



# Tratamiento – rehabilitación y manejo global de las enfermedades neuromusculares

## Treatment – rehabilitation and management of neuromuscular diseases

Graciela Barros<sup>a</sup> ✉, Isabel Moreira<sup>b</sup>, Rosina Ríos<sup>c</sup>

<sup>a</sup> Grupo de Enfermedades Neuromusculares del Centro Hospitalario Pereira Rossell. Cátedra. Instituto de Neurología. Facultad de Medicina. Universidad de la República. Montevideo, Uruguay.

<sup>b</sup> Neumología Pediátrica. Servicio de Neumología Pediátrica del Centro Hospitalario Pereira Rossell. Montevideo, Uruguay.

<sup>c</sup> Rehabilitación y Medicina Física. Equipo Enfermedades Neuromusculares. Centro de Rehabilitación Infantil Teletón. Montevideo, Uruguay.

### INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

#### Historia del Artículo:

Recibido: 19 04 2018.

Aceptado: 19 07 2018.

#### Palabras clave:

Enfermedades neuromusculares, rehabilitación, abordaje multidisciplinario.

#### Key words:

Neuromuscular diseases, rehabilitation, multidisciplinary approach.

### RESUMEN

*Las enfermedades neuromusculares son un grupo heterogéneo de patologías consideradas raras, que en su conjunto afectan a un grupo importante de la población.*

*Las manifestaciones clínicas son variadas según la enfermedad con compromiso de distintos sistemas, muchas veces graves y generadoras de discapacidad, que pueden llevar a la muerte. Los avances terapéuticos en los últimos años han cambiado la evolución natural de algunas de estas enfermedades mejorando la expectativa de vida. A esto se suma el abordaje por equipo multidisciplinario, con intervenciones terapéuticas basadas en consensos internacionales, identificando precozmente y previniendo complicaciones potencialmente modificables. Esto representa un desafío para los equipos de salud, especialmente para el equipo de rehabilitación para mejorar la calidad de vida del enfermo y su familia promoviendo la inclusión escolar, laboral y social. En este artículo se realiza una revisión sobre aspectos respiratorios, nutricionales, cardiológicos y del abordaje de rehabilitación de estas enfermedades.*

### ABSTRACT

*Neuromuscular diseases are a relatively rare and heterogeneous group of disorders that, as a whole, affect a significant part of the population. The spectrum of signs and symptoms vary with involvement of different organs leading to disability and sometimes death. Recent therapeutic developments changed the course of the disease and prolonged patient's survival. In addition, multidisciplinary groups participate in the treatment of these patients, applying international approved methodologies, for the early identification and prevention of potential complications. Responding to these advances represent a challenge for therapy-intervention-groups, and in particular rehabilitation teams. These aims should be met to improve the lifestyle of patients and relatives by promoting effective education, enhance work possibilities and social integration. In this article we review respiratory, nutritional, cardiology and rehabilitation strategies.*

✉ Autor para correspondencia

Correo electrónico: [graciela.barros@gmail.com](mailto:graciela.barros@gmail.com)

<https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2018.07.005>

0716-8640/ © 2018 Revista Médica Clínica Las Condes. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



## INTRODUCCIÓN

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son un grupo heterogéneo de patologías que se caracterizan por afectar el asta anterior de la médula espinal, el nervio periférico, la unión neuromuscular o el músculo. En su mayoría son de origen genético, existiendo también causas adquiridas: tóxicas, inflamatorias, inmunomediadas, metabólicas, carenciales. Pueden presentarse en forma aislada o formando parte de un compromiso multisistémico.

Las ENM individualmente son enfermedades raras por su prevalencia e incidencia, pero en su conjunto afectan a un porcentaje significativo de la población.

Debido a la complejidad y el número creciente de estas enfermedades, anualmente se publica un resumen actualizado de las enfermedades musculares monogénicas con alteración primaria del genoma nuclear. A la publicación de 2017 donde se identifican 884 enfermedades y 492 genes, en 2018 se suman 8 variantes fenotípicas y 28 genes<sup>1</sup>.

Las ENM pueden manifestarse a cualquier edad, desde el nacimiento a la edad adulta. La manifestación clínica más común es la pérdida de fuerzas que puede ser progresiva o intermitente.

Pueden presentar fatigabilidad, atrofia muscular, miotonía, calambres, compromiso cardíaco, alteraciones sensitivas o autonómicas. La debilidad determina la aparición de problemas secundarios, incluyendo ortopédicos (deformidades articulares), respiratorios, deglutorios que generan discapacidad y en casos severos pueden llevar a la muerte.

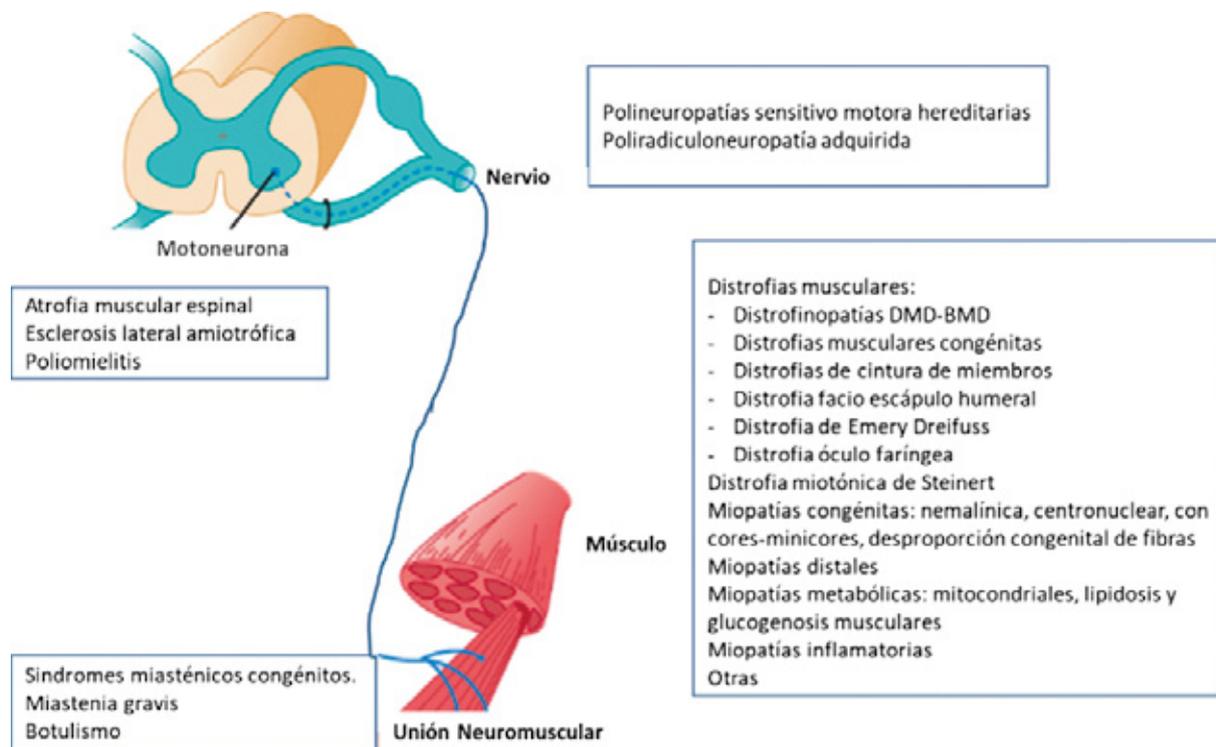
Algunas de las ENM más frecuentes son (Esquema 1):

-Distrofia muscular de Duchenne-Becker (DMD-DMB) es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva ligada al cromosoma X, causada por alteración del gen de la distrofina. Existe debilidad en cintura de miembros, progresiva que lleva a la pérdida de la marcha. Las complicaciones incluyen alteraciones cardiorespiratorias y ortopédicas. La historia natural de la enfermedad ha cambiado por la terapia corticoidea<sup>2</sup>.

-Atrofia muscular espinal (AME) ligada al cromosoma 5 se presenta con un espectro clínico amplio que va desde la tipo 0 neonatal más severa a la tipo 4 del adulto. Las nuevas terapéuticas (ej: oligonucleótidos antisentido) pueden modificar la evolución de la enfermedad.

-Distrofia miotónica de Steinert es una enfermedad hereditaria con compromiso multisistémico, frecuente en la edad adulta con afectación cardíaca y respiratoria.

**Esquema 1. Diagrama de las enfermedades neuromusculares más frecuentes según la topografía de la afectación la unidad motora**



Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/11008431>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/11008431>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)