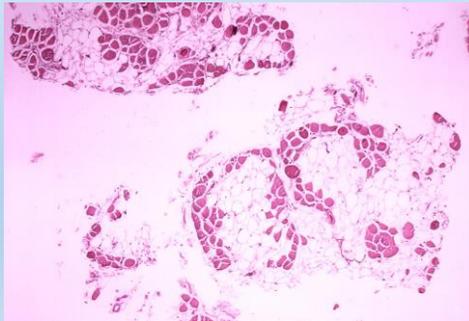


TERAPIA OCUPACIONAL EN LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE



Universidad
Rey Juan Carlos

ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

- Las enfermedades neuromusculares son un conjunto de más de 150 enfermedades neurológicas, de naturaleza progresiva, en su mayoría de origen genético y su principal característica es la pérdida de fuerza muscular. Son enfermedades crónicas que generan gran discapacidad, pérdida de la autonomía personal y cargas psicosociales. Todavía no disponen de tratamientos efectivos, ni curación. Su aparición puede producirse en cualquier etapa de la vida, pero más **del 50% aparecen en la infancia**.
- Existen más de **60.000 afectados** por enfermedad neuromuscular en toda España. (asem).

LOS PRINCIPALES TIPOS DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES SON:

- Distrofias musculares
- Miopatías distales
- Miopatías congénitas
- Distrofia miotónica de Steinert
- Miotonías congénitas
- Parálisis periódicas familiares
- Enfermedades musculares inflamatorias
- Miositis osificante progresiva
- Miopatías metabólicas
- Enfermedades de la unión neuromuscular
- Amiotrofias espinales
- Neuropatías hereditarias sensitivo-motoras (enfermedades de Charcot-Marie-tooth)

LAS DISTROFIAS MUSCULARES (DM)

- Afectan predominantemente al músculo estriado y son debidas a un defecto alguna de las proteínas que forman parte de la fibra muscular, ya sean estructurales o enzimáticas (ejemplos son la distrofina calpaína, merosina y emerina, entre otras).

Distrofinopatías:

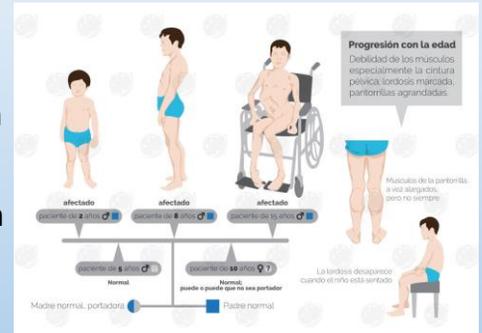
Son distrofias musculares progresivas que se caracterizan por anomalías moleculares de la distrofina, una de las principales proteínas que mantienen la estructura de la fibra muscular. Tienen una forma de transmisión ligada al cromosoma X, por lo que la transmiten las mujeres y la manifiestan clínicamente los hombres.

Dentro de este subgrupo existen varias formas clínicas:

- **Distrofia muscular de Becker** :Los síntomas son muy parecidos a los de la DM de Duchenne, aunque su intensidad es menor y su aparición es más tardía. La progresión es más lenta y la esperanza de vida es más prolongada que el fenotipo Duchenne.
- **Otras**: Se trata de fenotipos más leves en cuanto a la afectación del músculo esquelético (mialgias y calambres, portadoras sintomáticas, hiperCKemia) aunque todas pueden asociar de forma más o menos predominante afectación cardíaca, incluso de forma aislada. Estas formas no experimentan una pérdida de la marcha.



- **Distrofia Muscular de Duchenne** : Es una enfermedad de carácter hereditario recesivo ligada al cromosoma X. Se caracteriza por una debilidad progresiva de la cintura pélvica en la infancia (a partir de los 2 o 3 años).
- Uno de los primeros signos es que aumenta el volumen de los músculos de la pierna (sustitución de tejido muscular por tejido adiposo).
- Suele haber una pérdida de la marcha entre los 10 y los 13 años y una agravación y generalización de la afectación muscular, incluidos y el músculo cardíaco. A partir de la adolescencia, suele requerir asistencia respiratoria.
- 1 de cada 3,600 varones

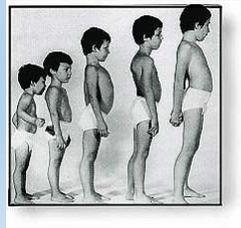


SINTOMAS GENERALES

- Fatiga y debilidad muscular
- Dificultad y degeneración motora
- En ocasiones discapacidad intelectual.
- Caídas frecuentes.

Desarrollo motor

- Las características de la postura que adopta el niño son: peso hacia delante del pie Torso hacia atrás,
- Marcha dandinante
- Dificultad para subir las escaleras.
- Tienen dificultad para levantarse del suelo: Maniobra de Gowers



4 ETAPAS DE DESARROLLO. ETAPA TEMPRANA

- Hasta los 7 años de edad.
- El niño se moverá más lentamente y con dificultad.
- Puede parecer torpe y caerse con frecuencia.
- Tiene dificultades para realizar los hitos habituales como escalar saltar o correr.
- Se sentirá casado o con poca energía.

4 ETAPAS DE DESARROLLO. ETAPA DE TRANSICIÓN

- Entre los 6-9 años de edad.
- Dificultad para caminar.
- Pérdida de equilibrio.
- Problemas cardiacos.
- Fatiga.
- Uso de aparataje.

4 ETAPAS DE DESARROLLO. PÉRDIDA COMPLETA DE LA CAPACIDAD DE CAMINAR

- Entre los 10 y los 14 años.
- Uso necesario de silla de ruedas.
- Incipiente escoliosis.
- Mantiene las destrezas manipulativas.

4 ETAPAS DE DESARROLLO. JOVEN ADULTO.

- De los 14 en adelante.
- Respiración corta.
- Problemas respiratorios.
- Edema en los pies .
- Cardiomiopatía.
- Deterioro general.
- Pérdida de funciones motrices.
- Uso de respirador.



EVALUACIÓN

EVALUACIÓN

- Anamnesis e historia familiar.
- Pruebas de laboratorio.
 - Pruebas genéticas.
 - Creatinquinasa, LDH, Aldolasa en sangre y orina.
- Biopsia Muscular.
- Electromiografía.

EVALUACIÓN DE TERAPIA OCUPACIONAL

- Desarrollo motor, sensorial y evolución del dolor.
- Desarrollo ortopédico.
- Desarrollo cognitivo y comunicativo.
- Desarrollo emocional.
- Evaluación del ambiente
 - Familiar
 - Escolar
- Área de habilidades sociales y participación
 - Juego
 - Ocio
 - Grupo de amigos

Una vez realizado el diagnóstico se recomienda reevaluación sistemática cada 4-6 meses

OCCUPATIONAL THERAPY SUGGESTIONS FOR THE MANAGEMENT OF A MYOTONIC DYSTROPHY PATIENT

Cynthia Gagnon, erg, Ph.D.

Professeur adjoint, École de réadaptation, Faculté de médecine et des sciences de la santé
Université de Sherbrooke, Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires

ESTUDIO distrofia muscular en el Adulto.

- Alimentación: el 27.5% informó que necesitaba ayuda humana o que no la realizaba 45% informó tener síntomas de disfagia. 4 En un estudio radiológico, el 20% tenía aspiraciones (3/15) con o sin síntomas de disfagia.
- Baño: 17% - 42% experimentaron problemas (dificultades, necesidad de ayuda humana y / o uso de ayudas técnicas)
- Uso de inodoros: 22% experimentaron problemas (dificultades, necesidad de ayuda humana y / o uso de ayudas técnicas).
- La movilidad general se encuentra entre las áreas más afectadas de las actividades diarias.

- Realización de tareas domésticas importantes: 68% experimentaron problemas (dificultades, necesidad de ayuda humana y / o uso de ayudas técnicas).
- el 32.6% de los pacientes DM1 no están realizando actividades relacionadas con el mantenimiento del hogar y el 25.8% lo hacen con problemas
- Trabajo: En 2007, una reevaluación de la población de DM1 de la región de Saguenay-Lac-Saint-Jean ha demostrado que el 20% está trabajando actualmente, el 66% trabajaba y el 14% nunca trabajó.
- Recreación: Las actividades de ocio (deportes, artesanía, actividades al aire libre o turísticas) están severamente restringidas en 22 a 26% de los pacientes con DM1 y 24% de esta población informaron un alto nivel de insatisfacción al respecto.

- Para muchos padres, el estrés causado por los problemas psicosociales de su hijo supera al estrés asociado a los aspectos físicos de la enfermedad. (Nereo NE, Fee RJ, Hinton VJ. Parental stress in mothers of boys with Duchenne muscular dystrophy. J Pediatr Psychol 2003; 28: 473–84.)

TRATAMIENTO

- Equipo multidisciplinar.
- Tratamiento médico:
 - Corticoides: disminuyen el ritmo de daño muscular.
- Tratamiento por terapia génica: transformar la patología de Duchenne en Becker, reduciendo la síntesis de la distrofina.
- Tratamiento físico y ocupacional.
 - Objetivo principal: favorecer la participación y la autonomía durante el mayor tiempo posible, minimizando problemas ortopédicos, cardíacos y respiratorios.

TRATAMIENTO DE TERAPIA OCUPACIONAL

EDAD TEMPRANA

- Familia, vínculo y duelo.
- Explicación de necesidades en los ambientes.
- Enseñanza técnicas de Economía muscular, ahorro de energía y ergonomía.
- PARTICIPACIÓN Y ROLES.

ETAPA DE TRANSICIÓN

- Conciencia de limitaciones.
- Abordaje emocional-conductual.
- Protección.
- Entrenamiento en medidas compensatorias.
- Modificaciones de acceso al curriculum escolar.
- Mantener grupos y relaciones sociales.



PÉRDIDA COMPLETA DE LA CAPACIDAD DE CAMINAR

- Prevención alteraciones ortopédicas.
 - Terapia física.
 - Ortesis.
- Estrategias compensatorias.
 - Productos de apoyo para vestido, desvestido, aseo, etc.
 - Uso de dispositivos de aviso al cuidador
- Adaptaciones domiciliarias.
- Mantenimiento del rol de estudiante?.
- Cuidados del cuidador.



JOVEN ADULTO

- Acoger duelo
- Enseñanza de cuidados a la familia.
 - Vestido, desvestido, Aseo.
- Alimentación asistida.
 - Riesgos en la deglución.
- Adaptaciones en el hogar.
- Estrategias compensatorias. Dispositivos electrónicos.
- Cuidados paliativos. Calidad de vida.
 - Prevención de ulceraciones.
 - Manejo de respirador asistido.



BIBLIOGRAFÍA

- Diagnóstico y tratamiento de la Distrofia Muscular de Duchenne. The Lancet Neurology
- American Academy of Pediatrics Section on Cardiology and Cardiac Surgery. Cardiovascular health supervision for individuals affected by Duchenne or Becker muscular dystrophy. Pediatrics 2005.
- Occupational therapy suggestion for the management of a Myotonic Dystrophy. Cynthia Gagnon, erg, Ph.D
- Distrofia muscular de Duchenne Ana Camacho Salas Sección de Neurología Infantil. Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España

TAREA

- GRUPO I: DISEÑA UN ESCRITO PARA LA FAMILIA EN EL QUE SE REFLEJEN LAS INDICACIONES DE TO PARA UN JOVEN ADULTO EN SILLA DE RUEDAS ELÉCTRICA QUE FAVOREZCA AL MÁXIMO SU DESEMPEÑO DURANTE LAS TAREAS DE ALIMENTACIÓN Y ASEO GENERAL.
- GRUPO II: DISEÑA UN ESCRITO CON LAS RECOMENDACIONES QUE CONSIDERES OPORTUNAS PARA LA FAMILIA DE UN JOVEN ADULTO CON ASISTENCIA MECÁNICA EN RELACIÓN AL MANEJO CARDIACO Y RESPIRATORIO. American Academy of Pediatrics Section on Cardiology and Cardiac Surgery. Cardiovascular health supervision for individuals affected by Duchenne or Becker muscular dystrophy. Pediatrics 2005.
- GRUPO III: DISEÑA UN ESCRITO CON LAS RECOMENDACIONES QUE CONSIDERES OPORTUNAS PARA UN ALUMNO QUE ASISTE A SEXTO CURSO DE PRIMARIA EN RELACIÓN AL MANEJO NUTRICIONAL, DEGLUCIÓN, GASTROINTESTINAL Y DEL HABLA Y LENGUAJE
- GRUPO IV: DISEÑA UN ESCRITO PARA LA FAMILIA EN EL QUE SE FACILITE INFORMACIÓN PARA PREVENIR LA APARICIÓN-EVOLUCIÓN DE DOLOR Y ALTERACIONES ORTOPÉDICAS EN UN NIÑO DE 10 AÑOS CON DMD. INCLUYE EL USO DE ORTESIS.
- GRUPO V: DISEÑA UN ESCRITO DIRIGIDO AL PROFESOR DE EDUCACIÓN FÍSICA EN EL QUE HAGAS RECOMENDACIONES SOBRE LA ADAPTACIÓN DE LA ACTIVIDAD PARA UN NIÑO DE 8 AÑOS CON DMD QUE TODAVÍA CONSERVA LA MARCHA. PROPÓN UNA SESIÓN INCLUSIVA.

Estructura de la tarea

- Presentación: estimada profesora..., mi nombre..., en calidad de
- Introducción acerca de lo que vamos a hablar (se pueden incluir definiciones).
- Pautas claras y con apoyo visual, enlaces, etc.
- Despedida, quedo a su disposición...,