

2023



**UNIVERSIDAD
FASTA**

**FACULTAD DE
CIENCIAS MÉDICAS**



**ROL DEL KINESIOLOGO EN LOS CUIDADOS
RESPIRATORIOS EN NIÑOS ENTRE 6 Y 12
AÑOS CON Distrofia Muscular de
Duchenne, EN LA CIUDAD DE MAR DEL
PLATA, EN EL AÑO 2013**

Rocio Soledad Gauna

Tutor: Claudia Pirillo

Área: kinefilaxia

**Profesores: iglesias Agustina, Tonin María Gisela, Rocio Pilar
García, Bianca Argento, MARIA de Los Ángeles Gaggioni**

INDICE

3	Arbol de conceptos
4	Introducción
6	Justificación
11	Capitulo 1
24	Capitulo 2
57	Diseño metodologico
63	Analisis de datos
80	conclusiones
82	Referencias bibliograficas

2023



UNIVERSIDAD
FASTA

FACULTAD DE
CIENCIAS MÉDICAS



INTRODUCCION

Rocio Soledad Gauna

Las enfermedades neuromusculares abarcan un gran número de patologías que pueden tener origen genético o ser adquiridas, generan debilidad y atrofia muscular progresiva, suelen aparecer en el periodo neonatal (Kalafat, Pochart; 2021).

Dentro de estas las distrofias musculares son las patologías más frecuentes, son miopatías caracterizadas por tener una etiología de carácter genético, cuyo principal síntoma es la debilidad muscular progresiva, la más frecuente es la Distrofia Muscular de Duchenne, producto de variaciones genéticas en el gen DMD, conduciendo a la ausencia o deficiencia de la proteína distrofina (Torres; 2018).¹

Realizar un diagnóstico precoz permite un abordaje temprano de la enfermedad, permitiendo una intervención completa que incluya diferentes áreas para lograr abarcar todos los sistemas posibles en un tratamiento multidisciplinar, combinando estrategias fisioterapéuticas, ortopédicas, rehabilitadoras, respiratorias, cardíacas, acompañadas también de un seguimiento nutricional y una atención psicosocial (Bernal; 2021).²

La Distrofia muscular de Duchenne manifiesta debilidad muscular que comienza en la infancia, afecta al músculo esquelético y también a los músculos respiratorios y cardíacos, por lo tanto, estos pacientes requieren de un tratamiento constante a lo largo de toda su vida, orientando a mejorar su calidad de vida y alargar su esperanza, los objetivos de los tratamientos van dirigidos a limitar el progreso de la enfermedad y aumentar la movilidad del paciente (Kalafat, Pochart; 2021).³

Además, en etapas más avanzadas progresa y afecta a músculos implicados en los procesos biológicos más complejos, como la respiración o la deglución, debido al compromiso de los grupos musculares inspiratorios, espiratorios u oro faríngeos, estos pacientes presentan una pared torácica débil. Si los pacientes no reciben tratamiento manifestaron complicaciones cada vez más graves, por lo tanto sufrir hospitalizaciones prolongadas e incluso la muerte por taponamiento de moco o arritmias cardíacas por vías respiratorias, está evidenciado que estos niños tienen una

¹ La Distrofina es una proteína, que en su ausencia genera cambios a nivel intracelular que conducen a la degeneración de la fibra muscular.

² La enfermedad se detecta entre los 3 – 5 años, el diagnóstico debe ser lo más temprano posible y es determinado por los niveles de creatina Kinasa (CK).

³ La DMD es una enfermedad hereditaria muscular de origen genético, secundaria a una mutación en un gen del cromosoma X que codifica la distrofina, que se encuentra en muchas células del cuerpo humano en diferentes proporciones.

disminución importante de la capacidad vital forzada, y de la capacidad para toser, lo que provoca un aumento en la frecuencia de las neumonías (Sanchez; 2021).⁴

⁴ La debilidad de los músculos respiratorios altera la movilidad de la caja torácica.

2023



UNIVERSIDAD
FASTA

FACULTAD DE
CIENCIAS MÉDICAS



JUSTIFICACION

Rocio Soledad Gauna

La enfermedad de Duchenne, es una enfermedad hereditaria, con un patrón de herencia recesiva ligada al cromosoma X, causada por mutaciones en el gen de la distrofina (DMD), caracterizada por la deficiencia de una proteína que es crucial para la función de las fibras musculares. Afecta con mayores frecuencias a los pacientes pediátricos; es progresiva e incapacitante, está acompañada de deterioros progresivos de los músculos, lo que genera una discapacidad y deformidad progresiva, que finaliza con la muerte, la expectativa de vida en estos pacientes no supera los 30 años. Si esta patología es detectada de forma temprana, tendremos el tiempo suficiente para aplicar la mayor cantidad de estrategias terapéuticas posibles. Afrontar este tratamiento, es uno de los problemas más difíciles, ya que el mismo exige gran habilidad y esfuerzo. Se caracteriza por un retraso en la adquisición de hitos motores, puede que el niño presente frecuentemente caídas y los síntomas comienzan a manifestarse después de los 3 años de edad, a medida que la patología evoluciona, aparecerá una debilidad muscular progresiva de predominio proximal, que inicia con debilidad en los músculos de la cintura pélvica, pseudohipertrofia de gemelos y alteraciones en la marcha que se detectan antes de los 5 años. Alrededor de los 9 años, la mayoría ya ha perdido la capacidad de deambular, lo que favorece la aparición de enfermedades músculo esqueléticas, como contracturas o escoliosis, mientras que la capacidad para utilizar los miembros superiores se limitará progresivamente. La debilidad muscular progresará finalmente hacia los músculos respiratorios, generando una especial predisposición a contraer infecciones broncopulmonares, las que ocasionaran la muerte temprana. Se le sumarán problemas de nutrición, digestivos, presentarán disminución en la densidad ósea y mayor prevalencia a sufrir fracturas, a medida que el pronóstico empeora. La detección temprana de todas estas complicaciones es un trabajo fundamental para los Kinesiólogos, ya que nos permitirá seleccionar un conjunto de estrategias de tratamiento que modificarán de forma significativa el progreso de la enfermedad y mejoran la calidad de vida de los pacientes con distrofia muscular de Duchenne (Lopez – Hernandez, 2014)⁵.

Manejar los múltiples problemas asociados es demasiado complejo, requiere de un equipo interdisciplinario y con experiencia, permitiendo maximizar el

⁵ La enfermedad de Duchenne es una de las enfermedades genéticas neuromusculares de mayor gravedad y frecuencia en niños, presenta un patrón de herencia recesiva ligada al cromosoma X, y es causada por mutaciones en el gen de la distrofina. Es la distrofia más frecuente en el humano y afecta a 1 de cada 3.500 varones nacidos vivos. Se debe a una deficiencia de una proteína denominada distrofina.

estado de salud, la calidad de vida, las capacidades funcionales y promover la detección precoz de complicaciones, facilitando la completa integración del paciente a la comunidad. Los cuidados respiratorios no son específicos para cada diagnóstico, sino que están recomendados para todos estos niños. Estos pacientes presentan una respiración rápida, superficial, sin suspiros y pueden desarrollar una respiración paradójica, en la que se observa un movimiento asincrónico entre el tórax y el abdomen. La taquipnea aumenta el trabajo respiratorio e incrementa la ventilación del espacio muerto y el tiempo inspiratorio, con compromiso del flujo sanguíneo a los músculos respiratorios. La consecuencia es la fatiga muscular. La debilidad de los músculos espiratorios tiene menos impacto, pero igualmente estos son esenciales para el establecimiento de una tos efectiva y la eliminación de las secreciones respiratorias. La gravedad y temporalidad de la afectación de los músculos respiratorios dependen del diagnóstico. Esta patología muestra un desarrollo normal de la función pulmonar hasta la adolescencia con un periodo de meseta y luego el inicio de su deterioro. La disminución del volumen pulmonar se hace más evidente con la pérdida de la deambulación y el inicio del uso de la silla de ruedas (Giubergia, Villa, 2013).⁶

De aquí nace el siguiente problema de investigación: ¿Cuáles son las estrategias utilizadas para el abordaje kinesiológico en los cuidados respiratorios en niños entre 6 y 12 años con Distrofia Muscular de Duchenne y su influencia en la calidad de vida en la Ciudad de Mar del Plata en el año 2023?

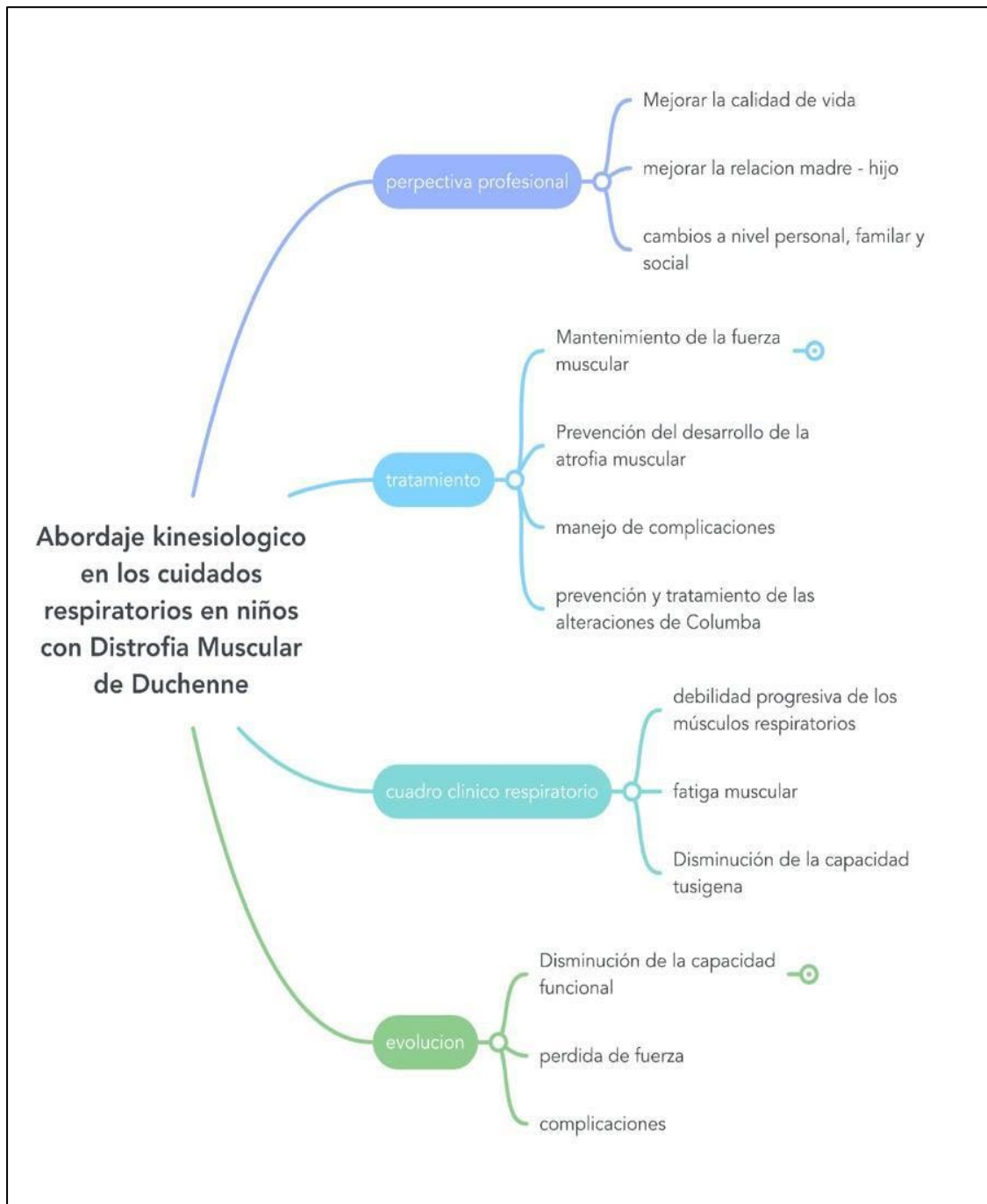
El **objetivo general** es identificar las estrategias utilizadas para el abordaje kinesiológico en los cuidados respiratorios y sus resultados en la calidad de vida en niños entre 6 y 12 años con Distrofia muscular de Duchenne.

Los **objetivos específicos** son:

- Identificar los problemas respiratorios más frecuentes
- Indagar sobre las estrategias terapéuticas utilizadas
- Analizar las estrategias de tratamiento que mejoran la calidad de vida
- Mencionar los cuidados respiratorios esenciales

⁶ Las enfermedades neuromusculares traen afectaciones del sistema respiratorio durante el sueño, ya que se describen disfunciones respiratorias y obstrucciones de las vías aéreas superiores, también se acompaña de problemas extrapulmonares, como alteraciones de la deglución y reflujo gastroesofágico, y es fundamental la evaluación del estado nutricional.

Árbol de conceptos



Fuente de elaboración propia: <https://shorturl.at/BLFlp>

CAPÍTULO 1

FISIOPATOLOGIA DE LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

El compromiso del sistema respiratorio repercute de forma directa en la morbimortalidad de niños y adolescentes con enfermedades neuromusculares, como es el caso de la Distrofia Muscular de Duchenne, por lo tanto se debe evitar todo tipo de complicaciones, por medio de la aplicación de un enfoque integral, un diagnóstico neurológico específico, una evaluación funcional respiratoria, evaluación de comorbilidades y afectaciones secundarias, que permiten orientar el tipo, grado y pronóstico respiratorio, además de otorgar herramientas objetivas para modificar la evolución natural de la enfermedad (Prado, Salinas; 2023).

El aparato respiratorio pediátrico presenta diferencias significativas con el adulto, porque tiene inmadurez tanto anatómica como fisiológica. Es fundamental conocer las características de la vía aérea extra e intratorácica normal, para poder identificar una alteración fisiopatológica de forma precoz en todo paciente. El desarrollo y crecimiento de este aparato comienza en las primeras semanas de vida intrauterina y finaliza en la adolescencia, momento en la que alcanza un pico máximo y se mantiene un corto periodo de tiempo como meseta, continuado por un proceso de envejecimiento y declinación a largo plazo, consecuencia de la adultez. Es el encargado de realizar importantes funciones biológicas como, ventilar la vía aérea desde la atmósfera hasta los alvéolos, permite el intercambio gaseoso y el transporte de gases hacia y desde los tejidos a través del sistema vascular, además, cumple funciones metabólicas, de filtración o limpieza del material no deseado por el organismo y como reservorio de sangre (Asenjo, Pinto, 2018).⁷

Para entender estas afectaciones debemos comprender la anatomía del sistema respiratorio, este presenta una vía aérea, que se clasifica en superior e inferior, la vía extra torácica es superior y la inferior es la intra torácica, desde el punto de vista funcional. La vía aérea superior (VAS), está formada principalmente por la nariz, cuya función es protectora, y contiene los cornetes que son estructuras altamente vascularizadas, encargadas de concentrar el aire en una corriente pequeña, cumpliendo con la función de calentar, humidificar y filtrar el aire que ingresa por la nariz. La mitad de la resistencia de la vía aérea está en esta estructura. Mientras que la faringe es una zona con mayor predisposición a padecer un colapso, formada por los músculos constrictores de la faringe y la base de la lengua. Para evitar que la vía aérea alta colapse durante la inspiración, es fundamental presentar un tono muscular adecuado,

⁷ La fisiología del aparato respiratorio es compleja y determinada genéticamente, debido a la influencia de factores ambientales y maternos.

el cual, durante el sueño disminuye, al igual que el diámetro de la VAS. La laringe constituye una zona compleja de la VAS, encargada de coordinar la respiración, la deglución y la fonación de forma segura, esto se logra mediante un trabajo adecuado de las cuerdas vocales, que deben abrirse al respirar y cerrarse al deglutir, para que el alimento no se aspire hacia la vía aérea. El árbol traqueobronquial comienza en la tráquea, es un tubo fibromuscular con anillos de cartílago en forma de "C" incompletos hacia la zona posterior, luego, la vía aérea se divide de manera dicotómica en 23 generaciones, lo que varía según el individuo (Sanchez, Concha, 2018).⁸

También, la vía respiratoria inferior (VAI) está compuesta por las partes del aparato respiratorio que se encuentran ubicadas debajo del cartílago cricoides y las cuerdas vocales, incluyendo la parte inferior de la laringe, el árbol traqueo bronquial y los pulmones. El árbol traqueo bronquial es una porción del tracto respiratorio, que se encarga de conducir el aire desde la VAS hacia el parénquima pulmonar. A medida que los bronquios están más próximos a los pulmones, se comienzan a ramificar en bronquios cada vez más pequeños. El bronquio principal izquierdo se divide en dos bronquios lobares secundarios, mientras que el bronquio principal derecho se divide en tres bronquios lobares secundarios que llevan oxígeno hacia los lóbulos del pulmón derecho e izquierdo respectivamente. Y, por último, los pulmones, que son un par de órganos muy importantes localizados en la cavidad torácica, el pulmón derecho se caracteriza por ser más grande que el izquierdo, está compuesto por 3 lóbulos superior, medio e inferior, mientras que el pulmón izquierdo tiene únicamente 2 lóbulos, uno superior e inferior (Vélez, 2023)⁹

Los pulmones son órganos respiratorios, ubicados lateralmente dentro de las cavidades pleurales del tórax. Cada pulmón tiene una base, un vértice, dos caras y tres bordes. La base se encuentra en el diafragma, mientras que el vértice se proyecta a través de la abertura superior del tórax. Estas estructuras mencionadas y la pleura están inervadas por los plexos pulmonares anterior y posterior, la fuente de la inervación simpática es el tronco simpático, mientras que para la parasimpática es el nervio vago, ambos actúan sincrónicamente, con el estímulo simpático causan dilatación bronquial y

⁸ La principal función del sistema respiratorio es el intercambio gaseoso, pero existen otras funciones no respiratorias (equilibrio ácido base, fonación, defensa y procesamiento de materiales bioactivos) muy importantes para el ser humano.

⁹ El sistema respiratorio está formado por órganos que trabajan sinérgicamente para oxigenar el cuerpo, mediante la respiración, proceso que es posible gracias a la inhalación de aire y su conducción hacia los pulmones, sitio donde ocurre el intercambio gaseoso.

con el estímulo parasimpático constricción bronquial. Presentan un sistema linfático, que se encarga de drenar en los ganglios traqueobronquiales, y dos sistemas circulatorios: uno funcional y otro nutricional. El funcional o sistema circulatorio pulmonar contiene dos arterias pulmonares, las cuales son originadas en el tronco pulmonar, encargadas de transmitir sangre desoxigenada del ventrículo derecho a los pulmones y cuatro venas pulmonares izquierdas y derechas, encargadas de llevar sangre oxigenada de los pulmones a la aurícula izquierda del corazón. Y el sistema de circulación nutricional o circulación bronquial, son ramas de la aorta torácica; una arteria bronquial derecha y dos arterias bronquiales izquierdas, son las arterias bronquiales que suministran oxígeno al tejido pulmonar, son colaboradoras de la función principal, el intercambio gaseoso (Serrano, 2022).

En resumen, la región superior de la vía aérea, es la encargada de conectar el aparato respiratorio con el exterior del cuerpo, mientras la región inferior de la vía aérea es la encargada del intercambio gaseoso (Cabello; 2014)¹⁰

Hay que destacar la cantidad de diferencias anatómicas importantes entre la vía aérea del niño y la del adulto, principalmente el tamaño grande de la cabeza y occipucio en relación con el cuerpo; la epiglotis es más grande, se encuentra en la región anterior y es más alta. Los niños se caracterizan por ser respiradores nasales, debido al gran tamaño de la lengua con respecto a la boca, a diferente edad, tendrán variaciones que se deben tener en cuenta, su manera de respirar se modificará como consecuencia del desarrollo, la longitud y el diámetro traqueal. La caja torácica del infante tiene las costillas más horizontales y es más distensible por su textura cartilaginosa, sin embargo, el parénquima pulmonar es más rígido, presentando menor distensibilidad. Mientras, que las fibras musculares del diafragma permiten un movimiento más rápido, son más sensibles a la fatiga, predisponiendo al niño a la falla ventilatoria de forma más rápida que en el adulto. Y si nos referimos a las diferencias fisiológicas, el niño presenta una menor capacidad residual funcional (CRF), un aumento del consumo celular de oxígeno principalmente en el neonato, ya que tiene una aumentada actividad metabólica, aumentada producción de dióxido de carbono y por último, mayor capacidad de cierre, es el volumen de aire que queda en los alvéolos para evitar su colapso. Estas diferencias anatómicas y fisiológicas predisponen al niño a

¹⁰ Manual de infecciones del Aparato Respiratorio

presentar con más rapidez y severidad hipoxemia, bradicardia y paro cardiaco, si se lo compara con un adulto. (Tocancipa, Sanchez, 2018).

Estas diferencias se evidencian cuando el niño presenta una enfermedad neuromuscular, debido a que en etapas avanzadas de la patología comienza a padecer problemas para respirar o toser, consecuencia de la afectación de los músculos encargados de participar y permitir el proceso respiratorio. El músculo respirador principal y más importante es el diafragma, es un músculo cilíndrico de tamaño relativamente grande, que se encuentra situado por debajo de los pulmones y las costillas, se encarga de separar el torso del abdomen y es fundamental en los procesos de inspiración y espiración, su contracción genera un descenso de las vísceras hacia abajo, elevando la cavidad torácica, permitiendo de este modo que los pulmones se expandan. (Mimenza, 2019).¹¹

Existe un antagonismo – sinergismo indispensable para la vida entre el músculo anterior mencionado, y los músculos abdominales, durante la inspiración, el diafragma se encuentra contraído, lo que provoca un descenso del centro frénico, lo que aumenta el diámetro vertical del tórax, interviniendo la resistencia a la elongación de los elementos verticales del mediastino, esta masa está sujeta por la “cincha abdominal” constituida por los músculos abdominales, el recto del abdomen, transversos, oblicuos internos y oblicuos externos. Esta acción es de antagonismo – sinergismo es esencial para que el diafragma sea eficaz. Y en la espiración, el diafragma se relaja, y la contracción de los músculos abdominales desciende el orificio inferior del tórax, lo que disminuye simultáneamente el diámetro transversal y anteroposterior del tórax. (Kapandji; 2013).¹²

La debilidad de los músculos, es la característica principal de la distrofia muscular de Duchenne (DMD) una miopatía cuya complicación principal son las infecciones respiratorias, consecuencia de una pérdida de fuerza en los músculos encargados del proceso respiratorio, lo que causa la muerte en la mayoría de los

¹¹ Respirar es uno de los procesos más básicos que lleva a cabo nuestro organismo, y uno de los fundamentales para sobrevivir, este requiere de una serie de movimientos para poder producirse y son múltiples los músculos que se movilizan para realizarlo, tenemos músculos principales y músculos accesorios, todos son primordiales y cumplen un papel en este proceso.

¹² El diafragma junto con los abdominales produce el aumento de los 3 diámetros del tórax.

pacientes, su esperanza de vida normalmente no supera los 19 años, siendo una enfermedad poco frecuente y rara. (Cepas, Martínez, 2021).¹³

Se verá afectada la elasticidad de la caja torácica, por lo tanto, trabajará en exceso durante la respiración, lo que conlleva a movimientos paradójicos ineficaces y esto supone un aumento del gasto energético para respirar. Aumenta el desarrollo de deformidades torácicas, reduce el crecimiento de los pulmones y también habrá una constante fatiga muscular. Una consecuencia de la disminución de los volúmenes pulmonares produce una rigidez en las articulaciones de la caja torácica y las contracturas de los grupos musculares implicados en la respiración. (Sánchez; 2021)¹⁴

La Distrofia Muscular de Duchenne es la que más se frecuente dentro de las enfermedades neuromusculares (ENM), las cuales se caracterizan por afectar los componentes de la unidad motora, es decir, las células de la asta anterior de la médula espinal, el nervio periférico, la unión neuromuscular o el músculo. Son trastornos complejos que se presentan desde la infancia hasta la edad adulta. (Castiglioni, Jofre; 2018).¹⁵

La DMD es la distrofia muscular más frecuente en la infancia y afecta 1:3 recién nacidos, es producto de la ausencia de la distrofina ubicada en el sarcolema del músculo, esta patología provoca un daño del sarcolema ante el estrés mecánico, pérdida de la homeostasis del calcio, que se encuentra en el interior del citoplasma, y por último, degeneración de la fibra muscular, esta se necrosa y los intentos de regeneración muscular son insuficientes hasta que gran parte del tejido muscular normal es sustituido por tejido fibroadiposo. Esta proteína se encuentra principalmente en el músculo esquelético y cardíaco, pero también existen diversas isoformas que permiten que esté presente en otros órganos, como el cerebro, las células de Schwann o la retina, esto justifica las manifestaciones no musculares asociadas a la DMD. Es una enfermedad hereditaria, con un patrón de herencia recesiva ligada al cromosoma X, causada por mutaciones en el gen de la distrofina (DMD), para que se produzca la alteración genética, debe romper el marco del ARNm que sintetiza la proteína, de

¹³ La DMD es una enfermedad de afectación multiorgánica (neuromuscular, respiratorio, digestivo y metabólico), por lo tanto, presenta una gran variabilidad clínica y sus síntomas comienzan en la edad pediátrica. Las complicaciones respiratorias reducen la esperanza de vida de los afectados.

¹⁴ Las deformidades torácicas y la disminución de los volúmenes pulmonares son muy frecuentes en los niños con DMD.

¹⁵ Las enfermedades neuromusculares afectan a más de 1 cada 2000 personas, son infrecuentes de forma individual y existen más de 150 entidades distintas.

manera que su síntesis se interrumpe y se degrada lo ya sintetizado, si la mutación no rompe el marco de lectura, se produce proteína en menor cantidad o parcialmente funcional. Los primeros signos motores se observan en los primeros tres años de vida: retraso en la marcha, caídas frecuentes o marcha en puntillas, la debilidad se incrementa progresivamente hasta que se produce una pérdida de la marcha en la adolescencia. (Salas, 2014).¹⁶

Afecta usualmente a los varones, y las mujeres suelen ser portadoras asintomáticas, de modo que en muy pocos casos llegan a manifestar síntomas, cada mujer portadora tiene el 50% de probabilidad de heredar a sus hijos la enfermedad; en el caso de los hijos varones el riesgo radica en la afectación clínica, mientras que, en las hijas en el hecho de ser portadoras del gen afectado, principalmente. (Delgado; 2020)¹⁷

La evolución de la debilidad varía, depende de las formas del defecto molecular, aunque la gravedad de los mismos es variable. (Espinosa; 2018).¹⁸

La fuerza muscular de las extremidades en niños con Distrofia Muscular de Duchenne a la edad de 6 años es de menos del 50% en comparación a niños sanos, y es menor al 10% a los 11 años. A los 8 años, los pacientes tardan el doble de tiempo para recorrer una distancia, lo mismo que para levantarse del piso. (Dolce; 2020)

Las principales manifestaciones clínicas que genera la falta de la proteína distrofina son: síntomas motores, los pacientes presentan alteraciones en la marcha, caminan en puntillas o tienen caídas muy frecuentes, la pseudohipertrofia gemelar es uno de los síntomas característicos, es de consistencia gomosa y retracción aquilea. En los siguientes años presenta pérdida de fuerza muscular con distribución proximal a distal, lo que afecta a la cintura escapular y produce la escápula alada, la debilidad muscular provoca una marcha con balanceo de las caderas e hiperlordosis de la columna lumbar, y a los 13 años generalmente pierden la marcha, lo que lo obliga al

¹⁶ Las bases moleculares de la enfermedad se descubrieron en los años ochenta. La DMD se debe sospechar ante un varón con afectación motora precoz e hiperCKemia. La enfermedad no siempre comienza con problemas motores, ya que puede manifestarse retraso del lenguaje, retraso global del desarrollo o trastorno de conducta. El diagnóstico se realiza mediante un estudio genético o biopsia muscular

¹⁷ En los hijos varones, el riesgo es desarrollar la enfermedad clínicamente, mientras que, en las hijas, el riesgo es ser portadoras del gen afectado.

¹⁸ Las mujeres portadoras, manifiestan la enfermedad exclusivamente afectando a funciones cognitivas y/o cardíacas de forma más leve que los valores, salvo algunos casos presentan una gravedad similar.

niño a utilizar un dispositivo de ayuda, como la silla de ruedas y es este el momento donde comienzan a aparecer las complicaciones; los síntomas respiratorios son la complicación más difícil de trabajar en la Distrofia muscular de Duchenne, y son consecuencia del deterioro de la función ventilatoria, la tos no funciona como mecanismo de protección; y los síntomas cardíacos, en algunos casos hay miocardiopatía dilatada o trastornos de la conducción, esto se manifiesta antes de los 10 años; síntomas osteoarticulares, en un principio tienen contracturas y retracciones en las articulaciones menos movilizadas, en ellos la escoliosis y el riesgo de fractura son altos; y síntomas cognitivos, el cociente intelectual de estos niños se encuentra por debajo de lo normal, y lo más afectado es la inteligencia verbal (Tixi, 2019).¹⁹

Los pacientes a los 10 años generalmente desarrollan una curvatura anómala de la columna vertebral, denominada escoliosis (Michael Rubin; 2022)

Esta curvatura anómala tiene una frecuencia que es del 95% de los pacientes, y progresa de forma rápida en el momento en el que el paciente pasa a una silla de ruedas, afecta principalmente a la capacidad pulmonar, tiene una relación directa con el grado de deformidad, los pacientes que todavía caminan tienen menos progresión de la deformidad escoliótica, por lo tanto, todo tratamiento que favorezca la persistencia de la marcha son fundamentales para ayudar a que no progrese la deformidad, y a su vez, que la capacidad pulmonar no disminuya. (Carrasco; 2014).²⁰

El deterioro de los músculos de esta enfermedad no suele ser doloroso, algunos pacientes manifiestan calambres musculares a veces, que generalmente se pueden tratar con analgésicos de venta libre. Hay que destacar que no afecta a los nervios directamente, por lo que el tacto y otros sentidos son normales, al igual que el control sobre los músculos lisos o involuntarios de la vejiga y el intestino, y las funciones sexuales. (Muscular Dystrophy Association).

¹⁹ El tratamiento de la DMD es multidisciplinario, es fundamental un diagnóstico clínico y genético molecular, revisión del estado actual de aparatos y sistemas, los antecedentes personales tanto patológicos y no patológicos son importantes, al igual que los antecedentes socioeconómicos, y el examen neurológico y físico.

²⁰ La capacidad pulmonar tiene una relación directa con el grado de deformidad de la escoliosis, por lo que cada 10% en la progresión de la curva escoliótica se asocia a una disminución del 4% de la capacidad pulmonar.

Evolución típica de la Distrofia Muscular de Duchenne



Fuente: <https://surl.li/deavhv>

La afectación de la cognición es uno de sus síntomas también, ya que el cociente intelectual de estos niños está por debajo de lo normal, entre el 20% al 34% presentan deficiencia intelectual, y la más afectada es la inteligencia verbal. (tixi; 2019)²¹

Es fundamental destacar la forma en la que los pacientes con DMD manifiestan los síntomas, se dividen en dos fases: fase ambulatoria temprana – ambulatoria tardía, en la primera, los síntomas no son visibles al nacimiento, pero manifiesta tempranamente un retraso en el desarrollo del sistema nervioso. Los síntomas iniciales aparecen a los 3 años, con los síntomas motores antes mencionados, sumándole limitación para subir escaleras, imposibilidad para saltar y dificultad en el aprendizaje y problemas de conducta; y la ambulatoria tardía, la marcha cada vez es más dificultosa, pérdida de la habilidad para subir escaleras y levantarse del suelo, y comienzan los primeros síntomas de la escoliosis. La exploración neurológica en esta

²¹ En la intervención cognitiva se realizan evaluaciones que indican la necesidad de logopedia, psicoterapia o adaptación.

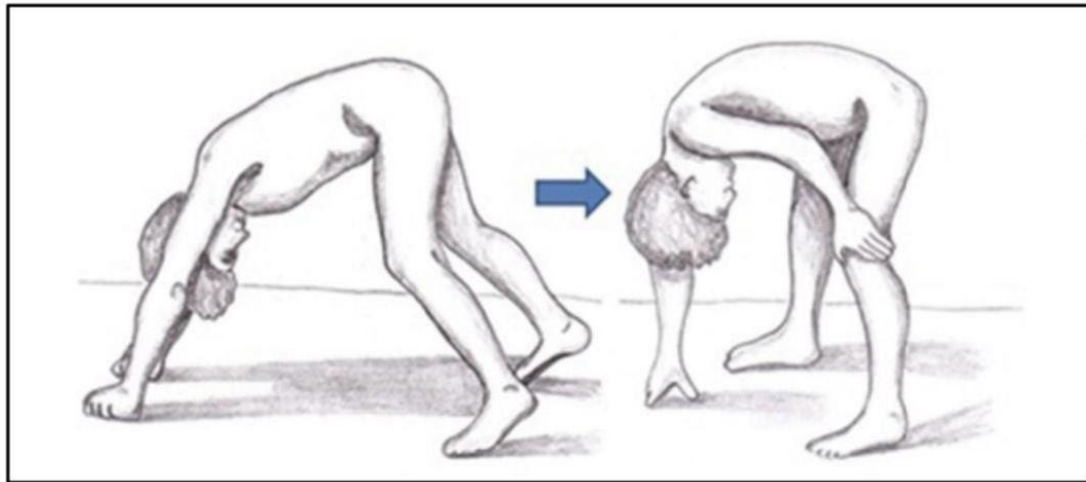
etapa demuestra debilidad axial, pseudohipertrofia muscular, y comienzan a detectarse los problemas cognitivos. Los niños progresan favorablemente en el desarrollo de sus habilidades motoras hasta los 4 – 6 años, a un ritmo más lento, alcanzando la fase de meseta entre los 4 y 8 años, seguida de un declive progresivo en la que la pérdida de fuerza muscular se acentúa y las capacidades adquiridas se van perdiendo. En esta fase se desarrollan contracturas y retracciones en las articulaciones menos movilizadas, impactando de manera negativa en su confort y funcionalidad a nivel motor. La reducción de la actividad física, favorece el desarrollo de sobrepeso, que incide sobre la movilidad, fomenta el desarrollo de osteoporosis e implica un riesgo de fracturas elevado. La afectación de isoformas de la distrofina que se expresan selectivamente en otros órganos, aproximadamente el 20 – 34% de los pacientes presentan un déficit intelectual, síntomas del espectro autista u otras alteraciones cognitivo – conductuales. Una fase ambulatoria temprana – no ambulatoria tardía, la primera se caracteriza por una pérdida de la marcha, que ocurre entre los 12 – 14 años, disminuye la capacidad de mantenerse de pie y la escoliosis comienza a desarrollarse, facilitando la aparición de complicaciones ortopédicas graves como consecuencia de la debilidad de los músculos para espinales. Y, por último, la no ambulatoria tardía, que presenta debilidad progresiva en las extremidades superiores e incapacidad para mantenerse sentado, comienza las complicaciones cardíacas y respiratorias. (Osorio, Cantillo, 2018).²²

El signo de Gowers es característico de quienes padecen esta enfermedad, lleva el nombre de la persona que lo describió y evidencia la flaqueza proximal de los miembros inferiores, el niño utiliza las manos para escalar su propio cuerpo cuando se encuentra agachado o tumbado, consecuencia de la debilidad de la musculatura pélvica y de los muslos. (Ramos; 2017).²³

²² La DMD se caracteriza por debilidad muscular progresiva al inicio de la infancia con aparición posterior de complicaciones musculo esqueléticas, respiratorias y cardíacas que ocasionan discapacidad, dependencia y muerte prematura.

²³ En 1886 Gowers describe este signo característico de la Distrofia Muscular de Duchenne.

Signo de Gowers: característico de la Distrofia Muscular de Duchenne



Fuente: <https://surl.li/ioqakg>

La debilidad general, principalmente en la musculatura del tronco, que progresa y se observa atrofia de la musculatura facial y peri facial y con el tiempo, esta atrofia alcanza finalmente la musculatura respiratoria, o que conduce a complicaciones respiratorias como atelectasia, disminución de la distensibilidad pulmonar, tos ineficaz, somnolencia diurna, y, por último, el fallo respiratorio diurno. La disminución del esfuerzo respiratorio y del tono de la musculatura que se produce durante el sueño se acentúa en estos pacientes, favoreciendo la hipoventilación y trastornos respiratorios del sueño, como el síndrome de apneas – hipopneas obstructivas del sueño. Estos niños se caracterizan por desarrollar un patrón respiratorio de tipo restrictivo, con reducción de la capacidad pulmonar total (CPT), capacidad vital (CV) y capacidad residual funcional (CRF), preservando relativamente el volumen espiratorio forzado del primer segundo (FEV1) y el índice Tiffeneau ($FEV1/FVC \times 100$), lo que implica un riesgo para la insuficiencia respiratoria y la muerte. (Ramos, 2017).²⁴

Los pacientes con esta patología presentan afectación del reflejo tusígeno, como lo mencionamos anteriormente, un reflejo natural de protección de la vía

²⁴ La DMD presenta disminución progresiva de la fuerza muscular y función motora, lo que afecta la calidad y esperanza de vida de los pacientes, esta atrofia muscular es progresiva, y finalmente alcanza la musculatura respiratoria y cardíaca, produciéndose complicaciones cardiorrespiratorias importantes, siendo estas las principales causas de muerte en los pacientes que padecen esta enfermedad.

aérea, tiene dos funciones, mantener la vía aérea libre de cuerpos extraños y expulsar el exceso de secreciones, esta se debe evaluar en todo momento del tratamiento mediante la utilización de un espirómetro, si preservamos la mayor cantidad de tiempo una tos eficaz, mayores beneficios tendrá nuestro paciente, disminuyendo la posibilidad de padecer complicaciones respiratorias. (Castro, Monge; 2014)²⁵

La progresión de la sintomatología debe ser evaluada en todas las consultas, para poder determinar la fuerza, la amplitud de movimiento, la postura, la marcha, la monitorización de la capacidad para realizar las actividades de la vida diaria, esto ayuda a tomar decisiones en el plan terapéutico y monitorizar los resultados de la terapia. (Espinosa; 2018).

Diversas unidades anatómicas y funcionales se agrupan como “bomba respiratoria”, compuesta por estructuras que van desde la corteza cerebral hasta los músculos respiratorios, su función es mantener la PaCO₂ en límites muy estrechos. Las dos principales estructuras que componen esta bomba son los centros respiratorios y los músculos respiratorios, conectados por la médula espinal, los nervios periféricos y la unión neuromuscular. Esta patología afecta con mayor frecuencia a estos músculos, puede evolucionar de forma progresiva hacia una insuficiencia respiratoria crónica, y en algunos momentos pueden manifestar episodios de insuficiencia respiratoria aguda. Y la tos inefectiva característica de estos pacientes, puede ser por una inadecuada capacidad para inspirar por debilidad de los músculos inspiratorios, cierre insuficiente o ausente de la glotis e inadecuada capacidad para generar presión respiratoria, este se considera el factor más importante. (Pinchak, Salinas, 2018) ²⁶

El objetivo de obtener un diagnóstico definitivo y lo más rápido posible es para poder iniciar intervenciones oportunas que mejoren la calidad de vida de los pacientes afectados. Aunque las características clínicas pueden sugerir la presencia de la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), es necesario realizar un estudio molecular para confirmarlo. Existen otros tipos de distrofia muscular, como la distrofia de cinturas LGMD2I, que también presenta similitudes clínicas con la DMD, por lo que es importante considerarla en el diagnóstico diferencial. El diagnóstico genético brinda la posibilidad de ofrecer asesoramiento genético adecuado, detectar portadores en la familia, realizar

²⁵ Estos pacientes presentan debilidad de los músculos de la respiración, por lo tanto, es fundamental evaluarla, para disminuir el riesgo de desarrollo de una complicación respiratoria.

²⁶ Los pacientes con DMD pueden ser asintomáticos, pero la condición puede empeorar drásticamente por una infección en las VAS, producción de secreciones e incapacidad para expectorar las, consecuencia de una tos inefectiva, esto puede desencadenar una gran serie de complicaciones.

diagnóstico prenatal y, en el ámbito de la medicina experimental, explorar opciones de tratamiento específicas según el tipo de mutación presente. (Cardenas; 2013).²⁷

²⁷ El objetivo de obtener un diagnóstico preciso y rápido es permitir la implementación oportuna de intervenciones que mejoren la calidad de vida de los niños.



CAPÍTULO 2

ESTRATEGIA DE TRATAMIENTO
PARA LA DISTROFIA MUSCULAR
DE DUCHENNE

El diagnóstico de la DMD debe ser lo más temprano posible, con el objetivo de un inicio precoz de las intervenciones sobre el paciente, muchos se identifican por primera vez en visitas de rutina dentro del ámbito pediátrico. (Martinez, Lopez, 2021).²⁸

Para el diagnóstico de la distrofia muscular de Duchenne se mencionan marcadores séricos como la elevación de la creatinina quinasa (CK) y transaminasas, estas concentraciones están elevadas en niños con DMD antes de la aparición de cualquier signo clínico de enfermedad. La biopsia muscular revela pérdida de la Distrofina a nivel histopatológico, evidenció pérdida de la integridad de la fibra muscular, con necrosis, fagocitosis y regeneración asociada a fibrosis y reemplazo por tejido adiposo. La electromiografía, es una herramienta útil en varios tipos de desórdenes neuromusculares, permiten establecer el daño que presenta el paciente (patrón miopático o neuropático) y por último, el diagnóstico genético, estas pruebas moleculares son necesarias y confirmatorias del diagnóstico. (Ampudia, 2019).

Actualmente, no se dispone de un tratamiento curativo para la DMD, el tratamiento integral es sintomático y sobre todo orientado a la prevención de complicaciones tempranas de la enfermedad (escoliosis, retracciones asimétricas, insuficiencia respiratoria, cardíaca, etc), buscando revertir el proceso fisiopatológico, mejorando la calidad y el tiempo de supervivencia. Es probable que un tratamiento eficaz para esta patología requiera combinaciones de terapias que se ocupen del defecto primario, como de sus consecuencias fisiopatológicas secundarias, es fundamental que los pacientes y sus familias reciban una atención basada en un cuidado integral en cada uno de los periodos de la enfermedad. (Ortez, Benito, 2019).²⁹

Todo programa de intervención que incluya a estos pacientes requiere instrumentos de monitoreo, de autorreporte, como las escalas de evaluación, que brindan información sobre la capacidad del individuo para interactuar con el entorno y su nivel de independencia para esto, son objetivas y muy útiles para evaluar de forma exacta la evolución de la enfermedad, se debe conocer la fiabilidad y la validez de los

²⁸ El enfoque inicial debe ser clínico, pudiéndose apoyar en algún hallazgo de laboratorio. Cuando la sospecha de DMD es muy alta, se recomienda hacer estudios genéticos, si los resultados son positivos y la clínica es compatible, se puede establecer el diagnóstico de DMD.

²⁹ Actualmente no se dispone de un tratamiento curativo, pero en los últimos años se han experimentado grandes avances en el campo de las opciones terapéuticas, dividido en dos grandes dianas terapéuticas: 1) el área de las terapias génicas, 2) tratar de revertir o bloquear los procesos fisiopatológicos de la enfermedad.

mismos, permiten un lenguaje de uso común entre los distintos profesionales y por supuesto, evaluar el efecto de las terapias aplicadas. (Escobar, Lucero; 2017) ³⁰

La primera, la Escala de Ashworth, es realizada por un fisioterapeuta dentro del ámbito clínico para valorar subjetivamente la resistencia al estiramiento pasivo. Tiene una puntuación de 0, donde no existe resistencia al estiramiento, a 4, que existe una total resistencia al estiramiento.

Puntaje	Descripción
0	No hay cambios en la respuesta del músculo en los movimientos de flexión y extensión.
1	Ligero aumento de la respuesta del músculo al movimiento (flexión o extensión) visible con la palpación o relajación, o solo mínima resistencia al final del arco de movimiento.
+1	Ligero aumento en la resistencia del músculo al movimiento en flexión o extensión seguido de una mínima resistencia en todo el resto del arco de movimiento (menos de la mitad).
2	Notable incremento en la resistencia del músculo durante la mayor parte del arco de movimiento articular, pero la articulación se mueve fácilmente.
3	Marcado incremento en la resistencia del músculo, el movimiento pasivo es difícil en la flexión o extensión.
4	Las partes afectadas están rígidas en flexión o extensión cuando se mueven pasivamente.

Escala de la movilidad funcional, compuesto por 7 patrones de movimiento fundamentales o básicos.

³⁰ Aplicar una escala requiere de un proceso de entrenamiento y el uso de materiales de bajo costo.

Calificación 1	Usa silla de ruedas. Se puede para para transferencias, puede dar algunos pasos con apoyo de otra persona o utilizando un caminador/marco.
Calificación 2	Utiliza un caminador o un andador. Sin ayuda de otra persona.
Calificación 3	Usa muletas. Sin la ayuda de otra persona.
Calificación 4	Utilización de bastones, uno o dos. Sin la ayuda de otra persona.
Calificación 5	Independiente en superficies a nivel. No usa ayuda para caminar o no necesita ayuda de otra persona. Requiere una baranda para escaleras. Si utiliza muebles, paralelas.
Calificación 6	Independiente en todas las superficies. No utiliza ninguna ayuda para caminar o no necesita ayuda de otra persona al caminar sobre todas las superficies incluidas el terreno desigual.

Y Gross Motor Function, una escala que clasifica cada nivel por la autonomía del paciente en la marcha.

Nivel I	Anda sin limitaciones
Nivel II	Anda con limitaciones
Nivel III	Anda utilizando un dispositivo de movilidad con sujeción manual
Nivel IV	Autonomía para la movilidad con limitaciones; puede usar sistemas de propulsión a motor.
Nivel V	Transportado en una silla de ruedas manual

En los últimos años, el tratamiento de la DMD ha evolucionado gracias a la aplicación de diversos tratamientos multidisciplinares que incluyen: tratamiento farmacológico, fisioterapéutico, ortopédico, manejo respiratorio, nutricional y cognitivo, intentando disminuir o estabilizar el ritmo de progresión de la enfermedad. El tratamiento farmacológico, se realiza mediante la utilización de glucocorticoides, que son fármacos

antiinflamatorios, antialérgicos e inmunosupresores derivados del cortisol, se ha logrado obtener efectos beneficiosos a largo plazo sobre la función motora, cardíaca y respiratoria, mejorando la fuerza muscular, la resistencia muscular, retardando la progresión de la enfermedad. En paralelo a este, también se aplicara un tratamiento fisioterapéutico con el objetivo de mantener una cierta movilidad, para disminuir la prevalencia de contracturas o deformidades, las posibilidades de escoliosis, prolongar las habilidades del paciente en su vida diaria, aumentar la fuerza muscular que poco a poco se va disminuyendo debido a la enfermedad. El papel del kinesiólogo es fundamental en el tratamiento de la DMD, ya que contribuye a mejorar las capacidades neuromusculares del paciente, facilitando su rehabilitación, la terapia tendrá diferentes objetivos dependiendo en la fase en la que se encuentre la enfermedad. (Kalafat y Pochart, 2021)³¹

El tratamiento que llevará a cabo el kinesiólogo se divide a grandes rasgos en, un tratamiento motor, con el objetivo de prolongar la marcha, preservar la funcionalidad, favorecer las AVD, mejorar la alineación postural, colaborar, contribuir y educar en el uso del equipamiento ortésico y asesorar en la actividad física, y paralelamente un tratamiento respiratorio, con el objetivo de evaluar y mejorar la función respiratoria y tratar las complicaciones e infecciones que puedan surgir. Transversalmente siempre vamos a educar, acompañar y asesorar a la familia. (Bushby, Finkel; 2013)³²

Se les deben ofrecer herramientas a los cuidadores de pacientes con DMD de manera teórico – práctica, para identificar los síntomas, sensaciones y opiniones de los pacientes, para lograr un resultado positivo en la atención, teniendo en cuenta que este proceso de cuidado se debe comenzar en edades tempranas. El estadio de la enfermedad está relacionado con el nivel de calidad de vida y el estado de salud del paciente, es fundamental limitar el contacto con otros niños de su edad y así, repercutir directamente en la enfermedad, teniendo en cuenta el ámbito familiar, social y educativo, lograr una adecuada calidad de vida conlleva el desarrollo de estrategias

³¹ Los pacientes con DMD necesitan un tratamiento constante a lo largo de toda su vida, orientado a mejorar su calidad de vida e intentar alargar la esperanza de la misma. El objetivo de los tratamientos actualmente disponibles, tanto farmacológicos como fisioterapéuticos, van dirigidos a limitar el progreso de la enfermedad, buscando un aumento de la movilidad del paciente.

³² Como objetivo se busca mantener un control de tronco aceptable, para la sedestacion, hay que evitar el uso de la silla de ruedas y retrasa las deformidades y la pérdida de fuerza.

psicosociales de asistencia para el paciente, buscando la promoción de un bienestar físico y psíquico. (Valderrama, Florez; 2019)³³

El paciente y su familia deben crear un adecuado vínculo con el profesional médico quien coordina el cuidado clínico. Dependiendo de las circunstancias de los pacientes, tales como área/país de residencia o estatus del seguro. El médico debe estar consciente de los puntos potenciales y poder acceder a las intervenciones que son los indispensables para un cuidado apropiado, como un mantenimiento de la salud y adecuado monitoreo de la progresión de la enfermedad y complicaciones para proveer cuidado preventivo y anticipado y óptico manejo. A nivel práctico, el paciente requiere un ambiente físicamente accesible y un ambiente profesional apropiado y entrenado, disponible para la transferencia segura de un paciente no – ambulatorio. El equipo debe tener la experiencia y los medios para lograr medidas precisas de peso, estatura y signos vitales. Todas las decisiones deben ser tomadas colectivamente, en conjunto con el niño y su familia, el involucramiento del paciente es primordial, necesario para un bienestar psicosocial. Para muchos padres, el estrés causado por los problemas psicosociales de su hijo excede el estrés asociado con los aspectos físicos de la enfermedad. Hay que aclarar que la Distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad multisistémica, que incluye factores biológicos, sociales, emocionales y de tratamiento. Algunas áreas de riesgo son de particular preocupación. Las dificultades en el funcionamiento social podría deberse a los déficit con base biológica en habilidades cognitivas específicas, tales como reciprocidad social, juicio social, toma de perspectiva y una discriminación afectiva, donde las consecuencias de Duchenne pueden generar aislamiento social y acceso reducido a actividades sociales, el déficit en el habla y el lenguaje, la memoria verbal y procesamiento fonológico, generan una inteligencia limitada y desordenes específicos de aprendizaje, generando desordenes de espectro autista, déficit de atención e hiperactividad y desorden obsesivo compulsivo, que pueden presentar problemas con ajuste emocional y depresión. (Bushbby, Finkel; 2013)³⁴

³³ Es necesaria la atención multidisciplinar, que incluyen especialistas en terapia ocupacional, gastroenterólogos, cardiólogos, psicoterapeutas, entre otros, que forman parte del estudio de la calidad de vida de pacientes con DMD y sus familiares.

³⁴ El mantenimiento de la salud y el adecuado monitoreo de la progresión de la enfermedad y de las complicaciones para promover un cuidado preventivo y anticipado con un manejo óptico. Las contribuciones de las diferentes especialidades y el énfasis de las intervenciones cambiarán con el avance y progresión de la enfermedad.

El bienestar psicológico y social se relaciona con las actividades de ocio, son fundamentales para el concepto actual de salud, la ejecución de las ocupaciones está afectada e influenciada por los factores ambientales, denominadas barreras físicas, las cuales se pueden solventar con dispositivos denominados productos de apoyo, son instrumentos, software, dispositivos fabricados especialmente o disponibles, utilizados para participar, proteger, apoyar o sustituir funciones, estructuras corporales o actividades, favoreciendo el desempeño, el uso de estos es personal e individualizado. (García; 2013).³⁵

Los antecedentes sobre los niveles de calidad de vida en niños con DMD se ve disminuido, debido a que su dimensión física se encuentra deteriorada, presentan limitación a la hora de realizar una actividad física, provocando una disminución en la participación en actividades sociales y recreativas. La disminución de la calidad de vida se puede relacionar con el exceso de sueño y los síntomas de desvalorización, depresión y ansiedad, estos últimos se han encontrado también en la madre, en algunos casos, los padres reportan niveles de calidad de vida incluso más bajos que los reportados por los niños. (Ortega; 2020) ³⁶

Lo que busca la fisioterapia es evidente, mejorar los niveles de calidad de vida, siendo que se comprende la calidad de vida, la apreciación que el paciente hace de su vida y la satisfacción con su nivel actual de funcionamiento integral, comparando con lo que percibe como posible o ideal. Se la define como una sensación subjetiva de bienestar físico, psicológico y social. Hay que destacar que se debe evaluar la efectividad y evolución del tratamiento aplicado en todo momento, se debe incluir la valoración de la capacidad funcional, el profesional para esto dispone de la escala de Barthel que cuantifica la discapacidad del paciente en el campo de la rehabilitación física y se agrega una puntuación en función de su grado de dependencia para realizar una serie de actividades básicas. La funcionalidad es el potencial que tiene el individuo para interactuar con el medio ambiente, de manera que le permita realizar de forma competente las tareas de la vida diaria. (Barissi; 2016).³⁷

³⁵ El ocio es indispensable para alcanzar una adecuada calidad de vida, aportando satisfacción vital y como consecuencia un bienestar.

³⁶ Resultados preliminares de la evaluación de la calidad de vida del niño con Distrofia muscular de Duchenne y de su cuidador principal.

³⁷ Los objetivos de la fisioterapia son promover la actividad cuando y donde sea posible, minimizando los efectos de la inactividad, corregir la ineficiencia de los músculos específicos o grupos de músculos y reestablecer o mejorar la amplitud normal del movimiento de la articulación, sin perturbar la obtención de movimiento funcional eficiente.

Puntuaciones originales de las AVD incluidas en el Índice de Barthel	
Comer	0= incapaz
	5= necesita ayuda para cortar, usar condimentos, etc
	10= independiente
Trasladarse entre la silla y la cama	0= incapaz
	5= necesita ayuda importante
	10= necesita algo de ayuda (ayuda física o verbal)
	15= independiente
Aseo personal	0= necesita alguna ayuda, pero puede hacer algo solo
	10= independiente (entrar y salir, limpiarse y vestirse)
Uso de retrete	0= dependiente
	5= independiente para bañarse o ducharse
	10= independiente (entrar, salir, limpiarse y vestirse)
Desplazarse	0= inmóvil
	5= independiente en silla de ruedas en 50 metros
	10= anda con pequeña ayuda de una persona
	15= independiente al menos 50 metros, con cualquier tipo de muleta, excepto andador.
Subir y bajar escaleras	0= incapaz
	5= necesita ayuda física o verbal, puede usar cualquier tipo de muletas.
	10= independiente para subir y bajar
Vestirse y desvestirse	0= dependiente
	5= necesita ayuda, pero puede hacer la mitad aproximadamente, sin ayuda.

	10= independiente, incluye botones, cremalleras, cordones, etc.
Control de heces	0= incontinente (o necesite que le suministren enema)
	5= accidente excepcional (uno/ semana)
	10= continente
Control de orina	0= incontinente o sondado incapaz de cambiarse la bolsa
	5= accidente excepcional
	10= continente, durante al menos 7 días
TOTAL= 0 – 100 PUNTOS (0,90 SI USAN SILLA DE RUEDAS)	

A nivel músculo – esquelético se debe hacer un tratamiento con el objetivo de mantener los rangos de movilidad articular, debe consistir en estiramientos y movilizaciones, ya que las retracciones musculares generan disminución de los rangos de movimiento articular, lo que conlleva la pérdida de la capacidad funcional, que impiden desarrollar las actividades de la vida diaria (AVD), así como el compromiso de la independencia. Habitualmente, estos pacientes mantienen posiciones que tienden a la flexión, lo que genera una alteración en el equilibrio muscular, que finaliza en la fibrosis muscular. Se recomienda combinar estiramientos activos, activos asistidos y pasivos, es fundamental hacer hincapié en la musculatura de la cadera, rodilla, tobillo y pie en bipedestación. Cuando la enfermedad ha ido progresando y la deambulación se ha perdido, es necesario mantener los estiramientos pasivos y las movilizaciones activas asistidas, especialmente en el hombro, codo, muñeca, mano y dedos, preservando de esta forma la función de agarre. (Bernal, Lacasa, 2021).³⁸

El entrenamiento físico es un pilar importante para mantener al niño activo, y conservar la resistencia muscular y la capacidad funcional, es imprescindible evitar la atrofia por desuso, por eso se ha demostrado que el entrenamiento físico realizado de forma adecuada, según el estadio del enfermo, mejorará el autoestima del paciente y controlará el aumento de peso del mismo. La reeducación postural es fundamental, ya que tienden a adquirir posturas incorrectas que debemos intentar

³⁸ La realización de ejercicio es fundamental para prevenir la atrofia muscular, se recomienda realizar ejercicio aeróbico, esto retrasa la pérdida de deambulación y previene complicaciones derivadas de la inmovilización.

prevenir desde los primeros estadios. La fisioterapia respiratoria durante las primeras etapas no ocupa un papel fundamental, pero se debe hacer un seguimiento de la misma, en la etapa de desaparición de la marcha si se hacen evidentes las complicaciones respiratorias, el principal objetivo de la terapia es ayudar a expulsar el cúmulo de secreciones del árbol bronquial, presentes debido a la deformidad de la caja torácica y a la disminución existente de las presiones máximas inspiratorias y espiratorias, se realizan ejercicios de movilización de la caja torácica, acompañados de la respiración, estos son útiles para tratar la rigidez del tórax y mantener la ventilación alveolar, no debemos olvidar de realizar una adecuada educación del paciente y su familia para una correcta actuación ante este tipo de afecciones respiratorias. (Gonzales, 2014) ³⁹

Para el manejo de la enfermedad, es importante tener en cuenta todos los cuidados respiratorios que podemos aplicar, como por ejemplo, la VMNI (ventilación mecánica no invasiva), que mejora y estabiliza la evolución clínica de la insuficiencia respiratoria, y ha demostrado beneficios, como el aumento de la supervivencia, la composición de gases en sangre, la estabilidad clínica, y reduce las estancias hospitalarias en UCI, en estos pacientes, la VMNI de uso nocturno es un gran avance para el tratamiento de la hipo ventilación. (Bernal, Lacasa, 2021).⁴⁰

Otras técnicas respiratorias, como el drenaje bronquial se aplican y son eficientes, ya que favorece la movilización y eliminación de las secreciones, colocando al paciente en una posición determinada, la reeducación del patrón respiración (respiración abdomino – diafragmática), realización de la respiración costal superior e inferior con el objetivo de conservar la movilidad del tórax, y así retrasar la instauración de su rigidez, enseñanza de la tos y la expectoración, las técnicas que higiene bronquial, también son necesarias para llevar a cabo una correcta limpieza y depuración de las vías aéreas. El tratamiento más efectivo engloba técnicas complementarias como las vibraciones, que consisten en realizar movimientos rítmicos y progresivos sobre la superficie del tórax, a baja frecuencia con el fin de modificar la visco elasticidad del moco y despegar las secreciones bronquiales, las percusiones o el Clapping, y la espiración

³⁹ La rehabilitación fisioterápica se considera uno de los pilares más importantes del tratamiento de esta distrofia muscular, con el objetivo de conseguir el mayor grado de independencia del niño, se trabajará para aumentar su función motora, evitando deformidades y complicaciones, demorando la aparición de la rigidez y la limitación en los movimientos.

⁴⁰ La atrofia de la musculatura respiratoria ocurre a la vez que la de la musculatura inspiratoria, e incluso en algunos casos puede presentarse con anterioridad a esta. Los dispositivos de tos asistida aumentan el pico de flujo, y utilizando en combinación con la VMNI puede reducir la morbilidad pulmonar.

lenta total con glotis abierta en decúbito lateral (ETGOL), es realizada en decúbito homolateral a la zona de acumulo de secreciones, es una técnica muy eficaz en la limpieza del árbol bronquial en trastornos obstructivos, es fundamental tener en cuenta que no se aplica hasta después de los 8 – 10 años de edad. Y las ayudas instrumentales, que actúan directa o indirectamente, y también, facilitan la limpieza de las vías: espirometría incentiva (EI), aerosol terapia, máscara PEF y flutter. (Ramos, 2017)⁴¹

La utilización de una presión negativa por medio de una bolsa resucitadora de manera regular, mejora el reclutamiento pulmonar, logrando un aumento del volumen pulmonar y una expansión del tórax. Esto se debe comenzar inmediatamente cuando se diagnostica la enfermedad, ya que es vital, porque la disminución de la función pulmonar es acelerada en los años de adolescencia, siendo menos pronunciada a partir de los 18 años. Y existe otra forma de aumentar el volumen pulmonar, la respiración glossofaríngea, que utiliza los músculos glossofaríngeos para introducir sucesivamente pequeñas cantidades de aire a los pulmones y ayuda a la debilidad de la musculatura inspiratoria, esta última técnica es menor efectiva que la bolsa resucitadora. ⁴²

Los cuidados cardiólogos son fundamentales, ya que la cardiomiopatía dilatada es una de las complicaciones más frecuentes en los pacientes con DMD; los síntomas se presentan generalmente en la etapa más tardía de la patología, en el momento en que las estrategias terapéuticas son casi nulas, por eso mismo, la Academia Americana de Pediatría recomienda que se vigile a los pacientes constantemente, para lograr una detección temprana y tratamiento oportuno. La valoración cardiológica deberá realizarse cada dos años hasta la edad de 10 años, y posteriormente la vigilancia será bi – anual. (Hernandez, Cardenas, 2013)

Dentro del tratamiento fisioterapéutico eficiente, se encuentran la Terapia Acuática (TA) y el Método Haliwick (MH). La TA es un procedimiento terapéutico, que utiliza las propiedades mecánicas del agua junto a otras técnicas e intervenciones fisioterapéuticas específicas de tratamiento, con el objetivo de facilitar la función y conseguir así los objetivos terapéuticos propuestos, consiste en un conjunto de ejercicios seguros y controlados pero que resultan lo suficientemente intensos como

⁴¹ La eficacia de estas técnicas y dispositivos, depende de su correcta realización, por lo que resulta necesario que el paciente sea enseñado y dirigido por un fisioterapeuta; además, el uso incorrecto de estas ayudas instrumentales puede generar efectos no deseados.

⁴² La progresión de la enfermedad produce una reducción de la función pulmonar y de los volúmenes toraco – abdominales, generando una tos ineficiente, causando infecciones respiratorias recurrentes.

para mantener una función física. Y el MH, es un método aplicado como tratamiento en piscina, enseña a recuperar una posición de respiración segura en el agua, lo que produce confianza y seguridad, ofreciendo beneficios físicos, personales, recreativos, sociales y terapéuticos, y no precisa de grandes costos para su realización, solo una piscina y un instructor. (Sola, 2018).

Estos niños se pueden beneficiar de la Hidroterapia, ya que tiene aspectos muy positivos, como la mejora de la circulación sanguínea, debido a los efectos de la presión hidrostática, la vertical y la profundidad, provocando una disminución del dolor, aumentando el rango de movimiento, la función física y la mejora en la calidad de vida. El entorno acuático permite aprender nuevas habilidades y posturas, mantiene posiciones, gracias a que facilita la fuerza de empuje que es contraria a la fuerza de gravedad, dando lugar así a un alineamiento de la columna vertebral, la cintura escapular y la pelvis. La temperatura del agua les permite realizar estiramientos, ejercicios y actividades que les resulta difícil o imposible de hacer en la tierra. (Guzman, Liria; 2018).⁴³

La atención ortopédica es fundamental, incluye férulas nocturnas tipo AFO para control del pie equino y KAFO, siempre dependiendo del nivel de debilidad muscular que presenta el paciente y los calipers, que es su estructura tienen apoyos isquiáticos que le permiten al niño que haga una especie de descarga de peso sobre el apoyo, para que marchen de una forma más fisiológica, contiene una protección en la rodilla y férula para mantener el tobillo neutro. Se centrará en la prevención de retracciones músculo tendinosos y deformaciones articulares, movilizándolo todas las articulaciones del cuerpo en el rango más amplio posible, y relajando y estirando los tendones de forma regular, según la edad y evolución de la patología. Esta movilización está acompañada no solo por una instalación en una buena posición para evitar desequilibrios articulares, sino también una alternancia de diferentes posiciones en el transcurso del día. Además, el cuidado ortopédico también puede implicar la fabricación de aparatos tales como corsés, zapatos ortopédicos, para mantener la posición correcta de las articulaciones. (Burshby, Kinkel; 2013)⁴⁴

⁴³ Se demostró que la hidroterapia tiene beneficios similares o superiores a actividades como caminar y correr, esta terapia es muy útil para el manejo de estos pacientes.

⁴⁴ La DMD es una enfermedad incurable y fatal, caracterizada por debilidad muscular, contractura, deformidad e incapacidad progresivas. Se dispone de diversas estrategias que pueden reducir los síntomas, prevenir la evolución de la patología, mejorar la calidad de vida y prolongar la supervivencia del enfermo, pero es imprescindible que la atención sea multidisciplinaria, incluyendo neuropsiquiatría,

Las personas encargadas del cuidado de estos pacientes afirman que el trabajo implica cambios en el nivel personal, familiar y social, para lograr responder a las necesidades. Algunas debieron renunciar a sus empleos, alejarse de amistades e incluso separarse de su pareja. Es muy frecuente que estos niños padezcan discriminación, vulneración de derechos y escaso apoyo social, experiencias que son factores de riesgo para la salud mental. La investigación permite identificar que para procesar la enfermedad, es necesaria una reconstrucción del estilo de vida, la DMD es interpretada como una manera de poner a prueba las cualidades de madre y mujer, por lo que el cuidado madre – hijo son componentes fundamentales y motivaciones que transforman y dan sentido a la vida. (Espinosa; 2021)⁴⁵

médico de reeducación, genetista, fisioterapeuta, terapia ocupacional, neumólogo, cardiólogo y psicólogo.

⁴⁵ Experiencias de cuidadoras de niños con distrofia muscular de duchene, concluyen en que es un proceso de intenso sufrimiento y estrés psicológico, con alta carga negativa.

Investigación Documental

Título	Estructura y funcionamiento del Sistema Respiratorio	Vía aérea pediátrica
Año	2018	2018
Tipo de investigación	Investigación documental	Investigación documental
Resumen	<p>El conocimiento de la estructura del sistema respiratorio es esencial para comprender sus funciones, incluyendo su función principal, el intercambio de gases, así como otras funciones no respiratorias como el equilibrio ácido-base, la fonación, la defensa pulmonar, el metabolismo pulmonar y el procesamiento de materiales bioactivos. El propósito de esta revisión es describir la anatomía del sistema respiratorio y mencionar tanto sus funciones respiratorias como no respiratorias, con un enfoque en los niños</p>	<p>El presente artículo está dirigido a aquellos anestesiólogos que ocasionalmente se enfrentan a pacientes pediátricos generan ansiedad y estrés, por el temor a fallar en el manejo de la vía aérea. Tiene como objetivo precisar conceptos para abordar la VA de manera segura.</p> <p>Se describe la importancia del manejo adecuado de la vía aérea en pediatría, las diferencias importantes respecto al adulto, se detalla la nueva clasificación de la vía aérea pediátrica propuesta desde el año 2012, se recopilan puntos importantes de los algoritmos existentes para manejar la vía aérea y se puntualizan aspectos que originan fallas al asegurar la vía aérea. Se hace una reflexión de cada tópico para terminar en las conclusiones</p>
DOI	https://doi.org/10.51451/np.v13i3.212	https://doi.org/10.1097/cj9.000000000000046
Palabras claves	Sistema respiratorio, función respiratoria, niños.	Manejo de la Vía Aérea; Anestesiólogos; Pediatría; Intubación Intratraqueal; Larincoscopia
Motor de búsqueda	Google académico	Google académico

Título	Actualización en el manejo respiratorio de pacientes con enfermedades neuromusculares	Efectividad de un sistema de realidad virtual en relación con las actividades básicas de la vida diaria, habilidades motoras funcionales y la calidad de vida en pacientes jóvenes con distrofia muscular de duchenne
Año	2018	2018
Tipo de investigación	Investigación experimental	Investigación experimental
Resumen	<p>En noviembre de 2016, se celebró en Montevideo, Uruguay, un encuentro de capacitación en cuidados respiratorios no invasivos. El evento reunió a más de 200 profesionales de la salud y fue presidido por el reconocido Dr. John Bach, experto en ventilación no invasiva y enfermedades neuromusculares.</p> <p>Los cuidados respiratorios no invasivos, que incluyen la ventilación asistida y estrategias para la tos y la respiración, han mejorado la calidad de vida y la supervivencia de los pacientes con enfermedades neuromusculares. Los avances tecnológicos y la capacitación de pacientes y cuidadores permiten que estos pacientes puedan vivir en casa y ser más independientes.</p> <p>Es importante que los profesionales de la salud estén familiarizados con las opciones terapéuticas disponibles para que los pacientes y sus familias puedan tomar decisiones informadas a medida que la enfermedad progresa. Se necesita un</p>	<p>Se realiza un estudio experimental, concretamente un ensayo clínico aleatorizado controlado y con un ciego único, mediante una muestra formada por niños de 9 a 14 años diagnosticados de DMD, que serán divididos en dos grupos utilizando la aleatorización simple. Después de un primer período de rehabilitación común a los dos grupos, mediante un tratamiento convencional. En un segundo período, el grupo control seguirá el tratamiento “convencional” mientras que el grupo experimental recibirá un Tratamiento combinado entre las técnicas convencionales y el sistema Neuro Forma. Las valoraciones, mediante MFM, MIF-Mômes y Kidscreen-52, tendrán lugar cada cuatro semanas durante las 32 semanas del estudio.</p>

	cambio de paradigma en la forma en que se ve a estos pacientes, y las recomendaciones clave del encuentro se resumen en el artículo.	
DOI	https://doi.org/10.31134/ap.89.1.8	
Palabras claves	Enfermedades neuromusculares; ventilación no invasiva	Distrofia muscular de Duchenne, realidad virtual, rehabilitación
Motor de búsqueda	Google académico	Google académico

Título	Distrofia muscular de Duchenne/Becker	Seguimiento de un tratamiento kinésico en un paciente con distrofia muscular en Santo Tome, Corrientes, Argentina, en el periodo de abril – noviembre 2016
Año	2019	2016
Tipo de investigación	Investigación documental	Investigación experimental
Resumen	<p>La Distrofia Muscular de Duchenne/Becker (DMD/B) es la forma más común y grave de distrofia muscular. Se debe a la falta o deficiencia de la proteína distrofina debido a alteraciones en el gen DMD. No hay cura para esta enfermedad, y los tratamientos actuales se centran en aliviar los síntomas y manejar las complicaciones. Recientemente, se han desarrollado terapias que intentan corregir el defecto genético y promover la expresión de una proteína funcional. El diagnóstico temprano y un enfoque de manejo multidisciplinario son fundamentales para retrasar la pérdida de función muscular y la capacidad de caminar.</p>	<p>En este estudio de caso realizado en un consultorio kinésico, se describe la evolución de un paciente con distrofia muscular que recibió tratamiento kinésico. Se observó una mejoría en su grado de dependencia, pasando de leve-moderada a leve, según la escala de Barthel. Se concluye que el tratamiento kinésico fue beneficioso y complementario al tratamiento médico, mejorando la calidad de vida del paciente.</p>
DOI	https://doi.org/10.14295/p.v52i1.112	
Palabras claves	Distrofia Muscular de Duchenne, Distrofina, Secuenciación de Nucleótidos, Mutación	Distrofia muscular, evaluación clínica, tratamiento kinésico
Motor de búsqueda	Google académico	Google académico

Título	Recomendaciones para los cuidados respiratorios del niño y adolescente con enfermedades neuromusculares	Fisioterapia Respiratoria en la enfermedad neuromuscular, Distrofia de Duchenne, revisión bibliográfica.
Año	2014	2017
Tipo de investigación	Investigación documental	Investigación documental
Resumen	<p>El compromiso del sistema respiratorio afecta la salud y la supervivencia de niños y adolescentes con enfermedades neuromusculares (ENM). Un enfoque integral que abarque el diagnóstico neurológico específico, la evaluación funcional respiratoria, los trastornos respiratorios del sueño, las comorbilidades y las afecciones secundarias, proporciona información sobre el tipo, grado y pronóstico respiratorio, además de brindar herramientas objetivas para modificar el curso natural de la enfermedad. Al utilizar criterios de selección rigurosos, adoptar un enfoque interdisciplinario y aplicar actividades complementarias de rehabilitación, como la ventilación no invasiva en el hogar, protocolos de tos asistida y métodos para mejorar la capacidad pulmonar, se puede cambiar la progresión de la enfermedad, reducir la morbilidad y mortalidad, y evitar la necesidad de una traqueostomía en muchos niños y adolescentes con ENM.</p>	<p>La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad hereditaria degenerativa que afecta la fuerza muscular y la función motora, reduciendo la calidad de vida y la esperanza de vida de los pacientes. La fisioterapia respiratoria desempeña un papel importante en el tratamiento de la DMD, proporcionando beneficios respiratorios y mejorando la calidad de vida. Además, se ha demostrado que la fisioterapia respiratoria aumenta la supervivencia en pacientes con DMD y otras enfermedades neuromusculares.</p>
DOI		

Palabras claves	Enfermedades neuromusculares, recomendación cuidados respiratorios, ventilación no invasiva, tos asistida	Distrofia muscular de Duchenne, calidad de vida, fisioterapia respiratoria, beneficios respiratorios.
Motor de búsqueda	Google académico	Google académico

Título	Enfermedad neuromuscular: evaluación clínica y seguimiento desde el punto de vista neumológico.	Enfoque fisioterápico de la Distrofia muscular de Duchenne
Año	2014	2021
Tipo de investigación	Investigación documental	Investigación documental
Resumen	<p>Los pacientes con enfermedades neuromusculares tienen un alto riesgo de experimentar problemas respiratorios agudos o crónicos. El seguimiento por parte de neuropediatras es crucial desde el momento del diagnóstico para detectar y tratar estas complicaciones respiratorias, que son la principal causa de mortalidad en estos pacientes. El soporte ventilatorio y la asistencia a la tos han mejorado la calidad de vida y el pronóstico a largo plazo. En este artículo se revisa la fisiopatología, evaluación de la función respiratoria, trastornos del sueño y complicaciones respiratorias más comunes en enfermedades neuromusculares. En un próximo artículo se abordarán los diferentes tratamientos desde la perspectiva de la neumología.</p>	<p>La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es la enfermedad neuromuscular más común y se caracteriza por una progresiva y grave degeneración muscular que resulta en discapacidad, dependencia y muerte prematura.</p> <p>El diagnóstico temprano es crucial para abordar la enfermedad de manera integral, involucrando diferentes disciplinas y previniendo complicaciones asociadas. El tratamiento actual se basa en una combinación de corticoterapia, rehabilitación, fisioterapia, tratamiento ortopédico, respiratorio y cardíaco, seguimiento nutricional y atención psicosocial.</p>
DOI	https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2014.02.024	

Palabras claves	Neumopediatria, complicaciones respiratorias, calidad de vida, evaluación de la función respiratoria	Distrofia muscular de Duchenne, dependencia, diagnóstico precoz, abordaje multidisciplinar, tratamiento.
Motor de búsqueda	Google académico	Google académico

Título	Diagnóstico y manejo de la distrofia muscular de Duchenne, parte 1: diagnóstico y manejo farmacológico y psicosocial.	Calidad de vida en pacientes con distrofia muscular de Duchenne y sus cuidadores pertenecientes a la fundación colombiana de distrofia muscular en el año 2019.
Año	2013	2020
Tipo de investigación	Investigación documental	Investigación experimental
Resumen	<p>La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad grave y progresiva que afecta a un número significativo de varones. A pesar de que existen guías disponibles para ciertos aspectos de la DMD, no hay recomendaciones para el cuidado clínico integral. Los CDC de Estados Unidos han seleccionado médicos para desarrollar recomendaciones utilizando un método específico. Estas recomendaciones abordan diferentes aspectos del cuidado de la DMD, desde el diagnóstico hasta el manejo de complicaciones en varios sistemas del cuerpo. Proporcionan un marco para un cuidado multidisciplinario coordinado. En la parte 1 de esta revisión se describen los métodos utilizados y se ofrecen orientaciones sobre el cuidado, tratamiento farmacológico y manejo psicosocial.</p>	<p>En este estudio se evaluó la calidad de vida de pacientes con distrofia muscular de Duchenne (DMD) y sus cuidadores. La DMD es una enfermedad hereditaria que causa debilidad muscular progresiva. Se aplicó una escala de calidad de vida a 124 pacientes colombianos con DMD y se encontró que la gravedad de la enfermedad afectaba el desarrollo social y escolar de los pacientes. Además, algunos pacientes experimentaron exclusión social debido a burlas y tratos inadecuados. Se discutió el uso del modelo de medición PedsQL para evaluar la calidad de vida en pacientes con DMD.</p>
DOI	10.1016/S1474-4422(09)70271-6	https://doi.org/10.48713/10336_25253
Palabras claves	Recomendaciones, diagnóstico, complicaciones, cuidado clínico, cuidado multidisciplinario.	Distrofia muscular de Duchenne, calidad de vida, cuidadores, debilidad muscular, desarrollo social, desarrollo escolar

Motor de
búsqueda

Google académico

Google académico

Título	La fisioterapia respiratoria mejora la calidad de vida en el paciente con distrofia muscular de duchenne: una revisión sistemática	Avances en el tratamiento de la distrofia muscular de duchenne
Año	2016	2019
Tipo de investigación	Investigación documental	Investigación documental
Resumen	<p>La distrofia muscular de Duchenne (DMD) provoca problemas respiratorios y alta morbilidad en los pacientes. El objetivo de esta revisión sistemática fue analizar la evidencia de los beneficios de la fisioterapia respiratoria en pacientes con DMD. Se seleccionaron 7 artículos que cumplieron con los criterios establecidos. Los resultados mostraron que el reclutamiento pulmonar y la compresión manual mejoraron la capacidad pulmonar y la eficacia de la tos, reduciendo el riesgo de infecciones. El entrenamiento de la musculatura respiratoria también demostró ser beneficioso. Aunque se necesita más investigación, los resultados sugieren que la fisioterapia respiratoria mejora la calidad de vida de los pacientes con DMD.</p>	<p>La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad genética ligada al cromosoma X que causa debilidad muscular progresiva en los varones. Es causada por mutaciones en el gen DMD, que codifica la proteína distrofina. Actualmente no existe cura, pero los corticoides son el único tratamiento que ha demostrado modificar la progresión de la enfermedad. En los últimos años, se han realizado avances en las opciones terapéuticas, como las terapias génicas y el abordaje de los procesos fisiopatológicos. Es probable que un tratamiento eficaz requiere combinaciones que aborden tanto el defecto genético como las consecuencias fisiopatológicas.</p>
DOI		

Palabras claves	Duchenne, enfermedad neuromuscular, fisioterapia respiratoria, reclutamiento pulmonar, asistencia tos, entrenamiento musculatura respiratoria.	Distrofia muscular de duchenne, procesos fisiopatológicos, terapias génicas, combinaciones terapéuticas.
Motor de búsqueda	Google académico	Google académico

Título	Terapia acuática y método Halliwick en niños con Distrofia muscular de Duchenne	Experiencias de cuidadoras de niños con Distrofia Muscular de Duchenne; “cuando lo volteo a mirar, se me une el cielo con la tierra”
Año	2018	2021
Tipo de investigación	Investigación documental	Investigación experimental
Resumen	<p>La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad genética que causa debilidad muscular progresiva en los niños. Esta condición lleva a complicaciones musculoesqueléticas, cardíacas y respiratorias, generando discapacidad y riesgo de muerte temprana. En este estudio se exploró el uso de la Terapia Acuática y el Método Halliwick como enfoques para mejorar la calidad de vida de los pacientes pediátricos con DMD. Se realizó una búsqueda bibliográfica y se encontraron 9 artículos relevantes. Los resultados sugieren que la Terapia Acuática puede ser efectiva para mejorar la calidad de vida, autoconfianza y disminuir el estrés en estos pacientes. Se destaca la importancia de evaluar los parámetros respiratorios y considerar la fatiga y los efectos adversos. Se concluye que se necesita más investigación en el campo de los tratamientos fisioterapéuticos y el uso del Método Halliwick.</p>	<p>La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad neuromuscular rara que provoca deterioro físico progresivo y fatal en hombres. Las cuidadoras, generalmente madres, experimentan sufrimiento y estrés debido a la alta carga física y emocional. El diagnóstico se recibe con duelo y falta de apoyo psicológico. Ser cuidadora implica cambios personales, familiares y sociales, y enfrentan discriminación y escaso apoyo. La enfermedad se convierte en un vínculo y transforma el sentido de vida de las cuidadoras. La DMD presenta desafíos intensos para las cuidadoras, tanto física como emocionalmente.</p>
DOI		https://doi.org/10.16888/interd.2021.38.3.13
Palabras claves	Distrofia muscular de Duchenne, terapia acuática, método Halliwick, calidad de	Distrofia muscular de duchene, cuidadoras, estrés, carga física, carga emocional, cambios

	vida, complicaciones respiratorias, tratamiento complementario, debilidad muscular.	personales, familiares y sociales, sentido de vida, discriminación.
Motor de búsqueda	Google académico	Google académico

Título	Escala de evaluación funcional de extremidades superiores en niños con distrofia muscular de Duchenne.	Evolución de las habilidades motoras, la fuerza muscular y la función respiratoria en pacientes pediátricos con distrofia muscular de Duchenne.
Año	2017	2020
Tipo de investigación	Investigación documental	Investigación experimental
Resumen	Se desarrolló una escala para evaluar la función de las extremidades superiores en pacientes con distrofia muscular de Duchenne (DMD) y atrofia muscular espinal (AME). La escala fue validada a través de pruebas de confiabilidad y validez, y se encontró que es un instrumento confiable y válido para evaluar la funcionalidad de las extremidades superiores en niños con DMD y AME. Además, es fácil de implementar debido a la posibilidad de autoentrenamiento y al uso de materiales simples y económicos.	En este estudio retrospectivo, se evaluó la evolución de la fuerza muscular, habilidades motoras y función respiratoria en 4 pacientes pediátricos con Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). Se observó una disminución general en la fuerza muscular, velocidad de marcha y tiempo de supino a parado, con la excepción de un paciente que mostró mejoría. En cuanto a los parámetros respiratorios, dos pacientes experimentaron mejoras en la capacidad vital forzada y el pico flujo tosido, mientras que en otro caso hubo un deterioro prematuro de todas las variables. En el paciente de mayor edad, se observó un aumento en la capacidad vital forzada absoluta pero una disminución en la capacidad vital forzada teórica.
DOI	http://dx.doi.org/10.1016/j.rchipe.2016.07.003	https://doi.org/10.58172/ajrpt.v2i2.100
Palabras claves	Distrofia muscular de Duchenne, discapacidad, compromiso funcional, escala de evaluación, confiabilidad, extremidades superiores, evaluadores, niños.	Distrofia muscular de Duchenne, fuerza muscular, función respiratoria, pacientes pediátricos, unidad de Kinesiología, test de marcha, función respiratoria.
Motor de búsqueda	Google académico	Google académico

Título	Perspectivas de pacientes con distrofia muscular de Duchenne: grupo focal para mejorar la calidad asistencial.	Rehabilitación respiratoria para pacientes con distrofia muscular de Duchenne en etapas de pérdida de la marcha
Año	2020	2021
Tipo de investigación	Investigación documental	Investigación documental
Resumen	<p>Las principales preocupaciones de los tres grupos se enfocaron en aspectos comunes. Por un lado, se resaltó la importancia de contar con un equipo multidisciplinario coordinado en una misma unidad para facilitar la atención integral. Además, se destacó el interés compartido por el deporte entre los adolescentes y se reconoció la relación positiva entre el ocio y la calidad de vida, siendo la participación en grupos de terapia física de gran utilidad. Para lograr estos objetivos, se hizo hincapié en la necesidad de mejorar la coordinación entre el hospital y los diferentes servicios. Los padres también expresaron la demanda de una mayor cobertura en la asistencia social y psicológica ofrecida por el hospital. Por último, se subrayó la importancia de humanizar los cuidados en beneficio de los pacientes.</p>	<p>La DMD es una enfermedad neuromuscular que afecta la función motora y respiratoria. Sin intervenciones en rehabilitación respiratoria, la debilidad de los músculos respiratorios puede llevar a la insuficiencia ventilatoria y complicaciones graves.</p>
DOI	https://doi.org/10.1016/j.jhqr.2020.06.009	
Palabras claves	Equipo multidisciplinario, atención integral, interés común, calidad de vida.	Distrofia muscular de Duchenne, rehabilitación respiratoria, asistencia a la tos, soporte de ventilación no invasivo.

Motor de búsqueda	Google académico	Google académico
--------------------------	------------------	------------------

Título	Características del ocio en personas con distrofia muscular de Duchenne, facilitadores y barreras, según CIF.	Distrofia Muscular de Duchenne: Tratamiento Fisioterapéutico vs Tratamiento Farmacológico con corticoides: Revisión Bibliográfica.
Año	2013	2022
Tipo de investigación	Investigación documental	Investigación documental
Resumen	El ocio constituye una de las ocupaciones mejor valoradas y más apreciada por ser significativa, voluntaria y satisfactoria para quien la realiza. Dada su relevancia para, se propone un estudio acerca de los factores que ejercen influencia, ya sea positiva o negativa, sobre el desarrollo del ocio de personas afectadas por una enfermedad neuromuscular (ENM).	La Distrofia Muscular de Duchenne es una enfermedad que afecta a los músculos de los niños, causando la pérdida progresiva de movilidad. Los tratamientos utilizados incluyen terapia física y corticoides. Se ha realizado una revisión bibliográfica que sugiere que la combinación de ambas terapias puede ser la opción más adecuada para tratar la enfermedad y mejorar la movilidad.
DOI		
Palabras claves	Ocio, Distrofia Muscular de Duchenne, Terapia Ocupacional, Entorno, CIF.	Distrofia muscular de Duchenne, Fuerza Muscular, Distrofia muscular, Resistencia Muscular, Terapia Física, Actividad Física, Rehabilitación, Terapia física.
Motor de búsqueda	Google académico	Google académico

Título	Alternativas de tratamiento en pacientes con patologías neuromusculares y afecciones respiratorias.	Distrofia muscular de Duchene: Diagnóstico y Tratamiento
Año	2014	2019
Tipo de investigación	Investigación documental	Investigación documental
Resumen	Los avances tecnológicos y los cuidados respiratorios no invasivos han mejorado la calidad de vida y la supervivencia de los pacientes con enfermedades neuromusculares. Este artículo revisa las estrategias y tratamientos para estos pacientes, promoviendo la autonomía y la integración en el hogar. Es importante que los profesionales de la salud conozcan las opciones terapéuticas para que los pacientes puedan expresar sus deseos anticipadamente. Se necesita un cambio en la forma en que los profesionales de la salud ven a estos individuos.	La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad genética ligada al cromosoma X que causa debilitamiento de los músculos, especialmente en la pelvis. Los síntomas suelen aparecer alrededor de los 6 años y los afectados pierden la capacidad para caminar alrededor de los 12-14 años. Se utilizan diferentes pruebas para el diagnóstico y el pronóstico de vida suele ser limitado. No existe cura, pero se utilizan medicamentos y fisioterapia para ralentizar la progresión y mejorar la calidad de vida.
DOI	https://doi.org/10.18004/anales/2017.050(02)79-088	https://doi.org/10.31434/rms.v4i12.315
Palabras claves	Enfermedades neuromusculares, asistencia ventilatoria no invasiva, tos asistida, respiración glossofaríngea, apilamiento de aire, traqueotomía.	Enfermedades musculares, distrofina, distrofia muscular de Duchenne, creatina quinasa.
Motor de búsqueda	Google académico	Google académico

Título	Diagnóstico y tratamiento con esteroides de pacientes con distrofia muscular de Duchenne: experiencia y recomendaciones para México	Tratamiento de rehabilitación en las enfermedades neuromuscular.
Año	2013	2023
Tipo de investigación	Investigación documental	Investigación documental
Resumen	La DMD es una enfermedad grave y progresiva que afecta a varones recién nacidos. Aunque no tiene cura, el tratamiento multidisciplinario busca mejorar la funcionalidad y prevenir complicaciones. El uso prolongado de esteroides ha demostrado beneficios importantes en términos de deambulaci3n, funci3n cardiorrespiratoria, supervivencia y calidad de vida. En este documento se presentan recomendaciones para el diagn3stico y tratamiento con esteroides.	Las enfermedades neuromusculares se asocia a discapacidad y reducci3n de la calidad y esperanza de vida. No existe un tratamiento curativo en la mayori3a de los casos por lo que las intervenciones de la medicina de rehabilitaci3n juegan un papel importante en la prevenci3n de complicaciones y en la calidad de vida. El presente art3culo engloba las opciones de tratamiento rehabilitador mediante el abordaje multidisciplinario y la supervisi3n de un m3dico especialista.
DOI		https://doi.org/10.33064/52lm20233603
Palabras claves	Distrofia muscular de Duchenne, Distrofina, Esteroides, Gen DMD.	Enfermedades neuromusculares, discapacidad, rehabilitaci3n, ejercicio.
Motor de b3squeda	Google acad3mico	Google acad3mico

2023



UNIVERSIDAD
FASTA

FACULTAD DE
CIENCIAS MÉDICAS



DISEÑO METODOLÓGICO

Rocio Soledad Gauna

La presente investigación adopta un enfoque metodológico **no experimental** debido a que la investigación ha sido llevada a cabo y ya no es factible manipular la variable independiente. Se disponen solamente de los datos derivados de las investigaciones realizadas.

En términos de temporalidad, el enfoque de la investigación es **transversal**, ya que los datos son recopilados en un único momento y en un tiempo determinado. Su propósito radica en describir las variables y analizar su incidencia e interrelación en ese instante específico. Este tipo de estudio proporciona una visión panorámica del estado de una o más variables en grupos de individuos, objetos o indicadores en un momento dado.

Según el análisis y el alcance de los resultados esta investigación es **descriptiva** porque se busca describir el abordaje kinesiológico en los cuidados respiratorios en los niños con distrofia muscular de Duchenne y cómo influyen en la calidad de vida.

Criterios de selección de población:

- Artículos científicos publicados entre el 2013 y 2023 en Argentina, México, Colombia, Uruguay y Ecuador.
- Revisiones sistemáticas y ensayos clínicos
- Que se encuentren en español.
- Artículos científicos que se encuentren en Google Académico.

Listado de variables:

En la siguiente tabla se definirán operacionalmente y conceptualmente las variables.

- Numero de sitios web consultados
- Número de artículos científicos consultados
- Número de estudios consultados
- Tema abordado
- Objetivo de la investigación
- Selección de palabras claves
- Tipo de investigación
- Conclusión de la investigación
- Tipos de cuidados respiratorios
- Grado de funcionalidad
- Influencia en la calidad de vida
- Tipos de estrategias de tratamiento



Variables bibliográficas	Definición conceptual	Definición operacional
Número de sitios web consultados	Cantidad de sitios en la en la Word Wide Web que contienen Documentos organizados jerárquicamente, que fueron consultados.	Cantidad de sitios en la en la Word Wide Web que contienen documentos organizados jerárquicamente, que fueron consultados para la realización de los Estudios sujetos a análisis sobre el rol del kinesiólogo en los cuidados respiratorios en niños con distrofia muscular de duchenne y su influencia en la calidad de vida.
Número de artículos científicos consultados	Cantidad de trabajos de investigación que fueron publicados en alguna revista especializada, y fueron consultados.	Cantidad de trabajos de investigación que fueron publicados en alguna revista especializada, y fueron consultados para la realización de los Estudios sujetos a análisis sobre el rol del kinesiólogo en los cuidados respiratorios en niños con distrofia muscular de Duchenne y su influencia en la calidad de vida.
Número de estudios consultados	Cantidad de estudios escritos sobre una investigación de carácter original efectuada con base en un análisis de publicaciones hechas por otros sobre un tema dado, que fueron consultados.	Cantidad de estudios escritos sobre una investigación de carácter original efectuada con base en un análisis de publicaciones hechas por otros sobre un tema dado, que fueron consultados para la realización de los Estudios sujetos a análisis sobre el rol del kinesiólogo en los cuidados respiratorios en niños con distrofia muscular de Duchenne y su influencia en la calidad de vida.

Variables metodológicas	Definición conceptual	Definición operacional
Tema abordado	El tema de investigación se refiere al área de conocimiento en la que deseamos realizar nuestra investigación.	El área de conocimiento en la que deseamos realizar nuestra investigación es sobre el rol del kinesiólogo en los cuidados respiratorios en niños con distrofia muscular de Duchenne y su influencia en la calidad de vida.
Objetivo de la investigación	El objetivo o propósito que se busca alcanzar en un proyecto, estudio o trabajo de investigación. También señala la finalidad por la cual se lleva a cabo una investigación	El objetivo o propósito que se busca alcanzar en un proyecto. Sobre el rol del kinesiólogo en los cuidados respiratorios en niños con distrofia muscular de Duchenne y su influencia en la calidad de vida.
Selección de palabras claves	Lista de términos relacionados con el contenido de un artículo.	Lista de términos relacionados con el contenido en los distintos artículos científicos publicados sobre el rol del kinesiólogo en los cuidados respiratorios en niños con distrofia muscular de Duchenne y su influencia en la calidad de vida.
Tipo de investigación	La realización de diversas actividades dirigidas a adquirir conocimientos sobre un tema específico, según su alcance.	La realización de diversas actividades dirigidas a adquirir conocimientos sobre un tema específico, según su alcance sobre el rol del kinesiólogo en los cuidados respiratorios en niños con distrofia muscular de Duchenne y su influencia en la calidad de vida.
Conclusión de la investigación	Es la expresión de los resultados obtenidos según el punto de vista y después de una investigación científica.	Es la expresión de los resultados obtenidos sobre el rol del kinesiólogo en los cuidados respiratorios en niños con distrofia muscular de Duchenne y su influencia en la calidad de vida.



Variables kinesiológicas	Definición conceptual	Definición operacional
Tipos de cuidados respiratorios	Terapias de apoyo utilizadas en pacientes con el objetivo de mantener un estado funcional lo más cercano posible al óptimo. (según Jose Antonio Gonzalez Anaya)	Son las terapias de apoyo utilizadas en pacientes con distrofia muscular de Duchenne entre 6 y 12 años. El dato se recolecta en una grilla de observación.
Grado de funcionalidad	Grado de independencia o capacidad para valerse por sí mismo para la vida. (Organización Mundial de la Salud)	Es el grado de independencia o capacidad para que los pacientes con distrofia muscular de Duchenne entre 6 y 12 años. El dato se recolecta en una grilla de observación.
Influencia en la calidad de vida	El bienestar personal derivado de la satisfacción o insatisfacción con áreas que son importantes para él o ella. (Según Alfonso Urzua M.)	El bienestar personal derivado de la satisfacción o insatisfacción con áreas que son importantes para los pacientes con distrofia muscular de Duchenne entre 6 y 12 años. El dato se recolecta en una grilla de observación.
Tipos de estrategias de tratamiento	Conjunto de medios que se emplean para curar o aliviar una enfermedad (según la Real Academia Española)	Conjunto de medios que se emplean para curar o aliviar a los pacientes entre 6 y 12 años con distrofia muscular de Duchenne. El dato se recolecta en una grilla de observación.

2023



UNIVERSIDAD
FASTA

FACULTAD DE
CIENCIAS MÉDICAS



ANÁLISIS DE DATOS

Rocio Soledad Gauna

Los datos obtenidos y analizados de los Estudios Científicos evaluados se volcaron sobre grillas de observación con su correspondiente análisis.

Cada grilla corresponde a un grupo de variables que previamente se clasificaron y se distinguen según su naturaleza en:

- Variables kinesiológicas
- Variables metodológicas
- Variables bibliográficas

A efectos de simplificar la comprensión de las grillas y el posterior análisis de cada una, se asignó sólo el número que corresponde al estudio evaluado, quedando referenciados de la siguiente forma.

Cuadro N° 1 Listado de temas abordados en las investigaciones sujetas análisis

UA	Temáticas abordadas en la investigación
1	Recomendaciones para los cuidados respiratorios del niño y adolescente con enfermedades neuromusculares.
2	Actualización en el manejo respiratorio pacientes con enfermedades neuromusculares.
3	Seguimiento de un tratamiento kinésico en un paciente con distrofia muscular en santo tome, corrientes, argentina, en el periodo de Abril – Noviembre 2016.
4	Enfoque fisioterapéutico de la Distrofia Muscular de Duchenne.
5	Calidad de vida en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne y sus cuidadores pertenecientes a la fundación colombiana de distrofia muscular en el año 2019.
6	La fisioterapia respiratoria mejora la calidad de vida en el paciente con Distrofia Muscular de Duchenne: una revisión sistemática.
	Evolución de las habilidades motoras, la fuerza muscular y la función respiratoria en pacientes pediátricos con Distrofia Muscular de Duchenne.
8	Escala de evaluación funcional de extremidades superiores en niños con distrofia muscular de Duchenne.
9	Diagnóstico y manejo de la distrofia muscular de Duchenne, parte 1: diagnóstico y manejo farmacológico y psicosocial.
10	Experiencias de cuidadoras de niños con Distrofia Muscular de Duchenne; “cuando lo volteo a mirar, se me une el cielo con la tierra”
11	Diagnóstico y tratamiento con esteroides de pacientes con distrofia muscular de Duchenne: experiencia y recomendaciones para México
12	Características del ocio en personas con distrofia muscular de Duchenne, facilitadores y barreras, según la CIF.
13	Rehabilitación respiratoria para pacientes con DMD en etapas de pérdida de la marcha.
14	Músculos de la respiración: tipos, características y funciones al respirar.
15	Distrofia Muscular de Duchenne/Becker.

16	Distrofia muscular de Duchenne: Tratamiento Fisioterapéutico vs tratamiento farmacológico con corticoides. Revisión bibliografía.
17	Alternativas de tratamiento en pacientes con patologías neuromusculares y afecciones respiratorias.
18	Distrofia muscular de Duchenne: diagnóstico y tratamiento.
19	Perspectivas de pacientes con distrofia muscular de Duchenne: grupo focal para mejorar la calidad asistencial.
20	Tratamiento de rehabilitación en las enfermedades neuromusculares.

Fuente: elaborado sobre los datos de la Investigación.

A continuación, se presentan las cuatro variables de observación elaboradas con su correspondiente análisis.

Grilla N° 1: Variables Kinesiológicas.

Estudio	Tipos de cuidados respiratorios	Grado de funcionalidad	Influencia en la calidad de vida	Tipos de estrategias de tratamiento
1	El artículo menciona la importancia de los cuidados respiratorios en estos niños, la tos asistida, educación y empoderamiento y asistencia ventilatoria.	El artículo sugiere que el grado de funcionalidad en las enfermedades neuromusculares se relaciona con el compromiso muscular y la capacidad respiratoria.	El artículo menciona la influencia de los cuidados respiratorios y la importancia de un enfoque integral para mejorar la calidad de vida de los niños y su entorno familiar.	El artículo menciona que las estrategias de tratamiento incluyen el uso de ventilación no invasiva y protocolos de tos asistida. Se destaca que la AVNI es la mejor opción para proporcionar ventilación mecánica prolongada a pacientes con DMD.
2	El artículo menciona que los cuidados respiratorios no invasivos junto con la asistencia ventilatoria nocturna y luego durante las 24 horas del día, estos evitan las técnicas invasivas de ventilación mecánica, como la traqueotomía.	No se aborda.	El artículo afirma que la calidad de vida ha mejorado luego de la aplicación de asistencia ventilatoria mecánica no invasiva prolongada y la implementación de protocolos de tos asistida.	En el artículo se menciona la importancia de los profesionales de la salud, deben conocer las opciones terapéuticas disponibles. Y se destaca la necesidad de cambiar la forma en que se aborda el cuidado de estos pacientes.
3	No se aborda.	En el artículo se menciona que se	El artículo define la calidad de vida como	En el artículo se menciona que el tratamiento kinesiológico es

		utiliza la escala de Barthel para evaluar el grado de dependencia del paciente en actividades básicas de rehabilitación física y el Índice de Katz para evaluar la funcionalidad de estos pacientes con enfermedad neuromuscular.	la apreciación que el paciente hace de su vida y la satisfacción con su nivel actual de funcionamiento.	beneficioso acompañado de un enfoque multidisciplinario, junto con neurología, nutrición, cardiovascular, respiratoria, ortopedia y psiquiatría.
4	El artículo menciona la importancia de los cuidados respiratorios en la DMD, a medida que la enfermedad progresa, los músculos respiratorios se debilitan, lo que dificulta la capacidad de respirar adecuadamente, algunas consideraciones son: VMNI, hipo ventilación nocturna, prevención de infecciones, fisioterapia respiratoria y monitoreo regular.	En el artículo se menciona que en la DMD hay una pérdida progresiva de la funcionalidad y la movilidad. Los niños experimentan debilidad muscular, dificultades para correr y saltar, y necesitan el uso de sillas de ruedas. A medida que la enfermedad avanza, surgen problemas respiratorios, cardíacos y ortopédicos.	En el artículo se menciona que el manejo terapéutico de la DMD se centra en preservar la funcionalidad y mejorar la calidad de vida de los pacientes.	En el artículo se mencionan diferentes tratamientos como la terapia con corticosteroides, la terapia de reemplazo de distrofina, cuidados de apoyo y manejo de síntomas, y se están realizando ensayos clínicos para evaluar nuevas terapias.
5	No se aborda	En el artículo se menciona que la falta de distrofia, es la principal causa de la pérdida de funcionalidad en la DMD. A pesar de los avances en el cuidado y los tratamientos de soporte, la enfermedad sigue siendo degenerativa y limitante en términos de funcionalidad.	El artículo menciona una investigación sobre la calidad de vida en pacientes con DMD, la evalúa con una escala, los resultados muestran que la gravedad de la enfermedad afecta el desarrollo social, escolar, la participación en actividades,	En el artículo se menciona que la DMD tiene varios enfoques de tratamiento para mejorar la calidad de vida de los pacientes.

			llevándolos al aislamiento.	
6	No se aborda.	El artículo no proporciona información específica sobre el grado de funcionalidad de los pacientes con DMD. Pero menciona la edad, peso, altura y grado funcional de los pacientes según la escala de Swinyard, los pacientes cooperan con el personal médico y tienen un nivel intelectual para entender las maniobras. Proporciona información de las características del paciente.	El artículo afirma que la aplicación de fisioterapia respiratoria mejora la calidad respiratoria en los pacientes con distrofia muscular de duchenne.	En el artículo se evalúan estrategias de tratamiento para pacientes con DMD, incluye la fisioterapia respiratoria, el entrenamiento muscular respiratorio, la asistencia ventilatoria no invasiva y la técnica de reclutamiento de volumen pulmonar, lo que puede mejorar la calidad de vida de los pacientes.
7	El artículo informa de casos menciona que ninguno de los pacientes tuvo signos secundarios de trastornos respiratorios.	En el artículo se presentaron pacientes con una disminución en la fuerza muscular y habilidades motoras, salvo en un caso. Se observó que los valores de las pruebas de función respiratoria variaron de acuerdo a lo esperado según la edad de los pacientes. La DMD afecta la funcionalidad de los pacientes, en términos de fuerza muscular y habilidades motoras.	No se aborda.	El artículo menciona que el tratamiento es sintomático con el objetivo de mejorar la funcionalidad y la calidad de vida, retrasar complicaciones y prolongar la supervivencia por medio de un tratamiento multidisciplinario, siendo sus pilares la fisioterapia y los glucocorticoides.
8	En el artículo se menciona que los cuidados respiratorios son importantes, recomienda la	En el artículo se menciona la importancia de la evaluación de la funcionalidad en pacientes con	El artículo menciona que el sistema Neuro Forma tiene para grabar los resultados y rendimientos del paciente de cada	En el artículo se menciona que es importante que los pacientes reciban atención multidisciplinaria de profesionales especializados en ENM.

	<p>fisioterapia respiratoria precoz, también técnicas complementarias, la práctica diaria de la tos asistida y el drenaje bronquial. En casos de insuficiencia respiratoria, se utiliza un dispositivo de ventilación no invasiva o invasiva.</p>	<p>enfermedades neuromusculares. Se necesitan instrumentos de evaluación para medir el grado de funcionalidad, prevenir trastornos secundarios y evaluar el efecto de las terapias.</p>	<p>sesión, lo que permite un seguimiento.</p>	
9	<p>El artículo menciona la importancia de los cuidados respiratorios para un manejo adecuado, junto con otras áreas mejoraran la calidad de vida y la esperanza de vida de los pacientes.</p>	<p>En el artículo se menciona que la DMD afecta la funcionalidad física, generando dependencia en silla de ruedas, deteriora progresivamente los músculos y puede ocasionar complicaciones en el sistema respiratorio y el cardíaco.</p>	<p>El artículo menciona que se están desarrollando terapias prometedoras y se están implementando recomendaciones de atención estandarizada para mejorar la atención médica y el manejo de la enfermedad.</p>	<p>En el artículo se destaca que hay un enfoque multidisciplinario de tratamiento que controlan los síntomas, mejoran la calidad de vida y retrasan la progresión de la enfermedad, la terapia física y ocupacional, uso de corticoesteroides, tratamiento respiratorio, ortopédico y cardíaco. Los tratamientos varían según las necesidades individuales de los pacientes.</p>
10	<p>El artículo menciona que en la DMD se requiere de un monitoreo constante de la función pulmonar, el monitoreo depende de la etapa de la enfermedad de cada paciente, pero en la fase ambulatoria se sugiere realizar una espirometría anual.</p>	<p>El artículo menciona que la DMD provoca un deterioro progresivo de la funcionalidad física de los pacientes, lo que genera dependencia de la silla de ruedas y la necesidad de cuidados frecuentes o permanentes. Los tratamientos actuales no ofrecen una solución completa para mejorar la funcionalidad, lo que subraya la necesidad de seguir investigando y desarrollando nuevas terapias para esta enfermedad.</p>	<p>El artículo menciona que los esteroides pueden aumentar la fuerza y la función de estos pacientes, estabilizar la función pulmonar y reducir el riesgo de escoliosis.</p>	<p>En el artículo se recomienda la atención multidisciplinaria, que incluye fisioterapia, terapia ocupacional, atención respiratoria y cardíaca, entre otras, para abordar las complicaciones y mejorar la calidad de vida de los pacientes. Es importante destacar que los avances en la investigación continúan en busca de nuevas terapias y enfoques para el tratamiento de la DMD.</p>

11	<p>El artículo menciona que los pacientes con DMD requieren una monitorización constante de la función pulmonar por un especialista. se sugiere una espirometría anual, para un adecuado seguimiento e identificación oportuna de signos de disfunción ventilatoria, con la consiguiente intervención.</p>	<p>En el artículo se menciona que los glucocorticoides son beneficiosos para prolongar la deambulacion, reducir la necesidad de cirugía de columna, mejorar la función cardiorrespiratoria, aumentar la supervivencia y la calidad de vida.</p>	<p>No se aborda.</p>	<p>El artículo menciona que el tratamiento debe ser multidisciplinario y debe conservar la funcionalidad, evitando las complicaciones, Se han implementado múltiples propuestas con la finalidad de mejorar la calidad de vida, y se menciona que los glucocorticoides ofrecen beneficios terapéuticos en las diferentes etapas de la historia natural de la enfermedad.</p>
12	<p>No se aborda.</p>	<p>El artículo se centra en las características de las actividades de ocio en individuos con DMD, así como los facilitadores y barreras para su participación en actividades de ocio. También incluye información sobre accesibilidad y contexto social.</p>	<p>El artículo menciona que el ocio se considera uno de los componentes de la calidad de vida, y se relaciona con la emotividad y consecuentemente con la felicidad.</p>	<p>No se aborda.</p>
13	<p>El artículo recomienda la rehabilitación respiratoria, para evitar que la fatiga muscular, las atelectasias, neumonías y fallas respiratorias lleven a hospitalizaciones prolongadas y mortalidad.</p>	<p>El artículo menciona que la DMD tiene etapas definidas de declinación en la funcionalidad motora, lo que establece relación con la función respiratoria.</p>	<p>El artículo menciona que la disminución de la funcionalidad respiratoria en pacientes con DMD puede tener un impacto significativo en su calidad de vida, pero la rehabilitación respiratoria puede mejorar significativamente su capacidad respiratoria y, por lo tanto, su calidad de vida.</p>	<p>El artículo menciona que los tratamientos en etapas de la pérdida de la marcha incluyen el uso de técnicas de insuflación activa o apilamiento de aire, tos asistida manual y mecánica, y soporte ventilatorio no invasivo.</p>

14	El artículo menciona que los cuidados respiratorios son medidas y prácticas que ayudan a mantener la salud y el buen funcionamiento del sistema respiratorio.	No se aborda.	No se aborda.	El artículo menciona que los tratamientos específicos pueden variar según la enfermedad respiratoria y la evaluación médica individual. Siempre es recomendable buscar el asesoramiento de un profesional de la salud para obtener un diagnóstico preciso y un plan de tratamiento adecuado.
15	El artículo menciona que los pacientes con distrofia muscular de Duchenne/Becker presentan debilidad en los músculos respiratorios, lo que causa problemas respiratorios y requiere ventilación no invasiva. Es importante que reciban cuidados respiratorios adecuados y sean evaluados regularmente.	El artículo menciona que los pacientes con distrofia muscular de Duchenne/Becker pueden presentar alteraciones en la marcha, como caminar en puntas de pies o marcha de pato, dificultad para subir escaleras, saltar y levantarse	La distrofia muscular de Duchenne/Becker puede tener un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes debido a la progresión de la debilidad muscular y las limitaciones físicas que conlleva.	El artículo menciona que no hay un tratamiento curativo para la DMD/B, se enfoca en aliviar los síntomas y manejar complicaciones a través de la evaluación de diferentes especialidades, y se están investigando terapias más específicas.
16	El artículo menciona la importancia de evaluar la función pulmonar y la utilización de asistencia respiratoria, realizar fisioterapia y prevenir infecciones es fundamental.	El artículo sugiere que la DMD afecta la funcionalidad, limitando la movilidad y la capacidad para realizar las actividades diarias.	El artículo examina la calidad de vida de estos pacientes y sugiere que si aplicamos los tratamientos disponibles la mejorarán.	El artículo analiza diferentes estrategias como la terapia física y el uso de corticoides, y sugiere la combinación entre ambas para un adecuado tratamiento de la enfermedad.
17	El artículo sugiere que los cuidados respiratorios son importantes, se recomienda mantener una buena higiene bronquial,	El artículo se refiere a la calidad de vida como la satisfacción y bienestar general del paciente en diferentes áreas de su vida, mejorarla implica un	El artículo sugiere que las ENM afectan la calidad de vida debido a la debilidad muscular y otros síntomas, pero con el tratamiento	El artículo sugiere que las ENM debilitan los músculos y pueden afectar la respiración. El tratamiento incluye opciones como la oxigenoterapia, la traqueostomía, el Soporte Ventilatorio No Invasivo (SVNI)

	hacer ejercicios de respiración y usar dispositivos de asistencia respiratoria, estos previenen problemas y mejoran la calidad de vida.	equilibrio en diferentes aspectos, la salud, el acceso a los servicios básicos y el apoyo social influyen.	adecuado y un sólido sistema de apoyo, es posible mejorar la funcionalidad y tener una buena calidad de vida.	y la Tos Asistida Mecánicamente (TAM). La elección del tratamiento depende de la evaluación médica.
18	El artículo sugiere que los cuidados respiratorios en la DMD incluyen pruebas pulmonares, ejercicios y técnicas para expandir los pulmones, vacunación y atención médica especializada. Estos cuidados previenen problemas y mejoran la calidad de vida.	El artículo sugiere que el grado de funcionalidad varía según la progresión de la enfermedad y el uso de tratamientos. Los cuidados respiratorios son importantes para mantener la calidad de vida. Se requiere una evaluación médica especializada para brindar recomendaciones adecuadas.	El artículo sugiere que la calidad de vida en la distrofia muscular de Duchenne puede mejorar con atención médica, apoyo emocional y acceso a recursos. Se enfoca en brindar un entorno de apoyo y oportunidades sociales, así como un seguimiento médico adecuado.	El artículo sugiere que las estrategias de tratamiento para la DMD incluyen terapia con esteroides, terapia física y ocupacional, dispositivos de asistencia, terapia respiratoria, tratamiento cardíaco y terapias innovadoras. Se necesita un enfoque personalizado y supervisión médica especializada.
19	No se aborda.	El artículo concluye en que la coordinación del equipo médico, la participación en actividades físicas, la cobertura social y psicológica, y la humanización de los cuidados son aspectos importantes para mejorar la calidad de vida de los pacientes.	El artículo menciona que la DMD afecta negativamente la funcionalidad muscular, especialmente en etapas avanzadas. Se recomienda un enfoque multidisciplinario para retrasar la pérdida de función y mejorar la calidad de vida de los pacientes. La evaluación regular por especialistas en diversas áreas es fundamental	El artículo se enfocó en la perspectiva de jóvenes, adolescentes, familiares y profesionales de la salud que se ocupan de la DMD. Se encontró que es fundamental contar con un equipo médico multidisciplinario coordinado, promover la participación en actividades deportivas y terapia física, mejorar la coordinación entre el hospital y otros servicios, ofrecer una mayor cobertura en asistencia social y psicológica, y humanizar los cuidados en diversos aspectos.
20	Las ENM comprometen al sistema respiratorio y conllevan a dificultades, por la debilidad de los músculos	El objetivo de los cuidados respiratorios es mantener o mejorar la funcionalidad respiratoria de los pacientes con ENM, evitando la pérdida de	No se aborda.	La fisioterapia respiratoria es utilizada para abordar las dificultades respiratorias, es importante para retrasar el deterioro respiratorio, también menciona otros procedimientos terapéuticos, como la

respiratorios, que generan una tos ineficaz y dificultad para eliminar secreciones bronquiales, lo que aumenta el riesgo de padecer una infección respiratoria y fallo respiratorio.	deambulación, dificultades para la deglución, lo que podría afectar la calidad de vida y la funcionalidad en general.		traqueotomía y la ventilación mecánica no invasiva.
--	---	--	---

Fuente: Elaborado sobre los datos de la Investigación.

Grilla N°2: Variables Metodológicas.

ESTUDIO	TEMATICA ABORDADA	TIPO DE INVESTIGACIÓN	OBJETIVO	PALABRAS CLAVES	CONCLUSIONES
1	Recomendaciones para los cuidados respiratorios del niño y adolescente con enfermedades neuromusculares.	Descriptivo	Brinda herramientas para mejorar el cuidado respiratorio de niños y adolescentes, con el fin de reducir la morbilidad y evitar la traqueotomía.	Enfermedades neuromusculares, recomendación de cuidados respiratorios, ventilación no invasiva y tos asistida.	Recomendaciones para los cuidados respiratorios en estos niños. Se enfoca en prevenir complicaciones respiratorias y evitar procedimientos invasivos como la traqueostomía. Y destaca la importancia de considerar aspectos éticos en la toma de decisiones de tratamiento.
2	Actualización en el manejo respiratorio pacientes con enfermedades neuromusculares.	Descriptivo	Prevenir el fallo respiratorio, las hospitalizaciones, la necesidad de intubación y TQT, mantener la compliance, maximizar los flujos de tos y mantener la ventilación durante todo el día.	Enfermedades neuromusculares, ventilación no invasiva.	Son importantes los cuidados respiratorios no invasivos en la mejora de la calidad de vida de estos pacientes, así como la necesidad de seguir investigando y desarrollando terapias y tecnologías para optimizar su atención.
3	Seguimiento de un tratamiento kinésico en un	Descriptivo	Describir la evolución del paciente	Tratamiento kinésico, alternativas de	El tratamiento kinésico debe realizarse en instalaciones adecuadas y tempranamente

	paciente con distrofia muscular en santo tome, corrientes, argentina, en el periodo de Abril – Noviembre 2016.		diagnosticado bajo tratamiento en un consultorio en la localidad de Santo Tomé, Corrientes, durante el periodo de abril a noviembre de 2016, con tres días de tratamiento a la semana, uno en consultorio y dos de forma ambulatoria.	tratamiento, enfoque multidisciplinario, efectividad del tratamiento.	para obtener mejores resultados. Se recomienda planificar nuevas alternativas de tratamiento y un enfoque multidisciplinario.
4	Enfoque fisioterápico de la Distrofia Muscular de Duchenne.	Descriptivo	Describir las características básicas y las fases de la distrofia muscular de Duchenne. Reportar el abordaje terapéutico de los pacientes.	Distrofia muscular de Duchenne, fisioterapia.	El abordaje del tratamiento debe ser multidisciplinario, con un diagnóstico precoz, rehabilitación ortopédica, respiratoria, cardiaca, gastrointestinal y psicosocial es necesaria una mayor investigación sobre el abordaje.
5	Calidad de vida en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne y sus cuidadores pertenecientes a la fundación colombiana de Distrofia Muscular en el año 2019.	Exploratorio. Descriptivo	Aplicar la escala de calidad de vida en los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne pertenecientes a la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular y sus cuidadores en el año 2019.	Duchenne, Enfermedad rara, Calidad de vida, instrumentos, psicosocial, Psicometría.	La DMD afecta la calidad de vida de los pacientes en Colombia, empeorando con el tiempo. También impacta a los cuidadores y familias. Es necesario mejorar los apoyos de salud para abordar estas dificultades y promover un mejor desarrollo de la enfermedad.
6	La fisioterapia respiratoria mejora la calidad de vida en el paciente con Distrofia Muscular de Duchenne: una revisión sistemática.	Descriptivo	Evaluar la eficacia de diferentes técnicas de asistencia respiratoria en pacientes con distrofia muscular de Duchenne. Evalúa la fuerza muscular respiratoria, la tolerancia al	Duchenne, enfermedad neuromuscular, fisioterapia respiratoria, Reclutamiento pulmonar, asistencia tos, entrenamiento musculatura respiratoria.	El análisis y evaluación de los 7 estudios incluidos en la revisión sistemática confirman la importancia de la fisioterapia respiratoria en la distrofia muscular de Duchenne en los diversos estadios de la enfermedad.

			esfuerzo y la eficacia de la tos.		
7	Evolución de las habilidades motoras, la fuerza muscular y la función respiratoria en pacientes pediátricos con Distrofia Muscular de Duchenne.	Descriptivo	Describir la evolución de la fuerza muscular, habilidades motoras y la función respiratoria a lo largo de un período de seguimiento.	Distrofia Muscular, Duchenne, debilidad muscular, habilidades motoras, capacidad vital forzada, Pruebas de función respiratoria.	Se experimentan disminución en la fuerza muscular y habilidades motoras. Se observa que los resultados de las pruebas respiratorias varían según la edad de los pacientes. Resalta el enfoque multidisciplinario para mejorar su funcionalidad, calidad de vida y para retrasar complicaciones, con el objetivo de prolongar su supervivencia.
8	Escala de evaluación funcional de extremidades superiores en niños con distrofia muscular de Duchenne.	Experimental	Comparar la efectividad de un programa combinado entre el sistema Neuroforma y la reeducación convencional en relación con un programa de reeducación Convencional en pacientes jóvenes con Distrofia Muscular de Duchenne.	Distrofia Muscular de Duchenne, realidad virtual, rehabilitación.	Comparó la efectividad de un programa combinado entre el sistema Neuro Forma y la reeducación convencional con un programa de reeducación convencional en pacientes jóvenes con Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). Se utilizaron diversas medidas de evaluación funcional y calidad de vida a lo largo de 32 semanas. Los resultados proporcionan información valiosa para mejorar la rehabilitación y la calidad de vida de los pacientes con DMD.
9	Diagnóstico y manejo de la distrofia muscular de Duchenne, parte 1: diagnosis y manejo farmacológico y psicosocial.	Descriptivo	Proporcionar un cuidado coordinado y multidisciplinario para mejorar la calidad de vida del paciente, prevenir la progresión de la enfermedad y sus complicaciones. Esto implica la colaboración de diversos especialistas	DMD, equipo multidisciplinario, evaluaciones, intervenciones, atención clínica, glucocorticoides, seguimiento.	El manejo de la distrofia muscular de Duchenne (DMD) requiere un enfoque multidisciplinario, diagnóstico temprano y tratamiento adecuado. Es fundamental contar con programas de concienciación, acceso a la atención y apoyo familiar. El manejo integral de la DMD impacta en la vida de los

			de la salud, el uso de herramientas de evaluación específicas y la implementación de intervenciones farmacológicas y no farmacológicas adecuadas.		pacientes y necesita atención continua.
10	Experiencias de cuidadoras de niños con Distrofia Muscular de Duchenne; “cuando lo volteo a mirar, se me une el cielo con la tierra”	Descriptivo	Analizar la efectividad de los tratamientos multidisciplinarios, en particular el uso de esteroides a largo plazo, en pacientes con distrofia muscular de Duchenne, evaluando su impacto en la funcionalidad, la necesidad de cirugía de columna, la función cardiorrespiratoria, la supervivencia y la calidad de vida de los pacientes.	Distrofia muscular de Duchenne, diagnóstico genético, tratamiento multidisciplinario, complicaciones, calidad de vida, recomendaciones.	La DMD no tiene cura, existen tratamientos multidisciplinarios que mejoran la funcionalidad del paciente y abordan las complicaciones cardiorrespiratorias y esqueléticas. Los esteroides a largo plazo han demostrado beneficios, prolongan la movilidad, reducen la necesidad de cirugía de columna y mejoran la función cardiorrespiratoria, lo que contribuye a una mayor supervivencia y calidad de vida.
11	Diagnóstico y tratamiento con esteroides de pacientes con distrofia muscular de Duchenne: experiencia y recomendaciones para México	Descriptivo	Establecer un programa nacional de detección temprana y atención integral para los pacientes con distrofia muscular de Duchenne (DMD) en México, con el objetivo de mejorar el diagnóstico precoz, garantizar el acceso a tratamientos efectivos y mejorar la calidad de vida de	Detección temprana, atención integral, tratamiento, calidad de vida, programa nacional, multidisciplinario, apoyo familiar.	La implementación de un programa nacional de detección temprana y atención integral en México es crucial para mejorar el diagnóstico, tratamiento y calidad de vida de los pacientes, permitirá identificar a los pacientes de manera temprana, brindarles un tratamiento adecuado y multidisciplinario, y ofrecer apoyo integral a las familias afectadas. Promoverá la conciencia pública sobre la DMD y tendrá un impacto

			los pacientes y sus familias.		significativo en la salud y el bienestar de los pacientes, así como en la sociedad en general.
12	Características del ocio en personas con distrofia muscular de Duchenne, facilitadores y barreras, según la CIF.	Experimental	Investigar los hábitos de ocio de las personas con distrofia muscular de Duchenne y analizar los factores ambientales que influyen en ellos. Se busca comprender cómo el entorno físico y social afecta el desarrollo de las actividades recreativas, incluyendo el uso de productos de apoyo. Identificar las barreras y facilitadores que impactan la participación en el ocio.	Distrofia Muscular de Duchenne, Terapia Ocupacional, Entorno, Productos de Apoyo, CIF.	Se ha observado un bajo nivel de participación en actividades recreativas. Hay que investigar las causas y barreras que limitan el disfrute del ocio en individuos con esta enfermedad, así como evaluar los factores ambientales que pueden facilitar o dificultar su participación. El uso de la CIF puede ser útil para evaluar y comprender estos factores. Se requiere de más estudios para comprender y abordar adecuadamente la situación del ocio en personas con distrofia muscular de Duchenne.
13	Rehabilitación respiratoria para pacientes con distrofia muscular de Duchenne en etapas de pérdida de la marcha.	Descriptivo	Brindar una atención más oportuna y adecuada según la etapa de la patología que está cursando el paciente.	Distrofia muscular de Duchenne, rehabilitación respiratoria, ventilación no invasiva.	La DMD genera un gran deterioro en quien la padece y también en su entorno familiar, por lo que se considera importante la presencia de un equipo interdisciplinario para generar estrategias de tratamiento adecuadas.
14	Músculos de la respiración: tipos, características y funciones al respirar	Descriptivo	Promover la conciencia sobre la importancia de la salud respiratoria y la función de los músculos de la respiración, así como fomentar hábitos y prácticas que	Cuidado adecuado, fortalecimiento, músculos de la respiración, movimientos musculares, salud respiratoria.	Es fundamental cuidar y fortalecer estos músculos a través de una buena postura, actividad física regular y ejercicios específicos de respiración. Ante cualquier problema respiratorio hay que buscar atención médica adecuada para evaluar y tratar

			contribuyan a su fortalecimiento y cuidado adecuado.		cualquier afección que pueda comprometer la función respiratoria.
15	Distrofia Muscular de Duchenne/Becker.	Descriptivo	Realizar una revisión para proporcionar una comprensión de la Distrofia Muscular de Duchenne/Becker y ofrecer a las profesionales herramientas que faciliten el diagnóstico temprano y el manejo oportuno de la enfermedad.	Distrofia muscular de Duchenne, Distrofina, Secuenciación de Nucleótidos, Mutación.	La Distrofia Muscular de Duchenne/Becker (DMD/B) es la forma más común y grave de distrofia muscular, que causa una discapacidad significativa y un pronóstico de vida limitado. El diagnóstico temprano es crucial para iniciar un enfoque de manejo multidisciplinario con el objetivo de retrasar la pérdida de función muscular y la capacidad de caminar.
16	Distrofia muscular de Duchenne: Tratamiento Fisioterapéutico vs tratamiento farmacológico con corticoides. Revisión bibliografía.	Descriptivo	Analizar la aplicación de la terapia física y farmacológica con corticoides, así como evaluar su utilidad, ventajas y desventajas en el tratamiento de esta enfermedad.	Fuerza muscular, terapia física, función motora, glucocorticoides, rehabilitación.	A través de una revisión bibliográfica, se encontró que la combinación de terapia física y farmacológica, puede mejorar la movilidad de los pacientes. Pero, se necesita más investigación para determinar la eficacia de estos tratamientos y encontrar nuevas opciones para mejorar la calidad de vida de los pacientes con DMD.
17	Distrofia muscular de Duchene: diagnóstico y tratamiento	Descriptivo	Tratar y gestionar adecuadamente las enfermedades neuromusculares para minimizar la debilidad muscular y los problemas respiratorios asociados.	Bienestar, autonomía, satisfacción, bienestar.	Las ENM afectan a músculos y sistema nervioso, no tienen cura, el diagnóstico temprano y el tratamiento sintomático mejoran la calidad de vida, pero se necesita más información.
18	Distrofia muscular de Duchenne:	Descriptivo	Comprender la distrofia muscular de	Enfermedades musculares,	La DMD es una enfermedad de

	diagnóstico y tratamiento		Duchene (DMD), una enfermedad genética que causa debilidad muscular progresiva en hombres, con el fin de mejorar el diagnóstico temprano, el manejo clínico y la calidad de vida de los pacientes.	distrofina, distrofia muscular de duchene, creatina quinasa.	evolución rápida, irreversible, progresiva e incapacitante, con afectación de los músculos proximales, se clasifica en dos fases, temprana y tardía. No existe ningún tratamiento que logre frenar la evolución, el tratamiento no farmacológico es el que logra mejorar la funcionalidad y calidad de vida del paciente.
19	Perspectivas de pacientes con distrofia muscular de Duchenne: grupo focal para mejorar la calidad asistencial	Descriptivo	Realizar una revisión bibliográfica sobre las principales manifestaciones clínicas de la distrofia muscular de Duchenne	Enfermedad genética, varones, diagnóstico, tratamiento, calidad de vida.	La DMD afecta a los varones y causa la degeneración progresiva de los músculos, no hay cura, los avances médicos han mejorado el diagnóstico y tratamiento, retrasando la progresión de la enfermedad y mejorar la calidad de vida de los pacientes.
20	Eficacia de la Fisioterapia respiratoria en niños con Enfermedades Neuromusculares	Descriptiva	Investigar y evaluar la eficacia de la Fisioterapia Respiratoria en niños con ENM, estableciendo protocolos de actuación eficaces para abordar las complicaciones respiratorias y reducir la tasa de mortalidad por fallo respiratorio.	Enfermedades neuromusculares , morbilidad respiratoria, ventilación mecánica no invasiva, investigación, complicaciones respiratorias.	Las Enfermedades Neuromusculares (ENM) son trastornos que afectan los músculos, incluyendo los respiratorios. La fisioterapia respiratoria es crucial para mejorar la función pulmonar en niños con ENM, pero su uso es limitado debido a la falta de consenso y evidencia científica. Se requiere promover su prescripción, capacitar a los fisioterapeutas y realizar más investigaciones en este campo.

Grilla N°3: Variables Bibliográficas.

Número de estudio	Año	Número de sitios web consultados	Número de artículos científicos consultados	Número de estudios consultados
1	2016	0	54	0
2	2018	0	50	0
3	2016	0	18	3
4	2021	1	8	0
5	2019	0	39	0
6	2016	0	46	3
7	2020	4	26	0
8	2016	0	37	0
9	2013	0	96	0
10	2013	5	45	0
11	2014	0	44	0
12	2013	6	38	0
13	2021	3	27	0
14	2019	0	2	0
15	2018	3	16	0
16	2021	2	51	0
17	2017	0	44	0
18	2019	2	15	1
19	2020	0	20	0
20	2023	4	39	6



ANALISIS

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es una patología grave y progresiva que afecta principalmente a varones. Su diagnóstico temprano es fundamental para iniciar un tratamiento multidisciplinario que pueda prolongar la calidad de vida del paciente (Martínez y López, 2021). La identificación de la DMD frecuentemente ocurre durante visitas pediátricas rutinarias mediante la medición de marcadores sanguíneos como la creatinina quinasa (CK) y otros métodos de diagnóstico molecular (Ampudia, 2019).

Los niños con DMD presentan una disminución progresiva de la función respiratoria debido a la debilidad muscular, afectando principalmente los músculos intercostales y el diafragma. Diversos autores han coincidido en que los problemas respiratorios en niños con DMD surgen principalmente debido a la debilidad progresiva de los músculos respiratorios, lo que afecta la ventilación y la tos efectiva. Martínez Carrasco y Villa Asensi (2014) subrayan que la hipoventilación nocturna es uno de los primeros signos de deterioro respiratorio, lo que coincide con lo expuesto por Ortez y Natera de Benito (2019), quienes destacan la importancia de una detección temprana para prevenir insuficiencia respiratoria. En la misma línea, Catalina Pinchak y Pamela Salinas (2018) enfatizan que la disfunción de la tos es un factor determinante en la acumulación de secreciones, aumentando el riesgo de infecciones respiratorias. Por otro lado, Prado y Salinas (2016) argumentan que la obstrucción de la vía aérea y la disminución de la fuerza inspiratoria pueden ser evaluadas mediante pruebas funcionales que predicen la necesidad de intervenciones terapéuticas tempranas. Este hallazgo es consistente con el estudio de Almendro-Martínez y Llorente-Parrado (2020), quienes enfatizan la necesidad de una evaluación sistemática para personalizar el tratamiento respiratorio en cada paciente.

El manejo kinesiológico de la DMD en relación con los cuidados respiratorios se basa en la combinación de diversas estrategias terapéuticas. Martínez Alonso (2016) destaca que la fisioterapia respiratoria mejora la calidad de vida al facilitar la eliminación de secreciones y mantener la función pulmonar. En comparación,

Camacho Salas (2014) enfatiza la importancia de la terapia de insuflación-exuflación mecánica como un pilar fundamental para la prevención de complicaciones respiratorias, lo que concuerda con lo propuesto por Pedro Sanchez (2016), quien se enfoca en la fisioterapia de la tos ineficaz en niños con DMD en fase no ambulante temprana. A su vez, Barissi (2016) menciona que la terapia kinésica en pacientes con DMD debe ser adaptada según la progresión de la enfermedad y centrarse en mantener la movilidad del diafragma. Este punto también es resaltado por Bermudez y Bayon (2013), quienes señalan que el abordaje terapéutico debe incluir técnicas de ventilación no invasiva y ejercicios de entrenamiento diafragmático.

Uno de los puntos en común entre diversos estudios es que un tratamiento integral y personalizado mejora la calidad de vida en niños con DMD. Bushby Finkel (2010) sostienen que el manejo farmacológico con corticoides, en combinación con estrategias de rehabilitación respiratoria, prolonga la función motora y reduce la incidencia de infecciones. Esto se complementa con la investigación de MalhdiKalafat y Nathan Pochart (2022), quienes comparan los beneficios de la fisioterapia con los del tratamiento farmacológico con corticoides, concluyendo que la combinación de ambos enfoques genera mejores resultados a largo plazo. Levenque(2019) introduce un enfoque novedoso al proponer la utilización de realidad virtual como una estrategia complementaria en el tratamiento respiratorio, mejorando la motivación del paciente y su adherencia a la terapia. A diferencia de otros estudios, su investigación sugiere que las intervenciones tecnológicas podrían jugar un rol importante en el futuro del tratamiento de la DMD.

Los cuidados respiratorios esenciales incluyen medidas preventivas y terapéuticas que ayudan a evitar complicaciones en pacientes con DMD. Serrano (2023) y Velez (2023) resaltan la importancia de una comprensión profunda de la anatomía pulmonar para la correcta aplicación de las estrategias terapéuticas. Riversa Tocancipa y Diaz Sanchez (2018) complementan esta idea al afirmar que el manejo de la vía aérea pediátrica es crucial para optimizar los tratamientos y minimizar el riesgo de

infecciones. Por otro lado, Gimenez y Prado (2017) presentan alternativas de tratamiento en pacientes con patologías neuromusculares, incluyendo la aplicación de ventilación no invasiva como una estrategia clave para el mantenimiento de la función respiratoria. Esta afirmación es reforzada por Herrero y Manresa (2012), quienes recomiendan protocolos específicos para la rehabilitación respiratoria en etapas de pérdida de la marcha.

Los resultados de la literatura revisada, evidencian que, aunque no existe una cura para la DMD, la implementación proactiva de estrategias multidisciplinarias y la mejora de los estándares diagnósticos son esenciales para el abordaje integral de la enfermedad. La fisioterapia respiratoria y la asistencia ventilatoria se presentan como pilares fundamentales en el tratamiento, contribuyendo a la prolongación y mejora de la calidad de vida de los pacientes. Sin embargo, persisten brechas en la aplicación clínica de estos enfoques debido a la falta de protocolos estandarizados y acceso desigual a los tratamientos. La continuidad en la investigación y la implementación de estrategias más eficientes y accesibles serán claves para mejorar la atención de los niños con DMD y reducir las complicaciones asociadas a esta enfermedad.



CONCLUSIONES

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad neuromuscular progresiva que afecta la funcionalidad de los músculos esqueléticos y respiratorios. En la población pediátrica, especialmente entre los 6 y 12 años, la afectación del sistema respiratorio representa una de las principales causas de morbimortalidad, lo que hace fundamental la implementación de estrategias kinesiológicas adecuadas para el manejo de esta condición. Uno de los problemas respiratorios más frecuentes en niños con DMD es la debilidad muscular progresiva, que afecta la función de los músculos intercostales y el diafragma, reduciendo la capacidad vital y aumentando el riesgo de infecciones respiratorias. La hipoventilación nocturna, la dificultad para la eliminación de secreciones y la disminución de la tos efectiva son complicaciones comunes que requieren un abordaje terapéutico especializado.

Las estrategias terapéuticas utilizadas en el tratamiento kinesiológico incluyen diversas técnicas de rehabilitación respiratoria. La terapia de asistencia a la tos mediante dispositivos mecánicos, la ventilación no invasiva y los ejercicios de expansión torácica son fundamentales para mejorar la capacidad pulmonar y reducir el riesgo de infecciones. La aplicación de técnicas de fisioterapia respiratoria como la incentivación de la inspiración profunda, la reeducación diafragmática y el uso de técnicas manuales de drenaje de secreciones contribuyen significativamente a la optimización de la función pulmonar. Asimismo, el entrenamiento muscular respiratorio y la implementación de programas de actividad física adaptada pueden retardar la progresión del deterioro respiratorio.

El análisis de las estrategias de tratamiento que mejoran la calidad de vida en estos niños destaca la importancia de una intervención temprana y sostenida. La combinación de terapias de fortalecimiento respiratorio con un enfoque integral que incluya la educación del paciente y su familia sobre el manejo de la enfermedad es clave para reducir las complicaciones y mejorar el bienestar general. La adhesión a programas de cuidados respiratorios regulares no solo previene la insuficiencia respiratoria, sino

que también prolonga la autonomía funcional del niño, impactando positivamente en su calidad de vida.

Los cuidados respiratorios esenciales en la DMD abarcan desde el monitoreo continuo de la función pulmonar hasta la implementación de medidas preventivas para evitar infecciones respiratorias. La vacunación, la higiene bronquial y la educación sobre el uso de dispositivos de asistencia respiratoria son componentes clave en el tratamiento. Además, la evaluación periódica por parte de un equipo multidisciplinario permite ajustar las intervenciones a la evolución del paciente, garantizando una atención óptima en cada etapa de la enfermedad.

Esta investigación ha demostrado que un enfoque multidisciplinario es fundamental para mejorar la calidad de vida de estos pacientes. La DMD es una enfermedad compleja que requiere no solo un diagnóstico temprano y preciso, sino también un manejo integral que incluya terapias físicas, farmacológicas y apoyo psicosocial. Los hallazgos indican que las intervenciones kinésicas, al centrarse en la rehabilitación respiratoria y funcional, son esenciales para mitigar las complicaciones asociadas con la enfermedad. Estas intervenciones no solo ayudan a mejorar la capacidad motora y respiratoria, sino que también contribuyen a una disminución en el grado de dependencia de los pacientes, mejorando así su autonomía y calidad de vida.

La coordinación entre los diferentes profesionales de la salud es crucial para ofrecer un tratamiento coherente y efectivo. A pesar de que aún no existe una cura para la DMD, la implementación de estrategias adecuadas y un enfoque centrado en el paciente permiten avanzar hacia un manejo más efectivo de la enfermedad. La participación activa del kinesiólogo, junto con un equipo multidisciplinario, es clave para optimizar los cuidados respiratorios en niños con DMD, ayudando a mejorar no solo su salud física, sino también su bienestar psicológico y emocional. La investigación resalta la importancia de continuar desarrollando protocolos de atención integral que aborden las múltiples dimensiones de esta enfermedad, con el fin de maximizar la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

2023



UNIVERSIDAD
FASTA

FACULTAD DE
CIENCIAS MÉDICAS



REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

Rocio Soledad Gauna

1. Alodia Sierra Bernal (2021). Enfoque fisioterápico de la distrofia muscular de Duchenne. Revisión bibliográfica.
2. Ana Camacho Salas (2014). Distrofia Muscular de Duchenne.
3. Barissi, Alvaro Valentin (2016). Seguimiento de un tratamiento kinésico en un paciente con Distrofia Muscular en Santo Tome, Corrientes, Argentina en el periodo Abril – Noviembre de 2016.
4. C.Martinez Carrasco, J.R. Villa Asensi (2014). Enfermedad neuromuscular: evaluación clínica y seguimiento desde el punto de vista neumológico.
5. Carlos Ortez, Daniel Natera de Benito. (2019). Avances en el tratamiento de la Distrofia de Duchenne.
6. Catalina Pinchak, Pamela Salinas. (2018) actualización en el manejo respiratorio de pacientes con enfermedades neuromusculares.
7. Cinthia Serrano MD (2023). Anatomía de los pulmones.
8. Daniel Riversa Tocancipa, Elizabeth Diaz Sanchez. (2018) Vía aérea pediátrica.
9. Dr. Francisco Prado, E.U Pamela Salinas (2016). Recomendaciones para los cuidados respiratorios del niño y adolescente con enfermedades neuromusculares.
10. Jessika Cristina Agenjo Ramos (2017) Fisioterapia Respiratoria en la enfermedad neuromuscular. Distrofia de Duchenne: revisión bibliográfica.
11. Juan Velez MD (2023). Anatomía del Sistema Respiratorio.
12. Katherine Bushby, Richard Finkel (2010). Diagnóstico y manejo de la distrofia muscular de Duchenne, parte 1: diagnóstico y manejo farmacológico y psicosocial.
13. Lide Arratibel Sola (2018). Terapia acuática y método Halliwick en niños con Distrofia Muscular de Duchenne.
14. Luisa Marlen Viñet Espinosa (2018). Distrofia Muscular de Duchenne, a propósito de un caso.
15. Malhdi Kalafat, Nathan Pochart (2022). Distrofia muscular de Duchenne: Tratamiento Fisioterapéutico vs tratamiento farmacológico con corticoides. Revisión bibliografía.
16. Manuel Garcia Gorriz (2013). Peculiaridades del paciente pediátrico.
17. Mariana Guerra – Torres, Fernando Suarez – Obando (2019) Distrofia Muscular de Duchenne/Becker.
18. Martinez Alonso, Andrea. (2016). La fisioterapia respiratoria mejora la calidad de vida en el paciente con distrofia muscular de duchenne: una revisión sistemática.
19. Mathilde Levenque (2019). Efectividad de un sistema de realidad virtual en relación con las actividades básicas de la vida diaria, las habilidades motoras funcionales y la calidad de vida en pacientes jóvenes con distrofia muscular de duchenne.
20. MDA (Asociación de la distrofia muscular)
21. Melina Sulamith Goyes Tixi. (2019). Distrofia Muscular de Duchenne: análisis de casos.
22. Norma A. vazquez – Cardenas, Francisco Ibarra – Hernández (2013), Diagnóstico y tratamiento con esteroides de pacientes con distrofia muscular de Duchenne, experiencia y recomendaciones para México.
23. Oscar Castellero Mimenza. (2019). Músculos de la respiración: tipos, características y funciones al respirar.

24. Pedro Sanchez. (2016). Evaluación y pautas de tratamiento en fisioterapia de la tos ineficaz en niños con Distrofia Muscular de Duchenne en fase no ambulante temprana.
25. Raul G. Escobar, Nayadet Lucero (2017). Escala de evaluación funcional de extremidades superiores en niños con distrofia muscular de Duchenne y atrofia muscular espinal.
26. Trinidad Sanchez (2018). Estructuras y funciones del sistema respiratorio
27. Uxia Bermudez, Bayon (2013). Características del ocio en personas con distrofia muscular de Duchenne, facilitadores y barreras, según la CIF.
28. Ximena Palacios – Espinosas, Angela Victoria Vera – Marquez. (2021). Experiencias de cuidadoras de niños con Distrofia Muscular de Duchenne: “cuando lo volteo a mirar, se me une el cielo con la tierra.
29. GC Gimenez – F. Prado (2017). Alternativas de tratamiento en pacientes con patologías neuromusculares y afecciones respiratorias.
30. Melissa Quesada Vargas, Natalia Esquivel Rodriguez (2019). Distrofia muscular de duchenne: diagnóstico y tratamiento.
31. I. Almendo – Martinez, C. Llorente – Parrado (2020). Perspectivas de pacientes con distrofia muscular de Duchenne: grupo focal para mejorar la calidad asistencial.
32. Silvia Gonzalez Zapata (2015). Eficacia de la fisioterapia respiratoria en niños con enfermedades neuromusculares.
33. Maria Victoria Herrero, Ana Luisa Manresa (2012). Rehabilitación respiratoria para pacientes con distrofia muscular de duchenne en etapas de pérdida de la marcha.