

CUESTIONES DE FISIOTERAPIA

REVISTA UNIVERSITARIA DE INFORMACIÓN E INVESTIGACIÓN EN FISIOTERAPIA



GUAYASAMIN. MURAL DEL CONGRESO NACIONAL DEL ECUADOR

Número 4. 1997

ÁREA DE FISIOTERAPIA. UNIVERSIDAD DE SEVILLA

Distrofia muscular de Duchenne de Boulogne

M.^a J. López Duarte. *Fisioterapeuta*

V. Medina Gallo. *Fisioterapeuta*

M.^a D. Cortés Vega. *Fisioterapeuta*

RESUMEN

En el presente artículo hemos realizado una extensa revisión bibliográfica sobre una de las enfermedades neuromusculares de carácter más grave, la distrofia muscular de Duchenne de Boulogne (DMD).

El objetivo ha sido mostrar la necesidad de un tratamiento fisioterapéutico para mejorar la calidad de vida en los pacientes afectados de esta enfermedad.

ABSTRACT

Title: *Duchenne muscular dystrophy.*

In this article, we have made a bibliographical review about one of the more serious neuromuscular disease, Duchenne muscular dystrophy (DMD).

The objective has been to show the need for a treatment of physiotherapy to improve the quality of life on patients who have this trouble.

INTRODUCCIÓN

La distrofia muscular de Duchenne, descrita en 1860 por el neurólogo Guillaume Duchenne de Boulogne, es la más grave de las distrofias musculares. Se trata de una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X que afecta a uno de cada 3.000-3.500 varones, con una prevalencia del 1,9-3,4/100.000. No obstante, en la tercera parte o más de los casos no existen antecedentes familiares, lo que sugiere que estos casos están producidos por mutaciones nuevas.

En el presente trabajo hemos intentado recopilar los estudios e investigaciones más recientes referidos a esta patología, con el ob-

jetivo de dar a conocer los aspectos que consideramos más relevantes para la fisioterapia, relativos a dicha enfermedad.

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

El gen responsable de la distrofia muscular de Duchenne (DMD) se localiza en el brazo corto del cromosoma X a nivel de Xp21. Constituye el gen humano más largo de los identificados hasta el momento, 79 exones repartidos en 2.300 kb, que codifica un ARN mensajero de 14 kb, el cual se traduce en una proteína de 427 Kdaltons (3.685 a.a.) denominada distrofina. Pues bien, en el DNA

intervención de Luque, que consiste en fijar a ambos lados de la columna vertebral dos tallos metálicos a la pelvis, y en fijar cada vertebra sobre esos tutores (no es, por lo tanto, una auténtica artrodesis). La edad óptima para realizar esta intervención es alrededor de los 12-13 años.

ALIMENTACIÓN

Los niños con DMD tienen necesidades calóricas menores, por lo que el aporte de alimento debe ser restringido proporcionalmente. Es aconsejable que la dieta sea rica en frutas y verduras, así como toda clase de alimentos ricos en fibras, líquidos y zumos de frutas, para favorecer una eliminación normal. También deberán tomar alimentos que disminuyan el pH urinario (cereales, carnes, aves de corral, pescados). La leche y los productos lácteos están autorizados en pequeñas cantidades, ya que tienen tendencia a producir moco.

Debido a los problemas que presentan en ocasiones con respecto a la deglución, hay que enseñar al niño a que mantenga la cabeza en flexión y a que coma lentamente, consumiendo alimentos blandos o en forma de puré.

Se le aconsejará que permanezca sentado un momento después de las comidas.

PSICOTERAPIA

Las dificultades con las que han de enfrentarse los niños con DMD, no son en muchos casos sino la exageración de los problemas normales: imagen corporal, identificación con los demás, sexualidad, interacciones familiares, etc. Estos niños aprenden muy pronto a vivir con su hándicap. La escolariza-

ción les permite tomar conciencia de ciertas diferencias de orden físico y debe ir encaminada a la preparación del niño distrófico para una ocupación sedentaria. En cambio, estos niños adquieren con dificultad una independencia emocional con respecto a sus padres como consecuencia de lo limitados que son sus contactos sociales, utilizando los caprichos y la negativa como mecanismo de adaptación.

Las preocupaciones de los padres provoca angustia en el niño, por lo que los que tratan al niño deben tener mucha paciencia.

La evolución de la enfermedad se ve jalónada por varias crisis psicológicas. La primera se produce hacia la edad de 7 años, cuando el niño toma conciencia de su situación diferente; otra crisis importante se presenta cuando queda confinado en su silla. Estas reacciones psicológicas pueden interferir en la reeducación y en la escolarización.

La psicoterapia de sostén desempeña aquí un papel importante, tanto para el niño como para la familia; al igual que los tratamientos de grupo, que permiten a los padres intercambiar sus experiencias.

Los niños con DMD presentan, muchas veces, retraso mental y eficacia intelectual mediocre con respecto a los demás, que parecen explicarse, sobre todo, por las consecuencias psicológicas y sociales sobre la educación de la enfermedad.

CONCLUSIONES

1. El tratamiento de fisioterapia, así como el resto de los tratamientos, no son capaces de frenar el curso de la enfermedad hasta el momento. Por tanto, es fundamental realizar un consejo genético precedido de un estudio de las posibles portadoras, así como de un estudio del árbol genealógico.

- mice. *Journal of Neurological Sciences*, 126: 138-145, 1994.
10. Siegel, I. M.: ¿Qué hacer ante una distrofia muscular? *Tiempos Médicos*, 213: 7-14, 1982.
 11. Gussoni, E.; Pavlath, G. K.; Miller, R. G.; Panzara, M. A.; Powell, M.; Blau, H. M., y cols.: Specific T cell receptor gene rearrangements at the site of muscle degeneration in Duchenne muscular dystrophy. *The Journal of Immunology*, 4798-4805, 1994.
 12. Yamanouchi, Y.; Ozawa, E., y Nonaka, I.: Autosomal recessive distal muscular dystrophy: normal expression of dystrophin, utrophin and dystrophin-associated proteins in muscle fibers. *Journal of the Neurological Sciences*, 126: 70-76, 1994.
 13. Willig, T. N.; Paulus, J.; Lacau Saint Guily, J.; Beón, C., y Navarro, J.: Swallowing problems in neuromuscular disorders. *Arch. Phys. Med. Rehabil.*, 75: 1175-1181, 1994.
 14. Fagoaga, J.; Colomer, J.; Ventura, N., y González, M.: Prolongación de la marcha en los niños afectados de distrofia muscular tipo Duchenne. *Fisioterapia*, 35: 39-44, 1988.
 15. Harrison: *Principios de Medicina Interna*, 12.ª ed. Interamericana-Mcgraw-Hill. Barcelona, 1993.
 16. Xhardez, Y.: *Vademécum de kinesiología y de reeducación funcional*, 1.ª ed. El Ateneo. Barcelona, 1993.
 17. Müller, U.; Graeber, M. B.; Haberhausen, G., y Kohler, A.: Molecular basis and diagnosis of neurogenetic disorders. *J. Neurol. Sci.*, 124 (2): 119-140, 1994.
 18. Iannaccone, S., y cols.: Connective tissue proliferation and growth factors in animal models of Duchenne muscular dystrophy. *J. Neurol. Sci.*, 128 (1): 36-44, 1995.
 19. Appleton, R. E., y Nicolades, P.: Early diagnosis of Duchenne muscular dystrophy (letter). *Lancet*, 345 (8959): 1243-1244, 1995.
 20. Tracey, I., y cols.: Brain abnormalities in Duchenne muscular dystrophy: phosphorus-31 magnetic resonance spectroscopy and neuropsychological study. *Lancet*, 345 (8960): 1260-1264, 1995.
 21. Riva Meana, C.: Miopatías. *Neurología*, IV: 68-81, 1991.
 22. Colomer i Oferil, J.: *Enfermedades neuromusculares*. Semana A.S.E.M., 1990.
 23. Ledoux, P.: Pathologic medicales des muscles striés du esquelete. *Encyd. Med. Chir. Techniques*. Paris, 1988.
 24. González Viejo, M. A.; Tinoco González, J., y Del Río Baquero, L.: Desmineralización en la distrofia muscular de Duchenne. *Rehabilitación*, 25 (2): 104-107, 1991.
 25. Barona Zamora, P., y cols.: Estudio cronológico de los signos de miocardiopatía en las distrofias musculares progresivas. *An. Esp. Pediatr.*, 38 (2): 173-177, 1993.
 26. Calderón González, A. M., y Balóira Villar, A.: Una nueva posibilidad terapéutica en la enfermedad de Duchenne. *Rehabilitación*, 28 (4): 279-282, 1994.
 27. Badellou Vázquez, A., y cols.: Avances en las distrofias musculares progresivas de Duchenne y Becker. *An. Esp. Pediatr. (ponencias)*: 73-74, 1994.
 28. Fuster Siebert, M., y cols.: Semiología electrocardiográfica de la distrofia muscular progresiva de Duchenne. *Rev. Clin. Esp.*, 189 (8): 355-358, 1991.
 29. Netter: *Sistema nervioso: trastornos neurológicos y neuromusculares*. Tomo 1.2. Salvat. Barcelona, 1991.

AGRADECIMIENTOS

A la ortopedia IDEO por facilitarnos la realización de todas las diapositivas relacionadas con ortesis y ayudas para las actividades de la vida diaria.

Y a los fisioterapeutas Agustín de Vicente y M.ª Dolores Lázaro, por su colaboración y, sobre todo, por el apoyo que nos han prestado.