

Evaluación y tratamiento de las enfermedades neuromusculares

JA Urtizberea
A Miranda

Resumen. – El tratamiento de las enfermedades neuromusculares se basa en el diagnóstico establecido sobre bases sólidas y en la evaluación del pronóstico realizada a título individual, dada la extrema variabilidad de la presentación clínica y la evolutividad de estas enfermedades. La complejidad de las consecuencias ortopédicas, cardíacas o respiratorias requiere un enfoque pluridisciplinario en el cual la medicina física desempeña un papel importante.

© 2001, Editions Scientifiques et Médicales Elsevier SAS, París. Todos los derechos reservados.

Palabras clave: enfermedades neuromusculares, rehabilitación, miopatía, tratamiento, ventilación, kinesiterapia.

Introducción

Las enfermedades neuromusculares constituyen un grupo heterogéneo de trastornos determinados en su gran mayoría genéticamente. La atención de estos pacientes requiere una suma de competencias que se reúnen idealmente en un contexto pluridisciplinario, en el cual el médico especialista de medicina física y rehabilitación tiene a menudo un papel preponderante [36]. Gracias a este enfoque global, la supervivencia y la calidad de vida de estos pacientes han mejorado considerablemente en los últimos 15 años. Este enfoque permite una mejor preparación a las nuevas terapéuticas genéticas con fin curativo.

Definiciones

Las enfermedades neuromusculares corresponden clásicamente a la afectación de uno de los constituyentes de la unidad motora, ya sea la motoneurona periférica, el nervio, la unión neuromuscular o la fibra muscular propiamente dicha.

A pesar de la pertinencia de esta definición anatómica, las interpretaciones divergen a veces en cuanto a la necesidad de incluir tal o cual patología en el campo de las enfermedades neuromusculares. Algunas enfermedades no plantean ningún problema, como por ejemplo las atrofiaciones musculares espinales infantiles, las neuropatías hereditarias sensitivomotoras, la miastenia o las afectaciones primitivas de la fibra muscular. En cambio, el marco nosológico no es tan claro en las enfermedades degenerativas espinocerebelosas, las paraplejías espásticas o las neuropatías sensitivas puras que, algunos neurólogos, reunidos en la World Federation of Neurology, siguen considerando como enfermedades neuromusculares. Esta consideración es abusiva; en este fascículo sólo se tratarán las enfermedades primitivas de la unidad motora, en su gran mayoría hereditarias, que afectan al niño y al adulto.

Históricamente, las fronteras nosológicas de estas patologías fueron trazadas en la segunda mitad del siglo XIX a partir de las descripciones anatomoclínicas de autores como Meryon, Duchenne, Erb, Déjerine o Gowers [14, 34]. En esta época se describen las primeras distrofias musculares (el término «miopatía» no se utilizaba todavía), enfermedades reconocidas como primitivamente musculares y desde entonces diferenciables de otras enfermedades paralizantes debidas a lesiones del sistema nervioso central. A mediados del siglo XX surge

un nuevo interés por estas enfermedades gracias a los progresos de la bioquímica, la electrofisiología y la microscopía electrónica. A partir de la posguerra, nuevas herramientas permiten afinar los conocimientos sobre las distrofias musculares y sobre todo descubrir un aspecto hasta entonces desconocido de la patología muscular: las miopatías metabólicas y las miopatías congénitas, las primeras relacionadas con trastornos de la energética muscular y las segundas con anomalías estructurales de la fibra muscular. No obstante, estos progresos son poca cosa comparados con la aceleración que experimenta la miología a partir de 1987, fecha en la cual se descubre la anomalía primitiva de la distrofia muscular de Duchenne, un déficit de distrofina, por técnicas de clonación posicional [20]. Gracias a las nuevas técnicas de genética molecular se ha logrado hoy en día la localización y/o la clonación de los genes mórbidos en el 90 % de las patologías neuromusculares. El abanico de las miopatías y neuropatías ha resultado en realidad mucho más amplio. Ciertos marcos nosológicos, como el de las distrofias musculares o el de las miotonías están siendo revisados actualmente.

Esta irrupción de la genética en el campo de las enfermedades neuromusculares también ha sido importante para el diagnóstico y el tratamiento. Ha permitido establecer el diagnóstico con certeza, lo cual no siempre era posible y un pronóstico más preciso y mejor adapta-

Jon Andoni Urtizberea : Professeur des Universités, praticien hospitalier, pédiatre, spécialiste de médecine physique et de réadaptation, service de médecine physique et de réadaptation de l'enfant.

Alain Miranda : Masseur-kinésithérapeute chef, service de médecine physique et de réadaptation adulte. Hôpital Raymond Poincaré, 104, boulevard Raymond-Poincaré, 92380 Garches, France.

Cuadro I. – Modos de transmisión de las principales enfermedades musculares determinadas genéticamente (con excepción de las enfermedades mitocondriales y las neuropatías hereditarias sensitivomotoras).

Transmisión recesiva ligada al cromosoma X

- Distrofia muscular de Duchenne
- Distrofia muscular de Becker
- Distrofinopatías menores
- Distrofia muscular de Emery-Dreifuss
- Miopatía miotubular
- Síndrome de Kennedy

Transmisión autosómica recesiva

- Atrofias musculares espinales infantiles (Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander)
- Sarcoglicanopatías
- Déficit primitivo de merosina
- Calpainopatía
- Miopatía distal tipo Miyoshi
- Miopatía nemalínica
- Síndromes cerebromusculares: Fukuyama, Walker-Warburg, Santavuori

Transmisión autosómica dominante

- Distrofia miotónica de Steinert
- Distrofia muscular facioscapulohumeral
- Distrofia muscular oculofaríngea
- Enfermedad de cuerpos densos centrofibrilares
- Miopatía de Bethlem
- Miopatía distal tipo Welander
- Laminopatía
- Miopatía centronuclear
- Desminopatías
- Miopatía con cuerpos de inclusión

do a cada situación individual [35]. El consejo genético, ya no basado en probabilidades sino en datos seguros obtenidos por técnicas modernas de biología molecular, ha contribuido a disminuir la incidencia de estas enfermedades en la población. La genética permite por otra parte vislumbrar nuevas pistas terapéuticas a mediano y largo plazo, lo cual renueva la esperanza en una población de pacientes a menudo desesperados.

Clasificación

Se pueden mencionar algunos criterios pertinentes para el profesional.

MODO DE TRANSMISIÓN

Todos los modos de transmisión pueden observarse en el campo de las enfermedades neuromusculares (cuadro I). La transmisión es más fácil de establecer en familias numerosas que en casos aislados o esporádicos. Las distrofias musculares de Duchenne y de Becker constituyen ejemplos típicos de herencia recesiva ligada al sexo, ya que el gen que codifica la distrofina se sitúa en el brazo corto del cromosoma X. La enfermedad de Steinert y la distrofia muscu-

lar facioscapulohumeral tienen en común una herencia autosómica dominante, pero mediada por cromosomas diferentes. Todas las distrofias musculares congénitas son patologías autosómicas recesivas. La herencia materna ha sido establecida en la mayoría de las encefalomiopatías mitocondriales. La transmisión dominante ligada al cromosoma X se encuentra casi exclusivamente en una forma de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth con déficit de conexina 32.

FRECUENCIA

Al contrario de la creencia general, las enfermedades neuromusculares más frecuentes son patologías adquiridas y autoinmunes, que afectan particularmente al adulto. Es el caso de la miastenia y de las miopatías inflamatorias, de tipo dermatomiositis o polimiositis, que afectan a varios miles de pacientes cada año. A continuación vienen las patologías genéticas, como la enfermedad de Steinert y las neuropatías hereditarias sensitivomotoras, que tienen en común una proporción no desdeñable de casos paucisintomáticos y asintomáticos. La distrofia muscular de Duchenne y las atrofias musculares espinales infantiles abarcan la gran mayoría de los casos pediátricos. El resto comprende un conjunto de miopatías o neuropatías extremadamente raras que se podrían calificar de ultrahuérfanas por ser tan poco frecuentes (algunas decenas de pacientes por subtipo en toda Francia).

EDAD DE COMIENZO

La enfermedad puede manifestarse en período neonatal, incluso prenatal (miopatías congénitas), en la infancia (distrofia muscular de Duchenne, atrofia muscular espinal infantil), en la adolescencia o en la edad adulta (distrofia muscular de Becker, distrofia muscular facioscapulohumeral, distrofia muscular de las cinturas), incluso después de los 50 años (distrofia muscular oculofaríngea, miositis con cuerpos de inclusión).

EVOLUTIVIDAD

Depende en gran parte del proceso fisiopatológico subyacente. En este contexto, se considera que las miopatías congénitas, si pasan el estadio crucial del período neonatal, son poco o no evolutivas, a diferencia de la mayoría de las distrofias musculares progresivas. La evolutividad a largo plazo de las atrofias musculares espinales sigue siendo discutida. Lo importante es poder diferenciar la evolución propia de la enfermedad con la que está ligada a eventuales complicaciones (deformaciones ortopédicas, afección cardíaca o respiratoria).

AFECCIONES ASOCIADAS

Según la etiología, sobre todo en las enfermedades multisistémicas como la enfermedad de Steinert o las miopatías mitocondriales, pueden observarse otros síntomas además de los musculares: trastornos del ritmo cardíaco, déficit intelectual, trastornos sensoriales (principalmente visuales), trastornos psiquiátricos, trastornos endocrinos, epilepsia, etc.

A pesar de los esfuerzos de clasificación, existen numerosas excepciones a la regla o al marco nosológico general, tanto en la presentación clínica como en la evolutividad. Se pueden citar como ejemplo ciertas miopatías congénitas que comienzan o se manifiestan en la edad adulta, algunas formas de distrofia muscular de Duchenne de revelación hiperprecoz, casi neonatal o incluso ciertas formas de distrofia muscular facioscapulohumeral rápidamente invalidantes. Esto explica la necesidad de considerar cada enfermedad neuromuscular como una entidad única.

Evaluación

EVALUACIÓN ETIOLÓGICA

Dada la ausencia de tratamiento curativo en la mayoría de los casos, el objetivo es retrasar las complicaciones relacionadas con el déficit muscular. Esto implica un diagnóstico establecido según criterios estrictos y un programa terapéutico adaptado a cada caso en particular [17].

■ Circunstancias de detección

Las circunstancias de detección de una miopatía o de una neuropatía son muy variables. Clásicamente, una hipotonía y/o la aparición de trastornos de la marcha en el niño (caídas frecuentes, incapacidad para correr, dificultad para subir escaleras) deben llamar la atención. A veces, los signos son mucho menos evidentes: simple retraso psicomotor, deformidades ortopédicas aparentemente aisladas (simple separación de los omóplatos, escoliosis, problemas de calzado o de la estática del pie), molestias durante la práctica de un deporte, intolerancia al esfuerzo, cardiomiopatía aislada, catarata o esterilidad en un adulto joven, dificultades escolares o retraso mental grave.

El diagnóstico también puede sospecharse en un contexto agudo, como una insuficiencia vital en período neonatal o más tardíamente, en caso de accidente de anestesia de tipo hipertermia maligna (enfermedad de cuerpos densos centrofibrilares, miotonías).

Sin embargo, deben destacarse dos situaciones nuevas. Un número crecien-

te de niños con distrofia muscular de Duchenne es diagnosticado en un estadio presintomático por una simple determinación de creatina fosfoquinasa (CPK) sérica, realizada por una enfermedad intercurrente. Asimismo, los estudios genéticos realizados en grupos de hermanos o en toda una familia permiten detectar a los portadores asintomáticos de un gen mórbido (enfermedad de Steinert, distrofia muscular facioscapulohumeral).

■ Examen clínico

Por regla general permite plantear el diagnóstico y orienta hacia un grupo de patologías. La anamnesis y un análisis detallado de los síntomas musculares son capitales. Se deben buscar en particular una distribución distal o proximal del déficit motor y/o de la atrofia muscular, una afección facial, una dificultad para la relajación muscular (miotonía), una macroglosia, fasciculaciones linguales, deformidades ortopédicas.

■ Exámenes complementarios

Su indicación depende del contexto. Se destaca el interés de las siguientes exploraciones:

— *determinación de enzimas musculares* (CPK, aldolasa, deshidrogenasa láctica [LDH]): un nivel sérico muy elevado sugiere de entrada una distrofia muscular. No obstante, un nivel normal no descarta una miopatía;

— *electromiograma*: por lo general permite diferenciar una afectación neuropática de una miopática, investigar una anomalía de la unión neuromuscular (miastenia) o un trastorno de la excitabilidad (miotonía);

— *biopsia muscular*: conserva todo su interés, sobre todo en caso de sospecha de distrofia muscular o de miopatía congénita. En las situaciones más favorables permite identificar directamente por inmunohistoquímica o por *western blot* la proteína ausente;

— *estudios por imágenes musculares* (resonancia magnética o tomografía computadorizada): su importancia es cada vez mayor, sobre todo en los estadios incipientes para precisar la selectividad de la afección o para guiar la biopsia muscular;

— *exploraciones respiratorias* (medición de la capacidad vital, gasometría, saturación nocturna) y cardíacas (electrocardiograma, ecocardiograma, gammagrafía cardíaca y a veces exploración del fascículo de His): son útiles para el diagnóstico y para el estudio de la evolución;

— *estudios genéticos*: ya forman parte del arsenal diagnóstico y muy a menudo permiten que el origen molecular de la enfermedad sea determinado con exactitud. Se distinguen los casos sim-

ples, en los cuales las anomalías son importantes y relativamente fáciles de detectar (deleción del gen de la distrofina en la distrofia muscular de Duchenne, deleción del gen *smn* en la atrofia muscular espinal infantil) y los casos más delicados que requieren técnicas sofisticadas (estudios de ligamiento, búsqueda de mutaciones puntuales) o una interpretación prudente en caso de negatividad;

— *otros exámenes*: dependen de la etiología sospechada:

— estudios por imágenes cerebrales: distrofia muscular congénita, miopatías mitocondriales;

— examen oftalmológico: enfermedad de Steinert, distrofia muscular congénita;

— determinaciones endocrinas: enfermedad de Steinert, miopatías mitocondriales;

— pruebas de esfuerzo y determinaciones metabólicas: miopatías metabólicas y miopatías mitocondriales.

En la mayoría de los casos, con esta primera evaluación se puede establecer el diagnóstico etiológico. Cuando esto no es posible, es la evolución de la enfermedad y una eventual revisión del diagnóstico algunos meses o años más tarde lo que permitirá pronunciarse a favor de tal o cual etiología. Esto es lo que ocurre en los cuadros de hipotonía neonatal grave, donde puede ser difícil dar un diagnóstico definitivo en las primeras semanas de vida.

■ Criterios de evolutividad

La evaluación inicial de la gravedad y del potencial evolutivo de una enfermedad neuromuscular suele ser difícil. Por lo tanto, el pronóstico debe ser prudente, tanto en el momento de anunciar el diagnóstico como en los años siguientes. Existen casos sencillos en los cuales la esperanza de vida es estadísticamente muy reducida (atrofia muscular espinal de tipo I, miopatía miotubular, forma neonatal de la enfermedad de Steinert) y otros en los cuales puede variar con la calidad del tratamiento (la esperanza de vida en la distrofia muscular de Duchenne es de 20-25 años, las atrofas musculares espinales de tipo II permiten en teoría vivir hasta la edad adulta en ausencia de complicaciones, la enfermedad de Steinert implica un riesgo de muerte súbita, etc.).

En este contexto, independientemente de la gravedad del déficit motor, la afección cardíaca y la afección respiratoria concomitante son los dos factores más desfavorables.

EVALUACIÓN MUSCULAR

Por definición, es la evaluación que tiene mayor importancia. En la fase inicial,

forma parte del diagnóstico. Posteriormente, permite evaluar la progresión eventual de la enfermedad y la eficacia del tratamiento. Debe realizarse con prudencia y suavidad, por el mismo examinador si es posible (de preferencia un kinesiterapeuta formado para ello), teniendo en cuenta el estado articular (las retracciones pueden falsear los resultados) y álgico del paciente, así como su nivel de comprensión. Además del aspecto analítico, permite efectuar comparaciones regulares, evaluar las posibilidades funcionales y prever el riesgo de deformación.

■ Evaluación analítica

«Testing» muscular manual

Sigue siendo la técnica más utilizada. Permite explorar la topografía y la intensidad del déficit muscular. Se basa en una escala internacional, elaborada por el Medical Research Council (MRC), con una puntuación de 0 a 5 según la fuerza desarrollada (normal = 5, nula = 0). La puntuación crítica es 3, valor a partir del cual el movimiento originado en la contracción voluntaria puede oponerse a la gravedad. Esta evaluación debe ser realizada por un especialista, siguiendo siempre el mismo orden, y así analizar los mismos músculos en un estado de fatiga comparable. El inconveniente del testing, además de ser difícil de realizar en los niños pequeños, es que no siempre es reproducible y es poco adecuado para medir pequeñas variaciones de fuerza o el grado de fatiga.

Dinamometría

Si bien esta técnica permite mediciones más objetivas del déficit muscular, pocos especialistas la utilizan ya que requiere aparatos especiales: dinamómetro simple o integrado en una cadena de medición de tipo *quantitative muscle testing* (QMT), así como una instalación larga y minuciosa del paciente. Además se limita a la evaluación isocinética de determinados grupos musculares (pinza pulgar-índice, flexión-extensión de la pierna o del brazo).

■ Evaluación global

Algunas escalas de evaluación derivan del *testing* muscular manual: la mini-escala, la escala global de 46 músculos o incluso la escala de marcha^[22]. No existe un consenso en cuanto a su uso. Son comparables a las escalas o pruebas de fatigabilidad (que van de la más sencilla, como la maniobra de Barré-Mingazzini, a la más sofisticada con control electromiográfico simultáneo).

- Escala de Brooke

Miembros superiores

1. Partiendo de la posición con el brazo pegado al cuerpo, puede levantarlo verticalmente y tocarse la cabeza.
2. Puede colocar la mano en la cabeza solamente flexionando el codo.
3. No puede colocar la mano en la cabeza, pero puede llevarse un vaso de agua a la boca (con las dos manos si fuera necesario).
4. Puede levantar las manos hasta la boca, pero no puede llevarse un vaso de agua a la boca.
5. No puede llevarse las manos a la boca, pero puede sujetar un lápiz o recoger una moneda de la mesa.
6. No puede utilizar las manos.

Miembros inferiores

1. Camina y sube escaleras sin ayuda.
2. Camina y sube escaleras con ayuda o rampa.
3. Camina y sube escaleras lentamente con rampa (más de 12 segundos para cuatro escalones).
4. Camina sin ayuda y se levanta de la silla, pero no puede subir escaleras.
5. Camina sin ayuda, pero no puede levantarse de la silla ni subir escaleras.
6. Camina solamente con ayuda y con ortesis largas.
7. Camina con ortesis largas, pero necesita ayuda para el equilibrio.
8. Se mantiene de pie con dos ortesis, pero no puede caminar, incluso con ayuda.
9. Silla de ruedas permanente.
10. Inmovilizado en cama.

- Escala de Boston

0. Asintomático.

1. Fatigabilidad.
2. Marcha anormal o trastornos del equilibrio: 8 m en menos de 20 segundos
3. Marcha sin ayuda: 8 m en menos de 20 segundos o 10 m en menos de 25 segundos.
4. Ayuda unilateral: 8 m en menos de 20 segundos o 10 m en menos de 25 segundos.
5. Ayuda bilateral: 8 m en menos de 20 segundos o ayuda unilateral: 8 m en más de 20 segundos o 10 m en más de 25 segundos.
6. Ayuda bilateral: 8 m en más de 20 segundos o 10 m en más de 25 segundos; silla de ruedas ocasional.
7. Marcha inferior a 25 pasos con ayuda bilateral; silla de ruedas casi permanente.
8. Silla de ruedas permanente, utilizada sin ayuda.
9. Silla de ruedas permanente, utilizada con ayuda.

- Escala de Walton

0. Normal.

1. Carrera difícil.
2. Marcha difícil.
3. Rampa necesaria.
4. Imposibilidad para subir o bajar escaleras.
5. Imposibilidad para levantarse de la silla.
6. Marcha solamente con ayuda o bastones.
7. Silla de ruedas necesaria; se mantiene sentado, bebe y come normalmente.
8. Posición sentada difícil sin ayuda o imposibilidad de beber sin ayuda.
9. Posición sentada imposible sin ayuda o imposibilidad de beber o comer sin ayuda.
10. Inmovilizado en cama.

■ Evaluación funcional

No todos los miópatas son iguales ante la enfermedad. Por lo tanto, la evaluación inicial debe comprender una evaluación rigurosa del entorno (familiar, social, profesional) del paciente para proponer los mejores medios de compensación posibles y para construir un proyecto de vida. En este contexto, las escalas funcionales pueden ser interesantes ^[11].

Existen varias escalas de evaluación de la función motora en las miopatías (escalas de Brooke, Boston o Walton), pero ninguna es realmente universal. Se utilizan muy poco en la práctica corriente, pero son de utilidad en los protocolos de investigación clínica o terapéutica. A veces se emplean otras escalas más generales, orientadas hacia la evaluación de la autonomía (índice de Barthel, medición de la independencia funcional, adulto o niño).

Algunas pruebas funcionales cronometradas simples también pueden ser útiles, como la marcha de 10 metros, subir escaleras y/o la maniobra de Gowers.

EVALUACIÓN ARTICULAR

Debe realizarse de manera activa y pasiva. Permite evaluar la importancia y la reductibilidad de las rigideces, retracciones, limitaciones de amplitud, actitudes y deformidades. La goniometría tiene una precisión bastante buena (del orden de 5°).

Esta evaluación incluye todas las articulaciones y segmentos móviles del tronco y de los miembros. Es necesario buscar, en particular:

- una retracción de los músculos de la nuca (extensores del cuello) midiendo la distancia mentón-esternón;
- una limitación de la flexión-extensión de los codos y de las muñecas, sin olvidar la pronosupinación, factor limitante (a veces considerable) para el uso de las manos;
- una retracción de las rodillas y de los pies, por lo general fácilmente detectable;
- una retracción en abducción de las caderas, que limita la marcha, extremadamente frecuente y muy pocas veces buscada.

La observación de algunas de estas anomalías osteoarticulares puede tener un interés diagnóstico. Las retracciones predominantes en los codos orientan de entrada hacia una distrofia muscular de tipo Emery-Dreifuss, al igual que la espina rígida en algunos casos de distrofia muscular congénita. Los trastornos de la estática y las deformidades del pie (pie cavo o pie plano) orientan sistemáticamente hacia una neuropatía sensitivomotora.

La evaluación articular puede completarse con un examen radiográfico:

- de la pelvis y de la cadera: permite evaluar la oblicuidad de la pelvis y el estado de las caderas, de gran utilidad en el niño pequeño con riesgo de displasia;
- de la columna vertebral de frente y de perfil, de preferencia en posición sentada: buscando una escoliosis, principalmente en período prepuberal, y sobre todo deformidades raquídeas en el plano sagital (cifosis de hundimiento, cuyo coeficiente debe medirse, lordosis y/o espina rígida cervical). Las radiografías en posición acostada permiten evaluar el carácter estructural de estas deformidades;
- de las extremidades (sobre todo de los pies y en menor medida de las manos): tiene interés en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth y en ciertas miopatías distales.

En todos los casos debe apreciarse el grado de desmineralización y la existencia de posibles microfracturas.

También se debe prestar atención a una eventual hiperlaxitud (distrofia muscular congénita de tipo Ullrich, miopatías congénitas) y al riesgo de luxación o de subluxación, sobre todo en las caderas (miopatías congénitas) y en los hombros (distrofia muscular de Duchenne en estadio avanzado).

EVALUACIÓN DE LOS DOLORES. ESTADO TRÓFICO

Por definición, las lesiones puras de la unidad motora no se acompañan de trastornos sensitivos. No obstante, existen numerosas situaciones en las que se han planteado problemas dolorosos. El análisis debe conducir a precisar el tipo, las condiciones de aparición, la topografía, la intensidad y la duración del dolor. Permite modular la manipulación del paciente, llevar a cabo el examen, y proporcionar un tratamiento adaptado. Entre el simple calambre de la pantorrilla, a veces revelador de una distrofia muscular progresiva y el cuadro de hiperalgia generalizada por falta de movilización, todas las situaciones intermedias son posibles. Debe buscarse sistemáticamente la causa: aparato ortopédico mal adaptado, kinesiterapia demasiado activa, causa cutánea o digestiva, fractura provocada o más raramente espontánea, período postoperatorio de una cirugía tendinosa, algodistrofia, osteopenia de inmovilización, etc. También deben ser evaluados el contexto psicológico y los factores ansiógenos para dar la mejor respuesta terapéutica posible.

Los trastornos tróficos (lesiones cutáneas, tegumentos indurados y dolorosos) y vasomotores (extremidades frías, mala circulación periférica) son frecuentes en ciertas enfermedades, como las atrofia muscular espinales. Pueden ser una consecuencia directa de la enfermedad o deberse a la disminución de la actividad muscular y/o a los puntos de apoyo de los aparatos ortopédicos (corsé, ortesis, instalación en silla de ruedas o en la cama).

EVALUACIÓN CARDIORRESPIRATORIA

Tiene una importancia capital ya que determina el pronóstico vital. Muchas enfermedades neuromusculares se acompañan de una afección cardíaca o respiratoria, pero en grados diversos. La sintomatología clínica suele ser poco evidente en estos pacientes y sólo una atención particular permite reconocerla. Aparte de los episodios recurrentes de obstrucción bronquial, la insuficiencia respiratoria puede traducirse en un debilitamiento progresivo, adelgazamiento,

cefaleas matinales y trastornos del sueño y/o de la vigilia relacionados con la hipercapnia. Lo mismo ocurre en caso de afección cardíaca, cuyos signos clínicos, con excepción de los casos extremos (síndrome o riesgo de muerte súbita en la enfermedad de Steinert y en la distrofia muscular de Emery-Dreifuss), son escasos, inconstantes y a menudo sin ninguna relación con el grado de cardiomiopatía subyacente (distrofias musculares de Duchenne y de Becker).

El examen clínico puede dar una información valiosa sobre la función respiratoria: afección de los diferentes músculos respiratorios (observación de las respiraciones torácica y abdominal, presencia de respiración paradójica, uso de músculos respiratorios accesorios, eficacia de la tos), deformación y movilidad torácica, frecuencia respiratoria, tolerancia respiratoria de las diferentes ortesis, etc. En cambio, la auscultación y la inspección suelen proporcionar poca información sobre la función cardíaca.

En ambos casos tienen una gran importancia los exámenes sistemáticos respiratorios (pruebas funcionales respiratorias que comprenden por lo menos una medición de la capacidad vital con gasometría e idealmente una medición de la capacidad respiratoria residual, una medición de la presión inspiratoria y espiratoria máxima y un estudio de la saturación nocturna) y cardíacos (electrocardiograma, ecocardiograma, Holter de 24 horas como mínimo, incluso exploración del fascículo de His o gammagrafía miocárdica con talio en los casos más complejos).

EVALUACIÓN GENÉTICA

Hoy en día, los estudios genéticos se han generalizado en este tipo de patología. En todo momento se debe cuestionar la pertinencia de un diagnóstico, sobre todo si aparecen incongruencias con la evolución de la enfermedad. Las pruebas moleculares permiten a menudo descartar las dudas eventuales, pero deben realizarse con el consentimiento informado del paciente y de su familia. Una vez establecido el diagnóstico, se tendrá que plantear en algún momento el problema del consejo genético. El médico genetista es entonces, dentro de un equipo pluridisciplinario, la persona más capacitada para manejar y transmitir esta información.

Tratamiento

KINESITERAPIA

Su objetivo es prevenir las consecuencias ortopédicas que conlleva la evolución de la enfermedad, preservar al máximo la autonomía del paciente y

aportar el mayor bienestar posible^[29]. La kinesiterapia, personalizada y regular, no debe provocar dolor, fatiga ni estrés, cualesquiera que sean las técnicas utilizadas. Debe comenzarse precozmente, en cuanto se plantea el diagnóstico, incluso si no existen deformidades mayores. Permite, por otra parte, controlar la adaptación y las posibilidades con respecto a los aparatos ortopédicos. En muchos casos, si se les enseña e informa bien, los padres pueden participar en esta parte del programa terapéutico.

■ Movilizaciones pasivas y posturas (fig. 1)

Las movilizaciones pasivas y las posturas (manuales o mecánicas) sirven para combatir los desequilibrios, las rigideces y las retracciones. Forman parte del mantenimiento articular indispensable para preservar la función.

— A nivel de los *miembros inferiores*, es necesario prevenir las asimetrías que al incidir en la estática de la pelvis y de la columna vertebral pueden limitar la marcha y la posición sentada. No hay que olvidar la frecuente interdependencia de las causas altas (tronco) y de las causas bajas (caderas) en la génesis de las deformaciones de la pelvis y del tronco.

— A nivel de los *miembros superiores*, se debe hacer lo posible por conservar las posibilidades de prensión y de alimentación.

— A nivel del *tronco* y del *cuello*, se debe combatir la rigidez y la retracción de los músculos extensores del cuello, así como la rigidez y la deformación toracovertebral, para mantener la flexibilidad torácica (modelación, movilizaciones costales) y facilitar el desarrollo pulmonar y torácico en los niños.

— A nivel de la *cara*, es necesario mantener la movilidad del maxilar inferior (sobre todo en la atrofia muscular espinal infantil, las distrofias musculares congénitas y la distrofia muscular de Duchenne).

■ Movilizaciones activas

El trabajo activo contra resistencia sigue siendo muy controvertido en las enfermedades neuromusculares, no es así en el trabajo activo realizado con ayuda manual o en balneoterapia.

Estas movilizaciones activas pueden formar parte del mantenimiento articular, siempre y cuando se realicen con prudencia y de manera adaptada a cada caso. Es necesario cerciorarse de la ausencia de fatiga y conceder tiempos de reposo suficientemente largos.

■ Balneoterapia

La balneoterapia, realizada a temperatura agradable y a menudo asociada



1 Los estiramientos y las posturas manuales que se utilizan contra las deformaciones forman parte de la kinesiterapia cotidiana de muchos pacientes miópatas

con kinesiterapia, permite un trabajo sin fatiga gracias al calor y a la ingravidez. Tiene un efecto miorelajante y analgésico. Crea un espacio de libertad y de movimiento física y psíquicamente importante para estas personas con movilidad reducida. Para los niños pequeños, la bañera del domicilio es suficiente. El uso de salvavidas especiales da al niño libertad y autonomía. Cuando el niño es mayor, puede utilizar la piscina municipal cuando la temperatura del agua es adecuada. Para los adolescentes y adultos muy discapacitados se suma el problema del acceso y del desplazamiento. En la enfermedad de Duchenne, una cardiomiopatía confirmada y evolutiva es una contraindicación para la balneoterapia debido a la aceleración del ritmo cardíaco inducida por los baños demasiado calientes.

■ Fisioterapia

La fisioterapia, con calor o más raramente con frío (en las miopatías inflamatorias), puede utilizarse por su efecto analgésico y descontracturante antes de la sesión de kinesiterapia.

■ Masoterapia

Se practica por su efecto descontracturante, relajante, analgésico y trófico. Si están bien hechos, los masajes convienen a todos los pacientes sin distinción de edad. Las técnicas utilizadas deben adaptarse al efecto buscado y no ser traumatizantes (rozamientos, deslizamientos con presión, pellizcos suaves y deslizantes, vibraciones, etc.). Se pueden dar masajes en todos los músculos del cuerpo, incluso los de la cara.

El drenaje linfático manual forma parte de estas técnicas, aunque es difícil considerarlo en el contexto de una práctica regular.

■ Crenoterapia

Los pacientes miópatas adultos con enfermedad poco o no evolutiva practican el termalismo regularmente. Es un complemento útil, pero hay que tener en cuenta que su objetivo es más el mantenimiento y el bienestar del paciente que el mejoramiento de sus capacidades motoras.

APARATOS ORTOPÉDICOS

Tienen objetivos diversos:

- prevenir o corregir las deformaciones ortopédicas, teniendo en cuenta que es más fácil mantener una buena posición que corregir una deformidad instalada;
 - preservar, facilitar o suplir una función;
 - proporcionar un mayor bienestar.
- Deben adaptarse a cada caso particular y utilizarse de preferencia antes de que aparezca la deformidad.

■ Ortesis de noche

Se utilizan como complemento de las sesiones de kinesiterapia para prevenir las actitudes incorrectas durante la noche (sobre todo de los miembros inferiores), pero no deben afectar la calidad del sueño. Se confeccionan en la posición más próxima posible de la posición ortopédica de referencia, sin tensiones correctoras. Es importante proponerlas antes de la aparición de las deformida-

des. Se fabrican con yeso o material termoplástico.

— *Botas*. Permiten la inmovilización de la articulación del tobillo y del pie (dedos incluidos). Su objetivo es prevenir una actitud incorrecta en equino, varo, valgo o en flexión dorsal.

— *Férulas cruropédicas*. Incluyen la rodilla, el tobillo y el pie. Se utilizan para prevenir o limitar las contracturas en flexión y el valgo de la rodilla, mantener la alineación de los miembros inferiores y controlar el equino de los pies. Están a menudo equipadas de un dispositivo antirrotación, pero no se toleran tan bien como las ortesis cortas, por lo que se recomienda utilizarlas de manera alternada con estas últimas o de manera alternada derecha-izquierda.

— *Valvas pelvoipédicas*. Se utilizan para inmovilizar la cadera, la rodilla y el pie. Permiten mantener la abducción de la cadera, limitar los riesgos de luxación y equilibrar la pelvis.

— *Ortesis de los miembros superiores*. Atañen la mano y el codo. Su objetivo es combatir la retracción de los músculos flexores de las muñecas y de los dedos (que puede provocar una actitud de «garra») y la desviación cubital de los dedos y prevenir la contractura del codo (ortesis anteriores). Pueden transformarse en ortesis funcionales para optimizar las funciones de prensión y de escritura.

■ Ortesis de día

Las ortesis de los miembros superiores se aconsejan poco. No obstante, se pueden mencionar las ortesis para paliar la insuficiencia de los músculos fijadores del omóplato que algunos equipos utilizan en la distrofia muscular facioscapulohumeral.

Las ortesis de día de los miembros inferiores, en cambio, son comunes en muchos niños que sufren de atrofia muscular espinal. Su objetivo es prolongar las posibilidades de marcha y permitir la verticalización. Contribuyen también a la prevención de las deformidades completando la acción de las movilizaciones pasivas, posturas y ortesis nocturnas.

— *Ortesis pantorrilla-planta*. Permiten suplir el déficit de los músculos elevadores del pie. Se proponen en caso de marcha en *steppage* (distrofia muscular facioscapulohumeral) y de malposición activa del pie en varo durante la marcha. Su indicación está limitada porque pueden desbloquear la rodilla. Se fabrican en polipropileno a partir de un molde del pie y del segmento tibial en posición de corrección. Se adaptan a un zapato liviano.

— *Ortesis cruropédicas*. Las ortesis cruropédicas con bloqueo de la rodilla tienen el objetivo de continuar la verticali-

zación, prolongar la deambulación y prevenir las deformaciones. Con ellas, se puede caminar con las rodillas rígidas en dos tiempos (marcha pendular). Se proponen dos modelos:

— la ortesis de polipropileno con plantilla (colocada en el zapato), liviana y rígida, permite suplir el déficit de los elevadores. Su inconveniente es que fija la articulación del tobillo;

— la ortesis de cuero y metal está constituida por una abrazadera alrededor de la pantorrilla y otra alrededor del muslo, de una fronda de rodilla y de varillas laterales fijadas al zapato por medio de muñones giratorios. Permite un mejor equilibrio al dejar libre la articulación del tobillo, pero tiene el inconveniente de ser pesada.

— *Ortesis dinámicas* (cruropédicas). Tienen indicaciones muy precisas. Su objetivo es prolongar la marcha respetando los tiempos de esta última. Ayudan al cuádriceps si es aún funcional. Por regla general son costosas y de uso muy transitorio, al menos en la distrofia muscular de Duchenne.

■ Ortesis del tronco

Se utilizan para combatir las deformaciones (escoliosis, cifosis, lordosis) y el hundimiento raquídeo. Adaptadas a las ortesis de los miembros inferiores, mantienen la estabilidad de la posición sentada y de la verticalización. A menudo sirven para «aguantar» una deformidad hasta la intervención quirúrgica correctora. Su uso puede ser exclusivamente nocturno o diurno e incluso mixto. Si no están bien adaptadas, pueden incidir negativamente en la capacidad respiratoria. El otro inconveniente es su peso, sobre todo si el niño o el adolescente todavía puede caminar.

— *Fajas u ortesis lumbares* (Lombostat). Pueden tener algunas indicaciones en las afecciones musculares moderadas y sobre todo en el adulto (distrofia muscular facioscapulohumeral) con hiperlordosis lumbar.

— *Corsé «garchois»* (fig. 2). Es el corsé de referencia, sobre todo en la atrofia muscular espinal infantil, las distrofias musculares congénitas y ciertas formas graves de miopatía congénita. Se trata de un corsé corrector que toma la pelvis por abajo y la minerva por arriba. El uso de esta minerva puede ser intermitente en los casos menos graves. El ajuste a la cintura debe ser máximo (como los corsés que usaban antiguamente las mujeres) para garantizar un buen apoyo. Se fabrica en plexidur transparente a partir de un molde sobre marco ortopédico. Es fácil de utilizar (se abre como un libro), muy liviano y puede adaptarse al crecimiento del niño. La cabecera mantiene la columna cervical (obligatorio



2 El corsé «garchois» es la referencia para el tratamiento paliativo de las deformidades del tronco en las atrofas musculares espinales infantiles.

durante los traslados y al usar la silla de ruedas eléctrica).

— *Otros corsés*. Se usan poco. El corsé de Milwaukee se utiliza raramente debido a su carácter «activo». El corsé de Boston, la ortesis toracolumbosacra (TLSO) o el corsé de cuero moldeado se usan a veces en las formas con poco hundimiento del tronco o en pacientes no aptos para la cirugía raquídea.

— *Yesos-corsés correctores*. Están indicados en ciertas deformaciones raquídeas muy avanzadas. Requieren un control inicial en medio hospitalario. Son voluminosos y poco estéticos, pero por lo general muy eficaces si se realizan en un marco ortopédico. Pueden constituir una solución provisoria en espera de un corsé garchois.

■ Verticalización

Sus ventajas son múltiples: crecimiento más armonioso de la pelvis y de los miembros inferiores, prevención de la contractura en flexión de la cadera, prevención de la osteoporosis, mejora del tránsito intestinal, socialización. Debe ser un objetivo prioritario incluso desde la más temprana edad. Las modalidades de realización son variables. Además de la silla de ruedas con módulo de verticalización (cf infra), se puede proponer un plano inclinado (manual o eléctrico) o un aparato modular específico (mesas *standing* con contraapoyo tibial, apoyo glúteo), asociado en algunos casos al uso de ortesis (corsés y férulas cruropédicas). La conservación de un buen estado ortopédico de los miembros inferiores es un requisito esencial para una verticalización eficaz e indolora.

CIRUGÍA

■ Cirugía de los miembros inferiores

Es posible intervenir en las partes blandas (tenotomía, alargamiento, resección, transposición) y el esqueleto. Dada la evolución en la prevención de deformaciones ortopédicas, las indicaciones quirúrgicas son cada vez más raras. Se practica esta cirugía para corregir las retracciones (tenectomías escalonadas, alargamiento del tendón de Aquiles, transposiciones tendinosas) y/o las luxaciones (osteotomía de varización del fémur y/o de la pelvis, doble artrodesis subastragalina y mediotarsiana) resistentes al tratamiento clásico. Estas intervenciones no están exentas de complicaciones: dolores postoperatorios, incremento del déficit muscular, recidiva de la retracción (por falta de un seguimiento postoperatorio en medio especializado) y, en los casos extremos, pérdida de la marcha (debido a la perturbación irreversible de un equilibrio biomecánico precario). Las indicaciones quirúrgicas deben discutirse caso por caso.

Aparte de esta cirugía programada, la osteosíntesis a cielo abierto de las fracturas accidentales del miembro inferior conciernen también a los pacientes miópatas, sobre todo si todavía pueden caminar. En efecto, la inmovilización con yeso suele ser perjudicial para estos pacientes y puede provocar la pérdida de la marcha debido a la rigidez y a la atrofia muscular que invariablemente conlleva.

■ Cirugía de los miembros superiores

Son poquísimas las indicaciones quirúrgicas para los miembros inferiores. La artrodesis escapulotorácica da buenos resultados funcionales en algunos pacientes con distrofia muscular facioscapulohumeral [23]. En las manos, pueden realizarse transferencias musculotendinosas en ciertas formas muy invalidantes de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.

■ Cirugía del raquis

Ha transformado el pronóstico funcional y vital de muchos pacientes miópatas [13].

La artrodesis vertebral se practica para obtener una columna estable, reducir al máximo las deformaciones y limitar las consecuencias respiratorias.

Epifisiodesis anterior

En los pocos casos en los que coexiste una escoliosis y una lordosis, el riesgo de repercusión respiratoria es máximo; en efecto, los bronquios principales

pueden quedar comprimidos por la protrusión de la columna hacia adelante. Es lo que ocurre en muchos casos graves de atrofia muscular espinal infantil y de miopatía congénita. Se puede recurrir entonces a una epifisiodesis anterior por vía intercostal que bloquea el crecimiento hacia adelante de los cuerpos vertebrales pero preserva el crecimiento posterior y devuelve un poco de cifosis torácica.

Artrodesis vertebral posterior

Es la intervención de primera elección para la mayoría de las escoliosis o cifoscoliosis de origen neuromuscular (fig. 3 A y B). El momento de la intervención es crucial: idealmente después de los 13 años de edad ósea (para evitar el fenómeno de «cigüeñal»), pero no demasiado tarde debido al riesgo cardíaco (esencialmente en la distrofia muscular de Duchenne).

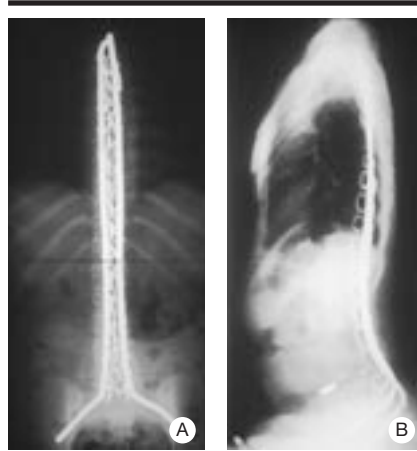
Se implanta una instrumentación metálica (de tipo Luque o Cotrel-Dubouset), a menudo asociada a injertos ilíacos o tibiales para acelerar la fusión ósea a nivel vertebral [13, 24].

Esta intervención sigue siendo una cirugía mayor y requiere un medio pre, intra y postoperatorio especializado. Algunos equipos recomiendan además un período de ventilación postoperatoria de varios días o semanas para acelerar la recuperación de la capacidad vital.

Posteriormente, se debe controlar en particular la movilidad de la columna cervical y la aparición de trastornos de la deglución. La artrodesis permite prescindir del corsé en la mayoría de los casos, salvo en las formas en las cuales el porte de la cabeza es mediocre (atrofias musculares espinales graves y miopatías congénitas). Las complicaciones de esta cirugía son globalmente raras y los estudios de seguimiento demuestran el beneficio funcional obtenido por la mayoría de los pacientes operados [19].

TRATAMIENTO RESPIRATORIO

Es muy importante cuando el niño es pequeño y no ha completado el desarrollo torácico y de los alveolos pulmonares [5], en particular en las atrofias musculares espinales infantiles de tipo I y II, las distrofias musculares congénitas y las miopatías congénitas [6]. Se recomienda una movilización del tórax lo más precoz posible, que puede ser manual durante la sesión de kinesiterapia o mediante relajadores de presión (tipo Bird, Monsun o Alpha 200C) con boquilla o mascarilla bucal cuando el niño es mayor o en edad de comprender (fig. 4). Este tipo de ventilación en presión positiva favorece la compliancia torácica y permite una movilización más eficaz de las secreciones. Es más



3 La cirugía raquídea ha transformado la calidad de vida de los pacientes miópatas. La técnica de Luque está particularmente indicada en el paciente con distrofia muscular de Duchenne, así como para las escoliosis con curvatura moderada.



4 El uso de relajadores de presión (tipo Bird) permite una mejor modelación de la caja torácica y combate las atelectasias.

una forma de reeducación respiratoria que un modo de ventilación.

En la evolución de muchas miopatías, la agravación relativa del déficit de los músculos respiratorios (diafragma y/o músculos intercostales) puede requerir una ventilación asistida. Actualmente se dispone de una amplia experiencia en métodos no agresivos (ventilación en presión positiva por vía nasal o bucal, nocturna y, si fuera necesario, diurna) y sus indicaciones están mejor codificadas (cociente capacidad vital medida/capacidad teórica inferior al 30 %, signos de hipoventilación alveolar, desaturación nocturna, hipercapnia persistente, episodios recurrentes de obstrucción bronquial) [1, 25, 33]. La oxigenoterapia suele ser inútil, incluso peligrosa en este tipo de enfermedad. La ventilación nasal precoz a título preventivo no parece ser muy útil [30].

La necesidad de una traqueotomía no debe ser considerada como un fracaso. Por el contrario, puede resultar beneficiosa y dar seguridad en las formas más graves o cuando la ventilación nasal supera las 18 horas al día. Siempre debe discutirse con el paciente y su familia, en lo posible antes de una situación de urgencia.

Si el paciente presenta riesgos en el plano respiratorio, se asocia una vacunación antigripal y antineumocócica, una antibioticoterapia y una aerosolterapia en caso de obstrucción bronquial; el aspirador de mucosidades puede ser un complemento útil a domicilio.

Los trastornos del sueño deben relacionarse con trastornos respiratorios, incluso si pueden ser de origen central [3]. Ante la más mínima duda, es necesario un examen polisomnográfico, más aún si existen signos sugestivos (cefaleas matinales, insomnio, somnolencia diurna, etc.).

TRATAMIENTO CARDÍACO

La afección cardíaca es un riesgo constante en la distrofia muscular de Duchenne, principalmente cuando se pierde la capacidad de marcha [9]. Sólo los exámenes regulares, cada seis meses en promedio, a partir de los 9-10 años, permiten que sea detectada. Ante una disminución sensible de la fracción de eyección sistólica, debe discutirse el tratamiento con inhibidores de la enzima de conversión de la angiotensina (IECA) [28]. La amiodarona puede ser útil en caso de trastornos del ritmo asociados. En la distrofia muscular de Becker, el tratamiento parte de los mismos principios, con posibilidad además de proponer un trasplante cardíaco en los casos más graves. Cabe subrayar la frecuente discordancia entre la gravedad de los trastornos cardíacos y la intensidad del déficit muscular periférico.

Los trastornos del ritmo son frecuentes en la miotonía de Steinert y en las distrofias musculares de tipo Emery-Dreifuss. El tratamiento es ante todo preventivo y se basa en la colocación de un marcapasos con o sin desfibrilador implantable.

TRATAMIENTO DIGESTIVO Y NUTRICIONAL

Los trastornos digestivos y de la deglución pueden plantearse desde la pequeña infancia (atrofia muscular espinal de tipo I, miopatía congénita) o por el contrario en un estadio muy avanzado de la distrofia muscular de Duchenne [18, 39]. Las causas son múltiples: reflujo gastroesofágico, afección de la musculatura lisa o estriada, macroglosia, hiperlordosis cervical. Se recomienda un análisis cuidadoso hecho por un especialista. Lo

mismo ocurre con los trastornos nutricionales [27, 48]. Son frecuentes en el momento de la pérdida de la marcha y por lo tanto deben anticiparse por un seguimiento nutricional y dietético adecuado. Ya sea al inicio o en un estadio avanzado de la miopatía, la asistencia a la función digestiva puede llegar a la gastrostomía, intervención realizada habitualmente por vía percutánea y bien tolerada por estos pacientes.

AYUDAS TÉCNICAS

Tienden a compensar las incapacidades motoras y devolver cierta autonomía a la persona enferma. Las funciones esenciales que pueden ser compensadas por medios técnicos son el movimiento (desplazamiento, manipulación, trasladados y cambios de posición) y la comunicación. En este contexto, los ergoterapeutas desempeñan un papel primordial en estrecha coordinación con los servicios de seguimiento.

— El uso de la *silla de ruedas eléctrica* se ha generalizado entre las personas miopatas que han perdido la marcha. Estas sillas pueden tener un módulo de verticalización si este criterio se integra en el proyecto terapéutico y si el paciente lo solicita. La ganancia de autonomía es real, pero depende mucho de la adecuación al medio ambiente del individuo (hábitat, escuela, lugar de trabajo). Por lo tanto, es imprescindible un estudio previo de las necesidades del paciente, realizado conjuntamente con la familia y los profesionales (ergoterapeutas, kinesiterapeutas, técnicos de inserción) en colaboración con el médico. El problema del costo y del lugar que ocupan tales aparatos no está totalmente resuelto. El momento más oportuno para comenzar a utilizar una silla de ruedas eléctrica continúa siendo un motivo de controversia. No hay que dudar en prescribirla precozmente, en caso de distrofia muscular de Duchenne, incluso antes de la edad efectiva de la pérdida de la marcha. El *tri-scooter* eléctrico, en préstamo o alquiler, puede ser una solución intermedia interesante, especialmente en los desplazamientos largos.

— La *silla de ruedas manual* sigue teniendo algunas indicaciones, como silla complementaria o cuando la persona conserva cierto grado de propulsión. Un pequeño motor portátil puede ser suficiente para algunos pacientes. La principal ventaja es que son livianas y fáciles de manejar.

— Las *ayudas para el control del entorno* se han desarrollado ampliamente en los últimos años. Tanto en vivienda inteligente, robótica o simplemente informática individual o compartida (redes, internet, visiófono), los progresos son exponenciales y los costos cada vez menores.

No hay que olvidar las demás ayudas técnicas que pueden ser de gran utilidad, como por ejemplo ayudas para la higiene personal, la alimentación (cubiertos adaptados, *feeders*).

VIVIENDA, ESCOLARIDAD, ACTIVIDADES RECREATIVAS, PSICOLOGÍA

La tendencia actual es que el niño o el adolescente con una patología neuromuscular permanezca el mayor tiempo posible en su contexto familiar habitual. Lo mismo ocurre con la escolaridad. Se han realizado esfuerzos considerables para que los niños, incluso con discapacidades mayores, puedan seguir un curso escolar normal [31]. Debe destacarse al respecto el papel de los asistentes medicosociales encargados de acompañar a la familia y al paciente para lograr una mejor integración.

No obstante, el recurso a instituciones o centros especializados es necesario en ciertas situaciones:

- el entorno familiar no siempre puede hacerse cargo del paciente;
- cuando los trastornos cognitivos son predominantes;

- la autonomía respiratoria puede ser insuficiente en ciertos enfermos traqueotomizados que requieren ventilación durante períodos prolongados, etc.

También es importante tener en cuenta la necesidad de atención psicológica en estos pacientes. El 30 % de los niños con distrofia muscular de Duchenne y muchos niños portadores de formas precoces de la enfermedad de Steinert presentan serios trastornos cognitivos que perturban la escolaridad [10]. También pueden aparecer estados depresivos, sobre todo en el momento de la pérdida de la marcha, que requieren una atención adecuada. El paciente miopata no es el único que presenta riesgos psicoafectivos, también debe considerarse la situación afectiva de los padres y hermanos.

A cualquier edad, pero sobre todo en la vida adulta, estas personas se plantean su papel de ciudadanos, con respecto a los derechos cívicos, la accesibilidad, las actividades recreativas o el trabajo. En este contexto, es evidente que ciertas actividades deportivas adaptadas, por el aspecto lúdico y la socialización que implican, pueden ser muy benéficas para los pacientes miopatas (fig. 5).

Indicaciones particulares

DISTROFIAS MUSCULARES PROGRESIVAS

La *distrofia muscular de Duchenne* constituye el arquetipo de las distrofias mus-



5 Las actividades deportivas adaptadas, incluso para los más pequeños, ayudan a la socialización y desarrollan el espíritu de lucha frente a la enfermedad.

culares graves del niño. Resume por sí sola todos los progresos obtenidos en materia de diagnóstico precoz y de tratamiento en los últimos 20 años. El diagnóstico de certeza se basa actualmente en la detección de un déficit de distrofina en la biopsia muscular y/o de la modificación del gen que codifica para esta proteína [12].

Sin tratamiento, los niños viven raramente más allá de los 20 años, debido a complicaciones respiratorias graves que resultan de la afeción de los músculos respiratorios y de una cifoscoliosis muy acentuada. Aunque la supervivencia y la calidad de vida han aumentado, no existen datos estadísticos para demostrarlo.

En la fase pre o paucisintomática es suficiente un simple seguimiento clínico cada seis meses o una vez al año. La kinesiterapia no es sistemática, como tampoco lo son las contraindicaciones para las actividades físicas o deportivas. Sin embargo, estas actividades deben autorizarse con la condición de que se respeten ciertas precauciones (evitar la fatiga excesiva, adaptar la actividad al tipo y a la topografía del déficit muscular, control médico regular).

En cuanto aparecen las primeras tendencias retráctiles en los miembros inferiores, es necesario comenzar una kinebalneoterapia para tratar de retrasar la pérdida de la marcha. El uso de ortesis nocturnas permite en este estadio combatir el equino y la contractura en flexión de la rodilla. En cambio, es más discutible el uso de ortesis de día, así como la cirugía tendinosa precoz y preventiva recomendada por algunos autores [26, 32]. El período de la pérdida de la marcha es crucial desde cualquier punto de vista. Ocurre habitualmente entre los 10 y los 12 años. En este estadio debe intensificarse el seguimiento de estos niños.

Debe recomendarse la silla de ruedas en cuanto aparecen los primeros signos de fatigabilidad. Debe comprender, si no hay contraindicación de orden ortopédico o medioambiental, un módulo de verticalización. En este estadio, hay que prestar una atención particular a la

detección de una afección cardíaca infraclínica, lo cual va a determinar el momento de la cirugía raquídea, necesaria en el 90 % de los adolescentes con distrofia muscular de Duchenne. También aumenta el riesgo de sobrepeso en este período, por lo que es necesario un seguimiento nutricional. A partir de los 14-15 años se acentúa la disminución de la capacidad vital y es necesaria una ventilación nasal nocturna. Este frágil equilibrio puede mantenerse hasta los 20-25 años, momento en el cual puede realizarse una traqueotomía.

El principal factor pronóstico es la gravedad y la evolutividad de la cardiomiopatía. Los IECA, incluso administrados precozmente antes de los primeros signos de degradación miocárdica, aunque no impiden la aparición de la cardiomiopatía sí pueden contenerla durante varios años cuando es patente. Todos estos factores conjugados hacen que actualmente los niños con distrofia muscular de Duchenne vivan mejor y más tiempo. En consecuencia, estos pacientes y sus familias pueden hacer proyectos de vida a más largo plazo.

Paralelamente se están evaluando nuevas terapéuticas. Las terapias génicas y celulares (trasplante de mioblastos) son prometedoras, pero todavía están en experimentación [37]. Hasta ahora, los enfoques farmacológicos han sido decepcionantes, a excepción de la corticoterapia que tiene no obstante efectos secundarios significativos. Otros fármacos (arginina, creatina y gentamicina, para citar los más recientes) han suscitado un nuevo interés y son actualmente objeto de protocolos de investigación. La *distrofia muscular de Becker* es 10 veces menos frecuente que la distrofia de Duchenne. Plantea problemas esencialmente cardíacos y en menor medida motores (del 20 al 30 % de los pacientes con distrofia muscular de Becker presenta riesgo de perder la marcha). Actualmente, no se vacila en proponer un trasplante cardíaco en caso de cardiomiopatía confirmada y rebelde al tratamiento médico.

Deben mencionarse también otras distrofias musculares del niño o del adulto, sin déficit de distrofina. Las sarcogli-

canopatías son por regla general menos graves y no se acompañan de afección intelectual ni cardíaca (salvo raras excepciones) [15, 21]. El recurso a la artrodesis vertebral es menos frecuente y la afección respiratoria más tardía. Por lo tanto, la esperanza de vida es globalmente mayor. Las distrofias musculares congénitas con déficit de merosina se relacionan por su gravedad con las miopatías congénitas o la atrofia muscular espinal de tipo II. La distrofia muscular facioscapulohumeral es frecuente y afecta principalmente a pacientes adultos. La pérdida de la marcha ocurre en el 10 al 20 % de los casos, pero por lo general la evolución es lenta. Una kinesiterapia de mantenimiento de las articulaciones suele ser suficiente y una cirugía de fijación de los omóplatos puede compensar, en parte, el defecto de abducción de los hombros.

Las miopatías por déficit de calpaína son poco frecuentes salvo en ciertos grupos étnicos específicos (Isla de la Reunión, País vasco, comunidad amish en Estados Unidos). Su gravedad es variable, sin afección cardiorrespiratoria. Es necesario un seguimiento y una kinesiterapia regular.

ATROFIAS MUSCULARES ESPINALES

Se distinguen tres tipos de atrofia muscular espinal en función de la gravedad [8].

— *El tipo I* se encuentra actualmente exento de todo recurso terapéutico. La muerte ocurre antes de los 2 años de edad en el 95 % de los casos. No obstante, se recomiendan medidas de acompañamiento (valva-asiento, aspiración de mucosidades, alimentación por sonda gástrica nocturna, analgésicos y kinesiterapia) [12].

— *El tipo II*, a pesar de una seria discapacidad motora (imposibilidad de caminar), es compatible con una esperanza de vida en principio normal. El seguimiento ortopédico es esencial y debe comenzar precozmente, en cuanto se plantea el diagnóstico. Los problemas relacionados con las ortesis (corsés garchois, férulas cruropédicas) son una

preocupación constante, así como los problemas respiratorios (presentes en la mayoría de los casos) [4, 7]. La artrodesis vertebral es casi siempre necesaria, precedida a veces en los casos más graves de un tiempo anterior.

— *El tipo III* (enfermedad de Kugelberg-Welander) tiene gravedad variable. Muchos pacientes conservan una marcha funcional durante muchos años, pero existe un cierto grado de evolutividad a largo plazo.

MIOPATÍAS CONGÉNITAS

Su gravedad es extremadamente variable, lo que hace difícil plantear reglas generales [16]. En los casos más precoces y graves, los trastornos nutricionales, respiratorios y ortopédicos son predominantes y requieren un seguimiento en medio especializado.

MIOTONÍAS

La miotonía de Steinert es la más frecuente. Se trata de una enfermedad multisistémica que requiere la atención de varios especialistas, en particular la de un cardiólogo y un oftalmólogo. El problema en los niños es complejo, se plantea inmediatamente al nacer (requiriendo entonces cuidados intensivos convencionales) o más tarde ante trastornos motores discretos que contrastan con la importancia de las dificultades escolares. Para todos los casos, el pronóstico a largo plazo depende del riesgo de trastornos del ritmo cardíaco y por consiguiente de muerte súbita. Hoy en día, la colocación de un marcapasos ha modificado sensiblemente la esperanza de vida de estos pacientes. La pérdida de la marcha es poco frecuente. Debe realizarse una kinesiterapia de mantenimiento.

Conclusión

Por la complejidad de las enfermedades neuromusculares y la multiplicidad de problemas que plantea, sólo un enfoque multidisciplinario permite un seguimiento de calidad de las personas afectadas.

Cualquier referencia a este artículo debe incluir la mención del artículo original: Urtizberea JA et Miranda A. Bilan et prise en charge des maladies neuromusculaires. *Encycl Méd Chir (Editions Scientifiques et Médicales Elsevier SAS, Paris, tous droits réservés), Kinésithérapie-Médecine physique-Réadaptation, 26-475-A-10, 2001, 12 p.*

Bibliografía

- [1] Bach JR, Ishikawa Y, Kim H. Prevention of pulmonary morbidity for patients with Duchenne's muscular dystrophy. *Chest* 1997; 112: 1024-1028
- [2] Bach JR, Niranjani V, Weaver B. Spinal muscular atrophy type 1: a noninvasive respiratory management approach. *Chest* 2000; 117: 1100-1005
- [3] Barbe F, Quera-Salva MA, Mc Cann C, Gajdos P, Raphael JC, de Lattre J, Agusti AG. Sleep-related respiratory disturbances in patients with Duchenne's muscular dystrophy. *Eur Respir J* 1994; 7: 1403-1408
- [4] Barois A, Estournet B, Duval-Beaupere G, Bataille J, Leclair-Richard D. Infantile spinal muscular atrophy. *Rev Neurol* 1989; 145: 299-304
- [5] Barois A, Estournet-Mathiaud B. Prise en charge respiratoire au cours des myopathies. Actualités thérapeutiques. *JAMA* 1990; 45-47
- [6] Barois A, Estournet-Mathiaud B. Ventilatory support at home in children with spinal muscular atrophy (SMA). *Eur Resp Rev* 1992; 2: 319-322
- [7] Barois A, Estournet-Mathiaud B. Respiratory problems in spinal muscular atrophies. *Pediatr Pulmonol* 1997; 16 (suppl): 140-141
- [8] Barois A, Estournet-Mathiaud B, Bataille J, Pinard J. Amyotrophies spinales proximales. In: Barois A ed. Maladies neuromusculaires. Paris: Doin, 1998: 69-80
- [9] Bataille J, Sidi D, Duboc D. Prise en charge des maladies neuromusculaires de l'enfant. Journées parisiennes de pédiatrie. Paris: Flammarion, 1993: 123128
- [10] Billard C, Gillet P, Barthez M, Hommet C, Bertrand P. Reading ability and processing in Duchenne's muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Dev Med Child Neurol* 1998; 40: 12-20
- [11] Brooke MH, Griggs RC, Mendell JR et al. Clinical trial in Duchenne's muscular dystrophy. I. The design of the protocol. *Muscle Nerve* 1981; 4: 186-197
- [12] Desguerre I, Recan D. Dystrophies musculaires liées à l'X. In: Barois A ed. Maladies neuromusculaires. Paris: Doin, 1998: 113-127
- [13] Dubouset J. Place de la chirurgie dans le traitement des myopathies. Actualités thérapeutiques. *JAMA* 1990; 52-55
- [14] Emery AEH. Duchenne's muscular dystrophy. Oxford University Press (2th ed), 1993; 1
- [15] Eymard B, Romero NB, Leturcq F, Piccolo F, Carrie A, Jeanpierre M et al. Primary adhalinopathy (alpha-sarcoglycanopathy): clinical, pathologic, and genetic correlation in twenty patients with autosomal recessive muscular dystrophy. *Neurology* 1997; 48: 1227-1234
- [16] Fardeau M. Myopathies congénitales. In: Barois A ed. Maladies neuromusculaires. Paris: Doin, 1998: 187-200
- [17] Gilardeau C, Paindestre Y. Bilan et prise en charge des sujets atteints d'une pathologie primitive de la fibre musculaire. *Encycl Méd Chir* (Editions Médicales et Scientifiques Elsevier SAS. Tous droits réservés) Kinésithérapie Rééducation fonctionnelle, 26-475-A-10, 1992: 1-16
- [18] Gilardeau C, Urtizbera JA. Troubles de la déglutition: physiopathologie et rééducation. In: Held JP, Dizien O eds. Traité de médecine physique et de réadaptation. Paris: Médecine Sciences-Flammarion, 1998: 239-242
- [19] Granata C, Merlini L, Cervellat S, Ballestrazzi A, Gianini S, Corbascio M, et al. Long-term results of spine surgery in Duchenne's muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* 1996; 6: 61-68
- [20] Hoffman EP, Brown RH, Kunkel LM. Dystrophin: the protein product of the Duchenne's muscular dystrophy locus. *Cell* 1987; 51: 919-928
- [21] Kaplan JC, Romero NB. Dystrophies musculaires progressives à transmission autosomique récessive. In: Barois A ed. Maladies neuromusculaires. Paris: Doin, 1998: 129-144
- [22] Legrand-Persoz M, Persoz B, Boulvert E, Gros P, Dardel JP, Arhan P. Surveillance de l'évolution musculaire et respiratoire dans la myopathie de Duchenne de Boulogne à évolution rapide. Application au contrôle thérapeutique. *Ann Méd Phys* 1979; 22: 121-134
- [23] Letournel E, Fardeau M, Lytle JO, Serrault M, Gosselin RA. Scapulothoracic arthrodesis for patients who have facio-scapulothoracic muscular dystrophy. *J Bone Joint Surg* 1996; 72: 78-84
- [24] Luque ER. Segmental spinal instrumentation for correction of scoliosis. *Clin Orthop* 1982; 163: 192-198
- [25] Lyager S, Steffensen B, Juhl B. Indicators of need for mechanical ventilation in Duchenne's muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Chest* 1995; 108: 779-785
- [26] Manzur AY, Hyde SA, Rodillo E, Heckmatt JZ, Bentley G, Dubowitz V. A randomized controlled trial of early surgery in Duchenne's muscular dystrophy. *Neuromuscul. Disord* 1992; 2: 379-387
- [27] McCrory MA, Wright NC, Kilmer DD. Nutritional aspects of neuromuscular diseases. *Phys Med Rehabil Clin N Am* 1998; 9(1): 127-143
- [28] Melacini P, Vianello A, Villanova C, Fanin M, Miorin M, Angelini C, Dalla Volta S. Cardiac and respiratory involvement in advanced stage Duchenne's muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* 1996; 6: 367-376
- [29] Paindestre Y. Rééducation et maladie neuromusculaire. *Kinésithérapie Sci* 1987; 262: 33-82
- [30] Raphael JC, Chevret S, Chastang C, Bouvet F. Randomised trial of preventive nasal ventilation in Duchenne's muscular dystrophy. French Multicentre Cooperative Group on Home Mechanical Ventilation Assistance in Duchenne de Boulogne's muscular dystrophy. *Lancet* 1994; 343: 1600-1604
- [31] Reveillère C, Boucharef W, Cunin JC, Frischmann M, Urtizbera JA. L'intégration scolaire en milieu ordinaire d'élèves atteints d'une maladie neuromusculaire. *Psychologie et Éducation* 1998; 32: 11-28
- [32] Rideau Y, Marie-Agnes Y, Glorion B. Nouvelle approche thérapeutique dans la dystrophie musculaire de Duchenne. *J Réadapt Méd* 1981; 1: 17-22
- [33] Robert D, Willig TN, Léger P. Long-term nasal ventilation in neuromuscular disorders: report of a consensus conference. *Eur Resp J* 1993; 6: 599-606
- [34] Urtizbera JA. Classification actuelle des dystrophies musculaires progressives. *Ann Réadaptation Méd Phys* 1996; 39: 143-147
- [35] Urtizbera JA. Perspectives du diagnostic génétique dans les maladies neuromusculaires. In: Pélissier J, Urtizbera JA eds. Maladies neuromusculaires: de la génétique à la réadaptation. Paris: Masson, 1996: 50-56
- [36] Urtizbera JA. La multidisciplinarité dans les maladies neuromusculaires. In: Barois A ed. Maladies neuromusculaires. Paris: Doin, 1998: 49-56
- [37] Urtizbera JA. Therapies in muscular dystrophy: current concepts and future prospects. *Eur Neurology* 2000; 43: 127-132
- [38] Willig TN, Carlier L, Legrand M, Riviere H, Navarro J. Nutritional assessment in Duchenn's muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol* 1993; 35: 1074-1082
- [39] Willig TN, Paulus J, Lacau Saint Guilly J, Beon C, Navarro J. Swallowing problems in neuromuscular disorders. *Arch Phys Med Rehabil* 1994; 75: 1175-1181