



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE MEDICINA

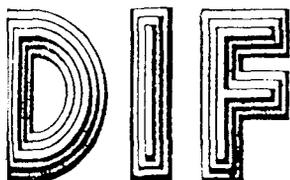
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO
CENTRO NACIONAL MODELO DE ATENCION,
INVESTIGACION Y CAPACITACION PARA LA
REHABILITACION E INTEGRACION EDUCATIVA

"GABY BRIMMER"

DEPARTAMENTO DE ENSEÑANZA E INVESTIGACION
SISTEMA NACIONAL PARA EL DESARROLLO INTEGRAL
DE LA FAMILIA

"ALTERACIONES BIOPICOSOCIALES EN NIÑOS CON
DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE EN ESTADIO 5 A 7
DE LA ESCALA DE SWINYER"

T E S I S
QUE PARA OBTENER EL TITULO DE
MEDICO ESPECIALISTA EN
MEDICINA DE REHABILITACION
P R E S E N T A
DRA. NEIDY LORENA ROSALDO MARQUEZ



MEXICO, D.F.

JUNIO 2007



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.

TITULO

ALTERACIONES BIOPSIKOSOCIALES EN NIÑOS CON DISTROFIA MUSCULAR
DE DUCHENNE EN ESTADIO 5 A 7 DE LA ESCALA DE SWINYER

INVESTIGADORA

Dra. Neidy Lorena Rosaldo Márquez

Médico residente de tercer año de la
Especialidad de Medicina de Rehabilitación

ASESORAS

Dra. María Virginia Rico Martínez

Médico especialista en Medicina de Rehabilitación

Directora del Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y
Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa "Gaby Brimmer"

Dra. Grisel Lupercio Morales

Médico especialista en Medicina de Rehabilitación

Jefa de Enseñanza e Investigación del Centro Nacional Modelo de Atención,
Investigación y Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa

"Gaby Brimmer"

DEDICATORIAS

A mi terrible Iván:

Por que desde que llegaste a mi vida, la haz llenado de alegrías, de sueños, de anhelos. A pesar de ser un niño, haz sabido ser paciente y comprensivo conmigo.

Te amo chiquitín ...

A ti Jorge:

Por el inmenso amor, comprensión y apoyo que me haz brindado siempre. Por que en tí encuentro todo lo que siempre soñé. Gracias por ser mi esposo, mi amigo, mi cómplice, por ser simplemente tú ...

Te amo.

A mi mamá y mi hermana:

Por que en los momentos más difíciles de mi vida, siempre he encontrado en ustedes el amor incondicional y el mejor ejemplo de fortaleza.

AGRADECIMIENTOS

A Dios, por haberme permitido llegar a este momento que creía inalcanzable.

A mis asesoras, quienes siempre estuvieron conmigo apoyándome, abriéndome las puertas para la realización de este trabajo.

Con mucho cariño y respeto para mis queridas maestras, la Dra Irma Valdovinos, la Dra Socorro Martínez y la Dra Patricia Hernández, de quienes me llevo no sólo sus valiosas enseñanzas, sino su amistad y confianza. Gracias...

A mis amigos y compañeros de generación: Humberto, Manuel, Ivonne, Nallely y Rosaura. Por todos los buenos y malos momentos, que nos enseñaron a mantenernos siempre unidos. Los quiero mucho ...

A la Dra. María Eugenia Domínguez y el Dr Omar Baños, por el apoyo para la realización de este trabajo.

A la Psicol. Guillermina Rivera y la T.S. Maricela quienes participaron en la realización de este trabajo, dedicando su tiempo, cariño y conocimiento hacia los pacientes.

A todos y cada uno de mis niños (Ricardo, Mauricio, Antonio, Noé, Jorge, Dany y Rogelio) por enseñarme que pese a todas las adversidades, siempre existe la esperanza.

INDICE

INTRODUCCION	7
ANTECEDENTES	11
JUSTIFICACION	82
OBJETIVOS	84
MATERIAL Y METODOS	86
RESULTADOS	89
DISCUSION	94
CONCLUSION	103
TABLAS Y GRAFICAS	106
ANEXOS	117
REFERENCIAS	126

INTRODUCCION

Las distrofias musculares son un grupo heterogéneo de trastornos caracterizados por una debilidad y degeneración progresiva del músculo esquelético. La distrofia muscular de Duchenne es el trastorno genético letal más común en niños. Es una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X, en el locus del gen p21. El gen para la distrofina es uno de los más grandes que se conocen en el humano, esto puede explicar la alta frecuencia de mutaciones (1).

La tasa de incidencia oscila entre 13 y 33 por 100 000 cada año o 1 caso en 3500 de los varones nacidos vivos en el mundo. En México su incidencia oscila entre 1 : 679 y 1 : 5 929 recién nacidos (2,3,4).

Esta patología suele reconocerse durante el tercer año de vida, aunque casi la mitad de los pacientes presenta alteraciones antes de empezar a caminar. Al principio, los músculos psoasiliaco, cuádriceps y glúteos se encuentran afectados; a continuación se debilitan los músculos pretibiales, que ocasionan la caída del pie y marcha sobre puntas; más tarde, la debilidad y atrofia se extienden hasta los músculos de las piernas y antebrazos (3,4,10).

A medida que progresa la incapacidad para permanecer en bipedestación, a causa de la debilidad muscular, aparecen contracturas fibrosas, las cuales, se vuelven graves alrededor de los 8 años de edad, lo que finalmente, contribuye también a la pérdida final de la capacidad para caminar (3,4,10).

La escoliosis surge a causa del debilitamiento desigual de los músculos paravertebrales y de las contracturas de los brazos en flexión, casi siempre cuando el niño ya es incapaz de caminar (2,3).

La función cardíaca es afectada en la distrofia muscular de Duchenne, debido a que la proteína de la distrofina está presente en el miocardio y en las fibras de Purkinje. Los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne mayores de 13 años de edad demuestran anormalidades en el electrocardiograma. Sin embargo, la falla cardíaca congestiva progresiva es la secuela más frecuente, y se ha estimado que del 40% al 50% de los pacientes mueren por esta complicación (3,4,8).

La falla respiratoria es la principal causa de muerte en aproximadamente el 90% de los niños con distrofia muscular de Duchenne. La falla respiratoria es el resultado de varios procesos que interactúan, los cuales, incluyen la debilidad muscular intercostal, pulmones restrictivos, tos inefectiva, hipoxemia central y obstructiva, y la escoliosis (18).

El manejo rehabilitatorio se establece desde estadios iniciales, evitando hasta donde sea posible el tratamiento quirúrgico temprano y retrasando el inicio de complicaciones sistémicas, de acuerdo a la etapa funcional en que el niño se encuentre.

Ante un diagnóstico como es la Distrofia Muscular de Duchenne, es normal que se viva una etapa de duelo, y es la familia quien debe ayudar a sus miembros a afrontar una crisis como ésta (53).

Una enfermedad crónica puede generar cambios funcionales importantes, ya sea en la esfera física, psíquica o social y, en la mayoría de los casos, se plantean dificultades en todas ellas dada la interdependencia entre las tres. Los enfermos que pueden contar con un ambiente familiar, con estabilidad afectiva, pueden adaptarse de modo más positivo a una crisis como ésta. La familia se encuentra con muchas dificultades que exigen la reorganización y la introducción de cambios en el estilo de vida en función de las demandas del familiar enfermo. Los cuidados de larga duración agotan a los cuidadores y esto puede resultar muy difícil en la vida diaria. Todo esto puede ocasionar alteraciones en la dinámica familiar, como es la separación de la pareja, y si a esto aunamos la situación económica familiar precaria, puede resultar en falta de interés o abandono del tratamiento (53).

En el Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa “Gaby Brimmer” del Sistema Nacional DIF, se cuenta con una población de 8 niños, con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne, inscritos en las escuelas anexas, quienes reciben diversos apoyos como son transporte de su casa a este centro, desayuno, comida, asistencia a clases y manejo fisiátrico.

El objetivo de este trabajo fue la detección de alteraciones biopsicosociales en niños con Distrofia Muscular de Duchenne que se encuentran en el estadio 5 a 7 de la clasificación de Swinyer, que acuden al servicio integral de este centro. Se realizó a través del diseño de un estudio observacional, transversal, descriptivo y prolectivo, donde intervinieron únicamente 7 de estos niños.

La investigadora valoró la funcionalidad de los miembros superiores, los arcos de movilidad de los miembros inferiores, las contracturas musculares, la presencia de escoliosis y de cardiomegalia. Solicitó la valoración por el servicio de Psicología para medición del coeficiente intelectual y la valoración de la etapa de duelo, presencia de depresión del paciente y familiar, y conocimiento de su enfermedad. Solicitó realización de Flujometría, Forcimetría y Espirometría para valoración de la función respiratoria, así como la realización de un electrocardiograma, en el servicio de Rehabilitación Pulmonar y Cardiología, respectivamente, en el Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias (INER).

El estudio mostró que las principales alteraciones se encuentran a expensas del sistema musculoesquelético, con restricción importante de la funcionalidad de miembros torácicos, movilidad articular y presencia de contracturas musculares. La función respiratoria y cardíaca, en general, se encontró aún conservada. Asimismo, pudieron detectarse problemas emocionales y económicos, que pudieron favorecer la falta de apego al manejo integral de estos niños.

ANTECEDENTES

DISTROFIA MUSCULAR

Las Distrofias Musculares son un grupo heterogéneo de trastornos inherentes caracterizados por una debilidad y degeneración del músculo esquelético progresiva. Tradicionalmente se ha clasificado por su presentación clínica, modo de herencia, edad de inicio, y su progresión en general. El desarrollo de las técnicas de mapeo genético molecular han mostrado que un número de condiciones clínicamente similares son vinculadas a una variedad de distintos trastornos genéticos. Las distrofias musculares han sido mapeadas en al menos 29 diferentes loci, que dan alcance al menos a 34 trastornos clínicos diferentes (1).

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

La Distrofia Muscular de Duchenne, es el trastorno genético letal más común en niños. Es una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X, en el locus del gen p21, y se produce de manera predominante en los varones (1,2, 3, 4). Sin embargo, en ocasiones tiene lugar una distrofia muscular proximal grave en niñas pequeñas. Esto puede ser explicado, si la mujer sólo posee un cromosoma X, como sucede en el síndrome de Turner, y si ese cromosoma es portador del gen defectuoso, desarrollaría la misma afección que el varón, o al inactivarse el cromosoma X paterno normal (3).

El gen para la distrofina es uno de los más grandes, que se conocen en el humano (aproximadamente 1.2 millones de pares de bases) y está compuesto por 79 exones. El tamaño y la complejidad del gen de la distrofina puede explicar la alta frecuencia de mutaciones (1).

La tasa de incidencia oscila entre 13 y 33 por 100 000 cada año o aproximadamente 1 caso en 3,500 de los varones nacidos vivos en el mundo (2,3,4). En México su incidencia oscila entre 1.3 : 679 y 1: 5,929 recién nacidos masculinos (5). Cerca del 30% de los pacientes tiene antecedentes familiares negativos y se dice que representan mutaciones espontáneas (2,3,4).

La Distrofia Muscular de Duchenne es causada por la ausencia de distrofina, una proteína de 427 kDa encontrada en la superficie citoplasmática de la membrana de las fibras musculares (el sarcolema) esqueléticas y del músculo cardiaco. La distrofina provee estabilidad mecánica al sarcolema y es vinculada en la transmisión de fuerza entre el aparato contráctil intracelular y la matriz extracelular, la cual, envuelve a la fibra y es conectada al tendón. Sin distrofina, el sarcolema se vuelve frágil e inestable para resistir el estrés de las contracciones musculares normales. El resultado del daño a la membrana dá lugar a un incremento en el Ca^{++} intracelular, el cual, activa proteasas por medio de la cascada de la inflamación, que resultan en muerte o necrosis de la fibra (1,2).

La regeneración de las miofibrillas que normalmente ocurre después del daño al músculo esquelético sano, ocurre en los primeros años de vida en los pacientes con

Distrofia Muscular de Duchenne, pero no persiste en los siguientes años. La capacidad regenerativa llega a ser insuficiente para reemplazar las fibras musculares perdidas. Las fibras musculares necróticas son reemplazadas por grasa y tejido conectivo, lo cual, dá la apariencia de "pseudohipertrofia" (1).

Manifestaciones clínicas

La distrofia muscular de Duchenne suele reconocerse durante el tercer año de vida y habitualmente antes de sexto año, pero casi la mitad de los pacientes evidencia pruebas de la anomalía antes de empezar a caminar. Muchos de ellos se retrasan también en otros aspectos (retraso psicomotor) y quizá pase inadvertido al principio la debilidad muscular. La indisposición para caminar o correr, cuando cabría esperar que lo hicieran, los lleva a la asistencia médica; otros pacientes, una vez logrados estos progresos motores, parecen ser menos activos que lo ordinario y son susceptibles a las caídas. A medida que pasa el tiempo es aún más manifiesta su dificultad creciente para caminar, correr, y subir escaleras.

La marcha anormal es una adaptación compensatoria a la debilidad de los extensores de rodillas, o la lordosis lumbar incrementada, como una compensación para la debilidad de los extensores de cadera, los músculos abdominales y paravertebrales.

Al principio, los músculos iliopsoas, cuádriceps y glúteos están afectados; a continuación se debilitan los músculos pretibiales, que ocasionan caída del pie y marcha sobre puntas.

La debilidad bilateral de los extensores de las rodillas y las caderas interfiere con el equilibrio y las actividades, como subir y bajar escaleras o levantarse de una silla o desde una postura inclinada.

Al asumir la bipedestación y caminar, el paciente coloca los pies bastante separados con objeto de incrementar la base de apoyo. Para incorporarse desde la posición sedente, flexiona primero el tronco a nivel de las caderas, pone las manos en las rodilla y empuja el tronco hacia arriba al deslizar las manos por los muslos también hacia arriba. Al levantarse del suelo, el niño adopta primero la posición en cuatro puntos al extender los brazos y las piernas hasta la ascensión mayor posible y en seguida desplaza alternativamente la mano sobre el muslo correspondiente. A este signo se le conoce con el nombre de Gowers. Al levantarse de la posición de decúbito, el paciente vuelve la cabeza y el tronco y se empuja a sí mismo por los lados hasta la posición sedente.

El balanceo se debe a la debilidad bilateral de los músculos glúteos medios. El debilitamiento de los músculos serrato mayor, parte baja del trapecio y romboides, que fijan a las escápulas contra el tórax, producen elevación de éstas en ala y en ocasiones se observan los ángulos escapulares por arriba de los hombros.

Más tarde, la debilidad y la atrofia se extienden hasta los músculos de piernas y los antebrazos. Los músculos afectados de manera selectiva son flexores del cuello, extensores de las muñecas, supinadores largos, porciones costales de los pectorales mayores, dorsales anchos, bíceps, tríceps, tibiales anteriores y peroneos. Los músculos oculares, faciales, bulbares y de la mano suelen estar indemnes, aunque se desarrolla debilidad en los faciales y esternocleidomastoideos y diafragmáticos en la etapa tardía de la enfermedad.

A medida que progresa la incapacidad, aparecen contracturas fibrosas como resultado de la conversión de las extremidades en una posición y del desequilibrio entre los agonistas y antagonistas. En el transcurso de la enfermedad, aún en la etapa ambulatoria, los pies comienzan a asumir una posición equinovara a causa del acortamiento de los músculos de la pantorrilla, que actúan sin la oposición normal de los músculos pretibiales y peronéos. Más adelante se acortan los músculos isquiotibiales a causa de la acción contraria de los músculos cuádriceps, que se encuentran más débiles. De modo semejante, sobrevienen contracturas de los flexores de la cadera debido a la debilidad de los extensores de ésta y músculos abdominales. Lo anterior tiene como efecto la inclinación pélvica y lordosis compensatoria para conservar el equilibrio durante la bipedestación. Las consecuencias de estas contracturas explican la postura ordinaria del paciente con distrofia muscular de Duchenne: aumento de la lordosis lumbar, flexión y abducción de caderas, flexión de las rodillas y flexión plantar. Conforme las contracturas se vuelven graves, alrededor de los 8 años de edad, llega a ser incapaz para controlar

la bipedestación, y entre los 9 y 11 años de edad, contribuyen en grado considerable a la pérdida final de la capacidad para caminar (3,4,10).

La escoliosis surge a causa del debilitamiento desigual de los músculos paravertebrales, y contracturas de los antebrazos en flexión, casi siempre cuando el paciente ya es incapaz de caminar. Se desarrolla en el 90% de los niños que usan silla de ruedas de tiempo completo (2,3).

La severidad de la escoliosis puede ser predicha por el tipo de curva y las mediciones de función pulmonar temprana. Cuando las curvas no involucran cifosis o hiperlordosis significativa y el pico de capacidad vital forzada es mayor de 2 litros, la escoliosis progresiva severa parece ser menos probable (4).

La presión de la vía aérea estática máxima, son deterioradas de los 5 a 10 años de edad. Después de una meseta en la parte más temprana de la segunda década de la vida, progresa a una declinación lineal de la capacidad vital forzada durante la adolescencia. La falla respiratoria sintomática se manifiesta típicamente en la adolescencia más tardía, como sensación de fatiga al realizar mínimas actividades, dificultad para respirar, teniendo que mantener una posición de semisentado al intentar permanecer en decúbito.

La función cardíaca es afectada en la distrofia muscular de Duchenne, debido a que la proteína de la distrofina está presente en el miocardio y en las fibras de Purkinje. En los pacientes de distrofia muscular de Duchenne mayores de 13 años de edad

demuestran anomalías en el electrocardiograma (3,4). Sin embargo, la falla cardíaca congestiva progresiva es la secuela más frecuente, y se ha estimado que del 40% al 50% de los pacientes con distrofia muscular de Duchenne mueren por esta complicación (3, 4, 8).

Diferentes formas de distrofina han sido localizadas en el tejido cerebral normal. Una forma es encontrada en la corteza cerebral y el hipocampo, y otra es localizada en las células de Purkinje de la corteza cerebelar. Los pacientes con distrofia muscular de Duchenne presentan una gran variación en la función cognitiva. Contrario a los síntomas musculares, el déficit cognitivo no se ha visto que sea progresivo. Los niveles cognitivos debajo de lo normal ocurren en 20% a 50% de los niños con distrofia muscular de Duchenne, donde el promedio de coeficiente intelectual es alrededor de 1 desviación estándar más bajo de lo normal (6). Sin embargo, se ha encontrado que las isoformas de distrofina Dp71 y Dp 140 han sido implicadas en el retardo mental de los niños con Distrofia muscular de Duchenne. La Dp71 es transcrita entre los exones 62 y 63, y la Dp140 es transcrita para el exón 45 (61). Las dificultades más extensas se encuentran comúnmente en las áreas verbal y lingüística, así como en la memoria a corto plazo (6, 61).

Diagnóstico

El diagnóstico se basa en una modificación de los criterios recomendados por Brooke y colegas:

- 1) Masculino
- 2) Inicio de la debilidad antes de los 5 años de edad
- 3) Debilidad muscular proximal
- 4) Ausencia de ptosis o debilidad de los músculos extraoculares
- 5) Ausencia de rash en piel o anormalidades sensoriales
- 6) Aparente hipertrofia de los músculos de la patorrilla
- 7) Contracturas significativas en el curso de la enfermedad
- 8) Elevada actividad de la creatin cinasa al menos 10 veces más de los límites superiores, en alguna etapa de la enfermedad
- 9) Alteraciones electromiográficas con patrón miopático y/o alteraciones en la biopsia muscular en el paciente y/o en algún miembro masculino de la familia afectado.
- 10) Inherencia al cromosoma X recesivo (7).

Electromiografía

Los hallazgos electromiográficos de la miopatía crónica son presentados en todos los pacientes de edades tempranas, pero esto no es específico para Distrofia muscular de Duchenne. Las fibrilaciones y las ondas positivas pueden ocurrir en etapas tempranas de la enfermedad, y han sido atribuidas a necrosis segmental de las fibras musculares y de las fibras divididas. Los potenciales de unidad motora están reducidos en duración y amplitud, con incremento en la actividad de las ondas polifásicas y reclutamiento temprano. Se pueden presentar algunas unidades motoras de larga duración, pero no es frecuente. En la enfermedad avanzada cuando

la fibrosis es sustancial y se produce la infiltración de grasa, el reclutamiento de las unidades motoras puede estar disminuído.

Biopsia muscular

La biopsia muscular es importante cuando el diagnóstico y pronóstico no puede ser hecho basado en la historia familiar ni con la presentación clínica solamente. Los hallazgos histológicos, incluyen variabilidad marcada del tamaño de las fibras con un predominio de las fibras Tipo 1 y pérdida selectiva de las fibras Tipo 2. La necrosis y la regeneración basofílica de las fibras es muy común. Algunas células mononucleares pueden ser identificadas, de las cuales la mayoría son células T citotóxicas a lo largo de numerosos y pequeños macrófagos. Las fibras hipercontraídas que aparecen largas y oscuras son comunes y son la mejor característica en las biopsias neonatales. El tejido conectivo y el incremento de grasa avanzan con la edad (8).

Análisis del DNA

El análisis del DNA puede proveer el diagnóstico en algunos casos. A través del análisis del DNA se puede detectar a mujeres portadoras en la familia de los pacientes, y el diagnóstico prenatal. La causa de la Distrofia muscular de Duchenne es un defecto del gen localizado en el brazo corto del cromosoma X en el sitio Xp21; que consiste en 2000 kilobases. Este gen es por mucho, el más grande identificado en cualquier especie. El sitio o tamaño de la deleción dentro del gen de

la distrofina no se correlaciona muy bien con la severidad de las manifestaciones clínicas (8). La tecnología de bajo costo, tal como la PCR multiplex podría ayudar a identificar varias deleciones en el gen de la distrofina. Se ha identificado en el 68% de todas las mutaciones encontradas en los pacientes y podrían ser usadas en el diagnóstico prenatal (8,9).

Consejo Genético

La historia familiar deberá ser analizada en detalle como un paso inicial en la determinación de los riesgos genéticos para los individuos de la familia. Por ejemplo, la tía materna de un paciente con distrofia muscular de Duchenne tienen un riesgo relativamente alto de llegar a ser portadora, mientras que las tías paternas no tienen riesgo. Una portadora obligada es una mujer con un hijo afectado y otro masculino afectado con un patrón consistente en inherencia recesiva ligada a X.

El alto índice de mutación de los genes crea problemas en la identificación de portadoras. Una mujer con dos hijos afectados no es necesariamente una portadora obligada debido a que podría representar mosaicismo gonadal (sus ovarios son portadores del gen mutante, pero ella no). También, una forma autosómica recesiva de distrofia muscular con un fenotipo que es muy similar a la distrofia muscular de Duchenne, puede ser observada.

La creatin cinasa sérica ha sido usada para evaluar el estado en las posibles portadoras, sin embargo, su sensibilidad es sólo del 70%. El análisis del DNA ha

llegado a ser una prueba de valor extremo para la determinación de las portadoras en la era moderna del diagnóstico molecular (8).

Tratamiento

Los ensayos de tratamiento de la Distrofia muscular de Duchenne han fijado como objetivo cuatro áreas, la producción de distrofina, las respuestas inflamatorias provocadas por la contracción muscular, la inestabilidad de la membrana y proveer la reparación muscular. Los tratamientos son derivados de tres fuentes primariamente, de las observaciones de laboratorio in vitro, de los estudios en modelos animales experimentales, y de los niños con Distrofia muscular de Duchenne (2).

Producción de Distrofina

La gentamicina, un antibiótico aminoglucósido, es conocido por su efecto bactericida. Cuando células de los pacientes con un defecto genético llamado codón terminal prematuro fueron cultivados in vitro en presencia de gentamicina, el defecto genético fue evitado. Los codones terminales acabaron con la producción de la secuencia DNA-RNA. Los codones terminales prematuros causan la producción de proteínas para detener antes de que la proteína haya sido montada. Recientemente este antibiótico, ha sido usado en niños con distrofia muscular de Duchenne, pero a pesar de que los ensayos probaron dicha información, esta enfermedad es progresiva, y los síntomas y el fatal resultado son inevitables (1,2).

Inhibidores de la inflamación

Algunos estudios, han usado esteroides anabólicos, tales como oxandrolone y esteroides catabólicos, tales como prednisona y dezaflacort. Reportes con el uso de oxandrolone fueron desalentadores, en observaciones a largo tiempo, sugirieron que su uso no tienen un beneficio significativo. En contraste con las observaciones del uso de prednisona mostraron que provee de fuerza muscular y retrasa la natural y muy predecible progresión de la debilidad muscular. Puede actuar en varios sitios dentro de la cascada de la inflamación. Esto incluye la estabilización de la membrana muscular, la modulación de mediadores inflamatorios, y estimulación de la reparación. Sin embargo, la administración diariamente de prednisona es asociada con efectos significativos y morbilidad (1,2).

En estudios a corto tiempo, el dezaflacort y la prednisona, son igualmente efectivos en la preservación de la función muscular. Los mecanismos de la acción protectora del dezaflacort son desconocidas. In vitro, aumenta la expresión celular de la proteína estabilizadora de la membrana, la actividad dendrítica y de las células satélites y la reparación muscular. Suprime la inmunidad celular y humoral y la inmunidad no específica (células fagocíticas). Un efecto importante podría ser a través de la supresión neutrófila y otras células inflamatorias medidas por el daño a la membrana y fibrosis. También puede proveer estabilidad a la membrana muscular, la cual ha sido comprometida por la ausencia de distrofina. Hallazgos preliminares sugirieron que los efectos del dezaflacort fueron menos que con la prednisona (2).

Aproximadamente 90% de los niños con Distrofia muscular de Duchenne requerirán cirugía por la escoliosis a los 2 o 3 años después de haber iniciado con el uso de silla de ruedas de tiempo completo. En un estudio realizado, ninguno de los niños tratados con deflazacort requirió cirugía de columna. Estos hallazgos sugirieron que con el uso de deflazacort el tiempo para esta cirugía es retrasado (2).

Inhibidores de proteasas

La membrana muscular es anormalmente permeable en la distrofia muscular de Duchenne. Esta produce niveles intracelulares elevados de calcio y extracelular de creatina. El calcio elevado puede activar a proteasas basadas en respuestas inflamatorias. Una proteasa es la calpain. Un inhibidor de la calpain, leupeptin, puede reducir el daño muscular in vitro y en el modelo de ratón mdx in vivo.

Estabilizadores de la membrana muscular

La desestabilización de la membrana y el daño secundario son asociados con varias perturbaciones metabólicas del músculo. Un cambio metabólico importante es la acumulación intracelular del agonista del calcio, a un gradiente de concentración. Esto, activa el metabolismo oxidativo e incrementa la generación de radicales libres oxidativos y las proteasas dependientes de calcio. Los radicales libres tienen un balance inestable de electrones y pueden provocar daño adicional a la membrana e inflamación. Los inhibidores de proteasas y los inhibidores de radicales libres (selenio, vitamina E) pueden tener un papel en la reducción de la inflamación. El

daño a la membrana también es asociada con la pérdida de contenidos intracelulares. Una de tales sustancias es la creatina.

El aminoácido creatina es una importante fuente de energía muscular. La fosfocreatina es importante para la producción rápida de energía por el músculo. La creatina ha sido encontrada que provee fuerza muscular en algunas personas con trastornos neuromusculares. Las cantidades intracelulares de creatina son reducidas en las fibras musculares de los niños con distrofia muscular de Duchenne.

La CoQ10 es una molécula hidrofóbica con varias propiedades terapéuticas potenciales. Participa en la regulación de la cadena respiratoria. La suplementación de la CoQ10 puede beneficiar al músculo distrófico por incremento de la actividad de la cadena de la respiración y producción de energía. También es efectiva en la neutralización de los radicales libres, así como de tener efectos benéficos en la perfusión muscular (1,2).

Regeneración y reparación muscular

Las células satélites son precursores de las células musculares. Con la lesión al músculo esquelético, las células satélites son activadas para proliferar la reparación. En estudios experimentales in vitro, sugieren que el Oxido nítrico puede estimular los mecanismo de reparación basados en las células satélites.

Transplante de mioblastos

La reparación crónica de las fibras musculares dañadas surge de la pérdida de la función de la distrofina, lo que da un agotamiento de la capacidad replicativa de las células satélite miogénicas en el músculo de los pacientes con distrofia muscular de Duchenne. Esta pérdida del potencial regenerativo da un reemplazo del músculo por grasa y tejido conectivo, resultando en pérdida progresiva de la masa muscular y de la fuerza, característica de la distrofia muscular de Duchenne. El reemplazo directo del gen es basado en la premisa de que la transferencia del gen estabilizará las fibras musculares como protección al daño adicional en los niños con distrofia muscular de Duchenne (1,2).

Los trasplantes de donadores mioblásticos que llevan una copia funcional normal del gen de la distrofina tienen el potencial no sólo para reparar las fibras existentes, sino también de generar fibras musculares nuevas y restaurar la población de células satélites.

El mayor factor que limita la efectividad de esta proposición es la respuesta inmune contra donadores mioblásticos. Los fármacos inmunosupresores pueden proveer resultados terapéuticos, pero el uso a largo tiempo produce efectos considerables (1,2).

Manejo rehabilitatorio

En el manejo rehabilitatorio se establece desde estadios iniciales un manejo global del paciente, evitando hasta donde sea posible el tratamiento quirúrgico temprano y retrasando el inicio de complicaciones sistémicas.

En 1957, Swinyer y colaboradores realizaron una escala de habilidad funcional para lograr una evaluación global de éstos pacientes y adecuar su tratamiento.

Estadio 1: El paciente deambula con balanceo del tronco e hiperlordosis marcada. Realiza actividades de elevación en forma adecuada (sube escaleras y plataformas sin ayuda).

Estadio 2: Deambula con balanceo del tronco y lordosis marcada. Realiza actividades de elevación de forma deficiente (necesita soporte para subir escaleras y plataformas).

Estadio 3: Deambula con balanceo de tronco y marcada lordosis. No puede subir escaleras ni plataformas, pero puede pasar de la posición sentada de una silla de altura estándar a la posición de pie.

Estadio 4: Deambula con balanceo de tronco y marcada lordosis. No puede pasar de la posición sentada de una silla estándar a la de pie.

Estadio 5: Independencia en silla de ruedas: buena postura en la silla; puede realizar en ella todas las actividades de la vida diaria.

Estadio 6: Dependencia con silla de ruedas: puede impulsar la silla, pero requiere de ayuda en actividades en la silla de ruedas y en la cama.

Estadio 7: Dependencia con silla de ruedas y soporte para la espalda: puede impulsar la silla solo en distancias cortas, pero necesita respaldo para mantener una buena posición en la silla.

Estadio 8: Paciente encamado: no puede realizar las actividades de la vida diaria sin asistencia máxima (10).

La mayoría de los niños en este centro, se encuentran ya en la etapa de uso de silla de ruedas permanentemente, es decir, entre el estadio 5 a 7 de la escala funcional de Swinyer.

Las contracturas musculares de piernas y brazos comienzan a desarrollarse pronto en las enfermedades neuromusculares pediátricas. (34). El manejo de las contracturas, junto con la escoliosis representan uno de los mayores problemas. Las contracturas llegan a involucrar rápidamente a las bandas iliotibiales, los flexores de caderas, flexores de rodillas, y en etapas más avanzadas también a codos y muñecas (8).

La combinación de estiramientos en los miembros inferiores, como son a los músculos flexores de cadera, flexores de rodilla y dorsiflexores de tobillo, con fijaciones de las articulaciones, mediante el uso de férulas, durante el reposo ayuda a

prevenir la progresión de las contracturas y la pérdida del recorrido articular asociado (42).

Un estiramiento moderado prologado es más efectivo que uno intenso breve; el tejido conectivo presenta la propiedad de "deslizarse" en respuesta a una tensión prolongada, aumentando con el incremento de la temperatura del cuerpo hasta el máximo tolerado de temperatura, que está alrededor de los 43°C para los tejidos con una circulación normal (42).

El estiramiento se debe mantener dentro de los límites de tolerancia al dolor del paciente para evitar el desgarramiento de los vasos sanguíneos (42).

Las movilizaciones de los segmentos evitan la formación de adherencias y contracturas. Cuando se aplica de manera precisa, lenta y con la amplitud y la fuerza adecuadas a manera de no provocar un sobreestiramiento o un traumatismo mecánico, es posible restaurar la amplitud del movimiento (42).

Las férulas de distintos tipos, que abarcan la pierna entera, se usan sobre todo, durante el sueño; y las específicas para tobillos, en los pacientes confinados a la silla de ruedas. Los materiales utilizados son variados, pero siempre deben ser rígidos. Las más frecuentemente prescritas, son las realizadas en polipropileno, utilizando medios de sujeción con cintas de velcro. La posición que se busca es la de dorsiflexión del tobillo a la neutra. La diferencia básica entre las órtesis de tobillo-pie y la de rodilla-tobillo-pie es la estabilización de la rodilla es ésta última. En el caso

particular de los niños con distrofia muscular de Duchenne lo que se busca al utilizar estas férulas, es mantener la alineación de los segmentos, evitando posturas viciosas (pie equino) que puedan ocasionar contracturas (34,42).

En el año de 1981 Michael H. Brooke y colaboradores realizaron una escala funcional para miembros superiores, tomando en cuenta que los niños con DMD dependen de sus extremidades superiores para su independencia funcional y posteriormente para el manejo de la silla de ruedas. La medición de la función de las extremidades superiores es esencial para el manejo clínico y para determinar la eficacia de algún tratamiento establecido (11).

Escala de Brooke para extremidades superiores

1. Iniciando con los brazos a los lados, el paciente no puede abducir los brazos en un círculo completo, ellos pueden tocar arriba de la cabeza.
2. Puede levantar los brazos arriba de la cabeza sólo por flexión de codo (p. Ej. acortando la circunferencia del movimiento) o usando músculos accesorios.
3. No puede levantar los manos arriba de la cabeza, pero puede levantar un vaso de 8 onzas de agua y llevarlo a la boca.
4. Puede llevar las manos a la boca pero no puede llevar un vaso de 8 onzas de agua a la boca.
5. No puede llevar las manos a la boca, pero puede usar las manos para tomar una pluma o recoger plumas de la mesa.

6. No puede llevar las manos a la boca y ya no tiene función útil de las manos (11, 12).

En 1970, Sutherland y colaboradores, describieron la progresión de los mecanismos patológicos de la marcha en la distrofia muscular de Duchenne en detalle. Ellos delinearon un estadio de progresión de la marcha: uno temprano, uno transicional y uno tardío. Tanto la velocidad, como la cadencia continuaron disminuyendo de acuerdo al progreso de la enfermedad. La inclinación pélvica máxima (incrementando la inclinación pélvica anterior), la dorsiflexión máxima del tobillo en la fase oscilante disminuye, la extensión máxima de la cadera disminuye, la flexión de la cadera en la oscilante disminuye, mostrando diferencias significativas del estadio temprano al tardío. En el estadio tardío de la ambulación, notaron una pérdida progresiva de la extensión de la cadera. Esto resultó en una insuficiencia relativa del cuádriceps. Y concluyeron que esta insuficiencia es el factor clave para que la marcha se deteriore (13).

Conforme la enfermedad progresa, el equino en la fase postural y en la oscilante incrementa (13). El fortalecimiento y los estiramientos fueron usados originalmente para prevenir la deformidad, pero en 1967, Spencer describió los beneficios de la corrección quirúrgica de las contracturas de la cadera, rodilla y tobillo, así mismo, notó la función persistente del tibial posterior en estos pacientes, a pesar de la debilidad progresiva en otros músculos, y sugirió que la transferencia de este músculo podría corregir la deformidad en equinovaro y prevenir su recurrencia (14). Rideau et al describieron que si la transferencia muscular es realizada antes de que

el paciente entre en la fase de declinación de la fuerza muscular general, puede preservar la fase de ambulación (38).

Un importante criterio en la determinación de los resultados de la cirugía de la extremidad inferior en éstos pacientes, es la posición del pie años después de la cirugía, después de que el paciente ha perdido la habilidad para caminar.

Algunos podrían sugerir que la deformidad en equinovaro que inevitablemente se desarrolló, es una pequeña consecuencia, debido a que estos pacientes permanecen en silla de ruedas todo el tiempo (14).

Una vez que la fuerza muscular ha sido reducida para los extensores de cadera, extensores de la rodilla y en los dorsiflexores de tobillo, incrementa el riesgo para dependencia de silla de ruedas dentro de los próximos 2 años. Con esto podría sugerir que el incremento de la fuerza en grupos musculares puede posponer el momento de la dependencia de la silla de ruedas (13).

La degeneración propia de la Distrofia muscular, ocasiona la disminución del número de fibras musculares de tipo II (fibras blancas, rápidas, glucolíticas), pero si a esto se le agrega el hecho de que varios pacientes son condenados a la inmovilidad o falta de ejercicio, o inmovilización por el supuesto objetivo de no agotar las fibras musculares, se produce entonces el deterioro de las fibras musculares tipo I (fibras rojas, lentas), determinando así una mayor y más pronta debilidad (39). Varios estudios prospectivos que prescribieron ejercicios de fortalecimiento realizados

diariamente, mostraron mejoría de la fuerza a corto tiempo o no hubo incremento significativa en la fuerza. Sin embargo, la pérdida de fuerza fue igual o menor que en los grupos controles (13). Lo que se recomienda es que los ejercicios con resistencia deben ser evitados, ya que no hay evidencia de que sean útiles, pero sí de que pueden acelerar el daño muscular (41).

Los ejercicios activos particularmente en hidroterapia si se recomiendan (41). Se ha comprobado que la contracción submáxima frente a una baja resistencia, como ocurre en la natación, determina que las fibras musculares blancas se tornen rojas y aumenta su resistencia a la fatiga (39).

Basados en experimentos se demostró que es posible la transformación de fibras musculares rápidas a fibras musculares lentas, mediante la aplicación de estimulación eléctrica de baja frecuencia, utilizando un estimulador portátil de baterías con dos electrodos, y se determinó que las fibras lentas son más resistentes a los procesos distróficos. Se concluyó que aunque los músculos distróficos son incapaces de conservar la fuerza que llega a ser obvia después de meses de estimulación, la debilidad de los músculos puede ser retrasada a un cierto grado a través de la aplicación prolongada de estimulación eléctrica de baja frecuencia (40).

Los niños con distrofia muscular de Duchenne tienen una baja densidad mineral ósea desde antes de la pérdida de la ambulación independiente. Esto puede ser atribuido a la relativa inmovilidad desde los estadios tempranos de la enfermedad. Las fracturas de huesos largos son relativamente comunes y deberán ser tratadas con

movilización temprana. Ya por sí mismo, el tratamiento con esteroides por largo tiempo reduce la densidad mineral ósea, y su efecto es especialmente aparente en las vértebras. Las fracturas vertebrales en niños manejados con esteroides pueden ser tratadas con bifosfonatos vía intravenosa. En la actualidad, la evidencia es insuficiente para recomendar el uso de bifosfonatos orales como profiláctico. Se debe recomendar la ingesta de calcio y vitamina D a través de la dieta, y si es necesario, una suplementación para alcanzar una ingesta de 1000 mg/día de calcio y 400 unidades de vitamina D (41). Es importante, así mismo, recomendar a los padres que dentro de la casa retiren algunos objetos que pudieran obstruir y propiciar caídas en los niños que aún caminan, aumentando el riesgo de fracturas.

Oda et al, clasificó el curso natural de la deformidad espinal en los pacientes con Distrofia muscular de Duchenne en tres tipos:

Tipo 1: progresión inminente de escoliosis con cifosis.

Tipo 2: Transición de cifosis a lordosis antes de la edad de 15 años.

Tipo 3: menos deformidad sin cambios longitudinales prominentes.

Esto es necesario para discriminar los casos de tipo 1 y tipo 2 de los casos de tipo 3 en la distrofia muscular de Duchenne para la determinación de indicaciones quirúrgicas (15).

En la mayoría de los estudios han analizado los problemas de los niños con distrofia muscular de Duchenne, desde el punto de vista de las deformidades espinales, sin

embargo, se debe considerar también desde el punto de vista de una mayor independencia de las actividades de la vida diaria. En los pacientes que llegan a ser dependientes de la silla de ruedas, es importante otorgar un seguimiento estrecho de la postura y un oportuno sistema de asiento, debido a que un gran porcentaje de los pacientes cursarán con dolor en algunos sitios, secundario a la deformidad espinal, oblicuidad pélvica y presión isquiática. Es por eso, que Meigen y colaboradores, sugirieron que para maximizar los actividades de la vida diaria en estos pacientes, se debe utilizar un sistema de soportes de acuerdo al tipo de deformidad espinal (10).

Para la columna extendida o lordótica, prescribieron una banda torácica, la cual, fija al tórax para prevenir que el paciente se incline hacia delante. Este soporte anterior estabiliza el tronco, pero permite algunos movimientos dinámicos del tronco, facilitando la alimentación y la propulsión en silla de ruedas. En los pacientes con deformidad escoliótica, prescribieron un sistema de soporte dinámico, el cual consiste en un soporte al tronco hecho en polipropileno, una banda ajustable para ejercer fuerzas correctivas, e insertos pélvicos para estabilizar la pelvis. Y cuando el componente cifótico es importante, agregaron una almohadilla para la espalda baja. Este sistema es fácil de aplicar, permite algunos movimientos dinámicos del tronco, y no se ha visto que interfiera con la respiración. Para pacientes con aumento de la cifosis dorsal, prescribieron un soporte para la espalda moldeado y una banda torácica anterior en un soporte anterior moldeado para ejercer fuerzas correctivas, basadas en el principio de la fijación de los tres puntos (10).

En los pacientes con estadio 6, en la escala de Swinyer, usualmente se prescribe una silla de ruedas eléctrica (10).

Cuando la prevención de la deformidad espinal falla, la fijación quirúrgica de la espina debe ser considerada (16). En años recientes, la intervención quirúrgica temprana usando instrumentación, previene la progresión de la deformidad espinal y provee una mejor calidad de vida al mejorar la capacidad pulmonar (15).

La escoliosis se divide según el valor angular (se puede utilizar el método de Cobb para su medición) en grado I cuando se encuentra menor de 20° - 30° , en grado II cuando se trata de 20° - 30° a 45° - 50° y en grado III de 45° - 50° en adelante. El método de Cobb consiste en trazar una línea que prologue la superficie articular superior de la vértebra transicional proximal hacia la concavidad de la curvatura, y otra línea que prolongue la superficie inferior de la vértebra transicional distal hacia la concavidad de la curva. En seguida se trazan líneas perpendiculares a dichas líneas, cuya intersección forma en ángulo de la curvatura (67).

La cirugía por escoliosis ha sido realizada cuando los pacientes aún se encuentran con curvaturas entre 10° y 20° , o por arriba de 30° en algunos casos. Otros prefieren basarse en la capacidad vital que tiene que ser al menos del 50% del valor normal. Una capacidad vital menor del 35% es considerada como contraindicación para cirugía, por el riesgo que ésta conlleva (17).

En 1960, la primera intervención quirúrgica propuesta para escoliosis en distrofia muscular de Duchenne, fue la instrumentación de Harrington. La cual fija una barra paravertebral al extremo distal de la espina, que ha sido máximamente distraída por tracción. Los procesos laminares y espinosos son extirpados de los cuerpos vertebrales, una parte de hueso en la cadera es excindido, y material de injerto óseo es colocado a lo largo de la columna espinal desnuda. En 1977, Luque describió otro método de instrumentación espinal segmental, en el cual, enlaza alambre en cada nivel vertebral y fija en uno u otro sitio, la barra paravertebral. Esta ha llegado a ser el tratamiento quirúrgico más popular para el tratamiento de la escoliosis en la distrofia muscular de Duchenne (16).

Varios estudios han mostrado que la función pulmonar está estrechamente correlacionada a la severidad de la deformidad espinal y al pronóstico de los pacientes de distrofia muscular de Duchenne. Rideau et al sugirió que la fase de meseta máxima podría ser indicador de la severidad de la escoliosis y otras deformidades ortopédicas, para el riesgo de mortalidad temprana (15) y además, de ser el factor clave en la definición de la ventana quirúrgica (38).

Ellos encontraron que los pacientes con una capacidad vital (CV) meseta de menos de 1 700 ml mostraron escoliosis severa, pérdida temprana de la habilidad para caminar, y mortalidad temprana. En los pacientes con CV mayor de 1 700 ml, las deformidades ortopédicas fueron medias, y la esperanza de vida fue extendida. Este estudio reveló que los pacientes quienes tienen una CV meseta de menos de 1 900 mL y en quienes ocurrió antes de los 14 años de edad correspondió al tipo 1 o tipo 2

en la clasificación de Oda. La intervención quirúrgica temprana para la deformidad espinal podría ser aplicada a éstos pacientes. Es así como la CV meseta puede ser un predictor para la rápida y severa progresión de la deformidad espinal en estos pacientes (15).

Los cambios en la CV de los pacientes con distrofia muscular de Duchenne deberá ser observada periódicamente para identificar la fase de meseta máxima de la CV. Cuando la CV meseta ocurre antes de los 14 años de edad o cuando el valor de la CV meseta es menos de 1 900 mL, el tratamiento quirúrgico para la deformidad espinal debe ser considerado (15).

FUNCION RESPIRATORIA

La falla respiratoria es la mayor causa de muerte en aproximadamente el 90% de los niños con distrofia muscular de Duchenne, con 10% atribuidos a causas cardíacas. La falla respiratoria es el resultado de varios procesos interactuando, los cuales, incluyen debilidad muscular intercostal, pulmones restrictivos, la conformidad de la pared costal, tos inefectiva, hipoxemia central y obstructiva, y la escoliosis (18). Todos estos factores producen neumonía, atelectasias, e insuficiencia respiratoria durante el sueño y mientras está despierto. Estas complicaciones son generalmente prevenibles con la evaluación serial de la función respiratoria (19).

La evaluación de la función respiratoria en individuos de distrofia muscular de Duchenne incluye la obtención de la historia y la exploración física (19), medición de

la función pulmonar, que permiten cuantificar el grado de alteración funcional y la evolución de la enfermedad (58) y la evaluación para la respiración trastornada durante el sueño (19).

La medición de la función respiratoria y la fuerza de los músculos respiratorios permiten predecir quienes requerirán ventilación y provisión de la tos asistida. Varios niveles de deterioro de la función pulmonar e intercambio de gases, han sido reportado que son asociadas con el riesgo incrementado de complicaciones respiratorias y la muerte (19).

Un estudio reportó una supervivencia media de 3.1 años y una supervivencia de 5 años en sólo el 8% cuando la Capacidad Vital Forzada (CVF) se encontraba por debajo de 1 L (20). Teniendo una CVF de menos de 1 L parece ser el mejor predictor negativo de la supervivencia de los pacientes con distrofia muscular de Duchenne. Una FEV1 predicha de 20% o menos, ha sido asociada con retención del dióxido de carbono (21). Una pobre supervivencia de 2-3 años ha sido observada en pacientes cuando está despierto con niveles de PaCO₂ en la punción arterial que están dentro de los valores normales (22, 23).

Músculos respiratorios

El diafragma, desde el punto de vista anatómico como embriológico, puede ser considerado que está formado por dos músculos diferentes, costal y crural. Comprende tres partes: la parte anterolateral o costal, la posterior o crural y el tendón

crural. Este último es una estructura inelástica que sirve de origen a las fibras musculares con su vértice situado en el esternón con forma bilobulada, y con dos cúpulas uno en cada lado (34).

Los músculos más importantes que actúan sobre la caja torácica son los intercostales. Se trata de músculos que se posicionan en dos finos planos de fibras musculares, ocupando los espacios intercostales y denominándose internos y externos, en función de su relación con la superficie torácica (34).

La función de los músculos respiratorios es realizar la acción de bomba ventilatoria, de modo que el trabajo de estos músculos debe ser capaz de superar las cargas elásticas y resistencias del aparato respiratorio durante la inspiración, pudiendo, por lo tanto, desplazar una cantidad de volumen suficiente para expandir el pulmón. De los músculos que forman la bomba ventilatoria, el principal es el diafragma, que cumple su función al desplazar el volumen e inflar el pulmón durante la inspiración (34).

Los músculos que se encuentran en el tórax constituyen un conjunto mecánicamente muy complejo que realizan diferentes funciones, siendo la principal la respiración. Para realizar estas funciones, los músculos deben trabajar de una manera coordinada para que dicha actuación sea lo más efectiva posible.

La activación de los músculos respiratorios puede ser tanto automática desde los centros respiratorios situados en la médula, así como voluntaria, procedente de la corteza cerebral (34).

Anamnesis

En la enfermedades neuromusculares, la mayoría de los pacientes fallecen como consecuencia de problemas respiratorios (18,19).

Se investigará la capacidad para toser y expectorar, así como la presencia de **disnea**, que inicialmente acompaña al ejercicio y progresivamente irá apareciendo con el reposo. La incapacidad ligada a la dificultad de realizar actividades físicas puede enmascarar la disnea de esfuerzo. La **ortopnea**, cuando sea manifiesta, nos estará indicando debilidad importante o parálisis diafragmática. Conforme la debilidad de la musculatura respiratoria sea más evidente, aparecerán síntomas derivados de la hipoventilación alveolar, **cefalea matutina**, **somnolencia diurna**, **alteraciones de la conducta y pesadillas nocturnas**, generalmente relacionadas con situaciones asfícticas (18,19,34).

Exámenes paraclínicos

Espirometría

Un método simple de estudiar la ventilación pulmonar es registrar el movimiento del volumen de aire que entra y sale de los pulmones, un proceso denominado espirometría. El espirómetro consiste en un tambor invertido sobre una cámara de agua, con un tambor contrapesado por un peso. En el tambor existe un gas respirable, habitualmente aire u oxígeno; un tubo conecta la boca con la cámara de

gas. Cuando se respira a la cámara o se toma aire de ella, el tambor sube y baja y se hace un registro adecuado sobre una hoja de papel en movimiento (45).

Los volúmenes pulmonares estáticos son un reflejo de la fuerza de los músculos respiratorios, ya que son el resultado del balance entre las fuerzas elásticas del pulmón y de la caja torácica. Esta patología habitualmente presenta un patrón normal o restrictivo, y el efecto característico de la debilidad crónica de los músculos respiratorios sobre los volúmenes pulmonares estáticos es la disminución de la capacidad vital, que disminuirá paralelamente con la progresión clínica de la enfermedad; por lo tanto, el parámetro espirométrico más importante es la capacidad vital, ya que refleja la capacidad de los músculos inspiratorios y espiratorios (58).

La *capacidad vital forzada* (CVF) es la cantidad de aire exhalada con un esfuerzo máximo, después de una inhalación máxima. Es un buen indicador de la capacidad pulmonar. **Los valores normales de todas las mediciones espirométricas dependen de la edad y el género del paciente .**

El *Volumen Espiratorio Forzado* en el primer segundo (VEF1) corresponde a la porción de la CVF, que es expulsada durante el primer segundo de la maniobra.

El *Flujo Espiratorio Forzado entre el 25 y 75% de la CVF* (FEF 25-75) es el flujo de aire espirado con máximo esfuerzo entre el 25 y el 75% de la CVF. Se mide en la curva espirométrica mediante la pendiente de la línea que une esos dos puntos,

prologándola hasta cruzar dos líneas separadas entre sí por un segundo. Su alteración parece indicar alteración a nivel de las pequeñas vías aéreas (46).

Fuerza de los músculos respiratorios

La debilidad de los músculos respiratorios es la principal causa de fracaso ventilatorio. Aunque, a pesar de la determinación de la presión estática en boca (PI máx, PE máx) es la técnica más utilizada para evaluar la fuerza de los músculos respiratorios en el control evolutivo de las enfermedades neuromusculares, la fiabilidad de esta prueba en estos enfermos es objeto de controversia, ya que existen varios factores que influyen en los resultados, como son las diferencias en el modo de llevar a cabo la técnica, la motivación y la colaboración del paciente. Sin embargo, diversos estudios han corroborado el hecho de que en las enfermedades neuromusculares la debilidad de los músculos respiratorios se traducen en una disminución de la PI máx y PE máx como consecuencia del efecto directo de la propia debilidad muscular y de los cambios que ésta condiciona en los volúmenes pulmonares (disminución de la capacidad pulmonar total e incremento del volumen residual). **Se consideran normales las presiones máximas superiores al 50% de su valor de referencia, y con riesgo de fallo ventilatorio, cuando se encuentran inferiores del 30% del valor de referencia. Su valor de referencia se obtiene de acuerdo a la edad del paciente (58).**

Flujo pico durante la tos

El despeje mucociliar depende de la fuerza de la tos, la cual puede ser medida con el flujo pico durante la tos (PCF) mediante una flujometría, con ayuda de medidores portátiles, sin embargo, en varios centros no es medida rutinariamente. **Cuando el PCF cae por debajo de 160 L/min, el despeje mucociliar es comprometido y entonces son necesarias las técnicas de expectoración asistidas** (43, 59). Se realizó una correlación entre las medidas espirométricas CVF y la VEF1, encontrando que cuando los niños con distrofia muscular de Duchenne tienen una CVF < 2.1 L o el VEF1 es < 2.1 segundos, deberá ser medido el flujo pico durante la tos, así como también deberán ser la instaladas de las técnicas de expectoración asistidas (43).

Ejercicios respiratorios

Entrenamiento de los músculos respiratorios

Los efectos del entrenamiento de los músculos respiratorios en pacientes con DMD varían, en algunos estudios, reportan mejoría sustancial en la fuerza muscular y resistencia, y otros demuestran cambios mínimos o insignificantes en el funcionamiento de los músculos respiratorios (19). Adicionalmente, el reciente descubrimiento de los mecanismos protectores del óxido nítrico anuncia que puede ser efectivo en niños con DMD (27).

Ventilación diafragmática

Ha sido descrita inicialmente como una maniobra inspiratoria máxima, y a veces sostenida, para aumentar el volumen pulmonar. El paciente debe estar sentado en una camilla y mirándose en un espejo, apoya las manos en la camilla o las rodillas con el fin de relajar la pared abdominal. Los hombros están sobreelevados, la cintura escapular en ambos lados está inmovilizada, dando la impresión de que la cabeza del paciente está enclavada. Esta posición debe permitir la visión de los músculos abdominales, así como la palpación por el mismo paciente; la *inspiración* es lenta, por la nariz o con los labios fruncidos, mientras que la *espiración* es también lenta y se controla mediante la contracción de los músculos abdominales durante la espiración. Además, se puede ayudar a la espiración añadiéndose una presión manual para completarla; esto favorece a continuación una inspiración más profunda en el ciclo siguiente (34).

Se pretende con este entrenamiento aumentar la fuerza contráctil del diafragma, aumentar el volumen corriente, con disminución del flujo inspiratorio y de la frecuencia ventilatoria (34).

Ventilación con labios fruncidos

En la técnica con labios fruncidos se produce, un aumento de 5 a 12 mmHg de la presión bucal, secundaria al pinzamiento de los labios, que aumenta de manera

retrógrada la presión intrabronquial. De esta forma, la técnica de labios fruncidos actúa como una forma de CPAP espiratoria que podría aumentar la presión transmural bronquial para disminuir la colapsabilidad de los bronquios.

La técnica consiste en: a) inspirar lentamente por la nariz o por la boca con los labios fruncidos, b) enseñar al paciente, una vez que ha inspirado, a fruncir los labios antes de la espiración; c) espirar lentamente relajándose; d) el paciente debe echar el aire hasta que haya eliminado el "volumen de aire adicional inspiratorio" (34).

Se encuentra con la ventilación labios fruncidos una discreta mejoría de la SaO₂, pero la corrección de la hipercapnia es más dudosa y no significativa.

Despeje de la vía aérea

Técnicas de expectoración

En individuos normales, la generación de una tos efectiva requiere una inspiración inicial de al menos el 60% del valor predicho de la CV, seguido de un cierre glótico y un reclutamiento de los músculos espiratorios toracoabdominales para producir las altas presiones requeridas para la formación del flujo pico espiratorio. En la enfermedades neuromusculares, los músculos espiratorios pueden ser más severamente afectados que los músculos inspiratorios, y esto se traduce en reducciones significativas de la tos eficiente y en el aclaramiento mucociliar (60). El despeje de la vía aérea efectiva es crítica en los pacientes con DMD para prevenir

atelectasias y pneumonías, las cuales son detectadas radiológicamente, y tratados con lavado bronquial en casos extremos. El despeje inefectivo de la vía aérea, puede apresurar el inicio de la falla respiratoria y la muerte, mientras que la intervención temprana puede prevenir la hospitalización y reducir la incidencia de pneumonía (24). La evaluación de la tos efectiva incluye mediciones de las presiones inspiratorias y espiratorias máximas (PI máx y PE máx), el flujo del pico espiratorio de la tos, y la capacidad vital. El flujo del pico espiratorio de la tos correlaciona directamente a la habilidad para limpiar de secreciones del tracto respiratorio (25), y los valores debajo de 160 L/min han sido asociados con limpieza inefectiva de la vía aérea. Un estudio encontró que la habilidad para generar adecuado flujo para la tos efectiva se correlaciona con la presión espiratoria máxima de 60 cm H₂O y por arriba, y fue ausente en niveles debajo de 45 cm H₂O (19). La oximetría de pulso ha sido usada para descartar las complicaciones de las infecciones de las vías aéreas bajas y ayuda a conocer la intensidad de la terapia de despeje de la vía aérea (24).

La capacidad de insuflación máxima es el volumen aéreo máximo que puede ser retenido con la glotis cerrada. Es influenciado por la fuerza de la musculatura laríngea y orofaríngea. Un programa de enseñanza en pacientes con enfermedad neuromuscular (incluyendo DMD) provee un rango de movimiento del pulmón y de la pared costal y por lo tanto de la capacidad de insuflación máxima (25).

Las técnicas de expectoración se dividen en dos: *autónomas*, las que el paciente realiza por sí solo después de haberlas aprendido del fisioterapeuta, y *asistidas*, aplicadas directamente por el fisioterapeuta a través de aparatos (34).

Técnicas de expectoración autónoma:

Drenaje postural

Es la técnica que busca una orientación de los segmentos hacia los bronquios principales y tráquea. Se ha interpretado el drenaje postural como la utilización de los declives o posiciones de Trendelenburg para aproximar las secreciones con la ayuda de la gravedad. Estas posiciones son difíciles de tolerar en pacientes con síndrome obstructivo e insuficiencia respiratoria grave (34).

Las vías respiratorias van cambiando de dirección constantemente hasta llegar a la zona respiratoria o de intercambio. Los tratamientos posturales con la finalidad de drenar ciertas zonas, difícilmente conseguirán su objetivo si las secreciones se encuentran en zonas opuestas al declive (34).

Presión espiratoria positiva (PEP)

La PEP-mask se utiliza de forma que el paciente realiza inspiraciones profundas seguidas de espiraciones contra una resistencia que se acopla a una mascarilla y se mide a través de manómetros. Se realizan dos sesiones al día de quince minutos de duración, se entrena el fondo y fuerza de los músculos respiratorios con una carga correspondiente al 30% de su presión espiratoria máxima (PEM) (34).

Aumento del flujo espiratorio (AEF), Técnica de espiración forzada (TEF o Huffing)

Consiste en realizar espiraciones desde volúmenes pulmonares diferentes: bajos, medios y altos con la participación de la musculatura abdominal. Se debe de realizar inspiraciones nasales y espiraciones lentas y profundas con la glotis abierta, que no colapsen la luz bronquial y permitan el ascenso progresivo de las secreciones bronquiales. Estos incrementos de flujo espiratorio pueden conseguirse también a través de presiones abdominales, torácicas o mixtas (34).

Técnicas pasivas de expectoración

Técnicas manuales

Las técnicas de tos manual involucran la asistencia inspiratoria seguida por aumento del esfuerzo espiratorio forzado. Un incremento de la capacidad inspiratoria puede ser llevado a cabo por el uso de la respiración glossofaríngea, la respiración nasal, la aplicación de una presión positiva al inflar una bolsa que vuelve a sí misma, la máscara, la presión positiva intermitente con un dispositivo de respiración, o ventilador mecánico. Las interfaces para asistencia respiratorias incluyen una máscara facial, boquilla, o un acoplamiento directo de un dispositivo asistente a un tubo de traqueostomía. La exhalación forzada es aumentada por presión sobre el abdomen o en la pared torácica en sincronía con los propios esfuerzos para producir la tos por parte del sujeto (25). Las técnicas de tos asistida manualmente incluyen "presas" o ayudas espiratorias con diferentes posiciones de las manos y los brazos. La tos asistida requiere un paciente cooperador, una buena coordinación, un adecuado esfuerzo físico y aplicaciones frecuentes. En general, es inefectiva en

presencia de una escoliosis grave y debe ser realizada con precaución en casos con osteoporosis (34). Estas técnicas deben instalarse cuando CV está por debajo de 1000 - 1500 ml, o cuando el PCF es menor de 4.5 l/s en situación de estabilidad. La técnica de asistencia manual comienza con una inspiración máxima seguida de la retención del aire cerrando la glotis. Ésta se abrirá para permitir una o más insuflaciones (con balón de Ambú o ventilador volumétrico), en éste momento el cuidador presiona el tórax, el abdomen o ambos mediante un golpe coordinado con la apertura final de la glotis y el máximo esfuerzo espiratorio (59).

Vibraciones manuales aplicadas sobre el tórax

Consiste en la emisión de ondas (2 y 16 Hz) que pueden alcanzar la luz bronquial e interferir en los flujos espiratorios. Durante la espiración y ejerciendo aproximaciones de los diámetros torácicos, siguiendo el recorrido posteroanterior del arco costal, el fisioterapeuta transmite unas vibraciones con sus manos, provocadas por contracciones isométricas de los flexo-extensores de la muñeca (34).

En aquellos pacientes que presentan debilidad en sus músculos espiratorios, el fisioterapeuta o familiar le ayuda aplicando una tos asistida manual o con presión negativa a través de un aparato (Exuflator). Es importante, siempre que sea posible, que los movimientos o maniobras para facilitar el desprendimiento de las mucosidades y su expectoración se apliquen durante la fase espiratoria del ciclo respiratorio y no durante la inspiración. En la actualidad existen modelos de chalecos vibradores con estas características (19,34).

Presiones torácicas

Se aplican en diferentes zonas del tórax por el fisioterapeuta para incrementar los flujos espiratorios y facilitar la eliminación de secreciones. Estas presiones acompañadas de percusiones también se las puede aplicar el mismo paciente abrazándose la base del tórax y parte superior del abdomen en el momento de la tos (34,59).

Insuflaciones y Exuflaciones

Manuales y mecánicas producidas por un generador de presiones negativas y positivas (Exuflator ó In-Exuflator) que, controladas y reguladas por el fisioterapeuta, aumentan el volumen pulmonar, primero durante la inspiración y posteriormente durante la espiración. Una presión negativa externa facilita la salida rápida del aire y la expectoración (19, 34).

La insuflación-exuflación mecánica consiste en la provisión a los pulmones de una insuflación profunda (a presión de 30-50 cmH₂O), seguida de una exuflación forzada inmediata (presión negativa de 30-50 cmH₂O). Con un tiempo inspiratorio de 2 segundos y espiratorio de 3 segundos existe una buena correlación entre las presiones utilizadas y flujos obtenidos (59).

Este aparato se utiliza en pacientes con debilidad de los músculos espiratorios, en los que el esfuerzo tusígeno está marcadamente disminuído (19,34).

Los exsufladores-insufladores mecánicos, combinan presión positiva y negativa para proporcionar insuflaciones máximas, seguidas, de forma instantánea, por exsuflaciones profundas, que arrastran las secreciones de las vías aéreas. Simulan una tos al proveer una presión positiva, seguida de una exsuflación de presión negativa. En comparación al índice de flujo pico espiratorio de la tos, la exsuflación-insuflación mecánica mostró ser superior a los anteriores, que son generados por la respiración en hacinas o por la asistencia de tos manual. La acción terapéutica del insuflador-exsuflador requiere de unos cinco ciclos, seguidos por un breve período de respiración normal para evitar hiperventilaciones. La técnica debe repetirse hasta que dejen de salir secreciones y reviertan las desaturaciones provocadas por tapones de moco (19, 34).

Cuando la capacidad muscular para generar flujos espiratorios máximos no alcanzan los 160 L/min, es necesario que el fisioterapeuta ayude al paciente a expectorar con tos asistida. Inicialmente aplicará una técnica de desprendimiento de las mucosidades bronquiales y posteriormente sincronizará la presión abdominal o torácica en el momento de la tos (34).

El uso de la exuflación-insuflación mecánica ha sido encontrada ser particularmente importante en la prevención de la hospitalización o necesidad de traqueostomía en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne con un flujo pico expiratorio de tos, alrededor de 160 L/min, especialmente cuando la escoliosis evita el uso óptimo de la

tos asistida manual (24). El aparato ha mostrado ser bien tolerado y efectivo en 42 pacientes pediátricos con enfermedad neuromuscular (15 con Distrofia Muscular de Duchenne) y con tos inefectiva (31).

Aparatos para la movilización de moco

La ventilación percusiva intrapulmonar libera trenes de alta frecuencia, oscilaciones de baja amplitud superimpuestas en rampas continuas de presión positiva de la vía aérea. Ha sido poco probada su efectividad. Una serie de casos recientes incluyó un paciente con DMD y reportó la efectividad de la ventilación percusiva intrapulmonar en la resolución de consolidaciones pulmonares persistentes refractarias a terapia convencionales (26). Actualmente esta técnica ha quedado en desuso.

La broncoscopía ha sido usada en pacientes seleccionados de DMD, generalmente en casos de atelectasias persistentes, pero no ha sido probado su beneficio terapéutico y deberá ser considerado sólo después de todas las técnicas no invasivas de limpieza de la vía aérea (19).

Ventilación nocturna no invasiva (BINIVEL ó BIPAP)

El tratamiento de las complicaciones pulmonares con el soporte ventilatorio no invasivo puede mejorar la calidad de vida y reducir la alta morbilidad y la mortalidad asociada con DMD (23, 28,29).

La ventilación de presión positiva intermitente nasal nocturna con generador de presión positiva a la vía aérea o ventilador mecánico han sido usados sucesivamente en el tratamiento del trastorno de la respiración durante el sueño y la hipoventilación nocturna en pacientes con DMD. El nivel de presión positiva requerida para eliminar las apneas obstructivas o hipopneas y normalizar la ventilación y la saturación de oxígeno nocturno deberá ser determinado. Evaluaciones seriales y ajustes de la ventilación de presión positiva intermitente nasal es necesario, cuando el paciente cambie de requerimientos. Esta técnica ha resultado en una mejoría aparente de la sobrevida (28, 30), mejora la calidad del sueño, disminuye el sueño durante el día, mejora la independencia, mejora el intercambio de gas durante el día, y da un índice más lento de declinación en la disfunción pulmonar, comparado con los sujetos en control no ventilados (23,28,29).

Ventilación no invasiva durante el día

Los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne que progresan a un estadio de hipoventilación constante, y que requieren un soporte las 24 horas a través de traqueostomía, el soporte ventilatorio también puede ser proveído usando métodos no invasivos (30).

La técnica no invasiva más comúnmente usada es la ventilación de presión positiva intermitente mediante boquilla. Esta modalidad usa una boquilla colocada cerca de la boca usando un soporte flexible atado a la silla de ruedas, y a un ventilador ciclado

(30). El paciente coloca la boquilla entre los labios e inhala a intervalos regulares. Para entrenarse a utilizar la respiración con boquilla, los pacientes ensayan movimientos palatales para evitar las pérdidas de insuflación por la boca y aprenden, asimismo, a abrir la glotis en cada respiración asistida. Esta técnica ha sido usada sucesivamente en pacientes con DMD con una CVF de 0.6 L (5% predicho) para los mayores de 8 años (29, 34).

De cara a "reposar" los músculos inspiratorios en pacientes con distrofia muscular, Rideau sugirió proporcionar el aire a través de las narinas, como un método alternativo a la ventilación con boquilla. Delaubier y Bach dispensaron la ventilación nasal mediante unos catéteres urinarios con los baloncillos inflados en la nariz. En 1984 se comprobó, que utilizando una máscara de presión positiva continua en la vía aérea (CPAP) nasal como interfase, la ventilación nasal podría ser efectiva, como soporte ventilatorio durante las veinticuatro horas del día, en pacientes "sin discapacidad vital" o sin tiempo libre de ventilador. En la actualidad se dispone de más de diez marcas comerciales diferentes de máscaras nasales y con distintos diseños que aplican presión en lugares diferentes de área paranasal (34).

Otras técnicas son la respiración glossofaríngea, que utiliza los músculos de la lengua y los faríngeos para ayudar al esfuerzo inspiratorio, y "tragar" pequeños bolos de aire. La *respiración glossofaríngea* puede asistir tanto a los músculos inspiratorios como, indirectamente, a la función de los músculos espiratorios. La glotis se cierra después de cada trago y una respiración consta, habitualmente, de seis a nueve "tragos" de 60 a 120 ml cada uno. Esta técnica permite cortos períodos apagados de

ventilación mecánica, y es más útil cuando el ventilador falla, aunque lo ideal sería implementarlo como un patrón respiratorio permanente, desde las etapas iniciales de ésta patología (29, 34).

El ventilador de presión abdominal intermitente usa un globo inflable sobre el abdomen, conectado a un ventilador portable convencional. El globo inflado, con el paciente sentado, crea una exhalación forzada, y la inhalación ocurre a través de un subsecuente descenso pasivo del diafragma y un retroceso externo de éste (19).

FUNCION CARDIACA

El compromiso cardiaco es universal en individuos con Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). La enfermedad cardiaca es la segunda causa más común de muerte en personas con DMD, con 10-20% de los individuos mueren por falla cardiaca (19). La cardiopatía dilatada es la combinación de dilatación y de disfunción sistólica del ventrículo izquierdo o de ambos ventrículos (50), sin embargo, primeramente involucra al ventrículo izquierdo, y puede llevar a disnea y otros síntomas de falla cardiaca congestiva (19). A la inversa, una falla ventricular izquierda puede resultar de una falla respiratoria e hipertensión pulmonar. Individuos con DMD también tienen un riesgo para arritmias ventriculares (32, 35, 50). Se ha demostrado que el proceso de la enfermedad en el corazón está presente antes de que los síntomas aparezcan. Los signos de disfunción cardiaca pueden ser vagos e inespecíficos, tales como la fatiga, pérdida de peso, vómito o trastornos del sueño

(35), o ser un hallazgo casual la cardiomegalia, embolismo, insuficiencia cardiaca o de muerte súbita (50).

Una cuidadosa historia clínica con examen físico, electrocardiograma y la radiografía de tórax continúan siendo fundamentales (50). El crecimiento de la silueta cardiovascular puede ser obvia; sin embargo, en ocasiones es difícil precisar si existe un aumento de la misma o si el tamaño de la silueta se encuentra dentro de lo "normal". El índice cardiorádico de los diámetros transversos del corazón, es la medición radiográfica más difundida y aceptada para establecer si existe cardiomegalia. Un índice cardiorádico mayor de 0.5 se considera sugestivo de cardiomegalia. Debe tenerse en cuenta que en individuos con corazón de tamaño normal, puede haber factores que modifiquen el tamaño aparente de la silueta cardiovascular: durante la espiración la silueta aparenta ser de mayor tamaño que durante la inspiración profunda, una radiografía tomada en proyección anteroposterior exagera el tamaño de la silueta por estar el corazón más alejado de la placa radiográfica y por lo tanto se aumenta la divergencia de los rayos X. Una buena técnica para la toma de la telerradiografía de tórax, es una proyección posteroanterior, que implica que el paciente se encuentre en bipedestación, con abducción de hombros y una distancia mínima de 3 metros del aparato de rayos X (66). El método diagnóstico con sensibilidad y especificidad para detectar tempranamente las manifestaciones de disfunción cardiaca, como la cardiomiopatía, es el ecocardiograma (35), el cual sigue siendo la modalidad de imagen más utilizada en todo el mundo (50, 51). Su crecimiento se sigue produciendo con la introducción de nuevas técnicas, el perfeccionamiento y la validación de las ya disponibles y,

sobre todo, añadiendo nueva información en áreas de interés clínico (51). Las primeras evidencias de disfunción ventricular sistólica es usualmente encontrada en los segmentos postero basales del ventrículo izquierdo, esto puede ser debido a que estos segmentos son expuestos al estiramiento mecánico repetitivo (41). Se reconoce típicamente la dilatación ventricular y la disminución de la fracción de eyección características de esta condición (50). La fracción de eyección continúa siendo el índice más utilizado en la práctica para estimar la función sistólica del ventrículo izquierdo; otra forma de estimar la función sistólica es mediante la determinación de índices isovolumétricos que analizan la relación fuerza-velocidad durante la fase preeyectiva (52).

Las anomalías en el ritmo cardiaco son frecuentes y juegan un papel en la morbilidad y mortalidad en la distrofia muscular de Duchenne. Las anomalías electrocardiográficas pueden ser observadas tempranamente, con una incidencia del 26% a los 6 años de edad (35).

El ritmo sinusal normal es definido como la presencia de un índice auricular de 60 - 100 latidos / min en un individuo > 12 años de edad (y 60 - 110 latidos / min en individuos < 12 años de edad), con una onda P previa al complejo QRS y con una longitud variando en < 10% (54).

Las primeras anomalías observadas son ondas Q profundas en las caras laterales, seguida de segmentos ST elevados, pobre progresión de la onda R, incremento del radio R/S, y defectos de la conducción y taquicardia. Los hallazgos

electrocardiográficos que han sido usados para predecir la muerte por cardiomiopatía incluyen la onda R en V1 menor de 0.6 mV; onda R en V5 de menos de 1.1 mV; onda R en V6 menor de 1.0 mV; ondas T anormales en las derivaciones II, III, aVF y V6; defectos de la conducción cardíaca; contracciones ventriculares prematuras y taquicardia sinusal (3,4).

La investigación cardíaca mediante todos los métodos antes expuestos, está indicada al momento del diagnóstico, cada 2 años de allí en adelante hasta la edad de 10 años y a partir de esta edad, cada año, o más frecuentemente, si se detectan anomalías tempranas en cualquiera de éstos métodos (41).

Mientras algunos estudios han sugerido que la debilidad muscular periférica y respiratoria tienden a ser inversamente relacionados al riesgo de falla cardíaca, otros estudios sugieren que la falla respiratoria y cardíaca izquierda tienden a ocurrir paralelamente (32).

Asimismo, existe un riesgo incrementado de eventos tromboembólicos secundarios a consecuencias protrombóticas de la degeneración muscular. Este riesgo es amplificado en presencia de disfunción cardíaca. Por lo que la terapia anticoagulante deberá ser considerada en este grupo de pacientes (35).

Los cuidados agresivos pulmonares no sólo afectan la morbilidad y mortalidad como un resultado de la reducción de las complicaciones respiratorias sino también para disminuir el estrés ventricular izquierdo (35).

La combinación de terapia con inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina y/o fármacos bloqueadores del receptor de angiotensina, diuréticos como la espironolactona y la agregación de bloqueadores beta-adrenérgicos no selectivos en los estadios avanzados son establecidos para el control de los síntomas en pacientes con falla cardíaca de diversas etiologías. El mismo régimen es también empleado para prevenir la deteorización de la función cardíaca y para mejorar el pronóstico en los pacientes con disfunción ventricular izquierda (41, 50).

Basados en la evidencia de ensayos del uso de estas terapias en cardiopatía dilatada y dependiendo de los resultados más adelante, es aunque parezca increíble, lógico ofrecer inhibidores de la ECA y Beta bloqueadores rutinariamente ahora a los pacientes con evidencia de disfunción ventricular izquierda en el contexto de la distrofia muscular de Duchenne. Esto puede ser justificado tomando en cuenta el curso progresivo del deterioro cardíaco, y el establecimiento del perfil de seguridad de estos agentes. Se sugiere que el uso de los inhibidores de la ECA puede ser protector a largo tiempo, antes de que las anomalías cardíacas aparezcan (41).

NUTRICION

La nutrición es un aspecto crítico en el manejo y cuidados a largo tiempo de los pacientes con DMD. La valoración de un nutriólogo facilita el mantenimiento del peso corporal ideal (35,36) debido a que la obesidad (la cual puede producir una apnea del sueño obstructiva) y la desnutrición son perjudiciales para la salud respiratoria. La

desnutrición ha sido asociada con incremento en enfermedades respiratorias. La desnutrición y la obesidad parecen ser igualmente comunes en jóvenes adultos con DMD, ocurriendo en alrededor del 44% de los individuos (33).

La ganancia de peso excesiva puede ser un factor precipitante para la pérdida de la movilidad independiente (41).

Los efectos deletéreos en la función ventilatoria y muscular, podrían ser evitados por medio de un manejo dietético que incluya control del peso, restricción del sodio e ingesta de vitamina D y calcio (33, 41).

La evaluación del estado de salud implica una adecuada apreciación del estado de nutrición y ésta a su vez requiere de una estimación de la composición corporal. La masa corporal de un individuo no permite por sí misma la evaluación de su estado de nutrición. Es necesario considerar el peso en función de las dimensiones de éste sujeto; es decir, utilizar el peso como un índice peso / estatura. El índice peso / estatura considera el peso, o mejor dicho, el intervalo de peso en que se debe ubicar un sujeto en tablas de referencia, en función de su estatura, sexo, complexión y estado fisiológico (55).

En México, por desgracia no existen tablas de referencia, sin embargo, hay diversos estudios antropométricos que pese a carecer de un número suficiente de casos o de provenir de muestras sesgadas, pueden ser consideradas como un punto de comparación más adecuado que los estudios realizados en sujetos con otra carga

genética. Para los niños se cuenta con las tablas de Ramos-Galván y de Faulhaber (55).

Otro índice para la evaluación antropométrica es el de Quetelet, también conocido como *índice de masa corporal* (IMC). Se basa en la observación de que una vez que el crecimiento ha terminado, el peso corporal de individuos de uno y otro sexo es proporcional al valor de la estatura elevada al cuadrado: peso en kg / estatura en m². Para los niños, se encuentra el IMC en percentiles de los 24 a 240 meses de edad (55).

Cuando se desea realizar mediciones más precisas para estimar la composición corporal, se puede utilizar la determinación de grasa corporal a través de la técnica de medición de panículos adiposos, mediante el uso de un plicómetro calibrado. Desgraciadamente las tablas de contenido de grasa por sumatoria de los cuatro panículos adiposos (bíceps, tríceps, subescapular y suprailíaco) únicamente los registran a partir de los 17 años de edad (55).

PROBLEMAS DE APRENDIZAJE Y CONDUCTA

Varios estudios han mostrado que el Coeficiente Intelectual (CI) en niños con Distrofia muscular de Duchenne, se encuentra alrededor de 80, es decir, de 1 a 2 desviaciones estándar por debajo, en comparación con el resto de la población (6, 41, 61).

La prevalencia de retardo mental en los niños con Distrofia Muscular de Duchenne en un metaanálisis realizado, fue examinado usando criterios especificados por la Asociación Americana de Deficiencia Mental: Retardo mental leve fue definido por un rango de CI de 50 a 70, retardo mental moderado de 35 a 50, retardo mental severo entre 20 a 35, y retardo mental profundo con menos de 20 (61).

Algunos autores mantienen que los deterioros cognitivos son globales, mientras otros argumentan que con los niños con Distrofia muscular de Duchenne encontraron problemas específicos en el funcionamiento cognitivo. Varios han argumentado que la inteligencia verbal y la técnica verbal son las más afectadas en estos niños. Los deterioros también han sido reportados en el nombramiento confrontacional, la fluencia verbal, la lectura, la producción fonológica y grafonológica, el lenguaje receptivo, el lenguaje expresivo y el aprendizaje verbal. Evidencia reciente sugiere que los niños con Distrofia muscular de Duchenne pueden tener un déficit de aprendizaje basado en el lenguaje, similar a lo que desarrollan los niños con dislexia diseidético-disfonético (61).

Los niños con Distrofia muscular de Duchenne tienen dificultades no sólo con el análisis fónico y en la síntesis de palabras, sino también problemas con la percepción de la forma visual de todas las palabras (61).

Las dificultades para el aprendizaje son "no progresivas" y los niños pueden tener un buen avance si tienen acceso a ayuda especial para manejar el lenguaje, que es

especialmente común. También está claro que los problemas de conducta pueden ser una cuestión exacerbada por el tratamiento de esteroides (41).

La evaluación de la inteligencia exige no sólo la habilidad para administrar e interpretar pruebas, sino también el conocimiento de algunas de las variables importantes relacionadas con la medición y cambios de inteligencia (46).

Algunas de las principales habilidades que se incluyen en el concepto de inteligencia son la habilidad para el aprendizaje conceptual, para el razonamiento abstracto o simbólico y para resolver problemas abstractos y verbales. Sin embargo, estas representan sólo una parte del espectro total de las habilidades intelectuales (46).

El CI se relaciona con cosas que se consideran de gran estima en la sociedad (46).

El rendimiento en tareas cognitivas suele estar en relación directa, por lo menos, en parte, con el funcionamiento social, emocional y cognitivo del niño.

Es muy importante reconocer que las pruebas de inteligencia, como existen en la actualidad, son inseparables del orden social que prevalece, para el cual la excelencia académica está por encima de cualquier otra. Las pruebas de inteligencia representan en primer lugar valores sociales muy estimados como educación escolar, habilidades verbales, para la abstracción y la formación de conceptos (46).

La verdadera importancia del CI, como lo hace notar Jensen, está en que tiene hasta cierto punto el carácter de umbral -por debajo de un determinado punto inferior de la distribución del CI, las personas no funcionan bien en nuestra sociedad, y sus otros talentos quizá latentes tampoco se manifestarán jamás (46).

El CI que se obtiene de pruebas estandarizadas de inteligencia puede ser muy útil en el desempeño de los niños con discapacidad o gravemente impedidos. Como el CI es el mejor pronosticador a “largo alcance” de que se dispone para prever el desenlace y adaptación final, en manos de los maestros y padres resulta un excelente calendario para planear el progreso del niño. Además, como las pruebas de inteligencia proporcionan alguna medida de las limitaciones o impedimentos en el desarrollo de éste, los maestros y padres pueden estructurar programas de estudio individualizados dentro de los límites del nivel del desarrollo y futuras posibilidades del niño (46).

El retardo mental basado en la administración de la Escala de Inteligencia Wechsler (WIS) o en el Stanford-Binet para los niños con Distrofia muscular de Duchenne se ha estimado que tiene un rango desde el 20% hasta el 50% en varios estudios (61).

El Wechsler: Escala de Inteligencia para el Nivel Escolar Revisada (WISC-R) apareció en 1974, 25 años después del WISC original. El predecesor WISC, se desarrolló como una prolongación de la prueba de Inteligencia para adultos, la Escala de Inteligencia Wechsler-Bellevue. Para adaptar la escala de adultos a niños, se añadieron reactivos mas fáciles. Contiene 12 subpruebas, seis forman la Escala

Verbal (Información, Semejanzas, Aritmética, Vocabulario, Comprensión y Retención de dígitos); otras seis la de Ejecución (Figuras incompletas, Ordenamiento de dibujos, Diseño de cubos, Ensamble de objetos, Claves y Laberintos).

El WISC-R produce tres CI distintos: de la Escala Verbal, Ejecución y Total. Los tres CI son de desviación, y se obtienen comparando los puntajes de examinados con los de una muestra representativa de su misma edad. Como los CI de desviación son puntajes estándar, los CI medios y las desviaciones estándar son iguales en cada nivel de edad. Cada uno tiene una media de 100 y desviación estándar de 15 (46).

El WISC-R tiene una confiabilidad extraordinaria. Cada una de las tres escalas de CI tiene un coeficiente de .89 o más, en el grupo de estandarización sobre todos los rangos de edad que cubre la escala (46).

La calificación del CI Verbal y del CI de ejecución del WIS (Escala de Inteligencia Wechsler) han sido usados por algunos investigadores para determinar la extensión de la discapacidad intelectual en niños con Distrofia muscular de Duchenne. Varios autores han argumentado que el CI de ejecución en los niños con Distrofia muscular de Duchenne declina con la edad y con el progreso de la enfermedad (61).

Aunque la naturaleza precisa del retardo mental en los niños con Distrofia muscular de Duchenne parece ser delineada adecuadamente, la heterogenicidad considerable en la inteligencia entre los niños con distrofia muscular de Duchenne sugiere la posibilidad de subgrupos de niños, y no todos los niños con DMD demuestran déficit

en la inteligencia verbal. La naturaleza precisa del deterioro de la inteligencia no verbal deberá ser definida más cuidadosamente, y mientras la mayoría de los estudios se han enfocado al lenguaje y el aprendizaje verbal en los niños con Distrofia muscular de Duchenne, la inteligencia no verbal requiere más atención que la que ya ha recibido (61).

La prueba de Matrices Progresivas de Raven, es una prueba no verbal, administrada en forma individual o grupal y evalúa la habilidad de razonamiento basada en materiales de figuras. Mide la habilidad para hacer comparaciones, razonar por analogía y organizar percepciones espaciales dentro de un todo relacionado sistemáticamente. Matrices Progresivas se presenta en tres series diferentes: Matrices Progresivas Estándar (Raven, 1938), Matrices en color (Raven, 1947b) y Series I y II de Matrices Progresivas (Raven, 1947a). En cada forma, al niño se le presenta un conjunto de figuras con símbolos similares a la matriz que deben completar a la misma mediante la selección en un grupo del símbolo faltante apropiado. Para administrarla se necesitan 15 a 30 minutos. Los puntajes crudos se convierten en percentiles (46).

Matrices Progresivas Estándar se usa para niños (de 6 años o más) y adultos. Contiene 60 reactivos que se presentan en 5 grupos, con 12 en cada uno (46).

Su confiabilidad de "test-retest" son adecuadas para cada forma. Varían de .71 a .92. Las más bajas son para niños pequeños. Muchos estudios indican que las tres formas tienen una validez concurrente adecuada usando como criterio varias

pruebas de inteligencia con diversas poblaciones (blancos, negros, mexicano-estadounidenses, sordos y retrasados mentales). La facilidad de su administración (las instrucciones pueden darse por pantonimia) y sus pocas exigencias sensoriales y culturales, la hacen una útil prueba de selección complementaria para niños y adultos con graves discapacidades del lenguaje, auditivas o físicas (46).

ESTADO EMOCIONAL

El proceso de comunicación del diagnóstico genético es un momento complejo y difícil tanto para el paciente como para el profesional; es el momento en el cual se transmite la información diagnóstica, se toman decisiones y además se pone en conocimiento la probabilidad y riesgo de la enfermedad genética para su futuro y futuras descendencias. Todo esto va acompañado de una carga emocional importante de comunicación, donde aparecen conflictos y situaciones de crisis (63).

Suele existir una primera actitud de conmoción (o shock) y de angustia de muerte frente al diagnóstico. Muchas veces dichos pacientes o los familiares no perciben las explicaciones médicas por su complejidad o por la dificultad de poderles explicar en poco tiempo, con palabras claras y sencillas. Así, el estado emocional juega un rol importante que acrecienta su dificultad de comprensión, resultando en una percepción distorsionada o aligerada, confundiendo o deformando el diagnóstico real, quizás como una forma de defensa (63).

En todo este proceso aparecen culpas, de cual o quién fue la culpa de la patología, gran monto de ansiedad, fantasías, miedos en el pronóstico, negación, rechazo, aislamiento, etc. Llegar a ser diferentes a los demás, no comprendiendo el porqué de su mal, hace que se culpen, se nieguen y se abandonen (63).

Se había asumido que la gente moribunda debería evitar el conocimiento o discutir su condición terminal. Más recientemente, se ha indicado que las enfermedades terminales requieren un apoyo emocional por parte de profesionales y de la familia (62).

En 1970, Schowalter revisó algunas propuestas para trabajar con familias con una enfermedad terminal en niños. Al inicio permanecía crucial la cuestión entre si se le debía comunicar o no al niño, acerca de su situación, y concluyó, que la decisión deberá ser individualizada y basada en la solicitud del niño, el consentimiento de los padres y la habilidad para soportar otra decisión (62).

En 1979, Buchanan y asociados entrevistaron a los padres de niños con distrofia muscular de Duchenne y encontraron que en 76% de las familias los problemas más prominentes fueron la ansiedad relacionada a la degeneración inesperado en la función del niño, el estigma social, el temor de tener que explicar lo que implica la Distrofia muscular de Duchenne a sus otros hijos, y la culpa acerca del aspecto genético de la enfermedad. La ansiedad y el miedo produjeron una sobrecarga adicional a los traumas psicológicos ya existentes en los padres (62).

En otro estudio realizado se encontró que los padres de los niños con distrofia muscular de Duchenne presentaron depresión. Demostrando que la ansiedad generada interfería con sus actividades de la vida diaria. La prevalencia de presentar depresión por parte de los padres, es incrementada conforme el niño aumenta de edad y su discapacidad es mayor (37).

Las diferentes etapas emocionales que transcurren en el primer momento son de conmoción, de llanto, sensación de impotencia, y en varias ocasiones deseos de escapar (63).

En la segunda etapa aparecen la negación, el descrecimiento, el no admitir o minimizar el impacto (63).

En la tercera etapa surgen sentimientos de tristeza, de furia y ansiedad (63).

En la cuarta etapa hay una disminución gradual de la ansiedad y una cierta acomodación a la realidad, aunque ésta nunca llega a ser completa (63).

En la quinta etapa es de reorganización, comienzan a asumir la responsabilidad de los problemas de sus niños, que en muchas parejas causa, ya sea el apoyo mutuo o bien la separación de la pareja (63).

La evolución de las diferentes reacciones emocionales es variable, ya que algunos no expresan ningún tipo de reacciones y tienden a intelectualizar la situación; otros

no pueden resolver bien sus violentas reacciones emocionales y por consecuencia no logran una adaptación adecuada permaneciendo en un estado de pesadumbre que dura mucho tiempo (63).

La conmoción de tener un hijo afectado con una enfermedad discapacitante, provoca en mayor o menor grado una profunda crisis familiar.

Conocer el diagnóstico padecido abre las puertas a miles de interrogantes que en muchas ocasiones no encuentran respuestas provocando una estimulación de la imaginación como gran fuente de ansiedad para el paciente afectado y para toda la familia (63).

Al investigar los sentimientos de los padres hacia el hijo se perciben sentimientos de frustración y de culpa, recriminaciones mutuas que en ocasiones destruyen la comunicación y el apoyo entre ellos, sufriendo dificultades de continuidad en su relación de pareja y/o terminan inversamente adoptando actitudes sobreprotectoras que pueden frustrar la verdadera capacidad del niño inhibiendo su estimulación y maduración psico - emocional (63).

Es importante no abrir juicios, respetar sus palabras, y ayudarlos a asumir sus afecciones asegurándoles que no es por nada de lo que ellos han hecho ni dejado de hacer, ayudarlos también a reforzar los vínculos sosteniendo sus funciones parentales (63). Y es debido a que todos los seres humanos durante la vida,

enfrentamos múltiples y diversas pérdidas, que nos llevan indiscutiblemente a vivir un duelo (64).

El duelo es un sentimiento subjetivo que aparece tras una pérdida. Es un proceso por medio del cual asumimos, maduramos y superamos la misma (64).

Unos de los eventos más difíciles de afrontar para los seres humanos es, la muerte de un ser amado. Cuando esto sucede, se activan una serie de mecanismos psíquicos que se encargan de ayudarnos a enfrentar el acontecimiento y por lo tanto, a superarlo (64).

El duelo no siempre es consecutivo al fallecimiento. En múltiples casos el carácter previsible de la muerte del ser querido, provoca una reacción emocional que se denomina "duelo anticipado". Esta situación puede atenuar el choque emocional frente al deceso y facilitar la resolución del duelo posterior o bien estrechar la relación entre el moribundo y el doliente intensificando el posterior sentimiento de pérdida y complicando la correcta evolución (64).

El trabajo psicológico del duelo es un proceso complejo, que implica deshacer los lazos contraídos con el ser querido, para enfrentarse al dolor de la pérdida; es en esta actitud en la que la persona entra realmente en el proceso personal del duelo (64).

Todas las personas que sufren pérdidas afectivas atraviesan un proceso de duelo y es inevitable sentir tristeza ante semejante acontecimiento (64).

La mayoría de los pacientes tienen problemas psicológicos menores pero frecuentes, principalmente depresión reactiva y ansiedad. Afortunadamente, estos problemas tienden a mejorar a medida que los pacientes se involucran en un programa de rehabilitación que mejore el desempeño activo (37).

Sin embargo, éstas medidas en ocasiones no son suficientes y puede presentarse un trastorno depresivo mayor (44).

Según la Asociación Psiquiátrica Americana (DSM IV, APA 1994), el diagnóstico de trastorno depresivo mayor de un niño o un adolescente se hace sobre la base de los siguientes síntomas:

- a) Estado de ánimo deprimido o irritable: se molesta fácilmente, se le ve enojado, triste, angustiado, desesperanzado, o parece incapaz de demostrar emociones.
- b) Pérdida del interés y placer: no disfruta de las actividades que antes le resultaban divertidas, se aburre fácilmente, se queda sentado sin hacer nada.

Debe presentar además, por lo menos cuatro de los siguientes síntomas y signos:

1. Significativo aumento o pérdida de peso

2. Dificultades con el sueño (le cuesta dormirse, se despierta durante la noche o muy temprano por las mañanas, duerme en forma excesiva).
3. Lentitud en los pensamientos y movimientos o agitación.
4. Fatiga o pérdida de energía (se queja a menudo de que se siente cansado o refiere que tiene que hacer un esfuerzo importante para realizar las actividades cotidianas).
5. Sentimientos de desvalorización o culpa excesiva (muy crítico de sí mismo, se culpa mucho por pequeños errores).
6. Dificultad para concentrarse (exacerbación o aparición de: distracción, dificultad para focalizar la atención en tareas que implican un esfuerzo; indecisión y olvido).
7. Pensamientos de muerte, ideación o intentos de suicidio.

Estos síntomas deben estar presentes casi todos los días por un período no menor de dos semanas, deben presentar un cambio con respecto al nivel de funcionamiento previo y generar dificultades en la relación con los demás o en las actividades habituales (44).

Las intervenciones psicosociales que se han utilizado en el tratamiento de la depresión de aparición temprana, incluyen: psicoterapia psicodinámica, terapia cognitivo-conductual, terapia interpersonal, terapia familiar, psicoterapia de apoyo y terapia de grupo (44).

Una prueba de medicación psicofarmacológica, en la fase aguda generalmente dura 6-8 semanas, en las cuales el paciente debe ser visto semanalmente o cada dos

semanas para monitorear los síntomas, los efectos adversos, los ajustes en la dosis, y para realizar la psicoterapia (44).

Los factores a considerar al elegir un antidepresivo incluyen la cronicidad de la depresión, la historia previa al tratamiento, la probabilidad de efectos adversos, el peligro en caso de sobredosis y el costo (44).

La mayoría de los estudios en niños y adolescentes han evaluado los efectos de los antidepresivos tricíclicos y los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina. Otros antidepresivos como los heterocíclicos han demostrado eficacia en la depresión de los adultos, pero no han sido estudiados en niños y adolescentes deprimidos (44).

FAMILIA

Las familias sirven a la sociedad en muchas formas. Producen y consumen bienes y servicios, por lo cual desempeñan una función en la economía. Las familias proporcionan apoyos sociales y emocionales que ayudan a sus miembros a afrontar una crisis. Pero quizá las funciones reconocidas en forma más amplia y universales de la familia, son el cuidado y entretenimiento que proporcionan los padres y otros miembros de la familia a sus pequeños (47).

Dada la indiscutible importancia que tiene la familia para la reproducción de los más diversos procesos y relaciones sociales, la necesidad de estudiarla apenas requiere justificación (48).

Gran parte de las personas desarrollan su vida en el seno de una familia, otras de manera temporal o permanente viven solas o con personas quienes no guardan ningún parentesco (49).

En el año 2000, la población mexicana se agrupaba en 20.6 millones de familias, de las cuales, 15.3 millones eran familias nucleares (74 %) y 5.3 millones eran extensas (26%) (48).

Una familia nuclear está constituida por un padre y una madre con hijos no casados; o un padre con hijos no casados. La familia extensa está formada por una nuclear con otros parientes y/o personas sin lazos de parentesco con el padre, un padre con otros parientes o un padre con otros parientes y personas sin lazos de parentesco con el padre (48).

La información censal reveló que 93.1% de los hogares que tenían entre sus miembros a por lo menos una persona con discapacidad, eran hogares familiares; 6.8% correspondieron a hogares no familiares y 0.1% no especificaron el tipo de hogar (49).

El análisis de los hogares familiares con presencia de personas con discapacidad, mostró que en su mayoría la población con discapacidad vive en hogares nucleares

(54.6%), este tipo concentró 46% de la población en hogares familiares. Otro tipo de hogares familiares fueron los considerados como no nucleares, los cuales se dividen en hogares ampliados y compuestos. Se consideraron como hogares ampliados a los que se encontraban formados por un hogar nuclear y otros parientes, por ejemplo los hogares donde habitaban, además de una familia nuclear, un abuelo o suegro del jefe. Los hogares compuestos son aquéllos que se forman con un hogar nuclear o ampliado además de otras personas sin lazos de parentesco con el jefe del hogar. En el año 2000, 45.4% de los hogares familiares con presencia con personas con discapacidad eran no nucleares y en éstos se concentró 54% de la población con discapacidad en hogares (49).

Las enfermedades crónicas suponen el problema que requiere mayor atención, tanto por parte del sistema de salud como de otros sistemas relacionados con el bienestar social. El aumento de la esperanza de vida y supervivencia de un gran número de personas con enfermedades hasta hace poco tiempo mortales, ha llevado a que esta mayor supervivencia puede suponer enfrentarse a numerosas dificultades durante el resto de su vida y pagar un alto costo, tanto la persona directamente afectada, como su familia (53).

Las directrices de las políticas de salud además de intentar aumentar la supervivencia persiguen el objetivo marcado por la ONU de "dar más vida a los años que se han agregado a la vida" y no sólo lograr una mayor longevidad, esto implica proporcionar oportunidades para un desarrollo humano, poder realizar un proyecto vital de desarrollo personal y significa tanto la calidad de vida de la persona con la

enfermedad crónica como la calidad de vida de las personas de su entorno vital que se ocupan de su cuidado (53).

En las clases sociales altas muchos de los problemas de salud llegan a convertirse en crónicos o no originan discapacidades, por el contrario, una persona con un nivel socioeconómico bajo tiene muchas posibilidades no sólo de enfrentar más, sino también de que derive en una enfermedad crónica y, consecuentemente, de que suponga una disminución de su ya menor calidad de vida. Hay una relación de interdependencia entre enfermedad crónica y situación socioeconómica pudiendo ser la causa o consecuencia de empeoramiento de la enfermedad y la discapacidad de las personas en peor situación socioeconómica (53).

Los organismos internacionales vienen destacando la existencia de estrechos vínculos entre las dificultades de salud y la exclusión social, en cuanto a poder suponer obstáculos que impiden la integración social. Cuando Naciones Unidas habla de desarrollo humano destaca como una de las opciones fundamentales el "vivir una larga vida, sana y creativa", es decir, no sólo sobrevivir sino tener calidad de vida que incluye la participación o integración a una vida social. Las enfermedades crónicas graves originan discapacidades (OMS 1983) que afectan a las actividades de la vida diaria derivando hacia la dependencia de terceras personas, por lo que hay que tener en cuenta las consecuencias familiares y sociales de la enfermedad. Este nuevo enfoque amplía la intervención al entorno social, que es el que determina la situación de minusvalía, para promover la igualdad de oportunidades y el máximo de autonomía. Lo opuesto a exclusión social es la

integración social, que es un derecho de todo ciudadano, y no hay calidad de vida, por mucha autonomía que se consiga, sin integración social (53).

Una enfermedad crónica puede generar cambios funcionales importantes ya sea en la esfera física, psíquica o social y, en la mayoría de los casos, se plantean dificultades en todas ellas dada la interdependencia entre las tres, con diferencias significativas dependiendo del tipo y grado de discapacidad (53).

Los enfermos que pueden contar con un ambiente familiar positivo, con estabilidad afectiva y modos adecuados de enfrentarse a los problemas cotidianos, pueden adaptarse de modo más positivo a las crisis que supone el proceso de su enfermedad, con la ayuda del resto de la familia (53).

No se refiere únicamente a la familia nuclear tradicional, sino a todas las modalidades a las que han dado lugar las transformaciones sociales y culturales recientes de la institución familiar (53).

Hay una gran diversidad en cuanto al modo como afecta la enfermedad crónica a la calidad de vida de los enfermos y sus familias; cada situación es única pero siempre es un problema familiar porque repercute en la vida individual de cada uno de los miembros y también en todos ellos como conjunto o grupo, con la particularidad de que la enfermedad crónica es para siempre (53).

La familia sin haberlo previsto, tiene que aceptar la responsabilidad del cuidado del miembro enfermo y adaptarse a un nuevo modo de vida impuesto por las exigencias de la prestación de cuidados a medio, largo o muy largo plazo (53).

Entonces la familia se encuentra con muchas dificultades que exigen la reorganización y la introducción de cambios en la vida diaria en función de las nuevas demandas del familiar enfermo. Se puede producir tensión y angustia en los miembros sanos de la familia y esto influye y condiciona el modo de respuesta en los cuidadores originando estrés, sufrimiento, pena, inseguridad, miedo (53).

Los cuidados de larga duración agotan a los cuidadores y es que puede resultar muy difícil la vida diaria; las personas con enfermedades crónicas graves pueden llegar a ser muy dependientes, en la convivencia la persona enferma puede reaccionar ante la enfermedad con ansiedad, tristeza, depresión, sentimiento de ser una carga, irritabilidad, retraimiento, aislamiento social, sentimiento de soledad, etc. y, con frecuencia, ambivalencia de sentimientos porque las dificultades se acumulan y encadenan. La pérdida de capacidades funcionales es muy difícil de asumir por la persona afectada, originando tristeza y, con frecuencia, aparece un sentimiento de desesperanza y de incertidumbre ante la sensación de falta de control de la situación (53).

Generalmente, ante éstas situaciones vitales tan difíciles, la familia suele ser el mayor apoyo de la persona afectada, mucho más que cualquier otro apoyo externo, hasta el punto de que la calidad de las relaciones que se establecen entre la familia

que cuida y la persona que recibe los cuidados tiene importantes repercusiones en el propio proceso de la enfermedad y, en definitiva, en la vida de toda la familia (53).

Los padres de un niño con una enfermedad progresiva y discapacitante, como lo es la distrofia muscular de Duchenne, se preocupan de cómo relacionar al paciente con los otros miembros de la familia y a sus amigos. Los padres necesitan además información de cómo localizar escuelas y programas especiales, cómo encontrar financiamiento de los cuidados médicos, y como garantizar las relaciones interpersonales para el paciente y proveer una vida familiar balanceada (62).

En el caso de los padres de un niño con Distrofia muscular de Duchenne, pueden necesitar ayuda al considerar el riesgo de tener otro niño. Los hermanos pueden necesitar ayuda por el sentimiento de envidia, debido a que el niño afectado requiere más atención. Y el niño incapacitado, necesitará información acerca de su enfermedad, su discapacidad progresiva, su pronóstico, asistencia para desarrollar sus capacidades y potencial físico, académico, social, emocional y áreas vocacionales (62).

El camino de un sujeto minusválido es largo, lento y exigente; a lo largo de lo cual, los padres necesitan apoyo y orientación. Es necesario ayudarles a tomar las fuerzas necesarias para seguir adelante como persona valiosa en una sociedad a veces discriminativa (63).

En ocasiones las entrevistas llegan a su fin; las largas distancias, la separación de la pareja y la situación económica familiar hace que se dificulte la llegada a las consultas, no pudiendo concurrir regularmente a las entrevistas (63).

Dado que la sociedad se desarrolla a partir de la familia, es importante contar con información estadística que permita su análisis desde diversas perspectivas (49). En este caso en particular, un estudio detallado de la familia, nos permite conocer de manera indirecta el diagnóstico social de la familia y la dinámica familiar que viven estos niños.

El estudio social es un instrumento en el que se detalla información referente a la dinámica familiar, ámbito educativo, laboral y social del individuo o sujeto motivo del estudio, con el fin de interpretar las causas que originan la problemática y ofrecer distintas alternativas de solución (56).

Dicho estudio, se llevará a cabo mediante la investigación, que en Trabajo Social, es definido como la observación y análisis de los hechos de manera metodológica para incidir en la resolución de problemáticas y problemas sociales que estén a su alcance dentro de su campo de acción y dentro del principio de realidad (57).

JUSTIFICACION

La Distrofia Muscular de Duchenne es el trastorno genético letal más común en niños. Se trata de una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X, localizada en el locus del gen p21, y se produce de manera predominante en los varones. La tasa de incidencia oscila entre 13 y 33 por 100 000 cada año o aproximadamente 1 caso en 3 500 varones nacidos vivos en el mundo. En México, su incidencia oscila ente 1 : 679 y 1 : 5 729 recién nacidos masculinos.

Su principal característica es la debilidad y degeneración progresiva del músculo esquelético.

En el Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa " Gaby Brimmer ", se cuenta con una población semicautiva que recibe los beneficios del proceso de Integración Educativa, el cual, consiste en un servicio integral mediante el cual se proporciona transporte, alimentación, atención rehabilitatoria y escolaridad básica a niñas y niños con discapacidad motora. Esta población escolar está constituida por 132 niños con discapacidad motora de moderada a severa, dicha población presenta discapacidad secundaria a diversos padecimientos, siendo la primera causa la Parálisis Cerebral , la segunda causa es la lesión medular congénita secundaria a mielomeningocele., y en tercer lugar la distrofia muscular de Duchenne, ya que incluye a 8 niños, los cuales se encuentran en edades comprendidas entre 10 y 15 años.

Este grupo de niños durante su estancia en este centro, acude una vez por semana al área de Terapia Física, donde son atendidos en forma grupal mediante movilizaciones, estiramientos y ejercicios respiratorios, para evitar las complicaciones pulmonares.

Debido a que estos niños son atendidos de forma programada por médicos especialistas en Medicina de Rehabilitación en la consulta externa de este centro 3 veces durante el ciclo escolar, y considerando el alto potencial de discapacidad que produce la distrofia muscular de Duchenne, sería conveniente identificar qué alteraciones desde el punto de vista biológico, psicológico y social, están presentes en estos pacientes, quienes ya se encuentran utilizando silla de ruedas.

Es importante mencionar que este tipo de estudio, considerando al paciente en estadios avanzados de la enfermedad, cuando ya depende de una silla de ruedas, y con enfoque integral no ha sido realizado en el país.

De esta manera, teniendo una visión más amplia del entorno en el que se desarrollan estos niños, pueden sentarse las bases para que en un futuro se establezca un programa institucional, que considere al paciente con Distrofia muscular de Duchenne en su esfera biopsicosocial.

OBJETIVOS

OBJETIVO GENERAL

Identificar las alteraciones biológicas, psicológicas y sociales, de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne que se encuentran en el estadio 5 a 7 de la escala funcional de Swinyer, que acuden al servicio integral del Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa " Gaby Brimmer" del Sistema Nacional DIF.

OBJETIVOS ESPECIFICOS

1. Describir la edad de los pacientes incluidos
2. Determinar los arcos de movilidad articular que se encuentran limitados en las extremidades inferiores mediante goniometría
3. Medir las contracturas musculares en las extremidades inferiores
4. Determinar la funcionalidad de miembros superiores mediante la escala de Brooke
5. Evaluar radiológicamente la presencia de escoliosis, su localización y su clasificación

6. Medir la Capacidad Respiratoria Pulmonar mediante Espirometría y establecer el patrón espirométrico
7. Valorar la capacidad para expulsar secreciones mediante la realización de Flujometría
8. Evaluar la fuerza de los músculos respiratorios mediante la medición de forcimetría
9. Identificar la presencia de arritmias cardíacas mediante la realización de Electrocardiograma
10. Evaluar radiológicamente la presencia de cardiomegalia mediante la medición del índice cardiorácico.
11. Valorar el coeficiente intelectual del menor mediante la prueba de WISC y la prueba de matrices progresivas de Raven en niños con dificultad para la lectura
12. Determinar la fase de duelo en la que se encuentran los pacientes y sus padres
13. Identificar el grado de depresión en los pacientes y sus padres, valorado a través de una entrevista estructurada y el cuestionario clínico para el diagnóstico del Síndrome Depresivo del Dr. Guillermo Calderón Narváez, respectivamente.
14. Identificar cuántos pacientes conocen su enfermedad
15. Establecer un diagnóstico social de la familia a través de:
 - a) Tipo de familia
 - b) Familiares con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne
 - c) Nivel socioeconómico
 - d) Número de pacientes con seguridad social

MATERIAL Y METODOS

El diseño del presente estudio fué observacional, transversal, descriptivo y prolectivo. Fue realizado en el Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa " Gaby Brimmer " del Sistema Nacional DIF, durante el período comprendido del 2 de octubre de 2006 al 2 de marzo del 2007. El universo de trabajo lo integraron todos los pacientes con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne que acuden al servicio integral de este centro durante el ciclo escolar 2006 - 2007.

Los criterios de inclusión fueron: pacientes con diagnóstico de Distrofia muscular de Duchenne, que se encuentren en estadio 5 a 7 de la escala de Swinyer, que los padres aceptaran participar en el estudio, previa firma de la carta de consentimiento informado. Los criterios de eliminación fueron: que los padres se negaran a participar y que no completaran las valoraciones solicitadas.

Debido a que se trata de una población que acude al servicio integral de este centro, se informó al médico tratante de la revisión de los expedientes y de los pacientes, se elaboró una historia clínica, haciendo énfasis durante el interrogatorio respecto a la sintomatología que indicara compromiso cardiopulmonar como és: capacidad para toser y expectorar, disnea progresiva, cefalea matutina, somnolencia diurna, pesadillas nocturnas, alteraciones de conducta, ortopnea; y trastornos emocionales como: dificultad para conciliar el sueño, lentitud de pensamientos, pérdida de energía, sentimientos de desvaloración, dificultad para concentrarse, pensamientos de

muerte. Se realizó la exploración física de los pacientes considerando la medición de los arcos de movilidad de las extremidades inferiores, la medición de contracturas de las extremidades inferiores, la determinación del estado funcional de los miembros superiores mediante la aplicación de la Escala de Brooke (ver anexos), exploración de los campos pulmonares y área cardíaca. Se solicitaron Rx AP de columna dorsolumbar y Rx tele de tórax. Se solicitó interconsulta al servicio de Psicología de este centro para la medición del Coeficiente Intelectual mediante la prueba de WISC, determinación de la etapa de duelo tanto en los padres como en los pacientes, la identificación de depresión en los padres y pacientes mediante una entrevista estructurada y el cuestionario clínico para el diagnóstico del Síndrome Depresivo del Dr. Guillermo Calderón Narvaez, respectivamente. Se solicitó a Trabajo Social la actualización del diagnóstico social corto, el cual, considera los siguientes aspectos: la estructura familiar del paciente, su situación económica, las características de la vivienda, el diagnóstico y plan social. Se refirieron a los pacientes al Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias (INER) al servicio de Rehabilitación Pulmonar para la realización de la Espirometría, Flujometría y Forcimetría, y al servicio de Cardiología para realización del electrocardiograma.

Se utilizó un Espirómetro Spirolab de la Casa Medical International Research, un Forcímetro Spirovis, EN serie 0476, Cosmed Srl, un Capnógrafo Novamatrix Modelo 715 TIDAL WAVE Sp, Medical System Inc.

Los resultados de las valoraciones realizadas fueron recopilados por la investigadora, quien a su vez, realizó una nota de informe de dichas valoraciones de cada paciente en el expediente clínico de este centro.

Los resultados se analizaron mediante estadística descriptiva en base a medidas de tendencia central.

La investigación se realizó bajo lo acordado en la Declaración de Helsinki de 1975, revisada en Edimburgo en el año 2000, la Ley de Salubridad y los convenios del Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa " Gaby Brimmer " para la realización de protocolos de investigación.

RESULTADOS

Durante el ciclo escolar 2006-2007, la población total de la escuela del servicio integral del Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa " Gaby Brimmer ", fue de 132 alumnos, de los cuales, 8 reunieron los criterios de inclusión, y de ésta cifra 1 paciente se eliminó del estudio debido a que fue suspendido durante el ciclo escolar, ya que fue sometido a reducción abierta por fractura de fémur izquierdo, durante el periodo en que se realizaron las valoraciones.

El promedio de edad de los 7 alumnos incluidos fue de 13 años, con una mínima de 10 y máxima de 15 años de edad (ver tabla 1).

La limitación para la movilidad articular de los miembros inferiores tuvo un promedio para la Extensión de la cadera Der / Izq -10° / -10° . Para las rodillas: Extensión -39° / -35° . Para los tobillos: Dorsiflexión -39° / -36° , Abducción -7° / -12° (ver tabla 2).

Los resultados de los promedios en la medición de contracturas de Thomas Der / Izq fueron de 27° / 28° , de isquiotibiales 58° / 58° y de tríceps sural 39° / 41° (ver gráfica 1).

La evaluación de la funcionalidad de los miembros superiores utilizando la Escala Funcional de Brooke, mostró que el paciente 1 se encuentra en 1 de ésta escala, el

paciente 2 en 5, el paciente 3 en 2, el paciente 4 en 4, el paciente 5 en 5, el paciente 6 en 4 y el paciente 7 en 4 (ver tabla 3).

En 4 pacientes se encontró escoliosis en la región dorsolumbar Grado I. El resto de los pacientes se encontró sin escoliosis.

La capacidad respiratoria pulmonar evaluada mediante la Espirometría muestra un promedio para la CVF de 3.11 Lts y para el FEV1 de 2.6 Lts, de los cuales, el 57% de los pacientes presenta resultados normales y el 43% presenta un grado restrictivo leve (ver gráfica 2).

La capacidad para expulsar las secreciones mediante Flujiometría resulta en un promedio de 225 Lts/min, encontrando que 100% de los pacientes presenta resultado normal, variando dichos resultados entre 180 Lts/min la mínima y 290 Lts/min la máxima (ver tabla 4).

La fuerza muscular de los músculos respiratorios, evaluada mediante la Forcimetría presenta un promedio para la Presión Inspiratoria Máxima (Pimáx) de 49.4 cmH₂O (76% de su valor de referencia) y para la Presión Espiratoria Máxima (Pemáx) en 45.6 cmH₂O (70.1% de su valor referencia). Se encontró que el paciente 2 y el paciente 7 se encuentran con presiones máximas <50% de su valor de referencia. (ver tabla 5).

La realización del electrocardiograma (EKG) mostró que todos los pacientes presentan trazos normales, excepto 1 paciente (14.31%) que presentó 1 Extrasístole Ventricular, la cual no persistió durante más de 1 minuto, por lo tanto, no se considera significativo (ver gráfica 3).

La medición del índice cardiotorácico no se pudo realizar debido a que la técnica indica que el paciente debe permanecer de pie y por las condiciones de ellos, esto es imposible.

La medición del Coeficiente Intelectual se realizó mediante la aplicación de la prueba WISC: el paciente 1 resultó con CI global de 81 (Término medio bajo), el paciente 2 con CI global de 98 (Normal), el paciente 4 con CI global de 91 (Normal), y el paciente 7 con CI de 93 (Normal). Al paciente 3, 5 y 6 se les aplicó la prueba de Motrices Progresivas de Raven, encontrándolos de la siguiente manera: el paciente 3 calificó con 31 puntos, percentil 10, Rango IV, CI de 74 (Inferior al término medio), el paciente 5 calificó con 25 puntos, percentil 25, Rango IV, CI de 86 (Normal), y el paciente 6 con 26 puntos, percentil 10, Rango IV, CI de 76 (Inferior al término medio) (ver tabla 6).

La etapa de duelo fue valorada en los pacientes, encontrando que 5 de ellos (71.42%) se encuentran en la etapa de negación y 2 pacientes (28.58%) en etapa de ira. En los padres se encontró que 5 de ellos (71.4%) se encuentra en etapa de aceptación, 1 de ellos (14.2%) se encuentran en la etapa de culpabilidad y 1 de ellos (14.2%) en la etapa de ira (ver gráfica 4).

2 de los pacientes se encuentran en depresión leve y el resto no la presentan. De los padres, 2 se encuentran en depresión media (una de ellas es madre de dos pacientes) y uno de los padres se encontró con una reacción de ansiedad, el resto aparentemente no presenta algún grado de depresión. 1 de las madres que se encuentra en depresión, así como su pareja sentimental, tienen el antecedente de alcoholismo y una gran disfunción familiar, lo cual es la principal causa de su depresión, más que la enfermedad de su hijo *per se*.

Sólo 2 pacientes (28.5%) ignoran su enfermedad, el resto aparentemente conoce el curso de su enfermedad (ver gráfica 5).

En el tipo de familia se encontró que 42.85% viven con una familia no nuclear y el 57.15% en una familia nuclear (ver gráfica 6).

Se encontró que el paciente 1 tiene 1 tío materno aparentemente con Distrofia Muscular de Becker, el paciente 2 tuvo 1 tío materno con Distrofia Muscular de Duchenne, el paciente 3 y 4 no tienen antecedentes familiares de ésta patología, el paciente 5 y 6 son hermanos y tuvieron 1 tío materno, el paciente 7 tiene un hermano con Distrofia Muscular de Duchenne y 1 hermano finado a la edad de 16 años (ver tabla 7).

El nivel socioeconómico fue de: medio bajo (71.42 %), medio (14.28 %) y bajo (14.28 %) (ver gráfica 7).

5 de los pacientes tienen seguridad social (IMSS), 2 de los pacientes no (ver gráfica 8).

DISCUSION

No se encuentran publicados estudios que investiguen las alteraciones biológicas, psicológicas y sociales de una manera integral, en niños con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne en estadio 5 a 7 de la escala de Swinyer.

En este estudio se observó que la edad promedio de nuestros pacientes fue de 13 años y el estadio en que se encuentran, según la escala de Swinyer, coincide con lo reportado por Roppe y cols, quienes mencionan que es entre los 9 y 11 años de edad cuando éstos niños presentan incapacidad permanente para la marcha e inician el uso de silla de ruedas.

Al inicio de la enfermedad, se presenta debilidad en los músculos proximales de las extremidades y en el tronco. Esto, ocasiona más tarde, la limitación de los arcos de movilidad en las extremidades, principalmente en los miembros pélvicos, y de éstos, más severamente para la extensión de rodillas y tobillos, debido a la falta de movilidad, el uso de la silla de ruedas y a la debilidad muscular per se, según Biggar y cols (2002). En estadios más avanzados, ésta debilidad se extiende a los músculos más distales. En este estudio encontramos, que la mayor limitación de la movilidad articular se encuentra para la dorsiflexión y abducción de tobillos, seguida de la extensión de rodillas y la extensión de caderas.

Por otro lado, la pérdida de la movilidad de las extremidades, ocasiona la formación de adherencias y contracturas, contribuyendo aún más, a la pérdida de la movilidad

articular, tal como lo menciona De Lisa y cols. Así mismo, coincidimos en que las más frecuentes son las de isquiotibiales, de flexores de cadera y de tríceps sural, siendo más severas, éstas últimas, lo que nos habla, del pobre apego a las indicaciones médicas sobre el uso de férulas y los estiramientos.

En 1981, Michael H. Brooke y cols realizaron la escala funcional para miembros superiores, tomando en cuenta que estos niños dependen de sus extremidades superiores para su independencia funcional, y posteriormente, para el manejo en silla de ruedas. En nuestro estudio encontramos a la mayoría de los pacientes en estadio 4 de esta escala, donde el niño puede llevar las manos a la boca, pero no puede llevar un vaso de 8 onzas de agua a la boca. Esto nos habla, de la gran dependencia hacia sus cuidadores, que tienen estos niños para la realización de sus actividades de la vida diaria. Sería conveniente, realizar algunas adaptaciones a la silla de ruedas que le faciliten al niño, tareas como la alimentación, teniendo el conocimiento de que la fuerza muscular de muñeca y mano aún se encuentran conservados. Por ejemplo, adaptar a la silla de ruedas cuando el niño tenga que alimentarse, una tabla para los alimentos, aproximadamente a la altura del quinto espacio intercostal, con descansabrazos, que le permitan llevar los alimentos a la boca, teniendo un menor recorrido articular en los miembros torácicos, la cual deberá ser desmontable; otra podría ser, el poder desmontar el descansabrazos para evitar la formación de contracturas en los miembros torácicos, pero al mismo tiempo, adaptando bandas de fijación torácica y cojines a ambos lados del tórax, que eviten posturas anómalas.

La presencia de escoliosis, como lo menciona Duport y cols (1995), se desarrolla en la mayoría de estos niños que usan silla de ruedas de tiempo completo, aunado obviamente, a la presencia de múltiples circunstancias que favorecen su aparición, ya comentadas anteriormente. En este estudio, se observó que 4 pacientes presentan escoliosis menor de 10° , es decir, un grado leve. La cirugía debido a escoliosis, según lo reportado por Bertorini (2004), puede ser realizada cuando las curvaturas aún se encuentran entre 10° y 20° . Sin embargo, con curvaturas menores a 10° se prefiere el manejo conservador. Tal como lo publicó Liv y cols (2003) pueden utilizarse un sistema de aditamentos y soporte a la silla de ruedas que permite el mantenimiento de la postura, cierta independencia y no interfiere con la respiración.

Varios estudios han mostrado que la función pulmonar se encuentra estrechamente correlacionada con la severidad de la deformidad espinal y al pronóstico en los pacientes con esta patología. Bertorini (2004) prefiere basarse en la capacidad vital cuando se encuentra $< 50\%$ del valor normal para realizar la cirugía de columna, y la contraindica totalmente cuando estos valores se encuentran $< 35\%$ por el riesgo que conlleva. Sin embargo, cada caso debe ser individualizado, y considerar el riesgo - beneficio que se obtendría.

La función respiratoria se encuentra afectada hasta en un 90% de los casos, según lo reportado por Kennedy y cols. La espirometría es una herramienta básica en el seguimiento de estos pacientes, donde, la capacidad vital forzada (CVF) es el parámetro más importante, ya que refleja la capacidad de los músculos inspiratorios

y espiratorios, pero a pesar de esto, como lo indican Masdeu y Ferrer (2003), no es un marcador sensible de la debilidad muscular, debido a que la capacidad vital no caerá por debajo de los valores normales hasta que la fuerza muscular se encuentre gravemente comprometida y las presiones de la boca (Forcimetría) sean iguales o menores al 50% del valor de referencia. Esto podemos constatarlo en nuestro estudio, donde fue reportado que el valor promedio de la CVF en nuestros niños aún se encuentra normal. El valor promedio del FEV1 lo encontramos disminuído en nuestra población. Esta disminución es asociada con retención de dióxido de carbono, según lo reportado por Hukins y cols (2000). Y el patrón espirométrico encontrado en éstos pacientes fue restrictivo en 3 pacientes y normal en 4 de ellos, tal como lo mencionan Masdeu y Ferrer (2003).

El despeje mucociliar depende de la fuerza de la tos, la cual, puede ser medida mediante Flujiometría, y cuando cae por debajo de 160 Lts / min este despeje se encuentra gravemente comprometido, según Gauld y Boynton (2005). En nuestro estudio, encontramos todos los resultados normales, sin embargo, 2 de los pacientes se encuentran con valores de 180 Lts/min y 1 de los pacientes con 190 Lts/min, lo que nos indica que a pesar de aún considerarse resultados normales, se deben de instalar técnicas de expectoración asistida profilácticas.

La Forcimetría es una de las técnicas más utilizadas para evaluar la fuerza de los músculos respiratorios.

Bach (1997) realizó un estudio donde encontró que la capacidad para generar un adecuado pico flujo para la tos se correlaciona con la presión espiratoria máxima (Pemáx) de 60 cmH₂O y por arriba de esta cifra, y no existe dicha correlación cuando el Pemáx se encuentra por debajo de 45 cmH₂O. En este estudio encontramos, que a pesar de tener valores de Pemáx muy por debajo de 45 cmH₂O, sí se pudo realizar la flujometría, con valores aún normales, excepto 1 de los casos donde no pudo realizarse el Pemáx por falta de colaboración del paciente, y tal como lo mencionan Masdeu y Ferrer (2003), quienes aseguran que existen varios factores que influyen al realizar estas pruebas, como son la técnica, la motivación y colaboración del paciente. Encontramos además, 2 pacientes con las presiones máximas <50% de su valor de referencia, lo cual nos indica, debilidad de los músculos respiratorios, por lo que una vez más, se insiste en la instauración de medidas respiratorias preventivas, técnicas para aumentar el volumen pulmonar, como es la ventilación diafragmática, y técnicas que mejoren la saturación de oxígeno, como la ventilación con labios fruncidos.

Las anomalías del ritmo cardiaco pueden ser encontradas desde edades tempranas, según Yotsukura y cols (1999), presentando frecuentemente arritmias ventriculares (Acquatella 2000). Según Guadalajara (1996) las extrasístoles ventriculares son impulsos que provienen de focos ectópicos nacidos en el miocardio ventricular o que se desencadenan por mecanismos de reentrada y que son prematuros en relación con el ritmo de base. Puede ocurrir en cualquier lugar, desde la onda T del latido precedente, hasta poco antes del siguiente latido sinusal. Tienen que presentarse más de 5 extrasístoles ventriculares en un minuto para instaurar un

manejo antiarrítmico. En este caso, sólo 1 paciente presentó 1 extrasístole ventricular aislada como hallazgo electrocardiográfico, la cual no fue significativa.

Como menciona Acquatella (2000), la presencia de cardiomegalia puede ser un hallazgo casual, en este estudio no pudo realizarse la medición del índice cardiorácico, debido a las exigencias de la técnica para la toma de la radiografía de tórax. Sin embargo, debemos considerar que no es el estudio más idóneo para detectar el crecimiento de cavidades, por lo que se debe echar mano de otros métodos diagnósticos, como es el ecocardiograma, que hoy en día continúa siendo la modalidad de imagen más utilizada en el mundo, y que reconoce típicamente la dilatación ventricular y la disminución de la Fracción de eyección, características de la cardiomiopatía en la distrofia muscular de Duchenne. Sin embargo, no se consideró ésta opción diagnóstica para este estudio, debido a los altos costos que implica su realización, pero tal como lo menciona Bushby y cols (2005) deben llevarse a cabo estas modalidades diagnósticas de manera rutinaria en estos pacientes, cada 2 años después del diagnóstico y cada año, después de los 10 años de edad del niño.

Estos pacientes presentan gran variación en la función cognitiva. En este estudio, el coeficiente intelectual se encontró limítrofe en 2 pacientes. Tal como lo reporta Wicksell y colaboradores (2004), los niveles cognitivos debajo de lo normal ocurren en 20% a 50% de los niños con este padecimiento, donde el promedio de coeficiente intelectual es alrededor de 1 desviación estándar más bajo de lo normal. Los resultados encontrados en este estudio, son importantes, debido a que los niños se

encuentran acudiendo a una secundaria regular, y se debe considerar para la toma de decisiones en el caso de que desee continuar estudiando una carrera.

Cuando se valoró la etapa de duelo que viven los padres, se encontró que 5 de ellos, aparentemente conocen el curso y han aceptado la enfermedad de sus hijos, sin embargo, esto va relacionado estrechamente con el hecho de que 71% de ellos presentó algún grado de depresión, y que interfiere con sus relaciones interpersonales y en general con sus actividades cotidianas. El resto de los padres se encuentra aún en la etapa de culpabilidad y otros con ira. Es importante mencionar que estos problemas emocionales, se incrementan conforme el niño aumenta de edad y su discapacidad es mayor, o como en el caso de uno de ellos, donde el hermano mayor ya falleció y la familia conoce el desenlace fatal.

La mayoría de los pacientes, se encuentra en la etapa de negación, lo cual hace más difícil el apego al tratamiento, no acuden a sus citas médicas, etc. , además de crearse falsas expectativas para su futuro.

Schowalter en 1970, indicó que la decisión de comunicar al niño su situación terminal, deberá ser individualizada y basada en la solicitud del niño y el consentimiento de los padres (Botyin 1984).

Lo que sí queda claro, es que esta situación debe ser manejada por un equipo multidisciplinario experto en la materia.

En este estudio encontramos que el 57.15% viven en una familia nuclear, es decir, que se encuentra constituida por el padre, la madre y los hijos. El 42.85% viven en una familia no nuclear. El hecho de vivir en una familia nuclear, nos facilitó el proceso de ésta investigación, debido al compromiso de ambos padres para acudir a las diferentes citas para las valoraciones, esto no quiere decir, que los demás no asumieran el compromiso, sino que en caso de no poder acudir uno de los padres, entonces acudía la pareja o ambos. Y esto mismo es motivante para los pacientes. Los pacientes que pueden contar con un ambiente familiar, con estabilidad afectiva y modos adecuados de enfrentarse a los problemas cotidianos, pueden adaptarse de forma más positiva a las crisis que supone el proceso de su enfermedad con la ayuda del resto de la familia, tal como lo reporta Martínez (2001).

En este estudio, se encontró que la mayoría de los pacientes cuentan con antecedente de algún familiar con Distrofia Muscular, y aunque no tenemos un estudio genético a la mano, podemos inferir el papel de la madre portadora, y probablemente de las hijas si es el caso, lo cual, es importante, por el riesgo genético que conlleva para los individuos de próximas generaciones, según Miller y Hoffman (1994). Aunque no necesariamente, debe existir el antecedente familiar, tal como lo refiere Biggar y cols (2002), donde cerca del 30% de los pacientes carecen de familiares con Distrofia Muscular de Duchenne, y entonces se dice que representan mutaciones espontáneas del gen de la distrofina.

El nivel socioeconómico influye, puesto que hay una relación de interdependencia entre enfermedad crónica y la situación económica, pudiendo ser la causa o

consecuencia del empeoramiento más rápido de la enfermedad en las personas con peor situación económica. En nuestro estudio observamos que predomina el nivel socioeconómico medio bajo, sin embargo, esto no fue impedimento para la participación en este estudio de los padres y los pacientes.

El hecho de que los pacientes cuenten con seguridad social, permite de alguna manera un mejor control de la enfermedad. Y es que debido a que en nuestro centro no contamos con otras especialidades médicas como son Neumología y Cardiología, nos limita para una valoración integral de estos pacientes, por lo que nos apoyamos de otras instituciones de salud para lograrlo, y por otro lado, el paciente no tiene que solventar los gastos de los estudios y medicamentos. Para este estudio, tuvimos que apoyarnos de una institución de la Secretaría de Salud, debido a que no todos los pacientes son derechohabientes del IMSS y se trató de que los resultados fueran realizados por la misma persona.

CONCLUSION

El estudio demuestra que los pacientes con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne que acuden al servicio integral del Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa "Gaby Brimmer" del Sistema Nacional DIF, se encuentran en un estadio avanzado de la enfermedad, con dependencia importante en sus actividades de la vida diaria.

Las valoraciones realizadas en el Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias, por el servicio de Rehabilitación Pulmonar, arrojó datos importantes sobre el estado respiratorio que presentan estos pequeños. La principal alteración fue encontrada en la función espiratoria, por lo que es necesario instalar un manejo específico e individualizado, para evitar complicaciones mayores.

Estar muy alertas ante la aparición de disnea progresiva, ortopnea, cefalea matutina, somnolencia diurna, alteraciones de la conducta y pesadilla nocturnas; esto puede indicarnos que es tiempo de realizar una polisomnografía, por el riesgo de presentar apneas durante el sueño. Si encontramos una Flujometría < 160 L/min nos indica que existe una incapacidad para el despeje mucociliar y es tiempo de instalar técnicas de expectoración. Si la Forcimetría se reporta $< 50\%$ de su valor de referencia es tiempo de instalar técnicas enfocadas a mejorar la ventilación pulmonar, como son la ventilación diafragmática y técnica de labios fruncidos o el uso de ventilación asistida por medio de aparatos, según sea el caso. La espirometría es una herramienta básica en el seguimiento de éstos pacientes, donde, la capacidad vital forzada (CVF)

es el parámetro más importante, ya que refleja la capacidad de los músculos inspiratorios y espiratorios, sin embargo, no es un marcador sensible de la debilidad muscular, ya que la capacidad vital no caerá por debajo de los valores normales hasta que la fuerza muscular esté gravemente comprometida.

Los trazos electrocardiográficos resultaron normales, sin embargo, se deben considerar otros métodos diagnósticos que nos permitan valorarlos de manera más específica y completa.

Los resultados de las radiografías de columna, deberán ser tomadas con reservas, debido a que la técnica no fue la más idónea, ya que los pacientes se encontraban en decúbito supino al momento de ser tomadas, pudiendo encontrar falsos positivos.

Un manejo con un enfoque integral del paciente, tomando en cuenta los factores psicológicos de los padres y del paciente, una información completa de manera sencilla hacia los padres y considerando el entorno social en que se desenvuelven, podrían facilitar la concientización y el apego al tratamiento.

Es importante el apoyo psicológico y en algunos casos el manejo psiquiátrico para afrontar las siguientes etapas críticas de la enfermedad, el cual, deberá estar dirigido tanto a los padres como a los pacientes. Asimismo, deben recibir apoyo para el manejo de los factores estresantes dirigido a toda la familia y ayuda profesional en los casos de toxicomanías. Se deben favorecer actividades recreativas y creativas

supervisadas con ayuda manual, círculos de lectura, etc. donde el paciente reciba el reconocimiento de su familia.

Este estudio puede sentar las bases para que en un futuro se establezca un manejo institucional en estos pacientes, pero siempre obedeciendo las demandas de cada paciente y visto de forma individualizada.

Se sugiere mayor énfasis en el manejo respiratorio del que se les ha dado hasta el momento, crear un programa respiratorio para estos pacientes, capacitar o actualizar en muchos casos, al personal de terapia física en ésta materia y llevar a cabo la rutina respiratoria diariamente, no una vez a la semana; puesto que debemos recordar que estas complicaciones constituyen la principal causa de morbi - mortalidad en esta población.

CUADROS Y GRAFICAS

TABLA 1

EDADES DE LOS PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE EN ESTADIO 5 A 7 DE LA ESCALA DE SWINYER

Paciente	Edad (años)
1	14
2	15
3	15
4	14
5	10
6	13
7	10

Fuente: Hoja de captación de datos

TABLA 2

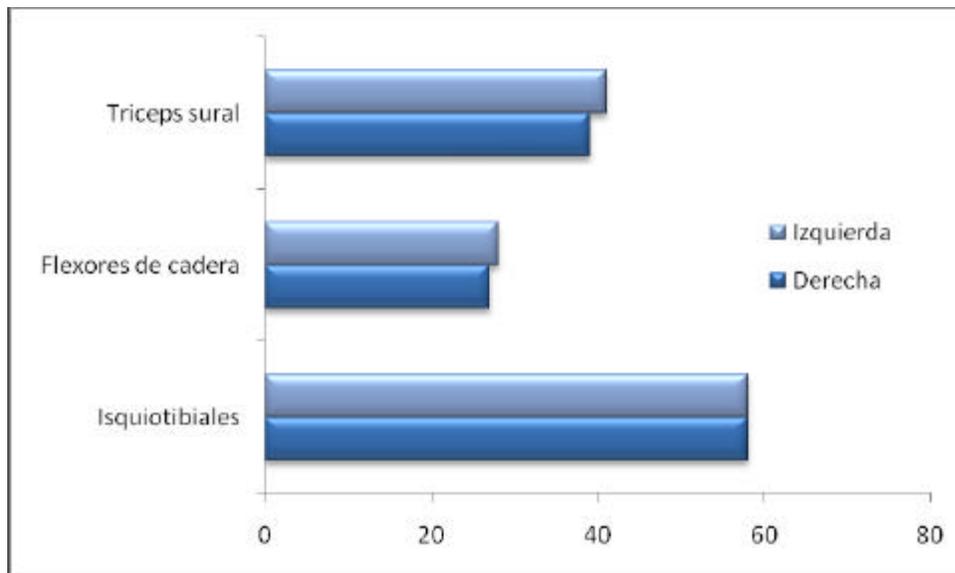
LIMITACION DE LA MOVILIDAD ARTICULAR DE LOS MIEMBROS INFERIORES

	Derecho	Izquierdo
Extensión de caderas	-10°	-10°
Extensión de rodillas	-39°	-35°
Dorsiflexión de tobillos	-39°	-36°
Abducción de tobillos	-7°	-12°

Fuente: Hoja de captación de datos

GRAFICA 1

CONTRACTURAS MUSCULARES DE LOS MIEMBROS INFERIORES



Fuente: Hoja de captación de datos

TABLA 3

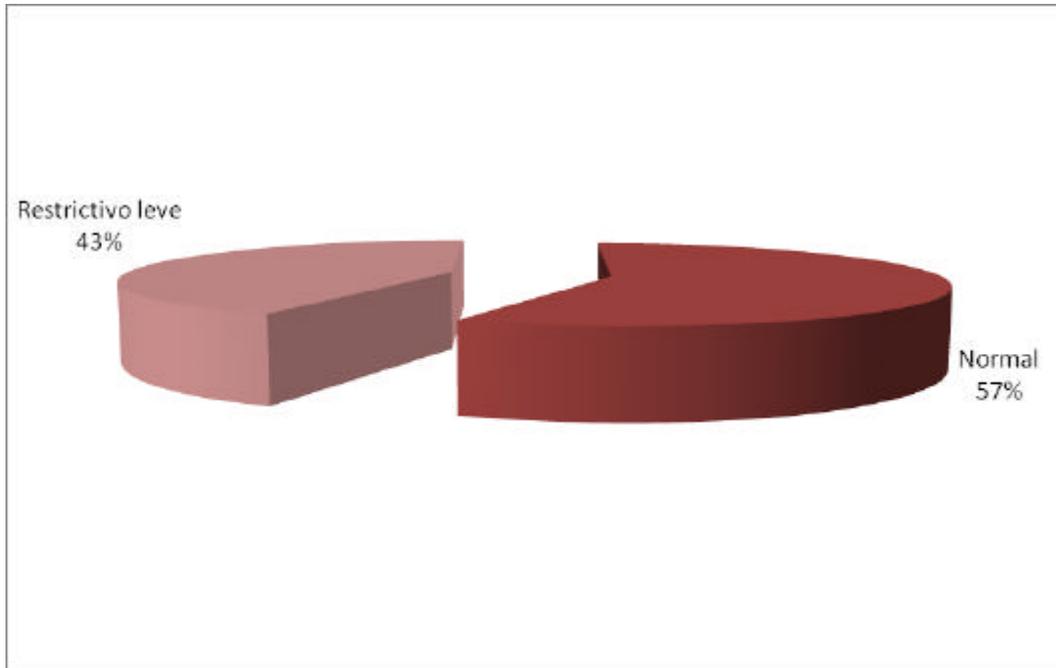
ESTADIO DE LA ESCALA FUNCIONAL DE BROOKE

Paciente	Estadio
1	1
2	5
3	2
4	4
5	5
6	4
7	4

Fuente: Hoja de captación de datos

GRAFICA 2

CAPACIDAD RESPIRATORIA PULMONAR MEDIANTE ESPIROMETRIA



Fuente: Hoja de captación de datos

TABLA 4**CAPACIDAD DE EXPULSAR SECRECIONES MEDIANTE FLUJOMETRIA**

Paciente	Flujometría (Lts/min)
1	290
2	260
3	255
4	180
5	190
6	220
7	180

Fuente: Hoja de captación de datos

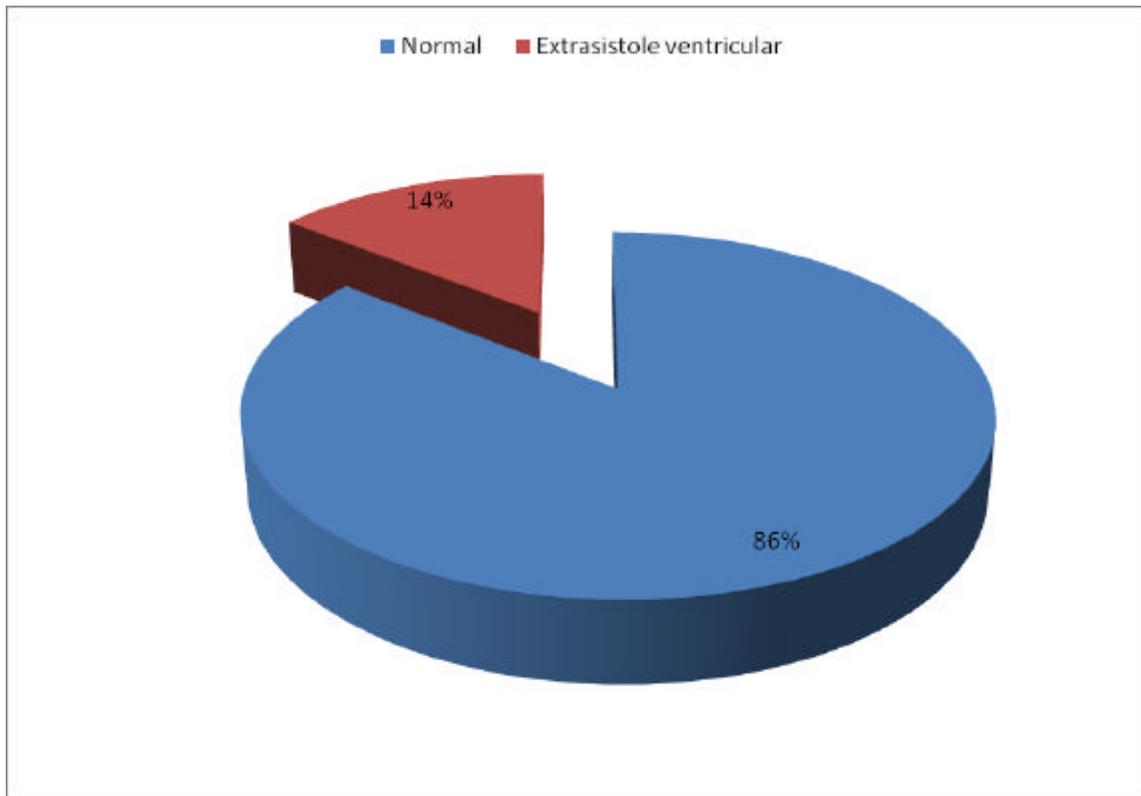
TABLA 5**EVALUACION DE LA FUERZA DE LOS MUSCULOS RESPIRATORIOS MEDIANTE FORCIMETRIA**

Paciente	Pimáx (cmH2O)	Pemáx (cmH2O)
1	78	70
2	22	27
3	66	62
4	42	No se realizó
5	44	32
6	63	58
7	31	25

Fuente: Hoja de captación de datos

GRAFICA 3

PRESENCIA DE ARRITMIAS CARDIACAS MEDIANTE ELECTROCARDIOGRAMA



Fuente: Hoja de captación de datos

TABLA 6

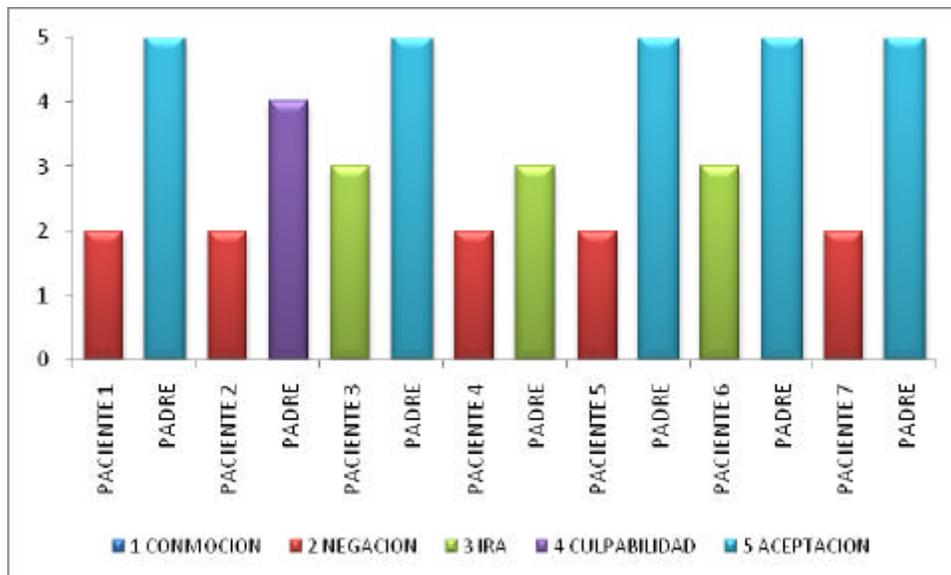
COEFICIENTE INTELECTUAL EN NIÑOS CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE EN ESTADIO 5 A 7 DE LA ESCALA DE SWINYER

Paciente	Coeficiente Intelectual
1	81
2	98
3	74
4	91
5	86
6	76
7	93

Fuente: Hoja de captación de datos

GRAFICA 4

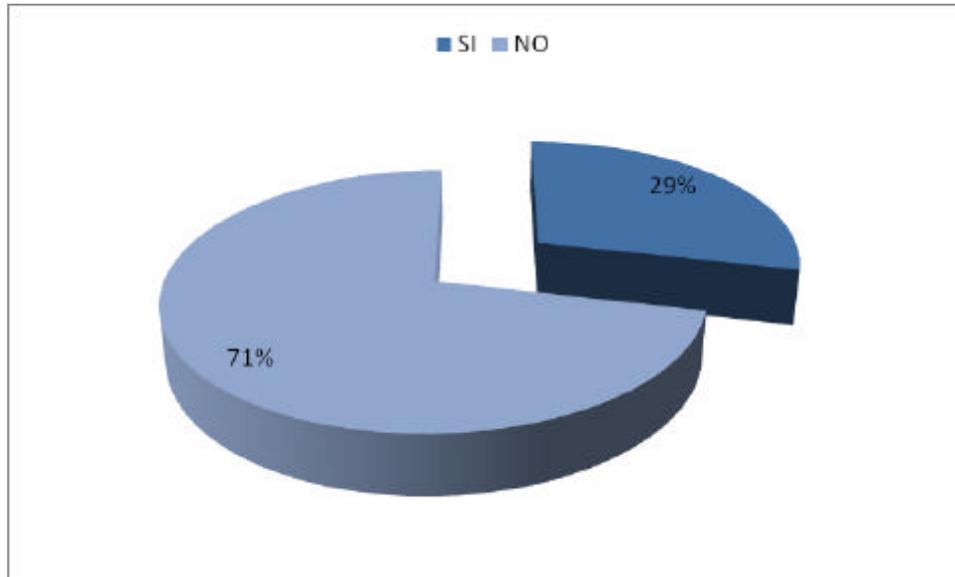
ETAPA DE DUELO DE LOS PADRES Y NIÑOS CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE EN ESTADIO 5 A 7 DE LA ESCALA DE SWINYER



Fuente: Hoja de captación de datos

GRAFICA 5

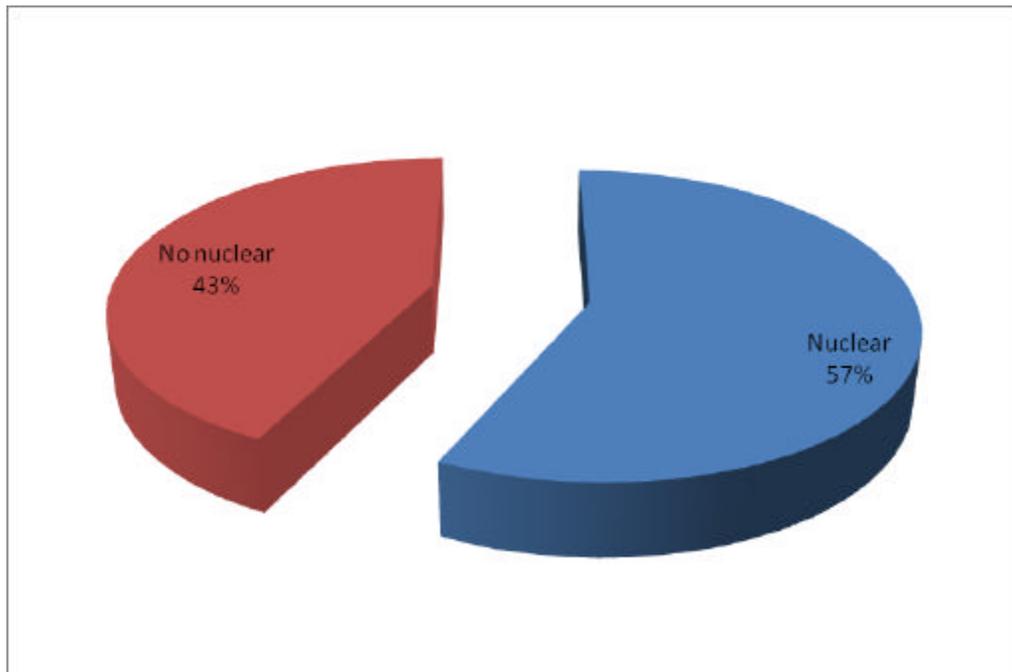
NIÑOS CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE EN ESTADIO 5 A 7 DE LA ESCALA DE SWINYER QUE IGNORAN SU ENFERMEDAD



Fuente: Hoja de captación de datos

GRAFICA 6

TIPO DE FAMILIA EN NIÑOS CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE EN ESTADIO 5 A 7 DE LA ESCALA DE SWINYER



Fuente: Hoja de captación de datos

TABLA 7

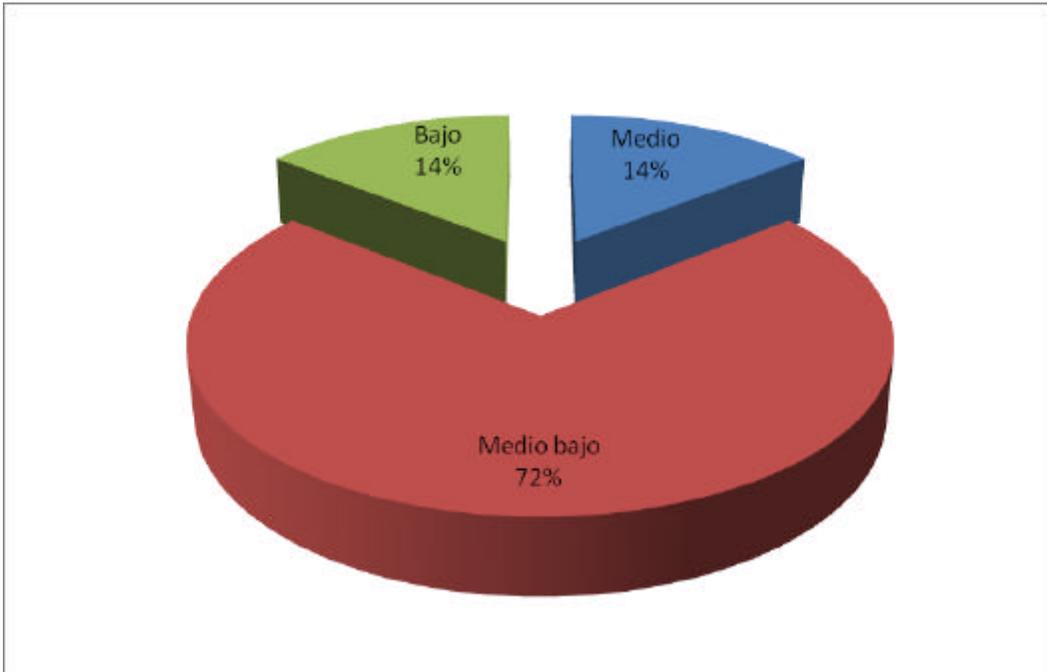
FAMILIARES CON ANTECEDENTES DE DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Paciente	Familiar	
	Tío	Hermanos
1	X	-
2	X	-
3	-	-
4	-	-
5	X	X
6	X	X
7	-	X

Fuente: Hoja de captación de datos

GRAFICA 7

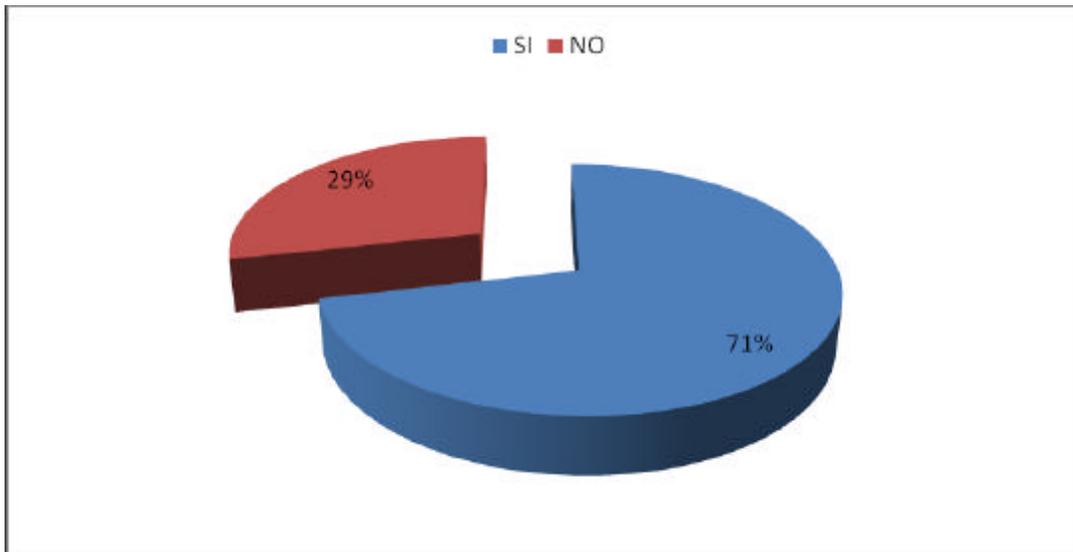
NIVEL SOCIOECONOMICO EN NIÑOS CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE EN ESTADIO 5 A 7 DE LA ESCALA DE SWINYER



Fuente: Hoja de captación de datos

GRAFICA 8

NIÑOS CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE EN ESTADIO 5 A 7 DE LA ESCALA DE SWINYER QUE CUENTAN CON SEGURIDAD SOCIAL



Fuente: Hoja de captación de datos

ANEXOS

HOJA DE CAPTACION DE DATOS

Fecha: _____

Nombre del paciente: _____

Edad: _____

Número de expediente: _____

Grado escolar: _____

Domicilio: _____

Teléfono: _____

SIGNOS VITALES

FC _____ FR _____ TA _____ Temp _____

ARCOS DE MOVILIDAD

CADERA	DERECHA	IZQUIERDA
Flexión		
Extensión		
Abducción		
Aducción		
Rotación interna		
Rotación externa		

RODILLA	DERECHA	IZQUIERDA
Flexión		
Extensión		

TOBILLO	DERECHO	IZQUIERDO
Flexión		
Extensión		
Abducción		
Aducción		

CONTRACTURAS

TIPO DE CONTRACTURA	MPD	MPI
Thomas	0	0
Isquiotibiales	0	0
Triceps sural	0	0

MEDICIONES RADIOGRAFICAS DE LA COLUMNA VERTEBRAL

CURVATURAS	GRADOS	LOCALIZACION/ CLASIFICACION
ESCOLIOSIS (Si / No)		

ESCALA FUNCIONAL DE BROOKE _____

Escala de Brooke para extremidades superiores

1. Iniciando con los brazos a los lados, el paciente no puede abducir los brazos en un círculo completo, ellos pueden tocar arriba de la cabeza.
2. Puede levantar los brazos arriba de la cabeza sólo por flexión de codo (p. Ej. acortando la circunferencia del movimiento) o usando músculos accesorios.
3. No puede levantar los maos arriba de la cabeza, pero puede levantar un vaso de 8 onzas de agua y llevarlo a la boca.
4. Puede llevar las manos a la boca pero no puede llevar un vaso de 8 onzas de agua a la boca.
5. No puede levar las manos a la boca, pero puede usar las manos para tomar una pluma o recoger plumas de la mesa.
6. No puede llevar las manos a la boca y ya no tiene función útil de las manos

ESPIROMETRIA	
Capacidad vital forzada (CVF)	
Volumen espiratorio forzado (FEV1)	

FLUJOMETRIA _____ Litros / minuto

FORCIMETRIA	
PI max	
PE max	

ARRITMIAS CARDIACAS _____

TIPO _____

OTRAS ALTERACIONES _____

INDICE CARDIOTORACICO _____

DIAGNOSTICO PSICOLOGICO

COEFICIENTE INTELECTUAL DEL PACIENTE _____

ETAPA DEL DUELO DEL PACIENTE _____

ETAPA DEL DUELO DEL FAMILIAR _____

DEPRESION EN EL PADRE _____

DEPRESION EN EL PACIENTE _____

CONOCEN SU ENFERMEDAD _____

DIAGNOSTICO SOCIAL

TIPO DE FAMILIA _____

FAMILIARES CON ESTA PATOLOGIA _____

NIVEL SOCIOECONOMICO _____

SEGURIDAD SOCIAL _____

**CUESTIONARIO CLINICO PARA EL DIAGNOSTICO DEL SINDROME DEPRESIVO
DR. GUILLERMO CALDERON NARVAEZ**

Nombre: _____
Sexo: _____ Edad: _____ Estado civil: _____

	No	Si		
		poco	regular	Mucho
1. Se siente triste o afligido?				
2. Llora o tiene ganas de llorar?				
3. Duerme mal de noche?				
4. En la mañana se siente peor?				
5. Le cuesta trabajo concentrarse?				
6. Le ha disminuído el apetito?				
7. Se siente obsesivo o repetitivo?				
8. Ha disminuido su interés sexual?				
9. Considera que su rendimiento en el trabajo es menor?				
10. Siente palpitaciones o presión en el pecho?				
11. Se siente nervioso, angustiado o ansioso? (Solicitar que precise la molestia)				
12. Se siente cansado o decaído?				
13. Se siente pesimista, piensa que las cosas le van a salir mal?				
14. Le duele con frecuencia la cabeza o la nuca?				
15. Está mas irritable o enojón que antes?				
16. Se siente inseguro, con falta de confianza en usted mismo?				
17. Siente que és menos útil a su familia?				
18. Siente miedo de algunas cosas?				
19. Ha sentido deseos de morirse?				
20. Se siente apático, como si las cosas que antes le interesaban ahora le son indiferentes?				

PUNTAJE:

- 20 a 35: NORMAL
- 36 a 45: REACCION DE ANSIEDAD
- 46 a 65: DEPRESION MEDIA
- 66 a 80: DEPRESION SEVERA

CARTA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

Comité de Investigación del Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación y Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa "Gaby Brimmer"

1. La distrofia muscular de Duchenne es el trastorno genético letal más común en niños. Su principal característica es la debilidad y degeneración del músculo esquelético. En las escuelas anexas a este centro, se cuenta con una población de 8 niños con éste diagnóstico, quienes acuden al área de Terapia Física 1 vez por semana, donde son atendidos de manera grupal, tomando poco en cuenta las deficiencias personales de cada niño. El objetivo de este trabajo es aplicar un formato que detecte las complicaciones que pudieran estar presentes en cada niño, de manera individualizada, y así, establecer un manejo integral a cada paciente.
2. Se revisará a cada paciente, realizando un interrogatorio y exploración minuciosa, y una vez que hayan sido encontrados datos sugestivos de cierta complicación, se referirán a las especialidades correspondientes para su valoración, solicitando los resultados por escrito. Se realizará el concentrado de las complicaciones, y dependiendo de éstas, se establecerá el manejo a cada paciente.
3. Los beneficios que puedo obtener es la detección de datos que puedan sugerir la presencia de complicaciones aún si diagnosticar, y que podrían ser manejadas oportunamente.
4. Se me garantiza que recibiré respuesta a cualquier pregunta y aclaración de cualquier duda acerca de los procedimientos que se realizan en este trabajo.
5. Tengo la libertad de retirar mi consentimiento en cualquier momento y dejar de participar en este trabajo, sin que por ello se creen perjuicios para continuar con el cuidado y tratamiento llevado hasta el momento.
6. Tengo la seguridad de que la información obtenida se me proporcionará, aunque esto pudiera afectar mi voluntad para continuar participando.
7. Así mismo, doy mi consentimiento para que los resultados del presente trabajo de investigación sean publicados en una revista médica si así se requiriera.

Yo _____ , representante legal de _____ , doy mi autorización para participar en el presente trabajo que lleva por título " Alteraciones biopsicosociales en los niños con Distrofia Muscular de Duchenne en estadio 5 a 7 de la escala funcional de Swinyer". El cual será dirigido por la Dra. Neidy Lorena Rosaldo Márquez, médico residente del tercer año de la especialidad de Medicina de Rehabilitación.

Huella digital del menor

Firma o huella digital del representante legal

Dirección del paciente

Nombre, firma y dirección del primer testigo

Nombre, firma y dirección del segundo testigo

Nombre y Firma del Médico: _____

No. Céd. Prof. _____

Trabajo dirigido por la Dra Neidy Lorena Rosaldo Márquez.
Médico residente del tercer año de la especialidad de
Medicina de Rehabilitación.
Tel particular: 55 28 59 32 15

REFERENCIAS

1. Lovering RM, Porter NC, Bloch RJ. The muscular dystrophies: From genes to therapies. *Physical Therapy*. Dec 2005;85 :1372-1388
2. Biggar WD., Klamut HJ., Demacio PC., Stevens DJ., Ray PN. Duchenne muscular dystrophy: Current knowledge, treatment, and future prospects *Clinical Orthopaedics and Related Research*. 2002 (401): 88-106
3. Victor M, Roppe A. Principios de Neurología. 7ª edición Ed. MC Graw-Hill Interamericana
4. De Lisa J. Physical Medicine and Rehabilitation. Principles and practice. 4ª edición. Lippincott Williams and Wilkins
5. Alvarez M. Relación entre el retraso del diagnóstico y las formas de inicio de la Distrofia Muscular de Duchenne. 1995: 459-464
6. Wicksell RK, Kihlgren M., Melin L., Olfsson O. Specific cognitive deficits are common in children with Duchenne muscular dystrophy *Developmental Medicine and Child Neurology*. 2004; 46: 154-159
7. McDonald CM., Abresch RT., Carter GT., Fowler WM., et al. Profiles of neuromuscular diseases: Duchenne Muscular Dystrophy. Sep/oct 1995; 74 Suppl :S70-S92
8. Miller RG., Hoffman EP. Molecular diagnosis and modern management of Duchenne muscular dystrophy. *Neurologic Clinics*; Nov 1994; 12 : 699-725.
9. Thong MK., Bazlin RI., Wong KT. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy in a developing country over a 10 year period. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 2005; 47: 474-477
10. Liv M., Mineo K., Hanayama K., Fujiwara T., Chino N. Practical problems and management of seating through the clinical stages of Duchenne's muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil*. Jun 2003; 84: 818-824.
11. Lord JP., Lieberman JS., Portwood MM., Fowler WM., Carson R. Functional ability and equipment use among patients with neuromuscular disease *Arch Phys Med Rehabil*. Jun 1987; 68: 348-352.
12. Moxley RT. Functional Testing. *Muscle and Nerve*. Supplement 1990: S26-S29.
13. Backer JPJ, de Groot IJM, Beelen A, Lanhorst GJ. Predictive factors of cessation of ambulation in patients with Duchenne muscular dystrophy *Am J Phys Med Rehabil*. Dec 2002; 81 : 906-912
14. Scher DM., Mubarak SJ. Surgical prevention of foot deformity in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Pediatric Orthopaedics* 2002; 22: 384-391
15. Yamashita T., Kanaya K., Yokogushi K., Ishikawa Y., Minami R. Correlation between progression of spinal deformity and pulmonary function in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Pediatric Orthopaedics* 2001; 21: 113-116.
16. Duport G., Gayet E., Pries P., Thirault C., Renardelrani A., Fons N., et al. Spinal deformities and wheelchair seating in Duchenne muscular dystrophy: Twenty years of research and clinical experience *Seminars in Neurology*. March 1995; 15 :29-37
17. Bertorini TE. Perisurgical management of patients with neuromuscular disorders. *Neurologic Clinics*. 2004; 22: 293-313

18. Kennedy JD, Staples AJ., Brook PD., Parsons DW., Sutherlan AD., Martin AJ., et al. Effect of spinal surgery on lung function in Duchenne muscular dystrophy. *Thorax*. 1995; 50: 1173-1178.
19. Parker AE., Robb SA., Chambers J. Respiratory care of the patients with Duchenne muscular dystrophy. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*. 2004; 170: 456-465
20. Phillips MF, Quinlivan RC, Edwards RH, Calverley PM. Changes in spirometry over time as a prognostic marker in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Am J Respir Crit Care Med*. 2001; 164: 2191-2194
21. Hukins CA, Hillman DR. Daytime predictors of sleep hypoventilation in Duchenne muscular dystrophy. *Am J Respir Crit Care Med*. 2000; 161: 166-170
22. Phillips MF, Smith PE, Carroll N, Edwards RH, Calverley PM. Nocturnal oxygenation and prognosis in Duchenne muscular dystrophy. *Am J Respir Crit Care Med*. 1999; 160: 198-202.
23. Vianello A, Bevilacqua M, Salvador V, Cardaioli C, Vincenti E. Long-term nasal intermittent positive pressure ventilation in advanced Duchenne's muscular dystrophy. *Chest*. 1994; 105 : 445-448.
24. Bach JR, Ishikawa Y, Kim H. Prevention of pulmonary morbidity for patients with Duchenne muscular dystrophy. *Chest*. 1997; 112 : 1024-1028
25. Kang SW, Bach JR. Maximum insufflation capacity. *Chest* 2000; 118 : 61-65
26. Birnkrant DJ, Pope JF, Lewarski J, Besunder JB. Persistent pulmonary consolidation treated with intrapulmonary percussive ventilation: a preliminary report. *Pediatr Pulmonol*. 1996; 21: 246-249
27. Stamler J, Meissner G. Physiology of nitric oxide in skeletal muscle. *Physiol Rev*. 2001; 81: 209-237
28. Simond AK, Muntoni F, Heather S, Fieldin S. Impact of nasal ventilation on survival in hypercapnic Duchenne muscular dystrophy. *Thorax*. 1998; 53 : 949-952.
29. Baydur A, Layne E, Aral H, Krishnareddy N, Topacio R, Frederick G, Bodden W. Long-term non-invasive ventilation in the community for patients with musculoskeletal disorders: 46 years experience and review. *Thorax*. 2000; 55 : 4-11
30. Gómez-Merino E, Bach JR. Duchenne muscular dystrophy: prolongation of life by noninvasive ventilation and mechanically assisted coughing. *Am J Phys Med Rehabil*. 2002; 81: 411-415
31. Miske LJ, Hickey EM, Kolb SM, Weiner DJ, Panitch HB. Use of the mechanical in-exsufflator in pediatric patients with neuromuscular disease and impaired cough. *Chest*. 2004; 125 : 1406-1412
32. Yotsukura M, Yamamoto A, Kajiwara T, Nishimura T, Sakata K, Ishihara T. QT dispersion in patients with Duchenne type progressive muscular dystrophy. *American Heart Journal*. 1999; 137 : 672-677
33. Willig TN, Bach JR, Venance V, Navarro J. Nutritional rehabilitation in neuromuscular disorders. *Semin Neurol*. 1995; 15 : 18-23
34. Giménez E, Servera E, Vergara P. Prevención y rehabilitación en patología respiratoria crónica. 2ª edición. 2004. Capítulo 38. Editorial Médica Panamericana.

35. Section on Cardiology and Cardiac Surgery. Cardiovascular health supervision for individuals affected by Duchenne or Becker Muscular Dystrophy. *Pediatrics*. Dec 2005; 116 : 1569-1573
36. Willig TN, Legrand M, Rivere H, Navarro J. Nutritional assesment in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol*. 1993; 35 : 1074-1082
37. Daoud MS, Dooley JM, Gordon KE. Depression in parents of children with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatr Neurol*. 2004; 31 : 16-19
38. Bach JR. The historical of the physiatrist in the management of Duchenne muscular dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil*. 1996; 75 : 239-241
39. Escobar CR, Fernández R, Mercado R, Martínez C, Méndez J, Campos GP. Natación como ejercicio de resistencia submáxima en pacientes con distrofia muscular: seguimiento y control en un año. *Rev Mex Med Fis Rehabil*. 1998 ; 10 : 75-77
40. Zupan A. Long-term electrical stimulation of muscles in children with Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Muscle and Nerve*. 1992; 15 : 362-367
41. Bushby K., Bullock R., Eagle M., Gibson M., Quinby J. The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. *Current Paediatrics*. 2005; 15 : 292-300
42. Kottke F J., Lehmann J F. Krusen Medicina Física y Rehabilitación. 1997. 4ª edición. Editorial Médica Panamericana
43. Gauld LM., Boynton A. Relationship between peak cough flow and spirometry in Duchenne muscular dystrophy. *Pediatr Pulmonol*. 2005; 39 : 457-460
44. Grau M. A. Psiquiatría y psicología de la infancia y adolescencia. 2000. Editorial Panamericana. Buenos Aires Argentina.
45. Guyton A.C., Hall J.E. Tratado de fisiología médica. 1996. 9ª edición. Mc Graw Hill - Interamericana de España
46. Sattler J.M. Evaluación de la inteligencia infantil y habilidades especiales. 1988. 2ª edición. Editorial Manual Moderno.
47. Shaffer D.R. Psicología del desarrollo. Infancia y adolescencia. 2000. 5ª edición. International Thomson Editores
48. Diagnóstico de la familia mexicana. Sistema Nacional para el Desarrollo Integral de la Familia.
49. Las personas con discapacidad en México: una visión censal. INEGI. 2004. Impreso en México
50. Acquatella H. Miocardiopatía dilatada: avances recientes y tratamiento actual. *Revista Española de Cardiología*. 2000; 53 : 19-27
51. Laradogoitia Z. E., Moya M. J. Actualización en técnicas de imagen cardíaca. Ecocardiografía y cardi resonancia magnética. *Revista Española de Cardiología*. 2006 ; 59 : 31 - 37
52. Alvarez L. M., Alcalá L. J., Baún M. O., Tercedor S. L., Ramírez H. J., Rodríguez P. L. y cols. Utilidad del índice Doppler AP/At en la evaluación de la función sistólica ventricular izquierda. *Revista Española de Cardiología*. 1997 ; 50 : 105 - 110
53. Martínez R. M. Riesgos de exclusión social de las familias que cuidan de enfermos crónicos graves. *Revista del Ministerio de trabajo y asuntos sociales*. 2001 ; 35 : 145- 165

54. D'Orsogna L., O'Shea J.P., Miller G. Cardiomyopathy of Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatr Cardiol.* 1988; 9: 205-213
55. Casanueva E., KauferHorwitz M. Nutriología Médica. 2001. 2ª edición. Fundación Mexicana para la salud. Editorial Médica Panamericana.
56. Gómez R. I., López A. M., Quesada L. H. Guía práctica de Trabajo Social de casos. SEP. CETIS N° 5
57. Jiménez M. M. Recursos metodológicos y técnicos de la investigación social. 2002. 1ª edición. México D.F.
58. Masdeu J., Ferrer A. Función de los músculos respiratorios en las enfermedades neuromusculares. *Arch Bronconeumol.* 2003; 39 : 176-183
59. Servera F., Sancho J., Zafra M.J. Tos y enfermedades neuromusculares. Manejo no invasivo de la secreciones respiratorias *Arch Bronconeumol.* 2003; 39 : 418-427
60. Gozal D. Pulmonary manifestations of neuromuscular disease with special reference to Duchenne Muscular Dystrophy and Spinal Muscular Atrophy *Pediatr Pulmonol.* 2000; 29 : 141-150
61. Cotton S., Voudouris N., Greenwood K. M. Intelligence and Duchenne muscular dystrophy: Full Scale, verbal, and performance intelligence quotients *Dev Med Child Neurol.* 2001; 43 : 497-501
62. Botyin J., Redford L., Neumann E. Psychosocial aspects of death and dying in Duchenne muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil.* 1984; 65: 79-82
63. <http://www.femeba.org.ar/fundacion/>
64. Vargas R.E. Duelo y pérdida *Med. Leg. Costa Rica.* 2003; 20: 47-52
65. Ramírez River N.A. Declaración de Helsinki sobre ética en la investigación en la investigación en medicina *Rev Med Univ Ver.* 2002; 2: 36-38.
66. Guadalajara B.J. Cardiología. 1996. 4ª edición. Méndez Editores , S.A. de C.V.
67. Muñoz G. J. Atlas de mediciones radiográficas en Ortopedia y Traumatología. 1999. 1ª edición. Editorial McGrawHill Inteamericana.