



**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

Guía para profesionales de la salud 2014 - Guía No. 37

© 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: 978-958-8838-95-3
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 profesionales de la salud [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

Grupo Desarrollador de la Guía

Líder

LUZ HELENA LUGO AGUDELO

Expertos temáticos

FABIO ALONSO SALINAS DURAN

JOSÉ WILLIAM CORNEJO OCHOA

NATALIA ACOSTA BAENA

ÁLVARO SANABRIA

SANDRA PATRICIA ISAZA JARAMILLO

MARÍA EUGENIA TORO PÉREZ

CLAUDIA MARCELA VÉLEZ

DIONIS MAGNARY VALLEJO MESA

JUAN CARLOS ARANGO VIANA

VANESSA ANDREINA SEIJAS BERMÚDEZ

Implementación

MARÍA DEL PILAR PASTOR DURANGO

Expertos temáticos externos y representantes de sociedades científicas

GRACIELA DEL PILAR GUERRERO RUIZ

CARLOS ALBERTO QUINTERO VALENCIA

HEIDI ELIANA MATEUS ARBELÁEZ

ÁNGELA MARÍA GÓMEZ MAZUERA

CARLOS ERNESTO BOLAÑOS ALMEIDA

MARTHA CECILIA PIÑEROS FERNÁNDEZ

MARÍA ISABEL CETINA

CAMILA RODRÍGUEZ GUEVARA

Equipo de evaluación económica

SARA CATALINA ATEHORTÚA BECERRA

PAULA ANDREA CASTRO GARCÍA

MATEO CEBALLOS GONZÁLEZ

LUIS ESTEBAN OROZCO RAMÍREZ

Grupo de apoyo

Paola Andrea Ramírez Pérez

Julieth Helena Wiedemann Rivera

Leidy Milena Moreno Carvajal

Christian Andrés Rojas Cerón

Juliana Pórtela García

Guía de pacientes

Luz Helena Lugo Agudelo

Líder de la Guía

Leidy Milena Moreno Carvajal

Juliana Pórtela García

Stella Moreno Vélez

Liliana Hincapié Henao

Camila Rodríguez Guevara

Natalia Acosta Baena

Diego Alejandro Ossa Marín

Dibujante

Comité editorial

Luz Helena Lugo Agudelo

Fabio Alonso Salinas Durán

Paola Andrea Ramírez Pérez

Julieth Helena Wiedemann Rivera

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.

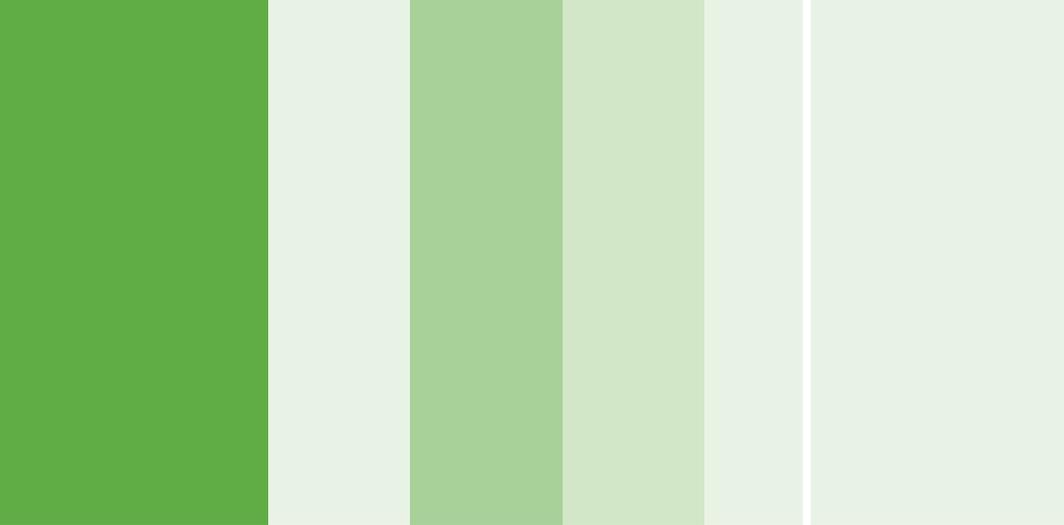
Contenido

11 *Introducción*

Metodología.....	12
Aspectos de Buena Práctica Clínica.....	14

15 *Recomendaciones*

Diagnóstico	15
Tratamiento	26
Dieta y Suplementos.....	31
Indicaciones de Tratamiento Quirúrgico.....	32
Rehabilitación.....	36
Aditamentos, ortésis, ayudas para la marcha y silla de ruedas.	36
Intervención Psicosocial.....	37
Complicaciones.....	39
Asesoría Genética.....	43



Introducción

Las distrofias musculares son enfermedades genéticas que causan debilidad y degeneración progresiva del músculo. La palabra distrofia viene del griego “dis” que significa difícil o defectuoso y “trof” de nutrición. Las distrofias musculares son causadas por anomalías en las proteínas relacionadas con la membrana muscular y existen más de 60 formas de distrofias que varían tanto en la edad de inicio, progresión y patrón de músculos afectados como en la naturaleza misma del defecto. Algunos tipos de distrofia afectan el corazón y secundariamente pueden hacerlo con la función pulmonar y de otros órganos.

Las distrofias musculares de Duchenne y Becker son las formas más comunes de la infancia con una frecuencia de 1:3.500 para la de Duchenne y de 1:20.000 para la de Becker. La Distrofia Miotónica tipo 1 o enfermedad de Steinert, tiene una incidencia estimada de 1/8.000 y la tipo 2 o Miopatía Miotónica Proximal o Síndrome de Ricker, una prevalencia calculada de 1/20.000 y es, en general, la distrofia muscular más común en los adultos con una frecuencia conjunta de 1: 100.000. La distrofia muscular facioescapulohumeral tiene una prevalencia de 7/100.000 y la de cinturas de 5-70/millón de habitantes. Las distrofias musculares se pueden clasificar de acuerdo a su mecanismo de transmisión genética en autosómicas dominantes o recesivas y en las ligadas al cromosoma X. También se puede hacerlo con base en la deficiencia estructural y funcional del complejo proteico como: distrofinopatías (Distrofia muscular de Duchenne y Becker), laminopatía, sarcoglicanopatías, fukupatia, pompatía, disferlinopatías, calpainopatías, miotilinopatías y caveolinopatías.

Las distrofias pueden afectar diferentes etapas de la vida. El inicio de la enfermedad varía según el tipo de distrofia; puede ser congénita, en la infancia o en la adultez entre los 20 y 30 años de edad, e incluso puede tener manifestaciones clínicas tan leves que solo se consulta por la enfermedad hasta la senectud. En algunos casos se puede presentar el fenómeno de anticipación, es decir, las manifestaciones clínicas pueden ocurrir más tempranas en los hijos que en sus padres; o mutaciones espontáneas, como en la tipo Duchenne, que se presentan en niños que no tienen historia familiar de la enfermedad. Según la alteración genética hay una gran variabilidad en las manifestaciones clínicas de la enfermedad y por ello puede ser difícil identificarla tempranamente. El diagnóstico se basa en la sospecha clínica, apoyado por los hallazgos de laboratorio como los niveles de creatinquinasa, el electrodiagnóstico, la biopsia muscular y el diagnóstico molecular. Algunas de las complicaciones asociadas a las distrofias requieren además pruebas diagnósticas específicas como el electrocardiograma, la ecocardiografía, la polisomnografía, la espirometría, los gases arteriales y la evaluación neuropsicológica, entre otros.

Metodología

Una Guía de práctica Clínica es una investigación integradora realizada para desarrollar recomendaciones basadas en evidencia con evaluación explícita de la efectividad, daño y costo-beneficio. Cada recomendación es la respuesta a una pregunta científica relacionada con el proceso de cuidado en salud. Las preguntas se plantean en cada uno de los aspectos del proceso de atención en salud en el que los usuarios de la guía y los pacientes, tienen que tomar decisiones con respecto a intervenciones específicas.

Población

La Guía desarrolló recomendaciones para la atención integral de pacientes con distrofia muscular de Duchenne, Becker, miotónica, facioescapulohumeral y de cinturas. No fueron incluidos los pacientes con distrofias musculares congénitas (enfermedad de Ullrich, síndrome de espina rígida, enfermedad multinúcleo, distrofia muscular congénita por déficit de Merosina), ni la distrofia muscular Emery Dreyfus.

Ámbito asistencial, lugar de aplicación

Atención de primer, segundo y tercer nivel del sistema de salud.

Usuarios de la GPC

Médicos generales, médicos especialistas en pediatría, medicina física y rehabilitación, neurología clínica, neurología infantil, genética médica, cardiólogos, cardiólogos infantiles, neumólogos, neumólogos infantiles, ortopedistas, oftalmólogos, bacteriólogos, patólogos; genetistas, nutricionistas, psicólogos, enfermeras, rehabilitadores cognitivos, terapeutas físicos, ocupacionales, fonoaudiólogos, pacientes y cuidadores y los tomadores de decisiones en salud.

Calidad de la evidencia

Para la respuesta a cada pregunta se llevó a cabo una revisión sistemática de la literatura científica (búsqueda, selección, extracción de información, apreciación crítica de la calidad y elaboración de tablas de evidencia). Según las especificidades de cada pregunta, pudo ser necesario también llevar a cabo estimaciones de utilidad esperada (análisis de decisiones) y/o evaluaciones económicas (costo-efectividad; costo-utilidad).

La mayor parte de la calidad de la evidencia para esta guía fue de baja o de muy baja calidad de la evidencia.

Calidad de la Evidencia			
Alta	Confianza alta en que el verdadero efecto se encuentre muy cerca del efecto estimado. Es muy poco probable que nuevos estudios cambien la confianza en el efecto estimado.	⊕⊕⊕⊕	A
Moderada	Confianza Moderada en la estimación del efecto: Es probable que el verdadero efecto este cerca del efecto estimado, pero hay una posibilidad de que sea sustancialmente diferente. Es probable que nuevos estudios tengan un impacto importante en la confianza del efecto estimado y pueden cambiar los resultados.	⊕⊕⊕○	B
Baja	Confianza en la estimación del efecto es limitada: El verdadero efecto puede ser sustancialmente diferente del efecto estimado. Es muy probable que nuevos estudios tengan un impacto importante en la confianza del efecto estimado y probablemente cambien los resultados.	⊕⊕○○	C
Muy Baja	Confianza muy poca en la estimación del efecto: Es probable que el verdadero efecto sea sustancialmente diferente del efecto estimado. Cualquier estimación del efecto es incierta.	⊕○○○	D

Con la evidencia y su calidad evaluada, y con base en los aspectos previamente descritos, se realizó una discusión abierta para la emitir las recomendaciones respectivas. Si no se identificó suficiente evidencia para responder una pregunta, o esta es baja o muy baja, se estableció un consenso para tomar una decisión al interior del GDG. Posteriormente se calificó la fuerza y la dirección de cada recomendación dada.

Conformación de las recomendaciones

Siguiendo el sistema GRADE, las recomendaciones fueron elaboradas de acuerdo

con cuatro aspectos: la calidad de la evidencia, el balance entre los beneficios y los riesgos, los valores y preferencias y los costos.

Fuerza de las Recomendaciones			
Fuerte a favor	La mayoría de los pacientes deberían recibir la intervención.	↑↑	1
Fuerte en contra	La mayoría de las personas bien informadas estarían de acuerdo con la acción recomendada, sólo una pequeña proporción no lo estaría. Las recomendaciones pueden ser aceptadas como una política de salud en la mayoría de los casos.	↓↓	1
Débil a favor	La mayoría de las personas bien informadas estarían de acuerdo con la acción recomendada pero un número importante no.	↑?	2
Débil en contra	Los valores y preferencias pueden variar ampliamente. La decisión como política de salud amerita un debate importante y una discusión con todos los grupos de interés.	↓?	2

Aspectos de Buena Práctica Clínica

El Grupo Desarrollador de la Guía y los expertos nacionales consideran que la detección temprana, atención integral, seguimiento y rehabilitación de pacientes con diagnóstico de distrofia muscular se debe hacer por equipos interdisciplinarios conformados en clínicas de enfermedades neuromusculares en las principales ciudades del país con profesionales competentes en la atención de estos pacientes que logren acumular conocimiento y experiencias, estables en las instituciones, que se vinculen a instituciones formadoras de talento humano relacionado con estos problemas de salud.

Recomendaciones

Diagnóstico

Signos y síntomas vs inmunohistoquímica, pruebas moleculares en DM Duchenne

¿En un paciente con debilidad muscular, los signos y síntomas indicativos de alteraciones musculares estructurales y funcionales, comparados con el diagnóstico por inmunohistoquímica, pruebas moleculares o seguimiento clínico, qué exactitud (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) tienen para el diagnóstico de distrofia de Duchenne?

1. Recomendación

Se recomienda considerar la edad de inicio, 3.31 ± 1.56 años, indagar por síntomas de debilidad en miembros inferiores y alteraciones motoras, así como explorar la presencia del signo de Gowers* y la pseudohipertrofia de gastrocnemios para guiar el diagnóstico clínico de DMD.

Recomendación fuerte a favor con calidad de la evidencia muy baja.



* Signo de Gowers. Usar los brazos para empujarse hacia arriba al levantarse, poniendo las manos sobre los muslos.

Signos y síntomas vs inmunohistoquímica, pruebas moleculares en DM Becker

¿En un paciente con debilidad muscular, los signos y síntomas indicativos de alteraciones musculares estructurales y funcionales, comparados con el diagnóstico por inmunohistoquímica, pruebas moleculares o seguimiento

clínico, qué exactitud (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) tienen para el diagnóstico de distrofia de Becker?

2. Recomendación	
Se recomienda considerar la edad de inicio de los síntomas, 6.49 ± 9.7 indagar por la presencia de mialgias, calambres, debilidad en miembros inferiores y alteraciones motoras, así como explorar la presencia de signo de Gowers* y pseudohipertrofia de gastrocnemios para guiar el diagnóstico clínico de distrofia muscular de Becker. <i>Recomendación fuerte a favor con calidad de la evidencia muy baja.</i>	

* Signo de Gowers. Usar los brazos para empujarse hacia arriba al levantarse, poniendo las manos sobre los muslos.

Signos y síntomas vs inmunohistoquímica, pruebas moleculares en miotónica tipo 1

¿En un paciente con debilidad muscular, los signos y síntomas indicativos de alteraciones musculares estructurales y funcionales comparados con el diagnóstico por inmunohistoquímica, pruebas moleculares o el seguimiento clínico, qué exactitud (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) tienen para el diagnóstico de distrofia miotónica tipo 1?

3. Recomendación	
Se recomienda para guiar el diagnóstico clínico de distrofia miotónica tipo 1 considerar la edad de inicio de los síntomas, 26.1 ± 13.2 indagar por miotonía, debilidad y atrofia de músculos faciales y masticatorios, debilidad de predominio en miembros superiores; disfagia y cataratas. <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i>	

Signos y síntomas vs inmunohistoquímica, pruebas moleculares en miotónica tipo 2

¿En un paciente con debilidad muscular, los signos y síntomas indicativos de alteraciones musculares estructurales y funcionales comparados con el diagnóstico por inmunohistoquímica, pruebas moleculares o el seguimiento clínico, qué exactitud (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) tienen para el diagnóstico de distrofia miotónica tipo 2?

4. Recomendación	
Se recomienda para guiar el diagnóstico clínico de distrofia miotónica tipo 2 considerar la edad de inicio de los síntomas, 39.9 ± 14.1 indagar por miotonía, cataratas, disfagia, rigidez dolorosa, debilidad de extremidades y dolor generalizado. <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i>	

Signos y síntomas vs inmunohistoquímica, pruebas moleculares en facioescapulohumeral

¿En un paciente con debilidad muscular, los signos y síntomas indicativos de alteraciones musculares estructurales y funcionales comparados con el diagnóstico por inmunohistoquímica, pruebas moleculares o el seguimiento clínico, qué exactitud (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) tienen para el diagnóstico de distrofia muscular facioescapulohumeral?

5. Recomendación

Se recomienda considerar la edad de inicio de los síntomas, 19.5 (4-60), debilidad facial y en la cintura escapular, así como explorar la presencia de los signos de Beevor*, Poly-hill** la escápula alada y la pérdida auditiva para guiar el diagnóstico clínico de distrofia facioescapulohumeral.

Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia muy baja.



* Signo de Beevor. Ascensión del ombligo, tras la anteflexión de la cabeza en decúbito supino.

** Paciente con los codos flexionados a 90 grados y los hombros en abducción entre 70 a 90 grados, se observan en esta posición múltiples bultos debido a las proyecciones óseas sobre los músculos atroficos en el ángulo superior de la escápula, la articulación acromioclavicular, los tres cuartos distales del músculo deltoides y el músculo braquiorradial.

Signos y síntomas vs inmunohistoquímica, pruebas moleculares en distrofia de cinturas

¿En un paciente con debilidad muscular, los signos y síntomas indicativos de alteraciones musculares estructurales y funcionales comparados con el diagnóstico por inmunohistoquímica, pruebas moleculares o seguimiento clínico, qué exactitud (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) tienen para el diagnóstico de distrofia muscular de cinturas?

6. Recomendación

Se recomienda explorar la presencia de escápula alada y debilidad proximal simultánea de miembros superiores e inferiores para guiar el diagnóstico clínico de distrofia de cinturas. Se recomienda descartar otras distrofias más prevalentes con presentación clínica similar (Duchenne, Becker) para guiar el diagnóstico clínico de distrofia de cinturas.

Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia muy baja.



Creatina quinasa vs inmunohistoquímica con seguimiento clínico

¿En pacientes con sospecha de distrofia muscular, el valor sérico de la creatina quinasa comparado con el estándar de oro (inmunohistoquímica más seguimiento clínico), ayuda a discriminar las distrofias musculares tipo Duchenne/Becker, cinturas y facioescapulohumeral de otras enfermedades neuromusculares?

7. Recomendación	
Se recomienda el uso de la medición sérica de creatina quinasa como parte del enfoque diagnóstico inicial en pacientes con cuadro clínico compatible con distrofia muscular. <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i>	

Electromiografía

¿En un paciente con debilidad muscular y valores séricos de creatina quinasa altos, qué exactitud (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) tiene la electromiografía para el diagnóstico de enfermedad primaria de la fibra muscular?

8. Recomendación	
Se recomienda la electromiografía para el diagnóstico de enfermedad primaria de la fibra muscular en pacientes con debilidad muscular, con valores séricos de creatina quinasa altos y sin historia familiar de distrofia muscular. <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia moderada.</i>	

Pruebas de western blot, inmunohistoquímica vs pruebas moleculares en Duchenne

¿En pacientes con sospecha de distrofia muscular, la prueba inmunoblot o el estudio con inmunohistoquímica para la distrofina comparada con pruebas moleculares, qué exactitud (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) tiene para el diagnóstico de distrofia muscular de Duchenne o Becker?

9. Recomendación	
Se recomienda la confirmación del diagnóstico por medio de las pruebas western blot para determinación de distrofina en el músculo en pacientes con sospecha clínica por aumento de la creatina fosfoquinasa (CPK) o por electrodiagnóstico de distrofia muscular de Duchenne o Becker, siempre y cuando exista personal entrenado en instituciones certificadas. <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia baja.</i>	
En caso de no tener la posibilidad de hacer el western blot se recomienda la confirmación del diagnóstico por medio de las pruebas de inmunohistoquímica para distrofina en el músculo en pacientes con sospecha clínica, por aumento de la creatina fosfoquinasa (CPK) o por electrodiagnóstico de distrofia muscular de Duchenne o Becker, siempre y cuando exista personal entrenado en instituciones calificadas. <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia baja.</i>	

En caso de no tener la posibilidad de hacer el western blot o las pruebas de inmunohistoquímica se sugiere la utilización de la Prueba de Amplificación dependiente de Ligación Múltiple (MLPA) para detectar deleciones y duplicaciones, si estas son negativas se harán las pruebas de secuenciación del gen.

Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia baja.



Diagnóstico de laboratorio de distrofia miotónica tipo 1

¿En pacientes con sospecha de distrofia muscular, la prueba southern blot en sangre comparado con el estándar de oro (análisis de expansión de tripletas de DMPK 1) qué exactitud (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) tiene para el diagnóstico de distrofia miotónica tipo 1?

10. Recomendación

Se recomienda el uso de PCR* y de TP-PCR** en pacientes con cuadro clínico compatible con distrofia miotónica tipo 1. Si los resultados continúan siendo dudosos se recomienda pasar al southern blot sobre ADN genómico.

Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia baja.



* Polymerase Chain Reaction**Triplet Repeat Primed PCR

Diagnóstico de laboratorio de distrofia facioescapulohumeral

¿En pacientes con sospecha de distrofia muscular facioescapulohumeral el análisis por southern blot de repeticiones en la región D4Z4 qué exactitud (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) tiene para el diagnóstico de distrofia facioescapulohumeral?

11. Recomendación

Se recomienda el análisis de repeticiones del fragmento D4Z4 mediante southern blot para evaluación diagnóstica en personas con cuadro clínico compatible con distrofia muscular facioescapulohumeral, siempre y cuando se descarten las distrofias más prevalentes (Duchenne/Becker).

Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia baja.



Diagnóstico de laboratorio de distrofia de cinturas

¿En pacientes con sospecha de distrofia muscular de cinturas, las pruebas de western blot para calpaína 3, disferlina, sarcoglicanos y lamina A/C comparado con pruebas moleculares, qué exactitud (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) tienen para diagnóstico de estas distrofias?

12. Recomendación	
Se recomienda el análisis por western blot en músculo para calpaina 3, disferlina y sarcoglicanos para confirmar el diagnóstico molecular en personas con cuadro clínico compatible con distrofia muscular de cinturas. <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia baja.</i>	↑↑ ⊕⊕○○
13. Recomendación	
No se sugiere la realización del western blot para la lamina A/C y en caso de sospecha de laminopatía se debe realizar un estudio molecular directamente. <i>Recomendación débil en contra, calidad de la evidencia baja.</i>	↓↓ ⊕⊕○○

Diagnóstico de laboratorio de distrofia de cinturas tipo 2B

¿En pacientes con sospecha de disferlinopatía, la prueba de inmunoblot en sangre comparada con las pruebas moleculares que exactitud (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) tiene para el diagnóstico de distrofia de cinturas tipo 2B o disferlinopatía?

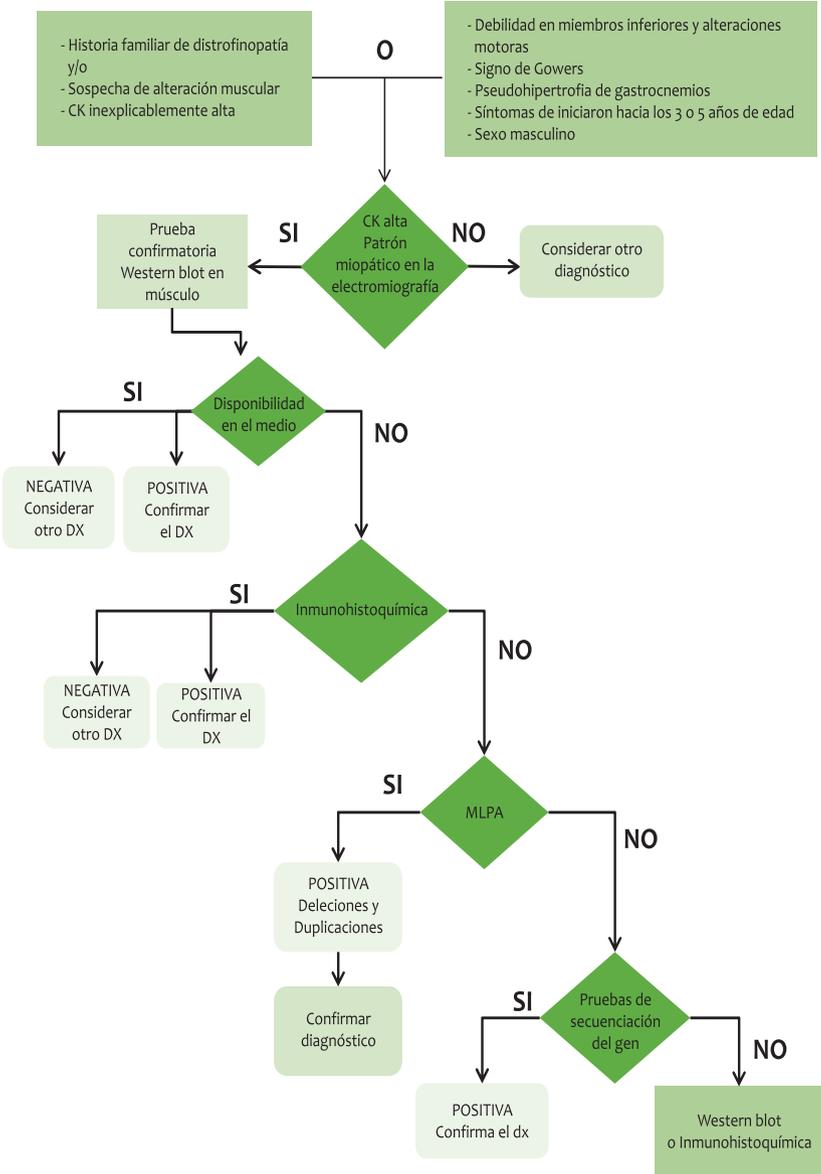
14. Recomendación	
No se recomienda el uso del western blot en monocitos como prueba inicial para el diagnóstico de disferlinofopatía o distrofia de cinturas tipo 2B, en pacientes con sospecha de distrofia de cinturas. <i>Recomendación fuerte en contra, calidad de la evidencia muy baja.</i>	↓↓ ⊕○○○
15. Recomendación	
Se sugiere el western blot en sangre cuando el fenotipo es altamente sugestivo de una disferlinopatía y no hay suficiente tejido muscular para el estudio de inmunohistoquímica o western blot en músculo. <i>Recomendación débil en contra, calidad de la evidencia muy baja.</i>	↓? ⊕○○○

Diagnóstico por inmunohistoquímica de distrofia de cinturas

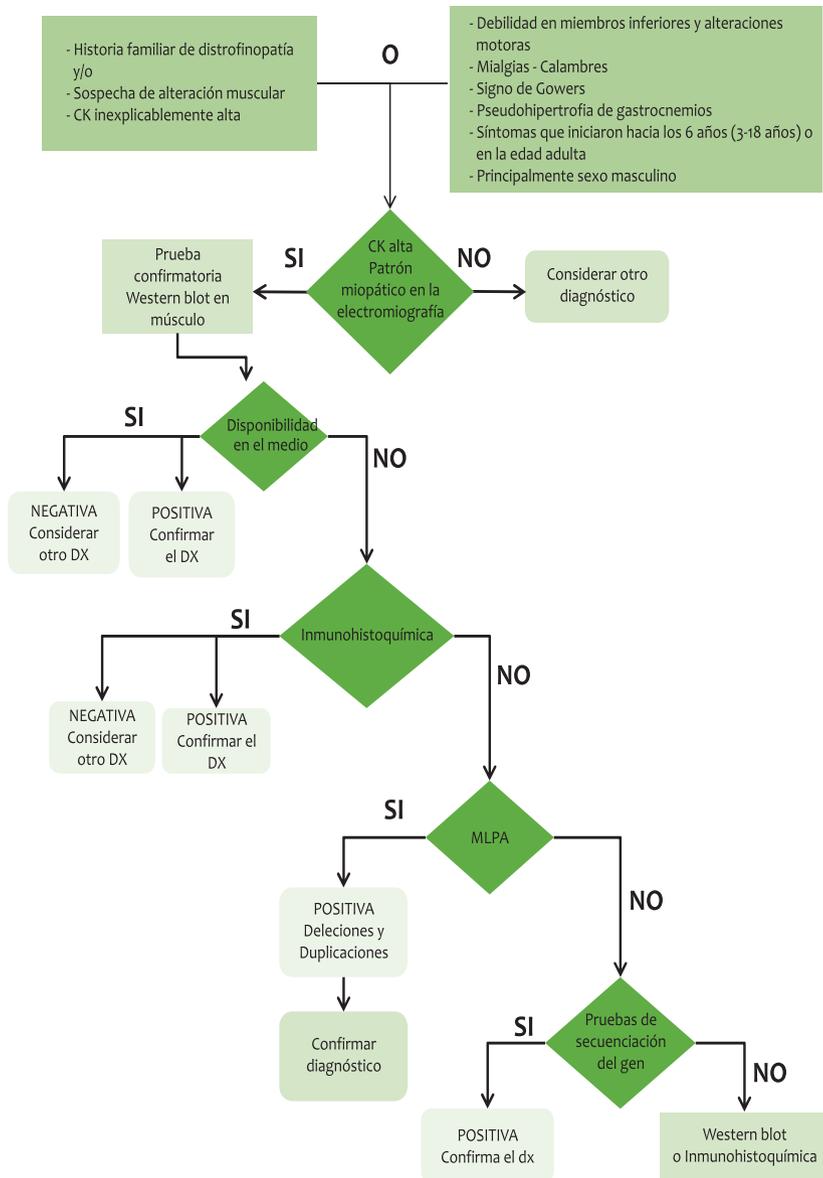
¿En pacientes con sospecha de distrofia muscular de cinturas, el estudio inmunohistoquímico para sarcoglicanos, disferlina, caveolina 3, alfa distroglicano, laminina alfa 2, miotilina, lamina A/C, comparado con pruebas moleculares que exactitud (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) tiene para el diagnóstico de estas distrofias?

16. Recomendación	
<p>Se recomienda el análisis por inmunohistoquímica para distrofias por deficiencia de sarcoglicanos, disferlina, y cavedolina 3, en pacientes con distrofia de cinturas en quienes se haya descartado una distrofinopatía. Se recomienda el análisis por inmunohistoquímica para distroglicanos y laminina alfa 2 en pacientes con sospecha de distrofia de cinturas y epilepsia y cambios en la sustancia blanca cerebral.</p> <p><i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia baja.</i></p>	
17. Recomendación	
<p>Se recomienda análisis por inmunohistoquímica para miotilina en distrofia de cinturas y con biopsia muscular compatible.</p> <p><i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia baja.</i></p>	
18. Recomendación	
<p>No se recomienda el análisis por inmunohistoquímica para distrofia por Lamina A/C en pacientes con distrofia de cinturas. Se sugiere un estudio molecular.</p> <p><i>Recomendación débil en contra, calidad de la evidencia muy baja.</i></p>	

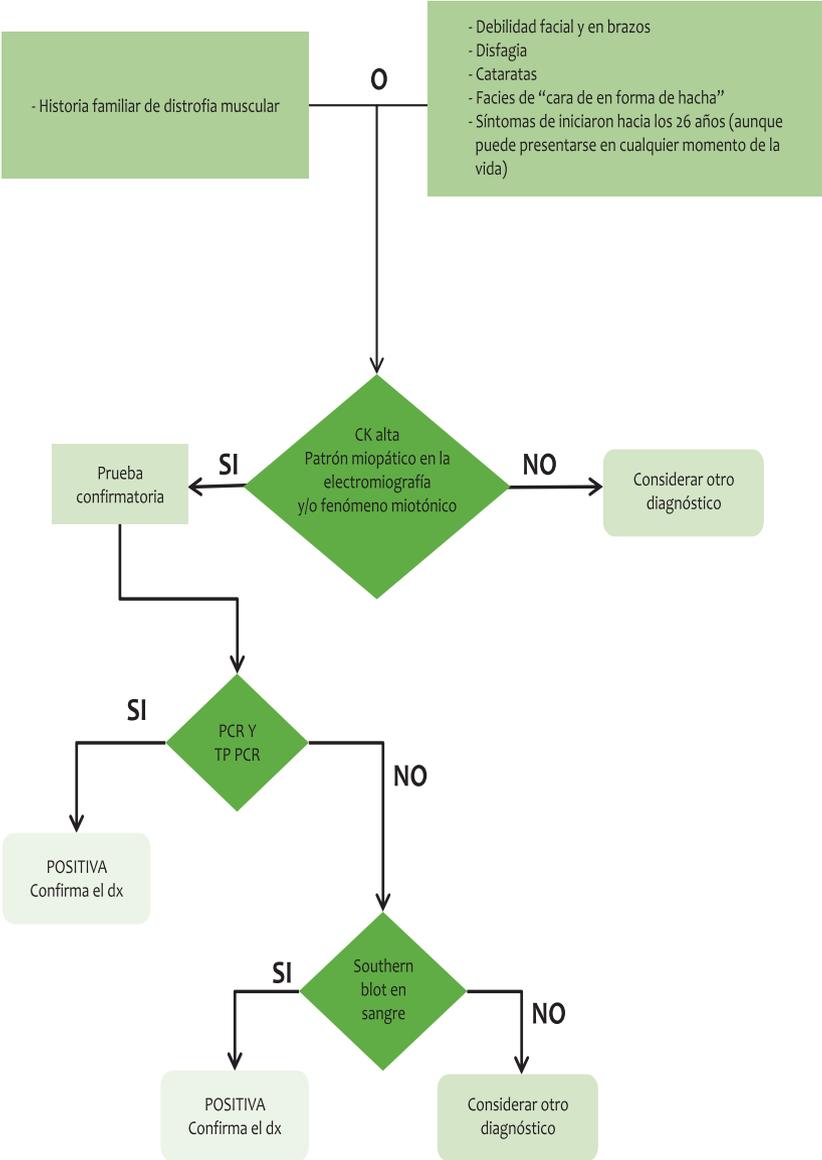
Algoritmo No. 1 Sospecha de distrofia muscular de Duchenne



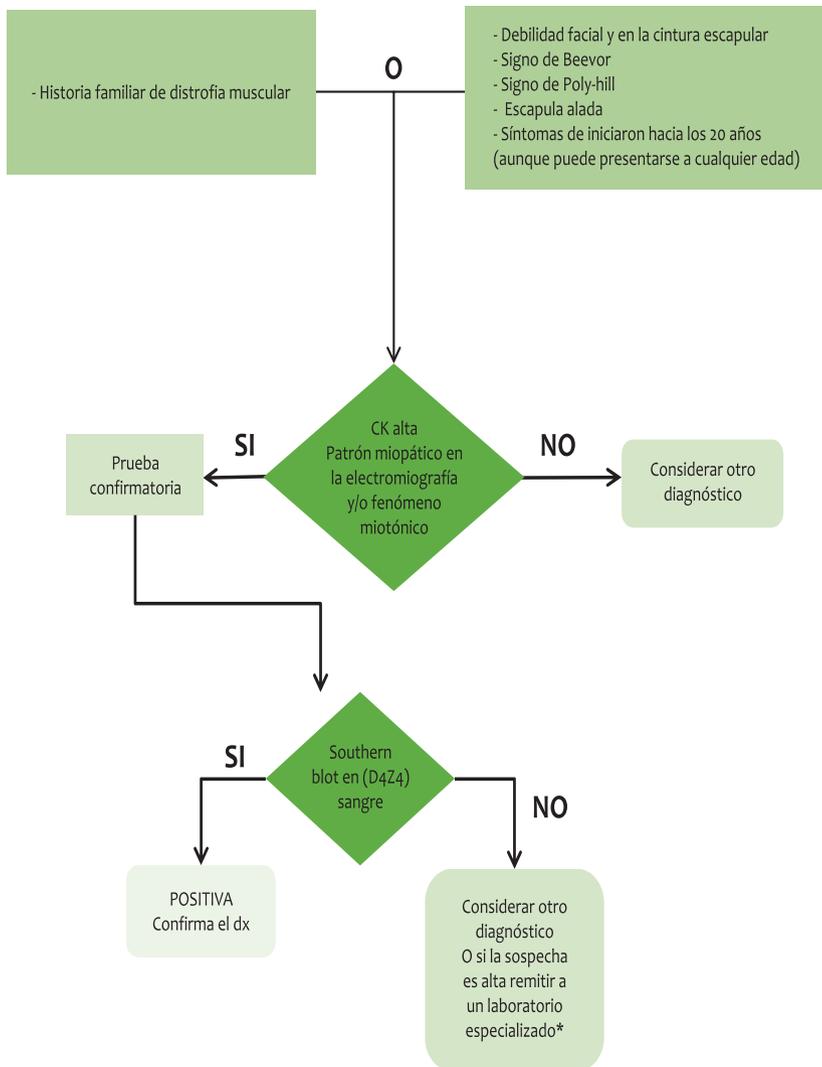
Algoritmo No. 2
Sospecha de distrofia muscular de Becker



Algoritmo No. 3 Sospecha de distrofia miotónica tipo 1



Algoritmo No. 4 Sospecha de distrofia facioescapulohumeral.



* Lemmers RJ, O'Shea S, Padberg GW, Lunt PW, van der Maarel SM. Best practice guidelines on genetic diagnostics of Facioscapulohumeral muscular dystrophy: workshop 9th June 2010, LUMC, Leiden, The Netherlands. Neuromuscul Disord. 2012;22(5):463-70.

Tratamiento

Tratamiento con esteroides

¿En pacientes con distrofia muscular de Duchenne dar tratamiento con esteroides comparado con no hacerlo reduce la mortalidad, prolonga la capacidad de caminar de forma independiente, reduce la progresión de la escoliosis, la disnea y la fatiga, mejora la calidad de vida y no aumenta el peso, la frecuencia de cataratas o de fracturas a dos años?

19. Recomendación	
<p>Se recomienda el tratamiento con esteroides 0.75 mg/kg/día de prednisona o deflazacort 0.9 mg/kg/día en pacientes con distrofia muscular de Duchenne para reducir la mortalidad, prolongar la capacidad de caminar de forma independiente y reducir la progresión de la escoliosis. <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia baja.</i></p>	
20. Recomendación	
<p>Se sugiere analizar con pacientes y padres la continuación del tratamiento con esteroides después de perder la marcha independiente, se puede justificar su uso para preservar la fuerza en miembros superiores, reducir la progresión de la escoliosis y retardar las alteraciones respiratorias y cardíacas. Se sugiere vigilancia médica de los efectos adversos del uso a largo plazo, la cual incluye revisión periódica por oftalmología. <i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i></p>	

Tratamiento con esteroides en pacientes con Duchenne asintomáticos

¿En pacientes con distrofia muscular de Duchenne, el tratamiento con esteroides en pacientes sin debilidad comparado con el inicio de esteroides en pacientes con debilidad, reduce la mortalidad, prolonga la capacidad de caminar de forma independiente; reduce la progresión de la escoliosis, la disnea y la fatiga; mejora la calidad de vida y no aumenta el peso, la frecuencia de cataratas o de fracturas a uno y cinco años?

21. Recomendación	
<p>No se recomienda el tratamiento con esteroides en pacientes con distrofia muscular de Duchenne sin debilidad para reducir la mortalidad, prolongar la capacidad de caminar de forma independiente; reducir la progresión de la escoliosis, la disnea y la fatiga; ni para mejorar la calidad de vida. <i>Recomendación fuerte en contra, calidad de la evidencia baja.</i></p>	

22. Recomendación

Se sugiere el inicio de tratamiento con esteroides en pacientes con diagnóstico de distrofia muscular de Duchenne de forma individualizada, según las capacidades funcionales, edad (no antes de dos años de edad), factores preexistentes, cuando se detengan los logros motores o de habilidades, o aumenten las caídas.

El inicio de esteroides debe ser temprano una vez se presenten las pérdidas motoras, debe ser valorado con los padres y cuidadores.

Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.



Tratamiento con esteroides intermitente vs continuó

¿En pacientes con distrofia muscular de Duchenne el tratamiento con deflazacort o con prednisona intermitente comparado con el tratamiento con prednisona continua, reduce la mortalidad, mejora la calidad de vida, prolonga la capacidad de caminar de forma independiente, reduce la progresión de escoliosis, la disnea y la fatiga y no aumenta la frecuencia de cataratas o de fracturas patológicas de cadera o fracturas no vertebrales, a un año?

23. Recomendación

Se sugiere el tratamiento intermitente con esteroides si se presentan eventos adversos como aumento de peso más del 10% del basal en tres meses, elevación de la glucosa sanguínea, aumento de la presión arterial, fracturas u otro evento intolerable para el paciente.

Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia baja.



Tratamiento con ataluren

¿En pacientes con distrofia muscular de Duchenne el tratamiento con ataluren comparado con el tratamiento con prednisona durante el mismo tiempo, reduce la mortalidad, mejora la calidad de vida, prolonga la capacidad de caminar de forma independiente, reduce la disnea y la fatiga y no aumenta la frecuencia de síntomas de intolerancia gástrica a un año?

24. Recomendación

No se recomienda el tratamiento con ataluren en pacientes con distrofia muscular de Duchenne para reducir la mortalidad, mejorar la calidad de vida, prolongar la capacidad de caminar de forma independiente, reducir la disnea y la fatiga.

Recomendación fuerte en contra, calidad de la evidencia muy baja.



Tratamiento con creatina

¿En pacientes con distrofia muscular de Duchenne el tratamiento con creatina comparado con el tratamiento con prednisona durante el mismo tiempo, reduce la mortalidad, mejora la calidad de vida, prolonga la capacidad de caminar de

forma independiente, reduce la disnea y la fatiga, y no aumenta la frecuencia de síntomas de intolerancia gástrica a un año?

25. Recomendación	
No se sugiere el uso de creatina en pacientes con distrofia muscular de Duchenne, para reducir la mortalidad, mejorar la calidad de vida, prolongar la capacidad de caminar de forma independiente, ni para reducir la disnea y la fatiga. <i>Recomendación débil en contra, calidad de la evidencia baja.</i>	↓? ⊕⊕○○

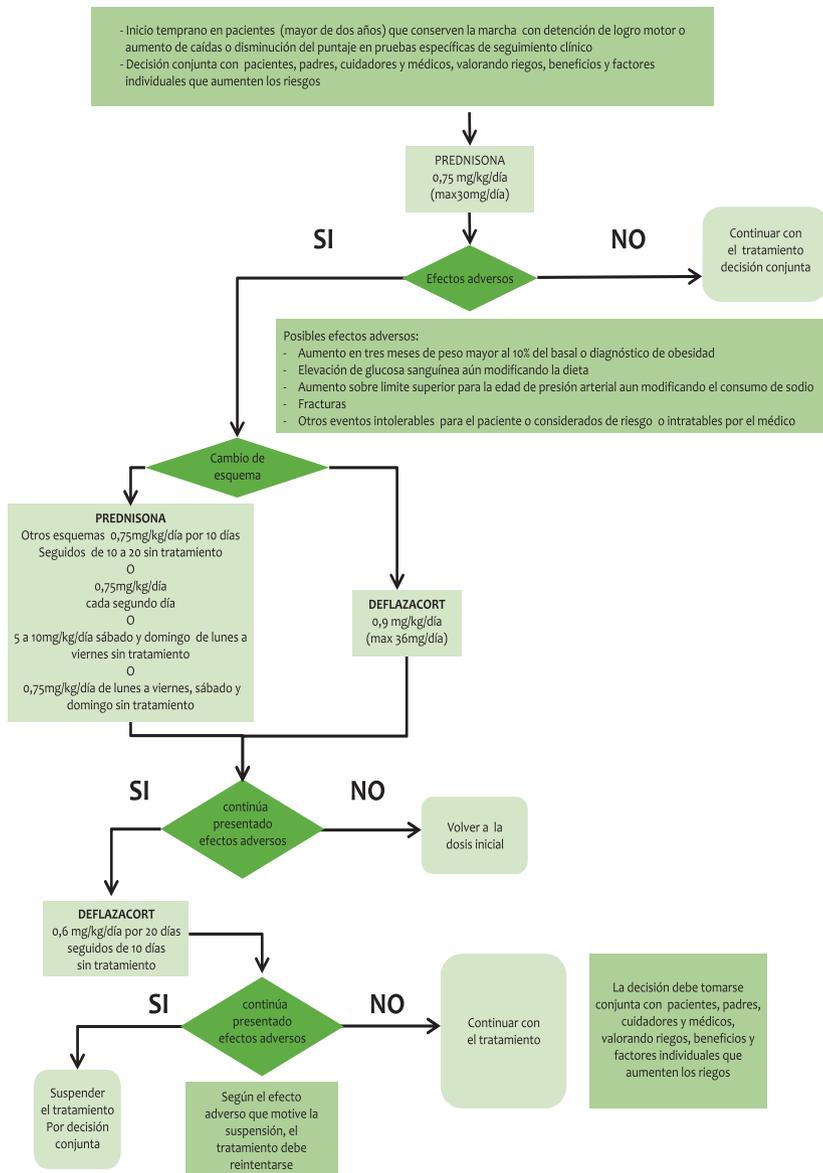
Tratamiento con modafinilo distrofia miotónica

¿En pacientes con distrofia miotónica con hipersomnolia diurna, el tratamiento con modafinilo comparado con no darlo mejora la calidad de vida, disminuye la somnolencia diurna y no aumenta la hipertensión pulmonar, a dos meses?

26. Recomendación	
No se sugiere el uso del modafinilo en pacientes con distrofia miotónica para disminuir la somnolencia diurna o mejorar la calidad de vida. <i>Recomendación débil en contra, calidad de la evidencia muy baja.</i>	↓? ⊕○○○

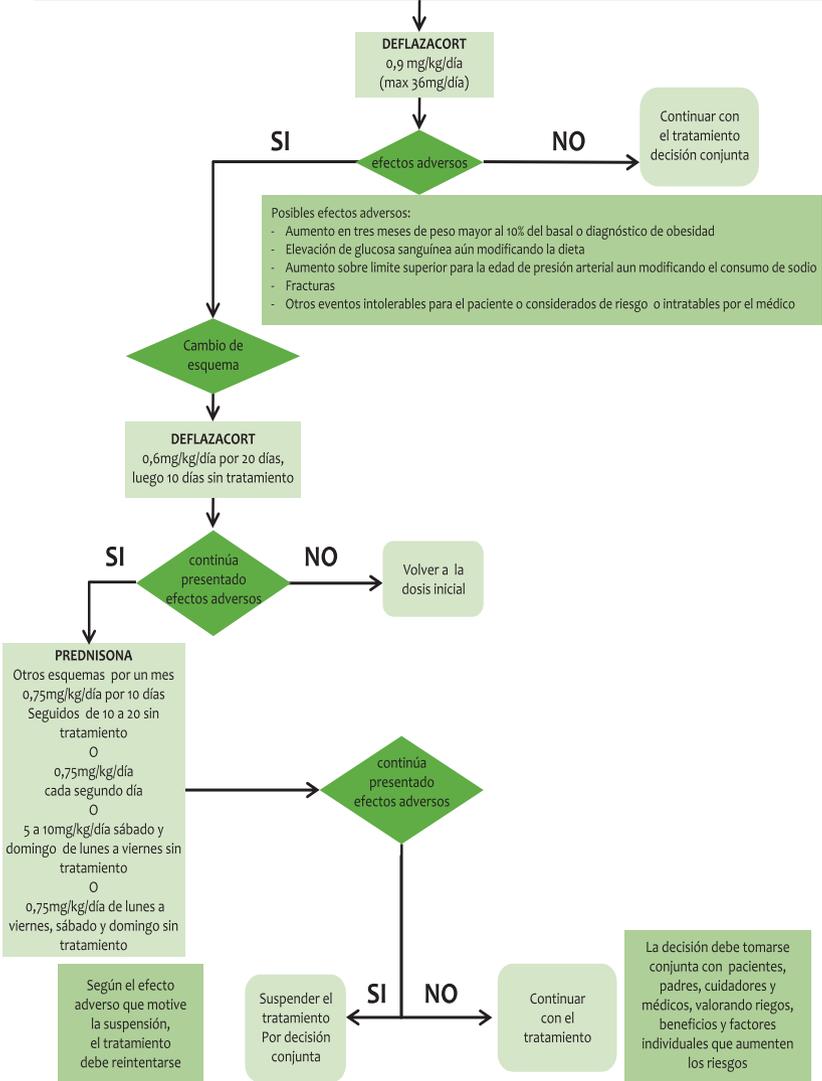
Algoritmo No. 5

Tratamiento con esteroides en distrofia muscular de Duchenne. Prednisona.



Algoritmo No. 6 Tratamiento con esteroides en distrofia muscular de Duchenne. Deflazacort.

- Inicio temprano en pacientes (mayor de dos años) que conserven la marcha con detención de logro motor o aumento de caídas o disminución del puntaje en pruebas específicas de seguimiento clínico
- Decisión conjunta con pacientes, padres, cuidadores y médicos, valorando riesgos, beneficios y factores individuales que aumenten los riesgos



Dieta y Suplementos

Dieta alta en proteínas

¿En pacientes con distrofia muscular, la dieta alta en proteínas comparada con no hacer cambios en la dieta, reduce la mortalidad, mejora la calidad de vida, prolonga la capacidad de caminar de forma independiente, reduce la progresión de la escoliosis, la debilidad, la disnea y la fatiga, a uno y cinco años?

27. Recomendación

Se sugiere mantener un consumo proteico apropiado según las condiciones clínicas particulares de los pacientes con distrofia muscular, previa evaluación nutricional. La recomendación de proteínas en términos porcentuales del total de requerimientos dietéticos es: de 1 a 3 años entre el 5 - 20%, de 4 a 18 años entre 10-30% y en adultos entre 10–35%.
Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.



Uso de suplementos alimenticios

¿En pacientes con distrofia muscular el uso de suplementos como ácidos grasos, omega 3, vitamina E o selenio comparado con no usar suplementos, reduce la mortalidad, mejora la calidad de vida, prolonga la capacidad de caminar de forma independiente, reduce la progresión de la escoliosis, la debilidad, la disnea y la fatiga, a uno y cinco años?

28. Recomendación

No se recomienda suplementar selenio, ácidos grasos, omega 3, ni vitamina E en pacientes con distrofia muscular para reducir la mortalidad, mejorar la calidad de vida, prolongar la capacidad de caminar de forma independiente; reducir la progresión de la escoliosis, la debilidad, la disnea y la fatiga, a uno y cinco años.
Recomendación fuerte en contra, calidad de la evidencia baja.



Tratamiento de osteoporosis

¿En pacientes con distrofia muscular de Duchenne con síntomas de debilidad, el uso de esteroide con suplemento de calcio, vitamina D y bifosfonato o el uso de esteroide con suplemento de calcio y vitamina D durante un año comparado con el tratamiento con esteroide sin suplementos, reduce la frecuencia de fracturas patológicas de cadera, vertebrales, y no vertebrales y no aumenta los síntomas de intolerancia gástrica a dos y cinco años?

29. Recomendación	
<p>Se sugiere optimizar la ingesta de calcio en la dieta así: entre 1-3 años 700 mg/día, 4-8 años 1000 mg/día, 9-18 años 1.300 mg/día. Dar los requerimientos de vitamina D así: 0-12 meses 400-1000 UI/día hasta 2.000UI/día; 1-8 años, 600-1000 UI/día hasta 4.000 UI/día; de 9 a 18 años, 600-1000 UI/día hasta 4.000 UI/día; en mayores de 19 años 1.500 -2000 UI/día hasta 10.000 UI/ día. Se sugiere la medición de 25OH vit D y ajustar la dosis de acuerdo con esta medición. Los niveles deben estar por encima de 30 ng/ml. Lo anterior para reducir la frecuencia de fracturas de cadera, vertebrales y no vertebrales, estando atento a los efectos gastrointestinales y controlando la ingesta de sodio. <i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia moderada.</i></p>	<p>↑? ⊕⊕⊕○</p>
30. Recomendación	
<p>No se sugiere usar bifosfonatos en pacientes con distrofia muscular de Duchenne con síntoma de debilidad en tratamiento con esteroides para reducir la frecuencia de fracturas patológicas de cadera, vertebrales y no vertebrales. <i>Recomendación débil en contra, calidad de la evidencia muy baja.</i></p>	<p>↓? ⊕○○○</p>

Tratamiento con células madre

¿En pacientes con distrofia muscular de Duchenne, el tratamiento con células madre comparado con no hacerlo reduce la mortalidad, mejora la calidad de vida, prolonga la capacidad de caminar de forma independiente y no aumenta la frecuencia de infección local y sepsis a un año?

31. Recomendación	
<p>No se recomienda el tratamiento con células madre en pacientes con distrofia muscular de Duchenne para reducir la mortalidad, mejorar la calidad de vida, prolongar la capacidad de caminar de forma independiente y no aumentar la frecuencia de infección local y sepsis a un año. <i>Recomendación fuerte en contra, calidad de la evidencia baja.</i></p>	<p>↓↓ ⊕○○○</p>

Indicaciones de Tratamiento Quirúrgico

Cirugía, ortésis y tratamiento expectante para la escoliosis en Duchenne

¿En pacientes con distrofia muscular y escoliosis >20°, la cirugía de fijación espinal comparada con la ortésis, es más efectiva para preservar la función pulmonar, disminuir la disnea y el dolor, mejorar la apariencia física, el posicionamiento en la silla de ruedas y la calidad de vida, sin aumentar el riesgo de infección local o muerte a uno y tres años?

¿En pacientes con distrofia muscular y escoliosis >20°, la cirugía fijación espinal comparada con el tratamiento expectante es más efectiva para preservar la

función pulmonar, disminuir la disnea y el dolor, mejorar el mejorar la apariencia física, el posicionamiento en la silla de ruedas y la calidad de vida, sin aumentar el riesgo de infección local o muerte a uno y tres años?

¿En pacientes con distrofia muscular de Duchenne y escoliosis >20°, la ortésis espinal comparada con el tratamiento expectante es más efectiva para preservar la función pulmonar, disminuir la disnea y el dolor, mejorar la apariencia física, el posicionamiento en la silla de ruedas y la calidad de vida, a uno y tres años?

32. Recomendación	
Se sugiere la realización de cirugía de fijación espinal en pacientes con distrofia muscular y escoliosis >20° para mejorar la apariencia física, el posicionamiento en la silla de ruedas y la calidad de vida. <i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i>	
33. Recomendación	
No se recomienda la utilización de ortésis espinales en pacientes con distrofia muscular y escoliosis >20° para preservar la función pulmonar, disminuir la disnea y el dolor, mejorar la apariencia física, el posicionamiento en la silla de ruedas, ni para mejorar la calidad de vida. <i>Recomendación fuerte en contra, calidad de la evidencia muy baja.</i>	

ATA, OTP y tratamiento expectante para pie en equino en Duchenne

¿En niños con distrofia muscular de Duchenne que tengan capacidad de marcha con deformidad de pie en equino, la cirugía de alargamiento del tendón de Aquiles (ATA) comparada con la ortésis tobillo-pie (OTP), es más efectiva para preservar la capacidad de caminar de forma independiente, mejorar la calidad de vida, disminuir el dolor, sin aumentar el riesgo de infección local o muerte a uno y tres años?

¿En niños con distrofia muscular de Duchenne que tengan capacidad de marcha y con deformidad de pie en equino, la cirugía de alargamiento del tendón de Aquiles (ATA) comparada con tratamiento expectante, es más efectiva para preservar la capacidad de caminar de forma independiente, mejorar la calidad de vida, disminuir el dolor, sin aumentar el riesgo de infección local o muerte a uno y tres años?

34. Recomendación	
Se sugiere la cirugía de alargamiento del tendón de Aquiles en niños con distrofia muscular de Duchenne que tengan capacidad de marcha y deformidad de pie en equino para preservar la capacidad de caminar de forma independiente sin aumentar el riesgo de infección local o muerte a un año. <i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i>	

Fijación escapular

¿En pacientes con distrofia muscular, realizar la cirugía de fijación de la escápula comparado con no hacerlo, es más efectivo para mantener la independencia funcional en actividades de la vida diaria (básicas e instrumentales), funcionamiento ocupacional, mejorar la calidad de vida y disminuir el dolor, sin aumentar el riesgo de infección local o muerte a uno y tres años?

35. Recomendación	
Se sugiere la realización de cirugía de fijación escapular en pacientes con distrofia muscular facioescapulohumeral que tengan escápula alada y no logren una abducción activa >90° pero que logren una flexión de al menos 100° o más cuando se fija la escápula manualmente al tórax (maniobra de Horwitz). <i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i>	↑? ⊕○○○

Cirugías de alargamiento tendinoso vs tratamiento expectante

¿En pacientes con distrofia muscular con o sin ambulación con contracturas articulares, las cirugías de alargamiento tendinoso comparadas con tratamiento expectante, mejoran la calidad de vida y la independencia funcional en actividades de la vida diaria básicas e instrumentales, disminuye el dolor, sin aumentar el riesgo de infección local o muerte a uno y tres años?

36. Recomendación	
Se sugiere la realización de cirugías de alargamiento tendinoso en pacientes con distrofia muscular y contracturas musculares, para mejorar los arcos de movimiento y prevenir las complicaciones asociadas a las contracturas. <i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i>	↑? ⊕○○○

Tratamiento con dispositivos

Uso nocturno de dispositivos de presión positiva

¿En pacientes con distrofia muscular de Duchenne con disfunción respiratoria, el uso diurno de dispositivos de presión positiva no invasivos o el uso nocturno de dispositivos de presión positiva no invasivos comparado con no usar dispositivos, reduce la mortalidad, mejora la disnea y la calidad de vida y no se asocian con un aumento en la aparición neumotórax y de hemorragia de tráquea, a un año?

37. Recomendación	
Se sugiere el uso diurno de dispositivos de presión positiva no invasivos en pacientes con distrofia muscular de Duchenne con disfunción respiratoria con síntomas de hipoventilación diurna (Volumen Espiratorio Forzado 1 <40% predicho, Capacidad Vital Forzada <1.250ml) o hipercapnia (CO ₂ >45mmHg) o hipoxemia (O ₂ <92%) para reducir la mortalidad y mejorar la hipoxemia y la hipercapnia. <i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i>	↑? ⊕○○○

38. Recomendación

Se sugiere el uso nocturno de dispositivos de presión positiva no invasivos en pacientes con hipercapnia o con síndrome de apnea hipopnea del sueño, para reducir la mortalidad y mejorar la hipoxemia y la hipercapnia.
Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.



Marcapaso diafragmático

¿En pacientes con distrofia muscular de Duchenne con disfunción respiratoria, la implantación de un marcapaso diafragmático comparado con no hacerlo, reduce la mortalidad, mejora la disnea y la calidad de vida y no se asocia a infección en el área de inserción a 6 meses y un año?

39. Recomendación

No se recomienda la implantación de un marcapaso diafragmático en pacientes con distrofia muscular de Duchenne con disfunción respiratoria para reducir la mortalidad, mejorar la disnea y la calidad de vida.
Recomendación fuerte en contra, calidad de la evidencia muy baja.



Dispositivos de ventilación en pacientes con distrofia miotónica

¿En pacientes con distrofia miotónica con diagnóstico de síndrome de apnea-hipopnea del sueño, el uso nocturno de dispositivos de presión positiva no invasivos comparado con no usar dispositivos, reduce la mortalidad, mejora la disnea y la calidad de vida y no se asocia a aparición de neumotórax ni a hemorragia de tráquea a un año?

40. Recomendación

Se sugiere el uso nocturno de dispositivos de presión positiva no invasivos en pacientes con distrofia miotónica con diagnóstico de síndrome de apnea-hipopnea del sueño para reducir la mortalidad, mejorar la disnea y la calidad de vida.
Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.



Terapia respiratoria en distrofia muscular de Duchenne

¿En pacientes con distrofia muscular de Duchenne con disfunción respiratoria, hacer terapia respiratoria comparada con no hacerla, reduce la mortalidad y la frecuencia de infección respiratoria y mejora la calidad de vida y la disnea en un año?

41. Recomendación	
<p>Se sugiere utilizar un protocolo de asistencia de la tos, según el estado pulmonar funcional de cada caso, basado en la medición de pico flujo de tos y/o la presión espiratoria máxima y los síntomas respiratorios para disminuir las hospitalizaciones y complicaciones en pacientes con distrofia muscular de Duchenne o Becker.</p> <p><i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i></p>	<p>↑? ⊕○○○</p>
42. Recomendación	
<p>Se sugiere la implementación de terapia de reclutamiento de volumen pulmonar, desde el inicio del descenso de la capacidad vital forzada por debajo del 50% de lo predicho en pacientes con distrofia muscular de Duchenne o Becker.</p> <p><i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i></p>	<p>↑? ⊕○○○</p>

Rehabilitación

Ejercicio Terapéutico

¿En pacientes con distrofia muscular el ejercicio de fortalecimiento excéntrico, isométrico, isotónico o el aeróbico comparado con el cuidado usual, mejora la independencia funcional en actividades diarias (básicas e instrumentales) a uno y tres años?

43. Recomendación	
<p>Se recomienda la realización de ejercicios de fortalecimiento submáximos y aeróbicos dentro de límites confortables en los pacientes con distrofias musculares para preservar la independencia funcional.</p> <p><i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia baja.</i></p>	<p>↑↑ ⊕⊕○○</p>
44. Recomendación	
<p>No se recomienda la realización de ejercicios de alta resistencia, ni los excéntricos en los pacientes con distrofias musculares.</p> <p><i>Recomendación fuerte en contra, calidad de la evidencia baja.</i></p>	<p>↓↓ ⊕⊕○○</p>
45. Recomendación	
<p>Se recomienda evitar la inmovilidad prolongada en todos los pacientes con distrofias musculares para preservar la independencia funcional.</p> <p><i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia baja.</i></p>	<p>↑↑ ⊕⊕○○</p>

Aditamentos, ortésis, ayudas para la marcha y silla de ruedas

OTP y ORTP vs tratamiento expectante

¿En niños con distrofia muscular que tengan capacidad de marcha y pie en equino, la ortésis tobillo-pie (OTP) o la ortésis rodilla tobillo pie (ORTP) comparadas

con el tratamiento expectante, son más efectivas para preservar la capacidad de caminar de forma independiente y mejorar la calidad de vida a uno y tres años?

46. Recomendación	
Se sugiere el uso de ortésis rodilla tobillo pie (ORTP) en niños con distrofia muscular de Duchenne que tengan capacidad de marcha, con el fin de prolongar el tiempo de bipedestación, la marcha asistida y reducir la gravedad de la escoliosis. <i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i>	

Silla de ruedas

¿En pacientes con distrofia muscular con alteración de la marcha, el uso de silla de ruedas eléctrica comparada con la silla de ruedas manual, mejora la independencia funcional en actividades de la vida diaria (básicas e instrumentales), la calidad de vida y el funcionamiento ocupacional a uno y tres años?

47. Recomendación	
Se recomienda el uso de silla de ruedas manual en pacientes con distrofia muscular siempre y cuando tengan postura adecuada en sedente y la fuerza necesaria en miembros superiores para propulsarla; con el fin de mantener la independencia en la ejecución de las actividades de la vida diaria. <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i>	
48. Recomendación	
Se recomienda el uso de silla de ruedas con motor en pacientes con distrofia muscular en el momento que no puedan impulsar la silla de ruedas manual y tengan un control postural deficiente, con el fin lograr semi-dependencia en la ejecución de las actividades de la vida diaria. <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i>	
49. Recomendación	
Se recomienda en pacientes con distrofia muscular examinar previamente la factibilidad de la prescripción de la silla de ruedas de acuerdo al transporte y las condiciones de la vivienda. Evaluar la funcionalidad, determinar las necesidades de cada paciente y realizar seguimiento periódico a la prescripción de la silla de ruedas. <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i>	

Intervención Psicosocial

Estrategias de terapia familia e Intervención psicológica

¿En los pacientes con distrofia muscular y sus cuidadores, la intervención psicológica comparada con el cuidado usual, disminuye la ansiedad, la depresión y mejora la calidad de vida y la relación de pareja a uno y tres años?

¿En los pacientes con distrofia muscular y sus cuidadores, las estrategias de terapia de familia comparadas con el cuidado usual, disminuyen la ansiedad, la depresión y mejoran la calidad de vida y la relación de pareja a uno y tres años?

50. Recomendación	
Se recomienda una intervención psicológica en los pacientes con distrofia muscular y sus cuidadores para prevenir la depresión, mejorar la salud mental y los síntomas relacionados con la enfermedad. <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia baja.</i>	↑↑ ⊕⊕○○
51. Recomendación	
Se recomiendan estrategias de terapia familiar en los pacientes con distrofia muscular y sus cuidadores para la buena adaptación del niño o adulto, el ajuste psicosocial y la función familiar. <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia baja.</i>	↑↑ ⊕⊕○○

Estrategias lúdicas y recreativas vs fisioterapia

¿En pacientes con distrofia muscular las estrategias lúdicas y recreativas comparadas con fisioterapia, mejoran la capacidad de caminar en forma independiente, la calidad de vida y el bienestar emocional?

52. Recomendación	
No se sugieren las estrategias lúdicas o recreativas en los pacientes con distrofia muscular para mejorar la capacidad de caminar en forma independiente y la calidad de vida. <i>Recomendación débil en contra, calidad de la evidencia baja.</i>	↓? ⊕⊕○○

Escalas de seguimiento

¿En pacientes con distrofia muscular las escalas funcionales comparadas con las pruebas de laboratorio o marcadores biológicos, son más precisas para evaluar el pronóstico sobre la capacidad de caminar de forma independiente, la independencia funcional en actividades de la vida diaria (básicas e instrumentales) y el funcionamiento ocupacional, a uno y tres años?

53. Recomendación	
Se sugiere utilizar la escala Muscular Dystrophy Functional Rating Scale (MDFRS) para la evaluación clínica y de seguimiento en las distrofias musculares de Duchenne, Becker, facioescapulohumeral y de cinturas. <i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia moderada.</i>	↑? ⊕⊕○○

54. Recomendación	
Se sugiere utilizar la escala Egen Klassifikation (EK) para evaluar la función respiratoria en distrofia muscular de Duchenne. <i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia moderada.</i>	↑? ⊕⊕⊕○
55. Recomendación	
Se sugiere la escala Muscular Dystrophy Spine Questionnaire (MDSQ) en pacientes con distrofia muscular de Duchenne que van a ser sometidos a cirugía de columna. <i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia moderada.</i>	↑? ⊕⊕⊕○
56. Recomendación	
Se sugiere la Functional disability scale for DM1 patients para pacientes con distrofia miotónica tipo1. <i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia moderada.</i>	↑? ⊕⊕⊕○
57. Recomendación	
Se sugiere la escala Pediatric Neuro-QOL para evaluar la calidad de vida en niños con Distrofia Muscular. <i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia moderada.</i>	↑? ⊕⊕⊕○

Complicaciones

Cuándo está indicada la realización de una evaluación por cardiología

¿En pacientes con distrofia muscular de Duchenne, cuándo se debe hacer la evaluación por cardiología?

58. Recomendación	
Se recomienda la evaluación por cardiología pediátrica para todos los pacientes con distrofia muscular de Duchenne al momento del diagnóstico, independientemente de su estado clínico. <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i>	↑↑ ⊕○○○

Electrocardiograma en distrofia muscular Duchenne-Becker

¿En pacientes con distrofia muscular Duchenne-Becker, cuándo está indicada la realización de un electrocardiograma?

59. Recomendación	
Se recomienda realizar electrocardiograma en pacientes con distrofia muscular Duchenne-Becker para evaluar posible afectación cardíaca cuando se realice el diagnóstico de la enfermedad. <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de evidencia baja.</i>	↑↑ ⊕⊕○○

EKG o gammagrafía de perfusión miocárdica vs RNM

¿En pacientes con distrofia muscular Duchenne-Becker y sospecha de cardiomiopatía, el ecocardiograma o gammagrafía de perfusión miocárdica comparado con la Resonancia Nuclear Magnética es más preciso (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) para diagnosticar cardiomiopatía?

60. Recomendación	
Se sugiere realizar resonancia nuclear magnética en pacientes distrofia muscular Duchenne-Becker para hacer diagnóstico de cardiomiopatía dilatada cuando se tenga sospecha diagnóstica. <i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i>	↑? ⊕○○○

Gammagrafía ventilación perfusión o gases arteriales vs espirometría

¿En pacientes con distrofia muscular Duchenne-Becker y sospecha de enfermedad restrictiva pulmonar, la gammagrafía ventilación perfusión o los gases arteriales comparada con la espirometría es más preciso (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) para diagnosticar enfermedad restrictiva pulmonar?

61. Recomendación	
Se recomienda la realización de la espirometría como prueba diagnóstica en pacientes con distrofia muscular Duchenne-Becker y sospecha de enfermedad restrictiva pulmonar. <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia baja.</i>	↑↑ ⊕⊕○○

Cuándo está indicada la realización de una polisomnografía con oximetría

¿En pacientes con distrofia muscular Duchenne-Becker, de cinturas, miotónica cuándo está indicada la realización de una polisomnografía completa con oximetría?

62. Recomendación

Se sugiere la realización de una polisomnografía completa con oximetría y capnografía en los siguientes casos: pacientes con distrofia muscular Duchenne/Becker, de cinturas o miotónica con síntomas de apnea del sueño o de hipercapnia, falla respiratoria, Volumen Espiratorio Forzado¹ <40% predicho, Capacidad Vital Forzada <50% predicho, Capacidad Vital Forzada <1.25L y cada año cuando el paciente pierde la marcha independiente para determinar la necesidad de la ventilación no invasiva.

Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.



Polisomnografía completa vs ambulatoria

¿En pacientes con distrofia muscular Duchenne- Becker o de cinturas y sospecha de síndrome de apnea e hipopnea de sueño, la polisomnografía completa comparada con la poligrafía ambulatoria es más precisa (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) para diagnosticar apnea de sueño?

63. Recomendación

No se sugiere la poligrafía ambulatoria en pacientes con distrofia muscular Duchenne/Becker o distrofia de cinturas y sospecha de síndrome de apnea e hipopnea de sueño para diagnosticar apnea de sueño. Se sugiere la polisomnografía completa.

Recomendación débil en contra, calidad de la evidencia muy baja.



Prueba para diagnosticar escoliosis en distrofia muscular Duchenne-Becker

¿En pacientes con distrofia muscular Duchenne y Becker cuando está indicada la realización de una prueba para diagnosticar escoliosis?

64. Recomendación

Se recomienda el seguimiento clínico y radiológico para diagnóstico de escoliosis en pacientes con distrofia muscular Duchenne entre los 10 a 14 años de edad, o cuando se pierda la capacidad de caminar y se requiera silla de ruedas, o cuando se observe deformidad de la columna o asimetría de la espalda en el examen físico.

Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia muy baja.



65. Recomendación

Se recomienda seguimiento clínico y radiológico para el diagnóstico de escoliosis en pacientes con distrofia muscular de Becker cuando se pierda la capacidad de caminar y se requiera silla de ruedas, o cuando se observe deformidad de la columna o asimetría de la espalda en el examen físico.

Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia muy baja.



Osteodensitometría vs escalas FRAX/Q-FRACTURE con o sin corticoides

¿En pacientes con distrofia muscular Duchenne-Becker, la realización de una osteodensitometría comparada con la aplicación de las escalas FRAX/Q-FRACTURE, disminuye el dolor, y la frecuencia de fracturas patológicas de cadera, vertebrales, no vertebrales y, mejora la calidad de vida a 1 y 5 años?

¿En pacientes con distrofia muscular Duchenne-Becker que reciben corticoides y no reciben corticoides, la realización de una osteodensitometría comparada con la aplicación de las escalas FRAX/Q-FRACTURE, disminuye la frecuencia de fracturas patológicas de cadera, vertebrales, no vertebrales y, mejora la calidad de vida a 1 y 5 años?

66. Recomendación	
Se sugiere realizar densitometría ósea en pacientes con distrofia muscular de Duchenne en el momento del diagnóstico, al inicio del tratamiento con esteroides y cada año mientras este tratamiento continúe o tenga historia de fractura patológica. <i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i>	↑? ⊕○○○

Evaluación neuropsicológica vs test de inteligencia

¿En pacientes con distrofia muscular Duchenne-Becker y sospecha de dificultades cognitivas la evaluación neuropsicológica completa comparada con la evaluación de test de inteligencia (cociente intelectual) y con evaluación psicopedagógica, mejora el rendimiento escolar?

67. Recomendación	
Se sugiere realizar prueba de inteligencia en pacientes con distrofia muscular Duchenne-Becker y sospecha de dificultades cognitivas para diseñar una intervención apropiada según el contexto social y escolar específico del niño. <i>Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i>	↑? ⊕○○○

Evaluación psiquiátrica especializada vs escalas

¿En pacientes con distrofia muscular Duchenne-Becker, la evaluación clínica con escalas comparada con la evaluación psiquiátrica especializada, es más precisa (VP, VN, FP, FN, Sensibilidad, Especificidad, LR positivo y negativo) para el diagnóstico de trastornos del afecto (ansiedad-depresión)?

68. Recomendación

No se recomienda la evaluación clínica con escalas en pacientes con distrofia muscular, para hacer diagnóstico de depresión. Ver GPC de Depresión en Colombia
Recomendación fuerte a contra, calidad de la evidencia muy baja.



Videofaringolaringoscopia vs. videofluoroscopia deglutoria

¿En pacientes con distrofia muscular Duchenne-Becker, la evaluación clínica o la videofaringolaringoscopia comparada con la videofluoroscopia deglutoria, es más precisa (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) para el diagnóstico de disfagia y broncoaspiración?

69. Recomendación

Se recomienda la videofaringolaringoscopia o la videofluoroscopia deglutoria en pacientes con distrofia muscular y síntomas sugestivos de disfagia. Ambas son superiores a la evaluación clínica para la determinación de la alteración de las diferentes fases de la deglución y de la broncoaspiración.
Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia baja.



Pruebas informales de audición vs audiometría

¿En pacientes con distrofia muscular facioescapulohumeral, las pruebas informales de audición comparadas con la audiometría, es más precisa (VP, VN, FP, FN, sensibilidad, especificidad, LR positivo y negativo) para el diagnóstico de hipoacusia?

70. Recomendación

Se sugiere realizar audiometría en pacientes con distrofia muscular facioescapulohumeral de inicio en la infancia.
Recomendación débil a favor, calidad de la evidencia muy baja.



Asesoría Genética

Pruebas genéticas de extensión en familiares asintomáticos

¿En un familiar asintomático de un paciente con distrofia muscular de Duchenne o Becker, Miotónica tipo 1 y 2, facioescapulohumeral o de cinturas, cuáles factores (tipo de distrofia, genéticos, de expectativa obstétrica y sociales) indican la necesidad de solicitar pruebas genéticas de extensión?

71. Recomendación en distrofia muscular de Duchenne - Becker	
<p>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 Duchenne-Becker.</p> <p>Se recomienda la realización de las pruebas de Amplificación de Ligación Múltiple (MLPA en los siguientes casos: La madre y hermanas del paciente que planean tener un embarazo <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i></p>	
72. Recomendación en distrofia miotónica	
<p>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.</p> <p>Se recomienda la realización de las pruebas de detección de la repetición CTG en los siguientes casos: - Padre y madre del paciente que planeen tener más hijos - Hermanos y hermanas del paciente que planeen tener un embarazo <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i></p>	
73. Recomendación en distrofia facioescapulohumeral	
<p>Se recomienda aplicar un protocolo preestablecido de asesoría genética por un equipo multidisciplinario en familiares asintomáticos de pacientes con cuadro clínico compatible con distrofia facioescapulohumeral.</p> <p>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 con historia familiar (padres o tíos o hermanos) de la enfermedad que planean un embarazo <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i></p>	
74. Recomendación en distrofia de cinturas	
<p>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 harán de acuerdo con el caso índice. <i>Recomendación fuerte a favor, calidad de la evidencia muy baja.</i></p>	

* Protocolo descrito en la Introducción de la Recomendación.

La propuesta contemporánea de evaluación y aseguramiento de calidad se centra, entonces, en “hacer bien” (respetar cuidadosamente los procesos y procedimientos) las cosas que “hacen bien” (intervenciones con evidencia

científica de que aportan más beneficio que daño). Esta aproximación se describe como “aseguramiento de calidad basado en evidencia” y una de sus principales herramientas es la generación e implementación de guías de práctica clínica basadas en evidencia. Las presentes GPC pertenecen a esta categoría de herramientas poderosas de aseguramiento de calidad asistencial y autorregulación profesional del personal sanitario. En la medida en que reducen la variabilidad indeseada en el manejo de condiciones clínicas específicas y promueven la utilización de estrategias asistenciales e intervenciones con evidencia científica sobre su efectividad y seguridad, no solamente mejoran la calidad de atención y eventualmente los desenlaces en salud, sino que deben contribuir significativamente, si no a la reducción del gasto en salud, a la mejoría significativa de la eficiencia productiva del sistema.

Esta guía para profesionales si bien es práctica para resolver preguntas en escenarios clínicos, debe llevar a los profesionales de la salud a consultar la guía completa para comprender mejor las recomendaciones y los argumentos que el GDG tuvo para ellas.



Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud

