

11222



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO
SECRETARIA DE SALUD
CENTRO NACIONAL DE REHABILITACION /
MEDICINA DE REHABILITACION

16

**FUNCION CARDIORESPIRATORIA EN
PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR**

T E S I S
PARA OBTENER EL TITULO DE
**ESPECIALISTA EN
MEDICINA DE REHABILITACION**

P R E S E N T A:
DRA. MARIA MAGDALENA LOPEZ LOMELI

lc
PROFESOR TITULAR:
DR. LUIS GUILLERMO IBARRA



MEXICO, D. F.

FEBRERO 2000



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

UNIVERSIDAD NACIONAL
AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE MEDICINA

DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO
SECRETARIA DE SALUD
CENTRO NACIONAL DE REHABILITACION/
MEDICINA DE REHABILITACION

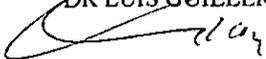
FUNCION CARDIORESPIRATORIA EN
PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR

T E S I S
PARA OBTENER EL TITULO DE

ESPECIALISTA EN
MEDICINA DE REHABILITACION

P R E S E N T A
DRA MARIA MAGDALENA LOPEZ
LOMELI

PROFESOR TITULAR:
DR LUIS GUILLERMO IBARRA



MEXICO DF

ESTADOS UNIDOS MEXICANOS
SECRETARIA DE SALUD
SUBDIRECCION DE ENSEÑANZA
E INVESTIGACION
CENTRO NACIONAL DE
REHABILITACION
FEBRERO 2000- MR



AGRADECIMIENTOS

A DIOS

Por darme la vida y la oportunidad de realizar mis sueños

A MIS PADRES

Por su ejemplo y consejos de luchar siempre por ser mejor

A FEDE

Por tu apoyo constante e incondicional, por darle un mejor sentido a mi vida

A MIS HERMANAS

Claudia, Ana y Laura, por su cariño y unión a través de la distancia

A MIS AMIGAS

Aure y Paty, por su amistad y apoyo en todo momento a lo largo de éstos 3 años

AL DR. RENAN LEON

Por su ayuda desinteresada

A LA DRA. ROSA ELENA ESCOBAR

Por su apoyo, y la participación en la valoración de los pacientes, así como las facilidades prestadas para la realización del estudio

A LA DRA MA DE LA LUZ BAUTISTA

Por su participación en la valoración de los pacientes

INDICE

	Página
INTRODUCCION.	1
MATERIAL Y METODOS.	8
RESULTADOS	10
DISCUSION	17
CONCLUSION	23
REFERENCIAS	24

INTRODUCCION

La distrofia muscular es una miopatía hereditaria que se caracteriza por debilidad muscular progresiva que finalmente puede afectar a todos los músculos respiratorios y en ocasiones el miocardio, afecciones que determinan la morbimortalidad (24). La insuficiencia respiratoria es la principal causa de muerte en ésta enfermedad. (5,12).

La disfunción cardiorespiratoria y sus complicaciones en pacientes con distrofia muscular, especialmente en etapas tardías de la enfermedad, no solo disminuyen la calidad de vida y aumentan la presión para la familia, sino que desarrollan un círculo vicioso y contribuyen significativamente a la muerte (10). La Calidad de vida se reduce de forma paralela con la función respiratoria y cardíaca (2). Por lo tanto las medidas para prevenir y reducir las complicaciones deben encaminarse a preservar la capacidad física, calidad de vida, y mayor esperanza de vida. (10)

Por este motivo, es importante conocer cuáles son las alteraciones más comunes en la función cardiorespiratoria, en qué tipos de distrofia son más frecuentes, y qué factores influyen en su presentación para detectarlas oportunamente y dar un apoyo terapéutico adecuado.

La valoración de la función respiratoria y cardíaca es básica para un manejo adecuado en pacientes con distrofia muscular. (13), debido a que la insuficiencia cardíaca y/o respiratoria causa muerte prematura en éstos pacientes (2), incluso los pacientes con cardiomiopatía en etapa subclínica pueden presentar muerte súbita de causa cardíaca (19). La afección miocárdica en distrofia muscular inicia desde una etapa preclínica asintomática pero es reconocible por alteraciones electrocardiográficas menores y signos ecocardiográficos. (25)

En la distrofia muscular se produce una enfermedad pulmonar restrictiva (EPR). La EPR se presenta en enfermedades con debilidad muscular y/o deformidad vertebral, en la distrofia muscular es causada principalmente por debilidad de músculos respiratorios. Para comprender la fisiopatología de la EPR en distrofia muscular es importante recordar que el principal músculo inspiratorio es el diafragma, que los músculos abdominales e intercostales externos son los músculos espiratorios más activos. (7,10, 27,29)

Al presentarse la debilidad del diafragma se reduce la presión inspiratoria, el volumen pulmonar, y se afecta el intercambio gaseoso; con la debilidad de los músculos intercostales y abdominales disminuye la efectividad de la tos y la capacidad de expectoración. (10). Además de la debilidad en vigilia, la reducción fisiológica del tono muscular general en el sueño no-REM (no-movimientos oculares rápidos), y la atonía muscular completa en el sueño REM a veces provoca disfunción respiratoria nocturna, en estos casos la debilidad diafragmática es la principal causa de compromiso respiratorio durante el sueño REM. (5, 29, 30). Esta es la razón de que algunos pacientes presenten hipoventilación nocturna que provoca desaturación severa durante el sueño, a pesar de ventilación en vigilia normal (5).

Por otra parte, la debilidad de músculos faríngeos disminuye la protección de la vía aérea provocando neumonía por aspiración (10) debido a que también está alterado el mecanismo de la tos. Una tos efectiva requiere de fuerza adecuada de músculos inspiratorios para una inspiración profunda, cierre sostenido de la glotis por aducción de cuerdas vocales, y un esfuerzo de músculos espiratorios para aumentar la presión intratorácica antes de la abducción de las cuerdas vocales. (29)

Además de alterar el proceso de ventilación, la debilidad de músculos de la pared torácica facilita la presentación de escoliosis. (29). En pacientes con distrofia muscular tipo Duchenne (DMD) la escoliosis se presenta hasta en el 50-80%. Esto también contribuye a

la EPR, debido a que la escoliosis torácica es un factor mecánico que limita el movimiento de la pared torácica así como el desplazamiento del diafragma. (15). Sin embargo, paradójicamente, las órtesis torácicas para corrección de escoliosis reducen la capacidad vital (CV) hasta en un 22%. Según Miller la fusión vertebral no tiene efecto benéfico sobre la disminución de la función pulmonar, ya que dicha disminución en distrofia muscular no depende de la configuración mecánica del tórax, sino principalmente de la función de músculos respiratorios. (20). Por el contrario, Fukunaga reporta que la disminución de la función respiratoria se atribuye a tanto a la pérdida de fuerza en músculos respiratorios como a la deformidad estructural de columna y tórax. (12)

También la obesidad aumenta la dificultad para el movimiento respiratorio y contribuye a la restricción ventilatoria. (15)

Los signos y síntomas más frecuentes de dificultad respiratoria en distrofia muscular son: infecciones respiratorias frecuentes y prolongadas, taquipnea (durante la marcha, reposo, o el sueño), disnea, y compromiso respiratorio que requiere ventilación asistida. (10) Los pacientes que tienen hipoventilación frecuentemente presentan hipercapnia nocturna y cefalea matutina, anorexia, disnea, no descanso durante el sueño o pesadillas, y pobre calidad de sueño que puede causar somnolencia diurna. (7, 30). Incluso la debilidad de músculos respiratorios puede ser asintomática durante el día y presentar hipoxia severa e hipercapnia durante el sueño o primeras horas del día (5, 12)

Además de los síntomas del paciente, en la exploración física podemos encontrar signos reelevantes. El movimiento paradójico o asincrónico de la caja torácica y el abdomen indica fatiga de músculos inspiratorios. (6, 24), se presenta en el 73% de pacientes con apneas o hipopneas en distrofia miotónica. (9)

Algunas de las complicaciones de la enfermedad pulmonar restrictiva por debilidad muscular son atelectasias, broncoaspiración, retención de secreciones, predisposición a neumonía, y desequilibrio ventilación/perfusión que provoca hipoxia y aumenta la morbimortalidad (5,10)

Las pruebas paraclínicas más frecuentemente utilizadas en el diagnóstico y seguimiento de la EPR en distrofia muscular incluyen espirometría, medición de presiones estáticas de vías aéreas, y evaluación de gases arteriales. Dentro de éstas, la prueba espirométrica más utilizada es la capacidad vital forzada (CVF). Dicho parámetro disminuye como resultado de reducción en la capacidad pulmonar total y aumento del volumen residual. Se considera a la CVF como la prueba más importante para el seguimiento de la historia natural de la enfermedad o de respuesta al tratamiento, ya que su valor depende de la fuerza tanto de músculos inspiratorios como espiratorios; también refleja estrechamente el grado de función pulmonar general, y parece tener un valor pronóstico acertado. (7,10,12,24,27,29)

Según la Asociación Médica Americana (AMA) la EPR se define como severa cuando tiene una CVF menor de 50% del valor normal, moderada con una CVF de 51-60%, y leve con CVF de 61-80%. Una CVF se considera normal se es de 80% o más del valor estimado. (1,10,11). La capacidad vital menor de 1 L es el mejor indicador pronóstico individual para una sobrevida de 3 años. (24)

Una CVF baja se relaciona indirectamente con disminución de la presión estática de vías aéreas, especialmente con presión espiratoria máxima (PEM). (10)

Otra de las pruebas es la medición de la presión inspiratoria y espiratoria máximas con la que se detectan debilidad respiratoria aguda o crónica desde etapas iniciales. (7,10, 12, 24, 27, 29). Estas miden la fuerza contráctil de los músculos respiratorios, mediante la presión generada durante contracción voluntaria (26). Se consideran el indicador más

sensible de debilidad de músculos respiratorios (26). La presión inspiratoria máxima (PIM) refleja la fuerza diafragmática y la capacidad para la ventilación; la presión espiratoria máxima (PEM) refleja la fuerza de músculos abdominales e intercostales y la capacidad para toser y expectorar (7). Con la medición de éstas presiones se ha observado que en la distrofia muscular la debilidad afecta a músculos inspiratorios y espiratorios pero no en la misma proporción. (26)

Correlacionando las 2 pruebas anteriores, una reducción de 50% en la fuerza de músculos respiratorios disminuye la CVF en 20% (26), es decir, una CVF menor del 80% y/o PIM y PEM menores de 50% indican el inicio de la EPR en éstos pacientes.

En las pruebas gasométricas la presión arterial de CO₂ (PaCO₂) es otro de los indicadores que se relaciona con la duración de la enfermedad, aunque no es mejor indicador que la capacidad vital. (24)

Como se mencionó en la descripción de la fisiopatología, puede haber alteraciones solo durante el sueño, o exacerbarse durante el sueño las alteraciones que se presentan en vigilia. El diagnóstico de alteraciones de ventilación durante el sueño debe hacerse con polisomnografía, seguida de prueba de latencia múltiple del sueño. (5)

También se han utilizado estudios de imagen como diagnóstico complementario de la disfunción respiratoria; con ultrasonido se ha encontrado engrosamiento del diafragma en pacientes con DMD antes de los 12 años, con disminución significativa en los parámetros espirométricos y presiones máximas. (8)

Para el diagnóstico de alteración en el mecanismo de la tos se utiliza la medición del flujo de tos pico, el cual debe ser 160 L/min mínimo para limpiar efectivamente las vías aéreas. (4). Cuando es menor, la aspiración de material de faringe y la insuficiencia para expectorar causa obstrucción de vías aéreas. (29)

La distrofia muscular afecta también al músculo cardíaco. En la distrofia de tipo Duchenne y Becker la cardiopatía se presenta por alteración en la distrofina.

La afección cardíaca inicia desde una etapa preclínica, asintomática pero reconocible por alteraciones electrocardiográficas menores y signos ecocardiográficos. (25)

Después de un periodo variable se manifiesta clínicamente como hipertrofia miocárdica septal o concéntrica, arritmias caracterizadas por defectos de conducción (bloqueo aurículoventricular, bloqueo de rama, arritmias severas), y finalmente se manifiesta como cardiomiopatía dilatada caracterizada por hipocontractilidad ventricular, dilatación de cavidades cardíacas, reducción de la fracción de eyección (25)

Algunos de los hallazgos electrocardiográficos en la cardiopatía preclínica son el aumento del índice QT_i/PQ_s (índice cardiomiopático), acortamiento PQ (fibrosis auricular).

El índice cardiomiopático es uno de los hallazgos electrocardiográficos tempranos. (22)

El diagnóstico de cardiomiopatía lo podemos dividir en 5 modalidades:

- 1.- Cardiomiopatía preclínica: se manifiesta por segmento PQ acortado, intervalo QT prolongado, y aumento del índice QT_i/PQ_s.
- 2.- Cardiomiopatía dilatada: manifestada por ondas Q grandes en las precordiales izquierdas, segmento de pared ventricular no perfundida, fracción de expulsión <45%, índice de periodo preeyección/tiempo de eyección de ventrículo izquierdo (PEP/LVVET) > 0.42.
- 3.- Afección cardíaca arritmogénica: se manifiesta por taquicardia paroxística, taquicardia supraventricular, aleteo o fibrilación auricular, bloqueo de rama, bloqueo atrioventricular, bloqueo senoauricular, síndrome del seno enfermo, o disfunción senoauricular.
- 4.- Cardiomiopatía hipertrófica: presenta hipertrofia de ventrículo izquierdo, preexcitación ventricular, aumento de grosor del septum ventricular, relación de grosor diastólico de

septum ventricular/grosor de pared libre de ventriculo izquierdo (indice ecocardiográfico) mayor de 1.5

5.- Lesión miocárdica específica: evidencia electrocardiográfica de alteración en polarización ventricular manifestada por cambios en el segmento ST y onda T, evidencia ecocardiográfica de área hipocinética en pared ventricular. (22)

Cuando el paciente se encuentra en etapa de cardiomiopatía hipertrófica puede permanecer como tal sin evolucionar a cardiomiopatía dilatada. La cardiomiopatía dilatada, hipertrófica y arritmogénica pueden todas evolucionar a formas clínicas. (22)

El objetivo de este trabajo fue determinar la frecuencia y grado de afección de la función respiratoria y cardíaca en pacientes con distrofia muscular; e identificar los factores relacionados con dicha afección.

MATERIAL Y METODOS

Se realizó un estudio retrospectivo, transversal, descriptivo, observacional; en el Centro Nacional de Rehabilitación /Ortopedia. Se revisaron expedientes de pacientes ingresados a la clínica de distrofia muscular de 1991-1997.

Se incluyeron pacientes con diagnóstico de distrofia muscular de acuerdo a los criterios de Brooke para distrofia Duchenne (11,16), Grimm para distrofia Becker (11,17), Walton-Shields para distrofia de cinturas (11;18), Munsat para distrofia facioescápulohumeral (11,14), y Harper para distrofia miotónica (11); de cualquier edad y sexo, que tuvieran valoración cardiorrespiratoria con clínica, telerradiografía de tórax, radiografías de columna dorsal, espirometría, electrocardiograma, y ecocardiograma.

Se excluyeron pacientes con neumopatía crónica agregada (asma, fibrosis quística, TB, etc.), malformación cardíaca, hipertensión arterial sistémica, o aquellos que en su expediente no contaran con los datos a estudiar completos.

Se obtuvieron los datos de expedientes clínicos y radiográficos de pacientes que cumplieron con los criterios establecidos. Se revisaron 104 expedientes, de los cuales 21 cumplían con los criterios de inclusión. Se excluyó 1 por hipertensión arterial. El estado funcional para miembros superiores e inferiores se clasificó con la escala de Brooke (32). La deformidad vertebral se midió radiográficamente con el método de Cobb. La espirometría, electrocardiograma y ecocardiograma fueron estudios realizados en el Hospital General de México

La CVF se consideró anormal si fue <80% del valor normal. Espirométricamente el patrón restrictivo se clasificó de acuerdo al porcentaje de capacidad vital forzada (%CV)

como leve si el %CV fue de 61-80%, moderado si el %CV fue de 51-60%, y severo si el %CV fue de <50%.

Las alteraciones electrocardiográficas se clasificaron en alteraciones del ritmo, defectos de conducción, datos de hipertrofia auricular o ventricular, y signos de afección miocárdica como anormalidades en onda Q, T o segmento ST.

Las variables se reportaron como media \pm desviación estándar. El análisis estadístico se realizó con coeficiente de correlación bivariada de Pearson. Para la comparación de la relación de los tipos de distrofia y grados estado funcional con las diferentes variables se utilizó análisis de varianza (ANOVA). Se consideró correlación estadísticamente significativa si $p < 0.05$.

RESULTADOS

De 20 pacientes 5 (25%) fueron mujeres y 15 (75%) hombres. La edad promedio fue de 19±15 años (rango 5-70 años). El tipo de distrofia muscular más frecuente fue el de cinturas 7 (35%), seguido por Duchenne 6 (30%), facioescápulohumeral 5 (25%), Becker 1 (5%) y miotónica 1 (5%).

En cuanto al tiempo de evolución el promedio fue de 9±7 años (rango de 1-34 años). Analizando por tipo de distrofia, el tiempo de evolución promedio para Duchenne fue de 6 años (3-11), para Becker de 6 años, para la distrofia de cinturas fue de 10 años (5-17), para la facioescápulohumeral de 10 años (1-34), y miotónica de 17 años.

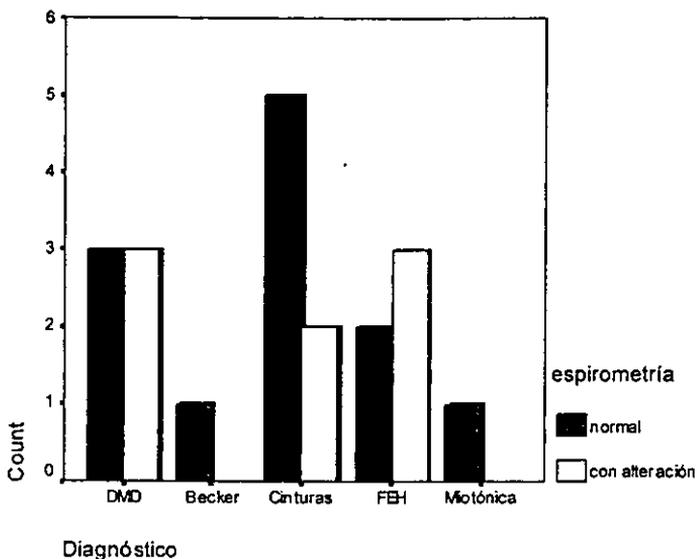
Solo 2 pacientes con distrofia muscular tipo Duchenne utilizaban silla de ruedas, el resto podía realizar la marcha de forma independiente aunque algunos con dificultad, ninguno utilizó aparato largo.

La función de miembros superiores calificada con la escala de Brooke fue en promedio de 2±1 (rango de 1-4). En la distrofia de Duchenne, de cinturas y facioescápulohumeral el promedio fue de 2 (1-4), en la de Becker 2 y la miotónica 1.

La función de miembros inferiores calificada con escala de Brooke fue de 3±1 (1-9). En la distrofia tipo Duchenne el promedio fue 5 (rango 3-9), en Becker 2, en la de cinturas 3 (1-4), facioescápulohumeral 2 (1-4), y miotónica 1.

La escoliosis torácica fue en promedio 6±8°, el 20% de los pacientes tuvo 10-30°, el 80% <10°. Ninguno utilizó órtesis torácica para deformidad vertebral.

El 40% de los pacientes presentó alteración en la espirometría reflejando enfermedad pulmonar restrictiva. (Gráfica 1)

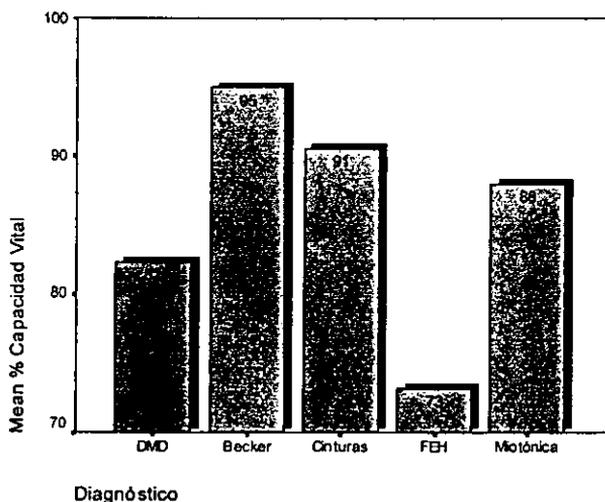


Gráfica 1.- Alteración en espirometría (enfermedad pulmonar restrictiva)

El porcentaje de la capacidad vital fue en promedio de $84\% \pm 19\%$ (rango 48-125%). En distrofia Duchenne el promedio fue $82\% \pm 13\%$ (63-101%), en Becker 95%, de cinturas $90\% \pm 22\%$ (60-125%), facioescápulohumeral $73\% \pm 24\%$ (48-106%), y miotónica 88 %.

(Gráfica 2)

Gráfica 2.- Porcentaje de capacidad vital en cada tipo de distrofia

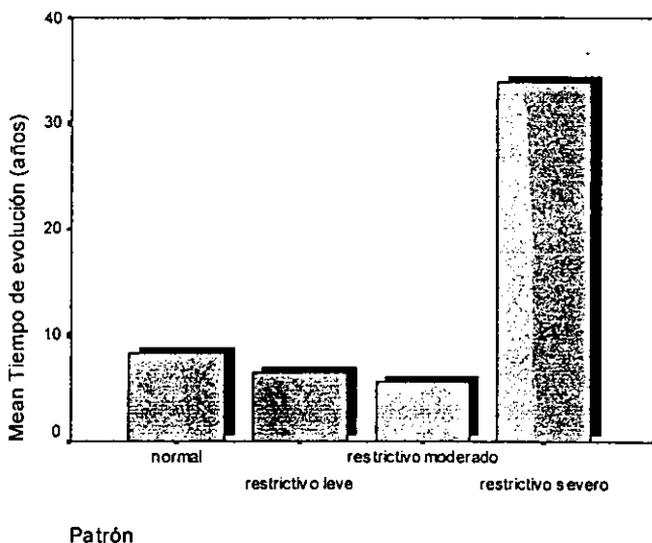


No hubo diferencia significativa en el porcentaje de capacidad vital entre los diferentes tipos de distrofia.

El porcentaje de la capacidad vital esperada se correlacionó significativamente con el grado de escoliosis $p < 0.05$.

Aunque se observó un menor porcentaje de capacidad vital con el mayor tiempo de evolución, la correlación no fue estadísticamente significativa ($r = 0.191$, $p = 0.139$). (Gráfica 3)

La disminución en el porcentaje de capacidad vital se relacionó más con la debilidad en miembros superiores que con la de inferiores ($p = 0.167$ y $p = 0.939$ respectivamente).



Gráfica 3.- Relación del tiempo de evolución con enfermedad pulmonar restrictiva

El 40% (8 pacientes) tuvieron alteración espirométrica con patrón restrictivo, 50% restricción leve, 38% moderada, y 12% severa. De los pacientes afectados 38% fueron tipo

Duchenne, 38% facioescápulo humeral, 25% de cinturas. El patrón restrictivo fue de mayor severidad en el tipo facioescápulo humeral, aunque no hubo diferencia significativa con los otros tipos de distrofia.

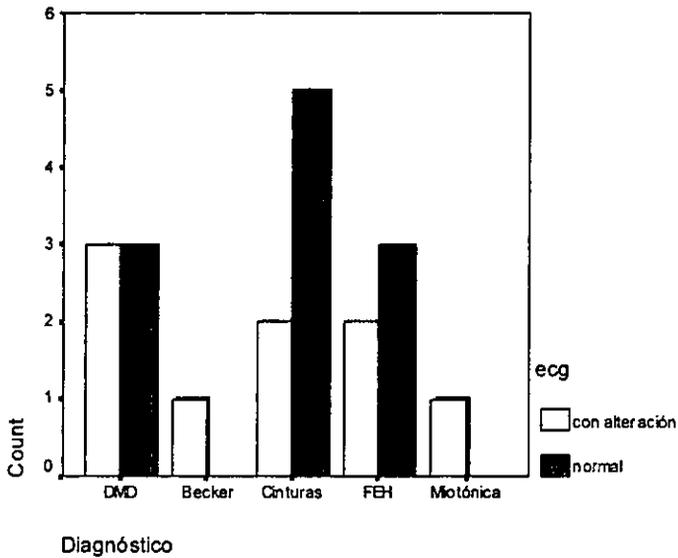
El 50% de pacientes con distrofia tipo Duchenne tuvieron alteración espirométrica, el 28% del tipo de cinturas, y el 50% de facioescápulo humeral.

La edad mínima de EPR en DMD fue de 5 años, 24 años en distrofia de cinturas, y 11 años en distrofia facioescápulo humeral. El tiempo de evolución mínimo para la presentación de EPR fue de 3 años en DMD, 5 años en distrofia de cinturas, y 1 año en distrofia facioescápulo humeral.

De los pacientes con alteración espirométrica sólo el 50% (4 pacientes) tuvieron sintomatología respiratoria, el síntoma más frecuente fue infección de vías respiratorias frecuente 5 casos, seguido por disnea 2 casos, y cefalea matutina 1. De los pacientes con alteración espirométrica el 62% tuvo telerradiografía de tórax anormal, todos los pacientes con espirometría normal tuvieron radiografía de tórax normal. La alteración más frecuente fue aumento de la trama bronquial 3 pacientes, 1 paciente con prominencia del perfil cardíaco derecho, y 1 con cardiomegalia grado I.

El 45% (9 pacientes) tuvieron alteración electrocardiográfica. De éstos el 33% con distrofia tipo Duchenne, 11% con Becker, 22% con tipo de cinturas, 22% facioescápulo humeral, y 11% con miotónica. (Gráfica 4)

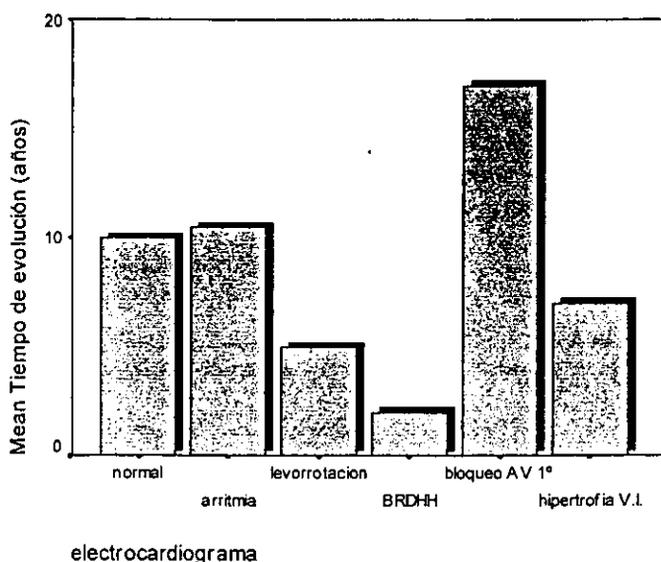
Las alteraciones encontradas fueron defectos de conducción (bloqueos de rama y aurículoventriculares), arritmias, hipertrofia ventricular, y desviación del eje eléctrico.



Gráfica 4.- Alteración electrocardiográfica

El 50% de los pacientes con distrofia muscular tipo Duchenne tuvieron alteración electrocardiográfica, así como el paciente con Becker, el 28% de los pacientes con distrofia de cinturas, el 40% de la distrofia facioescápulohumeral, y el paciente con distrofia miotónica. Como se puede observar, la mayor frecuencia de alteraciones electrocardiográficas se presentó en distrofia tipo Duchenne, pero no hubo diferencia estadísticamente significativa con los otros tipos.

Ninguno de los pacientes con alteración electrocardiográfica tuvo telerradiografía de tórax anormal.



Gráfica 5.- Relación de alteración electrocardiográfica con tiempo de evolución

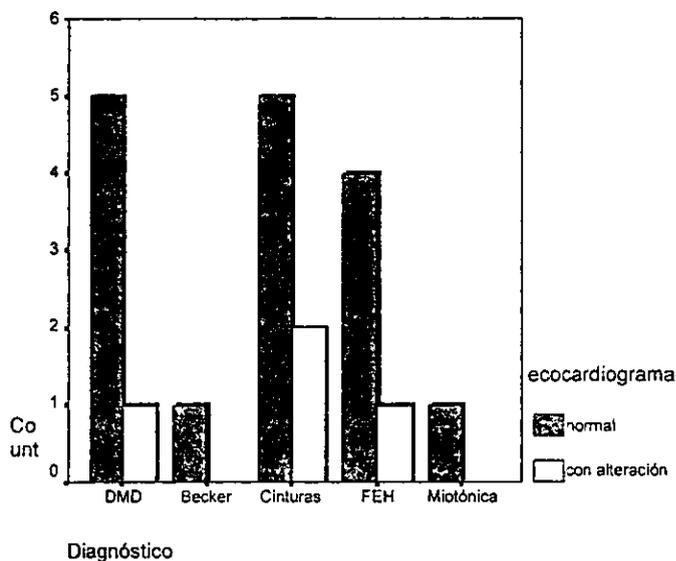
Las alteraciones electrocardiográficas no tuvieron relación significativa con la edad, tiempo de evolución o sintomatología. (Gráfica 5)

El 20% (4) de los pacientes tuvieron alteración ecocardiográfica, 2 con distrofia de cinturas, 1 con Duchenne y 1 con facioescápulohumeral. Uno de ellos sin alteración electrocardiográfica. (Gráfica 6)

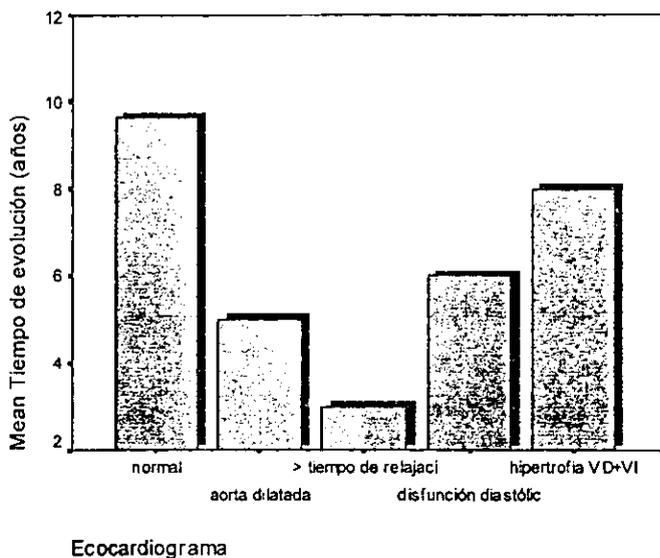
Las alteraciones encontradas fueron hipertrofia ventricular, dilatación aórtica, aumento del tiempo de relajación ventricular, y disfunción diastólica ventricular.

No se encontró relación significativa de las alteraciones en el ecocardiograma con el tiempo de evolución o la disminución del porcentaje de capacidad vital. (Gráfica 7)

Se encontró una relación estadísticamente significativa entre las alteraciones electrocardiográficas y ecocardiográficas con una $p < 0.01$



Gráfica 6.- Alteración ecocardiográfica en cada tipo de distrofia



Gráfica 7.- Relación de alteraciones ecocardiográficas con el tiempo de evolución

DISCUSION

La valoración de la función cardiopulmonar en los pacientes con distrofia muscular es de gran importancia debido a que la insuficiencia respiratoria y la afección cardiaca son las 2 principales causas de mortalidad en éstas miopatías (12), y que junto con la debilidad muscular contribuyen a disminuir la calidad de vida de éstos pacientes. Por ejemplo, en la Distrofia muscular de Duchenne (DMD) el 55 a 90% mueren por insuficiencia respiratoria entre 16.2 y 19 años, y el 10-12% por causa cardiaca. (4,15,30)

Hay quienes recomiendan que la valoración cardiológica y respiratoria debe hacerse por lo menos anualmente en pacientes con distrofia muscular. (31)

En nuestra muestra el 75% de los pacientes fueron del sexo masculino, lo que concuerda con la literatura mundial, ya que los tipos más frecuentes de distrofia muscular se transmiten por herencia ligada al cromosoma X.

El rango de edad fue muy amplio (5-70 años), pues se incluyeron todos los tipos de distrofia, y éstos tienen diferente edad de presentación y velocidad de progresión, no obstante la dispersión, el 55% de los pacientes fue menor de 17 años, y sólo 1 paciente (5%) fue mayor de 38 años, es decir el mayor porcentaje fueron pacientes pediátricos .

En cuanto a la distribución por tipo de distrofias nuestra muestra difiere del orden de frecuencia reportado en la literatura (más frecuente DMD, después Becker, luego distrofia de cinturas y después las demás) (32), aunque la distribución de frecuencias en el total de expedientes revisados es similar a la mencionada, los pacientes incluidos en la muestra fueron solo aquellos que tenían valoración cardiorespiratoria completa, y por ésta razón la mayor frecuencia la ocupan distrofia de cinturas y DMD.

Para la valoración respiratoria una de las pruebas más significativas es el porcentaje de la capacidad vital forzada, refleja la fuerza músculos inspiratorios y espiratorios. Algunos autores reportan que en distrofia muscular disminuye de acuerdo con el tiempo de evolución (1,10,11,12), en éste estudio se encontró también dicha disminución aunque no fue estadísticamente significativa ($r=-206$ $p=0.191$), probablemente debido a que el rango fue grande (1-34 años) pero con distribución no uniforme, el 70% tenía menos de 10 años de evolución. Kilmer (14) no encontró correlación con el tiempo de evolución. Bach considera a la CVF una prueba tan relevante que la asocia directamente con la calidad de vida en distrofia muscular

También la presentación de escoliosis se ha relacionado con la disminución de la función pulmonar (12,15,29), ya sea como factor mecánico que limita la movilidad torácica, o porque refleja debilidad de los músculos de la pared del tórax. En nuestros pacientes se mostró una relación estrecha entre el grado de escoliosis y la disminución de la capacidad vital ($p<0.05$), esto aunque sólo el 15% tuvo un grado de escoliosis de 15-30°, lo que sugiere que no es tanto un factor restrictivo mecánico, sino que pudiera ser una manifestación indirecta de los músculos de la pared torácica, que a su vez participan también en el proceso de ventilación, como lo describe Miller, por lo que en su estudio no hay mejoría de la función respiratoria a pesar de la alineación y fijación quirúrgica de la columna.

En relación al grado funcional de extremidades hubo mayor relación de la afección de la función respiratoria con la menor funcionalidad de miembros superiores que con inferiores, probablemente porque en las distrofias más frecuentes la afección a miembros superiores es más tardía, así como la de músculos torácicos; o por la participación de algunos músculos de la cintura escapular en la movilidad torácica superior.

Un dato importante es que sólo el 50% de los pacientes con alteración espirométrica tuvo sintomatología respiratoria, lo que destaca la importancia de realizar estudios paraclínicos a pacientes con distrofia muscular aún en ausencia de sintomatología respiratoria. Inicialmente la debilidad de músculos respiratorios es asintomática durante el día, pero puede producir hipoxia nocturna, de aquí la importancia de realizar polisomnografía (5,12)

La enfermedad pulmonar restrictiva en DMD se presenta generalmente en promedio a los 10-12 años (8,13,27,29), en nuestro estudio el paciente más joven con alteración espirométrica fue de 5 años de edad (3 años de evolución) con DMD; Fowler menciona que existe una disminución lineal de la CVF en pacientes con DMD a partir de los 5 años con mayor deterioro entre los 10-20 años, aproximadamente 8.5%CV por año (10). En el presente estudio se encontró EPR en el 50% de los pacientes con DMD, pero con un promedio de %CVF mayor que Fowler.

En la distrofia tipo Becker, aunque solo contamos con 1 paciente (de 22 años), su capacidad vital forzada fue normal, lo que concuerda con el reporte de Mc Donald de que en éstos pacientes la EPR se presenta hasta al 3ra o 4ta década de la vida, y en pocos casos (17).

En la distrofia de cinturas encontramos un 28% de pacientes con EPR, menor que el 31% reportado por Mc Donald (18), el promedio del % de CVF en este tipo fue de 90% con un tiempo de evolución promedio de 10 años, similar a lo reportado por Fowler (10). La edad mínima de presentación de la EPR fue de 24 años.

Al igual que Kilmer, encontramos un 50% de EPR en la distrofia facioescápulohumeral (14). La edad mínima de presentación en este tipo de distrofia fue de 11 años. En la

**ESTA TESIS NO DEBE
SALIR DE LA BIBLIOTECA**

paciente con distrofia miotónica la CVF fue del 88%, corresponde con el $75\pm 19\%$ reportado por Fowler. (10)

El tiempo de evolución mínimo para la presentación de EPR fue de 3 años en DMD, 5 años en distrofia de cinturas, y 1 año en distrofia facioescápulohumeral. Aunque no se observó una relación estadísticamente significativa del tiempo de evolución con la disminución del porcentaje de capacidad vital forzada, ésta relación fue estrecha ($r=-0.206$, $p=0.191$), esto también nos puede servir como parámetro guía para la solicitud de estudios paraclínicos. Como hemos observado la edad, etapa y severidad de presentación de la EPR varía en cada tipo de distrofia.

Otra de las alteraciones importantes que se presenta en las distrofias musculares es la cardiopatía, que es causa de muerte en 12-40% en éstos pacientes (16,19,30). La cardiopatía en etapa preclínica puede detectarse por alteraciones electrocardiográficas y ecocardiográficas (25).

En este estudio encontramos un 45% de alteraciones en electrocardiograma (ECG) y 20% de alteraciones en ecocardiograma. La literatura reporta 30-85% de alteraciones electrocardiográficas en distrofia muscular, con diferente frecuencia en cada tipo (1,16,17,19,22,28,31). La mayor frecuencia de alteraciones se presentó en DMD a diferencia del estudio de Ahlström en que la mayor frecuencia de alteraciones fue en la distrofia miotónica. (1)

En DMD se encontró alteración en el 50% en ECG y 16% en ecocardiograma, las anomalías más frecuentes fueron levorrotación, hipertrofia ventricular y disfunción diastólica ventricular. Se han encontrado alteraciones en mayor porcentaje (79%) y las

anomalías reportadas fueron alteraciones de la onda Q, taquicardia, bloqueos de conducción, prolongación de QT, se reportan alteraciones desde los 3 años, pero sin relación directa con la edad. (16,28)

Solo tuvimos 1 paciente con distrofia tipo Becker, sin embargo sí presentó alteración cardíaca, bloqueo de rama derecha. Se ha reportado una frecuencia del 67-73% de alteraciones cardíacas en este tipo de distrofia, el 27-80% después de los 16-20 años; las alteraciones más frecuentes anormalidades de la onda Q e hipertrofia ventricular. Al igual que en nuestro estudio no se ha encontrado relación con la edad o tiempo de evolución (17,22).

En la distrofia de cinturas se encontró 28% con alteración ECG y ecocardiográfica, las alteraciones más frecuentes fueron arritmia, hipertrofia ventricular y dilatación aórtica. Dato similar al reportado de 20%-62% de alteraciones cardiovasculares en distrofia de cinturas, pero se habían encontrado principalmente defectos de conducción (18,28)

En distrofia facioescápulohumeral el 40% tuvo alteración ECG y 20% ecocardiográfica, las alteraciones encontradas fueron arritmias, bloqueo de rama derecha y prolongación del tiempo de relajación ventricular. Según el RRTC las alteraciones ECG se presentan en el 74% con mayor frecuencia arritmias, onda Q anormal, defectos de conducción. (28)

De distrofia miotónica sólo tuvimos 1 paciente, la cual presentó alteración ECG, bloqueo aurículoventricular (AV) de primer grado. Otros autores reportan 74-88% de alteraciones, la más frecuente es también el defecto de conducción (19,28,31)

Al igual que en otros estudios no se encontró correlación de las alteraciones cardíacas con el grado de debilidad en músculo esquelético, con el tiempo de evolución o la edad (22)

Se encontró una relación muy estrecha $p < 0,01$ entre las alteraciones electrocardiográficas y ecocardiográficas, lo que nos puede orientar a solicitar estudio ecocardiográfico en los pacientes con alteración electrocardiográfica.

Debido a que la frecuencia de alteraciones cardiorespiratorias es alta en pacientes con distrofia muscular, aun en pacientes asintomáticos cardiovascularmente, se recomiendan valoraciones periódicas de la función cardiorespiratoria, para detectar las alteraciones en etapa subclínica y dar un tratamiento adecuado y oportuno, y con esto mejorar la calidad de vida de éstos pacientes. Estas valoraciones deben ser no solo diagnósticas sino de seguimiento, para evaluar la evolución de alteraciones o respuesta a tratamiento.

CONCLUSION

Los resultados de este estudio indican que la función respiratoria y cardíaca se altera frecuentemente en pacientes con distrofia muscular, 40 y 45% respectivamente.

La función respiratoria se altera con mayor frecuencia en distrofia tipo Duchenne y facioescápulohumeral, sin relación con la edad, tiempo de evolución, grado de debilidad o sintomatología. Se relaciona con el grado de escoliosis.

La función cardíaca se altera con mayor frecuencia en distrofia tipo miotónica, Becker y Duchenne sin relación con la edad, tiempo de evolución, grado de debilidad o alteración de la función respiratoria.

Por lo tanto, es importante realizar en éstos pacientes valoraciones tanto de la función cardíaca como respiratoria para una detección temprana y un apoyo terapéutico oportuno a éstas alteraciones, evitar complicaciones cardiorrespiratorias y mejorar así la calidad de vida de nuestros pacientes con distrofia muscular

REFERENCIAS

- 1.- Ahlström G, Gunnarsson LG, Kihlgren A. Respiratory function, electrocardiography and quality of life in individuals with muscular dystrophy. *Chest* 1994; 106 (1): 173-179.
- 2.- Bach JR Ventilator use by muscular dystrophy association patients. *Arch Phys Med Rehabil* 1992; 73: 179-183.
- 3.- Bach JR, Campagnolo DI. Psychosocial adjustment of post-poliomyelitis ventilator assisted individuals. *Arch Phys Med Rehabil* 1992; 73:934-939.
- 4.- Bach JR, Ishikawa Y, Kim H. Prevention of pulmonary morbidity for patients with Duchenne muscular dystrophy. *Chest* 1997; 112: 1024-1028.
- 5.- Bathlen GM. Nocturnal respiratory failure as an indication of noninvasive ventilation in the patient with neuromuscular disease. *Respiration* 1997; 64 (suppl 1): 35-38.
- 6.- Bégin R, Bureau MA, Lupien L. Pathogenesis of respiratory insufficiency in myotonic dystrophy. *Am Rev Respir Dis* 1982; 125:312-318.
- 7.- Carter GT, Rehabilitation Management in neuromuscular disease. *J Neuro Rehab* 1997; 11: 69-80.
- 8.- De Bruin PF, Ueki J, Hhan Y. Diaphragm thickness and inspiratory strength in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Thorax* 1997; 52: 472-475.
- 9.- Finnimore AJ, Jackson RV, Morton A. Sleep hypoxia in myotonic dystrophy and its correlation with awake respiratory function. *Thorax* 1994; 49: 66-67.
- 10.- Fowler WM. Restrictive lung disease: pathogenesis in neuromuscular disease. *RRTC newsletter [serial online] 1994[cited nov 1999] : [21 screens]. Available from:URL:http://www.rehabinfo.net.RRTC/Research_Reports/RLD.html*

- 11 .- Fowler WM, Abresch RT, MS, Aitkens S, et al. Profiles of neuromuscular diseases. *Am J Phys Med Rehabil* 1995; 74 (suppl) (5): S62-S69.
- 12.- Fukunaga H, Okubo R, Moritoyo T. Long-term follow-up of patients with Duchenne muscular dystrophy receiving ventilatory support. *Muscle & Nerve* 1993; 16: 554-558.
- 13 .- Khan Y, Heckmatt. Obstructive apnoeas in Duchenne muscular dystrophy. *Thorax* 1994; 49: 157-161.
- 14.- Kilmer DD, Abresch RT, McCrory MA, et al. Profiles of neuromuscular diseases; facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil* 1995; 74(suppl): S131-S139.
- 15.- Lenger P, Leger SS. Respiratory concerns in Duchenne muscular dystrophy (DMD). *Pediatr Polmonol* 1997: suppl 16: 137-139.
- 16.- McDonald CM, Abresch RT, Carter GT, et al. Profiles of neuromuscular diseases; Duchenne muscular dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil* 1995; 74 (suppl): S70-S92.
- 17.- Mc Donald CM, Abresch RT, Carter GT, et al. Profiles of neuromuscular diseases; Becker's muscular dystrophy. *J Phys Med Rehabil* 1995; 74(suppl): S93-S103.
- 18.- Mc Donald CM, Johnson ER, Abresch RT, et al. Profiles of neuromuscular diseases; limb-girdle syndromes. *Am J Phys Med Rehabil* 1995; 74(suppl): S117-S130.
- 19.- Melacini P, Buja G, Fasoli G. The natural history of cardiac involvement in myotonic dystrophy: an eight-year follow-up in 17 patients. *Clin Cardiol* 1988; 11: 231-238.
- 20.- Miller RG, Chalmers AC, Dao H, et al. The effect of spine fusion on respiratory function in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology* 1991; 41: 38-40.
- 21.- Miller JR, Colbert AP, Osberg JS. Ventilator dependency: decision-making, daily functioning and quality of life for patients with Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol* 1990; 32: 1078-1086.

- 22.- Nigro G, Comi LI, Politano L, et al. Evaluation of the cardiomyopathy in Becker muscular dystrophy. *Muscle & Nerve* 1995; 18:283-291.
- 23.- Pardy RL, Reid WD, Belman MJ. Respiratory muscle training. *Clin Chest Med* 1988; 9(2): 287-296.
- 24.- Phillips MF, Smith EM, Carroll N. Nocturnal oxigenation and prognosis in Duchenne muscular dystrophy. *Am J Respir Care Med* 1999; 169: 198-202.
- 25.- Politano L, Nigro V, Nigro G, et al. Development of cardiomyopathy in female carriers of Duchenne and Becker muscular dystrophies. *JAMA* 1996; 275: 1335-1338.
- 26.- Rochester DF. Test of respiratory muscle function. *Clin Chest Med* 1988; 9(2): 249-261.
- 27.- Rodillo E, Noble-Jamieson CM, Aber V. Respiratory muscle training in Duchenne muscular dystrophy. *Arch Dis Child* 1989; 64: 736-738.
- 28.- Rehabilitation Research and Training Center Neuromuscular Diseases Staff. Cardiac Function in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS), Spinal Muscular Atrophy, Types II and III (SMA), Hereditary Motor & Sensory Neuropathy (Types I-II, HMSN), Duchenne Muscular Dystrophy (DMD), Becker's Muscular Dystrophy (BMD), Facioscapulohumeral Dystrophy (FSHD), Myotonic Muscular Dystrophy (MMD), Congenital Myopathy, Limb Girdle Syndrome (LGS), Hereditary Spinal Cerebellar Ataxia (HSCA). RRTC Newsletter [serial online] February 1995 [cited ago 1999]:[14 screens]. Available from URL:http://www.rehabinfo.net/RRTC/Research_Reports/Cardiac_Function.html
- 29.- Shneerson J. Pathophysiology of the respiratory consequences of childhood neuromuscular disorders. *Pediatr Pulmonol* 1997; suppl 16: 134-136
- 30.- Simonds AK, Muntoni F, Heather S. Impact of nasal ventilation on survival hypercapnic Duchenne muscular dystrophy. *Thorax* 1998; 53: 949-952

- 31.- Stöllberg C, Finesterer J, Keller H. Progression of cardiac involvement in patients with myotonic dystrophy, Becker's muscular dystrophy and mitochondrial myopathy during 2 year follow-up. *Cardiology* 1998; 90: 173-179.
- 32.- Stübgen J, Stipp A. Limb girdle muscular dystrophy: a prospective follow-up study of functional impairment. *Muscle & Nerve* 1997; 20: 453-460.