

## **Necesidad de rehabilitación física en un paciente con distrofia muscular progresiva de Duchenne**

Necessity of physical rehabilitation in a patient with Duchenne progressive muscular dystrophy

Dra. Adriana Elisa Morales Tejeda<sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-0001-9287-8635>

Dra. Miriam Marelis Quintero Dip<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-5444-3689>

Dra. Leidys Guibert Basto<sup>2</sup> <https://orcid.org/0000-0003-1316-6651>

<sup>1</sup>Policlínico Docente Armando García Aspuru. Santiago de Cuba, Cuba.

<sup>2</sup>Hospital Infantil Docente Sur Dr. Antonio María Béguez César. Santiago de Cuba, Cuba.

\*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: [adriana.em@nauta.cu](mailto:adriana.em@nauta.cu)

### **RESUMEN**

Se presenta el caso clínico de un adolescente de 18 años de edad, atendido en el Policlínico Docente Armando García Aspuru de Santiago de Cuba por presentar antecedentes de retardo en el desarrollo psicomotor, marcha anadeante, caídas frecuentes, signo de Gowers positivo, fuerza muscular proximal disminuida en miembros superiores e inferiores, pseudohipertrofia de los gemelos, atrofia de cuádriceps pectoral y escapular. Los signos y síntomas clínicos permitieron diagnosticar una distrofia muscular de Duchenne. Como no pudo realizarse el tratamiento rehabilitador necesario, se produjo un deterioro músculo - esquelético progresivo y severo del paciente.

**Palabras clave:** distrofia muscular de Duchenne; acción terapéutica; diagnóstico precoz; calidad de vida.

## **ABSTRACT**

The case report of an 18 years adolescent is presented. He was assisted at Armando García Aspuru Teaching Polyclinic in Santiago de Cuba due to a history of psychomotor development retardation, wandering march, frequent falls, positive Gowers sign, diminished proximal muscular force in upper and lower limbs, twins pseudohypertrophy, atrophy of pectoralis and scapular quadriceps. The clinical signs and symptoms allowed to diagnose a Duchenne muscular dystrophy. As the necessary rehabilitative treatment could not be carried out, a progressive and severe musculoskeletal deterioration of the patient took place.

**Key words:** Duchenne muscular dystrophy; therapeutic action; early diagnosis; life quality.

Recibido: 22/09/2020

Aprobado: 17/05/2021

## **Introducción**

La distrofia muscular progresiva de Duchenne es una enfermedad degenerativa que afecta al tejido muscular. Se caracteriza por la disminución de la fuerza muscular en los miembros inferiores y la pelvis; progresa rápidamente y llega a afectar todo el cuerpo. Hasta la década de 1980, se conocía poco sobre su causa. En 1986, se identificó un gen en el brazo corto del cromosoma X que, al estar defectuoso, ocasiona dicha enfermedad. Luego, en 1987, se identificó la proteína esencial para los músculos asociada a este gen, llamada distrofina, cuya función es el mantenimiento de la forma y estructura de las fibras musculares, que resulta en una degeneración de estas y a su vez producen el debilitamiento progresivo del músculo.

Esta afección es hereditaria y exclusiva del sexo masculino. Se transmite con un patrón recesivo ligado al cromosoma X, aunque se han descrito formas excepcionales en niñas con alteraciones cromosómicas. Cabe destacar, que 70,0 % de los varones

afectados adquieren la enfermedad de una madre portadora y en 30,0 % se atribuye una mutación del cromosoma X.

La distrofia muscular en general tiene una incidencia de aproximadamente 1 entre 2 000 nacimientos. El tipo Duchenne, forma infantil más común y severa, tiene una ocurrencia de 1 entre 3 600 – 6 000 varones. En Cuba, se estima, que afecta a 376 por cada 100 000 habitantes. En la actualidad y fundamentalmente en los países en vías de desarrollo existen pocos recursos para su estudio genético, lo cual impide la detección de los portadores asintomáticos, así como el consejo genético para evitar la descendencia afectada mediante el diagnóstico prenatal.<sup>(1,2,3,4)</sup>

Ahora bien, las primeras manifestaciones clínicas detectadas por los padres aparecen alrededor de los 5 - 6 años de edad, pero pueden debutar antes como un retardo en el desarrollo de la marcha. Al progresar la enfermedad aparece una debilidad muscular en las piernas y la pelvis, lo cual provoca dificultad para caminar, ponerse de pie, subir escaleras y sufrir caídas frecuentes; síntomas que generalmente provocan la visita al médico. El niño puede caminar en puntas de pie, con marcha torpe y sacar el pecho; es característica la dificultad para levantarse del suelo (signo de Gowers), pues para hacerlo escala sobre su cuerpo.

La debilidad muscular también se presenta en brazos, cuello y otras áreas del cuerpo, aunque no tan severa y más tardíamente. Aparece hipertrofia de algunos grupos musculares, principalmente de los gemelos, cuádriceps, bíceps y deltoides. Se producen espasmos y contracturas musculares, especialmente distales; poco a poco hay deficiencia motora y dificultad para la marcha. Entre los 9 y 13 años de edad se pierde la capacidad de caminar y estar de pie; ocurren contracturas severas, que producen deformidades de la columna vertebral, entre ellas la escoliosis, que origina serias limitaciones de la capacidad respiratoria y retracciones del tendón de Aquiles o de los flexores de caderas.

El paciente se ve confinado a una silla de ruedas; entre los 15 y 25 años de edad se pierde la mayoría del tejido muscular, lo cual dificulta la habilidad de mover el cuerpo. El cuadro puede verse agravado por una insuficiencia respiratoria, asociada con frecuencia a cardiomiopatías, expresada clínicamente como cardiomegalia, insuficiencia cardíaca y arritmias. Puede presentarse alteración mental generalmente

mínima, y finalmente la muerte. La expectativa de vida es de 25 a 30 años. Todo esto se manifiesta de manera precoz, cuando no existe un programa de rehabilitación y control adecuado.<sup>(1,2,4)</sup>

Cabe destacar, que el diagnóstico positivo se establece teniendo en cuenta los antecedentes familiares y los exámenes físico y complementarios, tales como creatinkinasa (CPK) sérica elevada 100 o 200 veces el valor normal, transaminasas glutámico - pirúvica (TGP) y glutámico - oxalacética (TGO) elevadas, electromiografía (EMG), que muestra patrón miopático; biopsia de músculo, la cual manifiesta alteraciones distróficas y estudio genético molecular, que muestra la mutación del gen de la distrofina.<sup>(5,6)</sup>

Hasta el presente no hay tratamiento conocido que detenga o invierta el proceso distrófico. Como toda enfermedad crónica, incapacitante y progresiva, dicho tratamiento debe iniciarse rápidamente, en cuanto exista un diagnóstico certero.

## **Caso clínico**

Se describe el caso clínico de un paciente de 18 años de edad, blanco, natural de Santiago de Cuba, segundo hijo, producto de un parto distócico por cesárea, a término, normopeso (3 400 gr); madre de 38 años de edad, con hipertensión arterial y padre de 49 años, sano. Presentó antecedentes prenatales negativos y posnatales normales hasta el inicio del desarrollo motor, cuando mostró un discreto retardo caracterizado por gateo atípico (arrastre), bipedestación sin apoyo a los 11 meses e inicio de la marcha a los 16 meses de edad con inestabilidad y caídas frecuentes. Por este motivo fue atendido en la Consulta de Ortopedia donde se le diagnosticó pie plano, y se orientó a la familia el momento adecuado para su corrección. Continuó su desarrollo de forma aparentemente normal, pero ya a los 5 años de edad llama la atención la marcha en puntas de pie, razón por la cual lo evaluó el pediatra y lo remitió a la Consulta de Neurología.

Al examen físico, mostró marcha anadeante, signo de Gowers positivo, fuerza muscular proximal disminuida en miembros superiores e inferiores,

pseudohipertrofia de los gemelos, así como atrofia de cuádriceps pectoral y escapular; por todo ello se sospechó clínicamente una distrofia muscular de origen genético (enfermedad de Duchenne) y se realizaron los estudios para corroborar dicho diagnóstico (fig.1).



**Fig.1.** Nótese la postura y pseudohipertrofia de los gemelos en el paciente a los 7 años de edad

- Exámenes complementarios
  - CPK: 8855 U/L
  - TGP: 394 U/L
  - TGO:187,1 U/L
  - Láctico deshidrogenasa (LDH): 422,9 U/L
  - Electrocardiograma: normal
  - Ecocardiograma: normal
  - Ecografía Doppler: normal
  - Tomografía axial computarizada (TAC) de cráneo: normal
  
- Estudios neurofisiológicos
  1. Conducción nerviosa sensitiva: normal
  2. Conducción nerviosa motora

- Nervio peroneo bilateral: daño axonal en fibras motoras proximales bilaterales
- Nervio tibial posterior izquierdo: daño axonal en fibras motoras distales

### 3. Electromiograma extenso

- Miembro inferior derecho: músculo recto femoral, tibial anterior, gemelo interno
- Miembro inferior izquierdo: músculo tibial anterior

Electromiografía de miembros inferiores anormal. Patrón de contracción miopático

### 4. Estudio molecular en sangre periférica

Se realizó técnica de reacción en cadena de la polimerasa (PCR)- método de Beggs.

Resultados: familia 240 en el laboratorio

No delección, método Beggs: 8 exones, gen de la distrofina: exones promotor 3, 6,13, 43, 47, 50, 52, 60

Teniendo en cuenta dichos resultados se pudo concluir, que este adolescente presenta una enfermedad neuromuscular del tipo de distrofia muscular, pero no se definió la variante genética (Duchenne o Bécquer) debido a que no existen los reactivos para realizar el método y complementar el estudio molecular; no obstante, clínicamente su evolución confirma la variante de tipo Duchenne.

Se recomendó el uso de corticoesteroides, tales como prednisona y deflazacort, con el inconveniente de que su uso prolongado provoca efectos indeseados, tales como obesidad y osteoporosis.

De igual manera ha sido tratado con prednisona, pamidronato de sodio, vitaminas y células madres en miembros superiores, lo cual le ha permitido una discreta mejoría, puesto que puede mantener movilidad limitada de las manos, comer, usar la laptop y escribir durante algunos minutos.

Resulta importante señalar, que a pesar del seguimiento multidisciplinario por el equipo básico de salud, integrado por pediatras, fisiatras, rehabilitadores, psicólogos y especialistas del Hospital Pediátrico Docente William Soler; no ha sido posible prevenir, retardar o minimizar las deformidades osteotendinosas, debido a las limitaciones económicas y de recursos impuestas al país. No obstante, el paciente se mantiene insertado en el sistema educativo y cursa el cuarto año de Técnico Medio en

Informática; es atendido por maestros ambulatorios, no muestra trastornos conductuales depresivos y se integra a su núcleo familiar y de amigos.

En la actualidad, este adolescente presenta limitaciones apreciables para su autovalidez, tales como hipertrofia grasa abdominal, atrofia muscular marcada, osteoporosis con deformidades musculoesqueléticas de ambos pies (equino) y escoliosis (fig.2), por lo cual permanece en silla de ruedas y sedestación.



**Fig.2.** Deformidades musculoesqueléticas

## Comentarios

Este caso muestra gran similitud respecto a su presentación clínica y diagnóstico con el de Ramos *et al.*<sup>(7)</sup> Asimismo, coincide con otros autores<sup>(1,2)</sup> en cuanto a la edad de presentación de los síntomas, la progresión de estos y los hallazgos encontrados al examen físico.

Las alteraciones antes citadas requieren de un programa de tratamiento físico - rehabilitador, acompañado del empleo de ortesis ortopédicas, silla de ruedas personalizada y tratamiento quirúrgico, tal como plantean Nascimento *et al.*<sup>(5)</sup>

Actualmente se han aprobado otros fármacos para la terapia génica, tales como eteplirsén (exondys 51) y atalureno. Además, se emplean betabloqueadores o inhibidores de la enzima convertasa para tratar las afectaciones cardiovasculares. De

igual manera se realizan ensayos clínicos con el uso de células madre. La dieta debe ser balanceada, según sus requerimientos calóricos y debe evitarse el sobrepeso para facilitar la independencia funcional del paciente.

Se deben realizar movilizaciones pasivas, masajes, ejercicios activos libres y asistidos, fisioterapia respiratoria, entre otras, todo lo cual debe adaptarse al momento evolutivo de la enfermedad y realizarse de forma sistemática. Asimismo, se recomienda el uso de dispositivos ortopédicos, que ayuden al sostén muscular y faciliten tanto el movimiento como el funcionamiento de dichos músculos.

Igualmente, se deben desarrollar los potenciales residuales del niño con actividades que ayuden a mantener la funcionalidad, tal es el caso de la computadora, que resulta muy útil para educar, desarrollar y mantener la funcionalidad manual.

Es muy importante que el paciente pueda asistir a la escuela, madurar con niños de su edad, jugar, aprender y vivir en un contexto adecuado. El ambiente escolar debe adaptarse a las necesidades de cada caso. Los maestros ambulatorios solo se recomiendan cuando resulta imposible la inserción escolar. <sup>(6,8,9,10)</sup>

Se necesita educar a la familia sobre todo en lo concerniente a la enfermedad para garantizar una actitud positiva y participación activa en la terapéutica. Además, se debe implementar un hábito de vida que le permita al niño mantener el mayor grado de capacidad funcional, lo cual contribuye a evitar desajustes psicológicos y de conducta, que aparecen con la progresión de la discapacidad.

Resulta de vital importancia el tratamiento físico - rehabilitador desde etapas iniciales del diagnóstico de esta enfermedad para lograr que se retrasen y minimicen, en lo posible, las deformidades osteotendinosas y sus secuelas, lo cual permitirá prolongar la funcionalidad y el validismo del paciente, así como una mejor calidad de vida para él y su familia.

## Referencias bibliográficas

1. Guapi Nauñay VH, García Orbeb JR. Distrofia muscular de Duchenne: reportes de caso. Univ. Med. 2017 [citado 22/09/2020]; 58 (4). Disponible en: <https://www.redalyc.org/jatsRepo/2310/231053787001/html/index.html>
2. San Martín P, Solís F, Cavada G. Sobrevida de pacientes con distrofia muscular de Duchenne. Rev Chil Pediatr. 2018 [citado 22/09/2020]; 89 (4). Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rcp/v89n4/0370-4106-rcp-00704.pdf>
3. Viñet Espinosa LM. Distrofia muscular de Duchenne. A propósito de un caso. Panorama. Cuba y Salud. 2018 [citado 22/09/2020]; 13 (2). Disponible en: <http://www.revpanorama.sld.cu/index.php/panorama/article/view/119-122>
4. Martín Hernández I, Ariosa Olea A, Zayas Guillot M, Zaldivar Vaillant T, Soto Pérez - Stable CR. Diagnóstico molecular de distrofia muscular de Duchenne/Becker en una familia sin antecedentes patológicos de la enfermedad. Medisur. 2018 [citado 22/09/2020]; 16 (5). Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/ms/v16n5/ms11516.pdf>
5. Nascimento Osorio A, Medina Cantillo J, Camacho Salas A, Madruga Garrido M, Vilchez Padilla JJ. Consensus on the diagnosis, treatment and follow-up of patients with Duchenne muscular dystrophy. Neurologia. 2019 [citado 22/09/2020]; 34 (7). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29526319/>
6. Pontevedra Burgos R, Da Cuña Carrera I. Tratamiento farmacológico y génico en las distrofias musculares de Duchenne y Becker. Rev Cubana Pediatr. 2018 [citado 22/09/2020]; 90 (4). Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312018000400009](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312018000400009)
7. Ramos Yáñez D, Cruz D, Andrade Albán N. Distrofia muscular de Duchenne: presentación de un caso. Medicinas UTA. 2018; 1 (4):10-8.
8. Cáceres AA, Coppo SA. Importancia de los ejercicios físicos en la Distrofia Muscular tipo Duchenne. 2015 [citado 22/09/2020]. Disponible en: <https://www.efisioterapia.net/articulos/importancia-ejercicios-fisicos-distrofia-muscular-tipo-duchenne>
9. Sociedad Pro Ayuda del Niño Lisiado. Enfermedades invalidantes de la infancia: enfoque integral de rehabilitación. Chile: Sociedad Pro Ayuda del Niño Lisiado; 1995.

10. Maia Horita SI, Mactavish da Cruz F. Distrofia muscular de Duchenne: Eventos celulares, Teciduais e tratamentos. Episteme Transversalis. 2015 [citado 22/09/2020]; 6 (2). Disponible en: <http://revista.ugb.edu.br/ojs302/index.php/episteme/article/view/157/874>

### **Conflicto de intereses**

No existen conflictos de intereses entre los autores.

### **Contribución de los autores**

Dra. Adriana Elisa Morales Tejeda: Selección del caso, recolección de los datos de la historia clínica del paciente, entrevista a la madre y al niño, toma de fotografías y confección del informe final (50 %)

Dra. Miriam Marelis Quintero Dip: Revisión de la bibliografía, procesamiento de la información y confección del informe final (25 %)

Dra. Leidys Guibert Basto: Revisión de la bibliografía, procesamiento de la información y confección del informe final (25 %)



Esta obra está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento-NoComercial 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/).