

Guía de manejo multidisciplinar

Distrofia muscular de Duchenne

INTRODUCCIÓN

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad compleja, que presenta diferentes síntomas y complicaciones.¹ Los objetivos del manejo de la DMD son mantener la capacidad de caminar durante el mayor tiempo posible y anticipar y tratar las complicaciones asociadas a la enfermedad, entre las que se incluyen contracturas articulares, escoliosis, miocardiopatías e insuficiencia respiratoria.²

Se ha demostrado que las intervenciones farmacológicas, respiratorias, cardíacas, ortopédicas y de rehabilitación permiten mejorar los resultados clínicos, la calidad de vida y la esperanza de vida.^{1,3-5} Por lo tanto, el manejo óptimo de la DMD requiere el esfuerzo coordinado de múltiples especialistas mediante una estrategia sistemática e integral.^{1,3}

El propósito de esta guía es proporcionar una visión general del manejo de la DMD y de la labor de los diferentes especialistas durante el curso de la enfermedad. Si bien no se trata de un resumen exhaustivo, este documento refleja las recomendaciones de las consideraciones sobre cuidados en DMD publicadas en 2018. Para información mas completa, consulte las referencias 1, 5 y 6.



MANEJO NEUROMUSCULAR

El especialista neuromuscular actúa como médico de referencia, guiando a los pacientes y a sus familias en el diagnóstico y el manejo de la DMD.¹ Sus principales funciones incluyen la optimización del mantenimiento de la fuerza y la función muscular, liderar el equipo multidisciplinar y actuar como primer punto de contacto con las familias.¹

EVALUACIÓN DE LA FUNCIÓN NEUROMUSCULAR Y DE LA INTEGRIDAD ÓSEA

La evaluación clínica reproducible y sistemática de la función neuromuscular es una parte esencial del manejo de la DMD. Las evaluaciones deben realizarse al menos cada 6 meses, o con mayor frecuencia en caso de que existan dudas clínicas, cambios de estado o necesidades específicas.¹

Para hacer un seguimiento de los cambios a lo largo del tiempo, se recomienda utilizar sistemáticamente las mismas medidas funcionales. Pueden añadirse nuevas evaluaciones si fuera necesario.¹

Evaluación a realizar en pacientes DMD



Evaluación del nivel de discapacidad

Determina los rangos pasivos de movimiento, extensibilidad muscular, fuerza, postura y alineamiento



Pruebas funcionales estandarizadas

Entre ellas se incluyen, North Star (NSAA), prueba de marcha de 6 minutos, Escala Bayley- III de desarrollo motor infantil, Escala de Brooke para las extremidades Superiores, Escala Egen Klassifikation (EK), espacio de trabajo accesible, rendimiento de las extremidades superiores (PUL).



Evaluación de resultados percibidos por los pacientes

Incluyen evaluaciones de discapacidad, participación, calidad de vida, dolor, fatiga, percibidas por el paciente



Evaluación de las actividades de la vida diaria (AVD)

Evalúa las AVD, actividades instrumentales de la vida diaria, acceso, necesidad de equipos de adaptación o tecnología de apoyo



Evaluación del riesgo de caídas



Evaluación del aprendizaje, atención y procesamiento sensorial

Para obtener una lista completa de las pruebas recomendadas, consulte Birnkrant DJ, *et al.* 2018 Part 1.¹

MANEJO NEUROMUSCULAR

INTERVENCIONES RELATIVAS A LA FUNCIÓN NEUROMUSCULAR Y LA INTEGRIDAD ÓSEA

Corticoides (CS)

Los CS son uno de los pilares del tratamiento de la DMD y sus posibles beneficios están bien establecidos. El tratamiento con CS a largo plazo puede retrasar la pérdida de la capacidad de caminar, preservar la función de las extremidades superiores y la función respiratoria y evitar la cirugía de escoliosis. Diversos estudios han demostrado el beneficio de iniciar el tratamiento con CS lo más precozmente posible, antes de que se produzca un deterioro físico significativo.¹

Actualmente no existe un consenso sobre la dosis o el tratamiento óptimo con CS.¹

CHARLA INICIAL	INICIO DEL TRATAMIENTO CON CS	CAMBIO DE DOSIS
Comentar el uso de CS con la familia	<ul style="list-style-type: none">• Antes de que se produzca un deterioro significativo• Después de explicar los efectos secundarios• Después de consultar con el nutricionista	<ul style="list-style-type: none">• Si los efectos secundarios no se controlan o no se toleran bien• Si existe deterioro funcional
<ul style="list-style-type: none">• El uso de CS debe continuar en la fase no ambulatoria reduciendo la dosis si fuera necesario para controlar los efectos secundarios• Se deben utilizar con precaución, para prevenir una posible insuficiencia suprarrenal• El tratamiento con CS no debe interrumpirse bruscamente. En caso de tener que interrumpir el tratamiento, este debe ser disminuido progresivamente en el tiempo, siguiendo los protocolos establecidos		

CS, corticoides. **Birnkrant DJ, et al. 2018¹**

El tratamiento con CS se asocia a una serie de efectos secundarios que requieren un control cuidadoso.³ Asimismo, en caso de interrumpirse bruscamente, se podría producir insuficiencia suprarrenal, una enfermedad poco frecuente pero que puede poner en riesgo la vida del paciente.¹

EFFECTOS SECUNDARIOS DEL TRATAMIENTO CON CS³

Constitucionales y estéticos*	Cambios del comportamiento negativos	Supresión suprarrenal	Hipertensión e inmunosupresión	Intolerancia a la glucosa
Reflujo gastroesofágico	Úlcera péptica	Cataratas	Desmineralización ósea y aumento del riesgo de fracturas	Mioglobinuria

*Rasgos cushingoides, obesidad, hirsutismo, acné, tiña, verrugas, retraso del crecimiento, retraso de la pubertad. **Bushby K, et al. 2010³**

NUEVOS TRATAMIENTOS

Los nuevos tratamientos para la DMD incluyen la restauración de la distrofina, medicamentos inhibidores de la miosatina, moléculas antiinflamatorias y antioxidantes, compuestos para reducir la fibrosis, compuestos para mejorar la función mitocondrial y compuestos para regular la producción de utrofina.¹ Algunos de estos tratamientos ya han recibido aprobación regulatoria.*

* Para más información, consultar https://www.ema.europa.eu/en/medicines/field_ema_web_categories%253Aname_field/Human/ema_group_types/ema_medicine

MANEJO DE LA REHABILITACIÓN

La DMD se caracteriza por provocar debilidad muscular progresiva, pérdida funcional, compensaciones posturales y riesgo de contracturas y deformidad progresiva.¹ Se pueden realizar intervenciones de rehabilitación para mantener la extensibilidad muscular y prevenir y controlar contracturas y deformidades articulares, optimizando la amplitud de movimiento.¹ Los profesionales sanitarios involucrados son médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, logopedas y ortopedistas.¹

EVALUACIONES DE REHABILITACIÓN

Las evaluaciones sugeridas se muestran en la sección relativa a las evaluaciones de la función neuromuscular y la integridad ósea.

INTERVENCIONES DE REHABILITACIÓN¹

Tratamiento directo

- Realizado por fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y logopedas
- Adaptado a las necesidades y exigencias de cada paciente.

Prevención de contracturas y deformaciones

- Estiramientos diarios preventivos en el domicilio
- Estiramientos de articulaciones, músculos y tejidos blandos con riesgo de contractura y deformidad
- Intervención ortopédica, férula, yeso, posicionamiento y dispositivos como órtesis de tobillo-pie, férulas de muñeca o de mano, yesos, dispositivos pasivos/motorizados de ayuda a la bipedestación, órtesis de rodilla-tobillo, silla de ruedas manual y/o motorizada

Ejercicio y actividad física

- Realizar ejercicios suaves como nadar y montar en bicicleta
- Evitar el ejercicio de alta intensidad

Prevención y manejo de caídas y fracturas

- Minimizar el riesgo de caídas
- Tratamiento de fracturas de huesos largos y rehabilitación para mantener la capacidad de caminar/bipedestación

Otros

- Manejo de las alteraciones del aprendizaje, atención y procesamiento sensorial
- Prevención y tratamiento del dolor

MANEJO ENDOCRINO

Las complicaciones endocrinas de la DMD incluirían alteraciones del crecimiento, retraso de la pubertad e insuficiencia suprarrenal.¹ Por lo tanto, los principales objetivos consisten en monitorizar el crecimiento y el desarrollo, controlar los potenciales déficits hormonales, especialmente evitando una posible crisis suprarrenal que pueda poner en peligro la vida del paciente.¹

EVALUACIONES ENDOCRINAS¹

Debe evaluarse el crecimiento lineal cada 6 meses hasta el final de la pubertad y hasta alcanzar la estatura definitiva. Debe evaluarse el estadio puberal cada 6 meses a partir de los 9 años de edad mediante la escala de Tanner.

INTERVENCIONES ENDOCRINAS¹

En caso de retraso del crecimiento o retraso puberal, el paciente debe ser derivado a un endocrinólogo. Debido a la falta de evidencia, no se recomienda el uso sistemático de la hormona de crecimiento humano recombinante para tratar los problemas de crecimiento relacionados con la DMD. Sin embargo, podría utilizarse si existieran resultados anormales en la prueba de estimulación de la hormona del crecimiento después de un análisis exhaustivo de los posibles

riesgos y beneficios. La terapia de reemplazo con testosterona se recomienda en casos confirmados de hipogonadismo en pacientes de más de 14 años, si bien su uso puede considerarse en pacientes a partir de 12 años de edad en tratamiento con CS y con ausencia de desarrollo puberal. Debe iniciarse con una dosis baja y aumentarla de forma gradual.

Todos los pacientes en tratamiento con CS deben recibir información acerca de los posibles signos y síntomas de la crisis suprarrenal, así como de su tratamiento domiciliario mediante una inyección de emergencia de hidrocortisona.

MANEJO GASTROINTESTINAL Y NUTRICIONAL

Las personas con DMD corren riesgo de tener sobrepeso u obesidad en los primeros años de vida debido a la disminución de la actividad y al inicio de la terapia con CS. A medida que progresa la DMD, los pacientes pueden correr el riesgo de malnutrición o desnutrición debido a las dificultades para la alimentación y a la progresión de la enfermedad. La disfagia es frecuente y a menudo progresiva y, en última instancia, puede ser necesaria la alimentación por sonda.¹ El estreñimiento y el reflujo gastroesofágico son frecuentes en pacientes con DMD y podrían requerir tratamiento.¹

EVALUACIONES GASTROINTESTINALES Y NUTRICIONALES¹

En cada visita al hospital, un nutricionista-dietista debe evaluar el estado nutricional, el peso y la talla del paciente. Debe comprobarse la presencia de disfagia, estreñimiento, reflujo gastroesofágico y gastroparesia cada 6 meses. Las concentraciones séricas de 25-hidroxivitamina D y el aporte de calcio a través de la dieta también deben determinarse cada 12 meses.

INTERVENCIONES GASTROINTESTINALES Y NUTRICIONALES¹

SÍNTOMAS	INTERVENCIONES
Síntomas de disfagia	Evaluación de la deglución (derivar al paciente a un logopeda)
Pérdida de peso y deshidratación, desnutrición, aspiración y/o disfagia moderada o grave	Colocación de una sonda de gastrostomía
25-hidroxivitamina D <30,0 ng/ml	Tratamiento de la deficiencia de vitamina D
Aporte inadecuado de calcio	Aumentar el calcio en la dieta y los suplementos
Estreñimiento	Tratamiento con laxantes osmóticos (ej., polietilenglicol, leche de magnesia o lactulosa)
Reflujo gastroesofágico	Antagonistas de los receptores de histamina-2 (ej. ranitidina) o inhibidores de la bomba de protones (ej. lansoprazol u omeprazol)

Birkrant DJ, et al. 2018¹

MANEJO RESPIRATORIO

La fuerza muscular respiratoria disminuye a medida que progresa la DMD, lo que aumenta el riesgo de complicaciones en los pacientes.^{1,5,7} Estas complicaciones incluyen fatiga muscular respiratoria, tapón mucoso, atelectasia, neumonía e insuficiencia respiratoria.⁵

Se recomienda utilizar una estrategia preventiva para reducir las complicaciones respiratorias, mejorar la calidad de vida y prolongar la supervivencia.¹

EVALUACIONES RESPIRATORIAS⁵

ESTADO DEL PACIENTE	EVALUACIONES
Fase ambulatoria	<ul style="list-style-type: none"> • Una vez al año: CVF • Estudio del sueño* con capnografía para detectar signos y síntomas de apnea obstructiva del sueño o trastornos respiratorios del sueño
Fases no ambulatorias	<ul style="list-style-type: none"> • Dos veces al año: CVF sentado, presiones inspiratorias y espiratorias máximas, flujo máximo de tos y SpO₂ • Evaluación de p_aCO₂ o p_tCO₂ cada 6 meses o siempre que la SpO₂ sea del 95% o menos en el aire ambiental. • Estudio del sueño* con capnografía

*Puede utilizarse como alternativa a las pruebas de función pulmonar en sujetos que no puedan colaborar en dichas pruebas

CVF, capacidad vital forzada; p_aCO₂ presión parcial de CO₂ al final de la espiración; p_tCO₂ presión parcial de CO₂ transcutánea; SpO₂, saturación de oxígeno en sangre mediante oximetría de pulso

Birnkrant DJ, et al. 2018⁵

EVALUACIONES RESPIRATORIAS⁵

La necesidad de intervenciones respiratorias se produce principalmente después de la pérdida de la capacidad de caminar.⁵

ESTADO DEL PACIENTE	INTERVENCIÓN
Fase ambulatoria	<ul style="list-style-type: none"> • Inmunización con vacunas antineumocócicas y vacuna anual contra la gripe inactivada
Fases no ambulatorias	<ul style="list-style-type: none"> • Inmunización con vacunas antineumocócicas y vacuna anual contra la gripe inactivada • Reclutamiento de volumen pulmonar cuando CVF ≤ 60% de lo previsto • Tos asistida cuando CVF < 50% de lo previsto, FMT < 270 l/min, o PEM < 60 cm H₂O[†] • Ventilación asistida nocturna con frecuencia respiratoria de apoyo (preferiblemente no invasiva) cuando existan signos o síntomas de hipoventilación del sueño u otros trastornos respiratorios del sueño, estudio del sueño anormal, CVF < 50% de lo previsto, PIM < 60 cm H₂O, o valor inicial de SpO₂ < 95% o pCO₂ > 45 mm Hg despierto
Fase no ambulatoria tardía	<ul style="list-style-type: none"> • Inmunización con vacunas antineumocócicas y vacuna anual contra la gripe inactivada • Incorporación de ventilación diurna asistida cuando, a pesar de la ventilación nocturna, se observan valores de SpO₂ < 95%, pCO₂ > 45 mm Hg durante el día, o existen síntomas de disnea estando despierto

[†] Todos los valores máximos especificados de PCF, PEM y PIM se aplican a pacientes adolescentes mayores y adultos
CVF, capacidad vital forzada; FMT, flujo máximo de tos; pCO₂ presión parcial de CO₂; PEM, presión espiratoria máxima; PIM, presión inspiratoria máxima; SpO₂, saturación de oxígeno en sangre mediante oximetría de pul. Birnkrant DJ, et al. 2018⁵

MANEJO CARDIACO

Los pacientes con DMD pueden desarrollar enfermedades cardíacas, generalmente en forma de miocardiopatía y/o arritmia cardíaca. La enfermedad miocárdica puede existir antes del inicio de los síntomas clínicos. Además, los síntomas de insuficiencia cardíaca, como fatiga, pérdida de peso, dolor abdominal, trastornos del sueño y limitaciones funcionales, pueden estar enmascarados por las características musculoesqueléticas de la

DMD. Por lo tanto, la función cardíaca debe controlarse cuidadosamente para tratar cualquier anomalía de manera oportuna.⁵

Las mujeres portadoras de DMD también presentan riesgo de cardiomiopatía y deben ser evaluadas cada 3-5 años o con más frecuencia si existen síntomas o si el diagnóstico por imagen es positivo.⁵

INTERVENCIONES CARDIACAS⁵

ESTADO DEL PACIENTE	EVALUACIONES
Diagnóstico	<ul style="list-style-type: none">• Evaluación inicial en el diagnóstico• Consulta con el cardiólogo• Historia clínica cardiovascular• Antecedentes familiares• Examen físico• Electrocardiograma• Ecocardiograma (<6-7 años)• RMN cardíaca (≥6-7 años de edad)
Evaluación anual	<ul style="list-style-type: none">• Historia clínica cardiovascular• Examen físico• Electrocardiograma• Técnicas de imagen no invasivas• Si el paciente es sintomático, aumentar la frecuencia de las evaluaciones según las recomendaciones del cardiólogo e iniciar el tratamiento farmacológico
Fase ambulatoria y fase no ambulatoria temprana	<ul style="list-style-type: none">• Evaluación cardíaca al menos una vez al año
Fase no ambulatoria tardía	<ul style="list-style-type: none">• Vigilar de cerca los signos y síntomas de disfunción cardíaca; la insuficiencia cardíaca sintomática puede ser difícil de diagnosticar en esta etapa• Controles para detectar alteraciones del ritmo cardíaco
Cirugía	<ul style="list-style-type: none">• Evaluación con electrocardiograma y técnicas de imagen no invasivas antes de una cirugía mayor

RMN: resonancia magnética nuclear
Birnkrant DJ, et al. 2018⁵

MANEJO CARDIACO (cont.)

INTERVENCIONES CARDIACAS⁵

ESTADO DEL PACIENTE	INTERVENCIONES
Asintomático	<ul style="list-style-type: none">• Iniciar IECAS o BRA a los 10 años de edad*
Sintomático	
<ul style="list-style-type: none">• Aparición de síntomas de insuficiencia cardíaca o FEVI deprimida, dimensiones anormales de la cámara o presencia de fibrosis miocárdica en las técnicas de imagen	<ul style="list-style-type: none">• Tratamiento de la insuficiencia cardíaca
<ul style="list-style-type: none">• Disfunción severa del VI	<ul style="list-style-type: none">• Considerar prevención de tromboembolismo
<ul style="list-style-type: none">• Alteraciones del ritmo cardíaco	<ul style="list-style-type: none">• Tratamiento con fármacos antiarrítmicos estándar o tratamiento con dispositivos cardíacos

*Existen diferentes opiniones respecto al uso de IECAS en sujetos asintomáticos <10 años de edad sin presencia de anomalías en las imágenes. Los beneficios y riesgos del tratamiento deben comentarse con la familia. BRA, bloqueantes de los receptores de la angiotensina II; IECAS: Inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina; FEVI, fracción de eyección del ventrículo izquierdo; VI, ventrículo izquierdo. *Birnkrant DJ, et al. 2018*⁵

EVALUACIÓN EN MUJERES PORTADORAS⁵

Las mujeres portadoras deben someterse a una evaluación cardíaca a partir de la edad adulta temprana. La evaluación debe comenzar con una resonancia magnética cardiovascular. Si la persona es sintomática o las imágenes son positivas, se debe aumentar la frecuencia de las evaluaciones según las recomendaciones del cardiólogo. Si la resonancia magnética es negativa, repetir la evaluación cada 3-5 años.

CONTROL DE LA SALUD ÓSEA

Las personas con DMD que reciben tratamiento con glucocorticoides a menudo desarrollan osteoporosis, que puede manifestarse frecuentemente en forma de fracturas de bajo impacto en vértebras o huesos largos.⁵ Diversos estudios han demostrado que entre el 20% y el 60% de las personas con DMD sufren fracturas de bajo impacto de las extremidades, mientras que hasta un 30% presentan fracturas vertebrales sintomáticas.⁵ Si no se tratan, las fracturas vertebrales pueden causar dolor de espalda crónico y deformidad de la columna vertebral, mientras que las fracturas en las piernas pueden causar la pérdida prematura y permanente de la capacidad de caminar.⁵ En algunos casos, las fracturas de huesos largos pueden causar síndrome de embolismo graso y la muerte en personas con DMD.⁵

En todos los casos, se recomienda realizar una radiografía basal de la columna vertebral para detectar fracturas vertebrales y posteriormente, radiografías de seguimiento puntuales.⁵

EVALUACIONES PARA EL CONTROL Y DIAGNÓSTICO DE LA OSTEOPOROSIS⁵

En cada consulta

- Presencia de dolor de espalda o fracturas

Solo al inicio (seguimiento según corresponda)

- Calcio sérico
- Fosfatasa alcalina
- Fosfato
- Hormona paratiroidea
- Magnesio

Al principio y anualmente

- Aporte de calcio/vitamina D
- Densidad mineral ósea (DMO) de la columna vertebral por rayos X de energía dual (DEXA)
- 25-hidroxivitamina D₃ en suero

Al inicio y durante el seguimiento

- Radiografía lateral de la columna toracolumbar cada 1-2 años si el paciente recibe CS, cada 2-3 años si no recibe CS

Si existe dolor de espalda o una disminución $\geq 0,5$ DE en la puntuación Z de la DMO de la columna en las mediciones en serie durante un período de 12 meses

- Radiografía lateral de la columna toracolumbar

INTERVENCIONES EN CASO DE OSTEOPOROSIS⁵

Deben realizarse por especialistas en osteoporosis y están indicadas en pacientes con fragilidad ósea clínicamente significativa, que se manifiesta mediante fracturas de bajo impacto en vértebras o huesos largos. Los pacientes deben ser derivados a un especialista en el manejo de osteoporosis para recibir tratamiento.

FASE DE TRATAMIENTO	INTERVENCIONES
Fase de estabilización	<ul style="list-style-type: none">● Antes de iniciar el tratamiento con bifosfonatos intravenosos, se debe tratar la deficiencia de calcio/vitamina D y comprobar que la función renal es normal● Cuando se inicie el tratamiento con bifosfonatos intravenosos, se debe seguir el tratamiento hasta que el paciente se encuentre clínicamente estable● Para controlar la seguridad y la eficacia del tratamiento, se debe realizar una radiografía de la columna toracolumbar anualmente y vigilar lo siguiente cada 6 meses: DMO por DEXA de la columna vertebral, 25-hidroxivitamina D₃ en suero, dolor de espalda informado por el paciente, aporte de calcio/vitamina D, marcadores bioquímicos del metabolismo óseo y mineral.
Fase de mantenimiento	<ul style="list-style-type: none">● Una vez que el paciente se encuentre clínicamente estable*, considerar la posibilidad de continuar el tratamiento con bifosfonatos intravenosos reduciendo gradualmente la dosis, para mantener las ganancias obtenidas durante la fase de estabilización● Modificar la duración del tratamiento de mantenimiento dependiendo del estado de la salud ósea y de si existe tratamiento con CS en curso● Controlar la seguridad y la eficacia del tratamiento de mantenimiento● Si el paciente ya no se encuentra clínicamente estable, se debe volver a la fase de estabilización

DMO, densidad mineral ósea; DE, desviación estándar; DEXA, rayos X de energía dual; *La estabilidad clínica se define como la ausencia de fracturas no vertebrales, fracturas vertebrales consolidadas estables, ausencia de nuevas fracturas vertebrales en cuerpos vertebrales previamente normales, ausencia de dolor óseo y lumbar, y puntuación Z de la DMO adecuada para la puntuación Z ajustada por altura o superior a -2, DE. Birnkrant DJ, et al. 2018⁵

MANEJO ORTOPÉDICO

El objetivo general de la atención musculoesquelética consiste en mantener la función motora durante el mayor tiempo posible, reducir las contracturas articulares, mantener la columna vertebral recta y promover la salud ósea.⁵

La evaluación y el tratamiento de las complicaciones musculoesqueléticas debe implicar a un equipo interdisciplinar que puede incluir un fisioterapeuta y un terapeuta ocupacional, un médico de rehabilitación, un neurólogo, un cirujano ortopédico y un trabajador social.⁵

EVALUACIONES ORTOPÉDICAS⁷

FASE AMBULATORIA	FASE NO AMBULATORIA TEMPRANA	FASE NO AMBULATORIA TARDÍA
Evaluar el rango de movimiento al menos cada 6 meses		
Inspección visual de la columna vertebral anualmente	Inspección visual de la columna vertebral cada 6 meses	
Realizar una evaluación radiográfica si se observa una curvatura o si la inspección visual es difícil	Realizar una radiografía de la columna vertebral cuando los pacientes hayan perdido la capacidad de caminar; si existe curvatura, realizar una radiografía cada 6 meses a 1 año, dependiendo de la madurez ósea; derivar a un cirujano ortopédico si la curvatura >20°	Realizar una radiografía anteroposterior en posición vertical de la columna vertebral anualmente en pacientes con escoliosis progresiva conocida

Birnkrant DJ, et al. 2018⁵

INTERVENCIONES ORTOPÉDICAS⁵

FASE AMBULATORIA	FASE NO AMBULATORIA TEMPRANA	FASE NO AMBULATORIA TARDÍA
Con la orientación de un fisioterapeuta, realizar un programa de estiramientos en el domicilio centrado en tobillos, rodillas y caderas		
	Con la orientación del terapeuta ocupacional, centrarse también en las extremidades superiores	
Cuando la dorsiflexión pasiva es $<10^\circ$, utilizar órtesis de tobillo-pie a medida colocadas en posición neutra	Utilizar órtesis de tobillo-pie a medida para retrasar el empeoramiento de la contractura del pie equino varo	Continuar utilizando aparatos ortopédicos para las extremidades inferiores; la fabricación de férulas a medida para las muñecas y las manos puede resultar adecuada
	Iniciar el programa de bipedestación utilizando un dispositivo de ayuda a la bipedestación o una silla de ruedas con posición vertical	Los programas de bipedestación se deben utilizar con precaución
Derivar al paciente a cirugía de pie y tendón de Aquiles para mejorar la marcha si existe una contractura sustancial de tobillo con buen cuádriceps y fuerza extensora de cadera	Derivar al paciente para cirugía de pie y tobillo para mejorar la posición del pie sólo si el paciente lo desea	
Evitar el uso de órtesis para la columna vertebral		
Proporcionar orientación a las familias sobre la prevención de fracturas Consultar con cardiólogos y neumólogos especialistas antes de cualquier intervención quirúrgica		
Derivar al paciente a fisioterapia después de la cirugía	Derivar al paciente para instrumentación y fusión espinal posterior si la curvatura espinal es $>20-30^\circ$ en sujetos prepúberes que no reciben tratamiento con CS/realizar evaluación preoperatoria y postoperatoria con fisioterapia	Derivar al paciente para instrumentación y fusión posterior de la columna vertebral si la curvatura es progresiva
Asegurarse de que las familias y el equipo médico conocen el síndrome de embolismo graso		

CS, corticosteroids

Birnkrant DJ, et al. 2018⁵

CONSIDERACIONES QUIRÚRGICAS

Antes de cualquier intervención quirúrgica, se debe consultar con un cardiólogo y un neumólogo. Las personas con DMD presentan riesgo de descompensación cardíaca y respiratoria durante y después de la

cirugía, así como de rabdomiólisis e hiperpotasemia, que pueden causar la muerte durante la exposición a anestésicos inhalatorios o cuando se administra cloruro de suxametonio (succinilcolina).⁵

CARDIOVASCULAR	<p>Intervenciones quirúrgicas mayores:</p> <ul style="list-style-type: none">• Ecocardiograma y electrocardiograma previo a cualquier intervención prevista <p>Intervenciones quirúrgicas menores:</p> <ul style="list-style-type: none">• Evaluación cardíaca en pacientes con función cardíaca normal, si la última evaluación >1 año antes
RESPIRATORIO	<ul style="list-style-type: none">• Formación preoperatoria y postoperatoria en técnicas de tos asistida y ventilación no invasiva<ul style="list-style-type: none">- Técnicas de tos si el flujo máximo de tos inicial es <270 l/min o PEM inicial <60 cm H₂O*- Necesidad de ventilación no invasiva si la CVF inicial <30% de lo previsto y muy recomendable si la CVF <50% de lo previsto• Evitar la extubación para oxígeno suplementario sin ventilación no invasiva• La espirometría incentiva puede resultar ineficaz en pacientes con debilidad de los músculos respiratorios y, por lo tanto, no está indicada
ANESTESIA	<ul style="list-style-type: none">• Se recomienda firmemente el uso de la anestesia total intravenosa• Los relajantes musculares despolarizantes, como el cloruro de suxametonio, están contraindicados debido al riesgo de reacciones fatales• Existe riesgo de rabdomiólisis con anestésicos inhalatorios o cloruro de suxametonio (a menudo confundido con hipertermia maligna)
PÉRDIDA DE SANGRE	<ul style="list-style-type: none">• No se recomienda el uso de anestésicos hipotensivos debido al riesgo hemodinámico si existe miocardiopatía• Considerar el uso de tecnología de rescate celular, junto con ácido aminocaproico o ácido tranexámico, para controlar la pérdida de sangre intraoperatoria• La anticoagulación postoperatoria con heparina o aspirina no resulta adecuada• Se pueden indicar medias de compresión o compresión secuencial para prevenir la trombosis venosa profunda

*La guía se aplica a pacientes adolescentes mayores y adultos
CVF, capacidad vital forzada; PEM, presión espiratoria máxima
Birnkrant DJ, et al. 2018⁵

MANEJO PSICOSOCIAL

Los problemas psicológicos causados por la DMD se deben a múltiples factores que incluyen factores biológicos, sociales y emocionales.⁶ Se han notificado mayores tasas de discapacidad intelectual, dificultades de aprendizaje, trastorno del espectro autista, trastorno por déficit de atención con hiperactividad y ansiedad en personas con DMD.⁶

La atención psicosocial integral debe abordar el funcionamiento y el desarrollo social y cognitivo en todos los entornos, incluidos el hogar, el colegio y el trabajo.⁶ La salud mental y la calidad de vida deben evaluarse en cada consulta neuromuscular.⁶

FASE AMBULATORIA O INFANCIA	FASE NO AMBULATORIA TEMPRANA, ADOLESCENTES O EDAD ADULTA TEMPRANA	FASE NO AMBULATORIA TARDÍA O EDAD ADULTA
Derivar al paciente a psicoterapia y/o psicofarmacología en caso de problemas de salud mental del paciente o de su familia		
Llevar a cabo adaptaciones en el colegio en materia de salud, seguridad, accesibilidad y ausencias relacionadas con la salud		Apoyo a la educación continua y la formación profesional con programas de educación individualizada hasta los 22 años de edad.
	Establecer objetivos educativos y profesionales	Apoyo para la adaptación a las exigencias laborales
Ofrecer recursos para que los padres puedan formar a la comunidad educativa sobre la DMD; y para que padres y pacientes puedan formar a los compañeros		
Derivar al paciente al psicólogo para recibir formación sobre habilidades sociales si fuera necesario		
Animar a los pacientes y sus familias a mantenerse activos y comprometidos; animar a los pacientes a defender sus intereses y a ser independientes		
		Organizar la prestación de servicios de atención médica domiciliaria si no es posible proporcionar suficiente atención en el entorno actual
	Informar a pacientes y familias sobre la disponibilidad de cuidados paliativos; ayudar a organizar relevos para los cuidadores	
		Facilitar los cuidados paliativos

DMD, Duchenne muscular dystrophy. Birnkrant DJ, et al. 2018⁶

ATENCIÓN PRIMARIA

FUNCIÓN DEL PEDIATRA DE ATENCIÓN PRIMARIA

El primer profesional sanitario en oír hablar de los síntomas de la DMD de un niño suele ser el pediatra. Él será quién inicie el proceso diagnóstico de la DMD.⁶

Después del diagnóstico, los objetivos del médico de atención primaria deben ser proporcionar asistencia para los problemas médicos agudos y crónicos, coordinar la atención con los especialistas adecuados, proporcionar un asesoramiento fiable y una atención continua durante toda la vida y mejorar el bienestar y la calidad de vida de los pacientes y sus familiares.⁶

Aspectos que se deben tener en cuenta en la atención primaria:⁶

- Inmunización
- Asesoramiento nutricional
- Atención odontológica
- Asesoramiento en materia de seguridad para la prevención de caídas y lesiones
- Controlar la presencia de insuficiencia suprarrenal
- Atención psicosocial
- Pruebas de cribado que incluyen pruebas de audición, vista y riesgo cardiovascular

TRANSICIÓN DE LA EDAD PEDIÁTRICA A ADULTOS

A medida que aumenta la esperanza de vida de las personas con DMD, es necesario un mejor control de la transición de los pacientes de la infancia a la edad adulta.¹

La planificación de la transición debe comenzar en la primera infancia. Se debe animar a las personas con DMD a que participen plenamente en la planificación de su futuro y apoyarles en la transición de la atención pediátrica, centrada en la familia, a la atención adulta, más centrada en la independencia.⁶ Un trabajador social, idealmente, debería ser el responsable de planificar la transición.⁶

MANEJO DE LAS URGENCIAS

ATENCIÓN EN URGENCIAS

Es posible que los profesionales de urgencias no conozcan las características específicas de la DMD y su manejo.⁶ Es recomendable que los pacientes y sus familiares lleven una tarjeta de alerta de Duchenne,⁸ para facilitar la información sobre las características de la DMD a los equipos de urgencias.

FACTORES CLAVE EN EL ENTORNO DE URGENCIAS⁶

TESTAMENTO VITAL Y ANTECEDENTES MÉDICOS PREVIOS	<ul style="list-style-type: none"> • Determinar si existe alguna restricción relativa a la reanimación • Solicitar: <ul style="list-style-type: none"> – La tarjeta de emergencia del paciente y los resultados de las pruebas de referencia (incluido el electrocardiograma) – Antecedentes, incluido el estado respiratorio y cardíaco de referencia, el uso de dispositivos y medicamentos que sean especialmente relevantes, si el paciente recibe tratamiento crónico con CS • Contactar con el especialista neuromuscular del paciente 	
PROBLEMAS RESPIRATORIOS	<ul style="list-style-type: none"> • Preguntar sobre los síntomas respiratorios y el equipo utilizado en el domicilio • Controlar los niveles de saturación de oxígeno en sangre (SpO₂) • Utilizar ventilación no invasiva y un dispositivo de asistencia para la tos (o tos asistida manualmente si el dispositivo no está disponible). 	<ul style="list-style-type: none"> • Realizar una radiografía de tórax • Consulta temprana con un terapeuta respiratorio y un neumólogo
PROBLEMAS CARDIACOS	<ul style="list-style-type: none"> • Preguntar sobre los síntomas cardiovasculares • Monitorizar la frecuencia y el ritmo cardíaco • Realizar electrocardiograma y radiografía de tórax • Medir los niveles en sangre del péptido natriurético tipo B y/o troponina I, tal como se indica 	<ul style="list-style-type: none"> • Considerar el empeoramiento de la miocardiopatía, insuficiencia cardíaca congestiva • Consulta temprana con un cardiólogo • Realizar un ecocardiograma cuando sea necesario
PROBLEMAS ENDOCRINOS	<ul style="list-style-type: none"> • Determinar si es necesaria la dosis de estrés de CS • En caso de insuficiencia suprarrenal crítica, administrar hidrocortisona por vía intravenosa o intramuscular: 50 mg para niños <2 años; 100 mg para niños ≥2 años y adultos 	<ul style="list-style-type: none"> • En situaciones menos críticas, consultar protocolo uso de esteroides⁹ • Consulta temprana con un endocrinólogo
PROBLEMAS ORTOPÉDICOS	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluar las fracturas de huesos largos o vertebrales tal como se indica • Conocer las principales advertencias relacionadas con la sedación y la anestesia (ver consideraciones quirúrgicas) 	<ul style="list-style-type: none"> • Considerar el síndrome de embolismo graso si el paciente tiene disnea o alteraciones del estado mental • Consulta temprana con un especialista ortopédico
MANEJO TRAS ALTA DE URGENCIAS	<ul style="list-style-type: none"> • La mayoría de los pacientes necesitarán ser hospitalizados • Al principio del proceso, iniciar traslado de urgencia por personal cualificado a un centro con un especialista en DMD, en colaboración con el especialista neuromuscular del paciente 	

CS, corticoides; DMD, distrofia muscular de Duchenne; SpO₂ saturación de oxígeno en sangre mediante oximetría de pulso
 Birnkrant DJ, et al. 2018⁶

RESUMEN DE LAS EVALUACIONES E INTERVENCIONES EN DM1

- Evaluaciones
- Intervenciones

	FASE 1: DIAGNÓSTICO	FASE 2: AMBULATORIA TEMPRANA	FASE 3: AMBULATORIA TARDÍA	FASE 4: NO AMBULATORIA TEMPRANA	FASE 5: NO AMBULATORIA TARDÍA
Manejo neuromuscular	Dirigir el equipo multidisciplinar; asesorar sobre nuevos tratamientos; proporcionar apoyo, formación y asesoramiento genético a las familias				
	<ul style="list-style-type: none"> ● Examen inicial ● Confirmar que el calendario de vacunación está al día ● Comentar el uso de CS ● Derivar a las mujeres portadoras al cardiólogo 	<ul style="list-style-type: none"> ● Evaluaciones de función, fuerza y amplitud de movimiento cada 6 meses ● Iniciar y manejar el uso de CS 		Ayudar a llegar a los cuidados paliativos	
Manejo de la rehabilitación	<ul style="list-style-type: none"> ● Evaluaciones multidisciplinares al menos cada 6 meses ● Fisioterapia, terapia ocupacional y logopedia 				
	Prevenición de contracturas o deformidades, sobreesfuerzos y caídas; promover la conservación de energía y la realización de ejercicio o actividad apropiada; proporcionar órtesis, equipos y apoyo escolar		Continuar con todas las intervenciones anteriores; proporcionar dispositivos de movilidad, asientos, dispositivos de ayuda a la bipedestación y tecnología de apoyo; prevención o manejo del dolor y las fracturas; promover la financiación, el acceso, la participación y el desarrollo personal hasta la edad adulta		
Manejo endocrino	Medir la altura en bipedestación cada 6 meses				
	Evaluar el crecimiento en posición no vertical cada 6 meses <ul style="list-style-type: none"> ● Evaluar el estado puberal cada 6 meses a partir de los 9 años de edad ● Ofrecer formación a la familia y prescribir la dosis de estrés de esteroides si el paciente recibe CS 				
Manejo gastrointestinal y nutricional	<ul style="list-style-type: none"> ● Incluir la evaluación del dietista-nutricionista colegiado en las consultas en el hospital (cada 6 meses); iniciar estrategias de prevención de la obesidad; controlar el sobrepeso y el bajo peso, especialmente durante los períodos críticos de transición ● Realizar evaluaciones anuales de la concentración de 25-hidroxivitamina D₃ en suero y el aporte de calcio 				
	Evaluar la disfunción de la deglución, el estreñimiento, la enfermedad de reflujo gastroesofágico y la gastroparesia cada 6 meses				
	Comentar anualmente el uso de una sonda de gastrostomía como parte del tratamiento habitual				

- Evaluaciones
- Intervenciones

	FASE 1: DIAGNÓSTICO	FASE 2: AMBULATORIA TEMPRANA	FASE 3: AMBULATORIA TARDÍA	FASE 4: NO AMBULATORIA TEMPRANA	FASE 5: NO AMBULATORIA TARDÍA
Manejo respiratorio	Comprobar que el calendario de vacunación está al día: vacunas antineumocócicas y vacuna anual contra la gripe inactivada.				
		Proporcionar formación sobre espirometría y estudios del sueño si fuera necesario (riesgo bajo de problemas)		<ul style="list-style-type: none"> • Evaluar la función respiratoria al menos cada 6 meses • Iniciar reclutamiento de volumen pulmonar • Comenzar la tos asistida y la ventilación nocturna 	
					Añadir ventilación diurna
Manejo cardíaco	Consultar con el cardiólogo; evaluar con electrocardiograma y ecocardiograma* o resonancia nuclear cardíaca [†]	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluar la función cardíaca anualmente • Iniciar IECAS o BRA a los 10 años de edad 	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluar la función cardíaca por lo menos una vez al año, con más frecuencia si existen síntomas o si se observan imágenes anormales; controlar las alteraciones del ritmo cardíaco • Utilizar intervenciones estándar para la insuficiencia cardíaca con deterioro de la función 		
Manejo de la salud ósea		<ul style="list-style-type: none"> • Evaluar con radiografía de la columna vertebral (pacientes en tratamiento con CS: cada 1-2 años; pacientes que no están en tratamiento con CS: cada 2-3 años) • Consulte a un experto en salud ósea a la primera señal de fractura (fractura vertebral de grado 1 o superior de Genant o primera fractura de hueso largo) 			
Manejo ortopédico	Evaluar el rango de movimiento al menos cada 6 meses				
	Derivar a cirugía ortopédica si fuera necesario (rara vez es necesario)	<ul style="list-style-type: none"> • Controlar la presencia de escoliosis anualmente • Derivar a cirugía del pie y del tendón de Aquiles para mejorar la marcha en determinadas situaciones 		<ul style="list-style-type: none"> • Controlar la presencia de escoliosis cada 6 meses • Considerar la intervención para la posición del pie para la colocación de la silla de ruedas; iniciar la intervención con la fusión posterior de la columna vertebral en determinadas situaciones 	
Manejo psicosocial	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluar la salud mental del paciente y su familia en cada consulta en el hospital y proporcionar apoyo continuo • Proporcionar una evaluación neuropsicológica/intervenciones para problemas de aprendizaje, emocionales y de comportamiento 				
		<ul style="list-style-type: none"> • Evaluar las necesidades educativas y los recursos disponibles (programa de formación individualizada, evaluar las necesidades de apoyo profesional para adultos • Promover la independencia y el desarrollo social adecuados a cada edad 			
Transiciones	Participar en conversaciones optimistas sobre el futuro, esperando una vida adulta	Fomentar los objetivos y expectativas para el futuro; evaluar la preparación para la transición (a la edad de 12 años)	<ul style="list-style-type: none"> • Iniciar la planificación de la transición (13-14 años); idealmente conseguir un coordinador de atención o un trabajador social si fuera posible • Controlar la evolución al menos una vez al año • Proporcionar apoyo en la transición y orientación anticipada sobre los cambios de salud 		

*Ecocardiograma en pacientes de 6 años o menos. [†]RMN cardíaca para pacientes mayores de 6 años

BRA, bloqueador de receptores de angiotensina II; CS, corticoides; IECAS, inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina. **Birnkrant DJ, et al. 2018¹**

MANEJO DE LA DMD: PUNTOS CLAVE

- Los objetivos del tratamiento de la DMD consisten en mantener la capacidad de caminar durante el mayor tiempo posible y anticipar y controlar las complicaciones asociadas a la enfermedad²
- Las intervenciones farmacológicas, respiratorias, cardíacas, ortopédicas y de rehabilitación permiten mejorar los resultados clínicos, la calidad de vida y la esperanza de vida^{1,3-5}
- El manejo óptimo de la DMD requiere el esfuerzo coordinado de múltiples especialistas mediante una estrategia sistemática e integral^{1,3}

Para más información sobre Duchenne visite www.duchenneytu.es
Cada día cuenta



Junio 2020/ ES-DMD-2020-006

Referencias: 1. Birnkrant DJ, et al. *Lancet Neurol.* 2018;17:251-267 (Part 1) and supplementary appendix. 2. The DMD mutations database UMD-DMD France: The clinics. Available from: http://www.umd.be/DMD/W_DMD/index.html [accessed March 2019]. 3. Bushby K, et al. *Lancet Neurol.* 2010;9:77-93 (Part 1). 4. Mah JK. *Neuropsychiatr Dis Treat.* 2016;12:1795-807. 5. Birnkrant DJ, et al. *Lancet Neurol.* 2018;17:347-361 (Part 2). 6. Birnkrant DJ, et al. *Lancet Neurol.* 2018;17:445-455 (Part 3). 7. Sheenan DW, et al. *Pediatrics.* 2018;142(Suppl 2):S62-S71. 8. Parent Project Muscular Dystrophy. Checklist for the Emergency Room. Available from: <https://www.parentprojectmd.org/care/care-guidelines/by-area/emergency-care/emergency-checklist> [accessed March 2019]. 9. Kinnett K, Noritz G. *PLoS Curr.* 2017; 9: DOI: 10.1371/currents.md.d18deef7dac96ed135e0dc8739917b6e.