



**PROSPERIDAD
PARA TODOS**

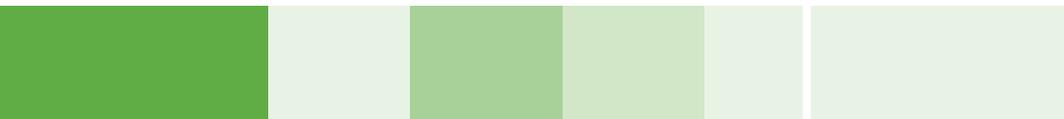
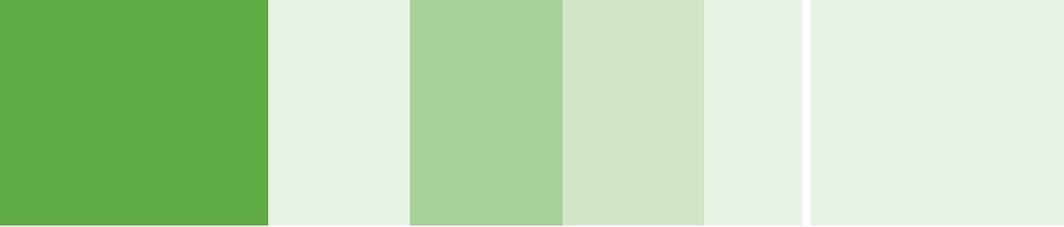
Guía de práctica clínica

.....
**para la detección temprana, atención integral,
seguimiento y rehabilitación de pacientes con
diagnóstico de distrofia muscular**

Sistema General de Seguridad Social en Salud – Colombia

Para uso de padres y cuidadores

2014 - Guía No. 37





Guía de distrofia muscular para padres y cuidadores

© Ministerio de Salud y Protección Social
Departamento Administrativo de Ciencia Tecnología e Innovación - Colciencias
Guía de práctica clínica para la detección temprana, atención integral, seguimiento y rehabilitación de pacientes con diagnóstico de distrofia muscular. 2015. Guía No. 37
ISBN: 978-958-8838-96-0
Bogotá, Colombia

NOTA LEGAL: Con relación a la propiedad intelectual debe hacerse uso de los dispuesto en el numeral 12 de la convocatoria 563 del 2012 y la cláusula decimo segunda -propiedad intelectual "En el evento en que se llegaren a generar derechos propiedad intelectual sobre los resultados que se obtengan o se pudieran obtener en el desarrollo de la presente convocatoria y del contrato de financiamiento resultante de ella, estos serán de COLCIENCIAS y del Ministerio de Salud y Protección Social" y de conformidad con el clausulado de los contratos suscritos para este efecto.

Este documento debe citarse: Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Guía de práctica clínica para la detección temprana, atención integral, seguimiento y rehabilitación de pacientes con diagnóstico de distrofia muscular, guía para padres y cuidadores [GPC en Internet]. Edición 1°. Bogotá D.C: El Ministerio; 2013 [consultada 25 mar 2015]. Disponible en gpc.minsalud.gov.co.



MinSalud
Ministerio de Salud
y Protección Social

Ministerio de Salud y Protección Social

Ministro de Salud y Protección Social

Alejandro Gaviria Uribe

Viceministro de Salud y Prestación de Servicios

Fernando Ruiz Gómez

Viceministro de Protección Social

Norman Julio Muñoz Muñoz

Secretario General

Gerardo Burgos Bernal

Jefe de la Oficina de Calidad

José Luis Ortiz Hoyos

Equipo Técnico de Apoyo

Leonardo Arregocés

Abel Ernesto González

Indira Tatiana Caicedo Revelo

Oscar Ariel Barragán Ríos



Directora General

Yaneth Giha Tovar

Subdirectora General

Alicia Ríos Hurtado (e)

Secretaria General

Liliana María Zapata Bustamante

Directora de Redes de Conocimiento

Alicia Ríos Hurtado

Directora de Fomento a la Investigación

Lucy Gabriela Delgado Murcia

Gestor del Programa Nacional de Ciencia, Tecnología e Innovación en Salud

Jaime Eduardo Castellanos Parra

Seguimiento técnico e interventoría

Hilda Graciela Pacheco Gaitán

Seguimiento técnico e interventoría

David Arturo Ribón Orozco



Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud

Director Ejecutivo

Héctor Eduardo Castro Jaramillo

Subdirector de Evaluación de Tecnologías en Salud

Aurelio Mejía Mejía

Subdirector de Producción de Guías de Práctica Clínica

Iván Darío Flórez Gómez

Subdirectora de Participación y Deliberación

Diana Esperanza Rivera Rodríguez

Subdirección de Difusión y Comunicación

Sandra Lucía Bernal

Equipo Técnico de Apoyo

Laura Catalina Prieto

Ángela Viviana Pérez

Lorena Andrea Cañón

Diana Isabel Osorio

Autores

Guía de pacientes

Luz Helena Lugo Agudelo

Líder de la Guía

Stella Moreno Vélez

Nutricionista Dietista

Liliana Hincapié Henao

Fonoaudióloga

Diplomada en Trastornos de deglución

Camila Rodríguez Guevara

Terapista ocupacional

MSc en Epidemiología

Leidy Milena Moreno Carvajal

*Estudiante de Postgrado en Medicina
Física y Rehabilitación*

Juliana Pórtela García

Estudiante de Medicina

María Isabel Cetina

Fisioterapeuta

Comité editorial

Luz Helena Lugo Agudelo

Natalia Acosta Baena

Paola Andrea Ramírez Pérez

Julieth Helena Wiedemann Rivera

Diego Alejandro Ossa Marín

Dibujante

Diagramación

Mauricio Rodríguez Soto

*Universidad de Antioquia,
Medellín Colombia*

Dirección: calle 67 No. 53 – 108

Correspondencia: calle 70 No. 52 – 21

Apartado Aéreo 1226

Agradecimientos

Agradecemos al Dr. Holger Schünemann su participación en el taller de formación de los integrantes del Grupo Desarrollador de la Guía.

A la estrategia de sostenibilidad de la Universidad de Antioquia 2013 – 2014 por el apoyo a los procesos necesarios de los grupos desarrolladores de la Universidad de Antioquia y a los grupos de investigación de Rehabilitación en Salud, Epidemiología Clínica y Economía de la Salud de la Universidad de Antioquia.

Agradecemos a los investigadores de la Pontificia Universidad Javeriana y Nacional de Colombia por la participación en los talleres de formación de los integrantes del Grupo Desarrollador de la Guía.

Agradecemos la contribución a las personas que, en carácter de representantes de expertos temáticos, usuarios, población blanco o grupos de interés, participaron o asistieron a las diferentes reuniones de socialización realizadas durante el proceso de desarrollo de la presente guía. Especialmente agradecemos la participación de los pacientes y sus cuidadores, cuyo aporte fue muy valioso para el Grupo Desarrollador de la Guía.

Agradecemos el apoyo de las siguientes asociaciones: Asociación Colombiana de Medicina Física y Rehabilitación, Asociación Colombiana de Genética Humana, Asociación Colombiana de pacientes con Distrofia Muscular, Asociación Colombiana de Fisioterapia, Asociación Colombiana de Neuropediatría, Asociación Colombiana de Neurología.

Luz Helena Lugo
Líder de la GUIA
Universidad de Antioquia

Derechos de autor

De acuerdo con el artículo 20 de la Ley 23 de 1982, los derechos patrimoniales de esta obra pertenecen al Departamento de Ciencia, Tecnología e Innovación COLCIENCIAS (institución que otorgó el apoyo económico y realizó la supervisión de su ejecución) y al Ministerio de Salud y Protección Social (institución que diseñó los lineamientos generales para la elaboración de guías de atención integral en el país), sin perjuicio de los derechos morales a los que haya lugar de acuerdo con el artículo 30 de la misma ley.

El trabajo científico de investigación y la elaboración de las recomendaciones incluidas en el presente documento fue realizado de manera independiente por el Grupo Desarrollador de la Guía (GDG) de la Universidad de Antioquia. Las entidades financiadoras realizaron un seguimiento a la elaboración del presente documento, para garantizar la libertad no condicionada de los contenidos de la guía.

Declaración de conflictos de interés

Todos los miembros del GDG, los participantes directos de los procesos de desarrollo de la guía realizaron la declaración de conflictos de interés.

Fuente de financiación

El desarrollo de la presente guía fue financiado por el Ministerio de Salud y Protección Social, por medio de la convocatoria 563 del Departamento Administrativo de Ciencia, Tecnología e Innovación (Colciencias), mediante Código 1115-563-35269 con la Universidad de Antioquia.

Contenido

Abreviaturas.....	13
Glosario	13
1. ¿Qué es una guía de práctica clínica?.....	15
2. ¿Qué es distrofia muscular?.....	16
3. ¿Cuáles son las características de las Distrofias	18
4. ¿Cómo se hace el diagnóstico de las Distrofias Musculares?.....	20
4.1 Distrofia muscular de Duchenne.....	20
4.2 Distrofia muscular de Becker	21
4.3 Distrofia Fascioescapulohumeral.....	21
4.4 Distrofia de cinturas	21
4.5 Distrofia Miotónica.....	22
5. ¿Qué es asesoría genética?.....	22
5.1 ¿Cuándo y a cuáles miembros de la familia se les debe hacer asesoría genética?.....	23
6. ¿Cuáles son las posibles complicaciones con las distrofias?	24
7. ¿Cuáles son los cuidados que se deben tener con la alimentación?	28
7.1. ¿Cómo hacer una alimentación saludable para los pacientes con distrofia muscular y su familia?	29
7.2 ¿Es necesario el uso rutinario de vitaminas, suplementos nutricionales o productos para el tratamiento de los pacientes con distrofia muscular?	32
8. Dificultad para comer.....	33
8.1 ¿Cómo se sospecha la dificultad para comer?	33
8.2 ¿Qué cuidados se deben tener si se presenta dificultad para comer? ..	34

9. ¿Cómo hacer ejercicio y cuándo iniciarlo?	36
9.1 Ejercicio en distrofia muscular de Duchenne y de Becker	37
Fase ambulatoria	37
Fase no ambulatoria	39
9.2 Ejercicio en distrofia muscular miotónica	41
9.3 Ejercicio en distrofia fascioescapulohumeral.....	41
9.4 Ejercicio en distrofia de cinturas	42
9.5 Recomendaciones finales sobre ejercicio.....	42
10. ¿Cuáles son las ayudas o aditamentos que sirven para realizar las actividades de la vida diaria, caminar y desplazarse?.....	43
10.1 Cuando los niños caminan solos.....	43
10.2 Cuando se necesita alguna ayuda para caminar o cuando se requiere sillas de ruedas	44
11. ¿Cuál es el tratamiento farmacológico para los síntomas musculares?...	46
11.1 ¿Qué se debe saber de los esteroides?	46
11.2 ¿Cuándo iniciarlos, cuándo suspenderlos y cuáles usar?	46
11.3 ¿Cuáles son los posibles efectos adversos de los esteroides y qué hacer si aparecen?.....	47
12. ¿Cuáles son las cirugías que pueden mejorar la condición física?	48
13. ¿Qué se puede hacer para tener una mejor adaptación psicológica e integración social?	49
14. ¿Cómo se debe hacer el seguimiento clínico a las distrofias musculares?.....	50
15. ¿Qué se puede hacer para mejorar la respiración?	51
16. Conclusiones de esta guía para pacientes y familiares	56
Bibliografía	57

Abreviaturas

- CPK** - Creatina quinasa o creatina fosfoquinasa
ADN - Ácido Desoxirribonucleico
MLPA - Amplificación de Ligación Múltiple
CTG - Citosina - Tiamina - Guanina
ORTP - Ortésis Rodilla Tobillo Pie

Glosario

Distrofias Musculares: son un grupo de enfermedades genéticas o hereditarias que causan debilidad y degeneración progresiva del músculo, causadas por anomalías en las proteínas de la membrana muscular.

Distrofia muscular de Duchenne: enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X que afecta a 1 de cada 3.600-6.000 hombres nacidos vivos. Es la distrofia más común.

Distrofia muscular de Becker: distrofia que afecta a 3 a 6 de cada 100.000 nacimientos, caracterizada principalmente por una debilidad en los músculos proximales de los miembros inferiores.

Distrofias miotónicas: son las distrofias musculares más comunes en el adulto y se pueden manifestarse a cualquier edad. Las manifestaciones de las DM tipo 1 y DM tipo 2 incluyen herencia dominante, miotonía, debilidad muscular, cataratas y complicaciones sistémicas que involucran el cerebro, el músculo liso, el sistema cardiovascular y endocrino.

Distrofia facioescapulohumeral: distrofia de inicio principalmente en la adolescencia, afecta la musculatura facial y la cintura escapular: la cara, los hombros y los brazos.

Distrofias de cinturas: grupo de distrofias agrupadas por compartir la característica predominante de la debilidad en la cintura escapular y pélvica.

Electromiografía: estudio diagnóstico que permite ubicar la lesión en alguno de los componentes del sistema nervioso periférico, evaluando la actividad eléctrica de los músculos.

Southern Blot: examen molecular que identifica secuencias específicas de ADN.

Wester Blot: examen de laboratorio que genera una reacción química entre la proteína a identificar con anticuerpos creados para identificarla.



1. ¿Qué es una guía de práctica clínica?

Las guías de práctica clínica son un conjunto de recomendaciones basadas en el estudio riguroso de la literatura científica y las experiencias clínicas de médicos y pacientes, que permiten conocer los diferentes aspectos involucrados en una enfermedad para facilitar las decisiones que deben tomar el personal de la salud, los pacientes y cuidadores.

Las afirmaciones o recomendaciones realizadas en esta Guía fueron conformadas por un grupo de expertos: médicos, neurólogos, fisiatras, patólogos, genetistas, epidemiólogos clínicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, fonoaudiólogos, economistas, y enfermeros, con el objetivo de sintetizar la mejor evidencia científica e incluir la opinión y preferencias de los pacientes y sus cuidadores.

La Guía de Práctica Clínica para Distrofias Musculares incluye tres versiones: una versión completa, una guía corta para profesionales de la salud, y una versión para los pacientes y sus cuidadores. Ésta guía proporcionará a los pacientes con distrofias musculares y a los cuidadores, los elementos necesarios para participar de forma activa en el proceso de toma de decisiones con respecto a la salud y la atención de esta condición, mediante la estrecha interacción con el médico tratante.

Esta Guía incluye recomendaciones para el diagnóstico clínico, de laboratorio, tratamiento farmacológico, quirúrgico, rehabilitación y asesoramiento genético.

1. ¿Qué es una guía de práctica clínica?

Su propósito fundamental es permitir que tanto los pacientes como sus familias logren tener la mejor calidad de vida posible, al comprender los problemas médicos, complicaciones y posibles tratamientos.

2. ¿Qué es distrofia muscular?



La capacidad para hacer movimientos depende en parte, del buen funcionamiento de los músculos del cuerpo.

Las distrofias musculares son un grupo de enfermedades de origen genético, es decir transmitidas de padres a hijos, que producen debilidad y reducción del tamaño del músculo (atrofia) y cambio de las células sanas del músculo por otras que las reemplazan.

Las distrofias persisten en el tiempo y causan deterioro progresivo. En general, se puede ver como una debilidad de los músculos que en algunos casos se evidencia porque los niños pueden tener un desarrollo más lento en la infancia o dificultad para lograr estar de pie y caminar, en comparación con otros niños de su misma edad. En otros casos pueden perder las capacidades ya adquiridas siendo incapaces de correr, saltar apropiadamente e incluso ponerse de pie, necesitando colocar sus brazos para empujarse hacia arriba al levantarse poniendo las manos sobre los muslos (Signos de Gowers. Ver figura 1).

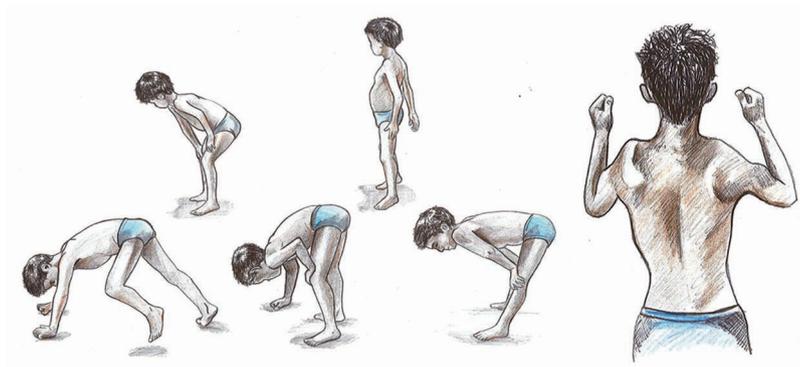


Figura 1. Signo de Gowers en la distrofia de Duchenne y Becker.
Figura 2. Signo de la escápula alada de la distrofia fascioescapulohumeral.

En otros tipos de distrofias no se ve alterada la capacidad de caminar, pues la debilidad de los músculos afecta principalmente la cara, los brazos y la parte alta de la espalda. (Ver figura 2)

Algunos tipos de distrofia afectan el corazón y secundariamente pueden afectar la función pulmonar y de otros órganos.

3. ¿Cuáles son las características de las Distrofias?

3. ¿Cuáles son las características de las Distrofias Musculares?

Tabla 1. Manifestaciones clínicas de las principales distrofias musculares

	DUCHENNE	BECKER	FASCIO-ESCAPULO-HUMERAL	DE CINTURAS	MIOTÓNICA
¿A QUÉ EDAD COMIENZAN SUS SÍNTOMAS?	Niñez (1-5 años) Promedio 3,31 +/- 1.56 años	Niñez e inicio de la adolescencia. Promedio 6,49 +/- 9.7 años	Adolescencia 19.5 (12-46 años)	Desde nacimiento a la adultez	Tipo 1. 26.1 +/- 13.2 Tipo 2. 14.1 (6-66 años)
¿CÓMO SE MANIFIESTA MI ENFERMEDAD?	<p>Pre - sintomático: Durante esta etapa se presentan cambios muy sutiles que no observan los familiares o cuidadores, lo que hace difícil la sospecha. Estos son: retraso para comenzar a caminar y otros retrasos en el desarrollo. Es muy importante considerar el antecedente familiar para diagnosticar la enfermedad en esta fase.</p> <p>Ambulatorio temprano: Cuando el niño comienza a caminar, la debilidad en las extremidades inferiores se manifiesta principalmente con lo que llamamos el signo de Gowers (usar los brazos para empujarse hacia arriba al levantarse, poniendo las manos sobre los muslos). Además los padres pueden observar un agrandamiento de los músculos de las pantorrillas, llamado pseudohipertrofia de los gemelos o gastrocnemios. Otra característica importante es la marcha sobre las puntas de los pies, con balanceo y lordosis de la columna lumbar (curvatura exagerada) para mantener el equilibrio, el niño puede ser un poco torpe respecto a sus compañeros de igual edad y con frecuencia siente calambres musculares, pero no muestra todavía mucha dificultad para subir escaleras o correr.</p>	<p>Etapa temprana: Los pacientes presentan dificultades al caminar, se caen fácilmente, son torpes respecto a otros de su edad y tienen dificultad para subir escaleras. Se observa además un agrandamiento de las pantorrillas (seudohipertrofia de los gemelos o gastrocnemios). Estos niños también pueden tener calambres y contracturas musculares. En general las manifestaciones clínicas de la Distrofia muscular de Becker se asemejan a las de Duchenne, pero son síntomas menos severos y con una progresión más lenta en el tiempo.</p>	<p>Inicialmente se puede presentar debilidad de los músculos de la cara (para hacer mímicas, la frente lisa sin arrugas y los párpados caídos). Los pacientes adicionales pueden tener dificultad para elevar los brazos por encima de los hombros. La escápula (omoplato) puede sobresalir en una de sus puntas cuando se trata de empujar la pared con las manos. También es posible que se presente dolor muscular. Algunos pacientes pueden tener una presentación diferente a lo anterior, con debilidad en los músculos de la cadera, muslos y piernas, presentando dificultad para caminar, dificultad para doblar o extender las rodillas y pies caídos.</p>	<p>Dado que existen diferentes tipos de distrofias de cinturas la presentación clínica puede ser muy variable. El paciente puede tener los músculos comprometidos (no todos) pequeños o crecidos. Puede haber dolor muscular. El paciente puede tener debilidad de músculos distales (los más lejanos del centro del cuerpo) de miembros superiores o inferiores. Un tipo de distrofia puede tener debilidad de músculos de la parte de atrás y medial del muslo. Algunos pacientes también pueden presentar debilidad de los músculos similar a las distrofias de Duchenne y Becker. Pueden tener pseudohipertrofia de los gemelos (o sea gemelos crecidos) que puede ser asimétrico, o sea más de un lado que de otro. Pueden tener pérdida de la capacidad para caminar en fases avanzadas.</p>	<p>En la distrofia miotónica tipo 1, se presenta la miotonía incapacidad de relajar un grupo muscular después de contraerlo. Presentan debilidad en la cara, para la masticación, y en las extremidades, cataratas, rigidez articular, dificultad para comer y alteraciones en la voz. En la distrofia miotónica tipo 2, de inicio en la adultez, se puede presentar también debilidad de músculos de la cara (no pueden hacer mímicas, tienen la frente lisa sin arrugas, los párpados caídos y afeción de movimientos de los ojos). Pueden tener debilidad en la parte distal del antebrazo, músculos de las manos y de las piernas, miotonía y rigidez dolorosa. También puede haber debilidad de los músculos del cuello. Existe una condición característica de este tipo de distrofias y son las contracciones musculares prolongadas o sostenidas, conocidas como miotonías, en las que el paciente no es capaz de relajar el músculo. Puede haber dolor de predominio en los miembros inferiores. Algunos pacientes pueden presentar un compromiso de músculos que es menos común, con afeción de los músculos de caderas, hombros y codos.</p>

<p>¿CÓMO SE MANIFIESTA MI ENFERMEDAD?</p>	<p>Ambulatorio tardío: En esta etapa al niño le cuesta mucho caminar, comienza a caerse repetidamente y no es capaz de subir escaleras, levantarse solo del piso o correr. Al mismo tiempo empieza a perder la flexibilidad y los músculos se vuelven rígidos y "encogidos", lo cual conocemos como contracturas.</p>	<p>Etapa tardía: Hacia la tercera década de la vida, hay pérdida de la capacidad para caminar y no pueden levantarse solos, por lo que es necesario el uso de una silla de ruedas.</p> <p>Al igual que en la distrofia muscular de Duchenne, estos pacientes presentan complicaciones en otros sistemas del organismo.</p>			
	<p>No ambulatorio temprano: Requiere el uso de una silla de ruedas para desplazarse e inicialmente puede hacerlo de manera independiente y mantener la postura, sin embargo en esta etapa comienza la escoliosis o curvatura inadecuada de la columna vertebral.</p>				
<p>¿CUÁLES SON LOS MÚSCULOS QUE MÁS SE AFECTAN POR MI CONDICIÓN?</p>	<p>Afecta inicialmente los músculos proximales: piernas, brazos y tronco. Posteriormente la enfermedad compromete los músculos de la respiración y del corazón.</p>	<p>Afecta inicialmente los músculos proximales: piernas, brazos y tronco. Posteriormente la enfermedad compromete los músculos de la respiración y del corazón.</p>	<p>Afecta principalmente los músculos de la cara, parte alta de la espalda y de los brazos.</p>	<p>Afecta principalmente los músculos de los brazos y piernas, sobre todo los músculos que están más distales o lejanos al centro del cuerpo.</p>	<p>Afecta principalmente los músculos de la cara, el cuello, los antebrazos, las manos y las piernas.</p>

4. ¿Cómo se hace el diagnóstico de las Distrofias Musculares?

4.1 Distrofia muscular de Duchenne

En un paciente con distrofia muscular, los síntomas y los hallazgos en el examen físico pueden llegar a sugerir la enfermedad pero siempre debe continuarse el estudio diagnóstico de la enfermedad con exámenes de laboratorio. Inicialmente se sugiere medir en la sangre, una enzima conocida como CPK o creatina fosfoquinasa -que se produce por la destrucción del músculo- pues la medición de sus niveles ayudan a diferenciar las distrofias de otras enfermedades que tienen características clínicas similares y permite incluso diferenciar entre los tipos de distrofia muscular, puesto que en distrofias como la de Duchenne es donde se obtienen los valores más elevados de esta enzima.

Los rangos de CPK para distrofia muscular de Duchenne/Becker se encuentran entre 185–36.000 UI (unidades internacionales), con un promedio en los diferentes de 10306.7 ± 6658.5 , y con tendencia a tener valores más elevados para Duchenne.

La electromiografía es otro examen que permite, mediante la evaluación con agujas en los músculos, obtener signos de enfermedad del músculo que ayuden a apoyar el diagnóstico de distrofia muscular. Este examen debe ser realizado cuando se sospeche cualquiera de las distrofias tratadas en ésta guía.

Otro procedimiento diagnóstico que se debe realizar asociado a la medición de CPK, es la biopsia del músculo, es decir, extraer una muestra o porción de un músculo afectado. Al cual se le aplican sustancias que reaccionan con el tejido extraído cuando se tiene la enfermedad, permitiendo evaluar la cantidad y calidad de la distrofina, proteína que permite la contracción del músculo y que en los pacientes con Duchenne se encuentra prácticamente ausente.

Se puede utilizar la cuantificación de estas proteínas mediante el procedimiento Wester Blot: examen de laboratorio que genera una reacción química entre la proteína a identificar con anticuerpos creados para identificarla. Los anticuerpos van marcados con una coloración que al unirse la proteína genera una reacción química que permite ver la proteína.

Inmunohistoquímica

Para las distrofias que no se pueden diagnosticar o confirmar mediante la realización de la biopsia del músculo, se requiere la realización de un examen adicional conocido como prueba genética, en la que se estudian directamente

el material genómico (ADN) que se encuentra dentro de cada célula y el cual define el funcionamiento de nuestro organismo. Es así como encontramos que en los pacientes con distrofia muscular de Becker y Duchenne se presenta una alteración en el cromosoma X, en el gen que determina la producción y calidad de la proteína distrofina, de la cual depende la adecuada actividad y contracción de las células musculares.

4.2 Distrofia muscular de Becker

En este tipo de distrofia se presentan hallazgos similares a la distrofia muscular de Duchenne en los laboratorios, pero con algunas características que nos permiten diferenciarlas:

Para los pacientes con distrofia muscular de Becker es posible encontrar niveles de las enzimas musculares (CPK) en cifras altas pero no tan elevadas como en Duchenne.

En la biopsia muscular, los pacientes con distrofia muscular de Becker presentan una menor reducción de la cantidad y calidad de la proteína distrofina. En el estudio genómico, se encuentra la alteración en el mismo gen de distrofina ubicado en el cromosoma X, pero es una alteración diferente a la de Duchenne, pues la mutación permite seguir la producción de la proteína, aunque de una forma deficiente e inadecuada.

4.3 Distrofia Fascioescapulohumeral

En la distrofia fascioescapulohumeral se presentan valores de CPK que pueden variar entre 17–5460, con un promedio de 624.5 ± 764.4 . Para su diagnóstico también se realiza electromiografía y biopsia muscular, para evidenciar las alteraciones de las células musculares. El diagnóstico molecular o genético se realiza al detectar un defecto en el cromosoma 4.

4.4 Distrofia de cinturas

Este tipo de distrofia incluye varios subtipos que se manifiestan por gran variedad de síntomas o diferentes formas de presentación y cuyo diagnóstico se realiza por la detección de deficiencias de diversas proteínas, cada una específica para el tipo de distrofia de cinturas.

Podemos encontrar niveles variables de CPK entre 97–9000, con hallazgos en la biopsia muscular que permite identificar la proteína ausente o deficiente. Una muestra de sangre permite también efectuar el estudio molecular a partir del ADN, en el cual se puede encontrar el defecto en el gen que produce la proteína sospechosa.

4.5 Distrofia Miotónica

En esta distrofia, la base del diagnóstico es una prueba molecular consistente en el reconocimiento de la expansión de la repetición de tripletas en el cromosoma 19. Los demás procedimientos diagnósticos mencionados en las anteriores distrofias también son usados pues permiten hacer una evaluación inicial de los pacientes a quienes se sospecha distrofia miotónica.

5. ¿Qué es asesoría genética?



La genética es el estudio de la herencia, dedicada a estudiar cómo padre y madre transmiten ciertos genes a sus hijos, y cómo estos genes definen los diferentes aspectos de los seres vivos. Algunas enfermedades, determinadas por las características de los genes, son por ello llamadas genéticas o hereditarias, como las distrofias musculares.

La asesoría genética es el proceso mediante el cual las parejas reciben información con respecto a qué tan probable es que su hijo vaya a tener un trastorno genético. También ayuda a determinar qué exámenes pueden detectar anomalías o trastornos genéticos hereditarios específicos. Después de la información dada, cada pareja decide si les gustaría hacerse exámenes o no.

5.1 ¿Cuándo y a cuáles miembros de la familia se les debe hacer asesoría genética?

- Se recomienda aplicar un protocolo preestablecido de consejería genética, en familiares asintomáticos de pacientes con cuadro clínico compatible con distrofia muscular de Duchenne y Becker. Se recomienda la realización de las pruebas de Amplificación de Ligación Múltiple (MLPA) en los siguientes casos: Madre y hermanas del paciente que planean tener un embarazo.
- Se recomienda en familiares asintomáticos de pacientes con cuadro clínico compatible con distrofia miotónica aplicar un protocolo preestablecido de asesoría genética por un equipo multidisciplinario. Se recomienda la realización de las pruebas de detección de la repetición CTG (citosina - tiamina - guanina) en los siguientes casos: Padre y madre del paciente que planeen tener más hijos, hermanos y hermanas del paciente que planeen tener un hijo.
- Se recomienda aplicar un protocolo preestablecido de asesoría genética por un equipo multidisciplinario en familiares asintomáticos de pacientes con cuadro clínico compatible con distrofia fascioescapulohumeral. Se recomienda la realización de las pruebas de longitud del área D4Z4 en los siguientes casos: Padre y madre del paciente que planeen tener más hijos, personas asintomáticas (padres, tíos o hermanos) con historia familiar de la enfermedad que planean un embarazo.
- Se recomienda aplicar un protocolo preestablecido de asesoría genética por un equipo multidisciplinario en familiares asintomáticos de pacientes con cuadro clínico compatible con distrofia de cinturas. La definición de las pruebas confirmatorias y a quien hacerlas, se realizará de acuerdo con el caso índice.

6. ¿Cuáles son las posibles complicaciones con las distrofias?

6. ¿Cuáles son las posibles complicaciones con las distrofias?

Tabla 2. Complicaciones de las distrofias musculares

	DUCHENNE	BECKER	FASCIO- ESCAPULO- HUMERAL	DE CINTURAS	MIOTÓNICA
COM- PLI- CA- CIO- NES MUS- CULO- ES- QUE- LÉTICAS	Las contracturas son una de las razones por las que el niño tiene mayor discapacidad, además generan un rápido progreso a la pérdida de la capacidad de caminar. La más importante es la conocida contractura del tendón de Aquiles (tendón del calcáneo, ubicado en la parte de atrás de la pierna, arriba del talón), la cual se produce por la marcha en la punta de los pies que es común en los niños con Distrofia muscular de Duchenne, para compensar la debilidad muscular. Otra complicación frecuente es la escoliosis, la cual aparece generalmente cuando el niño ya ha perdido la capacidad de caminar y se encuentra en una silla de ruedas, debido a la alteración postural la columna muestra una desviación inadecuada hacia un lado.	Las contracturas también forman parte de las complicaciones de esta enfermedad al igual que la escoliosis, lo cual genera mayor dificultad para la postura y acelera la pérdida de la capacidad para caminar.	La escápula alada (la escápula u omoplato sobresale cuando se empuja algo), es una de las complicaciones más frecuentes en esta distrofia y se presenta por debilidad de los músculos toracoescapulares. Esta alteración dificulta levantar los hombros, lo cual es necesario para realizar actividades como peinarse, cepillarse los dientes, colgar ropa o alcanzar objetos que estén por encima del hombro; además puede causar dolor y problemas cosméticos. En la columna vertebral también pueden generarse desviaciones o curvaturas exageradas (escoliosis y lordosis respectivamente) como en otras distrofias, pero generalmente no son graves.	<i>Esta enfermedad es bastante variable en su presentación, lo que significa que en pacientes con el mismo tipo de distrofia se pueden ver síntomas completamente distintos, lo cual se debe principalmente a la gran cantidad de alteraciones genéticas que causan la distrofia de cinturas.</i> Se pueden presentar alteraciones en la columna vertebral como lordosis o curvatura exagerada de esta. Las contracturas (disminución de la movilidad de una articulación) son comunes, entre ellas la afección del tendón de Aquiles (tendón del calcáneo, ubicado en la parte de atrás de la pierna, arriba del talón). Muchas de las manifestaciones de las Distrofias de cinturas se asemejan a las presentes en las Distrofias musculares de Duchenne/Becker, sin embargo otras presentan escasos síntomas de este tipo.	Debilidad muscular y contracturas

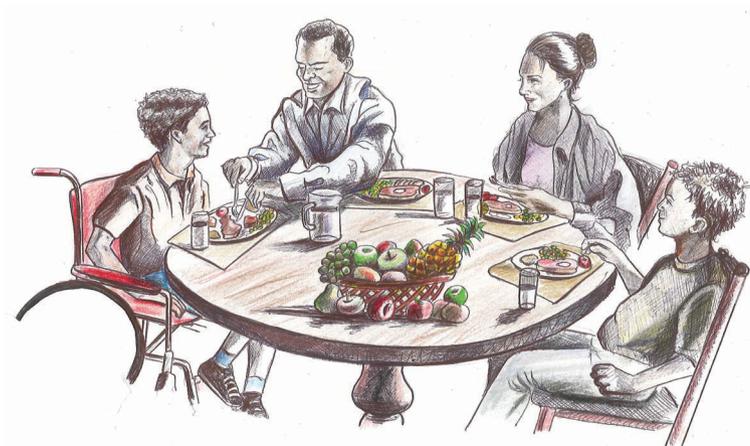
<p>COM- PLI- CA- CIO- NES ÓRGA- NOS DE LOS SEN- TIDOS</p>			<p>Se ha descrito la pérdida de la audición en esta enfermedad. Aunque parece estar más frecuentemente relacionada con la aparición de la Distrofia Fascioescapulo humeral en la infancia. Se pueden presentar alteraciones visuales por daños en la retina (tela o "pantalla" del ojo donde se proyectan las imágenes), principalmente por alteraciones en los vasos sanguíneos que la nutren.</p>		<p>Debido a la caída de los párpados, los pacientes pueden presentar problemas con su visión, debido a la imposibilidad para mantener el ojo abierto y poder realizar actividades como leer, ver televisión y otras. Además estos pacientes comúnmente presentan cataratas o áreas borrosas en el cristalino o "lente" del ojo, el cual normalmente debe ser transparente.</p>
<p>COM- PLI- CA- CIO- NES RES- PIRA- TO- RIAS</p>	<p>Con el avance de la enfermedad y especialmente cuando el niño ya ha perdido la deambulación, aparecen los problemas para respirar. Esto se debe a la debilidad de los músculos respiratorios, entre ellos el diafragma, y produce un aumento del riesgo de infecciones respiratorias, sobre todo por la incapacidad para toser y eliminar las secreciones. Posteriormente también será un problema durante el sueño y aparece la dificultad para dormir. Todo esto podemos sospecharlo cuando el niño comienza con dolores de cabeza, sueño excesivo, se siente más fatigado y presenta resfriados o gripas que no se resuelven rápidamente. Estos pacientes llegan generalmente a falla respiratoria.</p>	<p>Por la debilidad en los músculos se presenta alteraciones en la respiración, que progresan lentamente hasta generar gran disfunción respiratoria.</p>	<p>Si bien puede haber alteración de los músculos respiratorios, no es frecuente que esto pase en esta enfermedad. Sin embargo, en caso de observar cambios en la respiración o dificultades para esta, es mejor consultarlo y evaluar dichos síntomas.</p>	<p>Por afección de los músculos de la respiración, las personas que padecen esta distrofia pueden presentar desde alteraciones en la respiración hasta falla respiratoria.</p>	

6. ¿Cuáles son las posibles complicaciones con las distrofias?

<p>COM- PLI- CA- CIO- NES CAR- DIA- CAS</p>	<p>La más representativa es la Cardiomiopatía o daño en la función del músculo cardiaco. Esta complicación suele aparecer tardíamente, pero el niño debe tener un seguimiento o evaluación de su corazón para intervenir a tiempo, pues generalmente progresa a una falla del corazón, donde le cuesta mucha dificultad bombear la sangre necesaria para el cuerpo.</p>	<p>Las personas con Distrofia de Becker presentan iguales complicaciones cardiacas que Duchenne pero más tardíamente.</p>	<p>Aunque son poco comunes, se pueden presentar alteraciones en el ritmo del corazón y la conducción eléctrica de este.</p>	<p>Pueden manifestarse como dificultades del corazón para bombear la sangre a los diferentes órganos del cuerpo o alteraciones en el ritmo o la frecuencia de los latidos del corazón.</p>	<p>Los pacientes con distrofia miotónica usualmente desarrollan complicaciones cardiovasculares, pero no precisamente por el deterioro de la bomba cardiaca sino de la conducción eléctrica que es otra de las funciones del corazón. Generalmente se presentan bloqueos de esa conducción eléctrica, lo cual altera el ritmo y la frecuencia de los latidos del corazón, cuando esto pasa la persona puede desmayarse o sentir mareos o palpitaciones, síntomas a los cuales debemos estar muy alertas y consultar inmediatamente si se presentan.</p>
<p>COM- PLI- CA- CIO- NES GAS- TRO- IN- TES- TINA- LES</p>	<p>Es importante que el tratamiento de la enfermedad se acompañe de una adecuada dieta y evaluación por nutrición, pues debido a la quietud y sin una adecuada alimentación, pueden aparecer problemas de sobrepeso que posteriormente llevaran a mayor dificultad respiratoria y empeoramiento de las alteraciones de la columna vertebral. Una de las complicaciones para la alimentación aparece con la dificultad para tragar o deglutir los alimentos. Esto porque la debilidad muscular afecta tardíamente los músculos encargados de este proceso y el niño puede perder peso o desnutrirse, lo cual necesita una intervención adecuada y a tiempo.</p>				<p>Es importante tener en cuenta que los músculos del aparato digestivo también pueden afectarse con la enfermedad, por esta razón puede haber problemas para deglutir (tragar) los alimentos, lo cual se siente como que se quedan atorados y esto genera complicaciones como el paso de comida hacia los pulmones y posterior infección pulmonar conocida como neumonía. Además el movimiento del bolo alimenticio será más lento y puede presentarse estreñimiento.</p>

<p>COM- PLI- CA- CIO- NES DEL SIS- TEMA NER- VIOSO</p>	<p>Retraso en el desarrollo del lenguaje y otras funciones cognitivas (memoria, comprensión, etc.)</p>		<p>Pueden presentar discapacidad cognitiva, es decir, dificultad para entender y aprender.</p> <p>Existe la posibilidad de presentar epilepsia o ataques convulsivos.</p>	<p>Los pacientes pueden tener dificultades para pronunciar y coordinar las palabras, lo que se conoce como disartria.</p> <p>Pueden presentar anomalías en la formación del cerebro.</p>	<p>Los pacientes pueden presentar problemas de concentración y de la capacidad de hablar. Es posible que presenten dificultad para aprender. Pueden tener mucho sueño durante el día y dormir muchas horas.</p>
<p>PRE- SEN- CIA DE DIS- FAGIA / SEVE- RIDAD</p>	<p>Durante las etapas tardías de la enfermedad, el paciente puede presentar problemas en la deglución (o para tragar), lo cual genera un compromiso nutricional importante, además puede haber broncoaspiración (cuando las sustancias que van para el estómago se desvían por la tráquea hacia el sistema respiratorio) y neumonías a repetición debido a esto.</p>	<p>La disfagia o dificultad para deglutir o tragar, hace parte de las complicaciones de esta enfermedad y genera infecciones respiratorias a repetición.</p>	<p>Puede haber compromiso de la deglución o capacidad de tragar por el compromiso de la musculatura de la cara.</p>		<p>La dificultad para tragar hace parte de las complicaciones tempranas, de predominio en la distrofia miotónica tipo 1</p>
<p>EFE- C- TOS SE- CUN- DA- RIOS Y COM- PLI- CA- CIO- NES POR EL USO DE ESTE- ROI- DES</p>	<p>Debido al tratamiento con estos medicamentos, el niño podrá tener un mayor riesgo de presentación de cataratas, por lo que es necesario el seguimiento con un oftalmólogo para evaluar la aparición de estas. Además puede tener mayor riesgo de fracturarse, porque sus huesos se van a volver débiles.</p>				

7. ¿Cuáles son los cuidados que se deben tener con la alimentación?



Los alimentos son una fuente de placer que compartimos con familiares y amigos, además aportan los nutrientes necesarios para el crecimiento y desarrollo, para mantener la salud y prevenir algunas enfermedades o sus complicaciones.

Es una responsabilidad social promover hábitos de vida saludables. Invitamos a las familias de los pacientes con distrofia muscular a seguir las guías alimentarias para la población colombiana¹. En el presente texto se hace énfasis en las recomendaciones que contribuyen a prevenir riesgos y complicaciones propias de los diferentes tipos de distrofia muscular, en las distintas etapas y circunstancias de la vida de cada persona.

El estado nutricional y la calidad de la alimentación que acostumbran consumir las personas con distrofia muscular, se evalúan desde el comienzo de la enfermedad; tanto el paciente como la familia y el médico tratante, deben estar atentos a los cambios que ocurren durante la evolución de la enfermedad.

Cuando se presenten alteraciones en el estado nutricional, dificultades para la masticación o la deglución de los alimentos, trastornos digestivos o tratamiento con esteroides; el nutricionista dietista profesional del equipo terapéutico, es la persona responsable de orientar al paciente y a su familia para realizar los cambios necesarios en su alimentación.

1. <http://www.icbf.gov.co/portal/page/.../POBLACIONMAYORDE2AÑOS.pdf>

7.1 ¿Cómo hacer una alimentación saludable para los pacientes con distrofia muscular y su familia?

Una alimentación saludable tiene cinco características básicas:

Suficiente cuando aporta la cantidad de calorías y nutrientes necesarios, según la edad, el género y la actividad física, para alcanzar la estatura adecuada y mantener un peso saludable.

Balanceda cuando contiene los nutrientes en las proporciones recomendadas según la edad y el sexo. Los nutrientes son: las **proteínas** que participan en la formación y el mantenimiento de: músculos, algunas enzimas, hormonas y defensas del organismo; los **carbohidratos** que se convierten en glucosa, constituyen la principal fuente de energía del organismo; las **grasas** además de aportar calorías, facilitan la absorción de algunas vitaminas. Las **vitaminas** y los **minerales** hacen parte de la composición de sustancias y tejidos del cuerpo y tienen diferentes funciones en el organismo.

Variada cuando incluye comidas preparadas con diferentes grupos de intercambio de alimentos. La Tabla 3 describe los grupos conformados por alimentos semejantes según su contenido de nutrientes (Ver figura 3).



Figura 3. Plato saludable de la familia Colombiana.
Plato con las proporciones de cada uno de los grupos de alimentos detallados en la tabla 3.
En amarillo están los cereales, plátanos y tubérculos, en verde las frutas y verduras, en azul los lácteos, en naranja las carnes y equivalentes, en rojo las grasas y en violeta los azúcares.
Tomado de la "Guía alimentaria para la población colombiana 2013."

7. ¿Cuáles son los cuidados que se deben tener con la alimentación?

Adecuada desde el momento del diagnóstico de la distrofia muscular, es importante vigilar el consumo de: calorías, proteínas, calcio, vitamina D y fibra; el consumo suficiente y medido de los nutrientes mencionados, junto con el resto de nutrientes requeridos, contribuye a mantener un peso saludable, formar músculos fuertes, construir huesos resistentes y mantener un buen hábito intestinal.

Inocua para prevenir los riesgos de infecciones o intoxicaciones producidas por alimentos contaminados, por eso es importante tener en cuenta las buenas prácticas en la producción, la manipulación, el almacenamiento y la preparación de los alimentos.

**Buenas prácticas en el manejo de alimentos:
de las guías para la población colombiana**

1. Usar agua y materias primas seguras
2. Conservar la higiene
3. No mezclar alimentos crudos y cocidos
4. Cocinar los alimentos completamente
5. Mantener los alimentos a temperaturas seguras.

Tabla 3. Grupos, intercambios de alimentos, principales nutrientes que aportan y cantidades recomendadas en una alimentación saludable

Grupos	Intercambios de alimentos	Principales nutrientes que aportan	No de porciones recomendada
Lácteos	Leches, yogures, queso. Helados, malteadas y postres preparados con leche	Proteínas, calcio, otros minerales y vitaminas	3 a 4 porciones al día
Carnes y equivalentes	Res, cerdo, pescados, mariscos, pollo y huevo. Frijoles, lentejas, garbanzos, soya.	Proteínas, vitaminas y minerales	2 a 3 porciones al día
Frutas	Naranja, mandarina, mango, papaya, guayaba, melón, fresa, uva, ciruela, pera, manzana, piña, banano, etc.	Fibra, vitaminas, minerales y carbohidratos Las de colores fuertes: rojo, verde, amarillo, naranja tienen mayor contenido de vitaminas; se sugiere consumirlas de diferentes colores.	3 a 4 porciones al día
Hortalizas y verduras Leguminosas verdes	Tomate, zanahoria, ahuyama, espinaca, acelgas, guisantes, remolacha, pimentón, pepino, apio, lechuga, repollo, brócoli, coliflor, habichuela, etc. Arveja, frijol o habas verdes		2 a 3 porciones por día

Cereales, raíces, plátanos y tubérculos	Trigo, centeno, cebada, avena, maíz productos de panadería y cereales listos para desayuno Papas, plátanos, yuca, ñame, arracacha	Carbohidratos: Los cereales y productos preparados con el grano entero, son preferibles por su mayor contenido de fibra y vitaminas	Según el requerimiento de calorías. Los adolescentes y las personas activas requieren más calorías, por lo tanto, mayor número de porciones.
Azúcares y dulces*	Azúcar, miel, panela y los alimentos procesados preparados con estos.	Carbohidratos	Estos dos grupos se conocen como alimentos de alta densidad calórica (en pequeñas cantidades tienen mayor cantidad de calorías). La cantidad recomendada depende de los requerimientos de calorías de cada persona.
Grasas**	Aceites, aguacate, nueces, semillas y maní. Crema de leche, suero, crema agria, queso-crema, mantequilla, margarinas, mantecas y coco	Grasas: Preferir los aceites, aguacate, nueces, maní y semillas; este tipo de grasas no contribuyen a la producción de colesterol	

* Para prevenir los efectos producidos por el consumo de los derivados de los esteroides, como el exceso de peso, el aumento de los niveles de glicemia o triglicéridos, es recomendable moderar el consumo de azúcares y carbohidratos en general.

** Para prevenir la alteración de lípidos -principalmente el colesterol y lipoproteínas- es importante tener cuidado con el tipo y la cantidad de grasas.

Tabla 4. Complicaciones frecuentes en los pacientes con distrofia muscular relacionadas con la alimentación, sus posibles causas y recomendaciones para prevenirlas

Complicación	Posibles causas	Recomendaciones
Déficit de peso	Consumo deficiente de calorías, probablemente debido a: dolor, poco apetito, dificultades para masticar y tragar, problemas digestivos o falta de interés por la comida.	Si tiene dificultad para tragar, ver las recomendaciones para disfagia. Se sugiere suministrar pequeñas cantidades de alimentos, repartidas en seis a ocho comidas al día. Aumentar la proporción de alimentos de alta densidad calórica.
Exceso de peso	Exceso en el consumo de calorías, probablemente porque: En la familia se acostumbra consumir alimentos abundantes y de alta densidad calórica, no tiene horarios de comida organizados o come más por ansiedad. Un estilo de vida sedentario. Consumo de esteroides o alteraciones hormonales que dificultan la regulación del peso.	Incrementar el consumo de frutas y verduras. Aumentar la actividad física. Reducir el tamaño de las porciones. Disminuir el consumo de calorías, principalmente los alimentos de alta densidad calóricos (azúcares y grasas)
Osteoporosis	Factores hereditarios Masa ósea deficiente Consumo de esteroides	Evaluar la calidad de la alimentación Mejorar el consumo de proteínas: lácteos, carnes y sus equivalentes Mejorar el consumo de calcio: lácteos Si el Nutricionista Dietista verifica que el consumo de calcio en la alimentación, no alcanza los 1.200 a 1.500 mg/día recomendados; el médico tratante define el tipo y la cantidad de suplementos de calcio y vitamina D necesario para mantener los huesos saludables.

7. ¿Cuáles son los cuidados que se deben tener con la alimentación?

<p>Dislipidemia (Alteración de los niveles en sangre de: colesterol, triglicéridos y lipoproteínas)</p>	<p>Factores hereditarios. Consumo excesivo de: grasas, colesterol y carbohidratos Tratamiento con esteroides.</p>	<p>Colesterol elevado: Disminuir el consumo de grasa en general: Preferir: las carnes magras (sin grasa visible), el pollo o pavo sin piel y lo lácteos descremados o "0" grasa. Reducir el consumo de ácidos grasos saturados: Grasas derivadas de la leche: mantequilla, crema de leche, queso-crema, suero, crema agria Grasas de las carnes: mantecas, tocino, tocineta, la piel del pollo. Grasas vegetales: margarinas, manteca vegetal Coco y aceite de palma Preferir los ácidos grasos poliinsaturados: Aceites puros de girasol, maíz, soya</p>
<p>Estreñimiento</p>	<p>Disminución de la capacidad funcional de los músculos del intestino. Bajo consumo de fibra y líquidos. Consumo de suplementos de calcio.</p>	<p>Aumentar el consumo de alimentos fuentes de fibra: granos, cereales integrales, frutas, verduras y semillas. Aumentar el consumo de líquidos a 8 ó más vasos de: caldos, jugos o agua. Si el aporte de fibra de los alimentos, no es suficiente, el Nutricionista Dietista le indica el tipo, la dosis y la forma de consumir suplementos de fibra.</p>
<p>Disfagia</p>	<p>Disminución de la capacidad funcional de los músculos de la deglución (Ingerir o tragar un alimento)</p>	<p>Modificar la consistencia de los alimentos: blanda o semisólida. Suministrar comidas en pequeñas cantidades: seis a ocho veces al día Incluir alimentos de alta densidad caloría.</p>
<p>Infecciones pulmonares</p>	<p>Como consecuencia de la bronco aspiración (Paso de mucosidad o alimentos desde la faringe, el estómago o esófago, a los bronquios) secundaria a la disfagia.</p>	<p>Seguir las recomendaciones para prevenir los síntomas de la disfagia. Tener en cuenta las buenas prácticas en la preparación de los alimentos para prevenir las infecciones de origen alimentario.</p>

7.2 ¿Es necesario el uso rutinario de vitaminas, suplementos nutricionales o productos para el tratamiento de los pacientes con distrofia muscular?

No siempre resulta necesario. Una alimentación saludable aporta la cantidad de vitaminas y minerales recomendados; el consumo excesivo, de algunas vitaminas como las: A, D y E y el hierro, puede acumularse en el organismo y ocasionar daño a los órganos en los que se almacenan.

No se recomienda el uso de creatina, glutamina, aminoácidos, ácidos grasos Omega 3, selenio, vitamina E o té verde; los estudios con dichos nutrientes, sustancias o productos no han demostrado evidencia en mejorar la calidad de vida de los pacientes con distrofia.

Únicamente se recomiendan los suplementos de calcio y vitamina D a los pacientes que no logran consumir la cantidad suficiente para mantener unos huesos saludables, en especial aquellos que reciben tratamiento con esteroides. Antes de iniciar la suplementación, es necesario que el nutricionista dietista evalúe su consumo y el médico tratante prescriba el tipo y dosis del suplemento apropiado, con base en: los requerimientos, los riesgos y sus condiciones de salud.

8. Dificultad para comer



8.1 ¿Cómo se sospecha la dificultad para comer?

En etapas avanzadas de la distrofia, la debilidad de los músculos de la boca y la garganta puede llevar a problemas en la deglución (disfagia), acentuando aún más los problemas nutricionales. A menudo, esto puede aparecer muy gradualmente, lo que significa que puede ser difícil de detectar.

La deglución normal requiere de la acción coordinada de un grupo de músculos que permiten el paso del alimento desde la boca hasta el estómago pasando por la faringe. Esta acción coordinada implica que la persona tenga sensibilidad y fuerza suficiente en los movimientos que le permitan: tener un adecuado control

postural, sostener la cabeza, cerrar los labios, masticar, empujar con fuerza la lengua, humedecer bien el alimento con la saliva y sentir que puede tragar con la fuerza necesaria.

Los riesgos de tener una dificultad en la deglución de los alimentos son la neumonía por bronco aspiración, la desnutrición y la deshidratación.

Se sospecha de una dificultad para comer cuando:

- La persona se cansa masticando y evita alimentarse.
- Tose cuando está comiendo.
- Tiene dificultad para tomar líquidos o se atraganta cuando come alimentos secos.
- Hay cambios en la voz después de comer, su voz es húmeda.
- Sale comida por la nariz.
- Siente que lo que come se le queda pegado a la garganta.
- Se demora para comer.
- Le queda comida en la boca.
- Tiene que tragar varias veces un bocado.
- Tiene que triturar o licuar los alimentos para que le quede más fácil comerlos.

8.2 ¿Qué cuidados se deben tener si se presenta dificultad para comer?

Los cuidados que se recomiendan cuando hay dificultad para tragar son:

- Tener una buena posición al estar sentado y adecuar el momento de la comida con un ambiente afectuoso y familiar.
- Comer pequeñas cantidades de forma más frecuente.
- Identificar el tipo de alimentos que ofrecen mayor dificultad: líquidos o sólidos.
- Modificar la consistencia de los alimentos, espesar los líquidos y humedecer los sólidos para facilitar la deglución.
- No mezclar consistencias en las comidas, elegir consistencias homogéneas, como el puré o la sopa en crema.
- Para la ingesta de medicamentos es mejor mezclarlos con yogur, en caso de que sea posible por indicación médica.
- Estrategias posturales, ver figura 4:



Figura 4. Estrategias posturales cuando hay dificultad para comer.

- a. Poner el mentón hacia abajo para favorecer la fuerza de los músculos de la garganta al tragar el alimento.
b. Poner la cabeza suavemente hacia atrás si la dificultad es en la fuerza de la lengua, así será más fácil limpiar la cavidad oral.

- Respirar por la nariz, contener la respiración y tragar, toser inmediatamente y tragar de nuevo para asegurarse que la garganta quede limpia de residuos del alimento.
- Realizar ejercicios neuromusculares que procuren mejorar el tono, fuerza, amplitud, velocidad y coordinación de los músculos de la boca, la faringe y el cierre laríngeo. Cuidando siempre evitar la fatiga muscular.
- Realizar ejercicios respiratorios que mejoren la coordinación necesaria para deglutir o tragar.
- Decidir con el médico tratante si es conveniente realizar un examen radiológico de la deglución que confirme el riesgo de broncoaspiración, la conveniencia de modificar la textura de los alimentos y aclare algunas estrategias que pueden mejorar la alimentación.
- Decidir el uso de sonda de alimentación para favorecer el aporte nutricional. Esta sonda puede utilizarse de manera exclusiva según la gravedad del compromiso o alternarse con la ingesta vía oral si el paciente responde al consumo de algunos alimentos modificados en su consistencia, por ejemplo alimentos tipo compota o papilla, o solo alimentos en consistencia líquida.
- Una terapeuta del lenguaje o fonoaudióloga, puede diseñar un plan de tratamiento individualizado que beneficie un mejor desempeño cuando hay dificultad para comer.

9. ¿Cómo hacer ejercicio y cuándo iniciarlo?

Los pacientes con distrofia muscular a menudo llevan un estilo de vida sedentario, debido a la enfermedad y porque se les recomienda no realizar ejercicios intensos por la creencia de empeorar el daño muscular y acelerar la progresión de la enfermedad, hecho que no se ha verificado; de tal manera se crea un círculo vicioso con pérdida de la condición física y ganancia de peso que aumentan la discapacidad.

Iniciar un programa de ejercicio en un paciente con distrofia muscular, permite preservar la función el mayor tiempo posible y mantener el confort al evitar complicaciones como las contracturas articulares, que consisten en pérdida de la movilidad de la articulación.

Para esto se cuenta con varias modalidades de ejercicio como: ejercicios de fortalecimiento y el ejercicio cardiovascular, éste último es el que permite aumentar la resistencia del corazón y los pulmones (Ver figura 5).

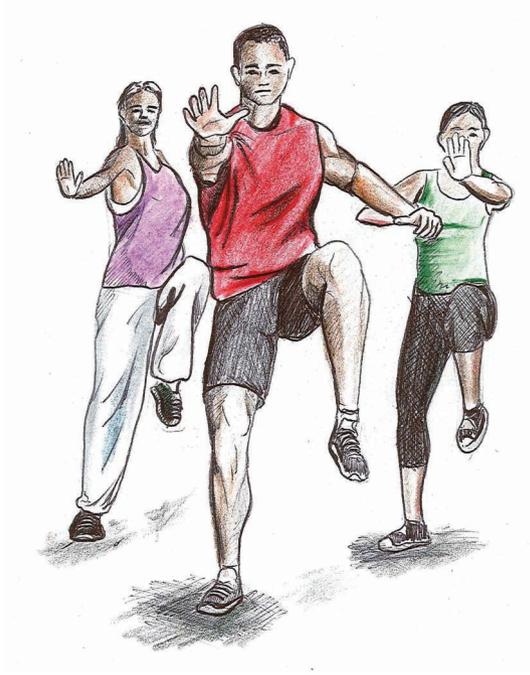


Figura 5. Ejercicio cardiovascular

También se tienen los ejercicios de estiramiento, aunque no han demostrado que permitan mantener o recuperar la elasticidad de los músculos, es decir, la capacidad de estirarse, en el caso de que la articulación esté inmóvil. Sin embargo, si el niño queda confinado a la silla de ruedas, debe iniciar con estiramientos diarios y posicionamiento en el día y noche que retrasen la aparición de retracciones (que se peguen los músculos) y preferiblemente se debe prolongar la bipedestación o posicionamiento en ambos pies con el uso de un bipedestador el cual es un aditamento que permite mantener estirados los músculos flexores de miembros inferiores (Ver figura 6).

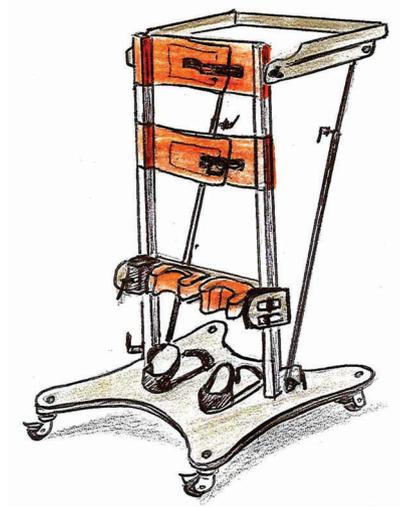


Figura 6. Ejemplo de Bipedestador

Se presentan las posibles formas de entrenamiento de acuerdo al tipo de distrofia, la posibilidad o no de caminar y la función residual de los pacientes.

9.1 Ejercicio en distrofia muscular de Duchenne y de Becker

Fase ambulatoria

Se recomienda realizar ejercicios de fortalecimiento de baja resistencia con contracción muscular sostenida (o sea contrayendo el músculo que estira la rodilla o el codo o cualquier otra articulación, dejándolo sostenido durante 6 segundos) o movilizándolo (es decir, flexionándolo y estirándolo) el brazo, codo, cadera, rodilla o tobillo en movimientos repetidos durante 20 segundos. Para las fases de la distrofia muscular de Duchenne en las que el paciente no tiene síntomas o aún es capaz de caminar.

9. ¿Cómo hacer ejercicio y cuándo iniciarlo?

Se debe hacer énfasis en los grupos musculares de acuerdo a la debilidad del paciente, por lo cual en este grupo se recomienda el trabajo de los músculos que flexionan y extienden el codo, los que elevan los brazos y los muslos.

En la figura 7 se muestran ejemplos de cómo hacer una contracción sostenida y como hacer ejercicios con movimientos de la articulación, para las extremidades superiores e inferiores.

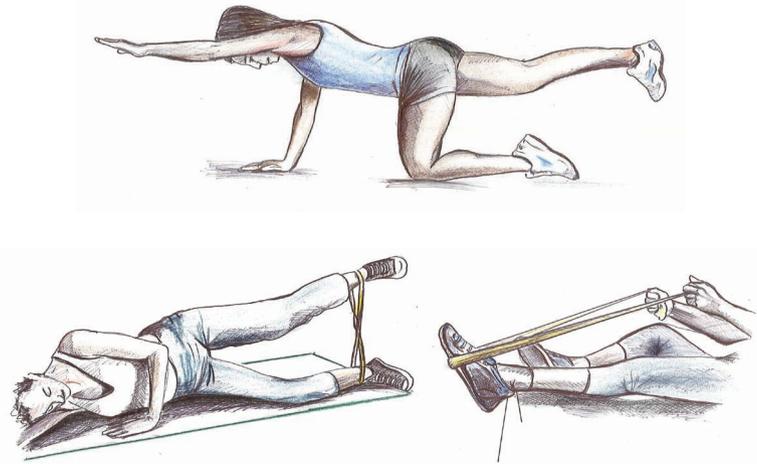


Figura 7. Ejercicios con contracción sostenida

En cuanto al peso que debe usarse va determinado por la resistencia del paciente, siendo posible que alcance el 60%-80% del peso total que podría lograr levantar, es decir, el paciente no debe cargar el peso máximo que pudiese tolerar, por el contrario debe ser un peso menor. Sin embargo, éste es un cálculo que debe ser realizado por un especialista entrenado en el tema, para evitar las lesiones de las fibras musculares y que sea de acuerdo a la capacidad de carga de cada persona.

Es posible evitar el deterioro por sedentarismo mediante el uso de bicicleta asistida para piernas y brazos, tanto en niños que caminan como para los que están en silla de ruedas, permitiendo mantener en lo posible el buen funcionamiento de corazón y pulmones. Además, para los niños que deambulan, el hábito de caminar de forma libre y espontánea les permite también mantener el acondicionamiento físico. La intensidad de este ejercicio se debe calcular hasta el 60%-80% de la frecuencia cardiaca máxima que tenga el paciente con la actividad física y la frecuencia es de 3 a 5 veces por semana.

También es importante dar inicio a un plan de estiramientos realizando un calentamiento previo con movimientos articulares, masaje muscular y calor seco o húmedo en la región a estirar. Cada uno debe tener una duración de 30 segundos y se deben repetir de 5 a 10 veces, si es posible se deben realizar diariamente después del calentamiento y después de cualquier actividad física. Estos estiramientos deben ser lentos y mantenidos (Ver figura 8).



Figura 8. Ejercicios de estiramiento

Fase no ambulatoria

Si el paciente conserva la capacidad de realizar agarres es posible realizar entrenamiento de fuerza, si es necesario se usan adaptaciones para la fijación del peso a las manos, usando cargas a tolerancia del paciente o pesos libres, siempre ordenado por un especialista.

En esta fase es posible evitar el deterioro por sedentarismo mediante el uso de bicicleta asistida para piernas y brazos; es decir, si el paciente no logra por su cuenta realizar agarres o posicionar los pies dentro de un pedal, es posible adecuarlo fijándolo con cintas de velcro que permitan mantener el posicionamiento de manos o pies en el punto requerido; o usando un cicloergómetro (Ver figura 9), que es un dispositivo similar a una bicicleta, en el que sólo se requiere poner las manos o las piernas en los pedales, mientras el paciente permanece sentado en una silla común.

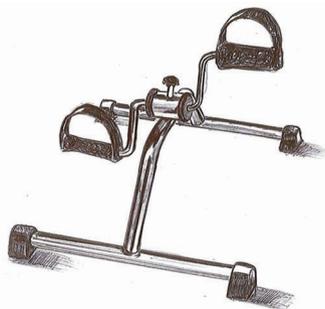


Figura 9. Ejemplo de cicloergómetro

Otra opción de entrenamiento es la terapia con hidro aeróbicos (ejercicios en piscina), siempre y cuando se garanticen las condiciones de fácil acceso para personas en situación de discapacidad y se mantengan las condiciones de seguridad pertinentes que eviten accidentes.

Es importante crear adecuados hábitos corporales que retrasen la aparición de deformidades con un posicionamiento diurno y nocturno alineado que puede ser usado durante actividades de descanso como lectura, ver televisión, juegos etc.

En el día: El paciente debe evitar estar por tiempo prolongado en la silla de ruedas, debe buscar diferentes posturas que permitan estirar sus músculos y relajar su cuerpo durante el día:

- Posición boca-abajo con una almohada debajo del abdomen que ayude a disminuir la curvatura de la columna. En esta posición puede recurrir a cojines que deben ser ubicados debajo de la rodilla favoreciendo la elongación de los músculos que más se retraen.
- En posición boca-arriba debe permanecer con un cojín triangular sobre la espalda que le permita mantener elevada la cabeza y la columna lumbar lo más plana posible, los miembros inferiores deben mantenerse estirados y con el uso de cojines laterales para evitar la posición con las caderas separadas.
- En posición sentado debe mantener una postura alineada con apoyo de cojines laterales si es necesario y mantener las piernas extendidas sobre un banco o una superficie alta evitando la flexión prolongada de rodilla.
- En esta fase es importante preservar la posición de pie con apoyos externos como el uso de extensores de rodilla y bipedestadores (Ver figura 6) que van a estirar la musculatura retraída y a favorecer la carga de peso en pies.

En la noche: posicionamiento para dormir.

- Durante la noche se debe mantener la columna lo más alineada posible, hacer uso de una almohada cómoda.
- Si duerme lateralmente debe mantener una almohada suave de poco peso entre las piernas para mantener la alineación de la cadera.
- Si el paciente está de acuerdo y tolera el uso de extensores nocturnos se puede retrasar el inicio de las retracciones acompañado del uso de ortésis nocturnas.

9.2 Ejercicio en distrofia muscular miotónica

En éste tipo de distrofia se recomienda la práctica de ejercicios de fortalecimiento de baja resistencia, siendo posible que alcance el 60% – 80% del peso total que podría levantar, es decir, el paciente no debe cargar el peso máximo que pudiese tolerar, o puede simplemente ser un peso libre que no represente una resistencia alta, y siempre haciendo énfasis en los grupos musculares que el paciente tiene más débiles.

Los ejercicios de entrenamiento cardiaco y pulmonar son permitidos, tal y como se describen para distrofia de Duchenne, dependiendo de la posibilidad de deambular o no, y usando el 60-80% de la frecuencia cardiaca máxima que tenga el paciente durante una actividad física. La frecuencia cardiaca máxima se puede calcular con la fórmula $220 - \text{edad}$, por lo cual, si un paciente tiene 20 años su frecuencia cardiaca máxima será de 200 latidos/minuto.

El entrenamiento cardiaco y pulmonar representa en los pacientes tener una posible mejora en el desempeño en las actividades de la vida diaria como lo son bañarse, comer, el aseo personal.

9.3 Ejercicio en distrofia fascioescapulohumeral

Se recomienda el ejercicio de fortalecimiento con resistencias moderadas, que pueden ser pesos libres que no conduzcan a un esfuerzo máximo del paciente, se debe hacer énfasis en la musculatura débil, realizando elevación de los brazos con o sin peso libre; para fortalecer la musculatura de la parte alta de la espalda se usa, por ejemplo, empujar una pared con las manos, llevar los brazos atrás con los codos doblados, si es posible usando un peso libre (Ver figura 10).



Figura 10. Ejercicio de fortalecimiento en distrofia fascioescapulohumeral

9.4 Ejercicio en distrofia de cinturas

Los ejercicios con cicloergómetro (Ver figura 9) y el entrenamiento de fuerza que son aplicados a los otros tipos de distrofias pueden ser aplicados a pacientes con distrofia de cinturas.

Se recomienda realizar ejercicios suaves dentro de límites confortables para el paciente, con resistencias bajas a moderadas como se describe previamente, y trabajando los músculos según las alteraciones que tenga el paciente, para así evitar la inmovilidad prolongada.

9.5 Recomendaciones finales sobre ejercicio

Para las distrofias en general, la frecuencia del entrenamiento puede ser de 3 a 5 sesiones por semana, con periodos de entrenamiento cortos, de 15 a 30 minutos por sesión, que se pueden repartir en varios periodos durante el día y se pueden realizar aumentos progresivos de las cargas del 5% del peso cada dos semanas, o de manera libre, según la tolerancia del paciente y prescripción de un especialista.

Para el entrenamiento de fuerza se pueden realizar tres series de cada ejercicio, con las repeticiones toleradas por serie, máximo diez repeticiones, con descansos de 90 a 150 segundos entre cada serie de ejercicios.

En términos generales ninguno de los ejercicios de fortalecimiento de baja intensidad han demostrado efectos adversos importantes como el aumento de la destrucción muscular, pero se puede presentar dolor muscular o aumento de la fatiga o cansancio. En los ejercicios de alta intensidad si se corre el riesgo de generar destrucción muscular, por lo cual no se recomienda la realización de ejercicios de alta resistencia ni los que llevan al estiramiento del músculo mientras se carga un peso, pues no se ha demostrado beneficios al compararlo con el cuidado usual con terapia física.

A corto plazo, la ganancia de fuerza o de resistencia (capacidad para hacer las actividades diarias) obtenida puede ser útil para el paciente para mantener la independencia para hacer las actividades cotidianas, por lo cual se debe evitar la inmovilidad prolongada.

No se tiene claro el papel del ejercicio a largo plazo, no sabemos si los beneficios se mantengan en el tiempo o si puedan tener consecuencias perjudiciales y empeorar el daño muscular.

10. ¿Cuáles son las ayudas o aditamentos que sirven para realizar las actividades de la vida diaria, caminar y desplazarse?

En este apartado se reúne la información relacionada con las ayudas para la marcha y la silla de ruedas cuando sean prescritas por el médico.

Existen varias ayudas para la marcha, una de estas son las ortésis (Ver figura 11), dispositivos o aparatos que dan soporte a las piernas cuando están débiles y mejoran la caminata.

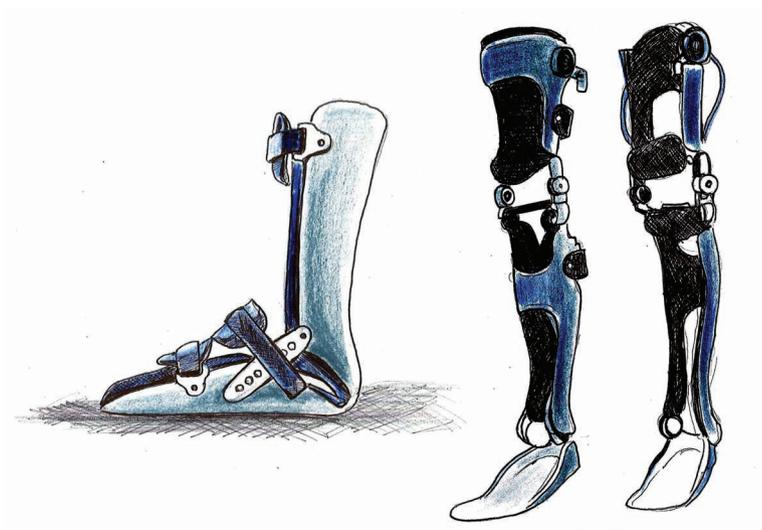


Figura 11. Ortésis
a. Ortésis Tobillo-pie. b. Ortésis rodilla-tobillo-pie.

10.1 Cuando los niños caminan solos

- En niños con distrofia muscular de Duchenne que puedan caminar, se sugiere el uso de ortésis rodilla tobillo pie (ORTP).
- La ORTP es útil para prolongar la capacidad de colocarse de pie, caminar con ayuda de otra persona y reducir el desvío de la columna hacia los lados o escoliosis.
- Para el uso de la ORTP se requiere de un entrenamiento.
- Su uso puede ser, de algunas horas a la semana o de todo el día.
- Tanto los niños y sus familias aceptan muy bien el uso de la ORTP.

10. ¿Cuáles son las ayudas o aditamentos que sirven para realizar las actividades de la vida diaria, caminar y desplazarse?

- Se sugiere el uso nocturno de ortésis tobillo pie OTP en niños con distrofia muscular de Duchenne que tengan capacidad de marcha para evitar las contracturas del tobillo, corregir la marcha y mejorar el equilibrio.

10.2 Cuando se necesita alguna ayuda para caminar o cuando se requiere sillas de ruedas

Las sillas de ruedas (Ver figura 12) deben contar con las características básicas para facilitarle a los niños, adolescentes y adultos mantener la capacidad para realizar las actividades por sí mismos, trasladarse de un lugar a otro, y transferirse de la silla a la cama, a otra silla a un carro, entre otras.

¿Cuál es el momento indicado para la prescripción de la silla de ruedas?

- Caídas recurrentes.
- Pérdida de la alineación postural en bípedo.
- Es alternativa para realizar desplazamientos largos o fuera del hogar.
- Dificultad para cambiar de posición: de estar sentado a pararse y al contrario.
- Gran dificultad para mantenerse de pie (los pies están apoyados en la punta de los dedos).

¿Qué tipo de silla de ruedas es mejor, la silla de ruedas manual o la silla de ruedas motorizada?

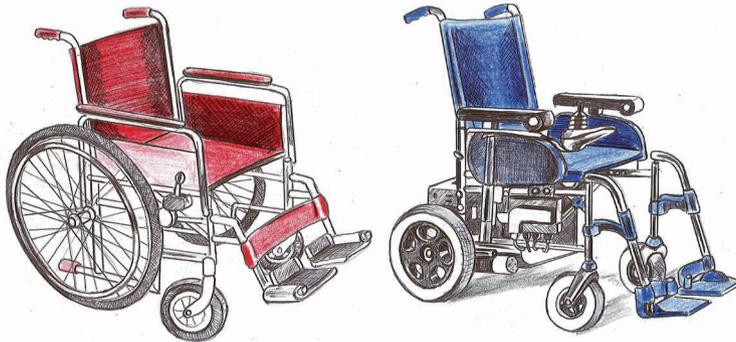


Figura 12. Sillas de ruedas.
a. Silla manual. b. Silla motorizada.

Se aconseja el uso de la silla de ruedas manual cuando exista:

- Buena coordinación.
- Buena fuerza en miembros superiores.
- Buen agarre.

- Facilidad de propulsarla o impulsarla.
- Habilidad para cambiar de posición, también en la silla.

Ventajas de la silla de ruedas manual

- Fácil de transportar en bus, taxi, vehicular particular.
- Uso adaptable en diferentes tipos de terrenos.
- Puede ser manejada para sobrepasar obstáculos con mayor facilidad.

Se aconseja el uso de la silla de ruedas motorizada cuando:

- Se tiende a inclinar el tronco hacia los lados o hacia adelante y hacia atrás para manejar la silla de ruedas.
- Es visible la debilidad de los brazos para propulsar adecuadamente la silla de ruedas manual.
- Se requiere colaboración para realizar actividades en la silla manual.
- Propulsa la silla de ruedas manual con dificultad y solo en distancias cortas.

Importante a tener en cuenta

- La selección de la silla de ruedas se realiza de acuerdo a la prescripción médica.
- Realizar evaluaciones periódicas de la silla de ruedas para evaluar si requiere soportes adicionales tales como cojín abductor (para separar las piernas) o soportes laterales para mantener la columna derecha, entre otros.
- Dentro de la evaluación en la prescripción de la silla de ruedas, se recomienda tener en cuenta el acceso a los lugares donde se utilizará tales como el sistema de transporte: bus, carro, taxi, metro, buses articulados; disposición de los espacios en la casa; acceso al colegio, y otros espacios frecuentados por los usuarios.
- Emplear la silla de ruedas que se ajuste a las necesidades de cada paciente.
- Se debe hacer seguimiento a la adecuada utilización de la silla de ruedas.

11. ¿Cuál es el tratamiento farmacológico para los síntomas musculares?



Las distrofias musculares son enfermedades para las que no se conoce un tratamiento curativo pero se dispone de medicamentos como los esteroides que permiten tratar los síntomas musculo esqueléticos de la distrofia de Duchenne. Los esteroides tienen efectos benéficos pero también pueden tener efectos adversos por su uso crónico.

Actualmente no hay terapias disponibles y comprobadas que permitan aumentar la expresión de la proteína que se ve afectada en las distrofias musculares.

11.1 ¿Qué se debe saber de los esteroides?

Los esteroides son el único medicamento que ha mostrado prolongar la capacidad de marcha al evitar la progresión rápida de la pérdida de la fuerza muscular. La meta es permitir que el paciente pueda caminar de forma independiente por un mayor tiempo, lo que a su vez permite reducir el riesgo de otras complicaciones como la escoliosis, los problemas respiratorios, cardíacos y ortopédicos como la inmovilidad de las articulaciones.

11.2 ¿Cuándo iniciarlos, cuándo suspenderlos y cuáles usar?

Los pacientes que no tienen debilidad en los músculos no deben iniciar el tratamiento con esteroides. Sólo se indica su uso en los pacientes con distrofia muscular de Duchenne cuando se detiene la ganancia de habilidades de movimiento que tiene el niño a lo largo de su proceso de crecimiento, por lo tanto

cuando un paciente que está intentando caminar y subir y bajar escaleras, no sigue desarrollando esta habilidad, o cuando en el examen físico de un médico experto, se evidencia la reducción en la fuerza muscular comparativa con evaluaciones previas, es el momento de iniciar el consumo de esteroides.

El inicio debe ser temprano apenas se detecten las alteraciones anteriormente descritas, y siempre debe ser una decisión conjunta del médico tratante y los padres, valorando los riesgos y beneficios del uso de la medicación.

La suspensión de los esteroides debe ser una decisión discutida con los padres, en el momento en que el paciente deje de caminar, pues se tiene la posibilidad de que permita conservar la fuerza en los miembros superiores, reducir la progresión de la curvatura de la columna conocida como escoliosis y retardar las complicaciones respiratorias y cardíacas, pero exponiéndose a los efectos de su uso a largo plazo.

En la actualidad se utilizan tanto la prednisona como el deflazacort, cuya elección debe hacerse bajo criterios del médico tratante.

11.3 ¿Cuáles son los posibles efectos adversos de los esteroides y qué hacer si aparecen?

Los esteroides pueden tener una aceptación variable por los diferentes pacientes, es decir que cada persona puede tener una respuesta diferente a la medicación. Dentro de los posibles efectos no deseados de este tratamiento se encuentran:

- Aumento de peso – cara “redonda”
- Crecimiento excesivo del vello del cuerpo
- Retardo en el crecimiento – tendencia a tener talla más baja
- Retraso de la pubertad o maduración sexual
- Cambios en el humor, en el temperamento y la atención
- Susceptibilidad de tener infecciones graves
- Aumento de los niveles de presión arterial y del azúcar de la sangre
- Gastritis y úlcera
- Cataratas
- Disminución de la calidad del hueso

En el momento en que se presente alguno de estos efectos adversos, se requiere de una consulta médica oportuna para realizar una adecuación de la dosis y una reducción progresiva de la misma, pues es importante conocer que nunca se debe realizar una suspensión abrupta del suministro del medicamento.

12. ¿Cuáles son las cirugías que pueden mejorar la condición física?

La cirugía de fusión espinal, como se conoce la intervención que proporciona el enderezamiento de la columna vertebral, está recomendada en pacientes con inclinaciones de la columna (escoliosis) mayores a 20° grados. Este tratamiento permite el mejoramiento de la posición en la silla de ruedas, la apariencia física y la calidad de vida de los pacientes con distrofia muscular. Es importante aclarar que con el análisis de los diferentes textos científicos y la evidencia disponible en el manejo de estas enfermedades, no es posible concluir que esta cirugía mejorará la función pulmonar, ni la dificultad respiratoria o que generará un incremento en el tiempo de vida de los pacientes.

La cirugía de alargamiento del tendón de Aquiles, es sugerida principalmente en pacientes con distrofia muscular de Duchenne que todavía pueden caminar y tienen pie equino (caminan en las puntas de los pies), esta intervención puede preservar la capacidad de caminar de manera independiente.

La cirugía de fijación de la escápula (omoplato) se sugiere en pacientes con distrofia muscular fascioescapulohumeral que tengan escápula alada (la escápula sobresale cuando se empuja algo) y que no puedan alejar el brazo del cuerpo (abducir) más de 90° grados.

En pacientes con distrofia muscular que puedan o no caminar y presenten contracturas articulares, se ha sugerido la cirugía de alargamiento tendinoso para mejorar el movimiento y la independencia en actividades de la vida diaria. Es importante resaltar tanto a los pacientes como a sus cuidadores, que la decisión final acerca de la realización o no de alguno de estos procedimientos debe ser un consenso entre la familia, el paciente y su grupo médico, donde podrán tenerse en cuenta riesgos y beneficios. Como todo el tratamiento de la enfermedad, siempre será una decisión basada en las preferencias y necesidades del paciente.

Además es necesario un adecuado examen por parte de anestesiología y otros especialistas para evaluar la función del corazón y respiratoria, y definir la pertinencia de los procedimientos quirúrgicos.

13. ¿Qué se puede hacer para tener una mejor adaptación psicológica e integración social?

Con el diagnóstico de distrofia muscular vienen muchas necesidades, más allá del tratamiento farmacológico o la terapia física para los pacientes. La salud mental constituye un aspecto muy importante no solo de los niños o adultos con distrofia sino también de sus padres, cuidadores, parejas, entre otros.

A través del tiempo y mediante la interacción con pacientes y familias de pacientes con enfermedades neuromusculares como la distrofia muscular se han encontrado diversos estudios y análisis que permiten ilustrar los cambios tanto psicológicos como sociales de este grupo de personas. Con la enfermedad, los trastornos psicosociales son comunes, generados principalmente por el estrés por conseguir una adecuada atención médica, el tratamiento indicado, incluso causado por sentimientos de culpa de parte de los padres, problemas para la inclusión social del niño, en la escuela, o del adulto en el trabajo; estas y otras razones generan aislamiento, depresión, dificultades en el aprendizaje, la atención y en la interacción en diferentes ámbitos.

En consecuencia, se recomienda la intervención psicológica como método preventivo y terapéutico de cualquier anormalidad mental. La psicoterapia y el acompañamiento de un trabajador social como parte del equipo de trabajo encargado de estos pacientes, es indispensable para ayudar a las familias en la aceptación de los distintos cambios que trae consigo la enfermedad, principalmente por su condición progresiva que genera momentos de duelo con la pérdida de habilidades motoras como la marcha, postura, deglución. Con una adecuada atención en salud mental, se logra una mejor intervención integral y una disminución en síntomas como la ansiedad, la ira, irritabilidad, impotencia, además de una mejoría importante en la atención del paciente.

Las interacciones sociales pueden verse beneficiadas al generar mayor confianza y aceptación de la condición no solo de parte del paciente sino de las personas que comparten a diario con este. La terapia familiar es una buena opción para mejorar el funcionamiento familiar y promover la apropiada adaptación y ajuste psicosocial del niño; por esto se sugiere que desde los mismos padres o cuidadores se manifieste cualquier inquietud y se busque el apoyo no solo en el equipo médico sino también en otras familias con experiencia en la situación. Una gran ayuda para aquellos pacientes en fases terminales de la enfermedad o

incluso desde estadios tempranos, es la intervención de un equipo especializado en cuidados paliativos, que brinde apoyo respecto al sufrimiento y la toma de decisiones difíciles durante el transcurso de la enfermedad, además de mejorar la calidad de vida del paciente y su familia.

14. ¿Cómo se debe hacer el seguimiento clínico a las distrofias musculares?

El seguimiento clínico de los pacientes con distrofia muscular se debe hacer de acuerdo a las complicaciones y según criterio de médico tratante. Sin embargo, existen ciertas condiciones que deben ser aplicadas para todos los pacientes con diagnóstico de distrofia muscular:

- Se recomienda que los pacientes con distrofia muscular de Duchenne deben ser evaluados por cardiología pediátrica en el momento en que se haga el diagnóstico de la distrofia, independiente de la condición clínica.
- En pacientes con distrofia muscular de Duchenne y Becker se recomienda realizar un electrocardiograma en el momento que se realice el diagnóstico de la enfermedad, para detectar la afección del corazón.
- Se sugiere realizar una polisomnografía anual en pacientes con distrofia de Duchenne, Becker, Miotónica o de Cinturas en caso de que presenten apnea del sueño, es decir, dificultad para respirar y episodios de paro de la respiración durante el sueño, falla para respirar, disminución de la función de los pulmones y cuando el paciente pierde la marcha independiente.
- En pacientes con distrofia muscular de Duchenne se recomienda la realización de radiografía para diagnosticar escoliosis -o curvatura de la columna- en edades entre los 10 y 14 años de edad, o cuando se pierda la capacidad de caminar y se requiera el uso de silla de ruedas, o cuando se observe deformidad en la columna.
- En pacientes con distrofia muscular de Becker se recomienda la realización de radiografía para diagnosticar escoliosis en el momento en que se pierda la capacidad de caminar y se requiera el uso de silla de ruedas, o cuando se observe deformidad de la columna.
- Se sugiere la realización de densitometría ósea y medición de niveles de vitamina D en el momento del diagnóstico de distrofia muscular de Duchenne, en el momento de iniciar tratamiento con esteroides y cada año mientras dure el tratamiento o si presenta historia de una fractura.
- El seguimiento del tratamiento con esteroides se debe hacer de acuerdo con el criterio médico. Se debe realizar una estricta monitorización de la dieta, del peso, la talla, la piel, la función pulmonar y de los cambios en el humor o afectivos.

15. ¿Qué se puede hacer para mejorar la respiración?

En el momento en que el paciente tenga dificultad para respirar se debe iniciar un estudio de la función pulmonar para disminuir las complicaciones y hospitalizaciones por esta causa. Luego de detectar el mal funcionamiento pulmonar se debe iniciar un programa de terapia respiratoria.

Se deben prevenir los cuadros infecciosos respiratorios, evitando el contacto con personas que estén con gripa, pues un resfriado común puede extenderse hasta la infección de los pulmones causando neumonía. Por ello es indispensable promover una buena higiene de las manos entre cada uno de los miembros de la familia: lavarse las manos con agua y jabón durante al menos 20 segundos especialmente después de toser o estornudar y al momento de sentarse en la mesa para ingerir los alimentos (Ver figura 13). Los desinfectantes para manos a base de alcohol que contengan por lo menos el 60% de alcohol también son eficaces después de un adecuado lavado de manos.

Anime a todos en su casa para practicar la higiene respiratoria, cubriendo la tos y los estornudos con pañuelos desechables o con el brazo. Tirar los pañuelos en un recipiente de desechos después de su uso.

Entre los compañeros de cuarto y miembros de la familia inmediata, insistir en la importancia de no compartir cubiertos y vasos, y animarles a evitar tocarse la cara, sobre todo después de manipular los elementos compartidos, como los teléfonos.

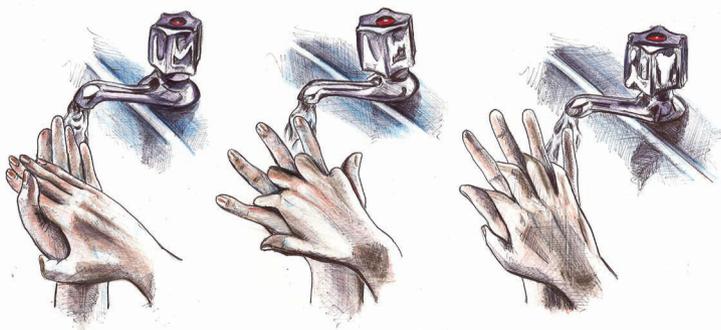


Figura 13. Adecuado lavado de manos

Alternativas para evitar las complicaciones y hospitalizaciones de origen respiratorio

Respiración Diafragmática: El paciente debe acostarse boca-arriba y se le pide que respire lenta y profundamente por la nariz, debe mantener los hombros relajados y la porción superior del tórax (pecho) quieta permitiendo que suba el abdomen. Luego se le pide que deje salir el aire mediante una espiración controlada por la nariz, repitiendo de 3 a 4 veces. Cuando entienda el patrón se le dice que respire por la nariz y lo bote por la boca, se puede practicar sentado recostado sobre una almohada.

Respiración segmentaria: expandir áreas localizadas del pulmón mientras otras quedan quietas. El paciente se ubica boca-arriba, el cuidador coloca las palmas de la mano sobre la cara lateral de las costillas inferiores y se le pide al paciente que espire y sienta el movimiento descendente y hacia dentro de la caja torácica, mientras el cuidador ejerce una presión firme siguiendo el mismo movimiento. Esta misma se puede realizar en posición sentado (Ver figura 14).

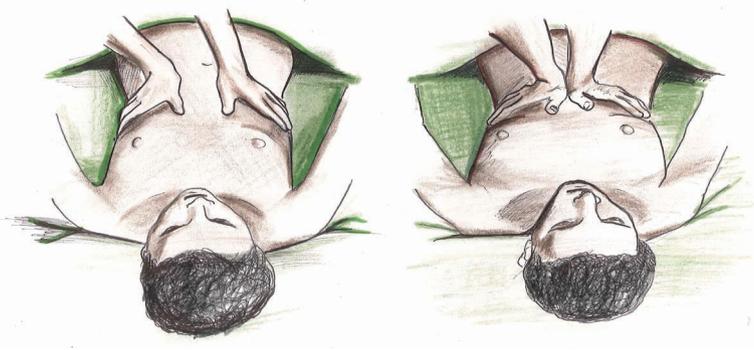


figura 14. respiración segmentaria

Ejercicios de movilización de tórax. Son movimientos que combinan la respiración profunda con movimientos activos del tronco y de las extremidades (Ver figura 15).

El paciente se puede sentar en una silla o banco debe inclinar el tronco a un lado para inspirar (tomar aire) y al otro para espirar (botar el aire) con las manos arriba de la cabeza. Si le cuesta trabajo, el cuidador puede ayudarlo sosteniéndolo de las manos o también se pueden ayudar de un bastón.

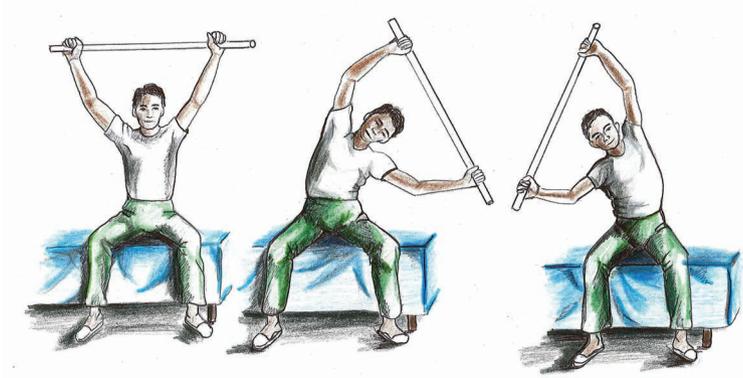


figura 15. ejercicios de tórax

El paciente sentado en una silla inspira luego debe llevar el tronco hacia adelante cuando realiza la espiración, puede ser ayudado con un bastón el cual sostendrá el cuidador junto con las manos del paciente si es necesario.

Movilización de la porción superior del tórax (pecho) y los hombros. El paciente se encuentra sentado y lleva los miembros superiores hacia arriba mientras toma aire, ayudado por el cuidador y luego flexiona el tronco hacia adelante y baja los brazos mientras bota el aire.

Aumentar la espiración durante la respiración profunda. El paciente se ubica boca-arriba con ligera flexión de caderas y rodillas, el cuidador acompaña el movimiento de flexión de una rodilla contra el pecho cuando realice una espiración y luego lo repite con la otra, esto empuja el abdomen hacia arriba contra el diafragma para ayudar a la espiración.

Uso del incentivador respiratorio. Otra alternativa para el fortalecimiento de la musculatura respiratoria y mejorar la movilización de secreciones, es el uso del incentivador respiratorio, que es un dispositivo que el paciente insufla (sopla) movilizand las estructuras que hay en el interior (Ver figura 16).

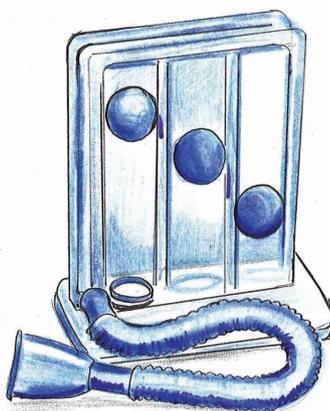


figura 16. incentivador respiratorio

Manejo de tos. Es necesario un manejo de tos adecuada para mantener los pulmones limpios y eliminar la obstrucción de las vías respiratorias. Para esto los pacientes deben aprender la importancia de una tos eficaz, como producir una tos voluntaria y cuando toser.

Recomendaciones iniciales para el manejo de la tos:

- Estar sentado hacia adelante es la mejor posición para toser, el cuello debe estar flexionado para que la tos sea más cómoda
- Se debe enseñar al paciente la respiración diafragmática haciendo una inspiración profunda, luego debe generar una tos brusca y profunda para que sienta la acción de los músculos abdominales.
- Tos asistida manualmente: Con el paciente boca arriba, el cuidador pone las dos manos una sobre otra en el abdomen del paciente, le pide que inhale lo más hondo posible y cuando bote el aire el cuidador ejerce una fuerza hacia arriba al tiempo que el paciente está tosiendo, lo cual desplaza el diafragma hacia arriba para que sea una tos más forzada y eficaz, se debe evitar la presión directa sobre la apófisis xifoides.

Limpieza bronquial / drenaje postural:

El objetivo es facilitar que las secreciones salgan al exterior utilizando diferentes posiciones y la fuerza de la gravedad. El drenaje ha de realizarse de modo regular en casa en el caso de pacientes que se encuentren con secreciones por un episodio gripal y el medico haya referido que no cursa con una infección bronquial, inflamación o espasmos debido a que en estos casos puede estar contraindicado (debe consultar con un especialista).

- Sentado sobre una silla o cama con una almohada por detrás de la espalda se aplican movimientos de percusión debajo de la clavícula. La percusión son golpes repetidos con la mano ahuecada sobre el tórax para favorecer el desprendimiento de secreciones en el pulmón.
- El paciente sentado apoyado sobre una mesa se percute por encima de la escapula o paleta.

Precauciones: este drenaje no debe aplicarse después de una comida, puede estar apoyado por su terapeuta respiratorio quien le enseñara que debe hacer y cuál es el momento indicado para realizarlo, cuando él no esté en casa.

Duración y frecuencia de los ejercicios respiratorios:

- Deben implementarse como rutina diaria y realizarlos de 15 a 30 minutos según tolerancia del paciente, no se deben exceder en más de 4 respiraciones profundas seguidas porque puede producir hiperventilación, cada 4

respiraciones profundas debe asignarse un tiempo de descanso para que el paciente retome su ritmo respiratorio.

- El drenaje postural debe realizarse cada vez que el paciente se encuentre con secreciones y puede repetirse de 2 a 3 veces en el día en diferentes jornadas según la necesidad y teniendo las precauciones anteriormente mencionadas. Siempre estar atento a la comodidad del paciente y la certeza de que se encuentra sin mareo o con algún otro síntoma que antes no manifestara.
- La enseñanza del mecanismo de la tos puede adoptarse como medida preventiva para que el mecanismo sea más efectivo en el momento de necesitarlo, por ejemplo durante episodios gripales con difícil manejo de la expectoración.

Se hace claridad en que todos los ejercicios respiratorios para evitar complicaciones y mejorar el patrón respiratorio deben ser dirigidos por un profesional entrenado para ello.

El cuidador debe estar atento a las siguientes señales que pueden deberse a problemas respiratorios

Fatiga, mal dormir, pesadillas o temores nocturnas, dolores de cabeza especialmente después de despertar, confusión, desorientación, ansiedad, falta de apetito, pérdida de peso, voz débil o tenue, tos no productiva.

Signos de dificultad respiratoria

1. Aumento en el número de respiraciones por minuto.
2. Cambios de color (color azulado) alrededor de la boca, uñas, manos, piel pálida.
3. Aleteo nasal.
4. Retracciones: se hunde por debajo del cuello o bajo las costillas con cada inspiración para llevar más aire a los pulmones.

16. Conclusiones de esta guía para pacientes y familiares

Los pacientes con distrofia muscular deben recibir una atención integral. Se debe definir en forma oportuna el diagnóstico, y desde este momento, el tratamiento oportuno para controlar los síntomas y mantener un mejor estado general del paciente, un proceso de rehabilitación integral para favorecer el mantenimiento de las funciones e independencia para las actividades de la vida diaria el máximo tiempo posible, la detección temprana de las complicaciones, el seguimiento de acuerdo con el criterio de los médicos tratantes y la asesoría genética al paciente y sus familiares para definir el riesgo de nuevos casos de la enfermedad, todo lo anterior para permitir generar una mejor calidad de vida para el paciente y sus familiares.

Los pacientes con distrofia muscular y sus familiares deben estar informados sobre los componentes del proceso de atención integral, de manera que puedan ser miembros activos en el cuidado y, conozcan los momentos en los que se debe implementar cada intervención.

El conocimiento de las características clínicas de los diferentes tipos de distrofia muscular por medio de una guía de práctica clínica, permite a la población general identificar de forma temprana signos que hagan sospechar la enfermedad para consultar en forma oportuna a un médico informado, que conozca este tipo de enfermedades.

Se debe realizar un entrenamiento a los pacientes y familiares en la identificación de los síntomas que hagan sospechar dificultad para la alimentación, con el propósito de consultar con los profesionales indicados.

Es fundamental que los pacientes conozcan el papel del entrenamiento físico como una posible vía para preservar el equilibrio y buen funcionamiento del sistema musculoesquelético, que determina mayor estabilidad para caminar, para sentarse, para realizar las actividades de la vida diaria y mantener la independencia de los pacientes.

Cada familia debe identificar los componentes de una dieta balanceada y la importancia de la alimentación en familia como una estrategia para preservar un adecuado estado nutricional y lograr un mejor estado general de los pacientes, disminuir riesgo de complicaciones y generar un espacio para compartir con los seres queridos.

Los pacientes y sus familiares deben tener la posibilidad de contar con un equipo de profesionales que atiendan sus necesidades y los orienten en la forma más adecuada de mantener su calidad de vida y cuidar su estado de salud.

Bibliografía

1. Abbs S, Tuffery GS, Bakker E, Ferlini A, Sejersen T. Best Practice Guidelines on Molecular Diagnostics in Duchenne/Becker muscular dystrophies. *Neuromuscular Disorders* 2010; 20:422-427.
2. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR. DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol.* 2010 Jan; 9(1): 77-93.
3. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR. DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol.* 2010 Feb; 9(2): 177-89.
4. Enfermedades neuromusculares. 49 fichas. ASEM www.asem-esp.org Derechos de traducción cedidos por la AFM. I.S.B.N. 84-688-0432-0 Documento original de la AFM (Asociación Francesa contra las Miopatías) cedido a ASEM (Asociación Española contra las Enfermedades Neuromusculares).
5. Richard J.L.F. Lemmers, Suzanne O'Shea, George W. Padberg, Peter W. Lunt d, Silve`re M. van der Maarel. Best practice guidelines on genetic diagnostics of Facioscapulohumeral muscular dystrophy: Workshop 9th June 2010, LUMC, Leiden, The Netherlan *Neuromuscular Disorders* 22 (2012) 463-470.
6. Silva C, Fonseca D, Mateus H, Contreras N, Restrepo C. Distrofia muscular de Duchenne y Becker. *Acta Médica Colombiana.* 2005; 30 (3).



Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud

