



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



UNIVERSIDAD DE PAMPLONA

Facultad de salud

Departamento de Fisioterapia



TÍTULO DEL TRABAJO

**Abordaje Del Fisioterapeuta En El Tratamiento De La Distrofia Muscular De
Duchenne En La Infancia (Monografía de compilación)**

Presentado por:

Eduard Steven Ortiz Carvajal

Pamplona, Colombia

2021



SC-CER96940



“Formando líderes para la construcción de un nuevo país en paz”

Universidad de Pamplona
Pamplona - Norte de Santander - Colombia
Tels: (7) 5685303 - 5685304 - 5685305 - Fax: 5682750
www.unipamplona.edu.co



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



UNIVERSIDAD DE PAMPLONA

Facultad de salud

Departamento de Fisioterapia



TÍTULO DEL TRABAJO

**Abordaje Del Fisioterapeuta En El Tratamiento De La Distrofia Muscular De
Duchenne En La Infancia**

Presentado por:

Eduard Steven Ortiz Carvajal

Docente asesor:

Nelcy Yohanna Gauta Portilla

Pamplona, Colombia

2021



SC-CER96940



“Formando líderes para la construcción de un nuevo país en paz”

Universidad de Pamplona
Pamplona - Norte de Santander - Colombia
Tels: (7) 5685303 - 5685304 - 5685305 - Fax: 5682750
www.unipamplona.edu.co



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Agradecimientos

En primer lugar, agradezco a Dios por haberme permitido lograr la culminación de mi trabajo de grado, a la gran comunidad universitaria tanto en el área de enseñanza teórico-practico, por el apoyo de profesores que con su conocimiento y experiencia reforzaron lo aprendido, que fueron parte inminente del desarrollo y aprendizaje que adquiriré para lograr mis propósitos. así mismo, retribuyo mi gratitud con todo el personal del área administrativa que hicieron parte en mi asistencia en la universidad de pamplona.

Especialmente doy gracias considerablemente a mi honorable docente Nelcy Yohanna Gauta Portilla, por apoyarme y guiarme en la elaboración de este trabajo de grado. Por último, quiero resaltar el gran apoyo de mi familia, quienes han sido parte fundamental para el logro de mi meta, por el apoyo emocional y económico que me han brindado en el transcurso de mi desarrollo profesional.



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Dedicatoria

Le dedico este trabajo en primer lugar a Dios, que siempre me ha acompañado en todo momento de mi vida, que me ha ayudado a terminar satisfactoriamente este trabajo de grado, de esta manera principalmente a él, con gran humildad le quiero dedicar este momento tan importante que es un logro de mi vida profesional.

Seguido a ello a mi madre que me ha brindado apoyo incondicional siendo un pilar importante en este proceso de formación, por todos los años de esfuerzo y sacrificio dedicados con la finalidad de educarme y formarme como profesional.

A mi padre que desde el cielo debe estar orgulloso del esfuerzo que realizo para cumplir mis metas y superarme cada día más para ser una gran persona y un excelente profesional.



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Tabla de contenido

Resumen.....	8
Abstract.....	10
1. Introducción	12
2. Planteamiento del Problema	15
3. Capítulo II: Aspectos Generales	17
3.1 Alcance del estudio	17
3.1.1 Objetivos.....	17
3.1.2 Objetivo primario	17
3.1.3 Objetivo secundario.....	17
3.2 Pregunta De Investigación.....	17
4. Justificación	18
5. Antecedentes	20
6. Capítulo II: Marco Teórico.....	22
6.1 Historia.....	22
6.2 Distrofinopatias	23
6.3 Distrofina.....	24
6.4 Complejo distrofina-glucopeína.....	25
6.5 Distrofia Muscular	26
6.6 Distrofia Muscular De Duchenne (DMD)	28
6.6.1 Fisiopatología.	29
6.6.2 Patogenia.	31
6.6.3 Características Clínicas.....	32
6.6.3.1 Debilidad en cinturas escapular y pélvica.	34
6.6.3.2 Debilidad escápulo-peroneal.	35



SC-CER96940



“Formando líderes para la construcción de un nuevo país en paz”

Universidad de Pamplona
Pamplona - Norte de Santander - Colombia
Tels: (7) 5685303 - 5685304 - 5685305 - Fax: 5682750
www.unipamplona.edu.co



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



6.6.3.3 Debilidad distal.	35
6.6.3.4 Oculofaríngeo.	35
6.6.3.5 Compromiso respiratorio temprano.	36
6.6.3.6 Compromiso axial.	36
6.6.4 Signos y Síntomas.	36
6.6.5 Diagnostico.	37
6.6.6 Tratamiento.	38
6.6.6.1 Estiramientos.	39
6.6.6.2 Reeducción postural.	40
6.6.6.3 Reeducción postural global (RPG).	40
6.6.6.4 Terapia Acuática (TA).	41
6.6.6.4.1 Presión hidrostática (PH).	42
6.6.6.4.2 Densidad relativa (DR).	42
6.6.6.4.3 Empuje hidrostático.....	43
6.6.6.4.4 Efectos metacéntricos.	43
6.6.6.4.5 Concepto de peso aparente.....	43
6.6.6.4.6 Refracción.....	43
6.6.6.4.7 Propiedades térmicas.	44
6.6.6.4.8 Ola de estrave y estela.....	44
6.6.6.5 Método Halliwick (MH)	45
6.6.6.6 Terapia Respiratoria	49
6.6.6.6.1 Espiración forzada.	50
6.6.6.6.2 Tos dirigida.....	50
6.6.6.6.3 Respiración con labios fruncidos.	51
6.6.6.6.4 Drenaje autógeno (DA).	51
6.6.6.6.5 La espiración lenta total a glotis abierta en laterización (ELTGOL).	52



SC-CER96940



“Formando líderes para la construcción de un nuevo país en paz”

Universidad de Pamplona
Pamplona - Norte de Santander - Colombia
Tels: (7) 5685303 - 5685304 - 5685305 - Fax: 5682750
www.unipamplona.edu.co



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



7. Marco Legal.....	53
7.1 Ley 1392 De 2010.....	53
7.2 Ley Estatutaria 1618 De 2013	53
7.3 Ley 1752 de 2015	54
7.4 Decreto 1421 De 2017	55
7.5 Ley 1346 De 2009.....	57
7.5.1 Artículo 1.....	57
7.5.2 Artículo 2.....	57
8. Metodología	59
9. Revisión Teórica y Documental	60
10. Capítulo II Análisis Técnico-Científico.....	65
11. Conclusiones	67
12. Referencias.....	68



SC-CER96940



“Formando líderes para la construcción de un nuevo país en paz”

Universidad de Pamplona
Pamplona - Norte de Santander - Colombia
Tels: (7) 5685303 - 5685304 - 5685305 - Fax: 5682750
www.unipamplona.edu.co



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Resumen

La distrofia muscular de Duchenne es un trastorno provocado por una mutación que es la causante de la ausencia de la proteína muscular (distrofina), La distrofina es una proteína estructural que ayuda al anclaje de un complejo multiprotéico en la membrana celular denominado DGC (dystrophinglycoprotein complex), se encuentra principalmente en el músculo esquelético y su función principal es unir el citoesqueleto con la matriz extracelular para mantener la integridad de la membrana muscular. Es una enfermedad neuromuscular hereditaria de carácter recesivo que va ligada al cromosoma X, suele caracterizarse por cursar con la debilidad progresiva como resultado de una degeneración muscular, iniciando en los miembros inferiores, la pelvis y posteriormente abarca todo el cuerpo. (Burgos,2014). La historia natural de la enfermedad consta de una fase preclínica, durante la cual se puede apreciar un leve retraso en las funciones motoras; una fase de estado, en la que se evidencia el déficit muscular, la hipertrofia en los gemelos y signo de Gowers positivo; una fase final, en la que la atrofia muscular es generalizada y la afectación de la musculatura respiratoria suele llevar a la muerte en la segunda década de la vida (Gamiz,2020).

En la actualidad la distrofia muscular de Duchenne no cuenta con un tratamiento curativo; sin embargo, existen tratamientos paliativos debido a la importancia de abordarla desde un punto de vista preventivo, por medio de la secuenciación del gen de la distrofina, tanto en madres portadoras asintomáticas como en niños. Una vez que inician las manifestaciones de la enfermedad existen diversas opciones de tratamientos como la farmacología, la cirugía y especialmente la fisioterapia, cuyo papel es esencial en agudizar los signos y síntomas, como la

"Formando líderes para la construcción de un nuevo país en paz"



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



disminución de los rangos articulares, la pérdida de fuerza muscular, el desarrollo de escoliosis, aparición de contracturas y retracciones musculares (Rodríguez,2019).

El tratamiento fisioterapéutico en la distrofia muscular de Duchenne depende de los síntomas presentados por el niño, basado en un conjunto de medidas protocolizadas cuyo objetivo es mejorar la funcionalidad y la calidad de vida de los pacientes, retrasar y tratar las complicaciones y prolongar la supervivencia. De tal manera es de vital importancia establecer unas directrices claras que permitan tanto la detección temprana de la enfermedad como su adecuado seguimiento.

Con la necesidad de identificar el abordaje del fisioterapeuta en el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne en el infante, se realizó una búsqueda exhaustiva en las diferentes bases de datos como pubmed, PEDro , Scielo, Elsevier, Cochrane, Science direct, scopus. por medio de las siguientes palabras claves: distrofia muscular, distrofia muscular de Duchenne, fisioterapia e infancia; los criterios de inclusión a tener en cuenta son: artículos menores de 5 años de publicación, artículos que involucren información sobre la distrofia muscular de Duchenne, Artículos en revistas científicas, artículos de idioma español, inglés y portugués ; en los criterios de exclusión a tener en cuenta fueron artículos mayores de 5 años de publicación, artículos que no contengan información sobre la distrofia muscular de Duchenne, Documentos con estructura de opinión, tesis, textos incompletos y monografías.

Palabras claves: distrofia muscular, distrofia muscular de Duchenne, fisioterapia. Infante



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Abstract

Duchenne muscular dystrophy is a disorder caused by a mutation that is responsible for the absence of muscle protein (dystrophin), affecting approximately 1 in 3500 live births. It is a recessive hereditary neuromuscular disease that is linked to the X chromosome, it is usually characterized by progressive weakness as a result of muscle degeneration, beginning in the lower limbs, the pelvis and later covering the entire body. (Burgos, 2014). The natural history of the disease consists of a preclinical phase, during which a slight delay in motor functions can be seen; a state phase, in which muscle deficit, hypertrophy in the twins and a positive Gowers sign are evident; a final phase, in which the muscular atrophy is generalized and the affectation of the respiratory muscles usually leads to death in the second decade of life (Gamiz, 2020).

At present, Duchenne muscular dystrophy does not have a curative treatment; However, there are palliative treatments due to the importance of approaching it from a preventive point of view, through the sequencing of the dystrophin gene, both in asymptomatic carrier mothers and in children. Once the manifestations of the disease begin, there are various treatment options such as pharmacology, surgery and especially physiotherapy, whose role is essential in exacerbating the signs and symptoms, such as the decrease in joint ranges, the loss of muscle strength, the development of scoliosis, the appearance of contractures and muscle retractions (Rodriguez, 2019).



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Physiotherapeutic treatment in Duchenne muscular dystrophy depends on the symptoms presented by the child, based on a set of protocolized measures whose objective is to improve the functionality and quality of life of patients, delay and treat complications and prolong survival. In this way, it is vitally important to establish clear guidelines that allow both early detection of the disease and its adequate monitoring.

With the need to identify the importance of the physiotherapist in the treatment of Duchenne muscular dystrophy in infants, an exhaustive search was carried out in the different databases such as pubmed, PEDro, Scielo, Elsevier, Cochrane, Science direct, scopus; using the following keywords: Duchenne muscular dystrophy, physical therapy, childhood; The inclusion criteria to take into account are: articles under 5 years of publication, articles that include information on Duchenne muscular dystrophy. Articles in scientific journals, Spanish and English language articles; The exclusion criteria to be taken into account were articles older than 5 years of publication, articles that do not contain information on Duchenne muscular dystrophy, documents with an opinion structure, theses, incomplete texts and monographs.

Keywords: muscular dystrophy, Duchenne muscular dystrophy, physical therapy, childhood



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



1. Introducción

En la actualidad se ha demostrado que la fisioterapia tiene un papel importante en la rehabilitación de la distrofia muscular de Duchenne, previniendo la degeneración progresiva de la enfermedad. La literatura refiere que la fisioterapia desde el manejo de la terapia física y terapia respiratoria son importantes para mejorar la calidad de vida del paciente y disminuir el componente sintomático que presentan los niños. (Rodríguez,2019)

La distrofia muscular de Duchenne es un trastorno provocado por una mutación que es la causante de la ausencia de la proteína muscular (distrofina), afecta aproximadamente a 1 de cada 3500 niños nacidos vivos. Es una enfermedad neuromuscular hereditaria de carácter recesivo que va ligada al cromosoma X, suele caracterizarse por cursar con la debilidad progresiva como resultado de una degeneración muscular, iniciando en los miembros inferiores, la pelvis y posteriormente abarca todo el cuerpo. (Burgos,2014). La historia natural de la enfermedad consta de una fase preclínica, durante la cual se puede apreciar un leve retraso en las funciones motoras; una fase de estado, en la que se evidencia el déficit muscular, la hipertrofia en los gemelos y signo de Gowers positivo; una fase final, en la que la atrofia muscular es generalizada y la afectación de la musculatura respiratoria suele llevar a la muerte en la segunda década de la vida (Gamiz,2020).

En la actualidad la distrofia muscular de Duchenne no cuenta con un tratamiento curativo; sin embargo, existen tratamientos paliativos debido a la importancia de abordarla desde un punto de vista preventivo, por medio de la secuenciación del gen de la distrofina, tanto en madres



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



portadoras asintomáticas como en niños. Una vez que inician las manifestaciones de la enfermedad existen diversas opciones de tratamientos como la farmacología, la cirugía y especialmente la fisioterapia, cuyo papel es esencial en agudizar los signos y síntomas, como la disminución de los rangos articulares, la pérdida de fuerza muscular, el desarrollo de escoliosis, aparición de contracturas y retracciones musculares (Rodríguez,2019).

Para este trabajo se realizara una búsqueda exhaustiva en las diferentes bases de datos como pubmed, PEDro LILACS, Scielo, Elsevier, Cochrane, Medline, scopus, springer link; por medio de las siguientes palabras claves: distrofia muscular de Duchenne, fisioterapia ,infancia; los criterios de inclusión a tener en cuenta son: artículos menores de 5 años de publicación, artículos que involucren información sobre la distrofia muscular de Duchenne . Artículos en revistas científicas, artículos de idioma español e inglés; en los criterios de exclusión a tener en cuenta fueron artículos mayores de 5 años de publicación, artículos que no contengan información sobre la distrofia muscular de Duchenne, Documentos con estructura de opinión, tesis, textos incompletos y monografías.

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad que altera el sistema neuromuscular, siendo hereditaria y con deterioro progresivo. Según los estudios esta distrofinopatía es la más frecuente a nivel mundial afectando 1 de cada 3500 varones nacidos vivos. En cuanto a las manifestaciones clínicas se encuentra el retraso del desarrollo motor y la disminución del tono muscular (hipotonía). En la (DMD) sus síntomas inician desde los 2 a 5 años, hasta una muerte temprana entre los 20 a 30 años de edad. Cabe resalta que también existen otros síntomas como el debilitamiento muscular, hipertrofia de gemelos y Signo de



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Gowers. Esta enfermedad hasta el día de hoy no tiene un tratamiento que la cure, pero si existen tratamientos que retrasen el desarrollo de la sintomatología.

La distrofia muscular de Duchenne a nivel genético existe por una mutación que conducen a la ausencia o por defecto de la proteína distrofina siendo codificada por el gen DMD y es la más grande del genoma humano uniéndose a la membrana del músculo y ayuda a mantener la estructura de las células musculares, Sin distrofina, los músculos no pueden funcionar correctamente, sufren un daño progresivo y finalmente mueren. lo que resulta en la degeneración progresiva de los músculos, conduciendo a la pérdida de la capacidad de caminar de forma independiente a la edad de 13 años. La expresión fenotípica variable se relaciona principalmente con el tipo de mutación y afecta la producción de la distrofina. Formas alélicas más moderadas de la enfermedad también existen, incluyendo la distrofia muscular intermedia y la distrofia muscular de Becker, que causan la pérdida de la deambulación hacia los 13-16 años o mayores de 16 años, respectivamente. Con el uso de corticoesteroides se prolonga la capacidad de caminar, retrasando el curso de la enfermedad.



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



2. Planteamiento del Problema

Debido a su incidencia a nivel mundial la OMS refiere que distrofia muscular de Duchenne es considerada como una enfermedad rara. Afectando a 1 entre 3.000-6.000 nacidos vivos hombres, ya que tiene un patrón de herencia ligado al cromosoma x, generalmente es diagnosticada alrededor de los 5 años, con la pérdida de la marcha, una dependencia total a la silla de ruedas desde los 12 años y muchos llegan a morir a los 20 años por insuficiencias respiratorias y cardíacas. (Quesada,2019)

Según Duchenne parent Project España (DPPE) la distrofia muscular de Duchenne (DMD) es la distrofia más común que se diagnostica durante la infancia presentando problemas médicos graves. Es un desorden muscular progresivo que causa la pérdida de la funcionalidad y los afectados llegan a perder totalmente su independencia, lo que puede llegar a limitar significativamente sus años de vida, ya que su expectativa de vida promedio es alrededor de los 30 años.

Actualmente no hay tratamientos eficaces a largo plazo disponibles para la distrofia muscular de Duchenne, por esto encontramos que los pacientes generalmente mueren de fallo muscular respiratorio o cardíaco; por este motivo la distrofia muscular de Duchenne, siendo una enfermedad crónica, incapacitante y progresiva, necesita realizar un diagnóstico lo más temprano posible, para garantizar una intervención precoz, dirigida a la rehabilitación, el tratamiento ortopédico, la terapia respiratoria, cardíaca y la prevención de complicaciones propias de la



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



enfermedad, para así lograr una mejora de la calidad de vida y un buen pronóstico de los pacientes. (Morales, 2021)

De igual forma no existe tratamiento conocido que detenga o invierta el proceso distrófico, debido a que todas las formas de distrofia muscular son genéticas y no hay manera de prevenirse. Los ensayos clínicos de varias estrategias experimentales prometedoras, que están actualmente en curso refieren la dificultad de mantener al paciente independiente durante el mayor tiempo posible, y se hace difícil evitar las complicaciones resultantes de la debilidad, la movilidad disminuida, las dificultades cardíacas y respiratorias debido al escaso trabajo multidisciplinar de profesionales de la salud. (Rodríguez, 2019)

Por tales motivos es importante tener en cuenta que las manifestaciones en todos los pacientes son diferentes y necesitaran una atención individualizada, debido a que el tratamiento en la distrofia muscular de Duchenne es casi nulo y hasta el momento no hay una cura definitiva, es necesario una atención medica realizada con una vinculación o coordinación necesaria por profesionales idoneos de diversas especialidades, para abordar las necesidades de los pacientes (Chaustre.2011).



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



3. Capítulo II: Aspectos Generales

3.1 Alcance del estudio

Demostrar la necesidad e importancia de la fisioterapia en el tratamiento y manejo multidisciplinar de la distrofia muscular en el infante como pilar importante en la rehabilitación necesaria de estos pacientes.

3.1.1 Objetivos

3.1.2 Objetivo primario

Identificar el abordaje del fisioterapeuta en el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne en el infante.

3.1.3 Objetivo secundario

Identificar mediante la revisión teórica y documental de la literatura disponible, artículos científicos enfocados en el abordaje del fisioterapeuta en el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne en el infante.

3.2 Pregunta De Investigación

¿Cuál es el abordaje del fisioterapeuta en el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne en el infante?



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



4. Justificación

Si bien se ha explicado la necesidad de un tratamiento adecuado, es esencial realizar un manejo multidisciplinario de la enfermedad, incluyendo a neurólogos, genetistas, nutricionistas, fisioterapeutas, pediatras, terapeutas ocupacionales, ortopedistas, psicólogos o psicoterapeutas, endocrinólogos, cardiólogos, oftalmólogos, entre otros, según la severidad del caso. (Barros, 2020).

Es necesario un tratamiento con corticoesteroides (prednisolona, prednisona o deflazacort). Los corticoesteroides deben empezar a administrarse cuando el retraso del desarrollo motor del niño comienza a notarse, normalmente entre los 5 a 7 años de edad, la cirugía puede estar indicada para corregir la escoliosis. La presión positiva de dos niveles (BIPAP) nocturna permite mejorar la insuficiencia respiratoria restrictiva. (Beatriz, 2020)

A necesidad de un tratamiento eficaz, la fisioterapia en la distrofia muscular de Duchenne puede facilitar el abordaje de los síntomas presentados por el niño, basado en un conjunto de medidas protocolizadas cuyos objetivos vayan dirigidos a mejorar la funcionalidad y la calidad de vida de los pacientes, retardando y tratando las complicaciones para así prolongar la supervivencia. De tal manera es de vital importancia establecer unas directrices claras que permitan tanto la detección temprana de la enfermedad como su adecuado seguimiento. (Osorio, 2018)



"Formando líderes para la construcción de un nuevo país en paz"

Universidad de Pamplona
Pamplona - Norte de Santander - Colombia
Tels: (7) 5685303 - 5685304 - 5685305 - Fax: 5682750
www.unipamplona.edu.co



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Reconociendo que de un buen tratamiento dependerá el desarrollo de futuras complicaciones, que podrían llegar a limitar la funcionalidad de los pacientes, se encuentra como gran alternativa el trabajo de la fisioterapia en una etapa temprana, lo cual significara, la capacidad de utilizar diversas técnicas de manera gradual, para lograr mantener los músculos flexibles y elásticos, prevenir o minimizar la rigidez en las articulaciones y así brindar una mejor calidad de vida a los niños(Rodriguez,2019).

Por esta razón, es necesario realizar una investigación que demuestre como es el abordaje del fisioterapeuta en el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne en el infante desde sus diferentes áreas, tanto a nivel ortopédico y respiratorio, mitigando los síntomas como la perdida de la fuerza muscular, perdida del rango articular y daños en el sistema respiratorio que lo puedan llevar a una muerte prematura y por ende se realizara una monografía de compilación por medio de recolección de información de la literatura necesaria en las diferentes bases de datos.



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



5. Antecedentes

En la actualidad se ha demostrado que la fisioterapia tiene un papel importante en la rehabilitación de la distrofia muscular de Duchenne, previniendo la degeneración progresiva de la enfermedad. la literatura refiere que la fisioterapia desde el manejo de terapia física y terapia respiratoria son importantes para mejorar la calidad de vida del paciente y disminuir el componente sintomático que presentan los niños.

En un estudio realizado en la Universidad Bezmialem Vakıf, en Estambul, Turquía, Se comparó los efectos de la fisioterapia por medio del entrenamiento de ejercicio sobre la función, la fuerza, la resistencia y la deambulacion de las extremidades superiores, en pacientes con distrofia muscular de Duchenne (DMD) en estadio temprano. se trabajaron dos grupos cada uno compuesto de 12 niños, el grupo de estudio realizó ejercicios con un ergómetro de brazo, mientras que el grupo control se sometió a ejercicios de fortalecimiento (ROM) durante 8 semanas. Se logró demostrar que el entrenamiento de las extremidades superiores con ergómetro es más eficaz para preservar y mejorar el nivel funcional de los pacientes con DMD en comparación con los ejercicios de ROM que mejoraron la fuerza de agarre y la resistencia. (ALEMDAROĞLU,2013).

Asimismo, un estudio desarrollado por la sociedad americana de neurorrehabilitación en E.E.U.U, asignó un grupo de intervención o de control a los niños ambulatorios y recientemente dependientes de sillas de ruedas con DMD. El grupo de intervención recibió entrenamiento asistido en bicicleta de piernas y brazos durante 24 semanas. El grupo de control recibió el



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



mismo entrenamiento después de un período de espera de 24 semanas. Los resultados primarios del estudio fueron la medición de la función motora (MFM) y la prueba de ciclismo asistida de 6 minutos (A6MCT). Se pudo demostrar la efectividad del entrenamiento asistido en bicicleta de piernas y brazos para niños ambulatorios en sillas de ruedas, logrando disminuir el deterioro por desuso (Jansen& cols, 2013)

Por otra parte, se realizó un estudio de caso en la universidad cristiana de Bolivia donde se aplicó un plan de tratamiento fisioterapéutico a un paciente masculino de 21 años de edad, que consistía en realizar una sesión de 1 hora, día por medio, con Movilizaciones (articulaciones de miembros inferiores y superiores), Estiramientos manuales, Estiramientos con bolsas de arena y Terapia respiratoria; por medio de una valoración antes y después de la intervención se logró demostrar que el tratamiento fisioterapéutico en paciente con Distrofia Muscular de Duchenne, disminuye el progreso de la enfermedad, al minimizar el desarrollo de las contracturas y deformidades, brindándole una mejor calidad de vida al paciente (Escobar,2009).



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



6. Capítulo II: Marco Teórico

6.1 Historia

En 1891 no se conocía la diferencia entre la miopatía primaria y secundaria, aunque Partridge y Aran (1830) ya empezaban a comentar sobre la enfermedad. Meryon describió algunos casos debido a que realizó la autopsia en varias familias describiendo en uno de los casos que la medula espinal y los nervios se encontraban en muy buen estado, pero observó que los músculos tenían una degeneración considerable. Duchenne en el año de 1855 vio por primera vez una atrofia muscular progresiva simple de la niñez, considerándola como una forma juvenil de atrofia medular progresiva, ya en 1861 se describe la paraplejía hipertrófica de la infancia, distrofia que hoy lleva su nombre.

Del mismo modo C'ohnheim y Eulenberg en 1866 entregan un reporte sobre la parálisis hipertrófica lo cual encontraron una ausencia de patología en el sistema nervioso central y la presencia de tejido adiposo en los músculos, que consideraban como material degenerado dentro de los tubos de sarcolema; los mismos hallazgos fueron confirmados por biopsia muscular en 1865 por Griesinger, procedimiento criticado en aquella época. En ese mismo año comenzó Duchenne el estudio por biopsia de sus casos y en 1868 publicó una memoria en donde hacía notar el aumento del tejido conjuntivo y graso en los músculos afectados y la conservación de la estriación muscular, creyendo entonces que la causa era una enfermedad del tejido intersticial del músculo y en 1876 Leyden hizo notar la similitud entre todas las formas de atrofas musculares progresivas familiares y en 1879 Gowers llamó la atención sobre la existencia de casos en las



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



mismas familias con atrofia sola o con atrofia e hipertrofia musculares, asociadas en proporciones variables.

En el año de 1896 Hoffman hablo sobre la distrofia miotónica, describiéndola como una atrofia que se da en la cara, antebrazo y musculo esternocleidomastoideo. Además de lo anterior presento la atrofia testicular con reducción de la potencia, calvicie y acrocianosis como parte del cuadro sistémico. Curschmann establecido la diferencia entre la distrofia miotónica y la miotonia congénita o enfermedad de Thomsen tanto en el aspecto clínico como a nivel genético. Así Green Field da una descripción completa de la histopatología muscular.

6.2 Distrofinopatias

En la distrofia muscular de Duchenne (DMD) y a distrofia muscular de Becker (DMB) son clasificadas como distrofinopatias, debido a que ellas causan la perdida parcial o total en la proteína llamada distrofina. El marco diferencial clínico de la DMD y DMB es como actúa la distrofina en cada una de ellas. En la DMB en el marco de lectura del gen permanece conservada, a diferencia de la DMD donde se encuentra totalmente modificada. El gen codificador de la distrofina se encuentra en la posición 21 del brazo corto del cromosoma x (Xp21) Siendo estas alteraciones las mutaciones más comunes, encontrándose un porcentaje entre el 60-70 % en la DMD y en la DMB en un 80-85% de los casos.

En los últimos estudios se dice que un 33% de los casos se producen por nuevas mutaciones Conocidas como (mutaciones de Novo) alterando el gen de la distrofina. Ya que el gen de la distrofina se encuentra en el cromosoma x, comúnmente afectan a los varones, sin embargo un 5



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



a 10 % de las mujeres que portan este gen pueden llegar a presentar un grado de debilidad muscular manifestándose en la infancia o incluso en la vida adulta. (Silva, 2005)

En consecuencia, el músculo en pacientes con distrofia muscular o distrofinopatías presenta una variante en el tamaño de la fibra, núcleos internos en las fibras, fibras regenerativas, necrosis, invasión de macrófagos, células T y mastocitos en zonas necróticas, hay un mayor predominio de las fibras tipo 1 y finalmente sustitución del tejido graso y conectivo. En cuanto a la gravedad clínica de la distrofia no se puede juzgar en base a su histología, ya que no es posible distinguir una biopsia de DMD o DMB. Este déficit de distrofina en los músculos provoca un rompimiento de la membrana muscular, produciendo una pérdida de enzimas muscular, entre la más común se encuentra la creatinina quinasa (CK), y esta se encuentra hasta 100 veces más elevada de lo normal. (Chaustre, 2011).

6.3 Distrofina

La distrofina es una proteína del citoesqueleto, encontrándose en la membrana de las células musculares. Es el encargado de conectar el citoesqueleto intracelular con la matriz extracelular y esta hace parte del complejo multimerico distrofina glicoproteína (DGC). Este complejo se caracteriza por su compuesto de proteínas de membrana la cual incluyen sarcoglicanos, sarcospanos, distroglicanos, distrobrevinas y sintrofinas. En el dominio N-terminal de la distrofina se une a la actina filamentosa del todo el citoesqueleto; Para completar el complejo de la matriz intracelular la proteína a-distroglicano uniéndose a la laminina basal. Las distrobrevinas



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



y sintrofinas estas son proteínas citoplasmáticas que están unidas a la distrofina por el dominio C-terminal. (Chaustre, 2011).

Por lo tanto, la distrobrevina y la sintrofina tienen una interacción constante, además la proteína sintrofina también se une al óxido nítrico sintasa. La función principal de esta unión es la de estabilizar toda la membrana durante todo el proceso de contracción muscular con el fin de prevenir el daño que puede hacer las contracciones repetidas. También, ayuda a regular la adhesión celular y la transducción de la fuerza mecánica. Las mutaciones en el gen de la distrofina pueden llegar a provocar la desestabilización del complejo DGC produciendo un daño a nivel del sarcolema cada vez que se realiza una contracción muscular. (Chaustre, 2011)

6.4 Complejo distrofina-glicoproteína

La molécula grande distrofina (peso molecular 427 000 Da) forma un cilindro que conecta los filamentos de actina delgados con la proteína transmembrana distroglicano β en el sarcolema mediante proteínas más pequeñas en el citoplasma. El distroglicano β se conecta con la merosina (merosina se refiere a las lamininas que contienen la subunidad $\alpha 2$ en su composición trimérica) en la matriz extracelular mediante el distroglicano α (fig. 5-4). A su vez, los distroglicanos se relacionan con un complejo de cuatro glicoproteínas transmembrana: sarcoglicanos α , β , γ y δ . Este complejo distrofina- glicoproteína agrega fuerza al músculo al proporcionar un andamiaje para las fibrillas y conectarlas con el medio extracelular. La interrupción de la estructura tan bien organizada origina varias alteraciones distintas, o distrofias musculares.



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



6.5 Distrofia Muscular

La distrofia muscular son un conjunto de enfermedades heredadas y caracterizadas por una degeneración progresiva de la fibra muscular que trae como consecuencia la destrucción del sistema musculo esquelético. Esto conlleva a que las personas afectadas por la distrofia muscular presenten debilidad muscular la cual progresa con el tiempo presentando un grado de discapacidad variable, como el hecho de que los pacientes necesitan ayuda para la marcha y después llevándolos a una dependencia total de terceras personas para realizar todas sus actividades diarias. Por ejemplo, en cuanto a la distrofia muscular en cintura sus síntomas inician de forma típica en toda la musculatura proximal en las extremidades inferiores y a su vez en las extremidades superiores, de ahí sigue avanzando hasta llegar afectar toda la musculatura distal y axial. (Chaustre, 2011)

Por otro lado, el ritmo de evolución en las diferentes distrofias musculares varía, en la distrofia muscular de Duchenne es de propagación rápida a diferencia de la distrofia muscular por déficit de lámina que es un poco más lenta. En estas enfermedades, el musculo cardiaco también se afecta y esta puede evolucionar de forma paralela con la debilidad muscular, en algunos casos hay afectación cardiaca grave en la fase más avanzada de la enfermedad, pero a su vez puede resultar esta afectación cardiaca en su fase temprana. El sistema respiratorio también puede verse afectado en esta enfermedad, desarrollando síntomas como la disnea de esfuerzo, ortopnea y otros síntomas vinculados con la hipoventilación nocturna. Hay que tener en cuenta



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



que los déficits respiratorios y cardiacos son la principal causa de muerte por distrofia muscular. (Chaustre, 2011).

La distrofia muscular se origina por una mutación en los genes que se encargan de la codificación de la proteína estructural de la célula muscular. La falta de esta proteína hace que se provoque la inestabilidad de la membrana celular una vez se somete al estrés mecánico producido durante la contracción muscular. Esta inestabilidad produce un rompimiento en la célula, genéticamente, las distrofias musculares se pueden clasificar según su herencia: autosómica dominante, autosómica recesiva o ligada al cromosoma x. en la actualidad las distrofias musculares se agrupan según su similitud fenotípica de la enfermedad a diferencia de la distrofia muscular de Duchenne y distrofia muscular de Becker son más ligadas al cromosoma x, las distrofias musculares de cintura se conforman por un grupo de enfermedades heterogenias que se clasifican en dominante o recesiva. (Simon, 2020).

En cuanto a la biopsia muscular muestra la especificidad y características histológicas que definen el tipo de distrofia muscular como: una alteración en el tamaño de la fibra muscular, núcleos centrales, fenómenos degenerativos-regenerativos, necrosis o división de fibra, a su vez muestra la presencia de infiltrados inflamatorios, también se observa un aumento del tejido conectivo del perimio, endomio y aumento del tejido graso. (Simon, 2020).



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



6.6 Distrofia Muscular De Duchenne (DMD)

La distrofia muscular de Duchenne, es la más complicada y severa de todo el conjunto de distrofinopatía que existen. Esta patología inicia en el nacimiento y sus primeros síntomas pueden presentarse en los primeros 2 años de vida, momento en el que se empieza a observar regresión en las habilidades para la marcha con pasos inestables y caídas frecuentes. Así mismo, se observa la pérdida de fuerza muscular progresiva afectando primeramente la musculatura proximal de los miembros y los músculos flexores del cuello. Inicialmente se observa debilidad progresiva en la musculatura glúteo-femoral, de cuádriceps y de aductores, para continuar afectando a los músculos de los brazos, la cintura escapular, y en algunos casos la musculatura facial. También, el paciente afectado presenta un dato exploratorio característico conocido como signo de Gowers: al levantarse del suelo desde la posición sentado, utiliza los brazos para buscar apoyo accesorio debido a la debilidad muscular de las extremidades inferiores. (Chona,2011).

Por otro lado, hacia los 5 años de edad, el deterioro muscular es evidente en las pruebas de función muscular. Alrededor de los 6 años y a consecuencia de la progresiva atrofia muscular aparecen contracturas de los tendones de Aquiles y de las bandas iliotibiales, circunstancia que obliga al paciente a caminar de puntillas y que acaba desencadenando una postura lordótica de la espalda. Asimismo, muy precozmente y de modo progresivo desaparecen los reflejos propioceptivos debido a la sustitución del tejido muscular normal por tejido conjuntivo y grasa. Entre los 8 y los 10 años de edad, el paciente necesita muletas para caminar; en la primera década de la vida, la evolución del proceso hace que se haga necesario el uso de silla de ruedas.



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Las contracturas articulares, la limitación de la flexión de la cadera y la limitación de la extensión de codo, rodilla y muñeca empeoran cuando el paciente permanece sentado durante un periodo prolongado de tiempo sin ejercitar la musculatura. (Barros, 2020).

Por otra parte, se plantea que las contracturas musculares y tendinosas se estabilizan, y en consecuencia, aparece una escoliosis progresiva que puede causar dolor y que deriva en deformidad torácica que altera todavía más la función pulmonar, ya comprometida por la debilidad de la musculatura respiratoria. El deterioro intelectual es común en DMD, el cociente intelectual de los pacientes está aproximadamente a una desviación estándar por debajo de la media, el deterioro no parece ser progresivo y afecta sobre todo a la capacidad verbal. Finalmente, la alteración muscular es generalizada, la respiración se vuelve insuficiente hacia los 16 - 18 años, y los pacientes tienen alta predisposición a infecciones pulmonares graves que a veces son letales. La mayoría de pacientes mueren en la segunda década de la vida a causa de complicaciones respiratorias, aunque en la actualidad las medidas de soporte físico con rehabilitación y el uso de fármacos han mejorado el pronóstico vital. Otras causas de muerte son aspiración de alimentos y dilatación gástrica aguda. Es poco frecuente que la muerte tenga una causa cardíaca, a pesar de que en casi todos los pacientes se detecten signos de miocardiopatía. (Earle, 2019).

6.6.1 Fisiopatología.

A nivel molecular se descubrió a mediados de los años ochenta, en un análisis en un paciente con distrofia muscular de Duchenne presentaba una delección en el cromosoma x, enfermedad



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



granulomatosa crónica, retinitis pigmentosa y fenotipo McLeod en la serie roja. Debido a esto se pudo identificar el gen de la distrofina en la zona Xp21.2. es un gen grande con 79 exones y 3Mb, y su procesamiento para producir la proteína es complejo. Debido a estas características facilita la aparición de mutaciones espontáneas, lo que puede llegar a suceder hasta en un tercio de los casos con esta patología. La distrofina se encuentra ubicada en el sarcolema, con un peso molecular de 427KDa. Se divide en 4 dominios: el amino-terminal la une a la actina; el dominio en bastón es el más amplio; el dominio rico en cisteína contiene los sitios de anclaje al beta-distroglicano de la membrana y, por último, el dominio carboxi-terminal contacta con la distrobrevina, además, da estabilidad y soporte estructural, siendo la distrofina un enlace directo entre la matriz extracelular y el aparato contráctil de la fibra muscular. (Silva, 2005).

La DMD se produce por la ausencia o el defecto grave de la distrofina. Esto provoca daño del sarcolema ante el estrés mecánico, pérdida de la homeostasis del calcio intracitoplasmático y, finalmente, degeneración de la fibra muscular. La fibra se necrosa y los intentos de regeneración muscular son insuficientes hasta que gran parte del tejido muscular normal es sustituido por tejido fibroadiposo. Estos cambios de necrosis, regeneración e infiltración grasa son visibles en la biopsia muscular y constituyen el patrón muscular distrófico, común a otras distrofias musculares con defectos genéticos diferentes. La distrofina se expresa fundamentalmente en el músculo esquelético y cardíaco, pero existen isoformas que se expresan selectivamente en otros órganos, como el cerebro, las células de Schwann o la retina. Esto justifica las manifestaciones no musculares asociadas a la DMD. (Camacho, 2014).



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Aproximadamente el 65% de los pacientes tiene una deleción de uno o más exones en el gen *DMD*, el 10% una duplicación y el resto mutaciones puntuales. Independientemente del tipo de mutación, para que se produzca la enfermedad la alteración genética debe romper el marco de lectura del ARNm que sintetiza la proteína, de manera que su síntesis se interrumpe y se degrada lo ya sintetizado. Si la mutación no rompe el marco de lectura, se produce proteína en menor cantidad o parcialmente funcional, lo que origina otro tipo de distrofinopatía de fenotipo más leve: la distrofia muscular de Becker (DMB). (Camacho, 2014).

6.6.2 Patogenia.

La patogenia de la distrofia muscular puede tener diversas y complejas características. Comúnmente son causadas por la ausencia, reducción o disfunción de las proteínas esenciales para dar una estabilidad estructural y funcional en las fibras musculares esqueléticas, lo cual llevan a una destrucción y debilidad muscular de forma progresiva. A su vez, cada distrofia muscular es diferente dependiendo de la proteína que se ha afectado y muchas veces depende del tipo de mutación que la determina aun dentro de un mismo gen. Cuando las proteínas están mutadas pueden afectar la parte estructural o la parte funcional de cualquier componente de la fibra muscular (sarcolema, sarcómero, núcleo, entre otros.) así como también afecta la matriz extracelular que las rodea. Algunas de estas proteínas, como la distrofina. (Chaustre,2011).

Algunas de estas proteínas, como la distrofina y su complejo de glicoproteínas asociadas (sarcoglicanos, distroglicanos, distrobrevina, sintrofina, entre otras), tienen una función de anclaje del aparato contráctil del citoesqueleto a la matriz extracelular; otras, como por ejemplo



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



la emerina y la lámina A/C estabilizan la membrana nuclear. Las mutaciones de proteínas sarcoméricas, en particular las que tienen relación con la línea Z, producen desorganización del sarcómero, provocando una agregación de las proteínas que se acumulan dentro de la fibra impidiendo su funcionamiento normal. En otras distrofias, las mutaciones afectan a enzimas que participan en la glicosilación de proteínas estructurales, como es el caso de los distroglicanos, y que al no estar glicosilados son eliminados por la célula, provocando su deficiencia. También pueden estar afectadas proteínas involucradas en diversos procesos (calpaína, disferlina, etc.).

Algunas mutaciones de proteínas de la matriz extracelular como el colágeno VI (miopatía de Ullrich/Bethlem) y laminina (distrofia congénita) también pueden causar una distrofia muscular. Así mismo, en algunas distrofias musculares como la distrofia miotónica y la distrofia oculofaríngea, la expansión de residuos nucleotídicos (tripletes, cuatripletos) se acumulan en las células en niveles tóxicos, determinando un malfuncionamiento de la transcripción y traducción génicas, provocando diferentes alteraciones a nivel muscular, del SNC, así como en otros tejidos y órganos. (Earle,2018).

6.6.3 Características Clínicas.

En la distrofia muscular los signos y síntomas se desencadenan dependiendo de la disfunción del musculo estriado y a su vez la cantidad de musculo que se encuentre alterado. Así mismo, en la distrofia los músculos no se ven afectados uniformemente, lo que las caracteriza a cada una de ellas. Lo cual se pueden distinguir al inicio de la enfermedad. La debilidad y atrofia muscular progresiva en un conjunto de músculos específicos, llega afectar otro grupo muscular hasta



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



convertirse en un proceso generalizado. Muchas veces, pese a la debilidad evidente, el paciente no se queja de la misma, ya que los síntomas se establecen lentamente, permitiendo una compensación muy eficiente de los déficits. (Chaustre,2011).

En muchos casos, la debilidad muscular se manifiesta con la poca resistencia al ejercicio y la fatiga; además de la debilidad, existen otros síntomas musculares como calambres, miotomía y mialgias. En otros casos, la consulta del paciente puede ser una manifestación indirecta de la debilidad, por dificultad respiratoria o infecciones respiratorias intercurrentes, disfagia, malformaciones esqueléticas, dolores articulares, así como síntomas cardíacos. Si esta debilidad es muy constante e inicia en la zona pélvica y en miembros inferiores, los pacientes refieren que es muy constante las caídas, dificultad para subir escaleras, levantarse de una silla, correr, etc.

En cuanto a la marcha miopática que es muy común en la distrofia muscular, esta se produce por la debilidad en los estabilizadores de cadera (glúteo medio). Ya cuando la debilidad es en la cintura escapular, hay debilidad para elevar los brazos lo cual le restringe hacer actividades como peinarse, maquillarse, cargar objetos, etc. En ocasiones, las manifestaciones están limitadas a un grupo muscular específico; por ejemplo, la musculatura cervical que se manifiesta como dificultad para mantener la cabeza erguida (síndrome de la cabeza caída o *dropped head syndrome*), o para flexionarla en decúbito. En la debilidad progresiva de la musculatura erectora dorsal hay una flexión del tronco, que puede llegar a ser permanente (camptocormia). La debilidad abdominal predispone a una hiperlordosis lumbar y puede producir un abdomen de aspecto prominente. Y a nivel facial puede haber una ausencia de sonrisa. (Earle, 2018).



SC-CER96940



“Formando líderes para la construcción de un nuevo país en paz”

Universidad de Pamplona
Pamplona - Norte de Santander - Colombia
Tels: (7) 5685303 - 5685304 - 5685305 - Fax: 5682750
www.unipamplona.edu.co



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



En la inspección de la cintura escapular se observa si el paciente esta presentado una escapula alada la cual es muy evidente en Distrofia muscular Facio escapulohumeral (FSHD). Cuando se presenta un acortamiento del musculo es un determinante de las restricciones, pero en los pacientes con distrofia presentan unas características. Los pacientes presentan los codos en semiflexión permanente, son incapaces de ponerse en posición de rezo o mantener el cuello hiperextendido con una rectificación del mismo. Si el acortamiento es en la zona posterior los pacientes caminan en punta de pies, así mismo las retracciones en los para espinales con pérdida de las curvaturas normales de la columna que impide la flexión del tronco lo que la convierte en una espina rígida. También existen las alteraciones cardiacas como lo es la miocardiopatía e insuficiencia cardiaca. La afección cardíaca es frecuente en algunas distrofias como en el caso de la distrofia miotónica (DM1), distrofinopatías y la distrofia de Emery Dreyfus. En las distrofias musculares del adulto, el compromiso respiratorio es generalmente una manifestación tardía de la enfermedad. Este puede manifestarse como disnea de esfuerzo, ortopnea y cefalea matutina, y en algunas miopatías constituye el síntoma de presentación, como por ejemplo enfermedad de Pompe de comienzo tardío. (Chaustre,2011).

Existen diversas características clínicas de la distrofia muscular, los cuales presentan los siguientes patrones más comunes de acuerdo a la distribución predominante de los signos musculares:

6.6.3.1 Debilidad en cinturas escapular y pélvica.



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Es el principal y más frecuente. Característico de las distrofinopatías y las distrofias de cinturas (LGMD, DMB, etc.). (Earle, 2018).

6.6.3.2 Debilidad escapulo-peroneal.

Lo característico es escapula alada y debilidad de la dorsiflexión del pie. Si es asimétrico e incluye paresia facial, es muy sugerente de FSHD. En cambio, sí se asocia a retracciones y es relativamente simétrico sugiere un síndrome de Emery Dreifuss. (Earle, 2018).

6.6.3.3 Debilidad distal.

Afecta la musculatura flexora o extensora del carpo y de los dedos en la extremidad superior, e intrínseca de la mano (distrofia miotónica, titinopatía) o en la musculatura distal de la extremidad inferior tríceps sural, dorsiflexiones del pie, como en la miopatía distal de Miyoshi (disferlinopatía), donde hay atrofia del compartimiento posterior de las piernas y dificultad para caminar en puntas de pie. Este patrón puede verse también en las miopatías miofibrilares. (Earle, 2018).

6.6.3.4 Oculofaríngeo.

Se observa potosis y disfagia como síntomas más importantes y puede haber debilidad proximal. Típicamente no hay diplopía. Es característico de la distrofia oculofaríngea, también se ve en la distrofia miotónica, donde se acompaña de compromiso facial evidente, entre otras manifestaciones. El diagnóstico diferencial a considerar es la miastenia grave y las miopatías mitocondriales. (Earle, 2018).



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



6.6.3.5 Compromiso respiratorio temprano.

Aunque no es muy común en las distrofias, incluimos este patrón ya que es importante reconocerlo porque es potencialmente tratable. Estos pacientes consultan por fatiga, disnea de esfuerzo, ortopnea y cefalea matutina, consultan múltiples especialistas antes de llegar al neurólogo, habitualmente con una espirometría con patrón restrictivo. Caen en este patrón, la enfermedad de Pompe de comienzo tardío (LOPD), la miopatía nemalínica, las miopatías miofibrilares y en algunos pacientes con distrofia miotónica tipo 1. En el diagnóstico diferencial deben considerarse la esclerosis lateral amiotrófica, la miastenia gravis y algunas formas de miopatía inflamatoria. (Earle, 2018).

6.6.3.6 Compromiso axial.

Se manifiesta como cabeza caída/camptocormia que se puede observar en una miopatía esporádica de los erectores de la columna y como parte de algunas distrofias. En cambio, la espina rígida se ve en las mutaciones de la selenoproteína 1, emerina y lamina (LGMD1B) entre otras miopatías. (Earle, 2018).

6.6.4 Signos y Síntomas.

En la distrofia muscular de Duchenne los síntomas iniciales podrían incluir empezar a caminar con retraso, caídas frecuentes o dificultad para correr y subir escaleras. Aunque la DMD normalmente se diagnostica alrededor de los 2^a 5 años de edad, el diagnóstico podría ser sospechado mucho antes, debido a los retrasos en la consecución de las etapas del desarrollo, tales como caminar de forma independiente o en el lenguaje. también la presencia del signo de



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Gowers en un niño varón debe activar la posibilidad diagnóstica de la DMD, especialmente si el niño también camina contoneándose al estilo de un pato. Los pacientes también presentan un déficit en el sistema cardiaco, dificultad para masticar, disfagia y fallas en el sistema respiratorio luego de los 12 años de vida. (CAMMARATA, 2008).

Existen otros signos y síntomas comunes en la distrofia muscular de Duchenne como: Marcha con balanceo de caderas; Marcha en puntillas; Dificultades para correr o levantarse del suelo; Deformidades/anomalías posturales de los pies, Retraso normal del desarrollo y del lenguaje, Trastorno del espectro autista

6.6.5 Diagnostico.

El diagnóstico de la distrofia muscular de Duchenne es considerado independientemente de los antecedentes familiares y se desencadena en tres maneras diferentes: La más común, la observación de una función muscular anormal en un niño varón. La detección en un test de un incremento en el suero de creatin quinasa para indicaciones no relacionadas. Después del descubrimiento del incremento de las transaminasas (aspartato aminotransferasa y alanina aminotransferasa, que son producidas por el músculo, así como por las células del hígado.

Por lo tanto, el diagnóstico de la DMD debe ser considerado, antes de la biopsia hepática, en cualquier niño varón con aumento de las transaminasas. (Guapi,2017). Se han descrito 5 fases de la enfermedad:

Fase presintomática: de 0-2 años. En esta fase no se detectan características clínicas. Es posible evidenciar un leve retraso en el desarrollo motor, pero sin alteraciones en la marcha. El



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



diagnóstico vendría dado por los niveles de CK y de las enzimas hepáticas AST y ALT, obteniendo valores más altos en los pacientes que presentan esta enfermedad.

Fase ambulatoria temprana: de 3-4 años. Suele manifestarse por debilidad cervical para movimientos del tronco en flexión y para mantener el equilibrio en sedestación. Presenta retraso del desarrollo motor. Empieza a verse el signo de Gowers (para adoptar la bipedestación, el niño comienza a levantarse usando las cuatro extremidades y apoyando las manos en los muslos para impulsarse), y marcha en Trendelemburg o de pato por la debilidad en glúteos. Puede aparecer pseudohipertrofia de gastrocnemios, retracción del tendón de Aquiles y del bíceps, por lo que hay alteración de la marcha.

Fase ambulatoria tardía: de 5-8 años. Pérdida de la transferencia a bipedestación y de subir y bajar escaleras. Es capaz de caminar con ayuda técnicas.

Fase no ambulatoria temprana: de 9-11 años. Comienzan a hacer uso de silla de ruedas. Presentan con frecuencia contracturas en flexión de cuello y en tobillo. Aparición progresiva de escoliosis por debilidad de la musculatura paraespinal.

Fase no ambulatoria tardía: más de 12 años. Pacientes dependientes de silla de ruedas para los traslados. Presentan discapacidad importante, y a largo plazo aparecen complicaciones respiratorias, cardiovasculares y gastrointestinales.

6.6.6 Tratamiento.

No existe un tratamiento específico para la distrofia muscular de Duchenne, sin embargo, hay algunos factores que pueden contribuir para mejorar la funcionalidad y las actividades de la



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



vida diaria de estos pacientes. La teoría refiere que la inactividad acelera el proceso degenerativo, por esta razón es muy importante ejercitar continuamente los músculos afectados, sin llevarlos hasta la fatiga. En pacientes con obesidad, deben disminuir el exceso de peso, y por eso la fuerza que se puede desarrollar es mayor relativamente, ampliándose así la actividad. El tratamiento de fisioterapia está encaminado a tratar las alteraciones secundarias y complicaciones que aparecen en la evolución de la enfermedad, las que repercuten a nivel funcional, tal como, pérdida de fuerza, constantes contracturas y con ello la coordinación, dificultando la marcha al caminar. Los objetivos del tratamiento fisioterápico, teniendo en cuenta las diferentes etapas de la enfermedad y de las complicaciones que conlleva, de forma general, se centran en sobrellevar de mejor forma esta enfermedad, junto con la administración de fármacos tales como, corticoides, etc. (Cáceres, 2015).

6.6.6.1 Estiramientos.

La literatura recomienda que los estiramientos en los niños con distrofia muscular de Duchenne, deben realizarse aproximadamente de cuatro a seis días por semana, para mantener un adecuado rango de movilidad, a su vez el ejercicio aeróbico sin exceso sirve para evitar atrofia muscular por desuso, manteniendo la flexión de tobillo y la amplitud de flexión de cadera, además de evitar las contracturas y prolongar la marcha independiente del niño el mayor tiempo posible. Realizar actividad física suele durante todos los días de la semana ayuda a retrasar el desarrollo de la enfermedad y de este modo prevenir las complicaciones. El ejercicio en estos pacientes no debe producir fatiga, ya que está contraindicado llegar al agotamiento muscular con ellos, también se debe evitar que los pacientes se enfríen porque esto puede dar lugar a



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



complicaciones respiratorias. El ejercicio con componente excéntrico sustancial, por ejemplo, la cama elástica, se deben evitar para no aumentar el daño muscular. (Pogorzelek, 2018).

Es una técnica sencilla usada para estirar músculos tensos y retraídos. Moviendo las articulaciones lentas, pero enérgicamente hasta conseguir su máxima extensión, manteniendo esta posición unos 30 segundos. El paciente debe estar completamente relajado sin oponer resistencia al movimiento. El ejercicio de estiramiento no debe producir dolor y sí una sensación de tensión suave pero sostenida. Las técnicas de estiramiento pasivo prolongado que emplean equipamiento mecánico se aplican en las mismas posturas y recurren a los mismos puntos de estabilización que los estiramientos pasivos manuales. La fuerza del estiramiento se aplica con menor intensidad y durante un período mucho más largo que con los estiramientos pasivos manuales. La fuerza del estiramiento procede más de un sistema de poleas lastradas que de la fuerza del terapeuta. El paciente es estabilizado con cinturones, cinchas o contrapesos.

6.6.6.2 Reeducción postural.

La fisioterapia en la reeducación postural y cuidado postural se debe procurar que los pacientes adopten la posición de sedestación con los pies formando un ángulo de 90° con el piso, las almohadas pueden contribuir a mantener derecho al paciente y distribuir el peso uniformemente y enderezando sus miembros inferiores. A su vez los apoya brazos deben estar a una altura adecuada para brindar apoyo y evitando que el paciente se incline.

6.6.6.3 Reeducción postural global (RPG).



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



La RPG es un método de evaluación y tratamiento de diversas disfunciones posturales y alteraciones musculo-esqueléticas. Se desarrolló en Francia, en la década de los 80 por Philippe Souchard. Es una técnica de tratamiento fisioterapéutico donde son aplicadas posturas activas y simultáneas proporcionando la posición correcta de las articulaciones, provocando el fortalecimiento y alargamiento global de toda la musculatura.

La RPG está basado en 3 principios. La individualidad: Cada persona es diferente, por lo que no hay una lesión idéntica a otra y tampoco dos formas idénticas de responder a esa lesión. La causalidad: Hay que buscar la causa de las lesiones, no podemos quedarnos solo en el síntoma. La globalidad: Hay que trabajar de forma global y simultánea.

6.6.6.4 Terapia Acuática (TA).

La TA se define como un procedimiento terapéutico en el cual se van a utilizar, de forma combinada, las propiedades mecánicas del agua junto a técnicas e intervenciones fisioterapéuticas específicas de tratamiento, con el objetivo de facilitar la función y conseguir así los objetivos terapéuticos propuestos. Se trata de una terapia realizada por terapeutas especializados que se desarrolla en instalaciones específicas que han sido diseñadas para ello (Güeita, 2015).

Consisten en un conjunto de ejercicios seguros y controlados pero que resultan lo suficientemente intensos como para mantener la función física. Es un desafío para los niños de DMD, dadas las alteraciones en el tono muscular, los problemas de equilibrio y control motor y las contracturas severas que padecen. El agua tibia permite realizar estiramientos dirigidos,



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



ejercicios, juegos y actividades para alcanzar un objetivo que no son capaces de realizar fuera del agua. La piscina de TA puede ser el único entorno en el que estos niños puedan aprender nuevas posturas o habilidades y mantener la forma física sin dañar sus articulaciones (Hind, 2017).

La Asociación de Terapia Acuática de Fisioterapeutas define la fisioterapia acuática como: Un programa de fisioterapia que utiliza las propiedades del agua y diseñado por un fisioterapeuta debidamente calificado. El programa debe ser específico e individualizado para cada paciente para poder conseguir el máximo objetivo físico, fisiológico o psicosocial. El tratamiento debe llevarse a cabo por un personal entrenado previamente, en una piscina diseñada específicamente para ello y con la temperatura idónea (Hind, 2017).

Es importante conocer las propiedades del agua para poder comprender los beneficios que aporta como método de tratamiento.

Las propiedades mecánicas influyen en el cuerpo sumergido cuando el agua está en reposo.

6.6.6.4.1 Presión hidrostática (PH).

se basa en la ley de Pascal, que afirma que la presión ejercida por un fluido sobre un objeto inmerso en reposo es igual en toda la superficie. Además, esa presión es directamente proporcional a la densidad del líquido y a la profundidad de inmersión.

6.6.6.4. 2 Densidad relativa (DR).

Relación entre la densidad del agua y la de la sustancia de inmersión. Sabiendo que la DR del agua es 1, toda sustancia cuya DR sea menor que 1 flotarà, y en cambio sí es mayor, se



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



hundirá. La DR media del cuerpo humano es 0,974. Es importante conocer esta característica para utilizar de manera efectiva el material auxiliar y no comprometer la seguridad del paciente.

6.6.6.4.3 Empuje hidrostático.

Se basa en el principio de Arquímedes: “todo cuerpo sumergido en un líquido en reposo experimenta un empuje hacia arriba igual al peso del volumen del líquido desalojado”. Cuando un cuerpo es sumergido, se experimenta una fuerza ascendente (empuje) igual a la fuerza de la gravedad, pero en dirección opuesta. En TA este empuje es utilizado como suspensión, asistencia o resistencia.

6.6.6.4.4 Efectos metacéntricos.

Basado en el teorema de Bougier, un cuerpo dentro del agua logra el equilibrio cuando las fuerzas de empuje y de gravedad a la que está sometido son iguales y actúan en direcciones opuestas. Si esto no ocurriese, el cuerpo se vuelve inestable y gira constantemente hasta hacer los ajustes necesarios para conseguirlo.

6.6.6.4.5 Concepto de peso aparente.

Diferencia entre el peso real de nuestro cuerpo y el empuje que se experimenta durante la inmersión. A mayor profundidad, menos pesará nuestro cuerpo y las articulaciones estarán sometidas a menos sobrecargas. Rodillas 90%, trocánter 80%, lumbar 60%, pecho 30% y hombros 10%.

6.6.6.4.6 Refracción.



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Fenómeno que ocurre cuando los rayos de luz atraviesan desde el aire al agua y viceversa. Si se observa la posición de un segmento corporal desde fuera del agua, la imagen puede estar distorsionada y no verla tal y como es. Los factores hidrocinéticos estimulan los exteroceptores y consiguen un efecto sedante y analgésico. Percusión: ducha bitérmica, proyección del agua sobre el cuerpo a diferentes presiones. Agitación: jacuzzi y baños de remolinos, inyección de aire en el agua.

6.6.6.4.7 Propiedades térmicas.

La temperatura idónea del agua para la TA está entre 32- 35°C. El agua caliente, producirá una vasodilatación superficial y por lo tanto un incremento del riego sanguíneo, produciendo un efecto analgésico y antiinflamatorio, así como la relajación y un aumento de la viscoelasticidad del tejido conectivo, lo que favorecerá el aumento de la amplitud de movimiento (ROM).

Por otra parte, los factores hidrodinámicos Influyen en el cuerpo sumergido cuando el agua está en movimiento. Resistencia hidrodinámica: engloba todas las variables que dependen del agua y del cuerpo sumergido y determinan la fuerza que necesita un cuerpo para moverse dentro del agua. Estas variables que dependen del agua son la cohesión, la adhesión, la tensión superficial y la viscosidad. Por otra parte, las que dependen del cuerpo sumergido son la superficie y el ángulo de incidencia y la velocidad de desplazamiento.

6.6.6.4.8 Ola de estrave y estela.

El desplazamiento de un cuerpo en el agua genera diferentes presiones entre la parte anterior y posterior del cuerpo. En la parte anterior se crea una presión positiva, llamada ola de estrave,



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



que resistirá el movimiento. En la parte posterior en cambio una presión negativa, estela, donde se genera una fuerza de succión y se producen turbulencias que generan desequilibrios y dificultan el cambio brusco de sentido de desplazamiento.

6.6.6.5 Método Halliwick (MH)

Uno de los métodos aplicados como modo de tratamiento en piscina es el denominado Método Halliwick (MH). El Método Halliwick se define como “un concepto que se basa en enseñar a todas las personas, y en particular a personas con dificultades físicas, a participar en actividades acuáticas, a moverse en el agua de forma independiente y a nadar” (Gresswell, 2010).

El MH enseña a recuperar a una posición de respiración segura en el agua, lo que produce confianza y seguridad en aquellas personas con discapacidad. Resulta de la combinación de dos elementos: por un lado, un “Programa de 10 Puntos” el cual cubre aspectos de ajuste mental (incluida la confianza en el agua y el control de la respiración), de control del equilibrio y de movimiento. Por otro lado, un protocolo de “Terapia Específica del Agua” (WST), que incluye la evaluación y el establecimiento de objetivos, y según el cual el terapeuta elige los patrones de ejercicios y las técnicas de tratamiento apropiados para cada paciente (Gándara,2017).

El Concepto Halliwick reconoce los beneficios que pueden derivarse de las actividades en el agua y establece los fundamentos necesarios para la enseñanza y el aprendizaje en este entorno. Estos beneficios que incluyen aspectos físicos, personales, recreativos, sociales y terapéuticos, pueden tener un impacto importante en la vida de las personas (Gándara,2017).



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



La terapia grupal proporciona al "nadador" la oportunidad de progresar en el aprendizaje, ya que mejora la motivación y permite que los "nadadores" aprendan unos de otros. Por otro lado, la situación grupal facilita las oportunidades de comunicación y socialización. Así mismo, los juegos también se utilizan como una buena forma de aprendizaje a través del juego estructurado y la diversión (Gresswell, 2010).

El programa de 10 puntos es un proceso de aprendizaje estructurado a través del cual una persona sin experiencia en el agua puede progresar hacia la independencia en ese medio. Esto se lleva a cabo dominando el control del movimiento en el medio acuático (Gresswell, 2010). A través de los Diez Puntos, el 'nadador' gana gradualmente una mejor respiración, equilibrio y control de movimiento, se siente más seguro en el agua y experimenta una mayor libertad (Gándara, 2017). Estos objetivos se logran trabajando de forma individualizada con un instructor que brinda los soportes adecuados, lo que permite que el "nadador" aprenda sin el uso de ayudas de flotación. Siempre que sea posible, los "nadadores" inician y controlan los movimientos con el apoyo del instructor según sea necesario (Gresswell, 2010). Para muchos, el Programa de Diez Puntos será la oportunidad de aprender a nadar de manera competente, mientras que a otros les dará la oportunidad de participar en otras actividades acuáticas (Gresswell y cols., 2010).

6.6.6.5.1 Los Diez Puntos.

El primero de ellos es el ajuste mental, en el cual el objetivo que se debe lograr mediante el ajuste mental es que el niño tenga un buen conocimiento del medio donde va a desarrollar su aprendizaje, perdiendo así el miedo al agua. Estar dentro del agua es distinto a estar en el suelo,



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



por lo que una vez en el agua el “nadador” tiene que aprender a responder de forma adecuada a este nuevo entorno. Este primer punto debe aparecer durante todo el proceso de aprendizaje ya que es un proceso continuo.

El segundo de ellos, es control de rotación transversal, el cual se fundamenta en la capacidad de controlar el movimiento de rotación alrededor del eje transversal del cuerpo, es decir, en dirección antero-posterior. Este control corresponde al primer estadio de las etapas sensorio-motoras. Significa ir de posición vertical a sedestación, de ahí a decúbito supino y viceversa. Sin embargo, estas transferencias no se realizan de forma directa, sino que implica cambios de percepción y en el control motor como, la información visual (enderezamiento óptico), vestibular y auditiva (meter oídos dentro del agua). Se produce un cambio en las superficies del cuerpo en contacto con el agua, así como en los puntos de apoyo y en la carga de peso. El cambio ocurre desde una posición estable a una menos estable. Dicho control cumple una función protectora ya que enseña al “nadador” a caerse y levantarse nuevamente. Mantener una buena simetría en este control es muy importante y suele combinarse con alcances y actividades manuales.

El tercero de ellos es el control de rotación sagital, el cual consiste en la capacidad de controlar el movimiento de rotación alrededor del eje sagital del cuerpo, es decir, lateralmente en dirección izquierda o derecha. Incluye los movimientos de flexión lateral del tronco y la aducción-abducción (ADD-ABD) de extremidades. Favorece las reacciones de enderezamiento y equilibrio al desplazar lateralmente la cabeza o las extremidades.

El cuarto de ellos es control de rotación longitudinal, el cual se basa en la capacidad de controlar el movimiento de rotación alrededor del eje longitudinal del cuerpo. Este control se



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



ejecuta en una posición vertical (bipedestación) o en una posición flotante horizontal. En bipedestación puede girar el cuerpo en el lugar, mientras que en decúbito prono puede rodar hasta quedar en una posición flotante horizontal. Terapéuticamente, este control posibilita las reacciones de enderezamiento de cabeza sobre tronco y de cuerpo sobre cuerpo.

El quinto de ellos es Control de rotación combinada. Se apoya en la habilidad de controlar cualquier movimiento de rotación, combinando cualquiera de los ejes anteriormente citados. Se utiliza como protección para evitar así posiciones en prono. Se realiza en actividades funcionales como caerse y levantarse, y entrar y salir de la piscina.

El sexto de ellos es el empuje o inversión mental, el cual consiste en un proceso en el cual el “nadador” debe invertir su pensamiento, darse cuenta y sentir la fuerza de flotación como un empuje que lo va a llevar hacia arriba y no va a dejar que se hunda. En este punto se enseña al “nadador” a sumergirse para que experimente el empuje hacia arriba y lo difícil que le resulta permanecer bajo el agua. Cuando el “nadador” aprende este concepto, se le considera libre en el agua y va a significar el final de la primera etapa preparatoria del Programa de 10 Puntos, permitiendo así avanzar con la WST.

El séptimo es el equilibrio en calma, en este se busca lograr la capacidad de mantener una posición del cuerpo sin movimiento y relajada en el agua. Primero en posición vertical y después en horizontal, con una alineación correcta, sin movimientos periféricos, sin aumentar el radio y sin efectos metacéntricos ni cadenas cerradas. Este equilibrio debe existir en todos los ejes y ante cualquier factor perturbador externo (turbulencias, olas o efectos metacéntricos).



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Terapéuticamente se utiliza cuando la estabilidad es pobre por falta de contracción isométrica o cocontracción, sobre todo en cintura pélvica, escapular y tronco.

El octavo es el deslizamiento con turbulencia. El “nadador”, en posición de flotación horizontal estable, es desplazado por el agua a través de turbulencias realizadas por el terapeuta. El deslizamiento se genera por las manos del terapeuta a nivel de la zona interescapular. El “nadador” tiene que controlar las rotaciones no deseadas y no debe realizar movimientos de propulsión.

El noveno es la progresión simple. Se obtiene cuando el “nadador” combina un movimiento de propulsión eficaz con una buena estabilidad central, para poder así avanzar de una forma independiente.

El décimo es el movimiento básico de Halliwick, el cual se basa en un movimiento que requiere una mayor coordinación y en el que generalmente el “nadador” saca los brazos simétricamente del agua e incluye un elemento de deslizamiento. El objetivo será poder deslizarse después de cada propulsión. Terapéuticamente se utiliza en trabajos que demandan resistencia aeróbica.

6.6.6.6 Terapia Respiratoria

La literatura refiere que los pacientes con distrofia muscular de Duchenne en el transcurso de su enfermedad cursan con debilidad progresiva de los músculos respiratorios impactando en su calidad y esperanza de vida debido principalmente a un bajo del flujo espiratorio pico (PEF) una tos ineficaz y acumulación de secreciones, lo que predispone a neumonías hospitalizaciones y

fallas respiratorias. Debido a esto, existen técnicas de fisioterapia respiratoria encaminadas a

“Formando líderes para la construcción de un nuevo país en paz”





ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



fortalecer la musculatura diafragmáticas, eliminación de secreciones y aumento de la oxigenación pulmonar.

6.6.6.6.1 *Espiración forzada.*

Es aquella espiración que se realiza a alto, medio o bajo volumen pulmonar obtenida por una presión toracoabdominal o por la contracción enérgica de los músculos espiratorios, y que gracias al aumento de la velocidad del flujo espiratorio en las vías aéreas proximales permite la movilización de secreciones en esta zona. La espiración forzada ayuda a eliminar secreciones proximales en sujetos con DMD y fibrosis quística, gracias al aumento de la velocidad lineal del flujo aéreo con dirección cefálica, así como al cizallamiento del aire con las secreciones impulsándolas a moverse.

6.6.6.6.2 *Tos dirigida.*

Se define como el esfuerzo de la tos voluntaria realizada por el paciente y que recibe la ayuda del fisioterapeuta para aumentar la velocidad en el flujo espiratorio ejerciendo una presión manual abdominal o toraco-abdominal. Son varios los pasos que deben seguirse en este mecanismo: Inhalación profunda; Cierre de glotis; Compresión y contracción de músculos abdominales y torácicos; Apertura de glotis y una espiración explosiva.

Se puede realizar en diferentes posiciones, según el paciente lo permita, así como auxiliarse de otras maniobras, equipos o aparatos que mejoren la insuflación y la exsuflación pulmonar. Los sujetos con DMD presentan una tos ineficaz relacionada a la debilidad de músculos inspiratorios limitándolos a realizar una inspiración profunda.



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



La tos dirigida apoya a la limpieza bronquial en los sujetos con DMD que cursan en una etapa de la enfermedad con debilidad muscular, ya que permite generar un pico flujo de tos por arriba de 2.7 L/s. Sin embargo, la efectividad de esta técnica se relaciona con la habilidad del fisioterapeuta para aplicar la presión en coordinación con la tos voluntaria del paciente, realizándola al mismo tiempo. La tos dirigida debe aplicarse con precaución ya que, al generar una compresión abdominal, puede ocasionar un riesgo de lesión en los órganos internos por presión excesiva.

6.6.6.6.3 Respiración con labios fruncidos.

Maniobra que consiste en oponer mediante un freno labial el débito espirado para hacerlo más lento. Produce efectos como la reducción del colapso bronquial, de la frecuencia respiratoria, del consumo de oxígeno y la disnea y aumento del volumen corriente (VT), la saturación de oxígeno y el intercambio gaseoso, además lucha contra el asincronismo ventilatorio. La técnica de respiración con labios fruncidos permite luchar contra el asincronismo ventilatorio. Debe aplicarse bajo supervisión ya que puede elevar el grado de disnea y fatigar al paciente, aunque el flujo espiratorio lento, característico de esta técnica, podría movilizar secreciones en un nivel medio distal gracias a la interacción gas-líquido desencadenado en las pequeñas vías aéreas.

6.6.6.6.4 Drenaje autógeno (DA).

Consiste en una serie de ejercicios para incrementar el flujo espiratorio con la finalidad de movilizar secreciones desde la vía respiratoria periférica hacia las vías aéreas centrales,



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



limitando el cierre de estas generalmente asociada a una espiración forzada. La técnica promueve la movilización de secreciones mediante 3 pasos: desprendimiento, recolección y evacuación. Lo anterior se obtiene con espiraciones relajadas y lentas regulando la velocidad y el flujo del aire evitando una resistencia innecesaria; las inspiraciones se hacen a diferentes volúmenes pulmonares y se repite el proceso hasta que el paciente perciba manual o auditivamente las secreciones, momento en el que se realiza la tos.

6.6.6.6.5 La espiración lenta total a glotis abierta en laterización (ELTGOL).

Durante la fisioterapia respiratoria, un aspecto común es el cambio de posición del paciente con el fin de distribuir hacia varias partes del pulmón su ventilación, en este sentido, la ELTGOL es una espiración lenta, comenzada en la capacidad residual funcional (FCR) y terminada en el volumen residual (RV) con el paciente en decúbito lateral sobre el lado afectado y que mediante la fuerza de gravedad, aumento de la presión por la caída del mediastino y del diafragma y el peso de las vísceras mejora la desinsuflación y la ventilación perfusión pulmonar permitiendo movilización de secreciones de localización medias-distales del pulmón.



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



7. Marco Legal

7.1 Ley 1392 De 2010

El artículo 2 de la Ley 1392 de 2010 "Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores", modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011, dispuso que con el fin de mantener unificada la lista de denominación de las enfermedades huérfanas, el hoy Ministerio de Salud y Protección Social emitirá y actualizará esta lista cada dos años.

7.2 Ley Estatutaria 1618 De 2013

Sobre la base que establece la aprobación y ratificación de la Convención y con el concurso y participación de los ciudadanos colombianos y de las organizaciones de la sociedad civil, en febrero de 2013 fue promulgada la Ley Estatutaria 1618. Esta ley tiene por objetivo garantizar y asegurar el ejercicio efectivo de los derechos de las personas con discapacidad, mediante la adopción de medidas de inclusión, de acciones afirmativas, de ajustes razonables y de la eliminación de toda forma de discriminación por razón de discapacidad.

El gran avance de esta ley está en el hecho de que se asignan responsabilidades concretas a actores específicos en relación con la expedición de políticas, acciones y programas o con las ejecuciones de ajustes razonables que contribuyan a garantizar el ejercicio de los derechos de las



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



personas con discapacidad y su inclusión plena. Igualmente contempla acciones transversales que comprometen a los diferentes sectores, al igual que establece deberes para la sociedad civil.

Así mismo, la Ley Estatutaria 1618 de 2013 dicta medidas específicas para garantizar los derechos de los niños y las niñas con discapacidad, el acompañamiento a las familias, el derecho a la habilitación y rehabilitación, a la salud, a la educación, a la protección social, al trabajo, al acceso y accesibilidad, al transporte, a la vivienda, a la cultura y al acceso a la justicia, entre otros.

7.3 Ley 1752 de 2015

La nueva Ley 1752 de 2015 está en concordancia con la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad de Naciones Unidas, Ley 1346 de 2009, que define discriminación por motivos de discapacidad en el artículo 2 así:

“cualquier distinción, exclusión o restricción por motivos de discapacidad que tenga el propósito o el efecto de obstaculizar o dejar sin efecto el reconocimiento, goce o ejercicio, en igualdad de condiciones, de todos los derechos humanos y libertades fundamentales en los ámbitos político, económico, social, cultural, civil o de otro tipo. Incluye todas las formas de discriminación, entre ellas, la denegación de ajustes razonables”.

La Ley 1752 de 2015, desde su objeto contempla la discapacidad al señalar que busca “sancionar penal mente actos de discriminación por razones de raza, etnia, religión, nacionalidad, ideología política o filosófica, sexo u orientación sexual, discapacidad y demás razones de discriminación”.



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Con la Ley 1752 de 2015, el Código Penal tiene un artículo 134A, que determina que el que arbitrariamente impida, obstruya o restrinja el pleno ejercicio de los derechos de las personas por razón de discapacidad, incurrirá en prisión de 12 a 36 meses y multa de 10 a 15 salarios mínimos legales mensuales vigentes.

También incorporó al Código Penal el artículo 134B, que sanciona el hostigamiento por razón de discapacidad, determinando que el que promueva o instigue actos, conductas o comportamientos constitutivos de hostigamiento, orientados a causarle daño físico o moral a una persona, grupo de personas, comunidad o pueblo, por razón de discapacidad, incurrirá en prisión de 12 a 36 meses y multa de 10 a 15 salarios mínimos legales mensuales vigentes.

7.4 Decreto 1421 De 2017

Que según el artículo 13 de la Constitución Política “Todas las personas nacen libres e iguales ante la ley, recibirán la misma protección y trato de las autoridades y gozarán de los mismos derechos, libertades y oportunidades sin ninguna discriminación por razones de sexo, raza, origen nacional o familiar, lengua, religión, opinión política o filosófica. El Estado promoverá las condiciones para que la igualdad sea real y efectiva y adoptará medidas en favor de grupos discriminados o marginados. El Estado protegerá especialmente a aquellas personas que, por su condición económica, física o mental, se encuentren en circunstancia de debilidad manifiesta y sancionará los abusos o maltratos que contra ellas se cometan”.

Que el artículo 67 de la Constitución Política dispone que la educación es un derecho de la persona y un servicio público que tiene una función social, en cual el Estado, la sociedad y la



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



familia son responsables de la educación. Corresponde al Estado garantizar el adecuado cubrimiento del servicio y asegurar a los menores las condiciones necesarias para su acceso y permanencia en el sistema educativo.

Que el artículo 44 de la Constitución Política define los derechos fundamentales de los niños, y en ese sentido establece que la familia, la sociedad y el Estado tienen la obligación de asistir y proteger al niño para garantizar su desarrollo armónico e integral y el ejercicio pleno de sus derechos. Cualquier persona puede exigir de la autoridad competente su cumplimiento y la sanción de los infractores. Los derechos de los niños prevalecen sobre los derechos de los demás”.

Que el artículo 47 de la Carta Política prescribe que “El Estado adelantará una política de previsión, rehabilitación e integración social para los disminuidos físicos, sensoriales y psíquicos, a quienes se prestará la atención especializada que requieran”, y en el artículo 68 señala que “La educación de personas con limitaciones físicas o mentales, o con capacidades excepcionales, son obligaciones especiales del Estado”.

Que la Ley 115 de 1994 en su artículo 46 dispuso que “La educación de las personas con limitaciones físicas, sensoriales, psíquicas, cognoscitivas, emocionales o con capacidades intelectuales excepcionales, es parte integrante del servicio público educativo”.

Que en razón a lo anterior, el Estado Colombiano busca consolidar procesos con los cuales se garanticen los derechos de las personas con discapacidad, dando cumplimiento a los mandatos constitucionales indicados en precedencia, los tratados internacionales y la legislación nacional, en particular las Leyes 361 de 1997, 762 de 2002, 1145 de 2007, 1346 de 2009, 1616 de 2013 y



“Formando líderes para la construcción de un nuevo país en paz”

Universidad de Pamplona
Pamplona - Norte de Santander - Colombia
Tels: (7) 5685303 - 5685304 - 5685305 - Fax: 5682750
www.unipamplona.edu.co



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



1618 de 2013, que imponen de manera imprescindible la corresponsabilidad de la autoridades públicas, las instituciones educativas y, primordialmente, la familia.

7.5 Ley 1346 De 2009

7.5.1 Artículo 1.

El propósito de la presente Convención es promover, proteger y asegurar el goce pleno y en condiciones de igualdad de todos los derechos humanos y libertades fundamentales por todas las personas con discapacidad, y promover el respeto de su dignidad inherente.

Las personas con discapacidad incluyen a aquellas que tengan deficiencias físicas, mentales, intelectuales o sensoriales a largo plazo que, al interactuar con diversas barreras, puedan impedir su participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones con las demás.

7.5.2 Artículo 2.

Por “discriminación por motivos de discapacidad” se entenderá cualquier distinción, exclusión o restricción por motivos de discapacidad que tenga el propósito o el efecto de obstaculizar o dejar sin efecto el reconocimiento, goce o ejercicio, en igualdad de condiciones, de todos los derechos humanos y libertades fundamentales en los ámbitos político, económico, social, cultural, civil o de otro tipo. Incluye todas las formas de discriminación, entre ellas, la denegación de ajustes razonables.

Por “ajustes razonables” se entenderán las modificaciones y adaptaciones necesarias y adecuadas que no impongan una carga desproporcionada o indebida, cuando se requieran en un



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



caso particular, para garantizar a las personas con discapacidad el goce o ejercicio, en igualdad de condiciones con las demás, de todos los derechos humanos y libertades fundamentales;

Por “diseño universal” se entenderá el diseño de productos, entornos, programas y servicios que puedan utilizar todas las personas, en la mayor medida posible, sin necesidad de adaptación ni diseño especializado. El “diseño universal” no excluirá las ayudas técnicas para grupos particulares de personas con discapacidad, cuando se necesiten.



SC-CER96940



“Formando líderes para la construcción de un nuevo país en paz”

Universidad de Pamplona
Pamplona - Norte de Santander - Colombia
Tels: (7) 5685303 - 5685304 - 5685305 - Fax: 5682750
www.unipamplona.edu.co



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



8. Metodología

La metodología a realizar es una monografía documental descriptiva, ya que es el instrumento de apoyo que facilita, dentro del proceso de la Investigación científica, el dominio de las técnicas empleadas para el uso de la bibliografía, lo que permite la creación de habilidades para el acceso a investigaciones científicas, reportadas en fuentes documentales de forma organizada (Pardinas, 1971). realizando una monografía que es un texto académico producto de una investigación documental, que se utiliza en el ámbito educativo con la finalidad de dar cuenta sobre el estado de conocimiento de una temática específica (corona, 2016) De esta manera se llevará a cabo la elaboración de una monografía de tipo compilación, la cual permite que el investigador pueda elegir el tema académico (Rodríguez 2010). que en este caso es “Abordaje del fisioterapeuta en el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne en la infancia”; analizando y redactando una presentación crítica de la bibliografía y referencias teóricas que existen al respecto, dando un mayor soporte teórico a este proceso de investigación.

Por lo tanto, se lleva a cabo una revisión teórica y documental, cuya población principal padeciera de distrofia muscular de Duchenne, utilizando 7 bases de datos: PUDMED, SCOPUS, PEDro, COCHRANE, SCIELO, SCIENCE DIRECT Y GOOGLE ACADEMICO. Utilizando las palabras claves distrofia muscular, distrofia muscular de Duchenne, fisioterapia e infante. 12 de los artículos cumple con los objetivos planeado, donde se refiere el abordaje del fisioterapeuta en el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne en el infante.



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



9. Revisión Teórica y Documental

Por medio de la compilación de información se pretende evidenciar los hallazgos sobre diferentes estudios en relación a la intervención del fisioterapeuta en el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne en la infancia.

Según Márquez, (2005) se realizó un estudio con 19 jóvenes con el objetivo de adquirir dominio sobre sus posibles movimientos, el equilibrio y la coordinación general, retrasar la debilidad de los músculos de la cintura pélvica y escapular, corregir la alineación postural (de pie, sentado, acostado o durante los movimientos), equilibrar la musculatura. trabajar, evitar la fatiga, desarrollar la fuerza contráctil de los músculos respiratorios y controlar la respiración mediante el uso correcto del diafragma, prevenir el acortamiento muscular prematuro. Realizando ejercicios activos e isométricos. Jugar con un muñeco de madera, ya que los movimientos son mono articulares, requiriendo la contracción de un músculo o de un grupo reducido de músculos. Las actividades en los balones terapéuticos favorecen la alineación y flexibilidad de la columna, estimulan los mecanorreceptores y propioceptores articulares, mejoran el tono y la fuerza muscular, la coordinación y el equilibrio. El uso de la hidroterapia, con métodos adaptados de Halliwick y Ba Ragaz, es un recurso complementario para kinesioterapia terrestre, para mejorar la fuerza muscular, la capacidad respiratoria, los rangos articulares y evitar el acortamiento muscular.



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



El estudio realizado por Nascimento, (2018) refiere como tratamiento a nivel del sistema muscular esquelético debe mantenerse una movilidad articular constante para prevenir las o minimizar las contracturas y deformidades con el fin de mantener una correcta postura. A nivel del sistema respiratorio las directrices para un correcto manejo respiratorio comprenden la incorporación de un neumólogo y un terapeuta especializado en fisioterapia respiratoria. Durante la fase ambulatoria, la capacidad vital forzada (CVF) ha de evaluarse anualmente. Tras la pérdida de la marcha es preciso estrechar el seguimiento cada 6 meses. Deben realizarse estudios para CVF, si los resultados son inferiores al 60% para detectar hipoventilación nocturna y síndromes de apneas hipopneas obstructivas del sueño. El control precoz de estas complicaciones es vital para prevenir complicaciones cardíacas y el deterioro de la función cognitiva

Según Güell, (2008) realizaron un estudio con el fin de describir su experiencia en el manejo de pacientes con DMD. Para ello, contaron con 27 pacientes con 26 años de edad como media, que habían iniciado la ventilación mecánica (VM) cuando tenían aproximadamente 5 años de edad. Se realizó la pulsioximetría, la capnografía, la función cardíaca y la evaluación de la disfagia, así como el análisis de los gases arteriales y de la función pulmonar (P_{Imáx} y P_{Emáx}) antes y después de la VM, evidenciando una leve hipoxemia con hipercapnia significativa. Después de comenzar la VM se objetivó la normalización de los gases, que se mantuvo a lo largo del tiempo además de una mejoría importante en la pulsioximetría y la capnografía. Como conclusión se establece que la VM proporciona beneficios clínicos y prolonga la vida de estos pacientes.



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Quesada (2019) menciona que La fisioterapia es un tratamiento fundamental a la hora de tratar este tipo de síndrome. Tiene como objetivo principal mantener la función muscular el mayor tiempo posible y evitar o retrasar la aparición de contracturas y escoliosis. El ejercicio en niños con DMD que son ambulatorios o en la etapa inicial no ambulatoria deben participar en ejercicio aeróbico regular su máximo (es decir, suave) para evitar la atrofia muscular por desuso, la inmovilidad, el aumento excesivo de peso y el aislamiento social. Los ejercicios sugeridos incluyen natación y ciclismo, continuando en la fase no ambulatoria si es medicamente seguro. Sin embargo, la actividad debe reducirse si los pacientes desarrollan dolor muscular significativo o mioglobulinuria dentro del período de 24 horas después de una actividad específica, ya que esto puede indicar sobreesfuerzo y lesión muscular inducida por la contracción.

La rehabilitación fisioterápica se considera uno de los pilares del tratamiento de esta distrofia muscular, cuyo objetivo es conseguir el mayor grado de independencia del niño. Trabajan para aumentar su función motora, evitando deformidades y complicaciones, demorando así la aparición de la rigidez y la limitación de los movimientos (Saadia y Nogués, 2002). es importante mantener al niño activo, así podemos conservar la resistencia muscular y la capacidad funcional. Es imprescindible evitar la atrofia por desuso, el miedo a caer y el uso de instrumentos adaptados para diferentes actividades pueden perjudicar indirectamente la función de las extremidades. Por ello, se ha demostrado que el ejercicio físico realizado de una forma adecuada, según el estadio del enfermo, podría frenar este deterioro (Jansen et al., 2010).



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Los niños con DMD tienden a adquirir posturas incorrectas que debemos intentar prevenir desde los primeros estadios. La limitación de movimiento, la posición en flexión y el desequilibrio muscular son factores que producen contracturas que debemos prevenir con estiramientos musculares y movilizaciones articulares (Valdebenito y Ruiz, 2014). durante las primeras etapas, en las que el niño deambula, las afecciones respiratorias son mínimas, sin embargo, es importante realizar un seguimiento de su función respiratoria. En la etapa de desaparición de la marcha se van haciendo presentes las complicaciones respiratorias, (Valdebenito y Ruiz, 2014) el principal objetivo de la terapia es ayudar a 10 expulsar el cúmulo de secreciones del árbol bronquial, presentes debido a la deformidad de la caja torácica y a la disminución existente de las presiones máximas inspiratoria y espiratoria. Ejercicios de movilización de la caja torácica, acompañados de la respiración, son útiles para tratar la rigidez de la caja torácica y mantener la ventilación alveolar.

Según Burgos, (2014) hace alusión a la técnica de de Halliwick y Bad Ragaz para beneficios en pacientes con distrofia muscular de Duchenne. La primera técnica corresponde a un tratamiento que es aplicado actualmente a niños con patología neurológica, que mediante movimientos suaves pretende mejorar el equilibrio y la estabilidad del enfermo. Esta técnica está organizada de forma progresiva en 10 niveles diferentes con el fin de conseguir el control de los movimientos. Durante estas sesiones el fisioterapeuta se mantiene en contacto con el niño, sosteniéndole y en ocasiones le desestabiliza para que desarrolle un control postural y equilibrio. La otra técnica que se emplea en los pacientes diagnosticados de DMD es Bad Ragaz Ring Method, basada en los principios de la Facilitación Neuromuscular Propioceptiva. Al igual que la



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



anterior, el fisioterapeuta permanece en contacto con el enfermo. El objetivo es fomentar la libertad de movimiento, aumentando los rangos articulares y la propiocepción.



SC-CER96940



“Formando líderes para la construcción de un nuevo país en paz”

Universidad de Pamplona
Pamplona - Norte de Santander - Colombia
Tels: (7) 5685303 - 5685304 - 5685305 - Fax: 5682750
www.unipamplona.edu.co



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



10. Capítulo II Análisis Técnico-Científico

Teniendo en cuenta la búsqueda de artículos, se pudo evidenciar que la distrofia muscular de Duchenne es una problemática a nivel mundial, afectando en mayor porcentaje a los hombres (aunque la mujer también puede ser portadora de este gen), principalmente en edades entre los 2-5 años de vida, donde se empiezan a observar los primeros signos y síntomas de dicha patología.

De la misma forma se evidencia que los signos y síntomas son degenerativos, con pérdida de la fuerza muscular, iniciando en las extremidades hasta llegar a la musculatura proximal. También, afecta la marcha aproximadamente después de los 13 años llevándolo incluso a una silla de ruedas, a su vez afectando la deglución y alterando el sistema respiratorio y cardiaco.

El trabajo interdisciplinario entre la fisioterapia, ortopedia, fisiatría, farmacología y neurología son los pilares en la actualidad para mantener la capacidad funcional de los pacientes con distrofia muscular de Duchenne, siendo este trabajo en conjunto un tratamiento eficaz para mitigar el desarrollo de la enfermedad. Retrasando los signos y síntomas que lo puedan llevar a padecer una muerte prematura.

Según la revisión de la literatura, la fisioterapia es parte importante en la distrofia muscular de Duchenne, enfocándose en prevenir las deformidades o alteraciones a nivel del sistema musculoesquelético colocando actividades sin superar el 80% de RM y en el sistema respiratorio el fisioterapeuta tiene como rol mantener un monitoreo constante de la saturación y signos vitales, para prevenir la muerte súbita que es muy común en pacientes con esta enfermedad.



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



El fisioterapeuta tiene una gran variedad de opciones para el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne, dependiendo de la etapa en la que se encuentre la enfermedad. Se destacan los ejercicios isométricos y activo-asistidos para mantener en actividad constante la fibra muscular, también los ejercicios respiratorios son parte fundamental de la rehabilitación ya que los estudios refieren que realizarlos constantemente ayudan a aumentar significativamente la resistencia de los músculos torácicos y esto puede retrasar la aparición de complicaciones respiratorias en estos pacientes. Así mismo, La actividad en balones terapéuticos favorecen la alineación y flexibilidad de la columna, estimulan los mecanorreceptores y propioceptores articulares, mejoran el tono y la fuerza muscular, la coordinación y el equilibrio.

La terapia acuática es una de las múltiples intervenciones efectivas para controlar o mitigar el desarrollo de la distrofia muscular de Duchenne, debido a las diferentes propiedades mecánicas que presenta el agua. Controlando las alteraciones en el tono muscular, los problemas de equilibrio y retracciones musculares severas que padecen. El programa debe ser específico e individualizado para cada paciente para poder conseguir el máximo objetivo físico, fisiológico o psicomotor. El tratamiento debe llevarse a cabo por un fisioterapeuta entrenado previamente, en una piscina diseñada específicamente para ello y con la temperatura idónea.



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



11. Conclusiones

Según la revisión documental realizado en el presente trabajo se pudo concluir que el fisioterapeuta cumple un papel importante en la rehabilitación de la distrofia muscular de Duchenne retrasando los síntomas degenerativos de la enfermedad.

Se comprobó que, con programas de entrenamiento aeróbico, con intensidades moderadas, ajustándola siempre a la capacidad funcional del paciente, puede llegar a mejorar la resistencia, además de mantener o mejorar el rango a nivel articular.

Por otra parte, la fisioterapia respiratoria ayuda a mejorar la capacidad vital del niño en silla de ruedas mediante la tos asistida, ventilación mecánica invasiva y no invasiva, promoviendo la supervivencia y mejorando sus parámetros respiratorios, debido a la falta de movimiento.

Asimismo, la fisioterapia en agua es parte fundamental para el manejo de pacientes con distrofia muscular de Duchenne, permitiéndole un aprendizaje motor adecuado y habilidades sin afectar las articulaciones

Sin embargo, es necesario realizar más investigaciones acerca del tratamiento fisioterápico en niños con Distrofia Muscular de Duchenne ya que a día de hoy son pocos los ensayos clínicos realizados en la población estudiada.



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



12. Referencias

Barros, Valderrama, I. y Villabona, Flórez, S. (2020). *Calidad de vida en pacientes con distrofia muscular de Duchenne y sus cuidadores pertenecientes a la fundación colombiana de distrofia muscular en el año 2019* (Tesis de maestría). Universidad Del Rosario, Bogotá.

Recuperado de:

<https://repository.urosario.edu.co/bitstream/handle/10336/25253/Calidad%20de%20Vida%20Pacientes%20Distrofia%20Duchenne%20y%20Cuidadores%20.pdf;jsessionid=4654DAAF774DFCF73DE8355B238E4BE6?sequence=1>

Camacho S, A. (2014). Distrofia muscular de Duchenne. *Sección de Neurología Infantil. Servicio de Neurología*, 12. (2), 47-54. doi: 10.1016/S1696-2818(14)70168-4

Cammarata, S. Camacho, N. Alvarado, J. y Lacruz, R. (2008). Distrofia muscular de Duchenne, presentación clínica. *Revista chilena de pediatría*, 79(5), 495-501. Recuperado de: <https://dx.doi.org/10.4067/S0370-41062008000500007>

Christopher F. y Spurney(2011) Cardiomiopatía en Distrofia Muscular Duchenne: Actual Entendimiento y Futuras Direcciones. *Muscle Nerve* 44: 8–19. Recuperado de <https://doi.org/10.1002/mus.22097>

Earle, N, MDa. y Bevilacqua, J, MD, PhDa. (2018). Distrofias musculares en el paciente adulto. *Rev. Médica Clínica Las Condes*, 29(6), 599-610. doi. 10.1016/j.rmclc.2018.08.006



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Eslava, O. (2016). *Registro de pacientes con distrofinopatías en Colombia*. Recuperado de:
<http://repository.urosario.edu.co/handle/10336/12351>

Fernández, Esther, S, (2020). *Estudios fisiopatológicos en distrofias musculares: biomarcadores pronósticos y aproximaciones terapéuticas* (Tesis doctoral). Universidad Autónoma de Barcelona. Recuperado de:
<https://www.tesisenred.net/bitstream/handle/10803/670497/efs1de1.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Gámiz-Bermúdez, F. (2020). Tratamiento de fisioterapia en el abordaje de la enfermedad de Duchenne. A propósito de un caso. *Revista Científico-Sanitaria (SANUN)*, 4(3) 22-26. Recuperado de: https://revistacientificasanum.com/pdf/sanum_v4_n3_a3.pdf

Katharine, B. Richard, F. Birnkrant, D. Caso, L. Clemens, R. Cripe, L... Constantin, C,...(2010) Diagnóstico y tratamiento de la Distrofia Muscular de Duchenne. *Lancet Neurol*, 9(1):77-93. Recuperado de <https://www.duchenne-spain.org/wp-content/uploads/2019/05/Diagn%C3%B3stico-y-tratamiento-de-la-Distrofia-Muscular-de-Duchenne-Parte-1-y-2.pdf>

María Rosa Güella, M.R. Avendanob, M. Fraserb, J. y Goldstein, R. (2007). Alteraciones pulmonares y no pulmonares en la distrofia muscular de Duchenne. *Revista Archivos de Bronconeumología*, 43(10).557-561. doi: 10.1157/13110881



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Nascimento, O. Medina, C. Camacho, S. Madruga G. y Vilchez, P. (2018). Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne. *Neurología*, 34, (7), 469-481. Recuperado de: <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2018.01.001>

Pérez, M. Morales, M. Torres. O. y Villanueva, A. (2016). Análisis de la marcha en pacientes con distrofia muscular de Duchenne con nivel funcional 2, 3 y 4 en la escala de Vignos. *Rev Mex Med Fis Rehab*, 28(1-2):19-27. Recuperado de https://www.medigraphic.com/pdfs/fisica/mf-2016/mf161_2d.pdf

Quesada, V. Esquivel, R. y Rosales, G. (2019). Distrofia muscular de Duchene: diagnóstico y tratamiento. *Revista Médica Sinergia*, 4 (12), 2215-4523. Recuperado de: <https://revistamedicasinergia.com/index.php/rms/article/view/315/658>

San Martín P., Pamela, Solis F., Fresia, y Cavada Ch., Gabriel. (2018). Sobrevida de pacientes con distrofia muscular de Duchenne. *Revista chilena de pediatría*, 89(4), 477-483. Recuperado de: <https://dx.doi.org/10.4067/S0370-41062018005000704>

Silva, SRN da y Fagundes, SL (2012). Actualización sobre el tratamiento de fisioterapia de las distrofias musculares de Duchenne y Becker. *Revista Brasileña de Promoción de la Salud*, 18 (1), 41–49. doi: <https://doi.org/10.5020/865>

Townsend, E. Tamhane, H. Gross, K- y Douglas P. (2015). Efectos del uso de AFO al caminar en niños con distrofia muscular de Duchenne. *Fisioterapia pediátrica: primavera*, 27 (1), 24-29. doi: 10.1097 / PEP.0000000000000099



“Formando líderes para la construcción de un nuevo país en paz”

Universidad de Pamplona
Pamplona - Norte de Santander - Colombia
Tels: (7) 5685303 - 5685304 - 5685305 - Fax: 5682750
www.unipamplona.edu.co



ACREDITADA INSTITUCIONALMENTE
¡Seguimos avanzando!



Valdebenito, V. y Ruiz, R. (2014). Aspectos relevantes en la rehabilitación de los niños con enfermedades neuromusculares. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 25, (2), 295-305. Recuperado de [https://doi.org/10.1016/S0716-8640\(14\)70041-0](https://doi.org/10.1016/S0716-8640(14)70041-0)

Vinas, Pesqueira. (2012). Tratamiento en la distrofia muscular de Duchenne: fisioterapia respiratoria frente a nuevos avances. *Fisioterapia*, 35 (1), 32-39. doi:10.1016/j.ft.2011.11.001



SC-CER96940



“Formando líderes para la construcción de un nuevo país en paz”

Universidad de Pamplona
Pamplona - Norte de Santander - Colombia
Tels: (7) 5685303 - 5685304 - 5685305 - Fax: 5682750
www.unipamplona.edu.co