

Tratamiento de fisioterapia en el abordaje de la enfermedad de Duchenne. A propósito de un caso

Gámiz-Bermúdez, F.

Tratamiento de fisioterapia en el abordaje de la enfermedad de Duchenne. A propósito de un caso.
SANUM 2020, 4(3) 22-26

AUTORA

Francisca Gámiz Bermúdez
Fisioterapeuta en el Hospital de
Puente Genil, Córdoba. España.

Correspondencia:

 fgamizbermudez@gmail.com

Tipo de artículo:

Caso clínico

Sección:

Fisioterapia

F. recepción: 08-08-2020

F. aceptación: 05-10-2020

Palabras clave:

Distrofia Muscular de
Duchenne,
tratamiento,
congénito,
fisioterapia.

Resumen

Introducción

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) se define como una enfermedad neuromuscular caracterizada por la atrofia y debilidad muscular progresivas, que se clasifica como una miopatía de naturaleza progresiva. Metodología. Se ha llevado a cabo una búsqueda en las bases de datos Pubmed, Scopus, *Web of Science*, PEDro, Scielo, CINAHL y en la biblioteca Cochrane.

Planteamiento del caso clínico

Niño de 11 años con DMD, diagnosticado a la edad de 4 años, en consulta de revisión mediante analítica cuyos resultados reflejaron valores aumentados de creatina-fosfocinasa (CPK en inglés). Camina escasos metros sin ayuda, necesitando andador y silla de ruedas para distancias más largas.

Valoración del caso

Se realiza una valoración fisioterapéutica para plantear sus objetivos de tratamiento y planear un seguimiento del paciente.

Discusión

El abordaje adecuado resulta de vital importancia en la evolución del paciente con DMD, por ello resulta fundamental una adecuada valoración que permita la elaboración de un plan de cuidados apropiado e individualizado.

Conclusiones

La DMD es una enfermedad congénita que presenta un pronóstico grave, si bien su adecuado abordaje terapéutico incrementa la calidad de vida del paciente.

Physiotherapy treatment in the management of Duchenne disease. A case report

Abstract

Introduction

DMD is defined as a neuromuscular disease characterized by progressive muscle weakness and atrophy, which is classified as a myopathy of progressive nature. Methodology. A search has been carried out in the databases Pubmed, Scopus, Web of Science, PEDro, Scielo, CINAHL and the Cochrane library.

Clinical case approach

An 11-year old boy with DMD, diagnosed at the age of 4 years, in a review consultation using blood tests whose results reflected increased CPK values. He walks a few meters without assistance, needing a walker and a wheelchair for longer distances.

Case evaluation

A physiotherapeutic evaluation is carried out in order to set out his treatment objectives and plan a follow-up of the patient.

Discussion

The appropriate approach is of vital importance in the evolution of the patient with DMD, so it is essential a proper assessment that allows the development of an appropriate and individualized care plan.

Conclusions

DMD is a congenital disease that presents a serious prognosis, although its adequate therapeutic approach increases the quality of life of the patient.

Keywords:

Muscular Dystrophy, Duchenne, therapeutics, congenital, physiotherapy.

Introducción

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) se define como una enfermedad neuromuscular caracterizada por la atrofia y debilidad muscular progresivas como consecuencia de la degeneración de los músculos esqueléticos, lisos y cardíacos. Dentro de las patologías neuromusculares, la DMD se clasifica como una miopatía de naturaleza progresiva y perteneciente al grupo de patologías hereditarias^(1,2). La DMD se encuentra dentro del grupo de las denominadas enfermedades raras y está ligada al cromosoma X.

La incidencia de la DMD es de 1 por cada 3.300 nacimientos de varones y la historia natural de la enfermedad consta de una fase preclínica, durante la cual se puede apreciar un leve retraso en las funciones motoras; una fase de estado, en la que se evidencia el déficit muscular y signo de Gowers positivo; y una fase final, en la que la atrofia muscular es generalizada y la afectación de la musculatura respiratoria suele llevar a la muerte en la segunda década de la vida⁽²⁻⁵⁾.

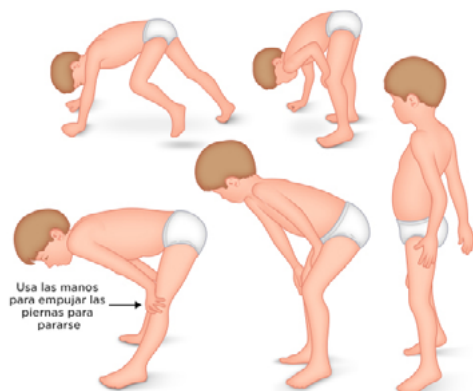


Figura 1. Signo de Gowers.

Una vez diagnosticada la enfermedad, el tratamiento es sintomático y multidisciplinar, destacando

el tratamiento médico, farmacológico, ortopédico y la fisioterapia. El tratamiento fisioterapéutico resulta imprescindible en la disminución de la progresión de la patología, tanto a nivel de aparato locomotor como a nivel cardiorrespiratorio⁽⁶⁾.

Métodología

Para la contextualización y abordaje del presente caso clínico se llevó a cabo una búsqueda en las bases de datos Pubmed, Scopus, Web of Science, PEDro, Scielo y CINAHL, así como en la biblioteca Cochrane.

Presentación del caso

Niño de 11 años con distrofia muscular de Duchenne, diagnosticado a la edad de 4 años en consulta de revisión mediante una analítica cuyos resultados reflejaron valores aumentados de CPK en UI/L. Fue derivado a su hospital de referencia por presunción de DMD, con objeto de completar su estudio y realización de estudio familiar⁽¹⁻⁴⁾. Entre sus antecedentes encontramos padres sanos. La madre refiere que su desarrollo psicomotor fue lento en algunas habilidades como la adquisición de la marcha. Camina escasos metros sin ayuda, si bien pasa la gran mayoría del día en silla de ruedas.

Valoración

En la valoración fisioterapéutica se reflejan los siguientes apartados.

1. Inspección:

Se aprecia déficit en el control de tronco, la escasa capacidad para el mantenimiento de la marcha

OPOSICIONES
Servicio Andaluz de Salud

¡Trabajar en la Administración pública es ahora más fácil!

www.edicionesrodio.com

Facebook Twitter Instagram

autónoma y la pseudohipertrofia de la musculatura sural⁽⁷⁾.

2. Valoración funcional:

Los principales hallazgos fueron la disminución del reflejo aquileo bilateral, la fuerte contractura de la musculatura sural bilateral; la presencia del Signo de Gower^(8,9); la disminución de fuerza en la musculatura del tronco y los miembros inferiores, empleando la escala de Daniels modificada y el test de flexión cervical⁽¹⁰⁾, y el déficit de control de tronco, utilizando el Trunk Control Test (TCT)⁽¹¹⁾.

Tratamiento

Las sesiones de tratamiento incluirán masoterapia descontracturante sural, estiramientos, reeducación de la marcha y ejercicios respiratorios. Serán sesiones amenas y divertidas, a la vez que eficaces.

Discusión

Los pacientes con DMD se identifican en la niñez temprana, mediante prescripción de analítica, al observarse en ellos un desarrollo psicomotor levemente retrasado.

Proporcionar un abordaje de fisioterapia adecuado resulta de vital importancia en la evolución de esta patología, por ello resulta fundamental una adecuada valoración que permita la elaboración de un plan de cuidados apropiado y adaptado a cada paciente. Los objetivos fundamentales del tratamiento en niños con DMD son mantener la marcha autónoma y el control postural, conservar la fuerza de la musculatura del tronco y los miembros, preservar la función respiratoria y evitar las rigideces articulares.

Discussion

Patients with DMD are identified in early childhood, through the prescription of a blood test, as their psychomotor development is slightly delayed.

Providing an appropriate physiotherapy approach is of vital importance in the evolution of this pathology, so it is essential to make an appropriate assessment that allows the development of an appropriate care plan tailored to each patient. The fundamental objectives of treatment in children with DMD are to maintain an autonomous gait and postural control, to preserve the strength of the trunk and limb muscles, to preserve respiratory function and to avoid joint stiffness.

The advertisement features a book titled 'Administrativos (C1.1000)' by Rodio Training, part of the '€COPACK' series. The book cover is white with a blue and white geometric pattern and a red starburst indicating it is a 'NUEVA EDICIÓN' (New Edition). A tablet displays the Rodio Training logo and the text 'Rodio TRAINING'. The background is a light blue and white gradient with the text 'JUNTA DE ANDALUCÍA' at the top. A red banner on the right says '¡¡TOTALMENTE ACTUALIZADA!!' (Completely updated!!) above a green banner that says 'NUEVA EDICIÓN'. The main title 'Administrativos' is in large black font. At the bottom, it says '¡Trabajar en la Administración pública es ahora más fácil!' (Working in public administration is now easier!) and provides the website 'www.edicionesrodio.com' along with social media icons for Facebook, Twitter, and Instagram, and a QR code.

Conclusiones

La DMD es una enfermedad congénita de fácil detección clínica cuya evolución dependerá del plan de tratamiento y cuidados al paciente.

La DMD presenta un pronóstico grave, si bien su adecuado abordaje terapéutico incrementa la calidad de vida del paciente.

Conclusions

DMD is a congenital disease that is easy to detect clinically and whose evolution will depend on the treatment and care plan of the patient.

DMD has a serious prognosis, although its adequate therapeutic approach increases the patient's quality of life.

Declaración de transparencia

La autora del presente trabajo (defensora del manuscrito) asegura que su contenido es original y no ha sido publicado previamente ni está enviado ni sometido a consideración a cualquier otra publicación, en su totalidad o en alguna de sus partes.

Fuentes de financiación

Sin fuentes de financiación.

Conflicto de Intereses

La autora declara no haber tenido ninguna fuente de financiación.

Publicación

El presente artículo no ha sido presentado como comunicación oral-escrita en ningún congreso.

En febrero 2021, PRÓXIMO NÚMERO
Revista Científico-Sanitaria SANUM
¡Anímate a publicar!

BIBLIOGRAFÍA

1. Nascimento Osorio A et al. *Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne*. Neurología. 2019;34(7):469—481
2. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management*. Lancet Neurol 2018; 17: 251–67.
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management*. Lancet Neurol 2018; 17: 347–61.
4. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan*. Lancet Neurol 2018; 17: 445–55.
5. McDonald CM, Henricson EK, Abresch RT, et al. *Long-term effects of glucocorticoids on function, quality of life, and survival in patients with Duchenne muscular dystrophy: a prospective cohort study*. Lancet 2018; 391: 451–61.
6. Kostek M; et al. *Precision Medicine and Exercise Therapy in Duchenne Muscular Dystrophy*. Sports 2019, 7: 64-77.
7. Cros D, et al. *Muscle hypertrophy in Duchenne muscular dystrophy*. J of Neurol 1989; 43-47.
8. Antoniuk S A. *Debilidad muscular aguda: diagnósticos diferenciales*. Rev Neurol 2013; 57: 149-154
9. Kostek M; et al. *Precision Medicine and Exercise Therapy in Duchenne Muscular Dystrophy*. Sports 2019, 7: 64-77.
10. Rodríguez García et al. *Técnicas clínicas para el examen físico neurológico. Función motora y refleja*. Rev Neurol 2004. 39(9): 848-859
11. Parlak Demir Y, Aksu Yildirim S. *Reliability and validity of Trunk Control Test in patients with neuromuscular diseases*. Physiother Theory Pract 2015; 31 (1):39-44.