



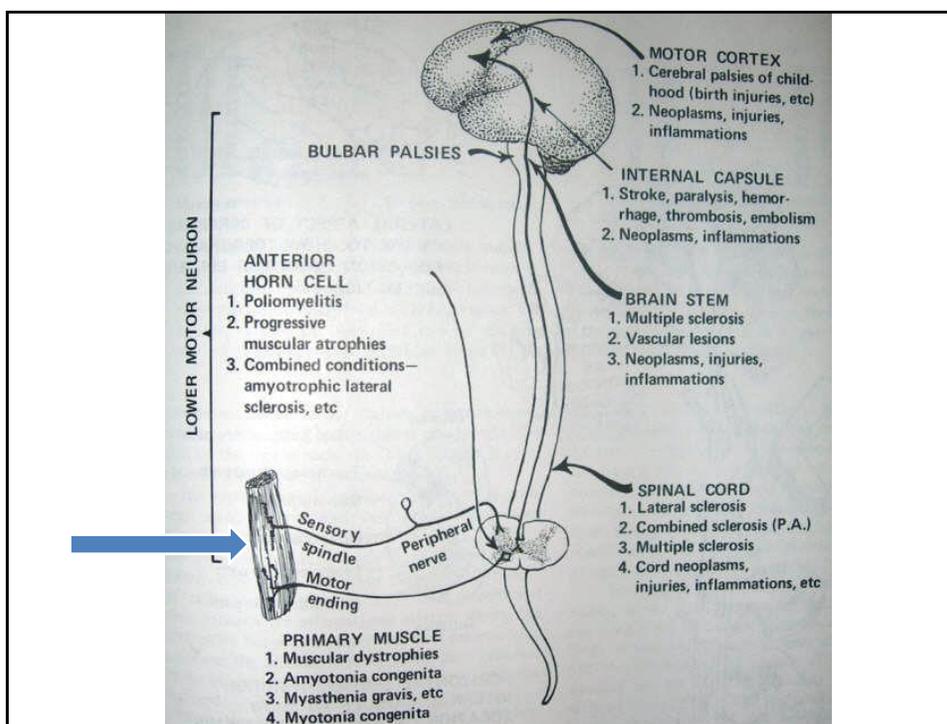
## Intervención de T.O. en Distrofia Muscular

**T.O. Francisco Javier Olmos G.**

Terapeuta Ocupacional especializado en Neurorehabilitación y Deporte Adaptado  
Magíster en Educación Mención Pedagogía y Gestión Universitaria

### ***Las distrofias musculares (DM) son***

- Enfermedades hereditarias.
- Lenta o rápidamente progresivas.
- Afectan principalmente al músculo estriado.
- Tienen en común un patrón distrófico de necrosis-regeneración característico en la biopsia muscular.



## SEMIOLÓGÍA UNIÓN NEUROMUSCULAR

	Distribución debilidad	Atrofia	Reflejos osteotendíneos	Compromiso sensitivo	Contracturas
Motoneurona	Proximal	++++	Ausentes	No	Tardías
Raíces	Patrón radicular	+++	Radicular	Dermatómico	No
Plexos	Multirradicular	+++	Multirradicular	Plexual	Raras
Nervio Periférico	Distal localizada	++++	Disminuidos mayor distal	Si	Tardías
Unión neuromuscular	Fatigabilidad	No	Normales	No	No
Músculo	Proximal	++	Disminuidos mayor proximales	No	Precoces

Verdú. A. (2014). Manual de Neurología Infantil. Madrid, España: Editorial Médica Panamericana.

## DIAGNÓSTICO

- Se basa en el estudio de:
  - Enzimas musculares (*Aumento CPK*)
  - Electromiografía (EMG)
  - Biopsias musculares (*degeneración de la fibra muscular*)
  - Estudio con inmunomarcación con anticuerpo antidistrofina confirma la **ausencia** de esta proteína.
  - Imágenes musculares (TAC y RM)
  - Análisis histopatológico e inmunohistoquímico muscular
  - Estudios de ADN (detección de mutación causal)

## CONSIDERACIONES DEL TRATAMIENTO MÉDICO

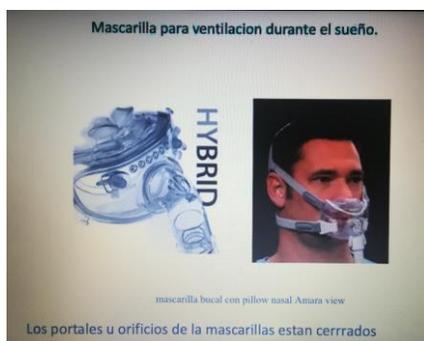
- Desde el punto de vista del tratamiento médico el uso de **corticoides** como la *Prednisona* ha demostrado ser efectivo en mantener por un poco más de tiempo la fuerza muscular.
- Debe considerarse esto en la práctica deportiva y control anti-doping.

## IMPORTANTE

- “Las personas con insuficiencia ventilatoria de bomba, especialmente con agudizaciones respiratorias por resfríos simples, tratados con oxígeno solamente, sin asistencia ventilatoria (Soporte Ventilatorio NO Invasivo – SVN) y sin tos asistida hacen falla ventilatoria grave (Hipercapnia) y tienen riesgo de morir.”
- Prado, F. et al. Grupo Colaborativo Latinoamericano (Iberoamericano) de cuidados respiratorios no invasivos en enfermedades neuromusculares. Hospital San Borja Arriarán, Santiago, Chile, Junio 2020.
- [www.breatheNVS.com](http://www.breatheNVS.com)

## SOPORTE VENTILATORIO NO INVASIVO

### Bipap



### Dispositivo VMNI en silla de ruedas



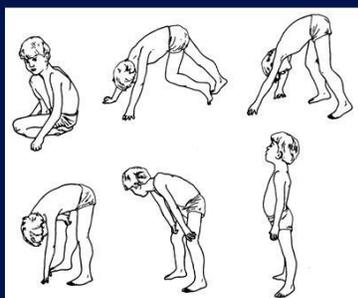
Prado, F. et al. Grupo Colaborativo Latinoamericano (Iberoamericano) de cuidados respiratorios no invasivos en enfermedades neuromusculares. Hospital San Borja Arriarán, Santiago, Chile, Junio, 2020.

## Las DM se agrupan clínicamente en...

- **Distrofinopatías (Duchenne y Becker)**
- Distrofia facioescapulohumeral (DFEH)
- **Distrofias de cinturas o del anillo óseo** (LGMD, *limb girdle muscular dystrophy*)
- Distrofia de Emery-Dreifuss (DMED)
- **Distrofias musculares congénitas (DMC)**
- Distrofia distal (presentación exclusiva en la edad adulta)
- **Distrofia oculofaríngea** (presentación exclusiva en la edad adulta)

## Principales Distrofias Musculares de Inicio en la Infancia

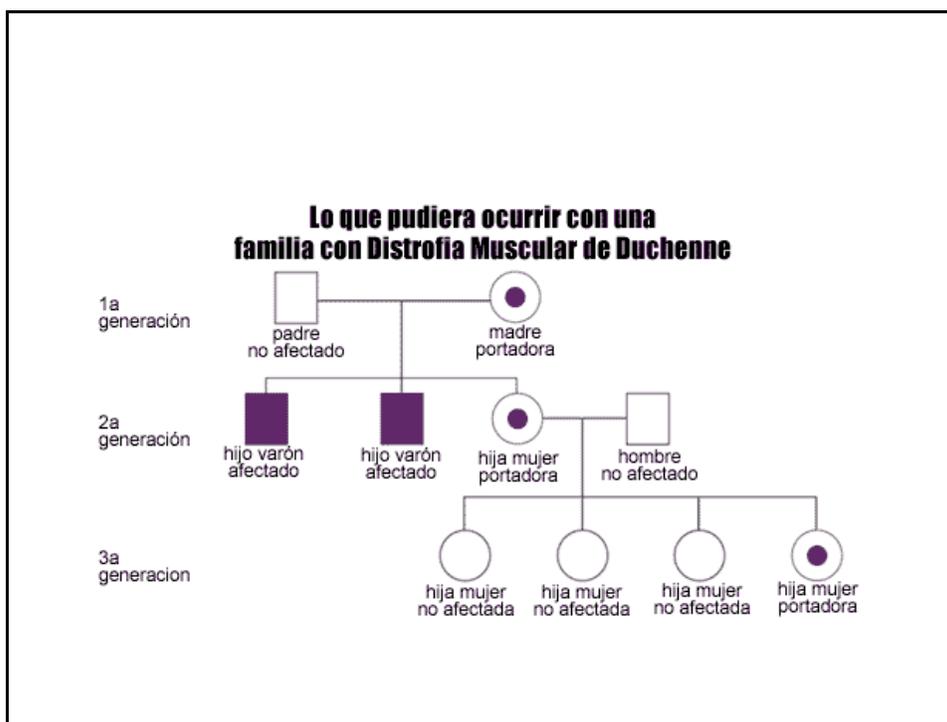
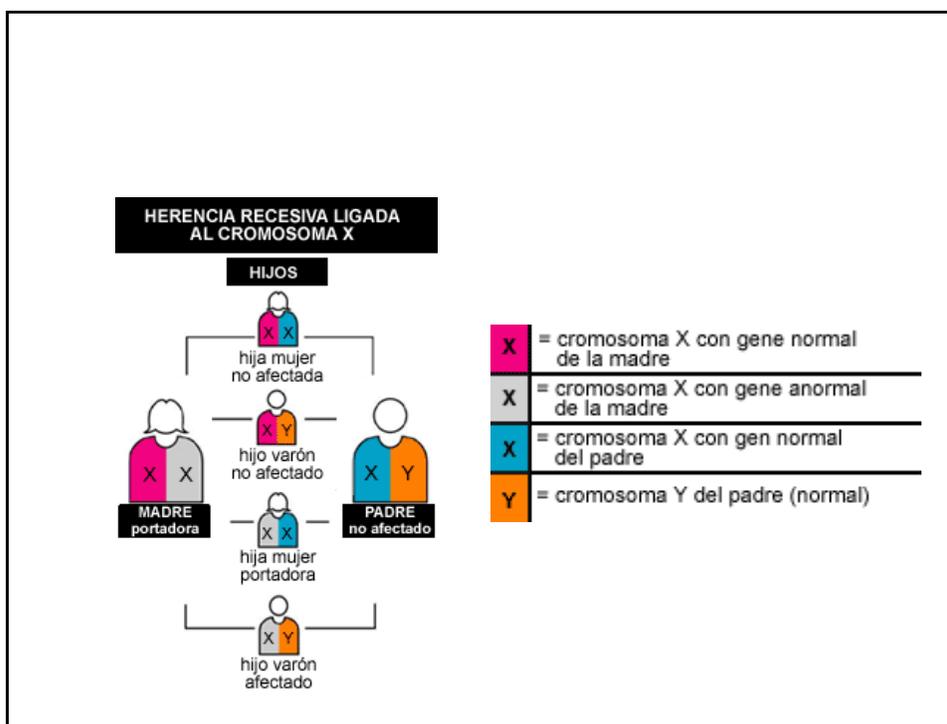
### Duchenne Muscular Dystrophy



Gower's Sign



Calf pseudohypertrophy



La clínica se caracteriza por una debilidad muscular de predominio proximal y algunos autores describen que tiene 3 Fases:

- **Fase de Inicio**: (antes de los 5 años) puede haber un retraso del desarrollo motor y de lenguaje, dificultad en la marcha, torpeza motriz, presenta caídas frecuentes, tiene dificultad para correr y subir escaleras. La debilidad es principalmente a nivel de cintura pélvica y puede haber contracturas musculares.

- **Fase de Meseta**: (6 a 8 años) hay un estancamiento en la adquisición de habilidades motoras.
- **Fase de Empeoramiento**: va perdiendo paulatinamente las habilidades motoras adquiridas previamente, aumenta la debilidad muscular, aparecen más contracturas musculares, pierden la marcha alrededor de los 13 años, aparecen deformidades posturales como escoliosis, pie equinovaro, tienen patología respiratoria restrictiva, tendencia a subir de peso y van perdiendo la autovalencia en la ejecución de las actividades de la vida diaria.

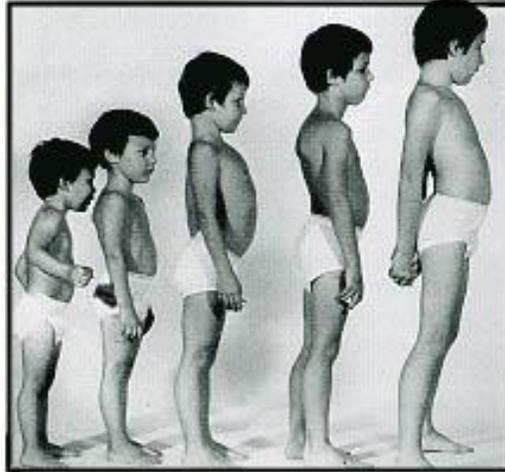
## OTRAS CONSIDERACIONES

- Pseudohipertrofia de los gastrocnemios, reflejo osteotendinosos disminuídos, contractura y acortamiento aquiliano bilateral y poseen una marcha miopática, basculante o anadina, algunos le llaman “marcha de pato”
- Producto de la inmovilidad aumenta la osteoporosis y el riesgo de fracturas por caídas.
- La miocardiopatía dilatada es de inicio precoz, encontrando esta condición en el 25% de los niños a los 6 años y en el 59% en niños a los 10 años. Todos los adultos tienen esta condición, pero se reconoce como causa de muerte solo en el 20% de los casos.

## Signo de Gowers



## EVOLUCIÓN POSTURAL



## *Escala de Vignos*

- **Evaluación de capacidad funcional**

1. Obvio defecto en postura, marcha algo inestable. Camina y sube escala sin asistencia
2. Camina, sube escala solo con ayuda de pasamanos
3. Camina, sube 8 gradas de escala con pasamanos sobre 25 segundos
4. Camina, pero no sube escala
5. Camina, puede levantarse de una silla
6. Camina solo con aparataje
7. En silla de ruedas, la empuja; sentado erecto, AVD en silla o en cama
8. En silla de ruedas, sentado erecto; incapaz de realizar AVD sin asistencia
9. En silla de ruedas, sentado con apoyo; Mínimas AVD
10. En cama; totalmente dependiente

## DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER

- Es otro tipo de distrofia muscular que pertenece al grupo de las distrofinopatías. Fue descrita por primera vez por Becker y Kiener en 1955. Tiene una herencia recesiva ligada al cromosoma X con una mutación en Xp21. En estos casos hay una disminución de la cantidad de distrofina. La edad de comienzo de la clínica comienza entre los 5 y los 15 años de edad con una edad promedio de 12 años.



## DISTROFIA MUSCULAR BECKER

- Pertenece al grupo de la distrofinopatías
- Frecuencia 1:18.450
- Hay disminución de la distrofina
- Progresión más lenta que Duchenne
- Indemnidad de flexores de cuello
- La debilidad muscular también es de tipo proximal a nivel de pelvis, cuádriceps e hipertrofia de gastrocnemios. El compromiso de las extremidades superiores es más tardío.
- Pierden marcha en la segunda década de vida
- La mayoría tiene buen C.I.
- Puede tener cardiomiopatía
- Expectativa de vida es en promedio a los 40 años

- La escoliosis es infrecuente y la contractura se focaliza generalmente al Tendón de Aquiles. Las personas con DM de Becker mantiene la marcha más allá de los 16 años y algunos incluso hasta la edad adulta.
- Se ha descrito en la literatura que algunos pueden sufrir de **hipertermia maligna**, por lo que se debe tener cuidado al someterlos a procedimiento de anestesia general. (*Breaucking et al, 2000; Kleopa et al., 2000*)

### ***DMC de Ullrich***

- Distrofia muscular hipotonicoesclerótica (Ullrich en 1930).
- **Contracturas precoces asociadas a debilidad lentamente progresiva e hiperlaxitud articular distal.**
- Se asocia a espina rígida.
- Una proporción significativa de pacientes logra la marcha independiente, y el resto camina con asistencia.
- La afectación respiratoria es invariablemente precoz y grave.
- Recientemente, se ha demostrado reducción o ausencia de colágeno VI en el músculo de los pacientes con DMC de Ullrich.

## ¿Tendrá cura algún día?



### Intervención de T.O. en Distrofia Muscular

- Considerar en el proceso evaluativo:
  - Edad del usuario /a
  - Fase evolutiva que se encuentra (inicio-meseta-empeoramiento)
  - Complicaciones secundarias (cardiopatías, escoliosis, etc.)
  - Tratamiento farmacológico actual
  - Dispositivo de salud que es atendido
  - Manejo de rehabilitación recibido y actual
  - Impresión de los padres
  - Impresión de enfermería u otros profesionales

### ¿Qué evaluar desde la T.O.?

- Estado de ánimo
- Postura corporal general
- Control postural dinámico que logra
- ROMP y ROMA de EESS y EEII
- Fuerza Muscular
- Resistencia
- Desarrollo psicomotor
- Acortamientos o deformidades posturales
- AVDB
- Desempeño volicional (motivación intrínseca, causalidad personal, intereses y valores personales)
- Juego

- Rutina de vida en casa y/o intrahospitalaria
- Roles desempeñados
- Antecedentes escolares (curso, rendimiento, RIP con pares y equipo docente, grafomotricidad, etc.)
- Necesidad de ayudas técnicas (palmetas, cock-up, OTP, silla de ruedas, puntero cefálico, notebook, otra)
- Estado y expectativas del niño /a - joven
- Estado y expectativas de los padres
- Precisar dificultades que presenta en el desempeño ocupacional diario y necesidad de modificaciones ambientales.
- **Considerar posibles cirugías: tenotomías, escoliosis.**

## PAUTAS O ESCALAS DE EVALUACIÓN

- Impresión general
- Ev. ROMP y ROMA
- Escala de Fuerza Muscular
- EVA en caso de dolor 2°
- Cuestionario Volitivo Pediátrico o Volitivo
- Cuestionario de Intereses
- Patrón de idiosincrasia
- Weefim
- Cuestionario de Ambiente Escolar
- Cuestionario de desempeño ocupacional
- Formulario de prescripción de ayudas técnicas (\*)
- Evaluación de cicatriz en caso de cirugía.

## MODELOS DE INTERVENCIÓN

- Dependerá de la situación y contexto de cada usuario (a):
- Modelo Rehabilitador
- Modelo Biomecánico
- Modelo de Ocupación Humana
- Modelo de Redes (\*)
- Modelo Sistémico Familiar (\*)
- Otros según necesidades contextuales específicas

## **OBJETIVOS T.O. EN Distrofia Muscular**

- Mantener posturas en EESS y EEII
- Mantener ROMP y ROMA de las extremidades
- Mantener independencia en las AVDB
- Reforzar habilidades cognitivas
- Lograr inclusión escolar
- Favorecer participación social
- Favorecer inclusión laboral
- Reforzar desarrollo psicosexual
- Disminuir preocupación en el paciente y la familia
- Estructurar rutina de vida que impacte (+) en la volición del niño /a / joven
- Propiciar una buena calidad de vida en Fase Terminal y propiciar un apoyo familiar cercano y empático.

## **PRECAUCIONES**

- Recordar que el diagnóstico puede provocar un shock en los padres y necesitarán apoyo para manejar la situación.
- No sobreproteger a los niños /as con distrofia muscular
- Alternar períodos de trabajo con descanso
- Observar patrón respiratorio
- Evitar exposición a infecciones respiratorias
- Cuando no se pueda movilizar por sí mismo/a controlar zonas de la piel con riesgo de UPP
- Evitar el sobrepeso (nutrición sana y balanceada)

## ACTIVIDAD FÍSICA Y DEPORTES QUE PODRÍA PRACTICAR

- Actividad física con baja carga de trabajo
- Fútbol en silla de ruedas eléctrica
- Bochas (BC-4 y BC-3)
- Slalom
- Natación terapéutica



## FÉRULAS Y ADAPTACIONES

### ANTIEQUINO



### OTP



**PALMETAS**



**Puntero Cefálico**



IMAGEN REFERENCIAL



IMAGEN REFERENCIAL



IMAGEN REFERENCIAL



IMAGEN REFERENCIAL



IMAGEN REFERENCIAL



IMAGEN REFERENCIAL



## CONSULTAS -DUDAS

**Cristóbal Aranda / BC-3**



**Matías Alcaino / BC-4**

