



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO E INVESTIGACIÓN
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA

**CARACTERÍSTICAS DE LA FUNCIÓN RESPIRATORIA EN PACIENTES
CON DIAGNÓSTICO DE DISTROFIAS MUSCULARES DEL INSTITUTO
NACIONAL DE PEDIATRÍA, SERVICIO DE NEUMOLOGÍA PEDIÁTRICA.**

Autora:

Dra. Claudia Iveth Spinoso Torres

TESIS

**PARA OBTENER EL TÍTULO DE SESPECIALISTA EN
NEUMOLOGÍA PEDIÁTRICA**

TUTOR DE TESIS:

Dr. Gabriel Gutiérrez Morales

**Médico Especialista adscrito al
Servicio de Neumología Pediátrica**

ASESORES METODOLÓGICOS

DRA. Patricia Cravioto Quintanilla

FIS. MAT. Fernando Galván Castillo

CIUDAD DE MEXICO 2022





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.

ÍNDICE

ABREVIATURAS	4
INTRODUCCIÓN	5
1. ANTECEDENTES	7
2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	14
3. JUSTIFICACIÓN	14
4. OBJETIVOS	15
4.1 Objetivo General	15
4.2 Objetivos Específicos	15
5. HIPÓTESIS	15
6. METODOLOGÍA	16
6.1 Tipo de diseño o estudio	16
6.2 Población objetivo	16
6.2.1 Criterios de inclusión	16
6.2.2 Criterios de exclusión	16
6.2.3 Criterios de eliminación	16
6.3 Ubicación espacio-temporal	17
6.4 Definición operacional de la entidad nosológica y/o variable principal	17
6.5 Unidad de estudio	17
6.6 Procedimiento de la forma de obtención de las unidades de estudio	17
6.7 Factores de confusión	17
6.8 Definición, operacionalización y escalas de medición de las variables.....	18
6.9 Procedimiento de la forma de medición de las variables.....	22
6.10 Tamaño de muestra	22
7. ANÁLISIS ESTADÍSTICO	22
8. RECURSOS.....	22
9. ÉTICA	23
10. LOGÍSTICA	24
11. RESULTADOS.....	24
12. DISCUSION.....	39
13. CONCLUSIONES.....	41
14. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	43
15. ANEXOS	45

Abreviaturas

Siglas	Significado
AME:	Atrofia medular Espinal
COHb:	Carboxihemoglobina
DLCO:	difusión pulmonar de monóxido de carbono
DM:	Distrofias Musculares
FEV1:	Volumen espiratorio forzado en el primer segundo
FVC:	Capacidad vital forzada
Hb:	Hemoglobina
INP	Instituto Nacional de Pediatría
ENP:	Especialista en Neumología pediátrica
INEGI:	Instituto nacional de estadística y geografía
IOS:	Oscilometría de impulso.
OMS:	Organización Mundial de la Salud.
OPS:	Organización Panamericana de la Salud.
PC:	pletismografía corporal
PeMax:	Presión espiratoria Máxima
PiMax:	Presión inspiratoria Máxima
PRM	Presiones Respiratorias Máximas

:

INTRODUCCIÓN

Las Enfermedades Neuromusculares sugieren un problema importante para la sociedad, debido a que provocan debilidad muscular y afectan a la unidad motora, convirtiéndose en patologías de carácter progresivo, estas van incapacitando al paciente a tal punto de llegar a afectar su función respiratoria y aunque la Organización Mundial de la Salud las ha catalogado como “Enfermedades raras” presentan un alto grado de mortalidad, a pesar de su baja prevalencia. Las enfermedades más comunes en edad pediátrica son la Distrofia muscular de Duchenne, Distrofia de Becker y la Atrofia Muscular Espinal en sus tipos: 0, 1 y 2. (1,2)

En estas patologías el grado de debilidad muscular llega a tal punto de que el paciente no puede toser, lo que además conlleva a una mala oxigenación terminando en una insuficiencia respiratoria, muchas veces, debido a estos síntomas respiratorios los pacientes son sometidos a procedimientos invasivos como intubación endotraqueal o traqueostomía, obligándolo a permanecer hospitalizado y aumentando el riesgo de contraer otras enfermedades como las infecciones nosocomiales, las cuales están altamente ligadas a estos procedimientos, sin embargo en el instituto nacional de pediatría por ser una unidad de tercer nivel, este porcentaje se ve incrementado pues los pacientes que se atienden cuentan con un mayor número de comorbilidad, y el tiempo de hospitalización de un paciente con estas características implica costos elevados de miles de pesos.^(2,3)

Por esta razón, científicamente y socialmente comprobable en el mundo contemporáneo y visible en el INP, ubicado en la ciudad de México, se otorga máxima importancia al desarrollo de una tesis como la que aquí se describe y propone. Cabe señalar, de entrada, que se ha optado por un enfoque integral del problema. ¿Cómo se plantea, en pocas palabras, este enfoque integral? De la siguiente manera: es imprescindible evaluar el grado de disfunción respiratoria mediante las pruebas de función pulmonar, tales como: espirometría, oscilometría,

DLCO, Pletismografía y pruebas de Presión inspiratoria máxima y presión espiratoria máxima, que orientaran al especialista en neumología pediátrica a elegir el tratamiento idóneo para tratar los síntomas y/o complicaciones, es importante además fomentar el uso de estas maniobras para brindarle al paciente y a su familia un mayor confort con el tratamiento, ayudándole a tener una mejor calidad de vida y mejorando su pronóstico.⁽³⁾

El desconocer a nuestra población además de resultar una cuestión técnica de salud, es una cuestión ética que no puede soslayarse. Se intentó encuadrar el problema de otra manera, pero la realidad médica que se vive, junto con la realidad de los pacientes, hace inoperante otro tipo de acercamiento.⁽²⁾

Este proyecto es importante, como estudio retrospectivo de lo que ocurre en el Instituto Nacional de pediatría porque el porcentaje de pacientes con distrofias musculares que requieren cuidados avanzados crece paulatinamente, lo que sugiere, un aumento en el corto y mediano plazo que eventualmente sobrepasara la infraestructura y recursos humanos existentes asignados a esa área de atención. El objetivo general de la investigación, es determinar las características funcionales respiratorias de los pacientes con diagnóstico de distrofia muscular en el laboratorio de fisiología respiratoria del departamento de Neumología Pediátrica del Instituto Nacional de Pediatría, con la finalidad de orientar de acuerdo con los hallazgos encontrados su estado basal y/o la respuesta al tratamiento médico establecido para la patología mencionada.

1. ANTECEDENTES

De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud (OMS), las enfermedades raras son aquellas que se presentan en menos de cinco personas por cada 10 mil habitantes y existen más de siete mil enfermedades.⁽¹⁾

Las distrofias musculares son una serie de enfermedades de causa hereditaria caracterizadas por debilidad muscular progresiva (miopatía) y atrofia (pérdida de masa muscular), con un grado variable de distribución muscular y gravedad⁽²⁾

La manifestación clínica más común a todas las distrofias musculares es la debilidad muscular que, dependiendo del tipo de distrofia, afecta más un grupo muscular que a otro. Hay una gran variedad de distrofias musculares de causa genética: enfermedad de Duchenne/Becker, distrofia de Emery-Dreifuss, distrofia miotónica, distrofia facioescapulohumeral, distrofia oculofaríngea, distrofia de cinturas, etc. Las distrofias musculares se han clasificado en seis formas clínicas en relación con la distribución de la musculatura predominantemente afectada^(1,3)

La European Neuromuscular Center publicó en 1991 una prevalencia estimada de 286×10^{-6} casos en la población general, lo cual se traduce en la presencia de un caso por cada 3.500 habitantes. En el 2012, las Guías Británicas del paciente pediátrico con enfermedades neuromusculares publicaron una prevalencia de 1/3.000 niños. En México no existen datos publicados, aunque en el 2011 Domínguez et al. reportaron una incidencia de 79 casos atendidos en el Departamento de Rehabilitación pulmonar del Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias (INER) Dr. Ismael Cosío Villegas, observándose una mayor incidencia de pacientes con DMD (35,4%), miastenia gravis (15,1%), distrofia miotónica de Steinert (8,8%) y distrofia de cinturas (6,3%)^(4,5)

Debido a que la insuficiencia respiratoria crónica es raramente sospechada, la exploración funcional tiene una importancia central en el seguimiento de estos pacientes y permite planear las estrategias futuras. Este es un punto fundamental debido a que podemos hallar severas anomalías funcionales respiratorias en ausencia de disnea e hipercapnia⁽⁶⁾

La valoración funcional respiratoria permite cuantificar los volúmenes y capacidades pulmonares, la función de los músculos, la funcionalidad de la tos y la efectividad de la ventilación ⁽²⁾

Es importante tener en cuenta que en la evolución natural de la función pulmonar después de los 20 años de edad la CV disminuye 1% a 1,2% por año, en sujetos sanos. En los pacientes con DMD, el punto máximo del CV alcanzado (CVPlateau) tiene lugar entre los 9 y 16 años. A los 20 años la CV suele disminuir hasta el 10% del valor predicho, necesitando asistencia ventilatoria. Después de este CVplateau, los pacientes con DM pierden del cinco al diez por ciento de su CV cada año. ⁽⁴⁾

Dentro de los estudios que se pueden realizar como parte de una valoración funcional respiratoria se encuentran los siguientes:

1. ESPIROMETRÍA

Es la prueba de función respiratoria más estandarizada y conocida. Evalúa las propiedades mecánicas del sistema respiratorio y es el estándar de oro para identificar obstrucción al flujo aéreo. Mide flujos y volúmenes de aire exhalado desde una inspiración máxima. La ejecución de la maniobra es sencilla, rápida y no invasiva. Los parámetros funcionales más útiles que se obtienen con la espirometría son la capacidad vital forzada (FVC), el volumen espiratorio forzado en el primer segundo (FEV1) y el cociente FEV1 /FVC.⁽⁷⁾

En la maniobra de espirometría forzada se obtienen dos parámetros principales: la FVC y el FEV1. La FVC es el máximo volumen de aire que puede exhalar un individuo de manera forzada a partir de una inspiración máxima. El FEV1 es el máximo volumen de aire exhalado en el primer segundo de la maniobra de FVC. La relación FEV1 /FVC es la fracción (o porcentaje) de la FVC que es espirada en el primer segundo de la maniobra. Las variables más importantes para la interpretación de la espirometría son el FEV1, el FVC y el cociente FEV1 / FVC. Con estas variables es posible definir el patrón funcional que muestra la espirometría: Patrón obstructivo. - Relación FEV1 /FVC < límite inferior normal (LIN), Se gradúa la gravedad de la obstrucción utilizando el FEV1 expresado como por ciento del predicho.⁽⁷⁾

- FEV1 %:>70% = Obstrucción leve
- FEV1 %: 60-69% = Obstrucción moderada
- FEV1 %p: 50-59% = Obstrucción moderadamente grave
- FEV1 %p: 35-49% = Obstrucción grave
- FEV1 %p: < 35% = Obstrucción muy grave

Cuando la relación FEV1 /FVC es > LIN (percentila 5), la conclusión es que no existe obstrucción. En tal caso, la FVC será el parámetro que distinga entre un patrón normal (FVC ≥ 80%p) o un patrón sugerente de restricción (FVC < 80%).⁽⁸⁾

2. DLCO (difusión pulmonar de monóxido de carbono)

Se usa para evaluar la transferencia de oxígeno desde el espacio alveolar hasta la hemoglobina de los eritrocitos contenidos en los capilares pulmonares. Es la principal prueba para la evaluación del intercambio de gases a nivel pulmonar.⁽⁹⁾

Existen varias técnicas de medición, pero la más común por su disponibilidad, facilidad y mayor estandarización es la técnica de una sola respiración (DLCO sb). Cuando la DLCO se realiza bajo

condiciones estandarizadas y un adecuado control de calidad detecta cambios en la función pulmonar, incluso menores al 10%. Un valor disminuido de DLCO se puede observar en las principales enfermedades pulmonares crónicas. Los valores de DLCO correlacionan directamente con el grado de enfisema y de inflamación o fibrosis, respectivamente.⁹

La DLCO también se puede afectar en las enfermedades vasculares pulmonares o por anomalías de la hemoglobina, anemia o valores elevados de carboxihemoglobina (COHb) como es el caso de nuestra enfermedad. Para la interpretación deben considerarse los valores ajustados pertinentes para la altitud (PiO_2), el valor de Hb y COHb. Definir el patrón de transferencia de CO:

a. DLCO normal, entre límites inferior y superior normal (cerca de entre 80 y 120%).

b. DLCO disminuida, menor al límite inferior normal (< 80%). c. DLCO aumentada, superior al límite superior normal (> 120%). La graduación de la gravedad se determina como: disminución leve: DLCO 60% al límite inferior de la normalidad (LIN), disminución moderada: DLCO 40- 59%. y disminución grave: DLCO < 40%.⁽⁹⁾

3. Pletismografía corporal (PC)

Es una prueba de función respiratoria que mide la capacidad funcional residual (FRCpleth) y la resistencia específica de la vía aérea (sRaw). La PC es el estándar de oro para la medición de volúmenes pulmonares. Los resultados son útiles para confirmar la presencia de restricción pulmonar. Además, en las enfermedades obstructivas permite cuantificar la hiperinflación pulmonar y el atrapamiento aéreo.¹⁰

Cuando la TLC se encuentra por arriba del LSN (> 120%p) se considera compatible con hiperinflación pulmonar. Se considera una pletismografía normal cuando los valores de TLC se encuentran entre el percentil 5 y 95 (aproximadamente 80 a 120% del predicho). Si el valor de TLC se encuentra por debajo del percentil 5 de la ecuación de referencia (< 80%) se confirma restricción

pulmonar. Se considera leve con valores de TLC entre 70-79% del predicho, moderada entre 60-69%, moderadamente grave entre 50-59%, grave de 35-49% y muy grave con valores < 35%.⁽¹⁰⁾

En enfermedades obstructivas, la determinación del RV y el índice RV/TLC permite confirmar y graduar el atrapamiento aéreo. Valores por arriba del percentil 95 pero inferiores a 140%p se consideran como atrapamiento leve; entre 140-170%p, grado moderado y > 170%, grave⁽¹¹⁾.

4.- Oscilometría de impulso (IOS)

Es una prueba de función respiratoria que permite evaluar la impedancia del sistema respiratorio (Z) a diferentes frecuencias de oscilación. A partir de la Z se derivan la resistencia (R) y la reactancia (X) que son las fuerzas que deben ser vencidas para que el aire pueda ser desplazado dentro y fuera del sistema respiratorio. Mediante los resultados obtenidos de la IOS es posible conocer, de forma indirecta, si el patrón funcional es compatible con obstrucción bronquial o con restricción^(11, 12).

La IOS es particularmente útil en aquellos pacientes que presentan síntomas de obstrucción bronquial cuya espirometría en reposo es normal; o bien, para pacientes poco cooperadores en las pruebas dependientes de esfuerzo. Se considera una IOS normal cuando la R 5 Hz, la R 20 Hz y el AX se encuentran por debajo del límite superior de la normalidad (LSN) o en ± 1.64 valores Z del predicho⁽¹²⁾.

También se han considerado valores normales a aquellos que no excedan el 150% del valor predictivo; si el valor de R 5 Hz se encuentra por arriba del LSN, o > de 1.64 valores Z del predicho, con R 20 Hz y AX normal, el resultado habla de obstrucción distal; cuando la R 5 Hz y la R 20 Hz se encuentran por arriba del LSN y el AX es normal, el patrón de obstrucción se considera central o proximal ya que el aumento de R es independiente de la frecuencia de oscilación. Se ha sugerido

que cuando las R a 5 Hz y 20 Hz se encuentran normales con un $AX \geq LSN$, sugiere un patrón restrictivo ⁽⁸⁾.

5.- Presiones respiratorias máximas (PRM): Pimax y Pemax

La medición de las presiones inspiratoria (Pimax) y espiratoria (Pemax) máximas permite evaluar la fuerza de los músculos respiratorios. La Pimax evalúa principalmente la fuerza diafragmática; mientras que la Pemax, la de los músculos intercostales y abdominales. La medición de las presiones respiratorias máximas (PRM) es sencilla y consiste en que el paciente debe generar la máxima presión inspiratoria (a partir de volumen residual) y espiratoria (a partir de capacidad pulmonar total) contra una vía o equipo ocluido.⁽¹³⁾

En la interpretación deben tenerse en cuenta los porcentajes de los valores medidos con relación a las ecuaciones de referencia, considerándose normal las medidas $> 80\%$ del valor predicho o que se encuentren por arriba del límite inferior de la normalidad.^{12,18} Otra propuesta de interpretación es considerar puntos de corte en valores absolutos, un valor de Pimax (medida a partir del volumen residual [VR]) igual o mayor a 75 cmH₂O para hombres y 50 cmH₂O para mujeres es considerado como «normal», y para la Pemax (medido a partir de la capacidad pulmonar total [CPT]) un valor igual o mayor de 100 cmH₂O para hombres y de 80 cmH₂O para mujeres.⁽¹³⁾

Una adecuada evaluación de la función pulmonar en el paciente neuromuscular es sumamente importante para evitar la aparición de complicaciones respiratorias recurrentes (neumonías, hipoventilación alveolar, encefalopatía hipercápnica, acumulación de secreciones bronquiales, etc.), las cuales provocarán una importante alteración en la calidad de vida del enfermo y su familia. A continuación, se presenta las pruebas Mínimas necesarias para una adecuada valoración pulmonar en el niño con enfermedades neuromusculares.

Tabla 1. Pruebas Mínimas necesarias para una adecuada valoración pulmonar en el niño con enfermedades neuromusculares

Prueba	
Gasometría arterial	Exceso de base >4 mEq/L indica hipoventilación alveolar nocturna
Oximetría de pulso y capnografía	Valores <90% indican hipoxemia Valores >35mmHg sugieren hipoventilación alveolar
Espirometria	FEV1<40%se asocia con hipoxemia nocturna CV <1-1.5L es indicativa de VMNI
Pletismografía corporal	El RV elevado se asocia a una disminución temprana de la fuerza de lo MR
Medición de la fuerza de los músculos respiratorios	PIMax < 60 cmH2O o <30% del valor predicho es indicativo de VMNI PIMax <60 cm H2O indicativo de cough assist
Pico flujo de tos	PFT <160 L/min es indicativo de tratamiento con cough assist
Test de marcha de 6 min	Cuantificar los metros recorridos y compararlos con el valor predicho para la población
Polisomnografía	Recomendado cuando: El paciente requiera silla de ruedas Fvc sea < 60% del valor predicho Pimax < 60% del valor predicho
Columna vertebral	Angulo de con >30 es indicativo de artrodesis Se necesitan 3 meses para recuperar la capacidad ventilatoria basal preoperatoria

CV capacidad vital; FEV1: volumen espirado forzado durante el primer segundo; FVC capacidad vital forzada ; PFT pico flujo de tos, PiMax: presión espiratoria máxima; RV: Volumen residual, VMNI: ventilación mecánica no invasiva.

Fuente: Martínez Carrasco C, Villa Asensi JR, Luna Paredes MC, et al. Enfermedad neuromuscular: evaluación clínica y seguimiento desde el punto de vista neumológico. *Anales de Pediatría*. 2014;81(4):258.e1-258.e17

Una adecuada evaluación de la función pulmonar en el paciente neuromuscular es sumamente importante para evitar la aparición de complicaciones respiratorias recurrentes (neumonías, hipoventilación alveolar, encefalopatía hipercápnica, acumulación de secreciones bronquiales, etc.), las cuales provocarán una importante alteración en la calidad de vida del enfermo y su familia.^(14,15)

2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Las distrofias musculares, aunque es un grupo enfermedades de poca prevalencia en nuestro medio, sin contar con estadísticas precisas que determinen su expresión, conlleva a una morbilidad respiratoria importante en los pacientes afectados, cuyo seguimiento y manifestación a nivel de funcionamiento respiratorio no se encuentra bien establecido.

Lo que se busca en esta tesis es determinar mediante la expresión objetiva en las pruebas de funcionamiento respiratorio realizadas como parte del seguimiento de los pacientes afectados por estas enfermedades, el reflejo del daño pulmonar establecido, así como la justificación que apoye las modificaciones terapéuticas oportunas y la respuesta funcional pulmonar a éstas, pudiendo ayudar a disminuir la posibilidad complicaciones propias de la enfermedad con la disminución en la calidad de vida que esto representa.

2.1 Pregunta de investigación

¿Cuáles son las características de la función respiratoria en pacientes con diagnóstico de distrofia muscular del Instituto Nacional de Pediatría?

3 JUSTIFICACIÓN DEL ESTUDIO

Las enfermedades neuromusculares o distrofias musculares son una entidad con importantes implicaciones clínicas, de pronóstico y con repercusiones en la

calidad de vida de los pacientes. Dentro de la literatura nacional, no se encuentran estudios recientes que demuestren las alteraciones en las pruebas de funcionamiento respiratorio que pueden determinar directrices en el tratamiento y pronóstico de los pacientes pediátricos con esta afectación. En este estudio se busca encontrar los hallazgos principales expresados en las pruebas de funcionamiento respiratorio de los pacientes con el diagnóstico de distrofia muscular realizados en el laboratorio de fisiología respiratoria del departamento de Neumología Pediátrica del Instituto Nacional de Pediatría que permita determinar la evolución durante el curso de la enfermedad.

4.OBJETIVOS

4.1 Objetivo general

Describir las características de la función respiratoria en pacientes con diagnóstico de distrofia muscular del servicio de neumología en el Instituto Nacional de Pediatría, en control en la consulta externa.

4.2 Objetivo específico

- Describir las características clínicas de pacientes con diagnóstico de distrofia muscular al momento de la realización de las pruebas de funcionamiento respiratorio.
- Definir las pruebas de función respiratoria realizadas a pacientes con diagnóstico de distrofia muscular.
- Describir las características sexo y edad de pacientes con diagnóstico de distrofia muscular.
- Describir edad de diagnóstico de pacientes con distrofia muscular.

5. HIPÓTESIS

No aplica.

6. METODOLOGÍA

6.1. Tipo de Diseño o Estudio.

Observacional, descriptivo, transversal y retrospectivo.

6.2 Población objetivo

Universo de estudio (población a estudiar): pacientes del servicio de Neumología del Instituto Nacional de Pediatría, con diagnóstico confirmado de distrofia muscular en seguimiento por nuestro servicio.

6.2.1 Criterios de inclusión

1.- Pacientes de 1 a 18 años vida, con diagnóstico distrofia muscular que cuentan con un seguimiento por el servicio de Neumología del Instituto Nacional de Pediatría

2.- Pacientes a quienes se haya realizado alguna prueba de funcionamiento respiratorio (Oscilometría, Espirometría, pletismografía y/o DLCO, PeMAX, PIMAX) al diagnóstico o durante el curso de su padecimiento ya referido, en el laboratorio de fisiología respiratoria del servicio de Neumología del Instituto Nacional de Pediatría.

3.-Pacientes de ambos sexos

6.2.2. Criterios de exclusión

1.- Los pacientes que no cuenten con estudios de funcionamiento respiratorio reportados en su expediente clínico.

2.- Pacientes cuyo acceso a expediente físico y/o electrónico esté imposibilitado por justificaciones médicas y/o legales.

6.2.3 Criterios de eliminación.

No aplica

6.3 Ubicación espacio-temporal

Departamento de Archivo Clínico y Bioestadística del Instituto Nacional de pediatría, dos meses posteriores a la autorización del presente protocolo.

6.4 Definición operacional de la entidad nosológica y/o variable principal

Perfil Función respiratoria: el resultado de la valoración de pruebas de mecánica de la respiración, pruebas de intercambio gaseoso, pruebas de ejercicio (que exploran de manera integrada, tanto aspectos de la mecánica respiratoria como del intercambio de gases) y pruebas del control de la respiración. Dichas pruebas se realizan con fines clínicos, epidemiológicos, laborales o de investigación.

6.5 Definición de la unidad o sujeto de estudio

Pacientes con diagnóstico de distrofia muscular atendido en el Servicio de Neumología Pediátrica.

6.6 Procedimiento de la forma de obtención de las unidades de estudio

a) Se solicitará la autorización de las autoridades del Instituto nacional de Pediatría para la revisión de expedientes clínicos de los pacientes con diagnóstico de distrofia muscular atendido en el Servicio de Neumología pediátrico

b) Solicitar al departamento de archivo clínico y bioestadística el total de expedientes clínicos de los pacientes con diagnóstico de distrofia muscular atendido en el Servicio de Neumología pediátrico

Registrando todos los datos de los sujetos de investigación en las hojas de recolección de datos (Anexo 1).

6.7 Factores de confusión

No aplica.

6.8 Definición, operacionalización y escalas de medición de las variables

Variable	Definición operacional	Valores o categorías	Tipo de variable
Edad del paciente	Edad cronológica de un sujeto desde el nacimiento, hasta el momento de la investigación.	de 0 en adelante, en años cerrados	Cuantitativa de razón continua
Edad al diagnóstico	Es el tiempo de vida desde el nacimiento hasta la fecha de diagnóstico.	< 18 años	Razón
Sexo del paciente.	Características físicas y anatómicas que se observan en el momento del nacimiento, registrado en el expediente clínico.	Hombre Mujer	cualitativa nominal dicotómica
Peso	Peso obtenido a través de una báscula. Obtenido a través de la exploración.	En kilogramos	Independiente / de Razón continua
Talla	Medición de la talla obtenido a través de un estadímetro fijo. Obtenido a través de la exploración	En centímetros	Independiente / de Razón continua
Índice de masa corporal	Resultado del cálculo del peso en kilogramos sobre la	Menor de 18.9 Desnutrición, 19-24.9 Peso	Independiente / Ordinal

	talla en metros al cuadrado: Obtenido a través del expediente.	adecuado, 25-29.9 Sobrepeso, 30-34.9 Obesidad grado 1, 35-39.9 Obesidad grado 2 y Más de 40 Obesidad grado 3.	
Oscilometría de impulso	es una prueba de función respiratoria que permite evaluar la impedancia del sistema respiratorio (Z) a diferentes frecuencias de oscilación.	1.Normal 2.Obstrucción distal 3.Obstrucción proximal 4.Sugiere restricción	Cualitativa ordinal
Oscilometría de impulso con respuesta al broncodilatador	Oscilometría con disminución del 12% en R5 Hz, R20 Hz o ambos.	1.- Si 2.- No	Cualitativa Nominal dicotómica
Espirometría	Es una prueba de función respiratoria que evalúa las propiedades mecánicas de la respiración; mide la máxima cantidad de aire que puede ser exhalada desde un punto de máxima inspiración. El	1.Patrón obstructivo 1.1 leve 1.2 Moderado 1.3 Moderadamente grave 1.4 Grave 1.5Muy grave	Cualitativa ordinal

	volumen de aire exhalado se mide en función del tiempo.	2.Patrón sugerente de restricción	
Espirometría con respuesta a broncodilatador	Espirometría considerada como positiva si existe un aumento de 200 mL y 12% en FEV1 o en FVC con mejoría posterior a aplicación de broncodilatador (Salbutamol)	1.- Si 2.- No	Cualitativa nominal dicotómica
Pletismografía	Es una prueba de función respiratoria que mide la capacidad funcional residual (FRCpleth) y la resistencia específica de la vía aérea (sRaw	1.- volúmenes pulmonares normales 2.- hiperinsuflacion y atrapamiento 3.-con restricción 3.1 leve 3.2 Moderado 3.3 Moderadamente grave 4.4 Grave 5.5Muy grave	Cualitativa ordinal
DLCO	Prueba que se usa para evaluar la transferencia de	1.Difusión normal	Cualitativa ordinal

	<p>oxígeno desde el espacio alveolar hasta la hemoglobina de los eritrocitos contenidos en los capilares pulmonares. Es la principal prueba para la evaluación del intercambio de gases a nivel pulmonar</p>	<p>2.Difusión aumentada 3.Difusion disminuida 3.1 leve 3.2 Moderada 3.3 Grave</p>	
PeMax	<p>Se mide la fuerza producida durante la espiración máxima desde la capacidad pulmonar total determinando la fuerza de los músculos abdominales e intercostales</p>	<p>1.- Normal 2.- Bajo</p>	<p>Nominal Cualitativa ordinal</p>
PiMax	<p>Se mide al realizar una inspiración máxima, desde el volumen residual en condiciones estáticas, con el cual se determina la fuerza del diafragma.</p>	<p>1.- Normal 2.- Bajo</p>	<p>Nominal Cualitativa ordinal</p>

6.9 Procedimiento de la forma de medición de las variables y de la aplicación de maniobras a las unidades de estudio

Una vez obtenidas las unidades de estudio, se procederá a:

- 1) Revisión de la información recolectada, realizando una revisión de los expedientes clínicos seleccionados, cerciorándose de que todos los instrumentos que se hayan utilizado estén completos, revisando que no falte el llenado de ningún dato de la información requerida. Los formularios incorrectos o incompletos se eliminarán del agrupamiento final para evitar, invalidar la presente investigación.

- 2) La información se clasificará con base a lo descrito en el apartado 6.8, identificando el tipo de variable y escalas con las que se colectan los datos agrupando la información en categorías para realizar su análisis estadístico.

6.10 Tamaño de muestra

Muestra a conveniencia

7. ANÁLISIS ESTADÍSTICO

Se elaborará tabla de distribución de frecuencias para la edad actual, edad de diagnóstico, prueba de función respiratoria, cálculo de porcentaje para las variables cualitativas nominales y ordinales y cuantitativas de intervalo y razón, gráficos de barras y pastel, se exportará al programa IBM SPSS versión 28 para realizar análisis estadístico

8. RECURSOS

8.1 Recursos Humanos

- Tesista.
- Tutor de Tesis
- Asesor Metodológico.

8.2 Recursos Físicos y Materiales

- Computadora con procesador Pentium III
- Impresora Láser
- Cuaderno de registros.
- Expedientes clínicos.

9. ÉTICA

El presente trabajo cumple con los requisitos exigidos por la Ley General de Salud y el Reglamento de la Ley General de Salud en materia de Investigación en Salud y se cataloga como investigación nivel I, investigación sin riesgo, de acuerdo con el Art. 17 de dicho reglamento, ya que es un estudio que emplea técnicas y métodos retrospectivos. Por ello, no se realiza ninguna intervención o modificación intencional de las variables fisiológicas, psicológicas y sociales de los individuos que participan en la investigación. Se utiliza solamente la revisión de expedientes clínicos y otros, en los que no se le identifique ni se traten aspectos sensitivos de su conducta, respetando además la confidencialidad de los datos. Y de acuerdo al artículo 23 de la Ley General de Salud, como investigación con riesgo mínimo, la Comisión de Ética, por razones justificadas, podrá autorizar que el consentimiento informado se obtenga sin formularse escrito, y tratándose de investigaciones sin riesgo, podrá dispensar al investigador la obtención del consentimiento informado. Este protocolo de investigación respetará los preceptos éticos para las investigaciones médicas en seres humanos adoptados por la asamblea mundial de Helsinki 2004, y toma en cuenta los lineamientos establecidos en la NOM-012-SSA3-2012. De igual forma cumple con los lineamientos establecidos por el Reglamento de Investigación en Salud de la Secretaría de Salud.

10. LOGÍSTICA:

Mes Actividad	junio 2021		Julio 2021		
	3 ^a	4 ^a	1 ^a	2 ^a	3 ^a
	Semana	Semana	Semana	Semana	Semana
Revisión de Expedientes	X	X			
Selección y registro de información	X	X			
Análisis de la información			X	X	
Elaboración y presentación del trabajo final					X

11. RESULTADOS

Se realiza el análisis 25 expedientes de pacientes con diagnóstico de distrofia muscular, antes de iniciar es importante mencionar que los resultados de las cédulas aplicadas se dividirán para su descripción primero con los datos cuantitativos y posteriormente los datos cualitativos para mejorar su entendimiento de acuerdo a las pruebas estadísticas aplicadas.

Se realizó una evaluación de las características de la función respiratoria en pacientes con diagnóstico de distrofias musculares del instituto nacional de pediatría, servicio de neumología pediátrica, para lo cual se obtuvieron los siguientes resultados:

Al realizar el análisis de las variables peso, talla e IMC se reporta que no existe diferencia estadísticamente significativa entre la varianza de dichas variables. Se obtuvieron con respecto a peso de pacientes con distrofias musculares: media 32.35 kg, mínimo de peso de 12 kg y máximo de peso 66.6 Kg, en total una moda 26 Kg y mediana 30 kg.(tabla1)

TABLA 1. PESO DE PACIENTE CON DISTROFIA MUSCULAR		
Peso (kg)		
N	Válido	25
	Perdidos	0
Media		32.352
Error estándar de la media		2.4660
Mediana		30.000
Moda		26.0 ^a
Desv. Desviación		12.3299
Varianza		152.026
a. Existen múltiples modos. Se muestra el valor más pequeño.		

TABLA 1. Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia.

En cuanto a talla, se reporta en pacientes con distrofias musculares: media 152.54 cm, talla mínima 102 cm y talla máxima de 162.5 cm; y en total una moda 130 cm y mediana 130 cm. (tabla 2)

TABLA 2. TALLA DE PACIENTE CON DISTROFIA MUSCULAR		
Talla (cm)		
N	Válido	25
	Perdidos	0
Media		132.564
Error estándar de la media		2.9795
Mediana		130.000
Moda		130.0
Desv. Desviación		14.8975
Varianza		221.936

TABLA 2 Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

En cuanto a IMC, se reporta en pacientes con distrofias musculares: media 17.95, IMC mínima 11.42 y IMC máxima de 29.59 y en total una moda 11.41 y mediana 17.92 (tabla 3)

TABLA 3. IMC DE PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR

IMC		
N	Válido	25
	Perdidos	0
Media		17.9540
Error estándar de la media		.89349
Mediana		17.9200
Moda		11.41 ^a
Desv. Desviación		4.46746
Varianza		19.958
a. Existen múltiples modos. Se muestra el valor más pequeño.		

TABLA 3 Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

En cuanto a la variable cuantitativa edad actual se reporta que existe diferencia estadísticamente significativa entre la varianza de la variable; en cuanto media 11.56 años, moda 11 años, edad mínima de 5 años y edad máxima de 16 años, y en total mediana de 11 años. (tabla4)

TABLA 4. EDAD ACTUAL DE PACIENTES CON DIAGNOSTICO DE DISTROFIA MUSCULAR

edad actual (años)		
N	Válido	25
	Perdidos	0
Media		11.56
Error estándar de la media		.572
Mediana		11.00
Moda		11
Desv. Desviación		2.859
Varianza		8.173
Mínimo		5
Máximo		16

TABLA 4 Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

La variable cuantitativa edad de actual se reporta que existe diferencia estadísticamente significativa entre la varianza de la variable; en cuanto media 11.56 años, moda 11 años, edad mínima de 5 años y edad máxima de 16 años, y en total mediana de 11 años. (tabla 5 y grafico 1)

TABLA 5 EDAD ACTUAL DE PACIENTES CON DIAGNOSTICO DE DISTROFIA MUSCULAR					
(años)					
		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	5	1	4.0	4.0	4.0
	7	1	4.0	4.0	8.0
	8	2	8.0	8.0	16.0
	9	1	4.0	4.0	20.0
	10	3	12.0	12.0	32.0
	11	5	20.0	20.0	52.0
	12	3	12.0	12.0	64.0
	13	2	8.0	8.0	72.0
	14	2	8.0	8.0	80.0
	15	3	12.0	12.0	92.0
	16	2	8.0	8.0	100.0
	Total	25	100.0	100.0	

TABLA 5 Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

GRAFICO 1 EDAD ACTUAL DE PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR

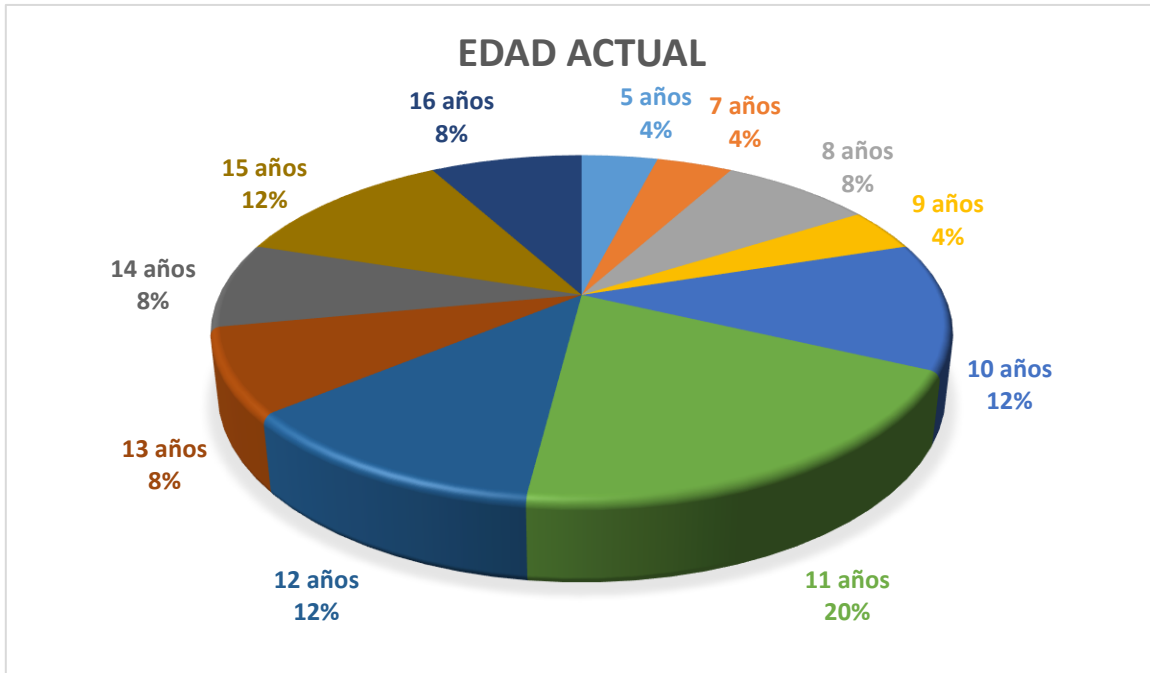


Gráfico 1. Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

La variable cuantitativa edad de diagnóstico se reporta que existe diferencia estadísticamente significativa entre la varianza de la variable; en cuanto media 6.29 años, moda 3 años, edad mínima de 1 año y edad máxima de 11 años, y en total mediana de 7 años. (tabla 6,7 y gráfico 2)

edad de diagnóstico (años)		
N	Válido	25
Media		6.29
Error estándar de la media		.550
Mediana		7.00
Moda		3
Desv. Desviación		2.694
Varianza		7.259
Mínimo		1
Máximo		11

TABLA 6 Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

TABLA 7. EDAD DE DIAGNOSTICO DE PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	1	1	4.0	4.0	4.0
	2	1	4.0	4.0	8.0
	3	6	24.0	24.0	32.0
	4	1	4.0	4.0	36.0
	6	3	12.0	12.0	48.0
	7	4	16.0	16.0	64.0
	8	4	16.0	16.0	80.0
	9	2	8.0	8.0	88.0
	10	2	8.0	8.0	96.0
	11	1	4.0	4.0	100.0
	Total		25	100.0	100.0

TABLA 7 Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

GRÁFICA 2 EDAD ACTUAL DE PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR



Gráfico 2. Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

En cuanto a la variable sexo del paciente se reporta una proporción mayor prevalencia en sexo masculino siendo en total 20 que corresponde al 80% mientras que al sexo femenino 5 que corresponde al 20% (tabla 8 y grafico 3)

TABLA 8. SEXO DE PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR

Variable	categorías	No.	PORCENTAJE	OR	IC (95%)
Sexo	Femenino	5	20%	N/A	N/A
	Masculino	20	80%	N/A	N/A

Tabla 8. Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

GRAFICO 3. SEXO DE PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR

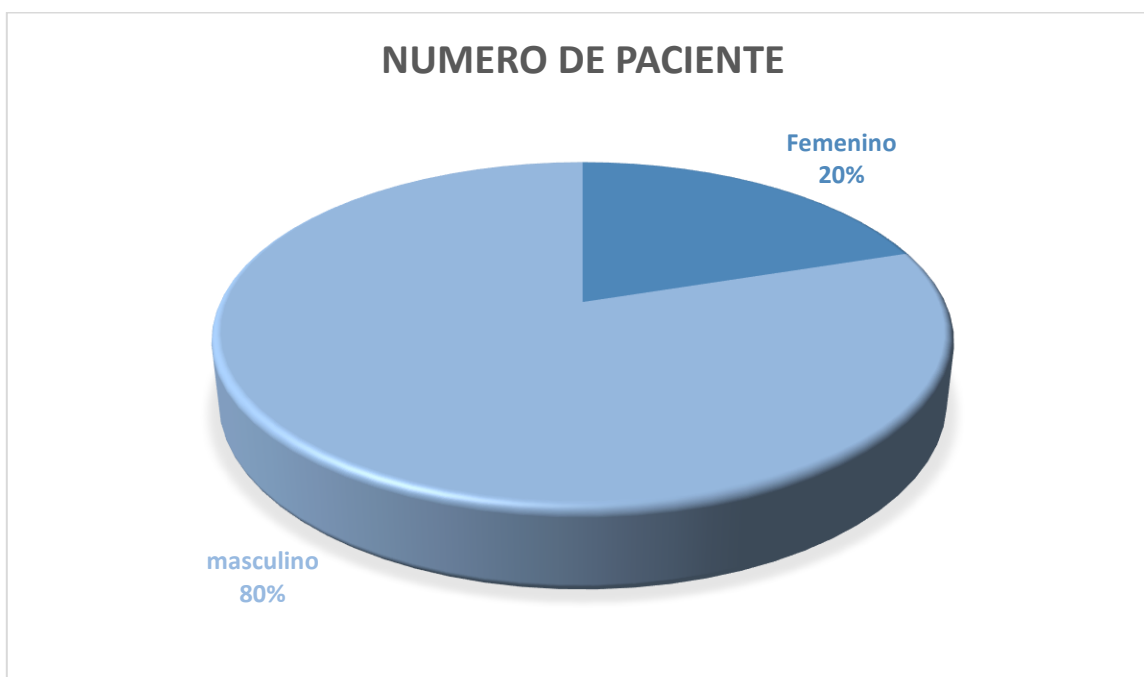


Grafico 3. Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

En cuanto a la variable diagnóstico de los pacientes se reporta una proporción mayor prevalencia en Distrofia muscular de Duchenne siendo en total 16 paciente que corresponde al 64%, mientras que distrofia muscular de Becker siendo en total 2 pacientes que corresponde al 8%, en cuanto distrofias no especificada mutación incierta son 4 paciente con un porcentaje 16% de los pacientes y en 4 %

distrofia congénita por deficiencia de merosina , distrofia muscular B, 5 sin discapacidad intelectual y miopatía por deficiencia Fosfofructocinasa (Enfermedad de Tauri) (tabla 9)

TABLA 9. DIAGNOSTICOS

Diagnostico	Frecuencia	Porcentaje	Exact 95% LCL	Exact 95% LCL
Distrofia muscular congénita por deficiencia de merosina	1	4.00%	0.10%	20.35%
DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER	2	8.00%	0.98%	26.03%
Distrofia muscular de Duchenne	16	64.00%	42.52%	82.03%
Distrofia muscular tipo B, 5 sin discapacidad intelectual por variante patogénica en FKRP-19, exón 4:c.1387A>G en estado homocitogoto	1	4.00%	0.10%	20.35%
Distrofia muscular, no especificada mutación incierta	4	16.00%	4.54%	36.08%
Miopatía por deficiencia de Fosfofructocinasa (Enfermedad de Tauri)	1	4.00%	0.10%	20.35%
Total	25	100.00%		

Tabla 9. Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

Lo correspondiente a la variable estado nutricional de los pacientes con diagnostico de distrofia muscular se reporta una proporción mayor prevalencia estado nutricional normal siendo en total 11 paciente que corresponde al 44%, mientras que desnutrición y sobrepeso se reporta un total cada una de 6 pacientes que corresponde al 24% cada uno, en cuanto obesidad son 2 pacientes con un porcentaje 8% de los pacientes. (tabla 10 y gráfico 4)

TABLA 10 ESTADO NUTRICIONAL DE PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR

estado nutricional	Frecuencia	Porcentaje	Exact 95% LCL	Exact 95% LCL
Desnutrición	6	24.00%	9.36%	45.13%
Normal	11	44.00%	24.40%	65.07%
Obesidad	2	8.00%	0.98%	26.03%
Sobrepeso	6	24.00%	9.36%	45.13%
Total	25	100.00%		

Tabla 10. Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

El estudio con mayor relevancia son las pruebas de función respiratoria en los pacientes con diagnóstico de distrofias musculares determinado por los hallazgos obtenidos en las pruebas realizadas en el laboratorio de fisiología pulmonar del instituto. El primer estudio analizado fue la oscilometría la cual no se realizó en ningún paciente con el diagnóstico ya mencionado, independientemente de la edad, el segundo estudio de función respiratoria realizado fue el espirómetro basal y con respuesta al broncodilatador, la cual solo se realizó a 8 pacientes de los 25 analizados, los resultados reportan que solo se realizó el estudio al 32% del total de paciente de Los cuales el 62.5 % es normal, el 12.5% con obstrucción leve con respuesta al broncodilatador y el 25% con patrón sugerente de restricción. (tabla 11).

Cabe mencionar que, en el resto de los pacientes, 17 que corresponde al 68% del total, los espirómetros realizadas no cumple criterios de aceptabilidad y repetibilidad, por consecuencia calidad D o menor por lo que no es clínicamente confiable para fines de diagnóstico, asociado a la complejidad de la maniobra y la limitación física de los pacientes para realizarla.

TABLA 11. PATRÓN ESPIROMETRICO PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR

Espirometría	Frecuencia	Porcentaje	Exact 95% LCL	Exact 95% LCL
Sugerente de restricción	2	25.00%	3.19%	65.09%
NORMAL	5	62.50%	24.49%	91.48%
Obstrucción leve con respuesta al BD	1	12.50%	0.32%	52.65%
Total	8	100.00%		

Tabla 11. Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

GRAFICO 4. PATRÓN ESPIROMETRICO DE PACIENTES CON DIAGNOSTICO DE DISTROFIA MUSCULAR

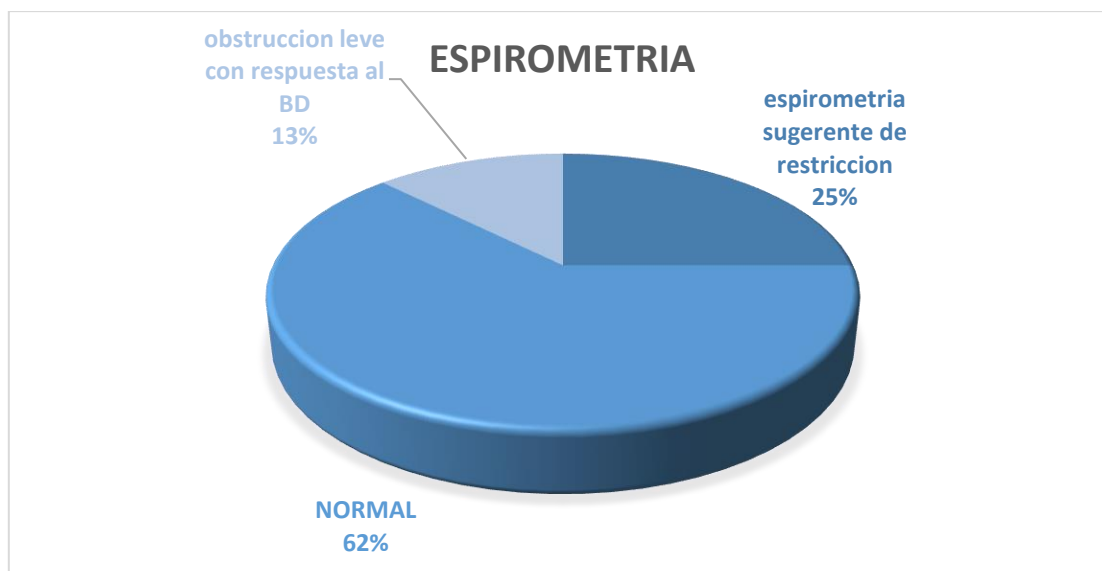


Gráfico 4. Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

Los siguientes estudios que es el ideal para pacientes con enfermedades neuromusculares analizados fueron Presión Espiratoria Máxima y Presión Inspiratoria Máxima, las cuales solo se realizó a 11 pacientes de los 25 analizados, los resultados reportan que solo se realizó el estudio al 44% del total de paciente de Los cuales el 18.8% % es normal y el 81.82% se encuentra disminuido en ambas pruebas. (tabla 12, 13 y gráfico 5 y 6)

También cabe mencionar que en el resto de pacientes, 14 que corresponde al 56% de total, tanto PeMax como Pimax no cumplieron los criterios de aceptabilidad y repetibilidad, por consecuencia calidad D o menor por lo que no es clínicamente confiable para fines de diagnóstico, asociado a la complejidad de la maniobra y la limitación física de los pacientes para realizarla

TABLA 12 PeMAX EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR

PeMax	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje Cum.	Exact 95% LCL	Exact 95% LCL
Disminuida	9	81.82%	81.82%	48.22%	97.72%
Normal	2	18.18%	100.00%	2.28%	51.78%
Total	11	100.00%	100.00%		

Tabla 12. Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

GRAFICO 5. PeMAX EN PACIENTES CON DIAGNOSTICO DE DISTROFIA MUSCULAR

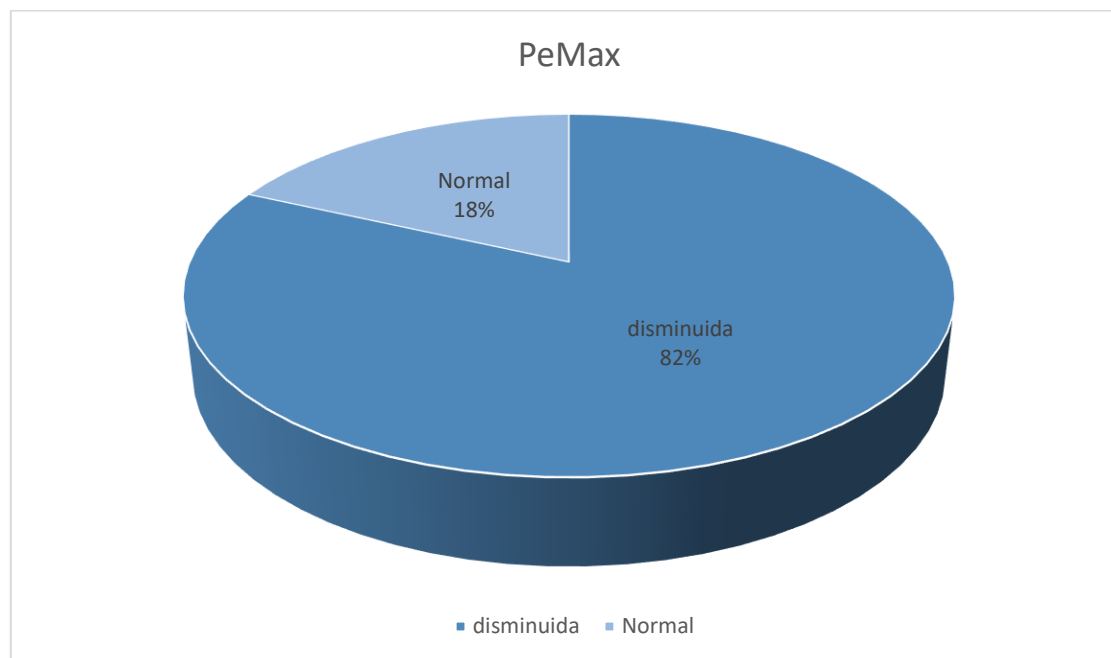


Grafico 5. Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

TABLA 13 PiMAX EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR

Pimax	Frecuencia	Porcentaje	Exact 95% LCL	Exact 95% LCL
disminuida	9	81.82%	48.22%	97.72%
normal	2	18.18%	2.28%	51.78%
Total	11	100.00%		

Tabla 13. Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

GRAFICO 6. PeMAX EN PACIENTES CON DIAGNOSTICO DE DISTROFIA MUSCULAR

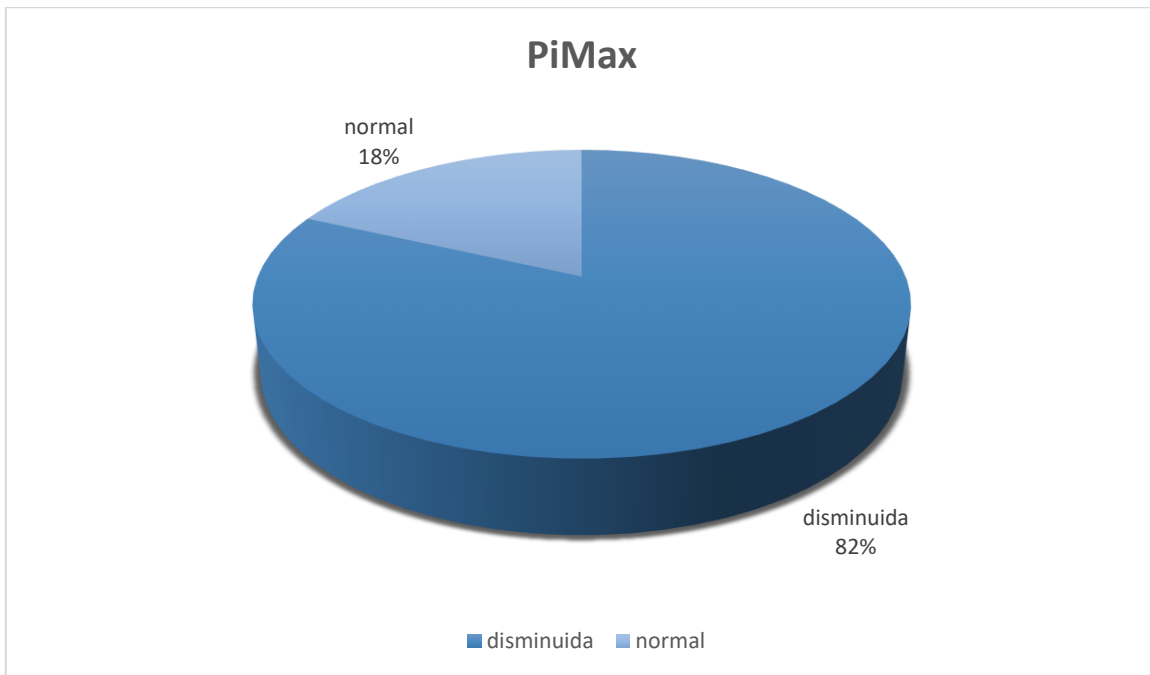


Grafico 6. Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

El siguiente estudio analizados fue gasometría, la cuales solo se realizó a 11 pacientes de los 25 analizados, los resultados reportan que solo se realizó el estudio al 44% del total de paciente de Los cuales el 54.55% cumple criterios paea hipoventilación y el 45.45% es normal. (tabla14) Se realizaron a quienes se sospecha clínicamente con hipoventilación y no tienen tos efectiva, limitación física o intelectual para realizar otras maniobras, por lo que solo se realizó al 44% de los pacientes.

TABLA 14 GASOMETRIA EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR

Gasometría	Frecuencia	Porcentaje	Exact 95% LCL	Exact 95% LCL
Hipoventilación	6	54.55%	23.38%	83.25%
Normal	5	45.45%	16.75%	76.62%
Total	11	100.00%		

Tabla 14. Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

Otras pruebas realizadas en pacientes con diagnóstico de Distrofia muscular fueron pico flujo el cual se realizó en 8 pacientes, que corresponde al 32% del total de pacientes, reportándose disminuido en todos los casos, otro estudio realizado fue polisomnografía en 2 pacientes, correspondiente al 8% del total de pacientes reportándose hipoventilación alveolar y SAHOS leve. (tabla 15)

TABLA 15. OTRAS PRUEBAS PARA VALORAR FUNCION RESPIRTORIA QUE SE RELIZARON EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR

otras pruebas	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje Cum.	Exact 95% LCL	Exact 95% LCL
pico flujo disminuido	8	80.00%	80.00%	44.39%	97.48%
polisomnografía Hipoventilación alveolar	1	10.00%	90.00%	0.25%	44.50%
polisomnografía SAHOS leve	1	10.00%	100.00%	0.25%	44.50%
Total	10	100.00%	100.00%		

Tabla 15. Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

Se analizaron también las causas por las cuales no se realizaron pruebas de función respiratorio las cuales fueron: discapacidad intelectual en 1 paciente (8.33%); enfermedad avanzada 2 pacientes (16.67%), por perdida de seguimiento ya que a pesar de la insistencia por llamada, no asistieron a citas de seguimiento, en 3 pacientes (25%) diagnostico reciente al momento del presente estudio en 1

paciente(8.33%), retraso global del neurodesarrollo en 4 pacientes (33.33%) y trastorno autista en 1 paciente (8.33%) lo que justifica no poder realizar pruebas de función respiratoria a 12 pacientes. Correspondiente al 48% del total de pacientes analizados (tabla 16)

TABLA 16. CAUSAS POR LAS QUE NO SE REALIZARON PRUEBAS DE FUNCION RESPIRATORIA EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR

sin PFR (causas)	Frecuencia	Porcentaje	Exact 95% LCL	Exact 95% LCL
Discapacidad intelectual	1	8.33%	0.21%	38.48%
Enfermedad avanzada	2	16.67%	2.09%	48.41%
Pérdida de seguimiento	3	25.00%	5.49%	57.19%
Reciente diagnostico	1	8.33%	0.21%	38.48%
Retraso global del neurodesarrollo	4	33.33%	9.92%	65.11%
Trastorno autista	1	8.33%	0.21%	38.48%
Total	12	100.00%		

Tabla 16. Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

Por último, se registró el número de pacientes candidatos a ventilación mecánica no invasiva en total 12 pacientes que corresponde al 48% de pacientes analizados para el presente estudios y siendo 5 pacientes del total quienes ya se encuentran en este momento en VMNI y 7 candidatos que están en trámite del equipo y cumplen criterios para iniciar ventilación (tabla17)

TABLA 17. VMNI EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR

ventilación	Frecuencia	Porcentaje	Exact 95% LCL	Exact 95% LCL
candidato a VMNI con bilevel ST (silla de ruedas)	7	58.33%	27.67%	84.83%
CON VMNI	5	41.67%	15.17%	72.33%
Total	12	100.00%		

Tabla 17. Realizada de la información obtenida a través de la hoja de recolección de elaboración propia

12. DISCUSIÓN

Si comparamos los resultados que fueron obtenidos en otros trabajos publicados como el descrito por María Rosa Güell, Mónica Avendano, Janet Fraser, Roger Goldstein, en Barcelona, España; Se incluyó en el estudio a 27 pacientes con el diagnóstico de DMD. La edad media \pm desviación estándar de los pacientes fue de 26 ± 6 años (rango: 20-43). El diagnóstico de DMD se había realizado a la edad de 4 ± 2 años. Los pacientes precisaron de silla de ruedas a los 10 ± 1 años de edad. En el estudios realizado se realiza el análisis 25 expedientes de pacientes con diagnóstico de distrofia muscular; La variable cuantitativa edad de actual se reporta que existe diferencia estadísticamente significativa entre la varianza de la variable; en cuanto media 11.56 años, moda 11 años, edad mínima de 5 años y edad máxima de 16 años, y en total mediana de 11 años. La variable cuantitativa edad de diagnóstico se reporta que existe diferencia estadísticamente significativa entre la varianza de la variable; en cuanto media 6.29 años, moda 3 años, edad mínima de 1 año y edad máxima de 11 años, y en total mediana de 7 años.

El momento de realizar esta revisión, los pacientes llevaban 56 ± 49 meses (rango: 1-174) con VM. En el total de los 27 pacientes, el soporte de ventilación se había iniciado a la edad de 21 ± 5 años. En 17 el soporte ventilatorio se inició como

VMI por traqueostomía y en los otros 10, como VMNI, aunque en 3 de ellos fue preciso cambiar a VMI después de 18 ± 11 meses, siempre coincidiendo con un episodio de insuficiencia respiratoria aguda relacionada con una neumonía o proceso infeccioso pulmonar.⁽¹⁶⁾ Mientras que en el presente estudio registró el número de pacientes candidatos a ventilación mecánica no invasiva en total 12 pacientes que corresponde al 48% de pacientes analizados para el presente estudio y siendo 5 pacientes del total quienes ya se encuentran en este momento en VMNI y 7 candidatos que están en trámite del equipo y cumplen criterios para iniciar ventilación.

Los gases arteriales antes del inicio de la VM se registraron únicamente en la mitad de los pacientes y evidenciaban una leve hipoxemia con hipercapnia significativa. Después de comenzar la VM se objetivó la normalización de los gases, que se mantuvo a lo largo del tiempo. En el presente estudio de investigación la gasometría, la cual solo se realizó a 11 pacientes de los 25 analizados, los resultados reportan que solo se realizó el estudio al 44% del total de paciente de los cuales el 54.55% cumple criterios para hipoventilación y el 45.45% es normal. El estudio del intercambio nocturno de gases antes de la VM se registró sólo en 6 pacientes. Después de iniciar la VM se observó una mejoría significativa en la saturación de oxihemoglobina y la presión arterial de anhídrido carbónico por determinación transcutánea.

Al igual que otras series, nuestra experiencia en pacientes con DMD muestra que la VM puede mejorar la situación clínica y prolongar la supervivencia. En nuestra revisión el curso de la enfermedad es similar al descrito en revisiones previas¹⁷, incluyendo la edad de diagnóstico, la edad en que los pacientes precisan de silla de ruedas y la edad en que presentan insuficiencia respiratoria.

La instauración del soporte ventilatorio en los pacientes con DMD ha cambiado espectacularmente su pronóstico¹⁷⁻¹⁹, siendo de preferencia la instauración inicial

de un sistema de VMNI. Parece evidente que la VMNI prolonga la supervivencia de estos pacientes, pero no hay estudios prospectivos con grupo control que apoyen esta hipótesis, por razones obvias. En la serie publicada por Simonds et al²⁰ se demuestra que la supervivencia de los pacientes con DMD y VMNI fue del 85% en el primer año y del 73% a los 5 años. Se ha observado también que la necesidad de hospitalización por complicaciones respiratorias en estos pacientes es inferior en los portadores de VMNI que en los que precisan de VM por traqueostomía²⁰. Sin embargo, cuando se instaura una tos ineficaz y/o una insuficiencia respiratoria hipercápnica (IRH) que no se corrige con la VMNI, sólo la VM por traqueostomía parece prolongar la supervivencia, tal como han demostrado algunos autores²¹. La necesidad de pasar de VMNI a VMI varía de unas series a otras²² y no parece que sea siempre imprescindible, tal como apuntan Simonds et al²³

Al realizar el presente trabajo de investigación se encontraron limitantes una de las cuales fue que no contamos el área médica con una base de datos de los pacientes a los que se realiza pruebas de función respiratoria en el área de laboratorio de fisiología, solo se encuentran algunos datos en las libretas de registro de los estudios realizados el cual se encuentra requisitado a mano, lo que lo hace propenso a errores o a omitir el registro de pacientes.

Por último es importante mencionar que se logró el objetivo primario del estudio comparar las características de la función respiratoria en paciente con diagnóstico de distrofias musculares se vio limitado al no realizar un adecuado seguimiento de los pacientes, una adecuada evaluación de la función pulmonar en el paciente neuromuscular es sumamente importante para evitar la aparición de complicaciones respiratorias recurrentes (neumonías, hipoventilación alveolar, encefalopatía hipercápnica, acumulación de secreciones bronquiales, etc.), las cuales provocarán una importante alteración en la calidad de vida del enfermo y su familia. El inicio de un tratamiento temprano de rehabilitación pulmonar con fisioterapia, máquina de tos asistida, y/o VMNI ayudará a evitar o retrasar estas complicaciones, por lo que es necesario realizar una evaluación neumológica a estos pacientes 2 veces

al año, después de la pérdida de la deambulaci3n, y cada 3 a 6 meses a aquellos con VMNI, siendo necesaria la medici3n de la PaO₂, PCO₂, CV, FEV₁, fuerza de los m3sculos respiratorios, PF y realizar una polisomnograf3a en cada evaluaci3n. ⁽²⁴⁾

13. CONCLUSI3N

Los datos encontrados en este estudio son importantes para tratar de disminuir las complicaciones de los pacientes con enfermedades neuromusculares, las cuales son un conjunto de padecimientos, cuya debilidad muscular provocar3 alteraciones en los m3sculos respiratorios, condicion3ndolos a presentar enfermedades respiratorias recurrentes como la insuficiencia respiratoria cr3nica (diurna y/o nocturna), los trastornos del sue1o, neumon3as, y algunas alteraciones en la parrilla costal y en la degluci3n.

De esta manera los resultados evidenciados en este estudio nos dan una oportunidad de mejor3a ya que en un hospital de tercer nivel, centro de referencia a nivel nacional se puede realizar una estrategia de prevenci3n para mejorar el protocolo de seguimiento de funci3n respiratoria oportuno a los pacientes con diagn3stico de distrofia muscular, coordin3ndose con el servicio de neurolog3a pedi3trica para realizar un plan de seguimiento al semestral o anual para pacientes en el primer contacto, diagn3stico de sospecha o diagnostico confirmado, de esta manera sean enviados para valoraci3n inmediata al servicio de neumolog3a, y no en etapas avanzadas de la enfermedad cuando cursan con multiples complicaciones y limitaci3n f3sica o intelectual para realizar las manobras de valoraci3n de funci3n respiratoria. Adem3s, se requieren estudios multic3ntricos para una evaluaci3n m3s completa en nuestro pa3s.

Al realizar el presente trabajo de investigaci3n se logr3 el objetivo principal pero se presentaron limitantes durante el proceso, las cuales se podr3an eliminar al realizar

una intervención oportuna, en las primeras etapas de la enfermedad neuromuscular para tener una evaluación objetiva y clínicamente significativa, realizar intervenciones oportunas y así mejorar la calidad de vida de nuestros pacientes, en otro aspecto en el que se tuvo limitantes, para fines de control y de investigación se podría elaborar una base de datos con el registro los pacientes con diagnóstico de distrofias musculares y se actualice de forma periódica; finalmente con respecto al orden del expediente, se debe capacitar al personal médico de nuevo ingreso acerca de llenado adecuado y el correcto orden, además de informar de la importancia de realizarlo tanto para fines de investigación como para asuntos médicos- legales.

14. BIBLIOGRAFÍA

1. Martínez Montero Y Jesús P. GENÉTICA MOLECULAR APLICADA AL DISTROFIAS MUSCULARES. www.uptodate.com
2. Pinchak C, Salinas P, Prado F, et al. *Actualización En El Manejo Respiratorio de Pacientes Con Enfermedades Neuromusculares Update in the Respiratory Management of Patients with Neuromuscular Diseases.*
3. Pronello D, Gloria Giménez KY, Prado FA, et al. *Cuidados Respiratorios de Los Pacientes Con Atrofia Muscular Espinal Neumol Pediatr.* Vol 16.; 2021.
4. Cruz-Anleu ID, Baños-Mejía BO, Ovando-Fonseca JE. Basic aspects of the evaluation of pulmonary function in patients with neuromuscular diseases. *Rehabilitacion.* 2013;47(2):113-119. doi:10.1016/j.rh.2013.02.006
5. Giménez GC, Prado Atlagic FJ. Clasificación de Sub-tipos de Atrofia Espinal Tipo 1 y 2 según Capacidad Vital y Evaluaciones respiratorias específicas. *Medicina Clínica y Social.* 2020;3(3):73-81. doi:10.52379/mcs.v3i3.93
6. Martínez Carrasco C, Villa Asensi JR, Luna Paredes MC, et al. Enfermedad neuromuscular: evaluación clínica y seguimiento desde el punto de vista neumológico. *Anales de Pediatría.* 2014;81(4):258.e1-258.e17. doi:10.1016/j.anpedi.2014.02.024
7. Esperanza Benítez-Pérez R, Torre-Bouscoulet L, Villca-Alá N, et al. *Www.Medigraphic.Org.Mx Espirometría: Recomendaciones y Procedimiento.* Vol 75.; 2016. www.medigraphic.org.mx
8. Maestú LP. Las pruebas funcionales respiratorias en las decisiones clínicas. *Revista de Patología Respiratoria.* 2019;22(1):S152-S153. doi:10.1016/j.arbres.2011.12.012
9. Carlos Vázquez-García J, Gochicoa-Rangel L, Francisco Del Río-Hidalgo R, et al. *Www.Medigraphic.Org.Mx Prueba de Difusión Pulmonar de Monóxido de Carbono Con Técnica de Una Sola Respiración (DL,COsb). Recomendaciones y Procedimiento.* Vol 75.; 2016. www.medigraphic.org.mx
10. Guerrero-Zúñiga S, Carlos Vázquez-García J, Gochicoa-Rangel L, et al. *Www.Medigraphic.Org.Mx Pletismografía Corporal: Recomendaciones y Procedimiento.* Vol 75.; 2016. www.medigraphic.org.mx
11. Vargas-Domínguez C, Gochicoa-Range L, Velázquez-Uncal M, et al. *Www.Medigraphic.Org.Mx Pruebas de Función Respiratoria, ¿cuál y a Quién?* Vol 70.; 2011. www.medigraphic.org.mx

12. Gochicoa-Rangel L, Cantú-González G, Luis Miguel-Reyes J, Rodríguez-Moreno L, Torre-Bouscoulet L. *Www.Medigraphic.Org.Mx Oscilometría de Impulso. Recomendaciones y Procedimiento.* Vol 73.; 2014. www.medigraphic.org.mx
13. De U, Mora-Romero J, Gochicoa-Rangel L, et al. *Presiones Inspiratoria y Espiratoria Máximas: Recomendaciones y Procedimiento.* Vol 73.; 2014. www.medigraphic.org.mxwww.medigraphic.org.mx
14. Maureen Morales DM, Dolores Pavón DT, Maureen Morales Hospital Exequiel González Cortés Gran Avenida José Miguel Carrera D, Miguel Santiago -San. *LUNG FUNCTION IN PATIENTS WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY.* Vol 13.; 2018.
15. Antonia M, Mendieta G, Recuerda AS, Cano DR. *ENFERMEDADES*
16. Alexander MA, Johnson EW, Petty J, Stauch D..Mechanical ventilation of patients with late stage Duchenne muscular dystrophy: management in the home. *Arch Phys Med Rehabil*, 60 (1979), pp. 289-92
17. Bach JR, Ishikawa Y, Kim H.Prevention of pulmonary morbidity for patients with Duchenne muscular dystrophy. *Chest*, 112 (1997), pp. 1024-8
18. McDonald CM, Abresch RT, Carter GT, Fowler WM Jr, Johnson ER, Kilmer DD, et al..Profiles of neuromuscular diseases: Duchenne muscular dystrophy..*Am J Phys Med Rehabil*, 74 (1995), pp. S70-S92
19. Goldstein M, Meyer S, Freund HR..Effects of overfeeding children with muscular dystrophies.. *JPEN J Parent Enteral Nutr*, 13 (1989), pp. 603-607.
20. Clinical indications for noninvasive positive pressure ventilation in chronic respiratory failure due to restrictive lung disease, COPD, and nocturnal hypoventilation... A consensus conference report..*Chest*, 116 (1999), pp. 521-34
21. Duchenne and Becker muscular dystrophies. En: Emery AEH, editor. *Diagnostic criteria for neuromuscular disorders.* London: Royal Society of Medicine Press; 1997. p. 1-4
22. Robert D, Willig TN, Paulus J..Long-term nasal ventilation in neuromuscular disorders: report of a consensus conference..*Eur Respir J*, 6 (1993), pp. 599-606
23. Simonds AK, Muntoni F, Heather S, Fielding S..Impact of nasal ventilation on survival in hypercapnic Duchenne muscular dystrophy..*Thorax*, 53 (1998), pp. 949-52

24. Cruz-Anleu a,*, B.O. Banos-Mejía ~ b y J.E. Ovando-Fonsec Aspectos básicos de la evaluación de la función pulmonar en el paciente con enfermedades neuromusculares. Rehabilitación (Madr). 2013;47(2):113---119

15. ANEXOS

ANEXO 1. HOJA DE RECOLECCION DE DATOS

HOJA DE RECOLECCIÓN DE DATOS:

NOMBRE:					NÚMERO DE PACIENTE:	
SEXO:					EXPEDIENTE:	
FEMENINO		MASCULINO		EDAD:		
EDAD		DEL				
DIAGNOSTICO						
DIAGNOSTICO:						
Peso		Talla		IMC		

PFR8 Resultado

Oscilometría de impulso	1.Normal	
	2.Obstruccion distal	
	3.Obstruccion proximal	
	4. Sugiere restricción	
Oscilometría con respuesta a broncodilatador	1.- Si	
	2.- No	
Espirometría	1.Patrón	Leve
	obstruccion:	Moderado
		Moderadamente grave
		Grave
		Muy grave
		2.Patrón sugerente de restricción
Espirometría con respuesta a broncodilatador	1.- Si	
	2.- No	

Pletismografía

- 1.- Volúmenes pulmonares normales
- 2.-Hiperinsuflacion y atrapamiento
- 3.-Con restricción
 - Leve
 - Moderado
 - Moderadamente grave
 - Grave
 - Muy grave

DLCO

- 1..Difusión normal
- 2.Difusión aumentada
- 3.Difusion disminuida
 - 3.1 leve
 - 3.2 Moderada
 - 3.3 Grave

PeMax

- 1.- normal
- 2.- Bajo

PiMax

- 1.- normal
- 2.- Bajo

NO PUDO REALIZAR NINGUNA PFR

MOTIVO: