0b013e318174e4c7. PMID: 18496248.
31. Bach JR, Mahajan K, Lipa B, Saporito L, Goncalves M, Komaroff E: Lung insufflation capacity in neuromuscular diseases. *Am J Phys Med Rehabil* 2008; 87:720–725.
32. Vivodtzev I, Delorme M, Lellouche F. Mechanical Insufflation-Exsufflation: When the “Art of Coughing” Becomes Science. *Chest*. 2024 Apr;165(4):764- 765. doi: 10.1016/j.chest.2023.11.029. PMID: 38599748.
33. Bach JR, Choi WA. Mechanical insufflation-exsufflation: the rest of the story. *Respiration*. 2023;11:1-4. <https://doi.org/10.1159/000529377>.
34. Alvarez W, Montero S, Lopez S, Huerta-Armijo A, Moraga A, Saavedra C, Solis F, Prado F. Reclutamiento de volumen pulmonar en pacientes con distrofia muscular de Duchenne en etapa no ambulatoria temprana. *Andes pediátr*. 2025; 96(1). (en prensa)
35. Bach J, Bravo L. Soporte respiratorio muscular para evitar el fallo respiratorio y la traqueotomía: ventilación no invasiva y técnicas de tos asistida. *Rev Amer Med Respir* 2013; 13(2):71-83.
36. Prado F, Huerta A, Yungue M, Cordero J. Manejo de las enfermedades neuromusculares en la unidad de cuidados intensivos pediátricos. En: Arias MP, Campos-Miño S, Fernandez-Sarmiento J, Fernandez A, editor(es). *Tratado de cuidados intensivos pediátricos*. Bogotá: Editorial Distribuna; 2024.
37. Huerta-Armijo A, Valdebenito C, Manresa A, Prado F. Extubación de pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1. Revisión Bibliográfica. *Arch Pediatr Urug* 2024; 95(2): e902 doi: 10.31134/AP.95.2.20
38. Chiou M, Bach JR, Saporito L, Albert O. Quantitation of oxygen-induced hypercapnia in respiratory pump failure. *Rev Port Pneumol*. 2016;22(5):262- 265.
39. Bach JR, Giménez GC, Chiou M. Mechanical in-exsufflation-expiratory flows as indication for tracheostomy tube decannulation: Case studies. *Am J Phys Med Rehabil* [Internet]. 2019;98(3):e18–20. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1097/phm.0000000000000999>
40. Bach JR, Sinqee DM, Saporito LR, Botticello AL. Efficacy of mechanical & insufflation-exsufflation in extubating unweanable subjects with restrictive pulmonary disorders. *Respir Care* 2015; 60:477–483.

41. Giménez GC, Müller-Thies M, Prado FJ, Bach JR. Proposed Decannulation Criteria for COVID-19 Patients. *Am J Phys Med Rehabil.* 2021 Aug 1;100(8):730- 732. doi: 10.1097/PHM.0000000000001788.
42. World Health Organization/WHO. Datos y cifras. [Internet]. [Consultado: 02/07/2022]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/palliative-care>
43. Himmelstein BP, Hilden JM, Boldt AM, Weissman D. Pediatric Palliative Care. *NEJM* [Internet]. 2004 [Consultado: 26/01/2020];350(17):1752–62. Disponible en: <https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMra030334>
44. Saad, F. A., Saad, J. F., Siciliano, G., Merlini, L., & Angelini, C. (2024). Duchenne Muscular Dystrophy Gene Therapy. *Current gene therapy*, 24(1), 17–28. <https://doi.org/10.2174/1566523223666221118160932>
45. Veerapandiyam, A., & Rao, V. K. (2022). Palliative care in Duchenne muscular dystrophy: Goals of care discussions and beyond. *Muscle & nerve*, 65(6), 627–629. <https://doi.org/10.1002/mus.27544>
46. Rosero, S., Weinstein, J., Seabury, J., Varma, A., Dilek, N., Zizzi, C., Coffey, M., Greco, B., Heatwole, J., Alexandrou, D., Guntrum, D., Ciafaloni, E., & Heatwole, C. (2024). Patient- and caregiver-reported impact of symptoms in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle & nerve*, 70(1), 120–129. <https://doi.org/10.1002/mus.28102>
47. Kim A, Park M, Shin HI. Pain characteristics among individuals with Duchenne muscular dystrophy according to their clinical stage. *BMC musculoskeletal disorders*, 2022 23(1), 536. <https://doi.org/10.1186/s12891-022-05504-5>
48. Bach JR, Tran J, Durante S. Cost and physician effort analysis of invasive vs noninvasive respiratory management of Duchenne muscular dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil* 2015;94:474–482. SYSTEMATIC REVIEW Systematic Review 119.





# DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

ABORDAJE RESPIRATORIO Y CUIDADOS PALIATIVOS COMO  
ESTRATEGIA DE CUIDADOS HUMANIZADOS

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es una condición que, con un soporte apropiado, permite la transición desde la edad infantojuvenil a la edad adulta. El gran paradigma de cambio ha sido el enfoque de los cuidados respiratorios no invasivos, la medicación cardioprotectora y otras recomendaciones en salud.

La humanización de la atención en salud es el reconocimiento del otro como persona durante el acto del cuidado, considerando el respeto a la dignidad y el derecho a salud como elemento primordial en este relacionarse, con una aproximación empática, mostrando el escenario completo de alternativas posibles, para el ejercicio pleno de la deliberación.

Del punto de vista de la sociedad en su conjunto, en el caso de las personas con complejidad médica, necesidades especiales y dependencias tecnológicas, como son los pacientes con DMD en etapas avanzadas de su enfermedad, parece importante ofertar cuidados estandarizados, que teniendo costos razonables, incorporen las estrategias de cuidados respiratorios no invasivos independiente de la posibilidad del uso o no de nuevas tecnologías farmacológicas o de asistencias emergentes, como una oferta universal, que contribuya a mejores resultados clínicos, financieros, calidad de vida, carga del cuidador, justicia distributiva y retorno social.

Es aquí, donde los temas que esta publicación aborda parecen altamente relevantes para evitar muertes prematuras y permitir sobrevida con calidad de vida.