



REVISIÓN

Tratamiento en la distrofia muscular de Duchenne: fisioterapia respiratoria frente a nuevos avances

M. Viñas Pesqueira

Escuela Universitaria Fisioterapia, Pontevedra, España

Recibido el 30 de agosto de 2011; aceptado el 2 de noviembre de 2011
Disponible en Internet el 30 de octubre de 2012

PALABRAS CLAVE

Distrofia muscular de Duchenne;
Enfermedad neuromuscular;
Modalidades en fisioterapia;
Ventilación mecánica;
Cuidados paliativos

KEYWORDS

Duchenne muscular dystrophy;
Neuromuscular disease;
Physical therapy modalities;
Mechanical ventilation;
Palliative care

Resumen

Objetivo: Explicar los mayores logros de la fisioterapia respiratoria para la distrofia muscular de Duchenne así como las perspectivas de futuro de los métodos de tratamiento nuevos y/o alternativos.

Material y métodos: Se desarrolló una estrategia de búsqueda en las bases de datos *Biomed Central*, *Blackwell synergy*, *Highwire Press*, *ScienceDirect*, *SpringerLink*, *Wiley InterScience*, *Medline*, *Scopus*, *Scirus*, *Pediatrics*, *Elsevier* y *Rev Neurol* para abarcar todos aquellos artículos datados de 2004 a 2010 relacionados con el tema propuesto.

Resultados: Se analizaron 24 estudios.

Conclusiones: Los hallazgos de los distintos estudios no son concluyentes. Además, el estudio de la efectividad de la fisioterapia respiratoria es sustituido por la investigación de la terapia genética y células madre; cuyos resultados actuales todavía son pobres.

© 2011 Asociación Española de Fisioterapeutas. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Treatment of Duchenne muscular dystrophy: respiratory physiotherapy in relation to the new developments

Abstract

Objective: To explain the greatest achievements of respiratory physiotherapy for the Duchenne muscular dystrophy and the prospects for new treatment methods and/or alternatives.

Material and methods: We developed a search strategy in the database *BioMed Central*, *Blackwell Synergy*, *Highwire Press*, *ScienceDirect*, *SpringerLink*, *Wiley InterScience*, *Medline*, *Scopus*, *Scirus*, *Pediatrics*, *Rev Neurol Elsevier* in order to cover all those items dating from 2004 to 2010 related to the theme.

Results: Twenty-four studies were analyzed.

Conclusions: The findings of different studies are inconclusive. In addition, the study of the effectiveness of chest physiotherapy is replaced by the investigation of gene therapy and stem cells, whose current results are still poor.

© 2011 Asociación Española de Fisioterapeutas. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Correo electrónico: marrrita.vp@hotmail.com

Introducción

El término «distrofia muscular»¹ (DM) se aplica a una cantidad de desórdenes distintos que tienen en común, primero, su naturaleza hereditaria y, en segundo lugar, el compromiso primario de los músculos voluntarios acompañado de una tendencia hacia el deterioro progresivo debido a la destrucción gradual o necrosis del músculo¹.

En los estadios tempranos de una DM hay compromiso muscular característico en patrones altamente selectivos. Estos patrones, junto con el ritmo de progreso y la modalidad hereditaria, son los que sirven como la base más efectiva para separar las diferentes formas de DM y su clasificación resultante¹.

La forma más común de DM (y la más severa) es la que fue descrita por Duchenne (Duchenne, 1868); conocida después tanto por *distrofia muscular tipo Duchenne* (DMD) como por *forma pseudohipertrófica de distrofia muscular*¹.

La DMD es una enfermedad de herencia recesiva ligada al cromosoma X, que está causada por mutaciones en el gen de la proteína distrofina del citoesqueleto², cuyo papel fundamental es brindar soporte y protección a las células musculares durante la contracción. Cuando la distrofina está presente, la distribución de las fuerzas mecánicas se lleva a cabo de manera coordinada en las células musculares, pero cuando hay una deficiencia en dicha proteína, la célula queda susceptible al estrés mecánico y finalmente la infiltración anormal de calcio (producto de la fragilidad del sarcolema), junto con la interacción de otras proteínas (calpaínas proteasas dependientes de calcio), llevan a la destrucción de la fibra muscular³ por medio de continuos procesos de fibrosis y regeneración que implican una sustitución progresiva de las fibras musculares fibrosadas por grasa⁴.

La DMD puede estar causada por deleciones (60%), mutaciones puntuales (32%) o duplicaciones (8%) en el gen de la distrofina del cromosoma Xq21⁵. Además de estas alteraciones existen varias isoformas de la distrofina: muscular, cortical, cerebelar, retiniana, fetal (cerebro y riñón), de célula de Schwann y glial. Aunque los síntomas de la DMD se relacionan principalmente con las isoformas musculares, se ha planteado que la ausencia de distrofina en el cerebro es la causa del déficit cognitivo observado en algunos de estos pacientes³ (casi un 30%). Sin embargo, al contrario que la debilidad muscular, el déficit cognitivo no es progresivo y no tiene relación con la edad del paciente o con la gravedad de la enfermedad⁶.

La DMD tiene una incidencia de 1/3.000-3.500 varones² y se caracteriza por presentar debilidad muscular rápidamente progresiva de predominio proximal, que se inicia con debilidad de los músculos de la cintura pélvica (maniobra de Gowers positiva), pseudohipertrófia de gemelos y alteraciones en la marcha que se detectan antes de los 5 años³ debido a que el diagnóstico se realiza habitualmente a la edad de 3-5 años² teniendo en cuenta las características clínicas de cada paciente, su historia familiar, los patrones electromiográficos y los niveles séricos elevados de creatinfosfocinas ocasionados por el daño muscular existente³.

Alrededor de los 9 años de edad, la mayoría ya han perdido la capacidad para caminar, lo que favorece la aparición de deformidades músculo-esqueléticas (contracturas y escoliosis en un 75% de los casos)³ y, aproximadamente a los

12 años, son por completo dependientes². Además, suelen presentarse otras alteraciones clínicas que empeoran el pronóstico: problemas de nutrición (desnutrición o sobrepeso), digestivos (estreñimiento o reflujo gastro-esofágico), disminución en la densidad ósea y fracturas. No obstante, la debilidad muscular progresa finalmente hacia los músculos respiratorios y el corazón, llevando al paciente a una insuficiencia respiratoria (75%) y/o cardíaca (25%); lo que ocasiona la muerte³ generalmente antes de la segunda década de la vida².

No existe tratamiento específico, aunque el manejo físico puede ayudar a mantener la independencia el mayor tiempo posible¹; así, hoy en día, la ventilación mecánica no invasiva con presión positiva (VPPNI) es el método de elección para la ventilación mecánica (VM) de apoyo a largo plazo. A pesar de ello, la calidad y la esperanza de vida también pueden mejorar notablemente si las manifestaciones cardiopulmonares son tratadas adecuadamente⁵.

Objetivos

El presente estudio pretende explicar cuáles son los mayores logros de la fisioterapia respiratoria (soporte ventilatorio y técnicas de tos asistida) en la DMD así como las perspectivas de futuro de los métodos de tratamiento nuevos y/o alternativos para este tipo de pacientes.

Estrategia de búsqueda

Se llevó a cabo una revisión sistemática de la literatura científica existente en las bases de datos de *Biomed Central*, *Blackwell synergy*, *Highwire Press*, *ScienceDirect*, *SpringerLink*, *Wiley InterScience*, *Medline*, *Scopus*, *Scirus*, *Pediatrics*, *Elsevier* y *Rev Neurol* en 3 etapas: la primera búsqueda incluyó artículos publicados entre los años 2000-2010, con «Duchenne muscular dystrophy» y «neuromuscular disease» como palabras clave tomadas del MeSH. En la segunda búsqueda se limitaron los estudios publicados a los años 2004-2010. En ambos casos se localizó un volumen desmesurado de artículos. Por ello, se realizó una tercera búsqueda en la que se incluyeron las palabras «physical therapy», «mechanical ventilation» y «palliative care» en el campo «abstract/resumen». Así se localizaron 475 artículos.

Finalmente, se analizaron los 24 estudios que reunieron los criterios de inclusión siguientes: «DMD» como patología principal del estudio, «efectividad de la fisioterapia respiratoria y de los cuidados paliativos» como técnicas estudiadas, así como «año de publicación que oscile entre 2004 y 2010» (fig. 1).

Selección y estudio de datos

Una vez analizados los 24 estudios seleccionados, se recogieron los datos más significativos relacionados con el papel de la fisioterapia respiratoria en la DMD. Así, se constató que las *posibilidades de supervivencia* han mejorado desde los 14,4 años en la década de 1960, un 4% en 1970, un 12% en 1980 y, gracias al impacto de la ventilación mecánica no invasiva (VMNI) nocturna, un 53% desde 1990 llegando a alcanzar una media de 25,3 años⁷. Además, se comprobó

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/2616814>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/2616814>

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