



11222

# UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE MEDICINA  
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO

SECRETARIA DE SALUD

CENTRO NACIONAL DE REHABILITACION  
MEDICINA DE REHABILITACION

NÚMERO DE CASOS NUEVOS DE ENFERMEDADES  
NEUROMUSCULARES ATENDIDOS EN EL CENTRO NACIONAL DE  
REHABILITACION, INSTITUTO NACIONAL DE NEUROLOGIA Y  
NEUROCIROGIA, HOSPITAL INFANTIL DE MEXICO

TESIS

PARA OBTENER EL TÍTULO DE ESPECIALISTA  
EN MEDICINA DE REHABILITACIÓN  
PRESENTA.

DRA. EVA CRUZ MEDINA

ASESOR DE TESIS

DR. LUIS GUILLERMO IBARRA

Aut. (2) Soriana Bastida, Maria de los Angeles

México D.F.

Febrero del 2000





Universidad Nacional  
Autónoma de México



**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 POSTGRADO

SECRETARIA DE SALUD

CENTRO NACIONAL DE REHABILITACION  
MEDICINA DE REHABILITACION

NÚMERO DE CASOS NUEVOS DE ENFERMEDADES  
NEUROMUSCULARES ATENDIDOS EN EL CENTRO NACIONAL DE  
REHABILITACION , INSTITUTO NACIONAL DE NEUROLOGIA Y  
NEUROCIRUGIA, HOSPITAL INFANTIL DE MEXICO

TESIS

PARA OBTENER EL TÍTULO DE ESPECIALISTA  
EN MEDICINA DE REHABILITACIÓN

PRESENTA:

DRA. EVA CRUZ MEDINA

PROFESOR TITULAR

DR. LUIS GUILLERMO IBARRA



SUBDIRECCION DE ENSEÑANZA  
E INVESTIGACION  
CENTRO NACIONAL DE  
REHABILITACION - MR

México D.F.

Febrero del 2000

AGRADECEMOS:

*Al Dr. Luis Guillermo Ibarra por su enseñanza y asesoría a lo largo de estos tres años de especialidad.*

A todas aquellas personas que nos apoyaron en la realización de la presente tesis:

Dra. Rosa Elena Escobar

Dra. Margoth Castillo

Dra. Socorro Lona

Dr. Saúl R. León

**Centro Nacional de Rehabilitación / INO**

Dr. Jorge Hernández Franco

Jefe del Servicio de Rehabilitación

Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía

Dra. Laura Peñaloza

Jefa del departamento de Rehabilitación

Hospital Infantil de México

Al personal en general que nos ayudó a recabar la información, en los diferentes Institutos donde realizamos la presente investigación.

## INDICE

	<b>Pág.</b>
Introducción.....	1
Material y Métodos.....	11
Resultados.....	13
Discusión.....	29
Conclusiones.....	34
Referencias.....	35

\* Anexo 1

-----\*

## INTRODUCCION.

“Aunque las enfermedades neuromusculares son incurables, no son intratables” Gregory T.

El propósito de la rehabilitación en pacientes con estas enfermedades es maximizar su capacidad funcional, prolongar o mantener su función y locomoción independiente, inhibir o prevenir las deformidades físicas y proveer de un acceso a una integración completa dentro de la sociedad con una buena calidad de vida. (11)

Dentro de las enfermedades neuromusculares progresivas se incluyen las miopatías, las neuropatías generalizadas y las enfermedades de neurona motora (6), de las cuales las que se consideran como las principales enfermedades neuromusculares progresivas son: las distrofias musculares de Duchenne (DMD), Becker (DMB), Miotónica (DM), Fascioescapulohumeral (DFEH), de Cinturas (DMC), la enfermedad de Charcot Marie Tooth (CMT), Atrofia Muscular Espinal (AME) y la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA). Mac Millan en 1990 realizó un estudio retrospectivo sobre los principales desordenes neurológicos genéticos en una población del sur de Gales, en Gran Bretaña, en el cual encontró que la prevalencia de estas enfermedades es de aproximadamente 58.6/100,000 habitantes, generando una carga significativa de incapacidad en la población, afectando predominantemente al grupo de edad joven. (11)

Antes de la fundación de la Asociación de la Distrofia Muscular (Muscular Dystrophy Association - MDA) en 1950, se conocía muy poco acerca de las distrofias musculares. La mayor parte del conocimiento de las distrofias musculares ha iniciado a partir de 1950.

Desde 1986 los científicos han identificado genes que pueden ser la causa de las distrofias musculares, Miotónica, Duchenne, Becker, de Cinturas, Congénita y de Emery-Dreyfuss. El conocimiento de los defectos genéticos ha sido una ventana para los médicos hacia estas enfermedades. (2)

Hasta el momento se han encontrado 9 tipos diferentes de distrofias musculares, siendo en orden de frecuencia: la Distrofia Muscular Miotónica, Distrofia Muscular de Duchenne, Distrofia Muscular de Becker, Distrofia de Anillo Oseo, Distrofia Fascioescapulohumeral, Distrofia Congénita, Distrofia Oculofaríngea, Distrofia Muscular Distal y Distrofia de Emery-Dreifuss.(2)

Las distrofias musculares se definen como enfermedades hereditarias caracterizadas por miopatías progresivas. (3) La causa más común es una alteración genética, algunas tienen patrones hereditarios dominantes como la distrofia Miotónica, la Fascioescapulohumeral, la Oculofaríngea Distal; y otras son recesivas ligadas al "X" como la distrofia de Duchenne, Becker, Del Anillo Oseo, Congénita y de Emery-Dreyfuss. La edad de inicio y el grado de afección muscular es diferente en cada una de las distrofias. El cuadro clínico varía de acuerdo al tipo de distrofia muscular, sin embargo algunos datos que caracterizan a este tipo de enfermedades son: debilidad muscular progresiva de predominio proximal, dificultad para subir y bajar escaleras, alteraciones en el patrón de la marcha, pseudohipertrofia de gemelos, signo de Gowers; la dificultad para respirar, para moverse, para la marcha y las alteraciones cardíacas varían de acuerdo a la severidad del cuadro. (2,3, 7,11,20).

La distrofia Miotónica es también conocida como enfermedad de Steinert que la describió en 1909. Existen dos tipos: la no congénita y la congénita, la primera de éstas es la forma adulta más común. Su incidencia es de 13.5/100,000 nacidos vivos y se ha reportado de 2.4 – 5.5/ 100,000 habitantes.

Su nombre proviene del síntoma poco común que se denomina miotonía el cual es similar a un espasmo o rigidez de los músculos después de usarlos. Afecta los músculos superficiales de cara, cuello y músculos distales de las extremidades. Aparece entre los 20 y 40 años y predominantemente en hombres, presentando debilidad distal progresiva y lenta. La forma congénita es rara y se presenta en hijos de madres portadoras de la enfermedad en la vida adulta. El gen afectado se encuentra en el cromosoma 19q 13.3. Para la evaluación de esta enfermedad son útiles los estudios de laboratorio, los estudios de electromiografía y la biopsia muscular, sin embargo la exploración cuidadosa y la historia familiar son lo más importante para realizar el diagnóstico. (2, 11,21).

La distrofia muscular de Duchenne es la forma infantil más severa, aparece entre los 2 y 6 años afectando al género masculino. En un estudio realizado por Roddie y cols entre 1970-1985 en Gran Bretaña evaluaron la distribución racial de la distrofia muscular de Duchenne, y encontraron que la incidencia total de los nacidos entre 1978-1991 fue de 1 en 3,761, sin encontrar diferencias significativas relacionadas con la raza (24). Los pacientes presentan afección y debilidad muscular distal con avances lentos y aumentos repentinos que varían de un niño a otro. Dentro de los primeros indicios de la enfermedad se encuentra la tendencia a caerse, dificultad para levantarse de una posición sentada o acostada y una marcha de pato, la pseudo-hipertrofia de gemelos y de algunos otros músculos por acumulación de grasas y tejido conectivo, aumento de la lordosis lumbar así como el alto nivel de fosfoquinasa creatina (CPK) en la sangre.

La distrofina, que es una proteína del citoesqueleto en el sarcolema y que estabiliza la membrana plasmática durante la contracción muscular se encuentra ausente. El gen afectado se encuentra en el brazo corto del cromosoma X en la posición Xp21. Es altamente incapacitante y es común el uso de aparatos



ortopédicos especiales hasta antes de los 12 años de edad y aun el uso de silla de ruedas conjuntamente con el uso de terapia física. Estos pacientes presentan compromiso respiratorio y cardíaco en estadios tardíos. (2,7,11, 16)

La distrofia muscular de Becker es similar a la distrofia de Duchenne, el defecto en el gen relacionado es el mismo, no obstante que Becker es causada por anomalías en el gen que provoca producción baja de distrofina o anomalías en su estructura. En el Centro Neurológico de Newcastle, Inglaterra, Bushby y cols realizaron una investigación para determinar la prevalencia de la distrofia muscular de Becker, utilizando datos que se recolectaron desde 1950. La prevalencia reportada fue de 2.38/100,000 habitantes, con una incidencia al nacimiento de por lo menos 1 de cada 18,450 nacidos vivos (10).

El cuadro clínico es similar al observado en la distrofia de Duchenne aunque la severidad es típicamente menor. Aparece entre los 2 y 16 años e incluso hasta los 25 años. El avance es más lento y varía en nivel de severidad. Tienen mayor expectativa de vida que los pacientes con DMD llegando a sobrevivir hasta la cuarta o quinta década de la vida. (2,11, 16)

La distrofia Fascioescapulohumeral es una miopatía lentamente progresiva que involucra predominantemente la musculatura facial. El gen anormal se sabe que está cerca del cromosoma 4 aunque no se ha encontrado exactamente. Es heterogénea en su curso y presentación clínica y se pueden encontrar formas esporádicas referidas como Síndrome Fascioescapulohumeral. (11)

Su prevalencia es difícil de medir, porque los casos leves y moderados pueden no ser diagnosticados, sin embargo se estima que puede llegar a ser de 10-20 /1,000,000. (11)

La Distrofia Muscular de Cinturas, es un grupo heterogéneo de miopatías que tienen múltiples características clínicas. Se han clasificado en 5 tipos: distrofia autosómica recesiva de los niños, la autosómica dominante de inicio tardío, la pelvifemoral, la escapulohumeral y la miopatía limitada al cuádriceps. Pueden ser en cualquier sexo con involucro primario de hombros y cintura pélvica, con un rango variable de progresión y aunque afecta una gran cantidad de músculos su afección principal es a nivel de la cintura de las extremidades. El defecto genético se ha identificado en múltiples cromosomas dependiendo del tipo que se presente (15q, 2p, 13q12 y 17q12-q21 y 5). Se cree que esta compuesta por una gran variedad de desordenes neuromusculares dentro de los cuales la atrofia muscular infantil es la más importante, lo que hace muy difícil de distinguir entre sus subtipos aun con el uso de electromiografía y biopsia muscular. Por ser muy heterogénea no se han reportado rangos de prevalencia. (11,20)

La enfermedad de Charcot Marie Tooth, es conocido también como neuropatía sensorio motora hereditaria. Es de herencia autosómico dominante. Fue descrito inicialmente por Charcot y Marie in Paris en 1886. Son los síndromes más comunes entre las enfermedades neuromusculares hereditarias. Es un desorden que causa debilidad de los músculos distales, involucrando inicialmente las piernas y particularmente los músculos peroneales, la deformidad en ambos pies es la manifestación inicialmente descubierta seguida de la atrofia muscular y las alteraciones en la marcha. Se presenta en las dos primeras décadas de la vida; Holmber realizó un estudio en dos provincias al norte de Suecia entre 1988-1991 sobre enfermedad CMT encontrando una prevalencia de 20.1 casos /100,000 habitantes.(17)

La enfermedad de Charcot Marie Tooth es de progresión lenta y frecuentemente se acompaña de problemas de balance relacionado con el grado de involucro sensitivo. Existen por lo menos 8 tipos diferentes de enfermedad de

Charcot Marie Tooth, aunque el tipo I es la forma más común y esta caracterizada por una marcada reducción en la velocidad de conducción sensitiva y motora, la duplicación del DNA se encuentra en el cromosoma 17p1.2 del gen periférico de la proteína de mielina 22. Los estudios de laboratorio son útiles especialmente si no existen antecedentes familiares y son vitales principalmente para eliminar otras causas. La biopsia muscular no siempre es útil. (1,3,11,14,19,23)

La Atrofia Muscular Espinal (AME), es la segunda enfermedad neuromuscular en los niños. La prevalencia al nacimiento aproximadamente es de 1 en 25,000 nacidos vivos. Es un desorden heterogéneo de la neurona motora inferior y que en algunos pacientes muestra datos clínicos de un síndrome de atrofia muscular peroneal, que involucra la destrucción selectiva de las células del asta anterior. Tiene un patrón autosómico recesivo hereditario, aunque en algunos estudios se ha reportado un patrón autosómico dominante o ligado al sexo.(9,26) La debilidad muscular es distal, predominando en los músculos de piernas y pies aunque también pueden estar involucrados los músculos de la extremidad superior.

Existen por lo menos 3 formas de Atrofia Muscular Espinal. La AME tipo I se conoce también como enfermedad de Werdnig-Hoffman, aguda Infantil; es la forma más severa que provoca la muerte antes de los 2 años de edad. La AME tipo II o de inicio temprano, intermedia o enfermedad crónica de Werdnig Hoffman, es menos severa, y los síntomas y signos llegan a aparecer entre los 6 y 18 meses de vida. La AME tipo III también conocida como enfermedad de Kugelberg-Welander, es crónica o de inicio tardío, esta asociado con menor morbilidad, los síntomas y signos aparecen entre los 5 y 15 años de edad y dentro de este grupo incluso se han hecho subdivisiones en AME tipo IIIa y AME tipo IIIb dependiendo de la evolución de la enfermedad. (28)

Los estudios genéticos indican que el defecto de todos los tipos de la enfermedad se encuentran localizados en los genes localizados en el brazo largo del

cromosoma 5q 13.1. aunque el defecto básico aun es desconocido. Los estudios de electromiografía y la biopsia pueden revelar signos de denervación. (9,11,26, 28)

La Esclerosis Lateral Amiotrofica (ELA) es un desorden de la neurona motora, en la que se destruyen rápidamente las neuronas motoras superiores e inferiores., causando espasticidad, atrofia muscular difusa y debilidad. Se presenta generalmente entre los 40 y 60 años de edad, aunque esto puede ser variable. (13) Muchos de los casos son adquiridos o llegan a ocurrir esporádicamente, la mayor parte de los casos de ELA ocurren con tendencia familiar asociada a un defecto en el gen del cromosoma 21q12.1, que provoca una producción anormal de la enzima antioxidante Cu/Zn superoxido dismutasa.

Existen varias teorías acerca de la etiología de la ELA, incluyendo la actividad excesiva del glutamato en el cerebro y un defecto en el transporte celular a nivel de la médula espinal así como una deficiencia en varios factores neurotróficos de crecimiento.(11,27)

La descripción de las enfermedades neuromusculares se basan primariamente en los hallazgos clínicos, de una medida objetiva de cada característica y su relación con el desarrollo de un perfil de cada enfermedad.

Aunque el grado de severidad varia, las características o complicaciones de todas y cada una de ellas incluyen la debilidad progresiva, la contractura de las extremidades, la deformidad de la columna, la disminución de la función pulmonar y en algunos de ellos el involucro cardiaco y de la función intelectual. (6, 11, 12)

La incapacidad y discapacidad se puede medir basándose en los criterios de la Organización Mundial de la Salud (OMS) aplicados a las enfermedades neuromusculares, en la cual la incapacidad es evaluada por la medida de la fuerza, el rango de movilidad, la deformidad de la columna, la función cardiaca y pulmonar y

la capacidad intelectual mientras que la discapacidad es evaluada midiendo la movilidad y función de las extremidades superiores, las adaptaciones cardiopulmonares, las complicaciones cardiacas y pulmonares y el ajuste psicosocial. (6, 11, 12)

La debilidad músculo esquelética es la última causa de la mayoría de las enfermedades neuromusculares, sin embargo el ejercicio debe prescribirse cuidadosamente, ya que los beneficios en las miopatías y neuropatías puede ser diferentes. Todos los pacientes con enfermedad neuromuscular deben ser advertidos de que el ejercicio en exceso puede ser un riesgo de daño muscular y disfunción, y que deben realizar un programa de ejercicio que no provoque fatiga muscular.

La fatiga en estas enfermedades es multifactorial y esta en relación con la parte de la activación muscular, el descondicionamiento generalizado y la respuesta cardiopulmonar disminuida por la inmovilización. El ejercicio aeróbico no solo mejora el condicionamiento físico sino también da beneficios en cuanto a la depresión, mantenimiento del peso ideal y mejora la tolerancia al dolor. (11)

En grados variables también se presentan significativamente las contracturas de las extremidades y el desarrollo de escoliosis principalmente de tipo toracolumbar simples, en un gran porcentaje de pacientes con DD y AME tipo II, y parece que esta directamente relacionada con la permanencia en sedestación. La contractura de miembros superiores puede complicarse incluso con subluxaciones.

Muchos pacientes con CMT, requieren el uso de ortesis cortas en las piernas o de ortesis tobillo pie, para dar estabilidad y prevenir úlceras por presión, los paciente con otras enfermedades neuromusculares también se pueden beneficiar con el uso de ortesis dependiendo de la distribución de la debilidad, los problemas para la marcha y la inestabilidad articular creada por la debilidad. (11)

Las enfermedades pulmonares restrictivas son comunes en la mayor parte de las enfermedades neuromusculares por debilidad del diafragma, de la pared torácica y la musculatura abdominal, estas pueden llegar a ser muy severa en la DD, AME, DM y ELA. (11) Los tres propósitos principales en esta área son: mantener o mejorar la actividad pulmonar, mantener normalmente la ventilación alveolar y eliminar las secreciones de las vías aéreas. Los individuos con síndromes restrictivos pulmonares deben tener cuidado con las temperaturas extremas y humedad, la fatiga excesiva, áreas mojadas, la exposición a agentes patógenos aéreos, narcóticos y sedantes, así como con el consumo excesivo de alcohol. (8) Para esta área se han utilizado técnicas no invasivas e invasivas, sin embargo se ha demostrado que la PPI (Ventilación Presión Positiva Intermitente) resulta útil y fácil de aplicar con menor incomodidad para el paciente. (7,8,11)

El involucro cardiaco suele ocurrir con mayor frecuencia en la DMD, DMB y DM en algunos casos puede no corresponder con la afectación pulmonar. Es necesario realizar un seguimiento de los pacientes de forma regular para detectar el involucro cardiaco. (7,11,16)

En las enfermedades neuromusculares existe un incremento en la tendencia a desarrollar obesidad generalmente relacionada con la pérdida de la independencia en la ambulación, es común en la DD. Por lo que el control del peso es un cuidado primario, principalmente para ayudar a los trasposos y al cuidado de la piel. La malnutrición puede ser un problema significativo en los estados avanzados de la DD, ELA y AME y es particularmente importante si existe también compromiso respiratorio por el incremento en el trabajo respiratorio. (11)

La mayoría de los pacientes con enfermedades neuromusculares muestran niveles intelectuales dentro de rango normal, sin embargo el 30 - 50% de los pacientes de DMD y DM llegan a desarrollar manifestaciones moderadas de

incapacidad relacionadas con la hipocondriasis, depresión e histeria. Los pacientes deben ser referidos a un grupo de apoyo para recibir atención psicológica.

La rehabilitación debe incluir, la prevención, el reconocimiento temprano y la extensión de los programas de salud. Los programas de salud deben incluir el incremento de la independencia de los pacientes, acortar los días de estancia intrahospitalaria y mejorar la calidad de vida.

Estas enfermedades (Distrofias Musculares, enfermedad de Charcot Marie Tooth, Esclerosis Lateral Amiotrófica, y Atrofia Muscular Espinal) provocan un deterioro en las actividades de la vida diaria de quienes las padecen, lo que repercute en su calidad de vida, situación social, familiar y laboral. Sin embargo no existen a la fecha estudios epidemiológicos de estas enfermedades en México, estudios que pueden ser el punto de partida para diversas investigaciones ya que mediante los datos estadísticos tenemos en panorama general de la enfermedad, la población mas afectada, y los diferentes problemas que pueden presentarse para establecer un diagnóstico oportuno, un tratamiento precoz, y una detección de portadores, para así poder brindar opciones en el control de esta enfermedad.

El propósito del presente estudio fue conocer el número de casos nuevos atendidos de enfermedades neuromusculares progresivas, en el lapso de dos años, en 4 hospitales de la Secretaria de Salud (Centro Nacional de Rehabilitación, Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía, y el Hospital Infantil de México) en el D.F, así como algunas características epidemiológicas en esta población, para poder implementar en el futuro algunas medidas dirigidas a la prevención, diagnóstico y atención oportuna de estas enfermedades.

## MATERIAL Y METODOS

Se realizó un estudio retrospectivo, transversal y descriptivo.

Se seleccionaron algunos hospitales del Distrito Federal en los que se presta atención de tipo especializada para problemas de enfermedades neuromusculares, durante el periodo comprendido del 1° de enero de 1997 al 31 de diciembre de 1998.

Se solicitó el acceso a los archivos clínicos de los siguientes Hospitales del D.F: Centro Nacional de Rehabilitación (INO, INMR), Hospital Infantil de México "Dr. Federico Gómez", Instituto Nacional de Pediatría, Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias, Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía, Hospital Juárez de México, Centro Médico "La Raza", Centro Médico Nacional "20 de Noviembre". De estas instituciones accedieron a proporcionar la información el Centro Nacional de Rehabilitación (INMR e INO), Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía, Hospital Infantil de México "Federico Gómez".

Se incluyeron los expedientes clínicos de pacientes con enfermedades neuromusculares de acuerdo a los siguientes criterios:

- a) Pacientes con diagnóstico de Distrofia Muscular, Charcot Marie Tooth, Esclerosis Lateral Amiotrófica, Atrofia Muscular Espinal, corroborados mediante historia clínica y/o auxiliares de diagnóstico, de cualquier edad y sexo.
- b) Pacientes que hayan asistido por primera vez a la Institución a recibir atención médica por alguna de las enfermedades neuromusculares ya referidas, durante el periodo de tiempo estipulado previamente.



Y se excluyeron aquellos pacientes en los que su expediente clínico no concluyera alguna enfermedad neuromuscular, o que al momento de ser evaluados el expediente estuviera duplicado y hubiera recibido atención en otra institución para este mismo problema.

Las enfermedades neuromusculares utilizadas para el propósito del presente trabajo fueron aquellas consideradas, por la Asociación de Distrofia Muscular, como progresivas: Distrofias Musculares (Duchenne, Becker, Cinturas, Miotónica, Fascioescápulo humeral), Enfermedad de Charcot Marie Tooth, Esclerosis Lateral Amiotrófica y Atrofia Muscular Espinal. (1)

Se revisó cada uno de los expedientes de pacientes con el diagnóstico de alguna de las enfermedades neuromusculares ya referidas, que recibieron atención por 1ª vez en el año de 1997 ó 1998. Se tomaron en cuenta las variables sociodemográficas como: edad, sexo, estado civil, escolaridad, ocupación, así como antecedentes heredofamiliares de problemas neuromusculares, fecha de inicio de la sintomatología, diagnósticos y tratamientos previos, auxiliares de diagnóstico, y tratamiento recibido. Todos estos datos se concentraron en una cédula de recolección codificada. (Anexo 1 y 2).

Una vez evaluados los expedientes y vaciado la información en la cédula de recolección, se elaboró una base de datos en la que se capturaron todas las variables registradas en la cédula de recolección y se procedió a la descripción y análisis de la información obtenida, empleando el programa estadístico SPSS versión 8.0 para Windows.

En cuanto a los procedimientos estadísticos empleados, primero se realizó un análisis descriptivo de las características sociodemográficas y médicas más sobresalientes de la población. Posteriormente se realizó un cruce de variables obteniendo la  $X^2$  con un valor de  $p < 0.05$ , para conocer si existía alguna relación significativa entre esas variables.

## RESULTADOS

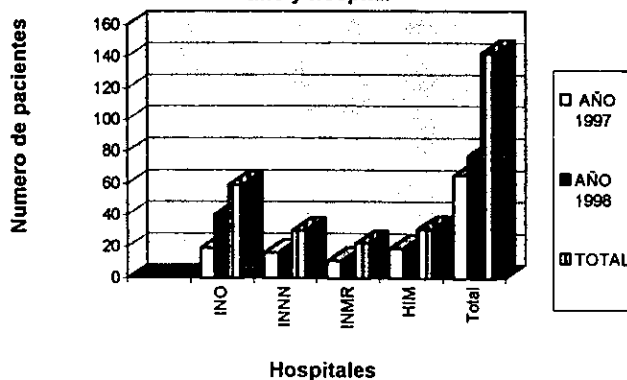
Se revisaron 142 expedientes de pacientes con diagnóstico de enfermedades neuromusculares, atendidos en el Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía (n=30), Centro Nacional de Rehabilitación (INO n=59, INMR n=22), y Hospital Infantil de México (n=31), del 1º. Enero 1997 hasta el 31 de diciembre de 1998. (Tabla 1, figura 1)

**TABLA 1.** *Número de casos nuevos atendidos de enfermedades neuromusculares*

INSTITUCIÓN	AÑO		TOTAL
	1997	1998	
INO	19	40	59
INNN	16	14	30
INMR	11	11	22
HIM	19	12	31
<b>Total</b>	<b>65</b>	<b>77</b>	<b>142</b>

Fuente: Archivos del Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía (INNN), Instituto Nacional de Ortopedia (INO), Instituto Nacional de Medicina de Rehabilitación (INMR), Hospital Infantil de México (HIM).

**Figura 1.** *Número de casos nuevos atendidos por año y hospital*



En cuanto a la relación de las enfermedades neuromusculares atendidas por año y por institución se observa que el INNN atendió más pacientes con Esclerosis Lateral Amiotrófica, mientras que el Centro Nacional de Rehabilitación recibe más pacientes con diagnóstico de Distrofia Muscular y Enfermedad de Charcot Marie Tooth. El HIM atendió más pacientes con Distrofia de Duchenne y Atrofia Muscular Espinal. (Tabla 2)

*Tabla 2. Relación entre enfermedad neuromuscular atendidas por institución y año.*

ENFERMEDAD	CENTRO NACIONAL DE REHABILITACION								
	INNN		INO				INMR		HIM
	1997	1998	1997	1998	1997	1998	1997	1998	
D. DE DUCHENNE	0	0	5	7	4	4	12	6	
D. DE CINTURAS	4	3	4	2	0	0	0	0	
D. MIOTONICA	0	2	1	0	0	0	0	0	
D. FASCIOESCAPULO-HUMERAL	0	2	0	2	0	0	0	0	
D. DE BECKER	0	0	0	1	1	0	2	1	
OTRAS DISTROFIAS	0	1	1	0	0	0	0	1	
CHARCOT MARIE TOOTH	2	2	3	16	5	3	1	1	
E.L.A.**	6	4	0	1	0	2	0	0	
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL	1	0	0	0	0	0	4	3	
NO ESPECIFICADO***	3	0	2	11	1	2	0	0	
<b>TOTAL</b>	<b>16</b>	<b>14</b>	<b>19</b>	<b>40</b>	<b>11</b>	<b>11</b>	<b>19</b>	<b>12</b>	
	<b>30</b>		<b>59</b>		<b>22</b>		<b>31</b>		

\* D = Distrofia.

\*\* E.L.A. = Esclerosis Lateral Amiotrófica.

\*\*\* Incluye enfermedades neuromusculares no especificadas.

De los 142 pacientes, 99 fueron del sexo masculino (70%) y 43 del sexo femenino (30%), con una relación de 2:1 a favor de los primeros.

Se observó un predominio del sexo femenino en pacientes con diagnóstico de Distrofia de Cinturas y de Atrofia Espinal en comparación al resto de las enfermedades, en las que predominó el sexo masculino. (Tabla 3, figura 2)

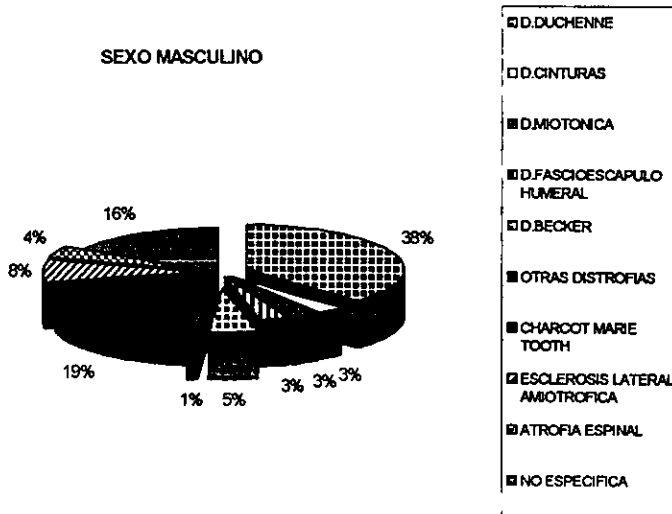
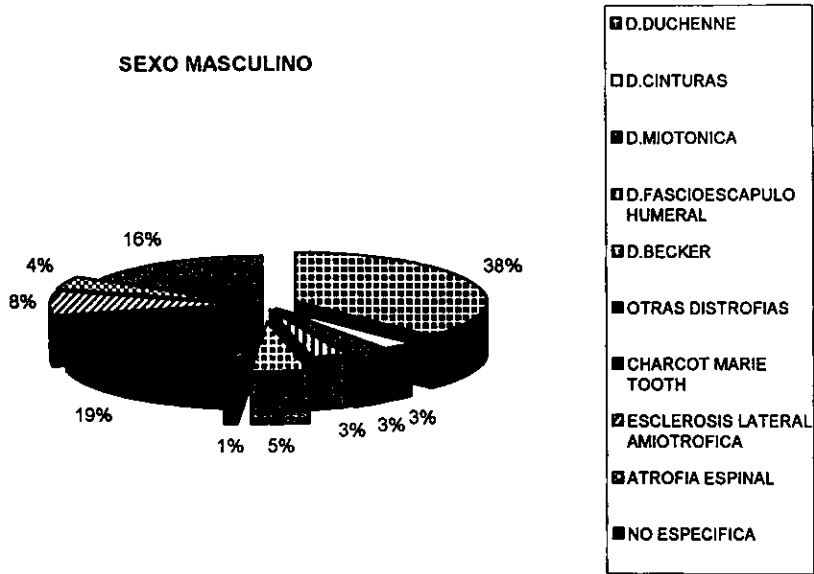
Tabla 3. Relación enfermedad neuromuscular y sexo.

ENFERMEDAD	SEXO		TOTAL
	FEMENINO	MASCULINO	
DISTROFIA DE DUCHENNE	1	37	38
DISTROFIA DE CINTURAS	10	3	13
DISTROFIA MIOTONICA	0	3	3
DISTROFIA FASCIOESCAPULOHUMERAL	1	3	4
DISTROFIA DE BECKER	0	5	5
OTRAS DISTROFIAS*	2	1	3
CHARCOT MARIE TOOTH	14	19	33
ESCLEROSIS LATERAL AMIOTROFICA	5	8	13
ATROFIA MUSCULR ESPINAL	7	4	11
NO ESPECIFICADO **	3	16	19
<b>TOTAL</b>	<b>43</b>	<b>99</b>	<b>142</b>

\*Otras distrofias incluyen: distrofia muscular en estudio y distrofia escápulo peroneal

\*\* Incluye enfermedad neuromuscular no especificada.

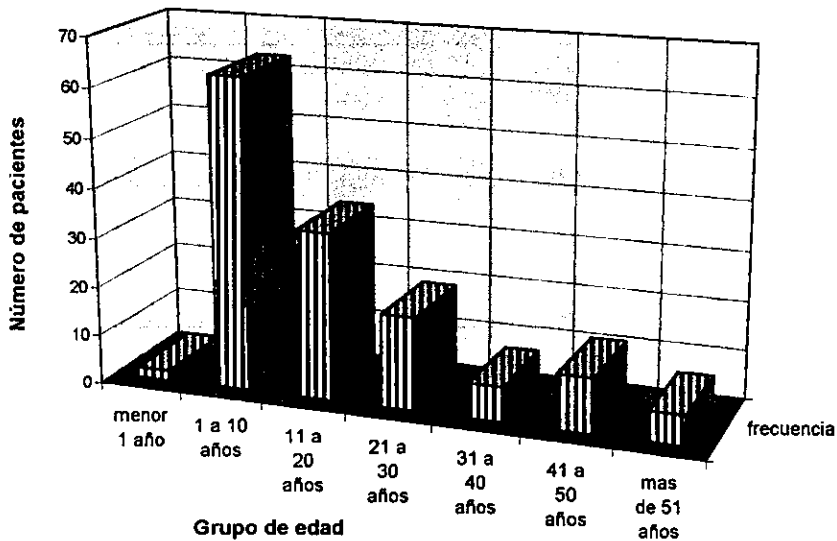
**Figura 2. Distribución porcentual de las enfermedades neuromusculares en relación al Sexo.**



La distribución por grupo de edad se presenta en la figura 3.

El rango de edad encontrado por paciente fue de 1 mes de nacido a los 68 años.

Figura 3. Número de pacientes por grupo de edad



El 68% de la población fue menor de 20 años de edad, todos los pacientes con diagnóstico de Distrofia de Duchenne fueron menores de 20 años, en contraste a todos los pacientes con Esclerosis Lateral Amiotrófica que se encontraron en el grupo de edad mayor de 21 años, predominando en el grupo de 41 – 50 años.

En el grupo de menores de un año de edad únicamente se encontraron 2 pacientes con diagnóstico de Atrofia Muscular Espinal. (Tabla 4)

Al comparar las variables enfermedad y grupo de edad se encontró una relación estadísticamente significativa con un valor de  $p=0.001$ .

Tabla 4. Distribución de enfermedades neuromusculares por grupo de edad.

ENFERMEDAD	GRUPO DE EDAD (AÑOS)							TOTAL
	<1	1-10	11-20	21-30	31-40	41-50	> 51	
Distrofia de Duchenne		32	6					38
Distrofia de Cinturas			5	4	3		1	13
Distrofia Miotónica			2		1			3
Distrofia fascioescápulo-humeral		1	1			1	1	4
Distrofia de Becker		1	3	1				5
Otro tipo de distrofia		1	1		1			3
Charcot Marie Tooth		12	11	7		3		33
Esclerosis Lateral Amiotrófica				2	1	6	4	13
Atrofia Espinal	2	6		2	1			11
No especificado**		10	5	3		1		19
<b>TOTAL</b>	<b>2</b>	<b>63</b>	<b>34</b>	<b>19</b>	<b>7</b>	<b>11</b>	<b>6</b>	<b>142</b>

\*Otros incluye: distrofia muscular en estudio y distrofia escápulo peroneal

\*\* No especificado incluye diagnóstico de enfermedad neuromuscular no específica.

En relación al estado civil la mayoría de los pacientes fueron solteros con un 85% del total, casados el 11%, 3% en unión libre, y 1% divorciados. (Tabla 5)

**Tabla 5. Distribución por estado civil.**

<b>ESTADO CIVIL</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
Soltero	120	85
Casado	15	11
Unión libre	4	3
Divorciado	3	1
<b>TOTAL</b>	<b>142</b>	<b>100</b>

La mayor parte de los pacientes tuvieron escolaridad primaria (36.6%), el 15.4% tuvieron secundaria como escolaridad, 9.1% sin escolaridad, con carrera técnica 4.9%, bachillerato y profesional 3.5% cada uno, preescolar 2.8%, analfabetas 2.1%, y en un 21.8% no se encontró el dato registrado en el expediente clínico.

La distribución de la población en cuanto a su ocupación fue la siguiente: se encontró que el 39% del total de los pacientes eran estudiantes, en 19.7% no se encontró el dato registrado, 11.9% se encontraron sin ocupación, dedicados al hogar en un 11.2%, 5.6% fueron desempleados, y el 12.6% representó al rubro otros en donde se incluyeron diversas actividades (profesionales, obreros, campesinos, comerciantes, empleados particulares, etc.)



De las enfermedades neuromusculares encontradas, la Distrofia de Duchenne tuvo una mayor frecuencia con 38 casos (26.8%), seguida en orden de frecuencia de enfermedad de Charcot Marie Tooth con 33 casos (23.2%), enfermedad neuromuscular no específica 19 casos (13.4%), Esclerosis Lateral Amiotrófica y Distrofia de Cinturas con 13 casos cada una (9.2%), Atrofia Muscular Espinal 11 casos (7.7%), Distrofia de Becker 5 casos (3.5%), Distrofia Fascioescápulohumeral 4 casos (2.8%), Distrofia Miotónica y Otros tipos de distrofia muscular con 3 casos cada una (2.1%). (Tabla 6)

**Tabla 6. Frecuencia de enfermedades neuromusculares en INO, INMR, INNN, HIM de 1997-1998.**

ENFERMEDAD	FRECUENCIA	PORCENTAJE
DISTROFIA DUCHENNE	38	26.8 %
DISTROFIA DE CINTURAS	13	9.2 %
DISTROFIA MIOTONICA	3	2.1 %
DISTROFIA FASCIOESCAPULOHUMERAL	4	2.8 %
DISTROFIA DE BECKER	5	3.5 %
OTRAS DISTROFIAS	3	2.1 %
CHARCOT MARIE TOOTH	33	23.2 %
ESCLEROSIS LATERAL AMIOTROFICA	13	9.2 %
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL	11	7.7 %
NO ESPECIFICADO	19	13.4 %
<b>TOTAL</b>	<b>142</b>	<b>100 %</b>

Fuente: Archivos del INNN, INO, INMR, HIM

Acerca del lugar de origen de los pacientes, el 38.7% eran del Estado de México (n=55), 22.5% del Distrito Federal (n=32), 7% provenían del Estado de Hidalgo (n=10). De uno de los pacientes no se obtuvo el dato acerca de su lugar de origen (0.7%), el resto fueron originarios del interior de la República Mexicana. (Tabla 7)

Al realizar el análisis estadístico no se encontró relación estadísticamente significativa entre estas dos variables, lugar de origen y frecuencia de la enfermedad ( $p = 0.528$ )

*Tabla 7. Distribución de pacientes según lugar de origen.*

LUGAR DE ORIGEN	FRECUENCIA	PORCENTAJE
ESTADO DE MEXICO	55	38.7%
DISTRITO FEDERAL	32	22.55
HIDALGO	10	7.0%
GUERRERO	6	4.2%
OAXACA	6	4.2%
MORELOS	5	3.5%
VERACRUZ	5	3.5%
GUANAJUATO	4	2.8%
PUEBLA	4	2.8%
MICHOACAN	3	2.1%
CHIAPAS	2	1.4%
JALISCO	2	1.4%
SIN DATO	1	0.7%
OTROS	7	4.9%
<b>TOTAL</b>	<b>142</b>	<b>100%</b>

\*Otros: Se incluyen los estados de Tabasco, Zacatecas, Aguascalientes, Baja California Sur, Tamaulipas, Puebla, Jalisco, Guanajuato, Michoacán, Chiapas.

En todos los pacientes encontrados en los expedientes clínicos, la edad en la que se manifestaron los signos y síntomas iniciales de las diferentes enfermedades neuromusculares fue más frecuente en la primera década de la vida, con un total de 96 pacientes (67.6%) de los cuales 11 fueron menores de un año de edad. Le siguieron en orden de frecuencia los del grupo de 11 a 20 años de edad con 23 pacientes (16.19%), el resto de los pacientes (23) se encontraron en el rubro de 21 a 66 años. La media de este grupo de pacientes en cuanto a su edad fue de 11.27, con una mediana de 5, y una moda de 2 años. La desviación estándar fue de 14.24. Su distribución por enfermedad se muestra en la tabla 8.

**Tabla 8. Relación entre enfermedad neuromuscular y edad en que se manifestó.**

ENFERMEDAD	<1	1-10	11-20	21-30	31-40	41-50	>51	TOTAL
D.DUCHENNE	1	37	0	0	0	0	0	38
D.CINTURAS	0	3	7	2	0	1	0	13
D.MIOTONICA	0	1	2	0	0	0	0	3
D.FASCIOESCA-PULOHUMERAL	0	2	0	0	1	0	1	4
D.BECKER	0	4	1	0	0	0	0	5
OTRAS DISTROFIAS	1	2	0	0	0	0	0	3
CHARCOT MARIE TOOTH	1	21	9	2	0	0	0	33
E.EA	0	0	0	3	2	4	4	13
ATROFIA MUSCULAR ESPIAL	6	2	1	1	1	0	0	11
NO ESPECIFICO	2	13	3	0	1	0	0	19
TOTAL	11	85	23	8	5	5	5	142

La presencia de antecedentes heredofamiliares de los pacientes con las enfermedades neuromusculares estudiadas se muestra en la tabla 9. En esta tabla se observa una mayor relación entre antecedentes heredofamiliares y la Distrofia Fascioescápulohumeral en la cual del total de pacientes (n=4) el 75% tuvieron estos antecedentes positivos. Le siguieron en orden de frecuencia enfermedad de Charcot Marie Tooth con un 42.42% del total de pacientes con esta enfermedad, la Distrofia de Cinturas con un 53 % de su total y la Distrofia de Becker con un 40%.

**Tabla 9. Relación entre enfermedad neuromuscular y antecedentes heredofamiliares**

ENFERMEDAD	ANTECEDENTES HEREDOFAMILIARES		TOTAL
	SI	NO	
DISTROFIA DE DUCHENNE	12	26	38
DISTROFIA DE CINTURAS	7	6	13
DISTROFIA MIOTONICA	1	2	3
DISTROFIA FASCIOESCAPULOHUMERAL	3	1	4
DISTROFIA DE BECKER	2	3	5
OTRAS DISTROFIAS	0	3	3
CHARCOT MARIE TOOTH	14	19	33
ESCLEROSIS LATERAL AMIOTROFICA	0	13	13
ATROFIA MÚSCULAR ESPINAL	2	9	11
NO ESPECIFICA	6	13	19
<b>TOTAL</b>	<b>47</b>	<b>95</b>	<b>142</b>

Fuente: Archivos de INNN, INO, INMR, HIM.

Aplicando la  $\chi^2$  para comparar estas variables, antecedentes heredofamiliares y enfermedades neuromusculares, se encontró una diferencia significativa con valor de  $p = 0.063$ .

El diagnóstico de cada una de las enfermedades neuromusculares en estudio se encontró que se elaboró mediante: historia clínica completa, estudios de laboratorio (enzimas séricas), biopsia muscular, biopsia de nervio y/o estudios de electrodiagnóstico. (Tabla 10)

**Tabla 10. Frecuencia del uso de métodos diagnósticos en las enfermedades neuromusculares**

<b>MÉTODOS DIAGNÓSTICOS</b>	<b>Nº DE PACIENTES</b>
H.C + LAB. + EMG	50
H.C + LAB. + EMG + BM	35
H.C. + EMG	30
H.C.	11
H.C. + EMG + BM	5
H.C. + LAB.	4
H.C. + LAB. + EMG + BN	3
H.C. + LAB. + BM + BN + EMG	2
H.C. + EMG + BN	1
H.C. + LAB. + BM	1
<b>TOTAL</b>	<b>142</b>

H.C. = Historia clínica                      BM = Biopsia muscular  
 LAB.= Estudios de laboratorio          BN = Biopsia de nervio  
 EMG= Electromiografía

De los 142 pacientes solo 2 fueron diagnosticados mediante historia clínica completa, biopsia muscular, biopsia de nervio, estudios de laboratorio, y estudios de electrodiagnóstico. Estos pacientes tuvieron el diagnóstico de Charcot Marie Tooth y Atrofia Muscular Espinal.

50 de estos pacientes (35.21%) contaron con historia clínica, estudios de laboratorio y de electrodiagnóstico, como métodos básicos para el diagnóstico; 35 pacientes además de los estudios mencionados se les realizó biopsia muscular (24.64%). En 30 pacientes (21.12%) el diagnóstico fue mediante historia clínica y estudios de electrodiagnóstico, únicamente en 11 pacientes (7.74%) el diagnóstico fue puramente en base a la historia clínica.

La biopsia de nervio se utilizó en 5 pacientes con diagnóstico de enfermedad de Charcot Marie Tooth, y en un paciente con diagnóstico de Atrofia Muscular Espinal. Mientras que la biopsia de músculo se empleó como auxiliar diagnóstico en 43 pacientes de casi todas las enfermedades neuromusculares, excepto Distrofia Miotónica y Esclerosis Lateral Amiotrófica.

Los estudios de laboratorio que se realizaron fueron determinación de CPKB, CPKMB, DHL, TGO, TGP, aldolasa y CPK de los cuales esta última fue la que se realizó en la mayoría de los pacientes (61.97%) de éstos en 71 pacientes (80.68%) se encontró alterada; con mayor frecuencia en la Distrofia de Duchenne y de Cinturas, con 31 y 12 pacientes respectivamente.

Al observar los resultados de los estudios de electrodiagnóstico, 62 pacientes tuvieron alteraciones en las velocidades de conducción nerviosa. Los resultados de las electromiografías realizadas en los pacientes reportaron patrones miopático, neuropático, mixto, enfermedad de asta anterior y otro tipo no especificado.

Todos los pacientes con Distrofia de Duchenne presentaron un patrón electromiográfico del tipo miopático, y todos los pacientes con diagnóstico de Esclerosis Lateral Amiotrófica reportaron datos de asta anterior.

Los pacientes con alguna otra de las enfermedades neuromusculares presentaron patrones electromiográficos combinados. (Tabla 11)

Tabla 11. Relación entre patrones electromiográficos y tipo de enfermedad

TIPO DE ENFERMEDAD	RESULTADO DE ELECTROMIOGRAFIA			
	Patrón Miopático	Patrón Neuropático	Patrón Mixto	Enfermedad de Asta Anterior
DISTROFIA DE DUCHENNE	31	0	1	0
DISTROFIA DE CINTURAS	9	2	2	0
DISTROFIA MIOTÓNICA	2	0	1	0
DISTROFIA FASCIOESCÁPULO HUMERAL	2	0	1	0
DISTROFIA BECKER	5	0	0	0
OTRO TIPO DE DISTROFIA	2	0	1	0
CHARCOT MARIE TOOTH	0	18	8	0
ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA	0	0	0	12
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL	3	1	0	6
DX. NO ESPECÍFICO	7	2	3	0
<b>TOTAL</b>	<b>61</b>	<b>23</b>	<b>17</b>	<b>18</b>

Fuente: INNN, INO, INMR, HIM.

Finalmente, se encontró que 21 pacientes (14.7%) tuvieron un diagnóstico previo de defectos de postura, de los cuales en los pacientes con diagnóstico de Enfermedad de Charcot Marie Tooth y Distrofia de Duchenne fue donde se presentó con más frecuencia este tipo de diagnóstico, 8 y 5 pacientes respectivamente.

De estos pacientes ,con diagnóstico previo de defectos de posturas, a 18 (85.7%) se les dió tratamiento, el cual consistió en terapia física en casa y algún tipo de ortesis.

En relación al tratamiento que recibieron de manera general los pacientes con enfermedades neuromusculares se encontró que 124 pacientes recibieron tratamiento de rehabilitación (87.3%) a base de terapia física. De los cuales a 101 pacientes se les manejo con programa de casa y citas subsecuentes. Siete recibieron el tratamiento de forma institucional y en los 16 pacientes restantes el tratamiento fue combinado (en casa e institucional).

Dieciocho pacientes abandonaron la institución antes de iniciar el tratamiento.

De los pacientes que recibieron tratamiento, a 47 se les dio algún tipo de terapia ocupacional, en 27 pacientes se indicó algún tipo de ortesis para corregir o como ayuda por su padecimiento neuromuscular.

18 pacientes además del tratamiento de rehabilitación recibieron algún tipo de medicamentos, y 46 pacientes algún otro tipo de tratamiento, como terapia del lenguaje, terapia respiratoria, cirugía, asesoramiento genético o asesoramiento psicológico. (Tabla 12)



**Tabla 12. Tipo de tratamiento recibido por los pacientes**

TIPO DE TRATAMIENTO	RECIBIERON TRATAMIENTO		
	SI	NO	SIN DATO
TERAPIA FÍSICA	123	1	18
TERAPIA OCUPACIONAL	47	77	18
ORTESIS	27	97	18
MEDICAMENTOS	18	106	18
CIRUGIA	16	108	18
OTROS	30	94	18

Fuente: Archivos INNN, INO, INMR, HIM.

## DISCUSION

La incidencia de enfermedades neuromusculares calculada en base a los resultados obtenidos en el Instituto Nacional de Ortopedia en el año de 1997 es de 158.6/100,000 ingresos de pacientes al año, y para 1998 de 350.5/100,000 ingresos al año.

En el Instituto Nacional de Medicina de Rehabilitación su incidencia para 1997 fue de 124.6/100,000 ingreso al año; y en 1998 de 112/100,000 ingresos al año.

Estos resultados no pudieron ser comparados con los reportados por otros investigadores (7, 10, 13, 22, 24) como McMillan en 1990, ya que su investigación se realizó en una población de una región específica del sur de Gales, Inglaterra, mientras que los resultados de este estudio se basaron en los ingresos anuales a nivel hospitalario.

En relación a las características generales de la población, se observó que las enfermedades neuromusculares se presentaron con mayor frecuencia en el sexo masculino, predominando en la Distrofia muscular de Duchenne y de Becker, lo que concuerda con lo reportado en la literatura. (2, 7, 11, 16)

El grupo de edad en el que se encuentra el mayor número de pacientes afectados fue en la primera y segunda décadas de la vida, lo que puede explicarse por el hecho de que de los 142 pacientes 107(75.3%) tuvieron como diagnóstico enfermedades neuromusculares (DMD, DMB, DMFEH, CMT, AME) que se presentan durante la primera y segunda décadas de la vida (2, 3, 7, 11, 16, 19, 20, 23, 26, 28)

La edad en la que se manifestaron los primeros síntomas coincide con lo anterior, aunque el número de pacientes fue mayor (n=119 83.8%).

La edad media en la que aparecieron los síntomas en la Distrofia Muscular de Duchenne fue de 2.9 años, lo que coincide con el estudio realizado por Alvarez y cols en el IMSS (Instituto Mexicano del Seguro Social) en Monterrey N.L. México, en donde se encontró que la edad en que aparecieron los primeros síntomas de los pacientes con DMD fue de 2.4 años de edad. (5)

En cuanto a la ELA la edad en que se manifestaron los primeros síntomas, fue entre la tercera y la quinta década de la vida, lo que concuerda con lo reportado en la bibliografía. (3, 11, 13)

En relación a las características generales de la población la mayoría fueron solteros n=120 (85%), y de ocupación estudiantes en un 39%, esto debido al grupo de edad que se encontró con mayor frecuencia.

La mayoría de los pacientes fueron originarios del Estado de México (38.7%), el 22.5% fueron del D.F, y el resto provenían del interior de la República Mexicana, sin embargo no podemos considerar que la mayoría de los pacientes que presentan estos tipos de enfermedades neuromusculares se concentren en la zona centro del país, sino que se desconoce la prevalencia por estado, y que porcentaje de pacientes reciben atención por estas causas en sus lugares de origen.

La enfermedad neuromuscular que se encontró con mayor frecuencia en niños fue la Distrofia Muscular de Duchenne con 38 casos (26.8%), en segundo lugar la Enfermedad de Charcot Marie Tooth con 33 casos (23.2%), y en tercer lugar la Atrofia Muscular Espinal con 11 casos (7.7%). Estos resultados fueron diferentes a los reportados en la literatura, en donde se menciona que la Atrofia Muscular Espinal es la segunda causa de enfermedad neuromuscular más frecuente en niños. (26)

La distrofia muscular escápulo peroneal se encontró sólo en 1 paciente en el INNN, y en 2 casos no se definió un tipo específico de distrofia, casos que se encuentran aún en estudio en el INO y HIM. Esta dificultad para establecer un diagnóstico específico puede deberse a la heterogeneidad de algunos tipos de distrofias musculares, en los que a pesar de los estudios auxiliares de diagnóstico es difícil definirlos. (11, 20)

La mayoría de los pacientes con diagnóstico de ELA se encontraron en el INNN, debido a que la población que predomina en esta Institución son adultos.

Las enfermedades en las cuales se encontraron antecedentes heredofamiliares de enfermedades neuromusculares fueron en las distrofias musculares y en la enfermedad de Charcot Marie Tooth, ya que como es sabido presentan alteraciones genéticas con algún tipo de patrón hereditario (2, 3, 7, 20)

Al realizar el análisis mediante la prueba de  $X^2$  no se encontró una relación estadísticamente significativa, sin embargo el resultado de  $p=0.063$  se encontró en el límite para considerar el resultado con relación significativa, probablemente si el número de pacientes estudiados fuera mayor esto se modificaría, ya que ambas variables (antecedentes heredofamiliares y enfermedad neuromuscular) se encuentran íntimamente relacionadas.

El diagnóstico de las enfermedades neuromusculares se realizó en los pacientes con una historia clínica completa y en algunos casos con estudios paraclínicos de los cuales, en estudios de laboratorio, los niveles séricos de la enzima CPK fue la que se realizó con mayor frecuencia y tuvo relación significativa con el diagnóstico de las enfermedades neuromusculares en estudio.

Los resultados obtenidos en las biopsias musculares, coinciden con los reportados en la literatura, los cuales reportan alteraciones en las fibras musculares en cuanto a número, forma, tamaño, infiltración grasa para las distrofias musculares; y en las biopsias de nervio datos de desmielinización segmentaria y proliferación de las células de Schwann en pacientes con diagnóstico de Charcot Marie Tooth y Atrofia Muscular Espinal. (5, 10, 11, 17, 19, 26)

En los estudios de electrodiagnóstico en la mayoría de los pacientes se encontró que en las velocidades de conducción motoras y sensitivas se encontraban alteradas en los procesos neuropáticos, mientras que los resultados de electromiografía coincidieron con las características propias de cada enfermedad, patrones miopáticos en las distrofias musculares, neuropáticos principalmente en la enfermedad de Charcot Marie Tooth, patrón mixto en ambos casos, y, características de enfermedad de asta anterior en Esclerosis Lateral Amiotrófica y Atrofia Muscular Espinal. Estos datos coinciden con los ya referidos por múltiples investigadores, quienes continúan en la búsqueda de nuevas técnicas para lograr una mayor fineza en sus resultados. (5, 12, 13, 14, 19)

Existen algunos auxiliares de diagnóstico que se encuentran en estudio para establecer de una forma más específica, algunas características que fueran de ayuda para realizar un diagnóstico de forma más integral en las enfermedades neuromusculares, tal es el caso del ultrasonido, la resonancia magnética y la tomografía axial computarizada, las tres proporcionan datos importantes.

Sin embargo se ha llegado a la conclusión de que son estudios de imagen que nos ayudan a la revisión de pacientes con enfermedades neuromusculares, pero no revelan detalles diagnósticos específicos, probablemente servirían más como guía para el conocimiento ilustrativo de la evolución de dichas enfermedades y para ubicar la distribución muscular en la realización de biopsias.(4)

Un dato importante que se encontró en el estudio fue la presencia de diagnósticos y tratamientos previos de defectos de postura en pacientes con distrofia muscular de Duchenne y enfermedad de Charcot Marie Tooth ,principalmente.

Estos datos coincidieron con los encontrados por Alvarez Leal y cols. (5) quienes encontraron un retraso en el diagnóstico de la DMD el cual dependió de las formas de inicio de la enfermedad y de factores sociales como: falta de interés o conocimiento por parte de los padres ante la presencia de síntomas o signos de debilidad muscular.

La primera manifestación de DMD fue retraso en el desarrollo con signos de retraso para caminar y debilidad muscular, y la segunda fue problemas de locomoción.

En la mayoría de los pacientes se encontró que habían recibido diagnósticos de pie plano y otras evaluaciones ortopédicas, datos que coinciden con los encontrados en la presente investigación.

El tratamiento que recibieron los pacientes fue a base de rehabilitación mediante técnicas de terapia física, terapia ocupacional, uso de órtesis y medicamentos. La mayoría de los pacientes recibieron el tratamiento como programa de casa. Algunos pacientes tuvieron que ser intervenidos quirúrgicamente y otros recibieron terapia del lenguaje, terapia respiratoria, asesoramiento genético o asesoramiento psicológico.

Este tipo de tratamiento, se ha reportado en la literatura, que se da con la finalidad de mejorar la calidad de vida en los pacientes, y es prescrito de acuerdo a las características generales de los pacientes, a sus necesidades individuales familiares y sociales. (6, 9, 19)

## CONCLUSIONES

El presente estudio se realizó en cuatro hospitales del Distrito Federal, con la finalidad de determinar el número de pacientes nuevos que atendieron de enfermedades neuromusculares en un lapso de dos años; a pesar de que no pudimos tomar los datos de esta investigación como representativos de la población mexicana, se observó que la incidencia hospitalaria, de 1997 a 1998 tendió a incrementarse. Por lo anterior, consideramos importante, extender investigaciones de este tipo, con la finalidad de conocer la prevalencia e incidencia reales de dichas enfermedades en la República Mexicana.

Se encontró que algunos pacientes con ENM son diagnosticados y tratados como defectos de postura, lo cual retrasa su pronta detección, atención y tratamiento. Lo anterior crea la necesidad de generar una mayor difusión y conocimiento de estas enfermedades neuromusculares progresivas, con la finalidad de efectuar un diagnóstico temprano, un tratamiento adecuado, y una prevención oportuna; con lo que podría disminuir la frecuencia de las mismas y se trataría de evitar o limitar las complicaciones y secuelas que producen.

Consideramos importante concientizar al personal de las diferentes instituciones de salud, acerca de proporcionar información de sus archivos con fines de investigación, ya que a lo largo de esta investigación nos encontramos con diversos obstáculos que no hicieron posible obtener los datos de otras unidades hospitalarias, lo que retrasa o nulifica *el conocimiento*.

## REFERENCIAS

1. How CTM is diagnosed by your doctor.  
<http://members.medinex.com/members/d/g/o/dgosling/diagnosis.html>.
2. MDA facts about muscular dystrophy (MD)  
<http://www.mdausa.org/publications/fa-md.html>.
3. DeLisa J, Gans B. Rehabilitation medicine. Principles and practice. Publishers Lippincott-Raven. 3a. Edición. 1998; pp.1545-1568.
4. Alaen A, Falek B, Kalimo H, et al. Ultrasound, computed toography and magnetic resoancia imaging in myopathies: correlations with electro-myography and histopathology. Acta Neurol Scand 1994; 89:336 – 346.
5. Alvarez M, Morales A, Pérez J, et al. Relación entre el retraso del diagnóstico y las formas de inicio de la distrofia muscular de Duchenne Rev Inv Biomédica.
6. Bach I. Introduction to rehabilitatios of neuromuscular disorders. Seminars in Neurology 1995; 15(1): 1- 5.
7. Bach J. The historical role of the physiatrist in the management of Duchenne muscular dystrophy. Am J Phys Med Rehabil 1996; 75(3): 239 – 241.
8. Bach J. Respiratory muscle aids for the prevention of pulmonary morbidity and mortality. Seminars in Neurology 1995; 15 (1): 72-80.
9. Bardach J. Psychosocial consideratios in the sexual rehabilitation of individuals with neuromuscular disease. Seminars in Neurology 1995;15(1):65-80.
10. Boylan K, Cornblath D, Glass J, et al. Autosomal dominant Distal Spinal Muscular Atrophy in four generatios. Neurology 1995; 45: 699 – 704.
11. Bushby K, Thambyayah M, Gardner D. Prevalence and incidence of Becker muscular distrophy. Lancet 1991; 1022 - 1024.
12. Carter G. Rehabilitation management in neuromuscular disease. J Neuro Rehab 1997 ; 11 : 69 – 80.



13. Fernández J. Electromiografía en la Esclerosis Lateral Amiotrófica. *Rehabilitación* 1993; 27(1): 22 – 24.
14. Fernández M, Ibarra I. Electrodiagnóstico en las enfermedades neuromusculares. *Rehabilitación* 1993; 27 (1): 5 – 10.
15. Fowler W, Richards T, Aitkens S, et al. Profiles of neuromuscular disease. *Am J Phys Med Rehabil* 1995; 74 (suppl 5): s62 – s69.
16. Gragheddu M, Cannas V, Pirastru M, et al. Amyotrophic Lateral Sclerosis in Sardinia, Italy: an epidemiologic study. *Acta Neurol Scand* 1993; 87: 446 –454.
17. Harding A. From de síndrome of Charcot Marie Tooth to disorders of peripheral myelin proteins. *Brain* 1995; 118: 809 – 818.
18. Holmberg B, Charcot Marie Tooth disease in northern sweden: an epidemiological and clinical study. *Acta Neurol Scand* 1993; 87: 416 – 422.
19. Hyser C, Mendell J. Recent advances in Duchenne and Becker muscular dystrophy *Neurologic Clinics* 1988; 6 (3): 429 – 453.
20. Ionasescu V. Charcot Marie Tooth neuropathies: from clinical description to molecular genetics. *Muscle & Nerve* 1995; 18: 267 – 275.
21. Ishpekova B, Milanov N. Differential diagnosis of limb girdle syndromes. *Electromyogr Clin Neurophysiol* 1996 ; 36 : 469 – 475.
22. Jozafowicz R, Griggs R. Myotonic dystrophy. *Neurologic Clinics* 1988 ; 6(3) : 455 – 472.0
23. McMillan J, Harper P. Single gene neurological disorders in South Wales:an epidemiological study. *Annals of Neurology* 1991; 30 (3): 411 – 414.
24. Mostaccivolo M, Shiavan F, Angeline C, et al. Frequency of duplication at 17 p11.2 in families of northeast Italy with Charcot Marie Tooth disease type I. *Neuroepidemiology* 1995; 14: 49 – 53.
25. Roddie A, Bunday S. Racial distribution of Duchenne muscular dystrophy in the west Midlands of Britain. *J Med Genet* 1992; 29 ( 8): 555 – 557.

26. Russman B, Iannacone S, Buncher C, et al. Spinal muscular atrophy: new thoughts on pathogenesis and classificatios schema. *J Child Neurology* 1992; 7: 347 – 353.
27. Ryuji K, Kimura J. Editorial Comments: Amyotrophic Lateral Sclerosis: what makes the direct corticospinal tract so vulnerable?. *Muscle & Nerve* 1993: 872-873.
28. Zerres K, Rudnik S. Natural history in proximal Spinal Muscular Atrophy. *Arch Neurol* 1995; 52: 518 – 523.

**ANEXO I**

**HOJA DE REGISTRO DE PACIENTES**

---

**PROYECTO: NUMERO DE CASOS NUEVOS DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES, DE 1997-1998 EN HOSPITALES DEL DISTRITO FEDERAL**

---

PACIENTE NO. \_\_\_\_\_

REGISTRO \_\_\_\_\_

**I.- FICHA DE IDENTIFICACION**

NOMBRE: \_\_\_\_\_

EDAD: \_\_\_\_\_ SEXO: F M EDO.CIVIL: \_\_\_\_\_

ESCOLARIDAD: \_\_\_\_\_ OCUPACION: \_\_\_\_\_

DOMICILIO: \_\_\_\_\_

LUGAR DE ORIGEN: \_\_\_\_\_

TELEFONO: \_\_\_\_\_

**II.- INSTITUCION DONDE RECIBE ATENCION**

---

**III.- TIPO DE ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR**

DISTROFIA \_\_\_\_\_, CHARCOT MARIE TOOTH \_\_\_\_\_

ESCLEROSIS LATERAL AMIOTROFICA \_\_\_\_\_, ATROFIA MUSCULAR

ESPINAL \_\_\_\_\_, NO ESPECIFICO \_\_\_\_\_

---

IV.- ANTECEDENTES HEREDOFAMILIARES DE ALGUNA ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR: SI \_\_\_\_\_ NO \_\_\_\_\_

QUIEN:

PADRE MADRE HERMANO HERMANA ABUELOS TIOS OTROS  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

V.- EDAD DE INICIO DEL PADECIMIENTO  
\_\_\_\_\_

VI.- METODOS EMPLEADOS PARA EL DIAGNOSTICO

1.-CLINICO Gowers \_\_\_\_\_

2.-LABORATORIO

CPK: \_\_\_\_\_ DHL: \_\_\_\_\_ TGO: \_\_\_\_\_  
TGP: \_\_\_\_\_ CPK-MB: \_\_\_\_\_ ALDOLASA: \_\_\_\_\_

3.-BIOPSIA MUSCULAR:

SI NO resultado: \_\_\_\_\_

4.-BIOPSIA DE NERVIO:

SI NO resultado: \_\_\_\_\_

5.-ESTUDIOS DE ELECTRODIAGNOSTICO:

SI \_\_\_\_\_ NO \_\_\_\_\_

**TIPO DE ESTUDIO DE ELECTRODIAGNOSTICO**

Velocidades de conducción motora y sensitiva: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

EMG: Patrón miopático \_\_\_\_\_ Patrón neuropático \_\_\_\_\_ Patrón mixto \_\_\_\_\_

Enfermedad de asta anterior \_\_\_\_\_

Otros \_\_\_\_\_

6.-ESTUDIOS DE GENETICA: SI \_\_\_\_\_ NO \_\_\_\_\_

DNA: \_\_\_\_\_ PCR: \_\_\_\_\_

VII.- DIAGNOSTICOS PREVIOS: SI \_\_\_\_\_ NO \_\_\_\_\_

Cuales \_\_\_\_\_

VIII.- TRATAMIENTOS PREVIOS: SI \_\_\_\_\_ NO \_\_\_\_\_

Cuales \_\_\_\_\_

IX.- TRATAMIENTO ACTUAL SI \_\_\_\_\_ NO \_\_\_\_\_

\* REHABILITACION: SI \_\_\_\_\_ NO \_\_\_\_\_

En casa: \_\_\_\_\_ Institucional: \_\_\_\_\_ Ambas: \_\_\_\_\_

**TIPO DE TRATAMIENTO**

Terapia física: SI \_\_\_\_\_ NO \_\_\_\_\_ Terapia ocupacional: SI \_\_\_\_\_ NO \_\_\_\_\_

Ortesis: SI \_\_\_\_\_ NO \_\_\_\_\_ Medicamentos: SI \_\_\_\_\_ NO \_\_\_\_\_

Otros: SI \_\_\_\_\_ NO \_\_\_\_\_ Cual: \_\_\_\_\_