



ARTÍCULO ESPECIAL

Enfermedad neuromuscular: evaluación clínica y seguimiento desde el punto de vista neumológico



C. Martínez Carrasco^{a,*}, J.R. Villa Asensi^b, M.C. Luna Paredes^c,
F.B. Osona Rodríguez de Torres^d, J.A. Peña Zarza^d,
H. Larramona Carrera^e y J. Costa Colomer^f

^a Sección de Neumología Pediátrica, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

^b Sección de Neumología Pediátrica, Hospital Universitario del Niño Jesús, Madrid, España

^c Sección de Neumología Pediátrica, Hospital Materno Infantil Doce de Octubre, Madrid, España

^d Sección de Neumología Pediátrica, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España

^e Sección de Neumología Pediátrica, Hospital Parc Taulí, Sabadell, Barcelona, España

^f Sección de Neumología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España

Recibido el 7 de noviembre de 2013; aceptado el 25 de febrero de 2014

Disponible en Internet el 6 de abril de 2014

PALABRAS CLAVE

Enfermedad neuromuscular;
Distrofia muscular de Duchenne;
Atrofia muscular espinal;
Insuficiencia respiratoria crónica;
Trastorno respiratorio del sueño;
Ventilación no invasiva;
Neumología pediátrica

KEYWORDS

Neuromuscular disease;

Resumen Los pacientes con enfermedad neuromuscular constituyen un grupo de riesgo importante para sufrir con frecuencia situaciones de fracaso respiratorio agudo o crónico. Desde que nacen o son diagnosticados requieren un seguimiento por parte del neumopediatra para diagnosticar y tratar las complicaciones respiratorias, que son su principal causa de fallecimiento, dentro de un contexto multidisciplinar.

El soporte ventilatorio y la asistencia a la tos han mejorado la calidad de vida y el pronóstico a largo plazo de muchos de estos pacientes.

En este artículo los autores repasan la fisiopatología, evaluación de la función respiratoria, trastornos del sueño y complicaciones respiratorias más frecuentes en las enfermedades neuromusculares.

En un próximo artículo se analizarán los diversos tratamientos utilizados desde el punto de vista neumológico.

© 2013 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Neuromuscular disease: Respiratory clinical assessment and follow-up

Abstract Patients with neuromuscular disease are an important group at risk of frequently suffering acute or chronic respiratory failure, which is their main cause of death. They require

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: cmcarrasco@salud.madrid.org (C. Martínez Carrasco).

Duchenne muscular dystrophy;
Spinal muscular atrophy;
Chronic respiratory failure;
Sleep-disordered breathing;
Non-invasive ventilation;
Pediatric respiratory medicine

follow-up by a pediatric respiratory medicine specialist from birth or diagnosis in order to confirm the diagnosis and treat any respiratory complications within a multidisciplinary context.

The ventilatory support and the cough assistance have improved the quality of life and long-term survival for many of these patients.

In this paper, the authors review the pathophysiology, respiratory function evaluation, sleep disorders, and the most frequent respiratory complications in neuromuscular diseases.

The various treatments used, from a respiratory medicine point of view, will be analyzed in a next paper.

© 2013 Asociación Española de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

Las enfermedades neuromusculares (ENM) suponen un importante reto para el neumólogo pediátrico. La aplicación de la ventilación no invasiva (VNI) como forma de tratamiento para la insuficiencia respiratoria, tanto aguda como crónica, ha supuesto una mejora fundamental en la calidad de vida y en el pronóstico vital de enfermedades como la distrofia muscular de Duchenne o la atrofia muscular espinal, variando la historia natural de las mismas.

Dentro del seguimiento multidisciplinar que precisan estos pacientes, el neumólogo pediátrico desempeña un papel fundamental cuando la pérdida de fuerza muscular afecta a la musculatura respiratoria o a la de la vía aérea superior. Una evaluación y un seguimiento neumológicos se deben realizar desde el nacimiento o primeros meses de vida (recién nacidos o lactantes con hipotonía), así como desde la confirmación diagnóstica de cualquier ENM que cause una pérdida progresiva de la función respiratoria. El grado de afectación respiratoria no solo va a depender de la enfermedad de base, sino de la aparición de otras complicaciones que puedan conducir con mayor o menor celeridad al fracaso respiratorio crónico, causa más frecuente de morbimortalidad en los pacientes con ENM. Estas complicaciones pueden ser: exacerbaciones respiratorias debidas a infección, apneas del sueño (síndrome de apneas/hipopneas obstructivas del sueño [SAOS]), enfermedad por reflujo gastroesofágico (ERGE), neumonías aspirativas, enfermedad restrictiva pulmonar, etc.

Una reciente guía clínica¹ para el manejo respiratorio de estos pacientes resalta la importancia de evaluar en cada consulta médica la salud respiratoria de los mismos, y de detectar la progresión insidiosa de la insuficiencia respiratoria crónica en estos pacientes.

Clasificación de las principales enfermedades neuromusculares

Los trastornos neuromusculares constituyen un grupo de más de 150 enfermedades que afectan a cualquiera de los componentes de la unidad motora, es decir, la unidad

funcional constituida por el cuerpo de la motoneurona del asta anterior de la médula espinal, su axón (nervio periférico), la unión neuromuscular y todas las fibras musculares inervadas por esta motoneurona. El efector final de este sistema es el músculo, pero este puede comprometerse en forma primaria o secundaria a la denervación. De acuerdo con este concepto las ENM pueden clasificarse en:

1. Enfermedades de la motoneurona y del nervio (neuropatías).
2. Miopatías o enfermedades primarias del músculo sin alteraciones estructurales en el nervio periférico.
3. Trastornos de la unión neuromuscular.

Cada una de estas afecciones puede ser de causa hereditaria o adquirida, y dentro de estas últimas, producidas por múltiples causas, destacan las de origen inmunológico, las de origen infeccioso (vírico, bacteriano o parasitario), las de origen tóxico-medicamentoso y por último las de origen endocrino-metabólico, dando lugar a la clasificación que se presenta en la [tabla 1](#)², que supone una aproximación básica a este tipo de enfermedades, ya que la clasificación de las ENM va cambiando a medida que se conocen nuevos hallazgos sobre las causas de cada una de ellas. En pocos años se ha pasado de una clasificación basada en los rasgos histopatológicos y clínicos a otra en la que los rasgos moleculares son los que articulan la organización de los diferentes grupos, siendo la clínica la que permite establecer subgrupos dentro de un grupo con un trastorno genético común. Actualmente tiene interés la clasificación basada en la biología molecular, lo que permite la creación de nuevos subtipos dentro de un mismo conjunto de síntomas. Esto queda reflejado por ejemplo en la clasificación de las principales miopatías hereditarias ([tabla 2](#)).

También la clasificación de las atrofia muscular espinal (AME) está evolucionando. Recientemente se tiende a dividir entre AME con mutaciones en el gen SMN1 (5q13, la mayor parte de las formas clásicas), y aquellas con mutaciones en genes distintos al SMN1 (*non-5q SMA diseases*). Entre estas últimas destaca por su afectación respiratoria la AME con distrés respiratorio 1 (SMARD 1). ([tabla 3](#))³.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4141352>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4141352>

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