

Guía para el diagnóstico y tratamiento de las alteraciones respiratorias en las enfermedades neuromusculares

*Domínguez Flores ME (coord.), Luna Padrón E, Peñalosa Ochoa L, Galicia Amor S, Toral Freyre S, Baños Mejía BO, Romero Bielma E, Nájera Cruz MP, Castorena Maldonado A, Cortés Ramírez S, y el Grupo de Consenso para el Diagnóstico y Tratamiento de las Alteraciones Respiratorias en las Enfermedades Neuromusculares (ver listado al final).**

Evento organizado por el Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias Ismael Cosío Villegas y el Centro de Rehabilitación Infantil Teletón.*

INTRODUCCIÓN

La medicina mexicana tiene una gran deuda con un grupo de pacientes que han sido y, por desgracia, en muchos casos siguen siendo invisibles para el gremio médico. Podemos mencionar la más frecuente y mortal Distrofia Muscular Duchenne (DMD). Desde que su autor, Guillaume Benjamin Armand Duchenne, describió en 1860 la enfermedad, si bien es cierto que ha habido avances importantes relacionados con el conocimiento de su etiología y su fisiopatología, no ha sido así con su tratamiento, menos aún con su prevención, y por lo que se refiere al tratamiento de sus complicaciones, el desinterés ha sido patente.

El consenso para elaborar la Guía para el Diagnóstico y Tratamiento de las Alteraciones Respiratorias en las Enfermedades Neuromusculares se llevó a cabo precisamente debido a la evidente falta de conocimiento sobre las complicaciones respiratorias de estas enfermedades y su tratamiento, lo mismo que a la consecuente falta de registros y estadísticas, todo lo cual ha generado que en los centros especializados se vea con indiferencia a este tipo de pacientes y se les cierren las puertas de la atención médica.

Debo agradecer la organización del Consenso al Dr. Jorge Salas Hernández, Director de Enseñanza del INER, y a la Dra. Edna Berumen Amor, directora médica del Teletón Nacional, quienes entusiasmados aceptaron brindarnos todo su apoyo.

Fue necesario seleccionar superespecialistas en el campo para que coordinaran las diez mesas en que se dividieron los temas. Asimismo, se extendió la invitación a médicos de diferentes especialidades, como rehabilitadores, ortopedistas, cardiólogos, neurólogos, neumólogos, nutriólogos, etc., y a terapeutas físicos, ocupacionales, respiratorios, enfermeras, químicos y muchos otros de especialidades afines.

Todos ellos, con idéntica dedicación y entusiasmo, formaron parte de las mesas según su experiencia y área, desarrollaron sus temas y consensaron sus documentos y los cerca de 200 artículos que formaron parte del acervo del documento final, intercambiando sus conocimientos no sólo en lo que concierne al tema en sí y a las recomendaciones, sino también al nivel de evidencia de acuerdo con los artículos revisados e incluidos (tabla 1). El día 28 de febrero de 2010 se presentaron los resultados del consenso (véase al final de estas páginas la sección de fotografías de la inauguración, el trabajo de las mesas y la clausura).

Un grupo de especialistas o coautores no presentes en el evento aportaron valiosos documentos, información y asesoría durante el desarrollo del mismo.

Tal fue el caso del Dr. John Bach, quien contribuyó en mucho con la organización del consenso y, en el mes de abril del mismo año, coordinó junto conmigo la organización del Consenso Internacional sobre Diagnóstico y Tratamiento de las Alteraciones Respi-

Este artículo puede ser consultado en versión completa en <http://www.medigraphic.com/neumologia>

ratorias en las Enfermedades Neuromusculares, que se llevó a cabo dentro del marco del 69 Congreso de la Sociedad Mexicana de Neumología y Cirugía de Tórax en la ciudad de Guadalajara (abril de 2010), con la participación de varios países; entre ellos, México, Japón, Portugal, Chile, Argentina, Estados Unidos e Israel (véase la sección de fotografías al final de estas páginas). En el documento generado por el mencionado consenso internacional que se publicará en breve en la revista *Chest*, el Dr. Bach hace referencia al consenso mexicano, lo que demuestra la trascendencia que ha tenido y seguramente tendrá.†

Al igual que el Dr. Bach, debo reconocer a los muchos colaboradores presenciales y virtuales que contribuyeron a la conclusión de la presente Guía.

Quiero agradecer especialmente, por haber confiado en nosotros y apoyado el proyecto de edición, al Dr. Jorge Salas Hernández, al Dr. Andrés Palomar Lever, presidente de la Sociedad de Neumología y Cirugía de Tórax, a la editora Isabel Juvera, a Isly Marilú Luna Juárez, al Ing. Daniel Montoya, de Philips Respironics y, por supuesto, al INER y a su director, el Dr. Rogelio Pérez Padilla.

Agradecimiento aparte merecen los pacientes que nos han permitido aprender sobre su discapacidad, su amor a la vida y su entusiasmo para salir adelante.

Por último, me disculpo si alguien no se encuentra entre los coautores. La razón es que no envié sus datos completos para su registro.

María Eugenia Domínguez Flores

† Gonçalves M, Bach J et al. *Evolution of Noninvasive Management of End-Stage Respiratory Muscle Failure in Neuromuscular Disease* (coautores: Yuka Ishikawa, Eduardo Luis DeVito, Francisco Prado, Pamela Salinas, María Eugenia Domínguez Flores, Emilia Luna Padrón, Mauro Vidigal-Lopes, Rita Guedes, Douglas McKim, Marcello Villanova, Seong-Woong Kang, Emilio Servera, Jesús Sancho, Michel Toussaint, Philippe Soudon, Michelle Chatwin, Anita K. Simonds, Martin Bachmann, Michael Baumberger, Tsz-Kin Kwok, Konrad Bloch, David Birnkrant, Juan Isquierdo T, Ditzza Gross, Louis Saporito, Brian Weaver, Alice Hon, Bilal Saulat, João Carlos Winck).

Tabla 1

Scottish Intercollegiate Guidelines Network, SIGN 50: A guideline developers handbook (Section 6: Forming guideline recommendations), SIGN publication n° 50, 2001.

Niveles de evidencia	
1++	Meta-análisis de alta calidad, revisiones sistemáticas de ensayos controlados y aleatorizados (ECA) o ECA con riesgo de sesgos muy bajo
1+	Meta-análisis bien realizados, revisiones sistemáticas de ECA, o ECA con riesgo de sesgos bajo
1+	Meta-análisis, revisiones sistemáticas de ECA, o ECA con riesgo de sesgos alto
2++	Revisiones sistemáticas de alta calidad de estudios de cohortes o casos-controles Estudios de cohortes o casos-controles con riesgo de sesgos muy bajo y alta probabilidad de que la relación sea causal
2+	Estudios de cohortes y casos-controles bien realizados y con riesgo de sesgos bajo y probabilidad moderada de que la relación sea causal
2	Estudios de cohortes y casos-controles con riesgo de sesgos alto y riesgo significativo de que la relación no sea causal
3	Estudios no analíticos (Ej. Serie de casos)
4	Opinión de expertos
Fuerza de las recomendaciones	
A	Al menos un meta-análisis, revisión sistemática de ECA, o ECA de nivel 1++, directamente aplicables a la población diana, o evidencia suficiente derivada de estudios de nivel 1+, directamente aplicable a la población diana y que demuestren consistencia global en los resultados
B	Evidencia suficiente derivada de estudios de nivel 2++, directamente aplicable a la población diana y que demuestren consistencia global en los resultados. Evidencia extrapolada de estudios de nivel 1++ o 1+
C	Evidencia suficiente derivada de estudios de nivel 2+, directamente aplicable a la población diana y que demuestren consistencia global en los resultados. Evidencia extrapolada de estudios de nivel 2++
D	Evidencia de nivel 3 ó 4. Evidencia extrapolada de estudios de nivel 2++

I. Antecedentes de la rehabilitación pulmonar en enfermedades neuromusculares

Los pacientes con enfermedades neuromusculares presentan insuficiencia respiratoria crónica progresiva y requieren tratamiento con ventilación mecánica asistida o no, como ventilación con presión nasal positiva intermitente (VPPIN por sus siglas en inglés),

con máscara nasal o boquilla con presión positiva, o ventilación mecánica invasiva.¹ El primer respirador de ventilación mecánica no invasiva (VMNI) que utilizó presión subatmosférica fue desarrollado por Dalziel en 1838, en forma manual, y Alfred Jones

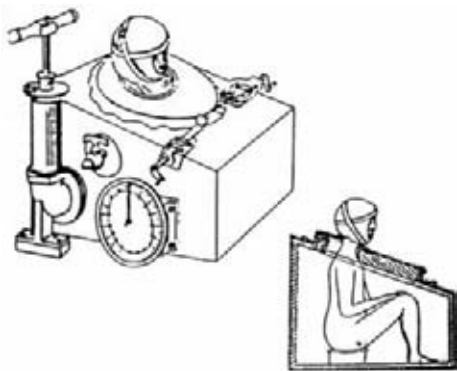


Figura 1. Primer tanque respirador en América.

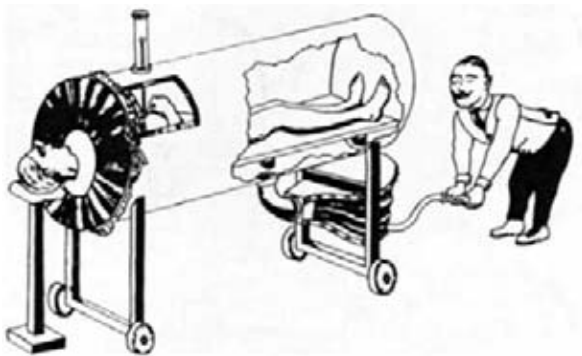


Figura 2. Espiróforo creado por Woillez.

(1864) fabricó el primer tanque respirador en América (figura 1).²

Woillez, en Francia (1876), crea el espiróforo (figura 2); y Kuhn, en 1910, el primer tubo endotraqueal. Posteriormente, los hermanos Drinker (1928) diseñaron el primer prototipo de pulmón de acero de uso clínico que Emerson modificó y generalizó su uso en 1929 (figuras 3 y 4).^{2,3}

Brag (Premio Nobel de Medicina, 1930) diseñó un sistema que ejerce presión en forma intermitente sobre el abdomen conocido como pneumobelt; mientras tanto, la marina inglesa desarrollaba un respirador de ventilación no invasiva que utilizaba un mecanismo de rodillos que ejercía presiones intermitentes sobre el tórax. La VMNI con presión negativa se aplicó para tratar la insuficiencia respiratoria de pacientes con poliomielitis entre 1930 y 1960, aunque cabe mencionar que su uso fue abandonado por la incidencia de neumonitis química por aspiración gástrica por la epidemia de polio vivida en Copenhage (1952).^{3,4}

Históricamente la boquilla con presión positiva se empieza a usar desde 1957 para mejorar los niveles de gases en sangre, para ventilación diurna; en 1964 para ventilación nocturna en pacientes postpolio y, posteriormente, en pacientes con Distrofia Muscular

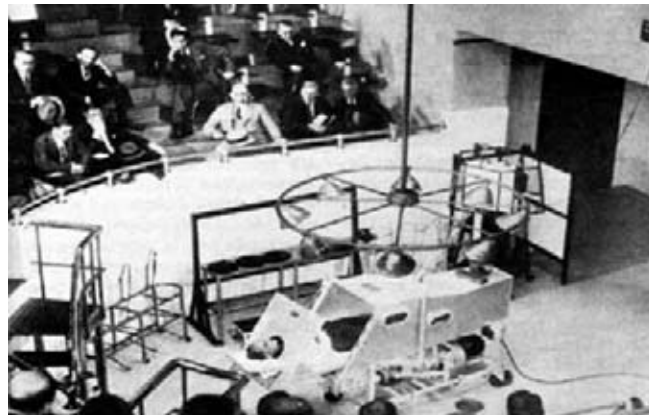


Figura 3. «Pulmón de acero»; en la cámara se aumenta y disminuye la presión del aire, de manera que el pecho se mueve para provocar la respiración.

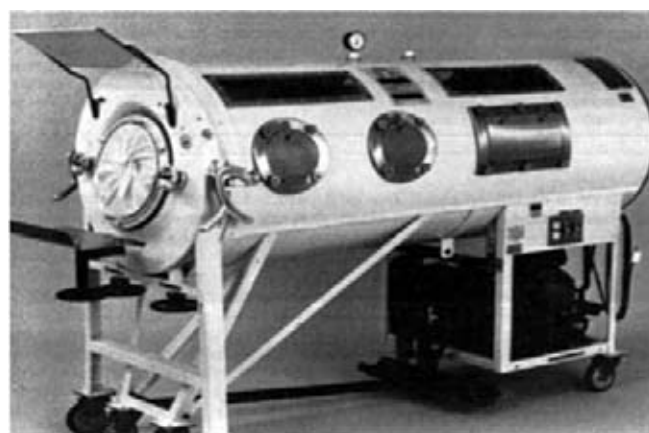


Figura 4. Pulmón de acero construido por Emerson.

Duchenne (DMD) (figura 5). En 1971, en la región norte de Inglaterra se fundó la Muskelvindfonden para manejo médico de pacientes con enfermedades neuromusculares, y el 1 de septiembre de 1976 se fundó el Instituto de Enfermedades Neuromusculares con la iniciativa de Muskelvindfonden. Durante los años ochenta Muskelvindfonden abogó por mejorar los cuidados respiratorios de los pacientes; mientras que en Dinamarca la ventilación mecánica se presentó de manera esporádica a fines de dicha década. En el Centro Muscular de Newcastle se ofrecía ventilación asistida a estos pacientes desde 1989, y no fue sino hasta 1991 cuando un paciente aceptó la ventilación nocturna domiciliaria. Desde mediados de los noventa a todos los pacientes con falla respiratoria se les ofrece asistencia ventilatoria nocturna. En 1991 se crearon dos centros para el manejo de la insuficiencia respiratoria crónica en enfermedades neuromusculares y otras enfermedades raras.^{1,5,6}



Figura 5. Diagrama que muestra el apoyo al sistema: 1) rígida boquilla de plástico, 2) a corto tubo, y 3) la fijación sobre los hombros.

En los archivos de medicina física y rehabilitación, en 1979 se reportó un estudio llevado a cabo por Alexander *et ál*, donde mencionan el manejo de la insuficiencia respiratoria en 10 pacientes con DMD mediante AMV, que presentaron una supervivencia significativa con el manejo establecido.⁷

En Cuba, en 1991, se creó el Departamento de Rehabilitación Respiratoria en el Centro Nacional de Rehabilitación "Julio Díaz" para enfermedades respiratorias, y también para enfermos con desórdenes neurológicos que afectaran el sistema respiratorio, como las lesiones medulares. El estudio más reciente acerca del manejo de rehabilitación pulmonar en enfermedades neuromusculares lo ha realizado el Dr. John R. Bach (figura 6) con un gran número de artículos sobre la calidad de vida de estos pacientes y el manejo que se les brinda, así como sobre patologías de esclerosis lateral amiotrófica (ELA), esclerosis múltiple (EM) y otras que cursan con problemas respiratorios.⁸

Referencias

1. Toussaint M, Steens M, Wasteels G, Soudon P. *Diurnal ventilation via mouthpiece: survival in end-stage Duchenne patients*. Eur Respir J 2006;28:549-555.
2. Uña R, Ureta P, Uña S, Maseda E, Criado A. *Ventilación mecánica no invasiva*. Rev Esp Anesthesiol Reanim 2005;2:88-100.
3. Rudas F. *Ventilación mecánica en urgencias*, ASPAME. Accedido en: agosto, 2008. Accesible en: www.aspame.net
4. Lisboa C, Díaz O, Fadic R. *Ventilación mecánica no invasiva en pacientes con enfermedades neuromusculares y en pacientes con alteraciones de la caja torácica*. Arch Bronconeumol 2003;39:314-320.
5. Jeppesen J, Green A, Steffensen B.F., Rahbek J. *The Duchenne muscular dystrophy population in Denmark, 1977-2001: prevalence, incidence and survival in relation to the introduction of ventilator use*. Neuromuscul Disord 2003;13:804-812.
6. Eagle M, Baudouin S, Chandler C, Giddings D, Bullock R, Bushby K. *Survival in Duchenne muscular dystrophy: improvements in life expectancy since 1967 and the impact of home nocturnal ventilation*. Neuromuscul Disord 2002;12: 926-929.
7. Alexander MA, Johnson EW, Petty J, Stauch D. *Mechanical ventilation of patients with late stage Duchenne muscular dystrophy: management in the home*. Arch Phys Med Rehabil 1979;60:289-292.
8. Torres Y, Vergara P, Hurtados O, Socorro D. *Fisioterapia respiratoria en el lesionado medular*. Rev Cubana Ortop Traumatol 2001;15:43-45.



Figura 6. Dr. John R. Bach, investigador en rehabilitación pulmonar en enfermedades neuromusculares.

II. Clasificación general de las enfermedades neuromusculares que cursan con alteraciones respiratorias

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son trastornos que afectan la unidad motora formada por el asta anterior de la médula, los nervios periféricos, la unión neuromuscular y el músculo.^{1,2}

La incidencia en España es de 1 caso por cada 100,000 habitantes por año y la prevalencia de 3.5 casos por cada 100,000 mil habitantes. En pacientes pediátricos la prevalencia es de 100 por cada 100,000; y en adultos,

similar, aunque varía desde 1 por cada 5,000 personas en las más comunes, hasta 1 por 100 en las más raras.³⁻⁶

Pueden ser adquiridas o hereditarias. Estas últimas son trastornos heterogéneos en edad de inicio, manifestaciones clínicas, asociación o no de afectación del sistema nervioso central, gravedad y evolución. La debilidad muscular es el síntoma más prominente y se acompaña frecuentemente de atrofia.

En el curso evolutivo de estas enfermedades son frecuentes las complicaciones neumológicas, hasta el punto de que un 70% de los pacientes fallece exclusivamente por causas respiratorias. Existe afección de los músculos respiratorios, fundamentalmente del diafragma, y cuando existe fracaso funcional y fatiga, se produce hipoventilación alveolar que es la principal causa de la insuficiencia respiratoria.⁷⁻⁹

La insuficiencia respiratoria en ENM consiste en varios problemas funcionales que llevan a la insuficiencia ventilatoria, neumonía y muerte:¹⁰⁻¹²

- insuficiencia inspiratoria causada por debilidad del diafragma, intercostales externos y accesorios de la respiración;
- insuficiencia espiratoria por debilidad de músculos abdominales e intercostales internos;
- insuficiencia para la deglución por estar involucrados los músculos bulbares.

A continuación describimos las ENM hereditarias más frecuentes que se acompañan de insuficiencia respiratoria.

1. Atrofia muscular espinal

Es la segunda ENM más frecuente después de la DMD. Es un trastorno degenerativo de las neuronas del asta anterior con una etiología genética autosómica recesiva debido a mutaciones en el cromosoma 5q 13, que codifica para la proteína «Survival motor neuron» (SMN), que es de dos tipos: SMN 1 telomérica y SMN 2 centromérica.¹³

Su incidencia es de 1 por cada 5,000 recién nacidos vivos. El trastorno causa debilidad y atrofia de los músculos voluntarios, y es más grave en las piernas que en los brazos. Cursan con hipotonía, retraso en el desarrollo psicomotor, fibrilaciones, temblor fino y deformidades de la caja torácica.

Existe una clasificación por tipos según la severidad de los síntomas: tipo I o Werdnig-Hoffman es la forma infantil más grave; tipo II o infantil tardía, de progresión más lenta; tipo III o enfermedad de Kugelberg Welander de forma crónica o juvenil; tipo IV o enfermedad de Fazio-Londe; y la tipo V o enfermedad de Kennedy.

La tipo I cursa con hipotonía grave, alteraciones en la succión y deglución, hipotrofia muscular, ausencia de reflejos y afectación de músculos de cara. No desarrollan control de cuello y tronco, cursan con complicaciones respiratorias tempranas y, generalmente, fallecen antes de los dos años.

En la tipo II, los lactantes son capaces de deglutir y succionar y logran la marcha independiente; sin embargo, ésta se pierde debido a la progresión de la debilidad, y quedan confinados a silla de ruedas en la primera década de la vida, por lo que pueden desarrollar una escoliosis paralítica. La sobrevida de los pacientes con SMA tipo II varía de dos años a la tercera década de la vida. La mayoría de las muertes ocurren por infecciones respiratorias.^{14,15}

La tipo III se manifiesta en la primera infancia; pueden llegar a caminar, aunque esta habilidad se pierde en la segunda década de la vida por la debilidad muscular progresiva. Sobreviven hasta la edad adulta y cursan con infecciones respiratorias. La disfunción bulbar se produce a fines de la enfermedad, que progresa lentamente, y el curso en general es leve.¹⁴

La tipo IV se presenta en la adolescencia con parálisis bulbar progresiva por la degeneración de las neuronas motoras del tallo cerebral. La tipo V se trata de un trastorno recesivo ligado al cromosoma X, está asociada a ginecomastia y otros trastornos endocrinológicos.¹⁴

En general, las alteraciones respiratorias repercuten directamente en el pronóstico vital; en la tipo I y II son muy frecuentes y en la III aparecen en edades más avanzadas de la enfermedad. Las complicaciones respiratorias se producen, tanto por restricción debido a sus escoliosis como por el deterioro de su patrón respiratorio por la misma debilidad y mala higiene bronquial y deformación de la caja torácica. El manejo precoz de la terapia pulmonar es vital para que tengan una mejor calidad de vida independientemente de la SMA de que se trate.¹⁶⁻¹⁸

2. Distrofia muscular de Duchenne (DMD)¹²

La DMD es una enfermedad de degeneración muscular que afecta a 1 de cada 3,500 a 5,000 varones nacidos. El tipo de herencia es recesivo ligado al cromosoma X y es causada por la ausencia de distrofina debido a mutaciones en el gen que codifica las instrucciones para la síntesis de dicha proteína, localizado en el brazo corto del cromosoma X locus 21 (Xp21).

La debilidad muscular es de evolución progresiva y más rápida que en el resto de las distrofias; afecta inicialmente la cintura pélvica, posteriormente la cin-

tura escapular y finalmente presenta una debilidad generalizada.

Clínicamente se hace evidente entre los 3 a 5 años de edad, con dificultad para caminar, correr, subir y bajar escaleras, así como caídas frecuentes. Conforme la debilidad progresa, los pacientes pierden la capacidad para caminar entre los 8 y 12 años de edad, y quedan confinados a una silla de ruedas. Mueren prematuramente alrededor de los 20 años por complicaciones cardíacas o respiratorias.

Con frecuencia la DMD está asociada a alteraciones musculoesqueléticas como contracturas, escoliosis y aumento de la lordosis lumbar. En el 30% de los pacientes puede acompañarse de daño intelectual con un promedio de pérdida de 20 puntos del IQ comparado con la población control.

Cursan con trastornos respiratorios relacionados con un defecto restrictivo causado por la debilidad del diafragma, músculos intercostales y accesorios de la respiración, lo que tiene como consecuencia una insuficiencia ventilatoria. Es frecuente el desarrollo de una cardiomiopatía que involucra la contractilidad del ventrículo izquierdo, así como la función ventricular derecha.

En los últimos años la expectativa de vida de estos pacientes ha mejorado debido a la intervención temprana en los trastornos respiratorios.

3. Distrofia muscular de Becker¹

La distrofia muscular de Becker en una forma alélica de la DMD causada por una disminución en la calidad o cantidad de la distrofina, con una incidencia de 1 por cada 30,000 varones nacidos.

La evolución de la debilidad es más lenta que en la DMD y clínicamente es evidente entre los 3 y 12 años de edad. La capacidad para caminar se pierde entre los 35 y 40 años de edad y tienen una expectativa de vida normal, aunque las causas de muerte también son por complicaciones cardíacas y respiratorias.

4. Distrofia fascioescapulohumeral (FEH)

La FEH es un trastorno hereditario y se encuentra entre la tercera y quinta distrofia muscular más común. Es de transmisión autosómica dominante. La anomalía genética ha sido localizada en el cromosoma 4q35 debido a una reducción en el número de repeticiones de una secuencia denominada D4Z4.^{19,20} En cuanto más corto es el segmento de repeticiones más grave es la enfermedad. Hasta la fecha no ha sido descrito el producto del gen que provoca la FEH.

La incidencia de FEH presenta variaciones importantes entre diferentes autores, de 0.3 a 5 por cada

100,000 habitantes.²¹⁻²³ Entre 2.2 en Estados Unidos y 18.7 en Los Países Bajos.²⁴⁻²⁶ La mayoría de los autores considera como media aceptable una prevalencia de 5 casos por cada 100,000 habitantes.

Existe una forma infantil o precoz cuyo inicio en la primera infancia fue descrito por Landouzy y Dejerine. Esta forma se caracteriza por su evolución más rápida e incapacitante. La afectación facial aparece habitualmente en el primer año de vida, en ocasiones con un aspecto de diplejía facial. A esta afectación le sigue una debilidad progresiva de la cintura escapular y de los extensores del pie. La mayor parte de estos niños están obligados a usar una silla de ruedas antes de los 10 años.²⁷

Forma tardía. Los pacientes sólo presentan manifestaciones leves durante la primera mitad de la vida en los músculos faciales. Después, aparece un deterioro rápido en 2 o 3 años. Con frecuencia afecta los músculos de la cintura pélvica y escapular, lo que provoca serias dificultades para la marcha que pueden obligar al uso de silla de ruedas.²⁸

Los problemas musculares de la cintura escapular son los más frecuentes y figuran entre las afectaciones más precoces. Debido a que la porción esternocostal del pectoral mayor siempre está afectada, el resultado es una elevación de los pliegues axilares, y en la etapa terminal se observa un tórax «en embudo».²⁷

En una etapa más avanzada de la enfermedad, los grupos musculares más distales terminan por afectarse. El bíceps, el tríceps, los extensores de la muñeca y de los dedos, así como los interóseos pueden atrofiarse también tardíamente, ya que los músculos restantes del antebrazo no se ven afectados. El aspecto de la extremidad superior puede semejar un «antebrazo de Popeye».²⁹

Los músculos abdominales con frecuencia son deficitarios y producen una ptosis abdominal; su debilidad aumenta la basculación pélvica y la hiperlordosis lumbar, provocando el aplanamiento del tórax en sentido anteroposterior y la verticalización del diafragma, que afecta la función respiratoria.³⁰

La FEH está acompañada de alteraciones asociadas, como hipoacusia de tipo sensorial, problemas vasculares e insuficiencia respiratoria provocada por la lordosis lumbar y/o la escoliosis. La aparición de cefaleas, sudoración y dificultades de concentración debe llevar a considerar la posible existencia de hipercapnia.²⁷

5. Distrofias de cinturas (LGMD)

Las distrofias musculares de cinturas (LGMD) son un grupo heterogéneo de enfermedades musculares de tipo genético clasificadas de acuerdo con su modo de transmisión en autosómica dominante o autosómica recesiva. En la tabla 1 se describen los tipos

Tabla 1. Tipos de distrofia de cinturas.³³

	Localización	Proteína
Dominantes		
LGMD1A	5q31-33	Miotilin
LGMD1B	1q11-21	Lamin A&C
LGMD1C	3p25	Caveolin-3
LGMD1D	6q23	---
LGMD1E	7q	---
LGMD1F	Cromosoma 7	
LGMD1G	Cromosoma 4	
Recesivas		
LGMD2A	15q15	Calpaína 3
LGMD2B	2p13	Dyaferina
LGMD2C	13q12	Y-Sarcoglycan
LGMD2D	17q21	α -Sarcoglycan
LGMD2E	4q12	β -Sarcoglycan
LGMD2F	5q33	δ -Sarcoglycan
LGMD2G	17q11-12	Teletonina
LGMD2H	9q31-q34.1	TRIM32
LGMD2I	19q13.3	FKRP
LGMD2J	2q31	Titina
LGMD2K	9q-34.1	POMT1
LGMD2L	11p13-p12	Fukutina

de distrofia de cinturas, la localización del gen y su producto.^{31,32}

Las LGMD afectan en conjunto entre 5 y 6 por millón. Las formas autosómicas dominantes son menos frecuentes que las formas autosómicas recesivas.

En las formas recesivas, los primeros signos aparecen con frecuencia antes de los 20 años y el cuadro clínico es por lo regular grave, con progresión y pérdida de la marcha en la segunda década de la vida, aunque puede ocurrir antes.³⁴

En las formas dominantes, el inicio puede ser más tardío, con mantenimiento de la marcha independiente en la edad adulta, intolerancia al ejercicio y mialgias. En general se presentan con debilidad y atrofia de los músculos de la cintura pélvica y escapular, con afectación bilateral y simétrica. Las pantorrillas pueden tener una apariencia muy musculosa, en especial en las sarcoglicanopatías. La velocidad de progresión de la debilidad se presenta en forma variable.³⁴

Tanto las formas dominantes como las recesivas cursan con pérdida significativa de la movilidad o dependencia de una silla de ruedas en cuestión de 20 a 30 años.³⁵

La debilidad del músculo cardíaco y la actividad eléctrica anormal del corazón pueden incrementar el riesgo de palpitations, desmayos y muerte súbita. La función respiratoria se afecta con el paso del tiempo, por lo que

debe ser monitorizada. La mayoría de los pacientes con este grupo de enfermedades llegan a la edad adulta, pero no alcanzan su expectativa de vida completa.³⁵

6. Distrofia miotónica congénita (DMC)³⁶⁻³⁸

La DMC es un trastorno autosómico dominante con variación en la severidad clínica. Ocurre en niños nacidos de mujeres afectadas.

Existe una forma tipo 1 asociada a una expansión trinucleótida en la tiamina, citocina y guanina, localizada en el cromosoma 19q13.3, responsable del 95% de los casos. La tipo 2 está asociada a una expansión tetranucleótida guanina, citocina, tiamina y citocina localizada en el cromosoma 3q21.³⁶

Las cifras de prevalencia varían de 1 en 3,500 a 16,000 nacidos vivos, quizá debido al subdiagnóstico.

En la forma neonatal el cuadro clínico se caracteriza por su manifestación precoz, su gravedad y el mal pronóstico, tanto de sobrevivida como de desarrollo psicomotor. Es considerada una de las causas más frecuentes de hipotonía neonatal.

Clínicamente, a pesar de que la expresión puede ser variable con diferentes grados de gravedad, los niños cursan con hipotonía al nacimiento, con antecedentes de escasos movimientos fetales, trastornos para la succión y deglución, debilidad facial, atrofia muscular y deformidades musculoesqueléticas.

Las apneas y los trastornos respiratorios son casi constantes, y radiológicamente puede observarse elevación de las cúpulas diafragmáticas. Los defectos cardíacos incluyen trastornos del ritmo, hipoplasia izquierda y alteraciones valvulares. En los casos de sobrevivida es común el retraso mental en aproximadamente el 70% de estos niños.

La mortalidad precoz es frecuente, alrededor del 50%, relacionada con trastornos respiratorios secundarios a la hipotonía.

7. Distrofia muscular congénita³⁹

Es un grupo de distrofias que tienen en común que la debilidad muscular inicia en la infancia o la niñez temprana. Existen varias categorías causadas por mutaciones genéticas específicas distintas de otras distrofias musculares.

Son ocasionadas por defectos genéticos que afectan a proteínas musculares importantes, la mayoría heredadas con un patrón autosómico recesivo.

El grado de progresión de la debilidad varía de acuerdo con las diferentes formas de distrofia muscular congénita (CMD). Se dividen en tres grupos principales: trastornos de merosina negativa, trastornos de merosina

Tabla 2. Clasificación de distrofias musculares congénitas.³⁹

Enfermedad	Cromosoma/ Gene	Patrón hereditario
CMD de merosina negativa (completa o parcial)	Merosina	autosómico recesivo
Merosina positiva CMD pura	Desconocido	autosómico recesivo
Enfermedad de columna rígida	SEPN1	
Enfermedad de Ullrich	COL6A2	autosómico recesivo
Deficiencia de integrina alfa7	ITGA7	autosómico recesivo
Trastornos de migración neuronal CMD de Fukuyama (FCMD)	Fukutina	autosómico recesivo
Enfermedad de músculo-ojo-cerebro (MEB)	Cromosoma 1	autosómico recesivo
Síndrome de Walker-Warburg (WWS)	Desconocido	autosómico recesivo

positiva y trastornos de migración neuronal. En esta última cursan con retraso mental severo y enfermedades neurológicas que opacan el trastorno muscular (tabla 2).

Además de la debilidad muscular cursan con contracturas y en algunos casos evolucionan hacia una rigidez de la columna vertebral, desarrollan escoliosis, insuficiencia respiratoria y, cuando se encuentra involucrado el sistema nervioso central (SNC), presentan discapacidades para el aprendizaje, convulsiones y problemas visuales.

La mortalidad depende del tipo de distrofia muscular congénita; algunos niños mueren en la infancia, mientras que unos pueden vivir hasta la vida de adulto joven o adulto con mínimos déficits.

8. Miopatías congénitas⁴⁰⁻⁴⁹

Las miopatías congénitas son trastornos no progresivos que se caracterizan por cambios estructurales en el músculo. Pueden ser de tipo autosómico recesivo o dominante.⁴⁰⁻⁴²

La hipotonía periférica se reporta en lactantes entre 20-35%, de éstos el 40% se deben a miopatía congénita.⁴³

Se clasifican en estructurales y metabólicas (tabla 3).⁴⁴

Tabla 3. Tipos de miopatías congénitas.

Estructurales	Metabólicas
Núcleo central	Glucogenosis tipo II, III y IV
Minicore	Miopatía por depósito de lípidos
Nemalínica	Parálisis periódica
Miotubular	
Miotubular con hipotrofia de las fibras	
Miopatía miotubular ligada al X	
Miopatía combinada	
Miopatía mitocondrial	
Otras alteraciones subcelulares	
Miopatía de cambios mínimos.	

Núcleo central

Esta miopatía es de carácter autosómico dominante. La afección se encuentra en el gen 19q13.1 y altera los receptores de rianodina. Se presenta con hipotonía y debilidad facial y en músculos extraoculares, ptosis, así como en las extremidades de manera proximal, desde el periodo neonatal y ocasionalmente en lactantes. No es progresiva y está acompañada con frecuencia de luxación congénita de cadera, contracturas y cifoescoliosis. La disfagia y la dificultad para la respiración son una característica relevante en esta miopatía.^{40,47}

Miopatía por nemalina

Esta miopatía se compone de una patogenia heterogénea que comprende a la nebulina y a la tropomiosina 3 o alfa-actina, y es el defecto más frecuente el de la nebulina con una afectación del cromosoma 1 y 2.

En el defecto del cromosoma 2 su presentación clínica puede ser de progresión nula o lenta con hipotonía y debilidad leve, menos agresiva, y su transmisión es autosómica recesiva. En el defecto del cromosoma 1 se hereda de manera esporádica sin tener claro si es autosómica recesiva o dominante. El cuadro clínico se caracteriza por un déficit motor severo con hipotonía y debilidad intensa que compromete la ventilación por insuficiencia respiratoria y sucesos importantes de broncoaspiración que condicionan el uso de ventilación mecánica para la supervivencia. Se presenta la muerte en los primeros meses de vida.^{40,48}

Ambos síndromes se acompañan de debilidad facial y anomalías del esqueleto, como paladar alto, prognatismo, mala oclusión, tórax de paloma, pie cavo, cifoescoliosis y aumento de la lordosis lumbar.

El defecto genético más raro, involucra la tropomiosina 3 y sus manifestaciones clínicas son leves. La herencia ha sido reportada como dominante.⁴⁰

Miopatía miotubular

La miopatía tubular puede dividirse en dos síndromes con progresión lenta o nula.

La de progresión lenta se presenta con mayor frecuencia y se caracteriza por hipotonía y debilidad leves, que a veces pasa inadvertida durante el periodo de recién nacido y se hereda de manera autonómica recesiva. Se desconoce el locus y la naturaleza del gen causal.⁴⁰

La de progresión rápida es recesiva ligada al cromosoma X, cursa con hipotonía y debilidad notoria, insuficiencia respiratoria, y aparece exclusivamente en varones, que presentan muerte neonatal.⁴⁰

En ambos casos, del 50 al 60% de los pacientes tienen el antecedente de polihidramnios y disminución de los movimientos fetales. Presentan asfisia por la debilidad muscular, así como deterioro del movimiento axial, y alteraciones motoras, lo que a menudo los deja confinados en cama o silla de ruedas debido a la debilidad muscular generalizada. La ptosis es común, y a veces hay debilidad de los músculos extraoculares.^{40,43}

Se desconoce la patogenia, aunque se ha sugerido la detención en la maduración de las fibras. Se ha obtenido información acerca del mecanismo de este defecto de maduración al identificar el gen en Xq28, del cual depende la forma neonatal más frecuente de la enfermedad. El gen causal codifica para una proteína, la miotubularina, que parece ser una tirosina fosfatasa. Se cree que ésta participa en una vía de transducción de señal necesaria para la miogénesis tardía.⁴⁰

Desproporción congénita de tipo de fibra

Se caracteriza por hipotonía (debilidad de las extremidades) axial. En los casos infantiles tempranos el déficit es generalmente grave, con anomalías musculoesqueléticas, como la displasia de la cadera, deformidad de pies, tortícolis y escoliosis. Cerca del 30% de los pacientes tienen signos de alteración del sistema nervioso central, en particular retraso mental. Su evolución es variable, pero con tendencia a la mejoría y recuperación la función motora dentro de los dos años siguientes a la incapacidad grave, que es una característica de la enfermedad; sin embargo, se documentan muertes de pacientes en el periodo de lactancia.^{40,49}

No es clara la patogenia de la desproporción congénita del tipo de fibras, aunque se ha sugerido lo siguiente: a) Puede producirse miopatología similar por denervación de la inervación cruzada; b) A menudo hay

mayor número de fibras tipo II C, el precursor fetal de las fibras tipo II A y II B, y c) Puede haber desproporción de diversos tipos de fibras.⁴⁵

Referencias

1. López-Pisón, Rebage, Baldellou-Vázquez, et ál. *Enfermedades neuromusculares hereditarias en pediatría. Nuestra experiencia de 14 años*. Rev Neurol 2005;41:145-150.
2. Bertorini T. *Evaluación de los pacientes enfermedades neuromusculares*. Médico Inter Americano 2003;21:2.
3. López Vega JM, Calleja J, Combarros O, et ál. *Motor neuron disease incantabria*. Acta Neurol Scand 1988;77:1-5.
4. *Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares*. Sociedad Española de Neurología, 2009.
5. Bach J. *Management of patients with neuromuscular disease*. In: Hanley and Belfus, editor. New York: Elsevier; 2004.
6. *Guía de las enfermedades neuromusculares. Información y apoyo a las familias, ASEM*. Madrid: Formación Alcalá; 2008.
7. Hill NS. *Neuromuscular disease in respiratory and critical care medicine*, Respir Care 2006;51:1065-1071.
8. Ambrosino N, Carpené N, Gherardi M. *Chronic respiratory care for neuromuscular diseases in adults*. Eur Respir J 2009;34:444-451.
9. Masdeu MJ, Ferrer A. *Función de los músculos respiratorios en las enfermedades neuromusculares*. Arch Bronconeumol 2003;39:176-183.
10. Benditt JO. *Initiating noninvasive management of respiratory insufficiency in neuromuscular diseases*. Pediatrics 2009;123 Suppl 4:S236-S238.
11. Howart RS, Davinson C. *Long term ventilation in neurogenic respiratory failure*. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2003;74 Suppl 3:iii24-iii30.
12. Gozal D. *Pulmonary manifestation of neuromuscular disease with special reference to Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy*. Padiatr Pulmono. 2000;29:141-150.
13. Vega-Briceño L, Contreras I, Prado F. *Evaluación respiratoria de la enfermedad neuromuscular en niños*. Santiago: Pontificia Universidad Católica de Chile, Hospital Josefina Martínez, Escuela de Medicina.
14. Bach J, Niranján V, Weaver B. *Spinal Muscular Atrophy Type 1*. Chest 2000;117:1100-1105.
15. Chiarini Testaa MB, Paglietta MG, Pavonea M, Schiavino A, Pedacea C, Cutrera R. *Respiratory problems in spinal muscular atrophy in the paediatric age group*. Pediatr and Child Health 2009;(19 Supl):S123-S126.
16. *Special considerations in the respiratory Management of Spinal Muscular Atrophy*. Pediatrics 2009;123:S245-S249.
17. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, et ál. *Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy*. J Child Neurol 2007;22:1027.
18. Giannini A, Pinto AM, Rossetti G, Prandi E, Tiziano D, Brahe C y Nardocci N. *Respiratory failure in infants due to spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1*. Intensive Care Med 2006;32:1851-1855.

19. Goto K, Song MD, Lee JH, Arahata K. *Genetic analysis of fascioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)*. Rinsho Shinkeigaku 1995;35:12,1416-8.
20. Hewitt JE., Lyle R, Clark LN, et ál. *Analysis of the tandem repeat locus D4Z4 associated with fascioscapulohumeral muscular dystrophy*. Hum Mol Genet 1994;3(8):1287-1295.
21. Chung CS, Morton NE. *Discrimination of genetic entities in muscular dystrophy*. Am J Human Genetics 1959;11:339-359.
22. Lunt PW, Harper PS. *Genetic counselling in fascioscapulohumeral muscular dystrophy*. J Med Genet 1991;28:655-664.
23. Lunt PW, Jardine PE, Koch MC, et ál. *Correlation between fragment size at D4F104S1 and age of onset or at wheelchair use, with a possible generational effect, accounts for much phenotypic variation in 4q35-fascioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)*. Molecular Biology and Genetics 1995;4:1243-1244.
24. Padberg GW. *Fascioscapulohumeral disease*. Thèse doctorat. Leiden: Intercontinental Graphics, Université de Leiden, 1982,243.
25. Stevenson WG, Perloff K, Weiss JN, et ál. *Fascioscapulohumeral Muscular Dystrophy: Evidence for selective, genetic electrophysiologic cardiac involvement*. J Am Coll Cardiol 1990;15:292-299.
26. Brouwer OF, Padberg GW, Van der Ploeg RJO, et ál. *The influence of handedness on the distribution of muscular weakness of the arm in Fascioscapulohumeral Muscular Dystrophy*. Brain 1992;115:1587-1598.
27. Díaz, Riviére, Barois y cols. *Distrophie musculaire facio-scápulo-humérale*. AFM, 1999.
28. Brooke MH. *Fascioscapulohumeral dystrophy*. En: Brooke MH. A clinician's view of neuromuscular diseases. 2ª ed. Baltimore: Williams & Wilkins, 1986:158-170.
29. Siegel IM. *Early signs of Landouzy-Dejerine disease: wrist and finger weakness*. JAMA 1972;221:302.
30. Awerbuch GI, Nigro MA, Wishnow R. *Beevor's sign and Fascioscapulohumeral dystrophy*. Arch Neurol 1990;47:1208-1209.
31. *Principales enfermedades neuromusculares, Informe Myoline*, Evry: Asociación Francesa contra las Miopatías, y Barcelona: Asociación Española contra las Enfermedades Neuromusculares, 2006.
32. *Limb-Girdle, Muscular Dystrophies*, MDA, www.mda.org (actualizado a diciembre 2009).
33. www.nueromusculares.com.ar
34. ASEM. www.asem-esp.org
35. Erazo-Torricelli R. *Actualización en distrofias musculares*. Rev Neurol 2004;39:860-71.
36. Canavese F, Sussman M. *Manifestaciones ortopédicas de Distrofia Miotónica Congénita durante la infancia y la adolescencia*. J Pediatrics Orthop 2009;29:208-213.
37. Rittler M, Feld V, Limontagno M. *Distrofia miotónica congénita*. Rev Hosp. Mat Inf Ramon Sarda 1997;XVI:34-40.
38. Wesström G, Bensch J, Schollin J. *Congenital Myotonic Dystrophy Incidence, clinical aspects and early prognosis*. Acta Paediatr Scand 1986;75:849-54.
39. www.mda.org/esp-fa-pococomunesMD.html
40. Volpe JJ. *Neurología del recién nacido*, 4ª ed. México: McGraw-Hill, 2002:731-745.
41. Krajewski KM, Shy ME. *The floppy infant*. Neurology Clinic 2004;22:481-508.
42. Behrens MI, Jalil P, Serani A, et ál. *Possible role of apamin-sensitive K Channels in Myotonic Dystrophy*. Muscle and Nerver 1994;17:1264-1270-1294.
43. Richer L, Shevell M y Miller S. *Diagnostic Profile of Neonatal Hypotony: An 11-year study*. Pediatr Neurol 2001;25:32-37.
44. Dubowitz V. *The floppy Infant*. 2ª ed. Philadelphia: J.B. Lippincott, 1980:33-71.
45. Prats Viñas JM. *Enfoque diagnóstico del niño hipotónico*. Revista Pediátrica en Línea 2005;2:117-124.
46. Martínez-Salcedo E, Lloret T, Tarasona JL, Cerdá-Nicolás M. *Miopatía Nematínica Letal y artrogriposis congénita*. Rev Neurol 2001;33:552-554.
47. Jungbluth H. *Central Core Disease*. Orphanet Journal of Rare Disease 2007;2:25.
48. Alfonso I, Papazian O, Valencia P. *Hipotonía neonatal generalizada*. Rev Neurol 2003;37:238-239.
49. Núñez F. A, Aranguis J, Cattán J, Escobar HR. *Síndrome hipotónico del recién nacido*. Revista Chilena Pediátrica 2008;79:156-161.

III. Fisiopatología de las enfermedades neuromusculares

1. Enfermedades musculares en general

Para poder cubrir las necesidades metabólicas del organismo es necesaria la integridad de los sistemas respiratorio y cardiovascular.

Los factores involucrados en mantener la integridad del sistema respiratorio se encuentran en corteza cerebral, centros del tallo cerebral, parénquima pulmonar, músculos respiratorios y un sistema de realimentación íntegros.

Las enfermedades neuromusculares afectan fundamentalmente la parte efectora de este sistema que

son los músculos; sin embargo, también se pueden afectar las zonas de conducción como la placa neuromuscular.

Estas enfermedades tienen un alto potencial de morbilidad y mortalidad, y es la falla respiratoria la causa más importante.¹

El sistema ventilatorio comprende desde la corteza cerebral hasta los músculos respiratorios que, como se dijo, son los efectores de este sistema, puede presentar alteraciones en su trayecto desencadenando la falla respiratoria.²

Enfermedades del sistema nervioso central

Enfermedades como el Parkinson afectan la respiración voluntaria y muestran patrón respiratorio de Cheyne-Stokes, apneas centrales e hipoventilación central. En la hemiplejía secundaria a un evento vascular cerebral, los movimientos de la pared del tórax y del diafragma del lado contralateral al sitio de la lesión cortical pueden estar disminuidos y generar a la vez disminución de la capacidad de distensibilidad de la caja torácica.

Alteraciones en médula espinal

Estas enfermedades afectan el control de los nervios motores de los músculos respiratorios.

Aunque los traumatismos son la causa más frecuente de lesiones en la médula existen otras, como las metabólicas, las vasculares, las iatrogénicas, infecciosa y las degenerativas.

El soporte ventilatorio en este grupo de pacientes dependerá del nivel de lesión; por ejemplo: por encima de C3 siempre es necesario; entre los niveles de C3 y C5 este soporte puede ser diferido, y por debajo de C5 no es requerido en la mayoría de los casos.

Lesiones de nervio motor y de la unión neuromuscular

En este grupo de alteraciones encontramos enfermedades tales como el síndrome de Guillain-Barré, la toxicidad por botulismo y la miastenia gravis.

Existen casos de disfunción del nervio frénico. En ocasiones, la afección unilateral puede cursar con una disminución de la capacidad vital (CV) hasta un 75%; sin embargo, cuando es bilateral, la CV estará siempre disminuida.³

Distrofia muscular progresiva (DMP)

La DMP y principalmente la tipo Duchenne, tiene como consecuencia una incidencia de escoliosis del 95% de los pacientes y es siempre progresiva, en el momento que el paciente pasa a una silla de ruedas. La capacidad pulmonar se afecta en forma progresiva y tiene una relación directa con el grado de deformidad por lo que, cada 10% en la progresión de la deformidad, se presenta un decremento del 4% de la capacidad pulmonar.⁴ Los pacientes a diferencia de las escoliosis idiopáticas presentan una gran pérdida de la capacidad pulmonar con pocos grados de deformidad de la escoliosis.

Los pacientes que todavía caminan tienen menos progresión de la deformidad escoliótica por tanto, la rehabilitación con aparatos externos favorece que persista la marcha y ayuda a que no progrese la deformidad y,

a su vez, que la capacidad pulmonar no disminuya. No se recomienda el uso de corsé ya que esto dificulta el manejo respiratorio.

El manejo con corsé y aparatos externos además de que dificultan la respiración no han demostrado detener la progresión de escoliosis, por lo que está limitado a pequeñas curvas en los pacientes que se encuentren en silla de ruedas.

El manejo quirúrgico se plantea, inclusive, en forma «preventiva» en pacientes en silla de ruedas con escoliosis de más de 20°. Las complicaciones de la cirugía son importantes en la mayoría de los casos y las atelectasias, infecciones e intubaciones prolongadas son frecuentes después de ésta. La CV menor de 35% no es contraindicación para la cirugía. Otra de las complicaciones frecuentes es el sangrado de hasta 800 mL por evento.

2. Enfermedades de los músculos respiratorios

La afección de los músculos respiratorios puede ser aguda, crónica, congénita o adquirida (ej. miopatía del paciente crítico).

La etiología de estas enfermedades es muy diversa, lo que hace difícil su clasificación.

La vía aérea superior se ve comprometida por la debilidad de los músculos faciales, de la orofaringe y de la laringe, lo que interfiere con la deglución y la expulsión de las secreciones.

Existen muchas enfermedades musculares crónicas, entre ellas las distrofias musculares, las miopatías y las mionías de etiología diversa.

La enfermedad de Pompe también conocida como deficiencia de maltasa ácida o glucogenosis tipo II, es una enfermedad neuromuscular progresiva, debilitante y muchas veces fatal, causada por una deficiencia de la alfa-glucosidasa-ácida (GAA) lisosomal, enzima responsable del catabolismo del glucógeno. La deficiencia de GAA produce una acumulación de glucógeno con la eventual ruptura del lisosoma, resultando en una disfunción celular y destrucción de las fibras musculares, lo que produce debilidad muscular generalizada.⁵ En el Pompe infantil clásico, la función pulmonar se reduce por debilidad de los músculos respiratorios y la cardiomiopatía hipertrófica, que puede ser tan grave como para producir compresión extrínseca del árbol bronquial. La debilidad del diafragma es característica de la enfermedad de Pompe de inicio tardío.^{6,7}

La debilidad de los músculos inspiratorios no permite una adecuada distensibilidad de la caja torácica y de la expansión pulmonar; en consecuencia, hay una disminución en la capacidad pulmonar que desarrolla microatelectasias, pérdida de la relación ventilación-perfusión y, consecuentemente, hipoxemia, así como

dificultad para la realización de una tos efectiva. El mecanismo compensatorio de taquipnea, con volúmenes corrientes pequeños, incrementa la presencia de atelectasias, que reducen la distensibilidad pulmonar e incrementan la carga mecánica sobre los ya debilitados músculos respiratorios,

Finalmente, complicaciones como neumonía o embolia pulmonar incrementan la demanda ventilatoria propiciando deterioro del sistema respiratorio.⁸

3. Fisiopatología de las alteraciones respiratorias

Los pacientes con ENM congénitas o adquiridas experimentan un deterioro progresivo de la función respiratoria que contribuye a una elevada tasa de morbilidad. La insuficiencia respiratoria es la responsable del evento terminal. Algunas ENM tienen un compromiso respiratorio mínimo, mientras que otras manifiestan síntomas respiratorios desde el período neonatal inmediato, con una declinación progresiva y grave en los primeros años de vida. Generalmente, la insuficiencia respiratoria crónica se desarrolla en forma lenta, aunque variable. Las alteraciones iniciales se manifiestan exclusivamente durante el sueño, seguidas por una progresión continua hacia la hipoventilación alveolar severa diurna, *cor pulmonale*, que concluye con insuficiencia respiratoria terminal.

La detección oportuna de falla ventilatoria y rehabilitación respiratoria mejoran la calidad de vida en estos pacientes. La VPPM se ha convertido en la modalidad de primera elección para la mayoría de los casos.

La caída de la capacidad residual funcional en los pacientes con ENM está condicionada por la falta de tono de los músculos torácicos, que no ejercen una oposición significativa al retroceso elástico del pulmón; junto a esta debilidad hay disminución de la distensibilidad de la pared torácica. Estos cambios dependen fundamentalmente del aumento de la rigidez de la caja derivada de la disminución mantenida de su expansión y la subsiguiente rigidez de las articulaciones.

Las alteraciones de los volúmenes pulmonares son atribuibles a una combinación de debilidad muscular con alteraciones de las propiedades mecánicas de los pulmones y la pared torácica.

La disminución de la fuerza y velocidad de contracción de los músculos espiratorios provoca una disminución de los flujos máximos, que condiciona la disminución del esfuerzo para toser y mal manejo de secreciones. La hipoventilación con hipoxemia e hipercapnia está dada por debilidad de los músculos inspiratorios principalmente el diafragma.

Por otro lado, el grado de hipercapnia no se correlaciona siempre con la debilidad muscular, mecanismos

como alteraciones de la mecánica del aparato respiratorio, el control de la ventilación, fatiga muscular, trastornos respiratorios del sueño y disfunción de la vía aérea superior.

Los pacientes con ENM presentan inevitablemente debilidad de los músculos respiratorios a lo largo de su enfermedad, lo que conlleva a alteraciones en la función pulmonar. La insuficiencia respiratoria es la responsable del evento terminal, por lo cual es importante la monitorización periódica de los volúmenes pulmonares y presiones respiratorias que nos permitan evaluar la fuerza de los músculos respiratorios y mantener una función respiratoria adecuada.

Las investigaciones en torno a la insuficiencia respiratoria se han incrementado significativamente durante los últimos diez años. La detección precoz de alteraciones respiratorias, el inicio oportuno de la rehabilitación pulmonar y el soporte ventilatorio adecuado permiten una mejor sobrevida y calidad de vida en muchos de estos pacientes, lo cual ha llevado al desarrollo de programas destinados al monitoreo activo y a programas nacionales.

4. Alteración de la superficie de intercambio gaseoso por cambios en la distensibilidad pulmonar

La distensibilidad o *compliance* no es una propiedad exclusiva del pulmón, sino también de la caja torácica y la suma de ambas, conforma la distensibilidad *total* del aparato respiratorio. El término distensibilidad hace referencia al cambio de volumen por unidad de cambio de presión, lo que se puede apreciar gráficamente como la pendiente en una curva de presión-volumen; en otras palabras, la distensibilidad denota la facilidad con la que los pulmones y la caja torácica pueden distenderse o cambiar su forma. Es importante recordar que para cualquier volumen dado la presión es mayor en la insuflación que en la deflación, situación que genera la «histéresis» en la curva de presión volumen. La distensibilidad del pulmón humano oscila alrededor de 200 mL/cm H₂O.⁸

La distensibilidad se puede medir en forma directa en pacientes con ventilación mecánica, invasiva o no; la fórmula para la distensibilidad estática es: volumen corriente (Vt) entre la diferencia de la presión "plateau" y la presión positiva al final de la espiración (PEEP), y se mide la distensibilidad dinámica con la fórmula de Vt entre la presión inspiratoria pico menos el PEEP. Una manera indirecta de medir la distensibilidad es mediante la colocación de un balón (10 cm) en el tercio distal del esófago, con lo cual se hacen estimaciones de la presión pleural, la presión traspulmonar y finalmente de la distensibilidad pulmonar. La fórmula de la distensibilidad total es: 1/distensibilidad del sistema respiratorio -1/presión pulmonar.⁹

El concepto opuesto es el de elasticidad o retroceso elástico, que puede definirse como la tendencia para oponerse a la distensión o al cambio de forma así como la capacidad del pulmón y la caja torácica para regresar a su volumen de reposo después de haberse distendido.¹⁰ Los factores que aumentan el retroceso elástico o la elasticidad del pulmón y que, consecuentemente, disminuyen la distensibilidad son:

- aumento del tejido fibroso en el pulmón;
- la tensión superficial y el edema alveolar que dependen en gran medida de la producción de surfactante pulmonar por los neumocitos tipo II;
- colapso alveolar o atelectasia.¹⁰

Desde los años sesenta se ha reconocido que la distensibilidad pulmonar estática está disminuida en los pacientes con ENM, atribuido a la debilidad de los músculos ventilatorios.¹⁰ Existen estudios en donde demuestran que ventilando a volúmenes bajos se generan mecanismos que ocasionan aumento de la tensión superficial y esto contribuye a la formación de atelectasias.¹⁰ Diversos autores han confirmado la presencia de atelectasias menores y mayores hasta en un 85%.¹¹ En 1993, Estenne *et ál*, realizaron tomografías de alta resolución a un grupo de pacientes, encontraron que sólo dos pacientes tenían atelectasias (no evidentes por radiografía de tórax) y la magnitud de éstas, no explicaba por sí sola la disminución de la distensibilidad estática.¹² La debilidad muscular y la disminución de la función pulmonar es moderada en el promedio de pacientes, por lo que puede explicar estos resultados. Otros factores que llevan a la formación de atelectasias son tos inefectiva, la restricción pulmonar y la pérdida de hiperinflaciones periódicas (suspiros), que lleva a una disminución y mala distribución del surfactante pulmonar.¹³ En estudios experimentales se ha medido la distensibilidad pulmonar posterior a la aplicación de volúmenes pulmonares altos, comprobándose que la distensibilidad retorna a valores similares a los iniciales.¹⁰ Sin embargo, se ha intentado demostrar este hallazgo en pacientes con ENM, reportándose hallazgos contradictorios: en pacientes con ELA y cifoescoliosis sí se han documentado incrementos en la distensibilidad posterior a hiperinsuflación, y en DMD y cuadriplejía no se reprodujo dicho hallazgo. Esto último parece provenir de que las poblaciones de estudio son heterogéneas (con grados de debilidad y función respiratoria variable), y de los métodos de medición.^{12,14,15} Un factor más que influye en el incremento en la elasticidad pulmonar en estos pacientes es la presencia de infecciones, que favorece la formación de atelectasias por el incremento en las secreciones bronquiales.^{13,16}

En nuestro medio no existen estudios que evalúen el comportamiento de la distensibilidad pulmonar en pacientes con ENM. Es evidente que la elasticidad incrementada y la disminución en la distensibilidad, los ponen en riesgo de complicaciones, tales como incremento en el trabajo respiratorio, y secundariamente lleva al desarrollo de insuficiencia respiratoria, hipoventilación, y desarrollo de atelectasias.

Conclusiones

- En ENM se altera la distensibilidad (torácica y pulmonar) en forma multifactorial (1 A).
- Existen dos formas de medición de la distensibilidad pulmonar, directa e indirecta; para fines de investigación la más utilizada es la indirecta, que es poco práctica (1 A).
- La causa principal de la disminución de la distensibilidad pulmonar en ENM es la formación de atelectasias a través de diversos mecanismos (1, A en experimentos en conejos, y 3, C en ENM).
- En enfermedades neuromusculares cuya debilidad muscular inicia en edades muy tempranas (atrofia muscular espinal Tipo 1 y 2, distrofia muscular congénita, entre otras), puede afectar la plenitud del desarrollo toracopulmonar, lo cual podría influir adicionalmente en la distensibilidad pulmonar (4, D).

5. Complicaciones pulmonares agudas en pacientes con enfermedad neuromuscular

Atelectasia

La tos es un proceso esencial de protección para el aclaramiento del exceso de secreciones de las vías aéreas, sin embargo, los pacientes con ENM con compromiso de los músculos espiratorios cursan con tos ineficaz y retención de secreciones, lo que conduce a atelectasias segmentarias o lobares. Esto es particularmente cierto para las zonas inferiores del pulmón, lo que se incrementa por la escoliosis. También están en riesgo de desarrollar microatelectasias generalizadas inaparentes en la radiografía de tórax. Como la fuerza muscular inspiratoria está cada vez más deteriorada, los pacientes pierden la capacidad de realizar respiraciones espontáneas profundas periódicas (suspiros), con lo cual normalmente se estimula la producción de surfactante y su distribución, lo que permite la apertura de las vías respiratorias periféricas colapsadas.¹⁰ Una baja capacidad residual funcional promueve el cierre de unidades pulmonares periféricas. A medida que el proceso avanza, se incrementa el desequilibrio de la ventilación-perfusión del pulmón desarrollando hipoxemia.

Neumonía

La disfunción de los músculos bulbares provoca dificultad para el cierre de la glotis, esto conduce a la penetración del contenido de la cavidad oral (líquidos, alimentos sólidos, semisólidos y las secreciones orales) en las vías respiratorias, lo que predispone a la neumonía por broncoaspiración. Los episodios de asfixia son comunes y pueden ser desencadenados por la saliva. También se han comprobado aspiraciones silentes en niños con disfagia a través del estudio con videofluoroscopia modificada con la deglución de bario. Por otra parte, las infecciones respiratorias virales agudas provocan más del 90% de las neumonías, porque aumentan la producción de las secreciones de las vías respiratorias inferiores y reducen la fuerza de los músculos respiratorios.¹¹ Los pacientes cuya CV son menores del 30% del valor predicho están particularmente en riesgo para el desarrollo de neumonía.^{13,17} La taquipnea, la taquicardia, el uso de los músculos accesorios de la respiración y la respiración abdominal paradójica, ortopnea, fiebre, y la tos, después de la deglución, son signos que sugieren neumonía con insuficiencia respiratoria, en la gasometría arterial se muestra un gradiente alvéolo arterial de O_2 incrementado con hipercapnia o sin ella. El riesgo de neumonía se reduce tanto por la administración de la vacuna antineumocócica y contra la influenza anual.

6. Alteraciones respiratorias en la enfermedad de Pompe

La enfermedad de Pompe, también conocida como deficiencia de maltasa ácida o glucogenosis tipo II, es una ENM progresiva, debilitante y muchas veces fatal, causada por una deficiencia de GAA lisosomal, enzima responsable del catabolismo del glucógeno. La deficiencia de la GAA produce una acumulación de glucógeno con la eventual ruptura del lisosoma, resultando en una disfunción celular en las fibras musculares.

La debilidad del sistema muscular respiratorio es una de las manifestaciones clínicas más importantes, tanto en pacientes pediátricos con la presentación clásica de la enfermedad como en pacientes de inicio tardío. Inicialmente la debilidad muscular respiratoria puede hacerse evidente por manifestaciones durante la noche. Con debilidad muscular progresiva puede presentarse insuficiencia respiratoria durante el día, puede ser fatal.

En el Pompe infantil clásico, además de la debilidad de los músculos respiratorios, la función pulmonar se puede ver comprometida por la importante cardiomiopatía hipertrófica, la cual reduce la CV y produce compresión del árbol bronquial. Consecuentemente, presentan neumonía de repetición de difícil tratamiento.

Alteraciones respiratorias (infecciones, disnea) constituyen los primeros síntomas en el 30-40% de los casos.^{18,19}

Una debilidad importante del diafragma es muy característica de la enfermedad de Pompe de inicio tardío. Existen reportes de pacientes que presentan falla respiratoria secundaria a debilidad diafragmática como primer síntoma.^{6,20} Clínicamente se presenta como respiración paradójica y aplanamiento abdominal durante la fase inspiratoria.

Manejo de la insuficiencia respiratoria

El manejo de la debilidad de los músculos respiratorios se basa en el tratamiento de la debilidad muscular inspiratoria y espiratoria.

Ventilación no invasiva

La ventilación no invasiva es generalmente el método más aceptado para el tratamiento de la insuficiencia respiratoria en ENM. El tratamiento está indicado si existe un aumento de la $PCO_2 > 45$ mmHg en sangre arterial. Existen pocos reportes de casos con enfermedad de Pompe. La única evidencia disponible es en ocho pacientes que demostraron en un promedio de 33 meses mejoría en el intercambio gaseoso cuando se les aplicó durante el sueño. Ninguno requirió traqueostomía. Desafortunadamente en el largo plazo no se pudo prevenir una disminución en la función pulmonar.²¹ En el caso de hipoventilación que no es exclusiva del período de sueño REM, pero que combina con algún síntoma adicional como cefalea, fatiga, disnea, depresión, infecciones respiratorias de repetición, taquicardia, edema y ortopnea, se debe tomar en consideración utilizar ventilación artificial. En seis de siete pacientes con Pompe en el seguimiento del estudio de Mellies *et ál*, presentaron mejoría en los síntomas, particularmente en la calidad del sueño.

Técnicas para mayor eficiencia de la tos

La ineficiencia de la tos se atribuye a la debilidad de los músculos espiratorios aunada a una disminución de la CV que da como resultado la incapacidad de aclarar las secreciones. Por lo tanto, se aumenta el riesgo de presentar infecciones de repetición y telangiectasias. Terapéuticamente se procura compensar la debilidad de los músculos. La hiperinsuflación administrada por un respirador con presión positiva intermitente da como resultado una inspiración más profunda que la CV del paciente, capacidad de insuflación máxima (CIM). El apoyo de los músculos espiratorios se logra mediante la administración de dos maniobras específicas: la hiper-

insuflación y la generación de presión positiva, seguida la aspiración de moco del árbol bronquial. El otro, es la presión manual a nivel toracoabdominal posterior a la hiperinsuflación. Bach *et ál*²² han demostrado que un volumen de > 160 L/min para flujo pico durante la tos (PCF) es el mínimo necesario para mantener un adecuado aclaramiento de secreciones.

Terapia específica para el tratamiento de Pompe

El tratamiento específico es con la enzima exógena recombinante alglucosidasa alfa, que reemplaza la enzima ausente o deficiente. Los estudios pivote en población pediátrica de Kishnani *et ál*, demostraron los beneficios alcanzados en la función respiratoria con reducción del riesgo de muerte o ventilación invasiva del 92%, o reducción de muerte o uso de cualquier tipo de ventilación del 88%, comparado con el grupo control de historia natural de la enfermedad.²³ En población con presentación de la enfermedad pediátrica y juvenil grave, la alglucosidasa alfa redujo el riesgo de ventilación invasiva en un 58% ($p = 0.02$).²⁴

En la población de inicio tardío se han demostrado resultados semejantes con mejoría en las mediciones de espirometría, de la CV forzada,²⁵ así como el retiro de apoyo ventilatorio durante el sueño.²⁶

7. Trastornos de sueño y polisomnografía

En promedio, el ser humano pasa un tercio de su vida durmiendo; y el dormir se acompaña de cambios en la respiración que, en condiciones normales, no tienen ninguna repercusión sobre la salud, sin embargo, en pacientes con ENM estos cambios pueden ocasionar graves alteraciones en el intercambio gaseoso que producen deterioro de la salud e incluso la muerte.

Respiración durante el sueño en ENM

Las variaciones propias de la respiración durante el sueño se resumen de la siguiente manera:

Respuesta central: El sueño produce una pérdida casi total de la respiración conductual originada en la corteza cerebral y, además, ocasiona una disminución de la respuesta del centro respiratorio ante estímulos químicos y mecánicos, este efecto es mayor conforme se profundiza el sueño y alcanza su máxima repercusión durante el sueño de movimientos oculares rápidos (MOR).^{27,28} Esto da lugar a que la respuesta ventilatoria ante la hipoxemia y la hipercapnia no sean adecuadas; como los pacientes con ENM dependen de hiperventilación para mantener la normoxemia, durante el sueño fracasan en preservar un adecuado intercambio de gases.²⁹

Tórax y mecánica respiratoria: Adoptar la posición supina obliga a que el movimiento respiratorio sea predominantemente en sentido lateral (a diferencia de la posición sedente donde la respiración es de arriba hacia abajo), por lo que se necesita una mayor contribución de los músculos intercostales para generar un volumen corriente adecuado; sin embargo, durante el sueño la contracción de los músculos intercostales es deficiente y alcanza su punto máximo en el sueño MOR, que se caracteriza por atonía muscular generalizada, esto es particularmente importante en pacientes con debilidad muscular;³⁰ además, estos sujetos desarrollan reducción de la distensibilidad pulmonar como consecuencia de microatelectasias y fibrosis focal y en la caja torácica por anquilosis de articulaciones, fibrosis y espasticidad muscular.³¹

Músculos respiratorios: Durante el sueño la contracción de los músculos respiratorios es más eficiente, especialmente la diafragmática en sueño MOR; como es de esperarse en las ENM este mecanismo compensatorio disminuye gradualmente de acuerdo con la progresión de la enfermedad.³²

Vía aérea: El dormir también ocasiona cambios en toda la vía aérea; así, en la vía aérea superior hay un incremento en la resistencia,³³ mientras que el calibre de la vía aérea inferior tiene un ritmo circadiano que se asocia a broncoconstricción leve durante el dormir;³⁴ en las ENM se desconoce la contribución de estos cambios para el desarrollo de trastornos respiratorios durante el dormir. Sin embargo, podríamos asumir que conforme la debilidad muscular evoluciona, ésta ocasiona resistencia creciente de la vía aérea superior que pudiera favorecer la aparición de apneas obstructivas.

El resultado de la compleja interacción entre los mecanismos arriba mencionados es la disminución de la ventilación minuto a expensas del volumen corriente; en sujetos normales esto tiene poco impacto en el intercambio gaseoso, pero en pacientes con ENM puede resultar en hipoventilación e hipoxemia grave. En pacientes con distrofia muscular, la insuficiencia respiratoria inicia en sueño MOR, progresa a sueño no MOR y luego a la vigilia;³⁰ esta evolución es progresiva de acuerdo al curso de la enfermedad y es producto de la degeneración de los músculos respiratorios.^{35,36} En pacientes con deformidad de la caja torácica, el principal problema es la disminución de la distensibilidad, es decir, la expansión del tórax en respuesta a la contracción diafragmática es inefectiva. En este tipo de pacientes es común que a la hipoventilación se sumen otros mecanismos de hipoxemia como las alteraciones V/Q y la disminución de la superficie de difusión.²⁷

En general, los trastornos del dormir en pacientes con ENM son muy frecuentes, y los podemos dividir en respiratorios y no respiratorios.

Trastornos respiratorios

Los trastornos respiratorios del dormir (TRD) en este tipo de pacientes, aunque heterogéneos, son muy frecuentes; así, más del 60% de los pacientes refieren síntomas relacionados con el sueño como:³⁷ despertares frecuentes, somnolencia excesiva diurna, insomnio, ronquido, cefalea nocturna y matutina; y en presencia de DMD, la polisomnografía se reporta anormal hasta en un 64% de los casos.³⁸

Siguiendo la clasificación de la Academia Americana de Medicina de Sueño,³⁹ los trastornos se clasifican en:

Síndrome de apnea central del sueño: Hay controversia sobre si los pacientes con ENM tienen riesgo de presentar apneas centrales, se han reportado series pequeñas de DMD³⁷ y casos aislados de CMD⁴⁰ con apneas centrales como su principal trastorno; sin embargo, la debilidad muscular extrema pudiera hacer confundir las apneas obstructivas con centrales (*vide infra*) al ocasionar una disminución en la señal de movimiento abdominal y torácico (apneas pseudo centrales), y para solucionar este problema se requiere colocar un transductor de presión esofágica durante la polisomnografía, esta técnica usualmente no está disponible.

Síndrome de apnea obstructiva del sueño: En pacientes con DMD, los eventos obstructivos se presentan en la primera década de vida,^{38,41} ya que el paciente aún puede generar una presión inspiratoria suficiente para colapsar la vía aérea superior; los pacientes obesos, roncadores y con macroglosia tienen mayor riesgo.

Síndrome de hipoventilación/hipoxemia: La hipoventilación suele ser la manifestación inicial en trastornos musculares del tipo de la distrofia miotónica⁴² y las distrofias musculares congénitas,⁴³ y en enfermedades como la DMD se presenta en la segunda década de la vida.³⁸

Diagnóstico de los trastornos respiratorios del dormir (TRD)

Desafortunadamente la historia clínica es insuficiente para hacer el diagnóstico de los TRD, la correlación entre el diagnóstico clínico y el hecho por una PSG es del 36 al 50% de los casos;⁴⁴ así, la presencia de síntomas clásicos (*vide supra*) nos hacen sospechar el diagnóstico,^{45,46} y son indicación de realizar un estudio de sueño, sin embargo, su ausencia no descarta el padecimiento.³⁸ En la exploración física el encontrar hipertrofia adenomigdalina, respiración oral o voz nasal puede sugerir apnea obstructiva, pero en general también contribuye poco al diagnóstico.⁴⁷

Ante esta situación los estudios paraclínicos adquieren una gran importancia, especialmente las pruebas de función respiratoria; la hipoventilación confinada a sueño

MOR se predice con una capacidad vital inspiratoria (CVI) de menos del 60% del predicho y/o una presión máxima inspiratoria (PiMax) de menos de 45 cmH₂O,^{48,49} una CVI menor a 40% del predicho, VEF₁ menor a 40% del predicho y/o PiMax de menos de 40 cmH₂O se asocian a hipoventilación nocturna independiente del estadio de sueño.^{48,49} La hipercapnia diurna, PaCO₂ > 45 mmHg, es el mejor marcador de hipoventilación durante el sueño;⁴⁷ sin embargo, hay que considerar que este valor requiere ajuste de altitud, que para la ciudad de México podemos considerar una PaCO₂ > 40 mmHg.⁵⁰

La PSG es el estándar de oro para el diagnóstico de los TRD, y toma especial importancia en las ENM; el montaje sugerido incluye las señales de electroencefalograma (electrodos: F4M1, C4M1 y O2M1), electrooculograma bilateral, electromiograma en mentón y tibial anterior, flujo oronasal por sensor térmico, transductor de presión nasal, micrófono, electrocardiograma (la derivación sugerida es DII), esfuerzo respiratorio por pletismografía por inductancia con bandas en tórax y abdomen, pulsoximetría y capnometría (se puede realizar a través de CO₂ exhalado, o bien transcutáneo).⁵¹

La PSG requiere la calificación e interpretación por personal especializado, es un recurso caro, y en nuestro medio hay listas de espera prolongadas. Se han utilizado métodos más accesibles como la poligrafía respiratoria con monitores tipo III (*vide infra*), sin embargo, su desempeño no está adecuadamente probado en pacientes con ENM, lo que nos obliga a definir el mejor momento para realizarlo de acuerdo con la historia natural de la enfermedad.

Otro problema a tomar en cuenta es que la definición de TRD, apnea, hipopnea y gravedad de la enfermedad cambian entre la población pediátrica y la adulta (*vide infra*).

Trastornos no respiratorios del dormir

Si bien los trastornos no respiratorios del dormir en pacientes con ENM no inciden directamente sobre la mortalidad, sí pueden producir síntomas molestos y mala calidad de vida; los trastornos más frecuentes son el insomnio y las alteraciones del ritmo circadiano.

Los pacientes con DMD tienen alterados algunos indicadores de calidad de sueño, así, se ha reportado incremento en el índice de alertamientos, incremento en cambios de estadio y disminución de la cantidad de sueño MOR, sin embargo, se desconoce cuál es la repercusión de estos hallazgos.⁵²

La somnolencia excesiva diurna (SED) es un síntoma común a muchas enfermedades del sueño; cerca del 80% de los pacientes con distrofia miotónica (DM) la refieren,⁵³ sin embargo, ni los cambios en la arquitect-

tura de sueño ni los trastornos respiratorios la explican en su totalidad.⁵⁴ La SED reportada en estos pacientes correlaciona con el deterioro muscular, pero no con la edad, género, duración de la enfermedad, índice de masa corporal y edad de inicio;⁵³ si bien, se desconoce la causa de dicha asociación se sabe que los pacientes con DM tienen alterada la secreción pulsátil de cortisol y hormona de crecimiento,⁵⁵ además de pérdida de cuerpos neuronales del rafe dorsal y de la formación reticular activadora ascendente,⁵⁶ lo que sugiere alteración general de la regulación hipotalámica y del ritmo circadiano.

Las medidas de higiene de sueño para preservar, en la medida de lo posible, patrones de actividad-reposo son útiles para los trastornos del ritmo circadiano y el insomnio; se ha probado el uso de estimulantes del sistema nervioso central como el modafinilo para tratar la SED sin éxito, por lo que no se puede recomendar su uso.⁵⁷

Recomendaciones

- El método diagnóstico para los trastornos respiratorios del dormir en presencia de una ENM es la polisomnografía; los monitores portátiles no son útiles para diagnosticar hipoventilación (2, C).
- La PSG está indicada en aquellos pacientes con síntomas de un TRD, o bien en aquéllos con alteración de sus pruebas de función respiratoria que pudieran indicar hipoventilación nocturna. (capacidad vital < 60% del predicho, PiMax < 45 cm H₂O, PaCO₂ ≥ 45 mmHg) (2, C).
- Un dispositivo de 2 presiones (binivel) es el mejor tratamiento para el síndrome de hipoventilación durante el sueño (2, B).
- Un dispositivo con presión positiva continua en la vía aérea (CPAP) es de utilidad en presencia de apnea obstructiva y sin hipoventilación (2, C).
- Ante hipoxemia durante el sueño sin evidencia de hipoventilación, el oxígeno suplementario puede ser una alternativa adecuada de tratamiento (4, D).
- Las medidas de higiene de sueño pueden ser de beneficio para preservar patrones de actividad y reposo y mejorar la calidad del sueño (4, D).

Definiciones

Alertamiento: Es un cambio abrupto en la frecuencia del electroencefalograma que incluye ritmo alfa, theta y/o frecuencias por arriba de 16 Hz de por lo menos 3 segundos de duración.

Apnea central: En un adulto es la ausencia de flujo respiratorio por lo menos de 10 segundos de duración

sin esfuerzo respiratorio; en niños, la duración es de 20 segundos o mayor, o bien es la ausencia de dos respiraciones que se acompañan de un alertamiento o una desaturación de por lo menos 3%.

Apnea obstructiva: En un adulto es la ausencia de flujo respiratorio por lo menos de 10 segundos de duración con esfuerzo respiratorio; en los niños la duración del evento es de dos espiraciones.

Hipoventilación durante el sueño: Es el incremento de la PaCO₂ de 10 mmHg o más con respecto al valor en vigilia y posición supina. La desaturación persistente de oxígeno no es suficiente para diagnosticar hipoventilación. Un valor anormalmente alto de PaCO₂ inmediatamente después de despertar puede ser indicativo de hipoventilación durante el sueño.

Hipoxemia durante el sueño: En adultos se diagnostica con una SpO₂ promedio durante el dormir menor a 90%, mayor a 30% o 5 minutos continuos de SpO₂ por debajo de 90%; en niños no hay definiciones claras.

Monitor tipo III: Es un monitor diseñado para diagnosticar apnea obstructiva del sueño, registra entre 4 y 7 señales todas cardiorrespiratorias.

Polisomnografía: Es un estudio que consiste en registrar una serie de variables fisiológicas durante el sueño; usualmente incluye electroencefalograma, electrooculograma, electromiograma, variables respiratorias y electrocardiograma.

8. Trastornos de la masticación

La calidad de vida de pacientes con ENM ha mejorado considerablemente en años recientes como resultado en el manejo de la falla respiratoria, lo que ha llevado a un incremento de vida de DMD de 15 años en 1960 a más de 40 años actualmente. La calidad de vida se deteriora por la malnutrición, la cual es común al punto de que aproximadamente 44% de los pacientes presentan algún grado de ésta, entre ellos derivado de alteración en la masticación, y disfagia, siendo además la broncoaspiración otra consecuencia de la mala deglución.⁵⁸

La mecánica de la deglución se divide en cuatro fases, la primera es: a) la fase preoral, que es la preparación para la alimentación y es el llevar el alimento a la boca; b) la fase oral, que tiene que ver con el manejo del alimento en la boca, como es el mantenerlo en ella por la función de los labios, la humedad de la boca, la masticación, la formación de la papilla donde toma un papel preponderante la lengua y la propulsión; c) la fase faríngea que se conoce, además, como «automático-refleja», constituye en sí el reflejo de la deglución; y d) la fase esofágica, la cual es esencialmente refleja que comienza con el paso del alimento al esófago hasta su entrada al estómago.^{59,60}

Se encuentra poca literatura que trate de forma específica las alteraciones de la masticación en pacientes con distrofia muscular, no así del trastorno global de la deglución, por lo que haremos hincapié en los aspectos más relevantes de la misma. En la mecánica de la masticación juega un papel preponderante la mandíbula con sus dientes y los músculos mandibulares. Los músculos mandibulares son esencialmente masticatorios y son importantes en el desarrollo craneofacial, contribuyen a la fuerza dental articular y deforman la mandíbula.

La composición histoquímica de los músculos mandibulares es diferente al de las extremidades.

Los músculos mandibulares es un gran grupo homogéneo de fibras de características similares histoquímicamente, el diámetro de las fibras tipo I es mayor que el de las fibras tipo II, pero ambas son pequeñas. Tienen gran número de fibras ATPasa intermedia y las fibras IIC son encontradas en la mandíbula. Adicionalmente, la expresión de isoenzimas de miosina en los músculos mandibulares es muy diferente al de las extremidades. La ATPasa intermedia y las fibras tipo IIC representan sólo el 9% del total de la población de fibras. Además, los músculos maseteros participan en el cierre molar dentario y en el mantenimiento de la postura de la mandíbula. Los músculos maseteros también contienen una isoenzima neonatal de cadena pesada de miosina (CPM) que no ha sido descrita en los músculos de las extremidades. Esta CPM neonatal es expresada en fibras ATPasa intermedia y IIC.^{61,62}

Las unidades motoras de los músculos de las extremidades se clasifican en tres clases: «S» lentos y resistentes a la fatiga, «FF» rápidas fatigable, y «FR» rápidas y resistentes a la fatiga. En los músculos mandibulares se encuentra un cuarto grupo que va entre las FF y FR. Éstas tienen características de contractilidad rápida (F) y fatigabilidad intermedia (int), designadas «F (int)».^{61,62}

Las aberraciones dentofaciales se han observado en pacientes con función muscular reducida como en el caso de la distrofia miotónica o DMD, presentando una alta prevalencia de maloclusiones dentales en estos últimos pacientes, tales como abertura de la boca, el morder o cerrar, además de desviaciones dentoalveolares que son relacionados con la edad de los pacientes y que muestran una gran prevalencia en adolescentes mayores más que en niños.^{60,63}

Entre los problemas mayores se encuentran en la fase preoral, la dificultad para traer los alimentos. En la fase oral, la deficiencia masticatoria y la movilidad de la lengua, observándose además un período de masticación variable así como cierre incompleto de la lengua al paladar suave durante la masticación, salida anormal del alimento a la faringe durante la masticación y debilidad de la contracción faríngea o vermiculares.⁶⁰

En la valoración de la mecánica de la deglución en pacientes con ENM en las fases oral y faríngea, se han empleado la electromiografía así como la videofluoroscopia para la detección de estos problemas siendo de gran ayuda ya que permiten evaluar, tanto la actividad eléctrica muscular durante dichas fases, además del cierre labial, los movimientos de la mandíbula y la lengua y la fase de masticación.^{58,64,65}

Existe pobre literatura sobre las alteraciones electromiográficas en los músculos masticatorios.⁶⁶ Kawazoe *et ál*, publicaron en 1982 un artículo en el que se manejó a pacientes con alteraciones masticatorias, colocando electrodos de 20 mm en el músculo masetero realizando tres tipos de ejercicio.

Ejercicio 1: Los pacientes aprietan las quijadas tan duras como sea posible después de la vibración del músculo para 5 minutos a 110 hertzios, aplicada al centro de ambos músculos maseteros mientras que mantienen un nivel medio de la contracción de la mandíbula. Se repitió cinco veces en el plazo de cinco minutos después de la vibración del músculo.

Ejercicio 2. Con la flexión y la extensión del cuello, los pacientes abren extensamente y aprietan la quijada, respectivamente. La cabeza entonces rotada y la quijada se mueven al lado contralateral. Repitiendo cinco veces.

Ejercicio 3. Con la flexión y la extensión del cuello, la lengua es deprimida y después elevada. La cabeza entonces se rota lateralmente y la lengua se mueve al lado contralateral. Repitiendo cinco veces. El autor comenta que existe mejoría posterior al período de ejercicio mejorando, asimismo, los pacientes su función masticatoria.⁶⁷

9. Fisiología normal de la deglución

El mecanismo normal de la deglución es complejo. Los músculos y las articulaciones se coordinan para llevar la comida y los líquidos de la boca al estómago. Parte de este mecanismo se controla voluntariamente mientras que otra parte se sucede en forma automática.

Etapas anticipatoria y oral

Las etapas anticipatoria y oral son voluntarias, se inician cuando se coloca la comida en la boca. El bolo se mastica, manipula y mezcla con saliva antes de ser llevado atrás a la faringe por la base de la lengua al empujarlo a lo largo del paladar duro. En la base de la lengua, la faringe se abre a la laringe y accede a la tráquea. La vía aérea se abre y el flujo de aire nasal continúa hasta esta etapa. El sello labial se mantiene para prevenir que la comida se salga de la boca. Los músculos de

la boca se mantienen tensos. La duración de la etapa preparatoria-oral es variable.

Una vez que el bolo alcanza la parte posterior de la lengua y pasa a la faringe (a través de las fauces) el acto de la deglución se vuelve reflejo e involuntario. La lengua oral termina, y se inicia la faríngea cuando la fuerza de la lengua manda el bolo hacia la faringe.⁶⁸

Etapas faríngea

Esta etapa es involuntaria y comienza cuando el bolo entra en la faringe. La faringe es un tubo membranoso que corre de la base del cráneo hasta la 6ª vértebra cervical aproximadamente. Está alineado por un grupo de músculos conocidos como constrictores faríngeos superior, medio e inferior. El sinusoide piriforme termina en su porción inferior con el músculo cricofaríngeo, que forma la estructura más inferior de la faringe. El músculo funciona como válvula en la parte superior del esófago y es llamado esfínter cricofaríngeo.

La fase faríngea es la etapa más crítica de la deglución, se cierra la vía aérea previendo que el bolo alimenticio pase al sistema respiratorio.

Etapas esofágica

Se continúa con la faringe por arriba y el estómago en su porción inferior, es un tubo membranoso llamado esófago. Esta etapa comienza con el descenso de la laringe, la contracción del músculo cricofaríngeo para evitar el reflujo alimenticio y la reanudación de la respiración.

Con la gravedad una compleja serie de ondas peristálticas transportan el bolo alimenticio hacia el estómago.

Los problemas esofágicos pueden causar reflujo hacia la faringe favoreciendo su aspiración.⁶⁹

Inervación

La contracción de los músculos estriados involucrados en la deglución (faringe, esfínter esofágico superior y el cuerpo esofágico proximal) está dada por los nervios glosofaríngeo y vago. Los axones viajan de las neuronas nucleares del tallo cerebral a los nervios craneales sin interrupción sináptica a las terminales motoras de los músculos estriados. Para mantener el tono estos nervios se encuentran permanentemente activos, enviando potenciales de acción a sus receptores. La inhibición de estas descargas continuas resulta en relajación. La contracción peristáltica es programada por la activación de las neuronas centrales en una secuencia craneocaudal. La porción lisa de la musculatura del esófago es inervada por neuronas dentro del núcleo motor dorsal del vago. En contraste, la inervación del esófago proximal

se da por axones de la sinapsis vagal de los ganglios del plexo mesentérico. El resto de la musculatura lisa del esófago se controla por nervios inactivos. Aun cuando el resto de la contracción del esfínter esofágico inferior refleja primeramente un tono miógeno del músculo del esfínter, sólo parcialmente tiene descargas nerviosas tónicas. Durante la deglución, el esfínter esofágico inferior se relaja debido a la acción, los nervios inhibidores generan óxido nítrico. Este transmisor juega un papel importante en la naturaleza de la peristalsis del músculo liso del esófago. La excitación vagal activa inicialmente las neuronas inhibitorias que producen óxido nítrico, seguida por la excitación mediada por la acetilcolina. La duración de esta inhibición viaja por la parte proximal a distal permitiendo la onda de contracción.

Deglución anormal (disfagia) y aspiración

Disfagia puede ser definida como la dificultad para deglutir. Sus síntomas incluyen:

- tos durante (aspiración) o después de la deglución (problema esofágico, reflujo);
- atragantamiento sólido o líquido (problema faríngeo o mala coordinación cricofaríngea);
- sensación de alimento en la garganta;
- dolor durante la deglución;
- salivación excesiva;
- cuadros de neumonía de causa desconocida.

La disfagia puede ser clasificada como orofaríngea o esofágica. La disfagia orofaríngea surge de una anomalía funcional o estructural en la orofaringe, y la disfagia esofágica ocurre como resultado de anomalías funcionales o estructurales del esófago.⁷⁰⁻⁷²

La disfagia esofágica puede ser subclasificada sintomáticamente como disfagia para sólidos únicamente, usualmente sugiere un problema mecánico vs. disfagia para líquidos y sólidos, la cual es más sugestiva de problemas neuromusculares.

La disfagia puede ser descrita por el paciente como una sensación de «estancamiento» de la comida o una sensación del paso lento de la comida a través del esófago. La disfagia verdadera indica enfermedad orgánica y siempre se debe investigar si la causa no ha sido identificada en estudios previos.

Disfagia orofaríngea

La mayoría de los casos de disfagia orofaríngea ocurren como resultado de degeneración neuromuscular o por un daño secundario a un accidente vascular cerebral. En adición a los eventos vasculares cerebrales, las en-

fermedades degenerativas, como la esclerosis lateral amiotrófica, la *miastenia gravis* y la enfermedad de Parkinson, son las causas neuromusculares más comunes. Las causas anatómicas son las menos frecuentes.^{71,73-75}

Los pacientes con disfagia orofaríngea típicamente describen dificultad para iniciar la deglución. Frecuentemente esto puede ser asociado con regurgitación o síntomas de aspiración. Los cambios en la velocidad también han sido asociados. Todas estas características sugieren degeneración neuromuscular, particularmente cuando los síntomas son progresivos.

Disfagia esofágica

Los pacientes con disfagia esofágica típicamente se quejan de disfagia a sólidos y/o líquidos. El reflujo gastroesofágico es una causa frecuente de estrechamiento esofágico. La mayoría de los pacientes con estrechamiento secundario a reflujo tienen una historia de pirosis. La náusea puede indicar reflujo con o sin gastroparesis.

La disfagia tanto para líquidos como para sólidos es más sugestiva de trastorno de la motilidad esofágica, pero la disfagia sólo a sólidos puede ocurrir también con trastornos motores, a menudo en un patrón esporádico. Los pacientes con dismotilidad pueden notar agravamiento de la disfagia con los alimentos fríos. La odinofagia puede ocurrir con dismotilidad esofágica.

Aspiración

El principal origen de las infecciones crónicas no resueltas es la aspiración de partículas de comida, saliva y otros líquidos como resultado de la disfagia. Un gran porcentaje de pacientes con ENM sufren de disfagia.

- casi el 100% de los pacientes con esclerosis lateral amiotrófica;
- por arriba del 51% de los pacientes con poliomielitis;
- 44% de pacientes con *miastenia gravis*;
- 38% de pacientes con síndrome de distrofia de cinturas;
- 33% de distrofia miotónica;
- 32% de pacientes con atrofia muscular espinal;
- 20% de pacientes de DMD.
- 6% de distrofia muscular fascioescapulohumeral.

La prevalencia de disfagia y la aspiración consecuen- te entre estos pacientes es una fusión de anomalías anatómicas: debilidad de los músculos bulbares, disfunción cricofaríngea, la cual ocurre cuando existe una falla en la relajación del esfínter esofágico que permite el paso de la comida de la faringe al esófago, y un pobre mecanismo de defensa de la vía aérea (p. ej., una

tos inefectiva). De ahí la posibilidad de que la infección resultante de la aspiración dependa de la frecuencia y el volumen aspirado, así como su contenido. Es por esta razón que dichas anomalías ponen a los pacientes con ENM en un riesgo mayor que al resto de la población. Por otra parte, estos pacientes a menudo degluten muy lentamente, lo cual también incrementa la posibilidad de aspiración y la consiguiente infección; en pacientes quienes rutinariamente toman cinco o más segundos para completar una deglución, la incidencia de neumonía por aspiración se eleva a 90%.^{66,72,76,77}

Debido a que la saliva contiene un promedio de 10^6 - 10^8 bacterias por mililitros, la aspiración de una cantidad moderada de saliva introduce un gran número de bacterias en la vía aérea estéril y ocasiona neumonía, traqueítis, bronquitis y neumatía crónica.

Las infecciones respiratorias en estos pacientes resultan en una producción de secreciones incrementadas y los pone en riesgo de una descompensación aguda.^{78,79}

10. Escoliosis neuromuscular

Definición

La escoliosis neuromuscular puede definirse como la deformidad de la columna vertebral en el plano sagital y/o coronal de más de 10° donde la deformidad vertebral se debe a un fracaso de los músculos que controlan el equilibrio del tronco para mantenerlo en su postura fisiológica.^{80,81}

Antecedentes

Aunque la escoliosis se define como una deformidad de la columna en el plano frontal, la deformidad es mucho más compleja e incluye componentes significativos de los planos transversal y sagital. Las desviaciones menores de 10° se pueden considerar como normales y afectan hasta un 10% de la población. Las superiores a 10° son anormales y en el niño en crecimiento pueden progresar y originar un problema significativo, más aún si su origen es neuromuscular.

Las ENM comprenden un extenso grupo de condiciones neurológicas que comprometen la eficacia del sistema respiratorio y que generalmente se asocian a síndromes de hipoventilación.

La magnitud de la curva torácica determina la afectación de la función respiratoria, pudiendo aparecer una alteración ventilatoria de tipo restrictivo. La presencia de una pérdida de la cifosis fisiológica influye también de forma negativa en la función pulmonar.⁸²

Las deformidades de la columna son muy frecuentes en los pacientes de ENM, siendo progresivas sobre

todo en los no deambulantes y muy incapacitados para su sedestación. Ejemplo de ello son los pacientes con DMD que desarrollan una escoliosis después de perder la deambulación, ocurriendo en promedio durante la segunda década de la vida; escoliosis de 30° o más progresan con la edad y el crecimiento, impactando de esta forma en su calidad de vida.

Así, en pacientes con parálisis cerebral infantil (PCI) con tetraparesia se ha cuantificado una incidencia del 64%, en los pacientes con DMD es del 90%, en la espina bífida, varía según el nivel clínico de afectación, calculándose una incidencia global de escoliosis entre el 50-70% y de cifosis entre un 15-18%; en el resto de ENM, la tasa global es mayor que en la población sana por lo que es frecuente ver deformidades asociadas a retardo mental, amiotrofia espinal, ataxia de Friedreich, diferentes tipos de distrofias, etc. Las características especiales de estos enfermos y el hecho de que no sean ambulatorios condiciona que las curvas tengan características especiales: son largas, a menudo en C y con oblicuidad pélvica, aunque Lonstein distingue dos tipos diferentes: tipo I con curva doble bien balanceada y poca oblicuidad pélvica, y tipo II que se caracteriza por curva única toracolumbar e importante oblicuidad pélvica, casi siempre están asociadas a cifosis colapsante que aumenta aún más la deformidad y afectación.^{83,84}

Clasificación

La Scoliosis Research Society (SRS) ha clasificado estas escoliosis en neuropáticas y miopáticas (tabla 1) con una prevalencia de deformidad raquídea que varía entre el 25 y el 100% según el cuadro. Estos pacientes presentan muchos problemas médicos aparte de la

Tabla 1. Clasificación de escoliosis neuromuscular según la SRS.

Neuropáticas	Primera motoneurona	Parálisis cerebral Siringomielia Lesión traumática medular
	Segunda motoneurona	Poliomielitis Atrofia muscular espinal
	Primera y segunda motoneurona	Mielodisplasia Traumatismo medular Artrogriposis
Miopáticas		Distrofia muscular de Duchenne Otras miopatías

SRS: Scoliosis Research Society.

deformidad espinal, como contracturas, luxación de cadera, retraso mental, e insensibilidad cutánea. Por ello precisan una evaluación y tratamiento multidisciplinario.

La deformidad raquídea no está claramente relacionada con debilidad muscular (existen pacientes con espasticidad y otros con flacidez) y no existe un patrón particular de deformidad asociado a un patrón particular de afectación motora.

El curso de estas escoliosis depende en gran parte del curso de la ENM de base. Existen patologías con progresión severa como la DMD y otras, que aunque no sean progresivas de por sí, como la atrofia muscular espinal causan debilidad progresiva con el crecimiento, porque la musculatura deja de poder controlar una extremidad que aumenta en tamaño y peso. En general, hemos de considerar que las escoliosis neuromusculares progresan en mayor medida que la escoliosis idiopática, y además siguen progresando en la edad adulta.

Los efectos a largo plazo de la deformidad espinal serán, por lo tanto, mucho más graves que en la escoliosis idiopática: estos pacientes sufren una pérdida de la habilidad para sentarse y una pérdida de la habilidad funcional, especialmente la manual. Además, el efecto de la curva añadido al compromiso pulmonar en pacientes con debilidad intercostal es devastador.⁸⁵

Progresión

Existen consideraciones a tomar dentro de la historia natural de la escoliosis neuromuscular sin tratamiento.

Dolor de espalda. Rara vez es discapacitante en pacientes con escoliosis; sin embargo, si se presenta es muy severo. Puede producir dolor mecánico por la sobrecarga: a) de los platillos vertebrales en compresión, y b) de los elementos posteriores (cápsulas articulares, fascias, ligamentos y músculos) en distracción. A veces lo que hay es un dolor lumbar bajo por la hiperlordosis compensadora debido a la sobrecarga de las carillas y de la *pars interarticularis*.

Función pulmonar alterada. Estos pacientes presentan enfermedad pulmonar de tipo restrictivo; la función pulmonar se afecta en aquellos pacientes con curvaturas torácicas: > 100° (según ángulo de Cobb) disminuyen la CV < 70% del predicho, en ángulos > 120° con riesgo de falla respiratoria y *cor pulmonale*; existe una menor correlación entre la CV y el grado de deformidad espinal en pacientes con cifoescoliosis secundaria. Cuando el ángulo de Cobb es mayor a 100° la distensibilidad de la caja torácica se reduce sólo del 20 al 30% del predicho. Puede disminuir también la capacidad funcional residual. El trabajo respiratorio se correlaciona con el costo de oxígeno durante el mismo. Los pacientes con escoliosis tienden a tener un patrón respiratorio superficial.

Progresión de la curva. La progresión de la curva viene marcada por la historia natural de la enfermedad de base; así, p. ej., la DMD tiene una de las evoluciones más predecibles y también la escoliosis asociada. En los pacientes con mielomeningocele (MM) varía el porcentaje de incidencia de escoliosis según el nivel de los músculos afectados, desde casi un 100% en los niveles torácicos a un 60% a nivel de L4 o menor; pero el MM no es sólo una patología vertebral, también conlleva: a) un desequilibrio de la lordosis lumbar, influenciado por la aparición de contracturas en flexión de las caderas, b) un grado de espasticidad y c) posibles malformaciones congénitas asociadas.

Mortalidad. El número de muertes si la curva es de 40-100° no es diferente de los controles normales. Ésta se duplica si la curva es >100°.

Referencias

- Panitch HB. *The pathophysiology of respiratory impairment in pediatric neuromuscular diseases*. Pediatrics 2009;Suppl 123:S215-S218.
- Benditt J. *The neuromuscular respiratory system: physiology, pathophysiology, and a respiratory care approach to patients*. Respir Care 2006;51:829-837.
- Gibson GJ. *Diaphragmatic paresis: pathophysiology, clinical features, and investigation*. Thorax 1989;44:960-970.
- Galasko CSB, Delaney CM, Williamson JB. *Pre-operative spinal stabilization for patients with Duchenne Muscular Dystrophy. Should the minimum pre-operative forced vital capacity be 35%?* J Bone Joint Surg Br 1997;79-B Suppl I:111.
- Kishnani PS, Steiner RD, Bali D, et al. *Pompe disease diagnosis and management guideline*. Genet Med 2006;8:267-288.
- Keunen RW, Lambregts PC, Op de Coul AA, et al. *Respiratory failure as initial symptom of acid maltase deficiency*. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1984; 47:549-552.
- Sivak ED, Salanga VD, Wilbourn AJ, et al. *Adult-onset acid maltase deficiency presenting as diaphragmatic paralysis*. Ann Neurol 1981;9:613-615.
- Sangeetha M. *Neuromuscular disease causing acute respiratory failure*. Respir Care 2006;51:1016-1023.
- West J. *Fisiología respiratoria*. 7ª ed. Madrid: Médica Panamericana; 2005.p.95-124.
- Williams JV, Tierney DF, Parker HR. *Surface forces in the lung, atelectasis, and transpulmonary pressure*. J Appl Physiol 1966;21:819-827.
- Schmidt-Nowara WW, Altman AR. *Atelectasis and neuromuscular respiratory failure*. Chest 1991;85:792-795.
- Estenne M, Gevenois PA, Kinnear W, Soudon P, Heilporn A, De Troyer A. *Lung volume restriction in patients with chronic respiratory muscle weakness: the role of micro-atelectasis*. Thorax 1993;48:698-701.
- Craig MS. *Current concepts of respiratory complications of neuromuscular disease in children*. Curr Opin Pediatr 2000;12:203-207.
- McCool FD, Mayewski RF, Shayne DS, Gibson CJ, Girgs RC, Hyde RW. *Intermittent positive pressure breathing in patients with respiratory muscle weakness*. Chest 1986;90:546-552.
- Lechtzin N, Shade D, Clawson L, Wiener CM. *Supramaximal inflation improves lung compliance in subjects with amyotrophic lateral sclerosis*. Chest 2006;129:1322-1329.
- Lechtzin N, Shade D, Clawson L, Wiener CM. *NIPPV slows lung function decline, improves survival in ALS*. Neurology 2006;67:761-765, 736-737 .
- Birnkrant DJ, Pope JF, Eiben RM. *Management of the respiratory complications of neuromuscular diseases in the pediatric intensive care unit*. J Child Neurol 1999;14:139-143.
- van den Hout HM, Hop W, van Diggelen OP, et al. *The natural course of infantile Pompe's disease: 20 original cases compared with 133 cases from the literature*. Pediatrics 2003;112:332-340.
- Kishnani PS, Hwu WL, Mandel H, et al. *A retrospective, multinational, multicenter study on the natural history of infantile-onset Pompe disease*. J Pediatr 2006;148:671-676.
- Sivak ED, Salanga VD, Wilbourn AJ, et al. *Adult-onset acid maltase deficiency presenting as diaphragmatic paralysis*. Ann Neurol 1981;9:613-615.
- Mellies U, Ragette R, Schwake C, et al. *Sleep-disordered breathing and respiratory failure in acid maltase deficiency*. Neurology 2005;64:1465-1467.
- Bach JR, Saporito LR. *Criteria for extubation and tracheostomy tube removal for patients with ventilatory failure. A different approach to weaning*. Chest 1996;110:1566-1571.
- Kishnani PS, Corzo D, Nicolino M, et al. *Recombinant human acid [alpha]-glucosidase: major clinical benefits in infantile-onset Pompe disease*. Neurology 2007;68:99-109.
- Nicolino M, Byrne B, Wraith JE, et al. *Clinical outcomes after long-term treatment with alglucosidase alfa in infants and children with advanced Pompe disease*. Genet Med 2009;11:210-219.
- Strothotte S, Strigl-Pill N, Grunert B, et al. *Enzyme replacement therapy with alglucosidase alfa in 44 patients with late-onset glycogen storage disease type 2: 12-month results of an observational clinical trial*. J Neurol 2010;257:91-97.
- Case L, Koeberl DD, Young SP, et al. *Improvement with ongoing Enzyme Replacement Therapy in advanced late-onset Pompe disease: A case study*. Mol Genet Metab 2008;95:233-235.
- McNicholas WT. *Impact of sleep in respiratory failure*. Eur Respir J 1997;10:920-933.
- Berthon-Jones M, Sullivan CE. *Ventilatory and arousal responses to hypoxia in sleeping humans*. Am Rev Respir Dis 1982;125:632-639.
- Baydur A. *Respiratory muscle strength and control of ventilation in patients with neuromuscular disease*. Chest 1991;99:330-338.
- Tusiewicz K, Moldofky H, Bryan AC, Bryan MH. *Mechanics of the rib cage and diaphragm during sleep*. J Appl Physiol 1977;43:600-602.
- De Troyer A, Heilporn A. *Respiratory mechanics in quadriplegia. The respiratory function of the intercostal muscles*. Am Rev Respir Dis 1980;122:591-600.

32. Lopes JM, Tabachnik E, Muller NL, et ál. *Total airway resistance and respiratory muscle activity during sleep*. J Appl Physiol 1983;54:773-777.
33. Huges DW, Martin RJ, Johnson B, Hill P. *Mechanics of the respiratory system and breathing pattern during sleep in normal humans*. J Appl Physiol 1984;56:133-137.
34. Hetzel MR, Clark TJ. *Comparison of normal and asthmatic circadian rhythms in peak expiratory flow rate*. Thorax 1980;35:732-738.
35. Bye PT, Ellis ER, Issa FG, Donnelly PM, Sullivan CE. *Respiratory failure and sleep in neuromuscular disease*. Thorax 1990;45:241-247.
36. Finnimore AJ, Jackson RV, Morton A, Lynch E. *Sleep hypoxia in myotonic dystrophy and its correlation with awake respiratory function*. Thorax 1994;49:66-70.
37. Barbé F, Quera-Salva MA, McCann C, et ál. *Sleep-related respiratory disturbances in patients with Duchenne muscular dystrophy*. Eur Respir J 1994;7:1403-1408.
38. Suresh S, Wales P, Dakin C, Harris MA, Cooper D. *Sleep-related breathing disorder in Duchenne muscular dystrophy: Disease spectrum in the paediatric population*. J Paediatr Chil Health 2005;41:500-503.
39. *International classification of sleep disorders*. Diagnostic and coding manual. 2ª ed. Westchester, American Academy of Sleep Medicine; 2005.
40. Kryger M, Steljes DG, Yee WC, Mate E, Smith SA, Mahowald M. *Central sleep apnoea in congenital muscular dystrophy*. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1991;54:710-712.
41. Khan Y, Heckmatt JZ. *Obstructive apnoeas in Duchenne muscular dystrophy*. Thorax 1994;49:157-161.
42. Coccagna G, Mantovani M, Parchi C, Mironi F, Lugaresi E. *Alveolar hypoventilation and hypersomnia in myotonic dystrophy*. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1975;38:977-984.
43. Khan Y, Heckmatt JZ, Dubowitz V. *Sleep studies and supportive ventilatory treatment in patients with congenital muscle disorders*. Arch Dis Child 1996;74:195-200.
44. Brouillette R, Hanson D, David R, et ál. *A diagnostic approach to suspected obstructive sleep apnea in children*. J Pediatr 1984;105:10-14.
45. Alves RS, Resende MB, Skomro RP, Souza FJ, Reed UC. *Sleep and neuromuscular disorders in children*. Sleep Med Rev 2009;13:133-148.
46. Culebras A, Kelly JJ. *Sleep disorders and neuromuscular disease*. Rev Neurol Dis 2008;5:153-158.
47. Katz SL. *Assessment of sleep-disordered breathing in pediatric neuromuscular diseases*. Pediatrics 2009;Suppl 123:S222-S225.
48. Ragette R, Mellies U, Schwake C, Voit T, Teschler A. *Patterns and predictors of sleep disordered breathing in primary myopathies*. Thorax 2002;57:724-728.
49. Dohna-Schwake C, Ragette R, Mellies U, Straub V, Teschler H, Voit T. *Respiratory function in congenital muscular dystrophy and limb girdle muscular dystrophy 21*. Neurology 2004;62:513-514.
50. Vázquez-García JC, Pérez-Padilla R. *Valores gasométricos estimados para las principales poblaciones y sitios a mayor altitud*. Rev Inst Nac Enf Respir 2000;13:6-13.
51. Iber C, Ancoli-Israel S, Chesson A y Quan SF. *The AASM Manual for the Scoring of Sleep and Associated Events: Rules, Terminology and Technical Specifications*, Westchester. American Academy of Sleep Medicine; 2007.
52. Redding GJ, Okamoto GA, Guthrie RD, Rollevson D, Milstein JM. *Sleep patterns in nonambulatory boys with Duchenne muscular dystrophy*. Arch Phys Med Rehabil 1985;66:818-821.
53. Hilton-Jones D. *Myotonic dystrophic-forgotten aspects of an often neglected condition*. Curr Opin Neurol 1997;10:399-401.
54. Broughton R, Stuss D, Kates M, Roberts J, Dunham W. *Neuropsychological deficits and sleep in myotonic dystrophy*. Can J Neurol Sci 1990;17:410-415.
55. Culebras A, Podolsky S, Leopold NA. *Absence of sleep-related growth hormone elevations in myotonic dystrophy*. Neurology 1977;27:165-167.
56. Ono S, Takahashi K, Jinnai K, et ál. *Loss of serotonin-containing neurons in the raphe of patients with myotonic dystrophy: a quantitative immunohistochemical study and relation to hypersomnia*. Neurology 1998;50:535-538.
57. Orlikowski D, Chevret S, Quera-Salva MA, et ál. *Modafinil for the treatment of hypersomnia associated with myotonic muscular dystrophy in adults: a multicenter, prospective, randomized, double-blind, placebo-controlled, 4-week trial*. Clin Ther 2009; 31: 1765-1773.
58. Terzi N, Orlikowski D, Aegerter P, et ál. *Breathing-swallowing interaction in neuromuscular patients: A physiological evaluation*. Am J Respir Crit Care Med 2007;175:269-276.
59. Bleeckx D. *Disfagia. Evaluación y reeducación de los trastornos de deglución*. Madrid: McGraw Hill;2004.p.5-13.
60. Shinonaga C, Fukuda M, Suzuki Y, et ál. *Evaluation of swallowing function in Duchenne muscular dystrophy*. Dev Med Child Neurol 2008;50:478-480.
61. McMillan AS. *Internal organization in the human jaw muscles*. Crit Rev Oral Biol Med 1994;5:55-89.
62. Baldwin KM, Haddad F. *Effects of different activity and inactivity paradigms on myosin heavy chain gene expression in striated muscle*. J Appl Physiol 2001;90:345-357.
63. Morel-Verdebout C, Botteron S, Kiliaridis S. *Dentofacial characteristics of growing patients with Duchenne muscular dystrophy: a morphological study*. Eur J Orthod 2007;29:500-507.
64. Ertekin C, Aydogdu I, Yuceyar N. *Piecemeal deglutition and dysphagia limit in normal subjects and in patients with swallowing disorders*. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1996;61:491-496.
65. Philpot J, Bagnall A, King C, Dubowitz V, Muntoni F. *Feeding problems in merosin deficient congenital muscular dystrophy*. Arch Dis Child 1999;80:542-547.
66. Hamada TM, Kobayashi M, Kawazoe Y, Yamada S. *Masticatory silent period in patients with Progressive Muscular Dystrophy*. J Dent Res 1981;60:67.
67. Kawazoe Y, Kobayashi M, Tasaka T, Tamamoto M. *Effects of therapeutic exercise on masticatory function in patients with progressive muscular dystrophy*. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1982;45:343-347.

68. Baijens LW, Speyer R, Roodenburg N y Manni JJ. *The effects of neuromuscular electrical stimulation for dysphagia in opercular syndrome: a case study*. Eur Arch Otorhinolaryngol 2008;265:825-830.
69. Bauer W. *Electrical treatment of severe head and neck cancer pain*. Arch Otolaryngol 1983;109:382-383.
70. Belafsky P, Speirs J, Hiss S, Postma G. *The safety and efficacy of transcutaneous electrical stimulation in treating dysphagia: preliminary experience*. NCSHA. Charleston; 2004.
71. Blumenfeld L, Hahn Y, Lepage A, Leonard R, Belafsky PC. *Transcutaneous electrical stimulation versus traditional dysphagia therapy: a nonconcurrent cohort study*. Otolaryngol Head Neck Surg 2006;135:754-757.
72. Bogaardt HCA, van Dam D, Wever NM, Bruggeman C, Koops J y Fokkens WJ. *Efficacy of neuromuscular electrostimulation in the treatment of dysphagia in patients with multiple sclerosis*. Amsterdam: Academic Medical Center, University of Amsterdam; 2008.
73. Boswell N. *Neuroelectric therapy eliminates xerostomia during radiotherapy. A case history*. Med Electron 1989:105-107.
74. Boswell N, Bauer W. *Noninvasive electrical stimulation for the treatment of radiotherapy side effects*. Am J Electromedicine 1985;2.
75. Bulow M, Speyer R, Baijens L, Woisard V, Ekberg O. *Neuromuscular Electrical Stimulation (NMES) in stroke patients with oral and pharyngeal dysfunction*. Dysphagia 2008;23:302-309.
76. Carnaby-Mann GD, Crary MA. *Adjunctive neuromuscular electrical stimulation for treatment-refractory dysphagia*. Ann Otol Rhinol Laryngol 2008;117:279-287.
77. Carnaby-Mann GD, Crary MA. *Examining the evidence on neuromuscular electrical stimulation for swallowing: a meta-analysis*. Arch Otolaryngol Head Neck Surg 2007;133:564-571.
78. Chaudhuri G, Brady S, Caldwell R. *Electric stimulation for dysphagia following stroke: Pilot data*. Arch Phys Med Rehabil 2006;87:e51.
79. Crary MA, Carnaby-Mann GD, Faunce A. *Electrical stimulation therapy for dysphagia: descriptive results of two surveys*. Dysphagia 2007;22:165-173.
80. Dobbs, MB, Lenke LG. *Neuromuscular scoliosis*. St. Louis Shriners Hospital, 2008.
81. Díez U. *Patología de la columna: prevención y tratamiento*. Bol Pediatr 2007;47 Supl 1:53-58.
82. Molina A, Ramírez M, García-Casas O, et ál. *Nuevas perspectivas en el tratamiento quirúrgico de las enfermedades graves de la caja torácica que cursan con afectación respiratoria*. Arch Bronconeumol 2003;39:507-513.
83. González LJ, Soleto M, López VS, Navascués RJ, Cervera BP. *Resultados de la instrumentación Galveston-Luque en la escoliosis neuromuscular*. Rev Ortop Traumatol 2002;3:227-233.
84. Finder JD, Birnkrant D, Carl J, et ál. *Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement*. Am J Respir Crit Care Med 2004;170:456-465.
85. García Fontecha CG. *Escoliosis*. Accesible en: www.traumatologiainfantil.com

IV. Diagnóstico de las alteraciones respiratorias

1. Evaluación de las alteraciones respiratorias

Exploración física. La evaluación respiratoria incluye historia clínica completa, examen físico, medición de función pulmonar y polisomnografía.

Durante el interrogatorio se debe preguntar sobre síntomas que hagan sospechar de hipercapnia (cefalea matutina, pesadillas, somnolencia diurna y disminución de la atención).

Los pacientes con ENM presentan, asimismo, problemas de las vías respiratorias, disminución de la ventilación alveolar y de la capacidad de toser.

Deben tener visitas regulares y las vacunas de rutina por un médico de atención primaria. Deberían tener acceso a especialistas en neumología, neurología, cardiología, nutrición, medicina física, cirugía ortopédica, salud mental, medicina de sueño y trabajo social.

Los pacientes deben tener una valoración por neumología al inicio de la enfermedad, entre los cuatro y los seis años de edad, y antes del confinamiento en silla

de ruedas para obtener pruebas de función pulmonar basales y para orientación médica.

La valoración por neumología debe hacerse dos veces al año después de depender de silla de ruedas, de la caída en la CV por debajo del 80% predicho y/o llegar a los 12 años.

Las personas que requieren ventilación mecánica deberán ver al neumólogo cada tres a seis meses para seguimiento de rutina.

Todos los pacientes con DMD deben someterse a evaluaciones cardíacas y pulmonares antes de cirugías, y recibir la vacuna neumocócica y contra la influenza anual.

Se debe incluir la rutina de evaluación de funciones respiratorias en cada consulta: oximetría de pulso, espirometrías, mediciones de CVF, VEF1, PIMAX, PEMAX, Pico flujo de tos.

La capnografía debe utilizarse en cada consulta para medición de CO₂ despierto, lo cual ayuda a detectar hipercapnia tempranamente.

Si la capnometría y la oximetría se utilizan en cada consulta, la gasometría arterial no será necesaria.

2. Evaluación en enfermedades neuromusculares

Espirometría

La espirometría es el mejor estudio disponible para evaluar la mecánica de la respiración. Es un estudio sencillo, preciso y exacto, ampliamente disponible y fácil de realizar. Además, está sólidamente estandarizado, lo que permite una apropiada interpretación de los resultados. Los parámetros clásicos evaluados en una espirometría [capacidad vital forzada (FVC), volumen espiratorio forzado en el primer segundo (FEV1), y el cociente FEV1/FVC] son cruciales en el abordaje inicial de los pacientes con enfermedades que afectan al aparato respiratorio, incluyendo aquellas que cursan con deterioro neuromuscular. Asimismo, la espirometría permite hacer el seguimiento de la función pulmonar que puede verse modificada por el curso natural de la enfermedad, o bien por las intervenciones terapéuticas realizadas.

La FVC es el máximo volumen de aire que un individuo puede exhalar después de una inspiración máxima; dicha maniobra pone a prueba la fuerza de los músculos inspiratorios y espiratorios, por lo que la reducción de la FVC en ENM tiene implicaciones pronósticas y terapéuticas. La maniobra espirométrica debe ser llevada a cabo, en lo posible, en posición sedente debido a que en pacientes con debilidad diafragmática, la FVC obtenida en decúbito puede ser subestimada hasta un 7%. En pacientes neuromusculares el cociente FEV1/FVC suele ser normal (> 70%) porque la reducción de ambos factores es proporcional. La disminución de la FVC aunada a un cociente FEV1/FVC «normal» sugiere un proceso restrictivo que deberá ser confirmado mediante la medición de los volúmenes pulmonares estáticos (pletismografía corporal). La medición de los flujos «mesoespiratorios» es de poca utilidad ya que tiene baja reproducibilidad.

La importancia de la espirometría radica en que los parámetros funcionales se asocian a morbilidad y mortalidad; p. ej., se conoce que una FVC \leq 30% tiene una alta correlación con complicaciones y mortalidad en pacientes con ENM.¹ Se conoce también que la mortalidad a tres años de enfermos neuromusculares con una FVC \leq 1 L es del 50%.²

Pletismografía

La medición de volúmenes pulmonares por pletismografía corporal fue descrita por primera vez por Dubois *et ál* en 1956.³ El método se basa en la Ley de Boyle; ésta describe que el cambio de volumen es proporcional al cambio de presión en condiciones de temperatura

constante.⁴ Además de la pletismografía, existen otros métodos aceptados para medir los volúmenes pulmonares, como lavado de nitrógeno y dilución de helio; no obstante, la pletismografía corporal es considerada el estándar de oro. Los parámetros funcionales más importantes que se obtienen en la pletismografía son la capacidad pulmonar total (TLC), la capacidad residual funcional (FRC) y el volumen residual (RV). La disminución de la TLC, cantidad máxima de aire contenida en los pulmones, es el marcador funcional que indica la presencia de un proceso restrictivo.^{4,5}

La gravedad del proceso restrictivo depende de la disminución de la TLC con respecto a un valor de referencia:

- 80 a 120% del esperado: normal;
- 70-79% del esperado: restricción leve;
- 60-69% del esperado: restricción moderada;
- < 60% del esperado: restricción grave.

La debilidad muscular disminuye la capacidad inspiratoria (IC), lo que a su vez causa una reducción de la TLC. La disminución de la distensibilidad pulmonar secundaria a la cifoescoliosis contribuye a la reducción de la TLC. El VR se incrementa debido a que la debilidad de los músculos espiratorios disminuye el volumen de reserva espiratoria (ERV). El incremento del RV es uno de los indicadores más tempranos de debilidad de los músculos respiratorios en pacientes con ENM.

Conclusiones y recomendaciones

- La FVC es el parámetro espirométrico más importante que debe ser evaluado en pacientes neuromusculares.
- El patrón espirométrico más frecuente es el «sugerente de restricción» (FVC < 80% del predicho y cociente FEV1/FVC > 70%).
- La gravedad de la restricción debe ser evaluada con la medición de volúmenes pulmonares estáticos (TLC).
- En pacientes con ENM, la elevación del VR es un marcador pletismográfico temprano de debilidad muscular.
- El seguimiento funcional de los pacientes con alteraciones neuromusculares debe hacerse en cada visita médica (3 a 6 meses) y debe incluir espirometría convencional (FVC) y pletismografía (TLC).

Oximetría de pulso

La hipoxemia en los pacientes con alteraciones neuromusculares ocurre en estadios avanzados de la

enfermedad y es multifactorial. Puede deberse a hipoventilación, a alteraciones en el gradiente alveoloarterial, a la obstrucción de las vías aéreas (secreciones) o a enfermedad del parénquima pulmonar.⁶

La oximetría de pulso sirve para medir la proporción de hemoglobina oxigenada en la sangre arterial. Es una prueba sencilla, pero de gran relevancia. Se puede llevar a cabo en forma continua y no invasiva. Tiene una variabilidad de $\pm 2\%$.⁷

Los valores de referencia cambian según la altitud sobre el nivel del mar. Se consideran valores normales una SpO_2 de 96% en pacientes pediátricos y de 95% en adultos (a nivel del mar); una SpO_2 de 92% en niños y de 90% en adultos son valores considerados normales a una altitud de 2,240 m (Ciudad de México).⁷

La oximetría de pulso es una prueba que tiene una gran importancia en la evaluación de los pacientes con trastornos neuromusculares, ya que permite detectar insuficiencia respiratoria (saturación de oxígeno $< 90\%$) antes de que se manifieste clínicamente.⁸ Además, sirve como guía para normar la conducta terapéutica (ej., ventilación mecánica no invasiva diurna y/o nocturna, maniobras para asistir la tos).⁹

Capnometría

La capnometría es el método por el cual se mide la concentración de CO_2 en la mezcla de un gas (inhalaado o exhalado).⁸

En condiciones normales la presión alveolar de CO_2 ($PACO_2$) es similar a la presión parcial arterial de CO_2 ($PaCO_2$) y ésta, a su vez, es similar al CO_2 exhalado ($PetCO_2$).

En los pacientes con ENM, la capnometría es utilizada para la detección temprana de hipercapnia ($PetCO_2 > 45$ mmHg),⁽⁷⁾ ya que la $PaCO_2$ se incrementa cuando la fuerza muscular respiratoria cae por abajo del 30% del valor predicho debido a un patrón rápido y superficial que conduce a la retención crónica de CO_2 (2, C).¹⁰ Es una de las manifestaciones tardías de la ENM (4, D).¹¹

La evaluación con capnometría en estos pacientes se recomienda por lo menos una vez al año en estadios tempranos, y en enfermedad avanzada cada tres a seis meses (4, D).¹²

Mediciones nocturnas. Durante el sueño MOR la debilidad muscular se agrava provocando hipoxemia e hipercapnia grave en pacientes con alteraciones neuromusculares. La detección de esta condición es de suma importancia, ya que es un indicador sensible de la progresión de la enfermedad.

La evaluación de estos pacientes debe hacerse con polisomnografía completa; sin embargo, al ser un es-

tudio poco disponible, la monitorización nocturna con oximetría de pulso y capnometría es de gran utilidad⁶ para detectar hipoventilación durante el sueño y la necesidad de VMNI (4, D),^{13,10} además de diagnosticar tempranamente insuficiencia respiratoria (1, A).¹⁴

Un indicador muy sensible de hipoventilación nocturna es la evidencia de desaturaciones intermitentes por abajo de 90% por más de un minuto. La hipercapnia diurna compensada con alcalosis metabólica sugiere hipoventilación nocturna.

La monitorización con oximetría de pulso y capnometría se debe realizar en los siguientes casos:

- $PetCO_2$ diurna > 45 mmHg;
- existen síntomas de hipoventilación;
- la CV es 10% menor en decúbito que en sedentación;
- la CV es $< 40\%$;
- la $SatO_2$ es $< 95\%$ sin enfermedad pulmonar.

Se ha sugerido que las mediciones de $PetCO_2$ y de la CV evalúan también el pronóstico de los pacientes con DMD (3, D).¹⁴

PiMAX y PeMAX

La presión inspiratoria máxima (Pimax) y espiratoria máxima (Pemax) representan la presión máxima que pueden generar los músculos inspiratorios y espiratorios, respectivamente, con un flujo cero. Su medición se realiza con un manómetro. Los valores de referencia para la PiMAX van de 120 a 180 cm de H_2O , y para la PeMAX, de 150 a 200 cm de H_2O .¹⁵

La medición de la presión espiratoria máxima es el predictor más sensible de la producción de flujo transitorio durante la tos; por ello, es muy útil para la evaluación de la fuerza de tos en pacientes neuromusculares (3, D).^{11,15,16} Una Pemax por abajo de 40 cm de H_2O indica incapacidad de remover las secreciones del tracto respiratorio (4, D);¹¹ sin embargo, el Colegio Americano de Médicos Torácicos considera que la tos es ineficaz con una Pemax < 60 cm de H_2O (4, D).¹⁷

La evaluación de los músculos respiratorios constituye una herramienta importante para medir la fuerza de tos durante el seguimiento de los pacientes con alteraciones neuromusculares (4, D).¹⁸⁻²⁰

Pico flujo de tos

La tos es un reflejo controlado por un complejo sistema de receptores que se encuentran distribuidos a lo largo del epitelio respiratorio.²¹

La secuencia de la tos se resume en tres fases:

Primera fase o fase inspiratoria. Durante ella se realiza una maniobra de inspiración profunda con la glotis completamente abierta. El volumen inspirado es variable. Cuando éste llega a capacidad pulmonar total, aumenta la eficacia mecánica de la tos, ya que genera una presión intratorácica mayor.

Segunda fase o fase de compresión. Durante esta etapa la glotis se cierra por la contracción de los músculos cricotiroides y aritenoides, lo que genera un aumento rápido de la presión pleural, que suele alcanzar hasta 300 mmHg.²²

Tercera fase o fase expulsiva. Se generan flujos turbulentos que pueden ser de hasta 12 L/seg (720 L/min).

El volumen total espiratorio durante la tos en sujetos sanos suele ser de 2.5 L, aproximadamente.

El pico flujo de tos determina su efectividad para la eliminación de secreciones respiratorias.^{21,23}

No existe aún un método estandarizado para realizar la medición de este flujo. Sin embargo, los valores se consideran normales cuando se encuentran entre 500 y 700 L/min en hombres; 380 y 500 L/min en mujeres, y 150 y 840 L/min en niños y adolescentes (4, D).⁹ Flujos inferiores a estos valores reflejan una disminución en la eficiencia de la tos (4, D).

Polisomnografía

En la población general, la clínica ha mostrado tener un bajo valor predictivo sobre las apneas obstructivas del sueño en niños, esta situación es peor en los niños con ENM, dada la frecuente asociación con limitaciones neurológicas. Los estudios cardiorrespiratorios durante el sueño permiten detectar estas alteraciones en forma más precoz. El estándar de oro para el diagnóstico de los trastornos de sueño es la polisomnografía. No existe un consenso claro sobre el momento oportuno para realizarla; sin embargo, las recomendaciones actuales sugieren que sea lo más precoz posible. En los pacientes con DMD, existen recomendaciones para hacerlo cuando el paciente requiera silla de ruedas; la CFV sea < 60%; el PIM sea < 60%, aparezcan síntomas como somnolencia, cefalea, problemas de concentración o ronquido.

Se recomienda el seguimiento anual, dependiendo de la enfermedad de base. Además, se sugiere realizar una polisomnografía para la titulación de ventilación no invasiva, previa a cirugías (ej., escoliosis), o bien ante la reaparición de síntomas, deterioro clínico o infecciones intercurrentes.

Test de Adams

El Test de Adams es una forma simple de identificación de curvas estructurales que se puede aplicar

sin necesidad de equipo adicional. Si el examinador detecta una asimetría paravertebral al observar el tronco flexionado, puede entonces apoyarse en un estudio de imagen para corroborar niveles de deformidad.

La radiografía convencional confirma el diagnóstico de escoliosis, mide la magnitud de la curva e informa del grado de maduración esquelética. La técnica básica consiste en la radiografía con proyecciones anteroposterior y lateral del raquis completo en bipedestación, incluyendo la parte superior de la pelvis. La magnitud de la curva se determina por el método de Cobb: se traza una línea sobre el platillo superior de la vértebra craneal y otra en el platillo inferior de la vértebra caudal. Se trazan las perpendiculares y se mide el ángulo que forma su intersección (figura 1). Los extremos de la curva corresponden a las vértebras más inclinadas y menos rotadas. En el ápex está la vértebra más rotada y menos inclinada; sobre ella puede medirse el grado de rotación vertebral mediante el método de Nash y Moe (relación del pedículo con el centro del cuerpo vertebral).

El grado de maduración esquelética se valora generalmente por el grado de osificación de la apófisis de crecimiento de la cresta ilíaca (signo de Risser, figura 2). Una maduración por encima de dos indica poca probabilidad de progresión de la curva. El grado de osificación del cartílago trirradiado de la cadera o el cierre fisario del codo se utilizan con menos frecuencia.

En la Universidad de California (2007) se realizó un estudio retrospectivo de revisión de datos radiográficos para encontrar qué técnica es la más confiable para evaluar una escoliosis neuromuscular, ya que estudios previos sólo tenían en consideración la escoliosis idio-

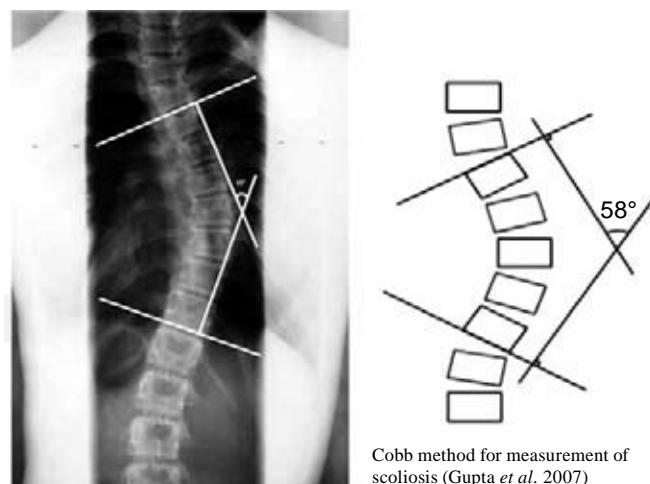


Figura 1. Medición de la magnitud de la curva por el método de Cobb.

pática y congénita. Se evaluaron radiografías de 48 pacientes con diagnóstico de escoliosis neuromuscular y se midieron ángulo de Cobb, de Ferguson (el ángulo se forma por la unión de los puntos centrales de las vértebras media, superior e inferior de la curva), oblicuidad pélvica (figura 3), signo de Risser, estado del cartílago trirradiado, cifosis con ángulo de Cobb (figura 4) y el índice de cifosis (figura 3). Se concluyó que la valoración radiológica de la escoliosis neuromuscular puede ser analizada en forma confiable con el uso del ángulo de Cobb. Las otras formas de análisis no son tan fiables. La cifosis es mejor evaluada con el uso del ángulo de Cobb. Por último, se consideró que una radiografía anteroposterior debería utilizarse para

evaluar la madurez esquelética (signo de Risser) en todos los casos.²⁵

Existen estudios que indican que las técnicas tridimensionales son más frecuentemente utilizadas; sin embargo, otros estudios en un solo plano (coronal), como la medición del radio torácico (figura 5) del lado convexo y del lado cóncavo de la desviación, pueden ser de gran utilidad para determinar la progresión de la curvatura aunque con muchas limitantes.²⁷

La evaluación de la rotación de los cuerpos vertebrales ofrece utilidad clínica al predecir la corrección, descompensación y progresión de la curva escoliótica. Habitualmente se mide en la vértebra apical que es la que tiene mayor rotación.²⁸

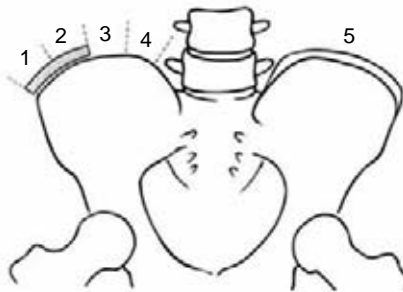
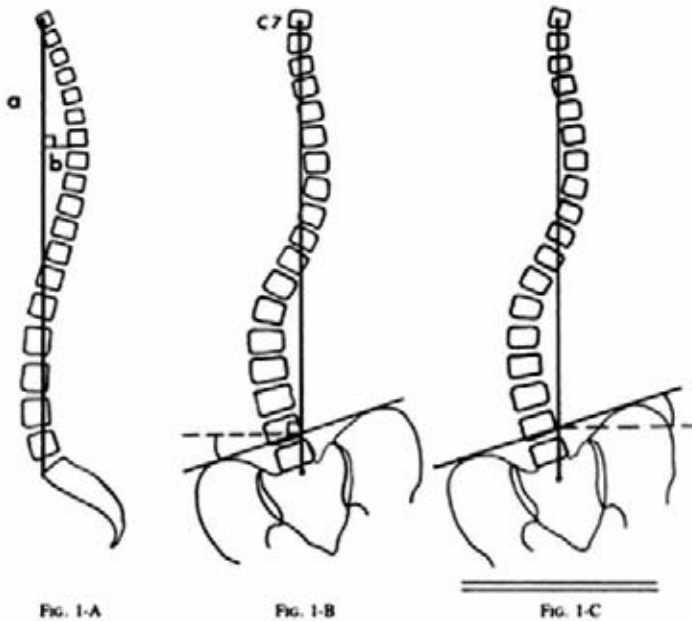


Figura 2. Risser dividió la cresta ilíaca en cuatro cuadrantes para establecer el grado de osificación. El grado 0 indica la ausencia de apófisis (inmadurez) y el grado 5 el cierre completo de la apófisis y su fusión con la cresta ilíaca (final de la maduración).²⁴



Figs. 1-A, 1-B, and 1-C: Methods of measurement of anteroposterior and lateral radiographs of the spine.
Fig. 1-A: The kyphotic index is the ratio of a to b, where a is the length of a line drawn from the antero-inferior edge of the seventh cervical vertebra to the sacral promontory and b is the distance from that line to the anterior border of the vertebral body that is farthest from the line. The measurements are determined on a lateral radiograph, made with the patient sitting.
Fig. 1-B: Pelvic obliquity is defined as the angle between a perpendicular to a line connecting the spinous processes of the seventh cervical vertebra and the center of the first sacral vertebra, and a line connecting the most cranial points of the iliac crests.
Fig. 1-C: The pelvic angle to the horizontal is the angle between the horizontal seat of the radiographic positioning device and a line connecting the most cranial points of the iliac crests. The pelvic angle is different from pelvic obliquity only when the trunk is not vertical.

Figura 3. Índice de cifosis e inclinación pélvica.²⁶

Conclusiones

- Todo paciente con alteración neuromuscular debe ser observado periódicamente debido al alto índice de aparición de escoliosis y a la gran tendencia a la progresión.
- El rol fundamental de las radiografías de columna total es la identificación y la cuantificación de las deformidades de la columna vertebral.
- Desde el punto de vista práctico, la evaluación radiológica mediante el método de Cobb ofrece una mayor confiabilidad y es fácil de realizar.

- Es de importancia conocer el grado de maduración ósea para estar al tanto de la progresión de la curva y decidir sobre el manejo quirúrgico de la escoliosis neuromuscular.
- El pronóstico de las ENM dependerá del grado de compromiso de los distintos elementos respiratorios. Existe una estrecha relación con el grado de cifoescoliosis.

3. Métodos de diagnóstico para trastornos de la deglución pH-metría

La pH-metría esofágica ambulatoria de 24 h es el método más adecuado para determinar la exposición ácida del esófago y establecer si los síntomas están relacionados con el reflujo gastroesofágico.²⁹

Sin embargo, este método presenta limitaciones como prueba diagnóstica, pues aunque posee una elevada especificidad (> 90%), la sensibilidad se estima alrededor

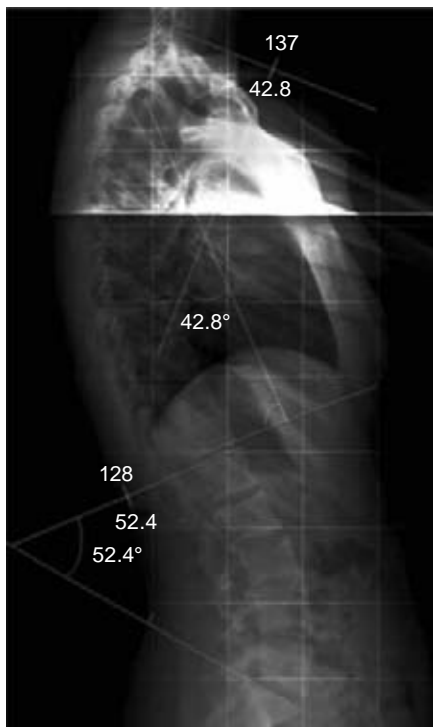


Figura 4. Medición del ángulo de cifosis mediante técnica de Cobb 4 líneas, así como medición de Cobb para lordosis lumbar.

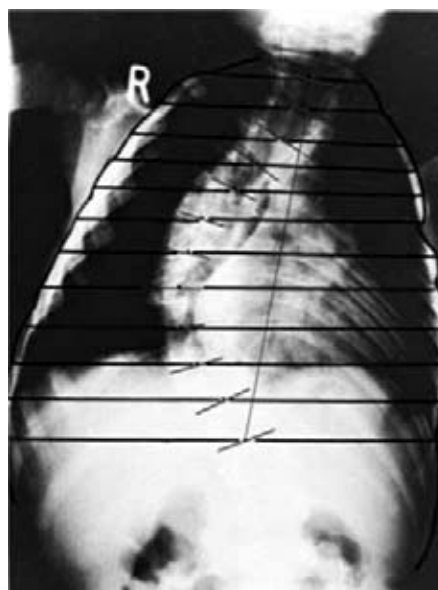


Figura 5. Medición de los radios torácicos.



Figura 6.



Figura 7.

Figuras 6 y 7. Ejemplos de la evaluación de la rotación vertebral mediante el método de Cobb y de Nash-Moe, respectivamente.

del 61-64%.³⁰ De manera convencional, un descenso del pH esofágico por abajo de 4 indica reflujo ácido. Si el objetivo de la pH-metría es evaluar la exposición del ácido, el estudio debe realizarse tras la retirada de los inhibidores de la bomba de protones (IBP).³⁰

No obstante, cuando el objetivo es investigar la causa de la persistencia de síntomas a pesar del tratamiento con IBP, debería mantenerse la administración del fármaco y registrar el pH gástrico y esofágico.

Las indicaciones aceptadas de la pH-metría son para:

- 1) Pacientes con síntomas indicativos de reflujo gastroesofágico que no responden al tratamiento empírico con IBP y no padecen esofagitis.
- 2) Pacientes con síntomas indicativos de reflujo gastroesofágico, sin esofagitis o con una respuesta insatisfactoria a los IBP en dosis elevadas en los que se contempla la cirugía antirreflujo.
- 3) Pacientes con síntomas extraesofágicos que no responden a los IBP.
- 4) Pacientes en los que a pesar de la cirugía persisten los síntomas de reflujo gastroesofágico.³⁰⁻³³

Radiología con contraste

La sensibilidad (26%) y la especificidad (50%) del esofagograma con bario son muy bajas con respecto a la endoscopia. En la actualidad no se considera una prueba diagnóstica el reflujo gastroesofágico (ERGE).³³

Prueba de Bernstein

Es una prueba que reproduce los síntomas de reflujo mediante la perfusión de una solución de ácido en el esófago. En la actualidad tampoco se considera útil para realizar el diagnóstico de ERGE con síntomas típicos.

Manometría esofágica

La valoración manométrica de la función esofágica no se emplea en forma sistemática, ya que los posibles hallazgos (disfunción del esfínter esofágico inferior) no ayudan en el diagnóstico del ERGE y en la mayoría de los pacientes no contribuye a las decisiones sobre el manejo.³⁰ Aun así, esta prueba permite la localización del esfínter esofágico inferior y la correcta colocación del electrodo de la pH-metría en los pacientes que requieren estudios de monitorización ambulatoria.³⁰ El papel de la manometría previa a la cirugía antirreflujo (funduplicatura) es controvertido.³⁰

Impedancia intraluminal³⁴

La impedancia multicanal intraluminal (MII) es una nueva técnica para evaluar la función esofágica y el ERGE.

Los síntomas de ERGE pueden persistir a pesar del tratamiento con fármacos que inhiben la secreción gástrica ácida. Esto sugiere que los síntomas pueden deberse a reflujo con pH > 4 (no ácido), difícil de identificar con la pH-metría.

La prueba fue descrita por primera vez en 1991 por Silny, y depende de los cambios de la resistencia de corriente alterna (impedancia) entre dos electrodos de metal (sitio de medición) ocasionados por la presencia del bolo dentro de la luz esofágica.

Prueba de la función esofágica utilizando la combinación MII-EM

La manometría proporciona información de la presión intraluminal producida durante la deglución, y la MII acerca del movimiento del bolo.

Sus indicaciones son: evaluar disfagia, dolor torácico no cardiogénico, ERGE, evaluación antes de una cirugía antirreflujo o procedimientos endoscópicos antirreflujo.

Parámetros

Los parámetros calculados de la impedancia son: 1) el tiempo total del tránsito del bolo, el tiempo entre la entrada del bolo a 20 cm del esfínter esofágico inferior EEI y la salida del bolo a 5 cm del EEI; 2) el tiempo de avance de la cabeza del bolo, el tiempo que pasa entre la entrada del bolo a 20 cm del EEI y la entrada a 20 cm del EEI y la entrada del bolo a 15, 10 y 5 cm del EEI; 3) el tiempo de presencia del bolo, el tiempo entre la entrada y salida del bolo en cada sitio de medición; y 4) el tiempo de tránsito segmentario, el tiempo entre la entrada del bolo a cada nivel del EEI y la salida al siguiente nivel más bajo.

Clasificación de la deglución usando MII-EM

Manometría: 1) normal, si la amplitud de las contracciones a los 5 y 10 cm del EEI es ≥ 30 mmHg y la velocidad distal < 8 cm/s; 2) ineficaz, si la amplitud a 5 y 10 cm del EEI es < 30 mmHg, y 3) simultánea, si la amplitud de la contracción a 5 y 10 cm del EEI es ≥ 30 mmHg y la velocidad distal > 8 cm/s.

Impedancia: tránsito del bolo completo si se observa la entrada del bolo al sitio más proximal (20 cm del EEI) y el punto de salida del bolo se registra en todos los sitios de medición distales (15, 10, 5 cm del EEI). Tránsito incompleto del bolo si no se detecta su salida en alguno de los tres sitios de medición distales.

Interpretación del estudio

Los parámetros normales de pruebas de la función esofágica fueron determinados recientemente en un estudio

multicéntrico. Los valores normales para la impedancia se propusieron con base en la percentila 95% en 43 voluntarios sanos.

Los parámetros manométricos normales son: si no contiene > 20% de degluciones ineficaces y 10% simultáneas.

Los parámetros de la impedancia son normales si se observa al menos el 80% del líquido y el 70% de líquido viscoso en el bolo de tránsito completo.

Referencias

- Jenkins JG, Bohn D, Edmonds JF, et ál. *Evaluation of pulmonary function in muscular dystrophy patients requiring spinal surgery*. Crit Care Med 1982;10: 645-649.
- Phillips MF, Quinlivan RC, Edwards RH, Calverley PM. *Changes in spirometry over time as a prognostic marker in patients with Duchenne muscular dystrophy*. Am J Respir Crit Care Med 2001;164:2191-2194.
- Gibson GJ. *Sipometry: then and now*. Breathe 2005;2:270.
- Wanger J, Clausen JL, Coates A, et ál. *Standardization of the measurement of lung volumes*. Eur Respir J 2005;26:511-522.
- Sharma GD. *Pulmonary function testing in neuromuscular disorders*. Pediatrics 2009;123 Suppl 14:S219-S221.
- DePalo V, McCool FD. *Respiratory muscle evaluation of the patient with neuromuscular disease*. Semin Respir Crit Care Med 2002;23:201-209.
- Antelo L, Martínez C, Barrio GA. *Manifestaciones respiratorias en las enfermedades neuromusculares*. En: Cobos N, Pérez-Yarza EG, editores. *Tratado de neumología infantil*. Madrid: Ergon;2003.p.883-891.
- Casado F, Martínez A. *Métodos de medida de los gases sanguíneos*. En: *Ventilación mecánica en recién nacidos, lactantes y niños*. Madrid: Ergon; 2004.p.145-151.
- Bach JR, Ishikawa Y, Kim H, et ál. *Prevention of pulmonary morbidity for patients with Duchene muscular dystrophy*. Chest 1997;112:1024-1028.
- Langer A. *Ventilatory management in muscular dystrophies*. Pediatr Pneumol 2000;29:141-150.
- Maquilón C. *Ventilación no invasiva en pacientes con enfermedades neuromusculares*. *Consenso Chileno de ventilación no invasiva*. Rev Chil Enf Respir 2008;24:192-198.
- Misuri G, Lanini B, Gigliotti F, et ál. *Mechanism of CO(2) retention in patients with neuromuscular disease*. Chest 2000;117:447-453.
- Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, et ál. *Practice parameter update: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: drug, nutritional, and respiratory therapies (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology*. Neurology 2009;73:1218-1226.
- Phillips MF, Smith PE, Carroll N, et ál. *Nocturnal oxygenation and prognosis in Duchenne muscular dystrophy*. Am J Respir Crit Care Med 1999;160:198-202.
- Szeinberg A, Tabachnik E, Rashed N, et ál. *Cough capacity in patients with muscular dystrophy*. Chest 1988;94:1232-1235.
- Griggs RC, Donohoe KM, Utell MJ, et ál. *Evaluation of pulmonary function in neuromuscular disease*. Arch Neurol 1981;38:9-12.
- Bimkrant DJ, Panitch HB, Benditt JO, et ál. *American College of Chest Physicians consensus statement on the respiratory and related management of patients with Duchenne muscular dystrophy undergoing anesthesia or sedation*. Chest 2007;132:1997-1986.
- Nicot F, Hart N, Forin V, et ál. *Respiratory muscle testing: a valuable tool for children with neuromuscular disorders*. Am J Respir Crit Care Med 2006;174:67-74.
- Kang SW, Kang YS, Sohn HS, Park JH, Moon JH. *Respiratory Muscle strength and cough capacity in patients with Duchenne Muscular Dystrophy*. Yonsei Med J 2006;47:184-190.
- Kang SW. *Pulmonary rehabilitation in patients with neuromuscular disease*. Yonsei Med J 2006;47:307-314.
- Sanderds WB. *Text book of respiration medicine*, 3ª ed. Philadelphia; 2000:553-566.
- Cesar M, Castillo S, Montiel G. *Ventilación no invasiva en pacientes con enfermedades neuromusculares*. Rev Chil Enf Resp 2008;24:192-198.
- Bach JR, Gonçalves MR, Páez S, et ál. *Expiratory flow maneuvers in patients with neuromuscular diseases*. Am J Phys Med Rehabil 2006;85:105-111.
- García Fontecha CG. *Escoliosis*. Accesible en: www.traumatologiainfantil.com (marzo de 2008).
- Gupta MC, Wijesekera S, Sossan A, et ál. *Reliability of radiographic parameters in neuromuscular scoliosis*. Spine (Phila Pa 1976) 2007;32:691-965.
- Smith AD, Koreska J, Moseley CF. *Progression of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy*. J Bone Joint Surg Am 1989;71:1066-1074.
- Theodoros BG, Geoffrey RB, Elias SV, John KW. *A segmental radiological study of the spine and rib – cage in children with progressive infantile idiopathic scoliosis*. Scoliosis 2006;1:17.
- Díaz JJ, Schröter GC, Shultz IR. *Actualización de la evaluación radiológica de la escoliosis*. Rev Chil Radiol 2009;15:141-151.
- Van Herwaarden MA, Smout AJ. *Diagnosis of reflux disease*. Baillieres Best Pract Res Clin Gastroenterol 2000;14:759-774.
- Bodger K, Trudgill N. *Guidelines for Oesophageal Manometry and pH Monitoring*. British Society of Gastroenterology. Guidelines in Gastroenterology. November; 2006.
- Moayyedi P, Talley NJ. *Gastro-oesophageal reflux disease*. Lancet 2006;367:2086-2100.
- Armstrong D, Marshall JK, Chiba N, et ál. *Canadian Consensus Conference on the management of gastroesophageal reflux disease in adults - update 2004*. Can J Gastroenterol 2005;19:15-35.
- DeVault KR, Castell DO; American College of Gastroenterology. *Updated guidelines for the diagnosis and treatment of gastroesophageal reflux disease*. Am J Gastroenterol 2005;100:190-200.
- Tutuian R, Vela MF, Shay SS, Castell DO. *Multichannel Intraluminal Impedance in esophageal function testing and gastroesophageal reflux monitoring*. J Clin Gastroenterol 2003;37:206-215.

V. Tratamiento

La terapia respiratoria en el paciente neuromuscular debe iniciarse en el momento en que se detecta la enfermedad.

Higiene bronquial. Siempre que se tiene diagnóstico: técnicas bronquiales, respiración glossofaríngea, vibración manual, tos asistida manual.

Ambú. Cinco veces por sesión tres a cinco veces al día. Aumenta arcos de movilidad torácica. Favorece la expansión pulmonar, recluta alvéolos, previene microatelectasias, barre CO₂.

Insuflación-máquina de tos. Cuando la capacidad vital está por abajo del 40%, pack flow 160 L/m o menos, tos inefectiva, Pemax bajo. Mejora movilidad torácica, recluta alvéolos, insufla el tórax mejorando su movilidad. Es dolorosa para un paciente con tórax rígido.

1. Tos asistida

Modalidades con presión en abdomen anterior y contrapresión

Durante períodos de producción de secreciones, el flujo pico de tos debe ser adecuado para prevenir el acúmulo de éstas y sus complicaciones pulmonares. La CV, la FVC y el pico flujo de tos están disminuidos durante los procesos infecciosos debido a fatiga, debilidad de la musculatura y acúmulo de secreciones. La debilidad de los músculos orofaríngeos exagera el problema. El pico espiratorio de flujo durante la tos consiste en una fase inicial rápida de 30-50 m seguida de una más lenta de 200 a 500 m, lo que nos otorga un flujo espiratorio que varía entre 6 y 12 litros por segundo de acuerdo con el género, la altura y la edad. El pico flujo de tos excede estos niveles en sujetos normales, por lo que el barrido de secreciones en vías proximales depende de la magnitud de éstas. Sin embargo, el decremento en los flujos espiratorios en los pacientes con ENM está directamente relacionado con el decremento del pico flujo de tos espiratorio (*mechanical insufflation-exufflation comp* entre PFT).

La tos dirigida para movilizar las secreciones es un componente de la higiene bronquial cuando la tos espontánea es inadecuada. La técnica es una espiración forzada asistiendo la tos manualmente. La tos dirigida es una serie de movimientos atribuidos a una tos espontánea efectiva (o serie de tos) que ayuda a proveer un control voluntario del reflejo para compensar las limitaciones físicas (incremento del control glótico, coordinación de las fuerzas de los músculos espiratorios e inspiratorios y estabilización de la vía aérea).

La tos espontánea efectiva es un mecanismo reflejo utilizando una máxima exhalación forzada para limpiar

de secreciones la vía aérea. La exhalación forzada precede a una inspiración máxima seguida de un cierre de la glotis. La contracción de los músculos espiratorios produce incremento de la presión intratorácica seguido de un cierre de la glotis, que culmina con una relajación explosiva que provoca la salida del aire a una alta velocidad cuando la glotis está abierta. Manualmente se asiste la tos con una aplicación externa de presión mecánica en la región del epigastrio o en el tórax coordinada con la fuerza de exhalación (2, B).¹

La tos asistida manual es reconocida por prolongar efectivamente el uso de la ventilación no invasiva por mayor tiempo, e incrementar manualmente el pico flujo de tos, sobre todo cuando la CV se encuentra por abajo de 1.5 litros.

Insuflar al paciente por arriba de estos niveles optimiza el flujo espiratorio durante la tos. El paciente lo puede realizar de manera voluntaria por medio de la respiración glossofaríngea o insuflación máxima con bolsa de reanimación otorgada por otra persona. La maniobra de tos con asistencia manual consiste en aplicar presión positiva en la parte superior del abdomen con ambas manos inmediatamente después de una espiración máxima y cierre de glotis (en estudios no controlados se ha mostrado que la maniobra mejora el flujo pico de tos entre 14 y 100%). La desventaja de esta técnica es que requiere de una segunda persona, es inefectiva en pacientes con deformidades de la caja torácica o con osteoporosis, debe realizarse con precaución, y su uso es limitado en pacientes con cirugía abdominal reciente con catéter intraabdominal y en pacientes que mantienen una relativa fuerza en músculos abdominales, ya que puede generar una reacción de defensa contra la presión y neutralizar o reducir la efectividad de la técnica.

Contraindicaciones

Inhabilidad para controlar la infección de un paciente sospechoso (tuberculosis) o por gotitas de flus, presión intracraneana elevada o aneurisma, perfusión coronaria reducida, insuficiencia cardíaca severa, columna inestable a nivel cervical; la tos manual con tos dirigida, con presión en epigastrio, no aplica en déficit de músculos bulbares, hernia hiatal, reflujo, pacientes inconscientes, antecedentes de neumotórax, menores de 2 años, embarazo, aneurisma abdominal, aumento de la diástesis hemorrágica, trombocitopenia, aumento del tiempo de coagulación.

Complicaciones: dolor abdominal

Se empezaron a diseñar equipos mecánicos para insuflar el tórax en 1968; la técnica espiratoria forzada (FET) se describe en 1972.

La FET también es conocida como “*huff coughing*” y consiste en dos espiraciones forzadas con volúmenes pulmonares medios bajos con la glotis abierta, seguidos de un período de relajación controlada con respiración diafragmática. El proceso es repetido hasta obtener un máximo aclaramiento bronquial y puede ser reforzado por compresiones en el tórax usando movimientos de aducción de los miembros torácicos.

Indicaciones

El aclaramiento de la vía aérea es esencial para prevenir la atelectasia y la neumonía. Su ineffectividad puede iniciar la falla respiratoria y provocar la muerte. Las intervenciones tempranas pueden prevenir las hospitalizaciones y la incidencia de neumonías. La evaluación de la tos efectiva incluye Pimax y Pemax, flujo espiratorio de la tos, pico flujo espiratorio e inspiratorio de la tos y la CV. Los picos de tos se correlacionan directamente con la capacidad de aclarar las secreciones del tracto respiratorio. Valores por abajo de 160 L/min se asocian con ineffectividad para aclarar la vía aérea. Un flujo pico espiratorio de tos de 270 L/min se ha usado para identificar el beneficio de las técnicas de tos asistida. Otro estudio encontró que la habilidad para generar flujos adecuados para tos efectiva se correlaciona con una Pemax de 60 cmH₂O que está ausente en menos de 45 cmH₂O. La oximetría de pulso se ha usado para detectar complicaciones de infecciones inferiores de vías respiratorias; esto ayuda a conocer la intensidad de la terapia de aclaración respiratoria. Se han desarrollado varias técnicas para detectar toses ineffectivas.

La capacidad de insuflación máxima es el volumen obtenido después de insuflar el tórax con un ambú, una máquina de tos, respiración glossofaríngea o un ventilador; en ocasiones también se obtiene haciendo presión en el abdomen (tos asistida). Se evalúa midiendo con un manómetro de Wright la CV antes y después de insuflar el tórax, o también se aprecia con la misma maniobra la modificación o no en la flujometría en Pimax o Pemax.

La modificación o el incremento refleja la capacidad de la caja torácica y del pulmón para distenderse o expandirse y, por lo tanto, ayuda a tomar decisiones respecto de las maniobras de terapia y tratamiento en general.

Técnicas manuales

La asistencia manual involucra asistencia inspiratoria seguida del aumento del esfuerzo espiratorio forzado. Un incremento en la capacidad inspiratoria puede ser obtenido por el uso de la respiración glossofaríngea, aplicación de presión positiva con ambú con masca-

rilla, presión positiva intermitente (CPAP) o ventilador mecánico.

Técnicas mecánicas

Máquina de insuflación y exuflación: su uso es importante para prevenir hospitalizaciones o traqueostomía en los pacientes con flujos picos espiratorios menores a 160 L/min, especialmente cuando tienen escoliosis. Las complicaciones reportadas incluyen náusea transitoria, distensión abdominal, bradicardia y taquicardia.

Dispositivos de movilización de moco

La ventilación percusiva intrapulmonar libera estallidos de alta frecuencia y baja la amplitud de oscilaciones superpuestas a una rampa de presión positiva de la vía aérea, y la broncoscopía puede ser usada cuando existen atelectasias persistentes.

Recomendaciones

- Apoyo con estrategias para lograr el aclaramiento de la vía aérea y el empleo de las técnicas rápida y agresivamente.
- Uso de técnicas de tos asistida en los pacientes cuya historia clínica sugiera dificultad en la aclaración de la vía aérea, o en aquéllos en que el PFT sea menor a 270 L/min y/o con Pemax menor de 60 cmH₂O.
- El Comité apoya fuertemente el uso de la máquina de tos y recomienda, además, un mayor número de estudios para esta modalidad.
- La oximetría de pulso en casa será usada para monitorear la efectividad de aclaración de la vía aérea durante las enfermedades respiratorias y para identificar a pacientes que necesiten hospitalización.

Tos asistida conjunta a insuflación máxima con bolsa de reanimación y Huffing (espiración forzada)

Los pacientes con ENM tienen alteración en la distensibilidad pulmonar, lo que impide un aclaramiento de secreciones eficaz.

Para minimizar este fenómeno, se ha introducido la técnica de espiración forzada (también llamada huffing) como alternativa a la tos.²

Esta maniobra consiste en dos o más espiraciones sin cerrar la glotis, empezando por un volumen pulmonar medio a bajo, seguido de una respiración relajada.³

Debido a que las presiones intrapulmonares durante la técnica de espiración forzada son menores que las logradas con la tos, la técnica de espiración forzada

puede producir menor compresión de la vía aérea y mejor aclaramiento del esputo.⁴

Usando mediciones con aerosoles radiactivos, la medición del aclaramiento mucociliar en pacientes con EPOC, el huffing fue tan efectivo como la tos dirigida para remover las secreciones proximales de todas las regiones pulmonares,^{3,5,6} pero el huffing con el drenaje postural no fue más efectivo que el drenaje postural con tos en pacientes con fibrosis quística o bronquitis crónica.⁷

Estos hallazgos implican que los pacientes con debilidad muscular pueden usar el huffing para aumentar el aclaramiento mucociliar sin un esfuerzo excesivo.

El procedimiento para exhalación forzada es el siguiente:

1. Realice de 3 a 5 respiraciones lentas profundas, inhalando por la nariz, exhalando con los labios fruncidos, usando el patrón diafragmático.
2. Tome una inspiración profunda y sosténgala durante 1 a 3 segundos.
3. Exhale de medio a bajo volumen pulmonar (para limpiar las secreciones de la vía periférica).
4. Tome una inspiración normal y comprímala contrayendo los músculos abdominales y torácicos, con la boca y la glotis abiertas, y susurre la palabra "huff" durante la exhalación. Repita varias veces.
5. Mientras las secreciones entran a la vía aérea de gran calibre, exhale de alto a medio volumen pulmonar para eliminar las secreciones de la vía aérea proximal. Repita la maniobra de 2-3 veces.
6. Realice varias respiraciones diafragmáticas relajadas antes del siguiente esfuerzo de tos.
7. Los clínicos documentan si se ha logrado la enseñanza, realizando los procedimientos y asentando la respuesta del paciente en un documento.⁸

2. Coflator

Indicaciones y uso de máquina de tos o Cough Assist

La tos es un mecanismo de defensa que protege la vía aérea y se lleva a cabo mediante tres fases: la inspiratoria o inspiración profunda a través de una glotis completamente abierta; los grandes volúmenes pulmonares proporcionarán a los músculos espiratorios mayor efectividad mecánica para toser, con aumento de la presión intratorácica. Además, debido a la mayor reexpansión pulmonar, el retroceso elástico del pulmón es mayor y contribuye a aumentar la fase espiratoria, y la inspiración profunda abre las vías aéreas al máximo, favoreciendo el vaciado rápido. En la fase compresiva, la glotis se cierra por la contracción de los músculos cricotiroideos

que tensan las cuerdas vocales y el músculo aritenoides transversal, que cierra la glotis mientras los músculos antagonistas tiroaritenoides y cricoaritenoides se encuentran inhibidos, con lo que se inicia la fase expulsiva, en la que se genera un flujo de aire turbulento con un pico flujo de tos de 360 a 1,200 litros por minuto, por lo que se requiere de una función de los músculos bulbares intactos. Para realizar una tos efectiva se requiere de un 60-80% de CV y un pico flujo de tos mayor de 270 litros por minuto.

Los pacientes con ENM que presentan debilidad importante de los músculos respiratorios tienen mayor riesgo de presentar complicaciones respiratorias, como neumonías y atelectasias por la incapacidad para toser y poder limpiar la vía aérea; sobre todo, se exacerba cuando se presenta una infección de las vías respiratorias.

Actualmente, 90% de los pacientes con DMD fallecen por falla respiratoria durante una infección de las vías respiratorias debido a la inefectividad de la tos.

Existe un dispositivo mecánico (Cough assist machine) para asistir la tos mediante la aplicación de presión positiva durante la inspiración y presión negativa durante la espiración, +40 a -40 cm de agua, a través de una boquilla, mascarilla oronasal o directamente por la traqueostomía.

Se recomienda el uso en dos a tres sesiones por día, y más frecuentemente si es necesario en pacientes con aumento de la producción de secreciones bronquiales. En cada sesión se recomienda realizar seis ciclos; el tiempo es de 2 segundos para la insuflación y 3 segundos para la exuflación, con una pausa de 30 segundos entre cada ciclo. Se reporta que el uso de este dispositivo es seguro y bien tolerado en pacientes adultos y pediátricos, sin efectos secundarios y con efectos filológicos benéficos con disminución de los datos de hipoventilación alveolar y de bióxido de carbono, y aumento del pico flujo de tos durante la exuflación.

Recomendaciones

- El uso de la máquina de insuflación-exuflación en los pacientes con ENM con pico flujo de tos disminuido para bajar el riesgo de complicaciones respiratorias (4, C).⁹
- El uso de la máquina de insuflación y exuflación en los pacientes con esclerosis lateral amiotrófica para asistir la tos cuando tienen disminución del pico flujo de tos, y que cursan con infección de las vías respiratorias bajas (4, C).¹⁰
- Las ayudas mecánicas (Cough assist machine) para aumentar la efectividad de la tos en los pacientes con ENM con debilidad de los músculos respiratorios, pico flujo de tos de menos de 270 litros por minuto,

CV menor de 50%, y presión inspiratoria máxima menor de 60 cm de agua (4, B).¹¹

- El uso de la máquina de insuflación exuflación en pacientes con ENM, debilidad sin enfermedad pulmonar obstructiva para hacer efectiva la tos (4, C).
- La máquina de insuflación exuflación en pacientes con pico flujo de tos débil que cursan con infecciones respiratorias como neumonías, atelectasias o falla respiratoria. (4, B).^{12,13}

3. Fisioterapia respiratoria

Higiene bronquial, drenaje postural, vibración manual, vibración mecánica

Las técnicas de fisioterapia respiratoria convencionales, como el drenaje postural y la vibración, han sido ampliamente empleadas en combinación, en diversas patologías pulmonares para facilitar el aclaramiento de las secreciones de la vía aérea.¹⁴

El drenaje postural aprovecha la verticalidad de los conductos bronquiales para desplazar por acción de la gravedad las secreciones contenidas en los segmentos pulmonares y conducir las a las vías aéreas centrales para ser evacuadas por la tos o por aspiración mecánica.

Esta técnica en los pacientes con patologías neuromusculares es muy controversial. No se ha encontrado una utilidad clara.^{15,16}

La vibración es un fenómeno ondulatorio de presión que se aplica al aparato respiratorio para ayudar a la limpieza bronquial. La vibración manual es una técnica aplicada con las manos del fisioterapeuta en la fase espiratoria, quien consigue ondas de 2-16 Hz.

Las vibraciones instrumentadas se aplican con aparatos de alta frecuencia que alcanzan hasta 40 Hz; en pacientes neuromusculares el método más utilizado es mediante chalecos neumáticos.^{14,17,18}

Generalmente se piensa que las secreciones pulmonares de los pacientes con patología neuromuscular son normales, en calidad y cantidad; sin embargo, los pacientes con esclerosis lateral amiotrófica y en etapas avanzadas de la DMD presentan alteraciones de la mecánica de la deglución, con aspiración crónica que puede condicionar discapacidad ciliar y provocar retención crónica de secreciones e infecciones de las vías respiratorias bajas.¹⁷⁻²¹

Aunque existe poca evidencia clínica, algunas revisiones refieren que la vibración manual y el drenaje postural pueden aumentar el flujo espiratorio y asistir en la movilización de secreciones. En relación con la vibración instrumentada de alta frecuencia, se ha demostrado en varios estudios que mejora los parámetros

capnográficos, disminuye el índice de declinación de la CV forzada, reduce la incidencia de neumonías, el uso de antibióticos, moviliza secreciones y disminuye días de hospitalización.^{16,22,23}

Aun cuando los efectos son relativamente modestos, en el manejo integral de los pacientes con patología neuromuscular, el empleo de vibración manual y drenaje postural puede ayudar y asistir en la movilización de secreciones de las vías respiratorias (2, C).

Uso de chaleco neumático

El uso de chaleco neumático de alta frecuencia en pacientes con patología neuromuscular disminuye el riesgo de complicaciones respiratorias (1, B).

Espiración con labios fruncidos

La técnica que consiste en hacer que el paciente espire voluntariamente a través de los labios semicerrados aparece publicada a partir de los años treinta y es retomada en los sesenta en pacientes neuromusculares.²⁴⁻²⁶

Al mantener la vía aérea abierta aumenta el volumen espirado, incrementa la presión de la vía aérea y disminuye el colapso alveolar y, por ende, el volumen residual, el atrapamiento aéreo y la hiperinflación.

Los pacientes con distrofia muscular miotónica normalmente tienen una respiración superficial, por lo que el incremento en el volumen corriente logrado con esta técnica lleva a una disminución de las atelectasias y aumenta la saturación de oxígeno.²⁶⁻³¹

Las bondades de la técnica en pacientes con ENM sólo son mencionadas en la literatura, pero no están plenamente descritas; por lo tanto, su aplicación requiere de mayores estudios (3, D).

Respiración glossofaríngea

Es una técnica que involucra lengua, músculos laríngeos y glotis para bombear aire a los pulmones sin utilizar los músculos respiratorios. Se describió por primera vez en 1951 en pacientes con poliomielitis.³²⁻³⁴

La ineficacia de los músculos respiratorios reduce la distensibilidad pulmonar y la expansión de la caja torácica, disminuyendo la CV, las inspiraciones profundas y el pico flujo de tos, por lo que son necesarias insuflaciones periódicas profundas para prevenir el colapso alveolar.^{34,35}

Se ha demostrado que esta técnica en pacientes con ENM y función bulbar intacta aumenta la capacidad vital, mejora los flujos espiratorios y auxilia a los músculos respiratorios.

Esta técnica ha sido ampliamente descrita y recomendada por los beneficios aportados, ya que una

respiración equivale a 6-9 bocanadas de 60-100 mL cada una.²⁸

Esta técnica ha sido utilizada para pacientes neuromusculares porque ayuda a evitar la traqueostomía, a permanecer sin el ventilador por diferentes períodos de tiempo durante el día o en caso de fallo del equipo, lo que disminuye la ansiedad, aumenta la interacción social, eleva el volumen de la voz y consigue una tos más efectiva (2, B).

Tos e insuflación máxima con bolsa de reanimación

Se define como la insuflación pulmonar con oxígeno y compresión manual, que provee un Vt de 1 litro, con una presión pico inspiratoria de entre 20 y 40 cmH₂O, o un volumen tidal que exceda el basal de un sujeto o mayor al 50% que el entregado por un ventilador, requiriendo un pico de presión inspiratoria de 20 a 40 cmH₂O (2, B).³⁶

La técnica fue descrita inicialmente en 1968 por Clement y Hubsch, por su efectividad en la eliminación de secreciones en pacientes con enfermedad respiratoria aguda asociada al uso de vibración torácica durante la fase espiratoria del ciclo respiratorio (2, B).³⁶ En 1996 McCarren define la técnica de hiperinsuflación manual en términos de parámetros fisiológicos; reporta que el volumen corriente proporcionado, el pico de presión en la vía aérea, la frecuencia de la inspiración y el flujo espiratorio difieren dependiendo del tipo de equipo empleado y del operador. Maxwell, en 2003, reporta que el tipo de circuito usado puede influir en la velocidad de flujo inspiratorio y espiratorio y, por lo tanto, en la relación inspiración-espiración (2, C).³⁷

La tos es el principal mecanismo responsable para el aclaramiento de las vías aéreas centrales. Una tos normal requiere una previa inspiración de 60 a 90% de la capacidad funcional pulmonar, seguida de cierre glótico, y una contracción sumultánea de los músculos espiratorios suficiente para generar una presión intratorácica adecuada y un flujo espiratorio alto transitorio.³⁸ En ENM con músculos espiratorios están severamente debilitados, velocidades de flujo adecuadas pueden ser generadas si el volumen inspiratorio y la capacidad elástica del sistema respiratorio son preservadas; sin embargo, cuando se combinan las alteraciones de la función glótica, la debilidad de músculos inspiratorios y la inadecuada función de los músculos espiratorios, existe incapacidad para el aclaramiento de secreciones en la vía aérea. La retención de secreciones incrementa la resistencia de las vías aéreas y altera la mecánica respiratoria, condicionando atelectasias, infecciones de vías respiratorias inferiores, neumonía e insuficiencia respiratoria. Se requiere por ello, la intervención terapéutica temprana (2, B).³⁸⁻⁴⁰

El objetivo de las técnicas de fisioterapia pulmonar es mantener un adecuado aclaramiento de secreciones en la vía aérea e incrementar la velocidad de flujo espiratorio durante la maniobra de tos, lo que puede obtenerse mediante la aplicación de presión positiva con bolsa de reanimación cardiopulmonar (2, B).^{21,40,41} La técnica de hiperinsuflación manual pulmonar requiere de un circuito o bolsa de reanimación respiratoria que proporcione un volumen corriente mínimo de 700 mL; se realiza una inspiración profunda y lenta, seguida de una pausa inspiratoria y una espiración rápida y abrupta.

La inspiración lenta y profunda incrementa el Vt, y la pausa permite reclutar alvéolos por la constante de tiempo lento; la fase de espiración rápida aumenta el aclaramiento de secreciones bronquiales. La técnica ha sido comparada con la tos fisiológica en la que una inspiración profunda es seguida por una rápida expulsión del flujo de aire (2, B).³⁶

La hiperinsuflación manual está indicada para incrementar la oxigenación pre y postsucción, la movilización de secreciones bronquiales y reinsuflar áreas pulmonares colapsadas; por lo tanto, es apta para pacientes intubados, con patologías como fibrosis pulmonar, fibrosis quística, EPOC, ENM, neumonías y atelectasias, entre otras.

Los efectos adversos de la hiperinsuflación manual se pueden manifestar en la hemodinámica cardiovascular y las presiones intrapleurales; así, las precauciones de esta técnica incluyen inestabilidad del sistema cardiovascular, neumotórax no drenado, broncoespasmo severo, presión inspiratoria pico alta, presión positiva al final de la espiración > 10 cmH₂O, hipertensión intracraneana y edema pulmonar agudo (2, B).⁴²

Diversos estudios respaldan los efectos de la hiperinsuflación manual en pacientes con ventilación mecánica; no obstante, son pocos los estudios reportados en patología neuromuscular. Berney describió el efecto en la producción de esputo en pacientes intubados y con ventilación mecánica, empleando la hiperinsuflación manual y dos posiciones diferentes: decúbito supino y Trendelenburg; incluyó a 22 pacientes intubados con manejo de fisioterapia con hiperinsuflación manual entre otras técnicas. Los resultados sugieren que el incremento en la velocidad del flujo espiratorio logrado durante la hiperinsuflación manual es suficiente para generar flujo anular y producir movimiento de secreciones pulmonares, y se ve favorecido en la posición de Trendelenburg. Esto debe ser considerado en pacientes intubados y ventilados cuando el objetivo primario es movilizar esputo (2, C).⁴³ Suh-Hwa investiga el efecto de la hiperinsuflación manual sobre el reclutamiento alveolar en pacientes con dificultad para el destete ventilatorio. Incluye a 23 pacientes con atelectasias secundarias a

soporte ventilatorio. Diez pacientes recibieron cuidados estándares y 13 recibieron, además, hiperinsuflación manual. Se concluye que la hiperinsuflación manual mejora el reclutamiento alveolar al otorgar un volumen respiratorio mayor en el tiempo y una constante de presión a las vías aéreas en pacientes con atelectasias y ventilación mecánica (2, B).⁴⁴

Se plantea que el incremento en la resistencia de la vía aérea (R_{AW}) es causado por acúmulo de secreciones en el lumen, infiltración de la mucosa de la vía aérea y una tracción radial reducida en el intersticio pulmonar. El estudio demuestra que la hiperinsuflación manual más succión mejora la mecánica respiratoria; la complianza estática pulmonar se incrementa cuando el tiempo inspiratorio es prolongado durante la ventilación y es sostenido por una insuflación profunda, lo que ocurre durante el procedimiento de hiperinsuflación con bolsa de reanimación, lo que conduce a la reexpansión de las zonas pulmonares y al incremento en la complianza (2, C).⁴⁵

4. Tratamiento de los trastornos respiratorios del dormir

La piedra angular del tratamiento de los TRD en pacientes con ENM es la VMNI, la cual se debe iniciar en el momento en que se diagnostique la alteración respiratoria, ya que puede mejorar la calidad de vida, reducir la hipercapnia diurna, mantener estable la capacidad residual funcional e incrementar la supervivencia.^{46,47}

Un dispositivo binivel de presión positiva (2 presiones), ajustado manualmente, es el tratamiento de elección en presencia de hipoventilación durante el sueño, con una presión espiratoria suficiente para estabilizar la vía aérea superior y una presión inspiratoria adecuada para incrementar la ventilación. Se puede utilizar en modalidad espontánea y, con respaldo de tiempo, especialmente en presencia de apneas centrales.⁴⁸ Actualmente hay dispositivos binivel automáticos o con un volumen corriente asegurado programable que incrementan las presiones automáticamente de acuerdo con los requerimientos del paciente, y podrían

ser de utilidad en el tratamiento de la hipoventilación en pacientes neuromusculares.^{49,50}

Cuando el trastorno de sueño es apnea obstructiva, un dispositivo de presión positiva continua en la vía aérea (CPAP) es efectivo para el tratamiento;⁵¹ aun así, la progresión de la enfermedad puede hacer necesario el cambio a un dispositivo binivel.

En el caso de que el trastorno sea sólo hipoxemia nocturna sin hipoventilación, el oxígeno suplementario titulado durante una polisomnografía puede ser una medida temporal adecuada, además de que puede ejercer un posible efecto benéfico sobre el control central de la respiración.⁵² El riesgo de desarrollar hipoventilación es bajo y, cuando se presenta, no suele ser progresivo.⁵³

No está establecida la periodicidad de las evaluaciones posteriores ni la necesidad de retitulación; debido a que la mayoría de las ENM son progresivas, internacionalmente se acepta que idealmente se debe realizar una PSG con titulación de VMNI cada año.⁵⁴

Tratamiento de la ventilación no invasiva en enfermedades neuromusculares

Hoy en día la VNI con presión positiva binivel ha mostrado estabilizar la vía aérea superior, reducir atelectasias y lograr un mejor control de gases arteriales durante el sueño fisiológico en ENM.^{55,56}

Antes de iniciar la VNI se debe contar con un médico con conocimientos adecuados y entrenamiento en dicha intervención, y establecer y documentar un diagnóstico apropiado basado en el interrogatorio, la exploración física, exámenes diagnósticos para asegurar un tratamiento óptimo.⁵⁷

Esto nos permitirá, entre otras cosas, conocer la progresión de la enfermedad y su compromiso respiratorio, para plantear los objetivos y tomar las decisiones apropiadas para iniciar la VNI (tabla 1).⁵⁶

En este sentido, llama la atención que la necesidad de soporte ventilatorio en padecimientos neuromusculares congénitos y AME tipo II, dada su amplia variación fenotípica y los factores que contribuyen a la limitación

Tabla 1. Curso de algunas ENM. Adaptado de Shneerson JM.

Rápidamente progresivas	Progresión variable	Progresión lenta/No progresivas
ELA DMD (en la adolescencia) AME tipo I, II	DM de cinturas Miopatías (nemalina, metabólica) DM congénita negativa a merosina	Poliomielitis previa DM fascioescapulohumeral AME tipo III

ELA: Esclerosis lateral amiotrófica; DMD: Distrofia muscular de Duchenne; AME: Atrofia muscular espinal.

respiratoria (debilidad muscular respiratoria, tipo de escoliosis y compromiso bulbar), diferirá entre los individuos de estos grupos. Otros determinantes, como la necesidad de cirugía, el destete de la ventilación invasiva, el estado nutricional y la presencia de cardiomiopatía pueden, además, influir en el momento de introducir el apoyo ventilatorio, por lo que no es posible sugerir un plan de apoyo respiratorio únicamente basado en el diagnóstico emitido.⁵⁷

El diagnóstico y el manejo de la insuficiencia respiratoria son críticos en la ENM, porque es la principal causa de muerte. Hoy en día existen varios estudios controlados que dan evidencia y permiten guiar el manejo respiratorio en este grupo de pacientes. Por ello, el estudio, el análisis y el consenso de ellos resultan trascendentales.⁵⁵

En los siguientes esquemas se presenta el resultado de la revisión de guías y consensos ya publicados para el manejo respiratorio en ENM de 1999 a 2009, clasificado por el nivel y la fuerza de recomendación de acuerdo con la evidencia mostrada respecto de la indicación de VNI, VNI diurna, seguimiento de la VNI y complicaciones de la VNI.^{55,58,59}

Conclusiones

El diagnóstico y manejo de la insuficiencia respiratoria es crítica en la ENM porque es la principal causa de muerte. Hoy en día existen varios estudios controlados que dan evidencia y permiten guiar el manejo respiratorio en este grupo de pacientes (1, A).

Indicaciones de VNI

Síntomas y signos de hipoventilación: fatiga, disnea, cefalea matutina, y uno de los siguientes: hipersomnolencia, pesadillas, pérdida de concentración, irritabilidad, función intelectual alterada, pérdida de peso excesiva, mialgias, deficiente manejo de secreciones, disfga. Signos de *cor pulmonale*.

Oximetría nocturna \geq 88-90% durante 5 minutos consecutivos o \geq 3 del 10% del tiempo total del monitoreo.

PaCO₂ o ETCO₂ diurno \geq 45 mmHg (\geq 6.0 kPa).

Considerar la altitud del lugar donde se realice el manejo del paciente (ajuste por altitud de PaO₂ y PaCO₂).⁵⁸

CVF supina \geq 75% o CVF erecta \geq 30-50% del predicho.

Sensible para detectar debilidad diafragmática y correlaciona mejor con síntomas de hipoventilación nocturna (clase III).

Dificultad para obtener pruebas de calidad adecuadas para interpretación en pacientes menores de 6 años.

PiMax (MIP) \leq 60 cmH₂O o menor del 30% del predicho. SNP sniff nasal pressure \leq 30 cmH₂O, efectiva en detector hipercapnia e hipoxemia nocturna.

Polisomnografía nocturna basal con un índice apnea-hipopnea \geq 10 por hora o 4 o más episodios de SpO₂ \leq 90% o caídas en SpO₂ en al menos 4% por hora durante el sueño.

Otras posibles indicaciones:

Recuperación de una insuficiencia respiratoria aguda con retención de CO₂ persistente.

Hospitalización recidivante por insuficiencia respiratoria aguda.

Incapacidad para responder a CPAP en caso de presentar apnea obstructiva del sueño.

Indicaciones de VNI diurna en ENM

En pacientes que ya están con VNI nocturna, la ventilación diurna está indicada en:

Extensión de la VNI nocturna en horas de vigilia.

Deglución anormal debido a disnea, lo cual es amonorado por asistencia ventilatoria.

Incapacidad para hablar una frase completa sin disnea o dificultad.

Síntomas de hipoventilación con SpO₂ \leq 85% y/o PaCO₂ o ETCO₂ \geq 45 mmHg en vigilia.

Contraindicaciones de VNI en ENM

Absolutas

Debilidad bulbar severa.

Alteración de deglución severa con aspiración crónica.

Obstrucción de la vía aérea superior.

Abundantes secreciones no controladas.

Hipoxemia severa.

Cirugía reciente facial o de vías aéreas superiores, con anomalías faciales como quemaduras y trauma, con obstrucción fija de la vía aérea superior o con vómito.

Cirugía gastrointestinal reciente, incapacidad para proteger la vía aérea, comorbilidad severa, confusión/agitación, obstrucción intestinal.

En caso de neumotórax se inicia la VNI sólo después de instalar un drenaje pleural.

Relativas

Necesidad de asistencia para la ventilación no invasiva continua.

Anomalías anatómicas que interfieren con la adaptación de la interface.

Paciente o familia no motivada.
 Incapacidad del paciente para cooperar o comprender.
 Recursos financieros o de los cuidadores deficientes.

Monitoreo de la VNI

El seguimiento del paciente con VNI debe considerar: Evaluación de adaptación al equipo, en especial la interfase, el nivel de conciencia, el movimiento de la pared torácica, la activación o no de los músculos accesorios, la coordinación del esfuerzo respiratorio con el ventilador, la frecuencia respiratoria y cardiaca.

Los pacientes con VNI deben ser valorados de manera regular para observar y seguir su respuesta al ventilador y optimizar la aplicación del mismo.

La solicitud de análisis de gases arteriales o bien la SpO_2 y el ETCO dependerá del progreso clínico del paciente, aunque deben ser solicitados de manera general después de 1-2 h de iniciada la VNI y 4-6 h posteriores si la muestra inicial presentó evidencia de mínima mejoría. Si después de este período no se registra mejoría de la $PaCO_2$ y el pH, a pesar de los parámetros óptimos del ventilador, la VNI debe ser descontinuada y habrá de considerarse la ventilación invasiva.

La oxigenación debe ser monitoreada continuamente durante 24 h y, si es necesario, administrar oxígeno suplementario para mantener saturaciones entre 85 y 90%. Todos los pacientes deben ser canalizados a centros para valoración y seguimiento de VNI domiciliaria a largo plazo.

Complicaciones de la VNI

- Irritación ocular
- Conjuntivitis
- Úlceras en piel
- Distensión gástrica
- Vómito
- Constipación nasal

Modos ventilatorios de la AMV no invasiva

Dentro de la AMV no invasiva existen diversas modalidades: controlada por volumen (VCV), por presión (VCP) y presión-soporte (VSP). Esta última es de las más utilizadas debido a la ventaja teórica de que el flujo inspiratorio varía dependiendo de la demanda del paciente, e incrementa su confort.⁶⁰ La carga inspiratoria y el

trabajo respiratorio mejora de manera similar en todas las modalidades. No hay evidencia clara de la superioridad de un modo con respecto a otro en los pacientes neuromusculares.⁶⁰ La ventilación asistida proporcional (VAP) ha sido utilizada en pacientes crónicos, y la mejoría de las variables fisiológicas es similar a la VSP.⁶¹ El confort, en pacientes con deformidad de la pared torácica, es también similar en PSV y en VAP, tanto en uso nocturno como en mejoría de la hipercapnia diurna, oxigenación y síntomas.^{60,62,63} Hay menor resequead de mucosas en VAP. Los componentes de los modos son los siguientes:

Disparo: El disparo suele ser muy sensible al esfuerzo del paciente, por lo que la asincronía con el mismo es frecuente y favorece fugas, lo que puede evitarse en modalidades del tipo de binivel.⁶⁴ Es posible que exista dificultad para el disparo cuando la debilidad muscular es severa, principalmente con soporte ventilatorio elevado.⁶⁰

Velocidad de flujo: Es la cantidad de tiempo requerida para alcanzar la meta que da lugar al inicio de la inhalación en VSP y en PCV. Con una velocidad baja, se requiere más tiempo para alcanzar el disparo, a diferencia de uno rápido.⁶⁰ Esto disminuye la carga en los músculos respiratorios pero incrementa las fugas y la poca tolerancia.⁶⁵ En los pacientes neuromusculares, una velocidad baja es mejor tolerada.⁶⁰

Ciclado: Se refiere al cambio en el tiempo de la fase inspiratoria a la espiratoria. Durante la VSP, la fase inspiratoria termina cuando el flujo alcanza una fracción predeterminada del flujo inspiratorio pico.

Rampa: Únicamente disponible en modos binivel.⁶⁰ Permite incrementar la presión gradualmente desde un nivel bajo hasta el indicado. En pacientes neuromusculares no se recomienda tener una rampa dado que puede retrasarse el inicio de la terapia efectiva; una vez que el paciente está confortable, debe suspenderse.⁶⁰

En resumen, la AMV no invasiva puede administrarse en binivel, con apoyo inspiratorio y espiratorio cuando se requiere corregir la hipercapnia (mediante presión inspiratoria) e hipoxemia (con presión espiratoria), mediante presión continua (CPAP) cuando se requiere corregir únicamente hipoxemia, mediante presión soporte (VSP) cuando la intención es disminuir la carga muscular inspiratoria. La ventilación asistida proporcional es similar al VSP sin que exista hasta la fecha superioridad sobre el mismo.^{60,61}

Todas las modalidades tienen ventajas y desventajas, aunque debido a la ausencia de evidencia que favorezca a una o a otra, la elección deberá basarse en la experiencia local y la familiaridad con alguna de ellas, ajustándose a la etiología, la etapa y la severidad y fisiopatología de la insuficiencia respiratoria.²¹

Los valores iniciales para programar el ventilador dependerán de las metas a lograr: se deberán utilizar niveles de presión inspiratoria, IPAP y VSP entre 7 y 15 cm H₂O,

con el objetivo de lograr volumen corriente de 5-7 mL/kg de peso ideal y frecuencia respiratoria menor a 25. Para titular la presión positiva espiratoria (CPAP, EPAP, PEEP), deberá lograrse saturación periférica > 88% a través de valores de 3-12 cm H₂O. Se recomienda utilizar en los pacientes neuromusculares valores de presión elevados, pues de otra forma no habría mejoría de los parámetros fisiológicos. Hay controversia en lo que se refiere a los métodos a utilizar, pero se favorece la decisión del modo dependiendo de la experiencia del operador.

Conclusiones

De acuerdo con la experiencia disponible, no es posible sugerir una sola modalidad, aunque se recomienda la utilización del modo en el que el clínico tenga mayor dominio (1, A).

Interfaces (disponibilidad)

Las interfaces son los dispositivos que conectan el ventilador no invasivo con la cara, facilitando la entrada de gas presurizado a la vía aérea superior. Están disponibles la mascarilla nasal, la oronasal y las piezas bucales.⁶⁶

Nasales: Son útiles en pacientes crónicos. Son triangulares, con forma de cono y de distintos tamaños (pediátrico y adulto pequeño, mediano, largo, estrecho y ancho, etc.). Estas interfaces son ampliamente utilizadas por su buena aceptación en pacientes con apnea de sueño.⁶⁶ Dentro de sus desventajas se encuentran la generación de presión en el puente nasal, que puede lesionar la piel (irritación, eritema y úlcera). Las hay también con sello de gel para mayor comodidad, y minimascarillas para disminuir la sensación de claustrofobia.⁶⁶ Dependiendo del tipo, pueden atarse con cintas de velcro mediante 2 a 5 puntos de anclaje, para favorecer la estabilidad y evitar fugas de aire.⁶⁶ Como alternativa existen los tapones nasales, que se insertan directamente en las fosas nasales para evitar la presión en el puente y la claustrofobia. Como no hay diferentes tamaños, no son tan utilizados como las mascarillas nasales.^{66,67}

Oronasales: Estas mascarillas abarcan nariz y boca; se han utilizado principalmente en insuficiencia respiratoria aguda, pero más del 50% de todos los estudios de AMV no invasiva la utilizan.⁶⁶ En pacientes crónicos existe rechazo debido a la sensación de asfixia, claustrofobia y porque interfieren con las funciones de hablar, comer y expectorar.⁶⁸ Tienen como ventaja la disminución de fugas por la boca y la presencia de sellos más cómodos y dispositivos de seguridad para retirarlas rápidamente en caso de asfixia y reinhalación.⁶⁶ Las mascarillas faciales totales abarcan toda la cara, tienen un sello suave en la periferia para evitar presión en las estructuras faciales y

son bien toleradas cuando existen deformidades anatómicas nasales.⁶⁷ Tienen como desventaja que únicamente existen en un tamaño, además de su mayor incidencia de lesiones oculares.⁶⁷ Las mascarillas nasales son mejor toleradas que las almohadillas nasales o las oronasales, pero menos efectivas para disminuir la hipercapnia por presentar mayor fuga.⁶⁸ La presencia de disnea conlleva la presencia de respiración por la boca, y ésta disminuye más eficientemente en casos agudos, cuando se utilizan mascarillas oronasales o faciales totales.

Piezas bucales: Se han utilizado desde los años sesenta en pacientes crónicos.⁶⁸ Tienen como ventaja ser dispositivos sencillos y menos caros, además de que pueden tener incorporado un filtro humidificador. No tienen tanta distribución como las demás interfaces, aunque son útiles en pacientes crónicos neuromusculares durante el día, incluso sin necesidad de cintas que las sostengan.^{66,68} La fuga nasal puede comprometer su eficacia, lo cual se corrige eventualmente incrementando el volumen corriente del ventilador. Han sido utilizadas con éxito en pacientes cuádruplécicos cuando se sustituye la traqueostomía por la AMV no invasiva.⁶⁸ El casco es una interface poco aplicada en el paciente crónico, aunque en etapas agudas podría tener algunas ventajas con respecto a otras modalidades. No es utilizada en nuestro medio.⁶⁹

El tipo de interface a utilizar en AMV no invasiva depende principalmente de la disponibilidad en la institución donde el paciente se encuentre, aunque, en general, en etapas agudas la mascarilla orofacial o facial total es la más recomendada por su efectividad. En etapas crónicas lo son las nasales, las bucales o los tapones nasales porque resultan mejor toleradas por su comodidad y sencillez.^{60,67} Bien utilizada, cualquier interface es útil, si los modos ventilatorios se adecuan al paciente en forma constante (tabla 2).⁶⁰

La adherencia al tratamiento por parte del paciente dependerá de la adecuada aplicación de la interface dependiendo principalmente del confort y familiaridad del paciente, así como la educación de las ventajas, desventajas y el ensayo con diferentes dispositivos.

Conclusiones

Existe disponibilidad de interfaces; el tipo depende de la adaptabilidad del paciente. En las etapas agudas se recomienda oronasal o nasal, y en las crónicas dependerá de la disponibilidad, el confort y la funcionalidad (2, C).

Oxígeno suplementario (indicaciones y contraindicaciones)

El oxígeno suplementario y sus consecuencias suelen ser subestimados. Nadie duda de que al incrementar

Tabla 2. Comparativo de interfaces.

<i>Interface</i>	<i>Ventajas</i>	<i>Desventajas</i>
Nasal	Riesgo ↓ aspiración Manejo secreciones Facilidad para hablar y comer Facilidad para ajustar Menor espacio muerto	Fuga por boca ↑ Resistencia por narinas < efectividad en caso de obstrucción nasal Irritación nasal, rinorrea, sequedad de boca
Oronasal	Mejor control fuga por boca Efectivo en pacientes respiradores por boca	Incremento espacio muerto Claustrofobia Riesgo de aspiración Dificultad para hablar y comer Asfixia en caso de disfunción del ventilador
Pieza bucal	Poca interferencia en habla Poco espacio muerto	No efectivo si no se mantiene sello bucal; fuga nasal Requiere otra interface nocturna Potencialmente mayor espacio muerto
Facial total	Mayor confort Menor lesión en piel Un solo tamaño	Lesión ocular por resequead de ojo Imposibilidad para nebulizar Reinhalación Poca sincronía Menor carga muscular Riesgo de aspiración, asfixia Incapacidad para nebulizar

la fracción inspirada de oxígeno, existe incremento inmediato de la oxigenación.⁷⁰ Las formas de administrar el oxígeno comprenden el bajo flujo (puntas nasales de 3-10 litros por minuto) y de alto flujo en forma de tienda facial, mascarilla facial y mascarilla facial con reservorio. En los dispositivos de puntas nasales puede incrementarse la fracción inspirada hasta un máximo de 30%: 2-3% por cada litro administrado. La tienda facial administra fracciones inspiradas entre 40 y 60%; la mascarilla facial entre 60 y 80%, y la mascarilla facial con reservorio alcanza niveles de hasta el 100%. Evidentemente la principal indicación para utilizar oxígeno es la hipoxemia; sin embargo, no deben olvidarse las complicaciones secundarias a la utilización excesiva de oxígeno, que comprenden las siguientes:

1. Inhibición del disparo inspiratorio, con la consecuente hipercapnia, somnolencia secundaria y mayor retención de CO_2 .⁷¹
2. Lesión por toxicidad por oxígeno, comparable histológicamente con el síndrome de distrés respiratorio agudo. La toxicidad por oxígeno incluye alteraciones en el sistema surfactante pulmonar, inactivación temprana de éste, fuga de proteínas alveolares, lesiones en neumocitos II y disfunción en la producción de surfactante pulmonar. Lo anterior sucede con niveles de $\text{FiO}_2 > 60\%$ durante más de 6 horas.⁷¹⁻⁷³

La titulación de oxígeno dependerá de cada paciente, pero debe recordarse que los pacientes neuromusculares son pacientes crónicos que tienen cierto grado de hipoxemia crónica y que, por lo mismo, las metas de saturación periférica son menores que en personas sanas: con valores de $> 88\%$ será suficiente.⁷⁰

Los pacientes neuromusculares presentan hipoxemia durante el sueño, lo cual no siempre indica que el tratamiento sea con oxígeno suplementario, sino con volúmenes, o sea con ventilación no invasiva. Sólo en casos en los que con ésta no mejore la saturación, se requerirá el uso de oxígeno suplementario.

Ventilación mecánica invasiva

Las indicaciones de ventilación mecánica (VM) en los pacientes neuromusculares agudizados dependen de las siguientes premisas:

La AMV no invasiva disminuye la disnea en pacientes sin afeción bulbar. Cuando existe involucro bulbar puede ser inefectivo y poco tolerado. Cuando la afeción bulbar es severa y hay incapacidad para iniciar el disparo inspiratorio, la AMV no invasiva está contraindicada. No existe consenso respecto a la presencia de afeción bulbar leve.^{74,75} Los pacientes neuromusculares crónicos pueden agudizarse por múltiples causas: incremento de la disnea, mayor utilización de músculos accesorios y aumento significativo de las secreciones.⁵⁷

Las indicaciones absolutas para la utilización de AMV no invasiva son: inestabilidad hemodinámica, hipoxemia refractaria, aun con utilización de oxígeno suplementario y de AMV no invasiva, y alteraciones en el intercambio gaseoso agudas, que incluyan hipercapnia que modifique pH a menos de 7.25.⁵⁷ Cuando existe obstrucción de la vía aérea alta, deberá utilizarse también AMV no invasiva, aunque no necesariamente por tubo endotraqueal sino por traqueostomía. Un paciente no cooperador representa un riesgo para sí mismo, así que deberá valorarse la AMV no invasiva.

Las contraindicaciones relativas para usar la AMV no invasiva incluyen la incapacidad severa para la deglución, un soporte inadecuado por parte de la familia o cuidadores del paciente. Por lo que se refiere a la necesidad de asistencia mecánica ventilatoria invasiva por más de 48 horas, existe controversia en cuanto a utilizar la VM mediante tubo endotraqueal o traqueostomía. El mal manejo de secreciones o su abundancia solía ser una indicación de AMV invasiva; sin embargo, con el advenimiento de nuevas modalidades para facilitar la tos no se considera ahora una contraindicación absoluta para AMV no invasiva sino reactiva.

No debe considerarse a la AMV no invasiva la panacea pues en ocasiones, si no está bien vigilada, puede retrasar intubaciones previamente inminentes. No debe tampoco tratar de evitarse el uso de AMV no invasiva cuando no hay mejoría con la no invasiva.

El deterioro de la insuficiencia respiratoria crónica es una indicación de VMI en ausencia de mejoría con la AMV no invasiva.

En caso de requerir AMV invasiva, deberá considerarse la posibilidad de utilizar traqueostomía temprana debido a la alta probabilidad de requerir AMV prolongada.

Los modos que deben utilizarse en VMI son similares a los de cualquier paciente restrictivo; sin embargo, la diferencia radica en la progresión de la ventilación, que suele llevarse a cabo en forma prolongada y complicada.⁵⁸

Conclusiones

- La VMI tiene indicaciones absolutas, aun en pacientes neuromusculares: inestabilidad hemodinámica, hipoxemia refractaria al tratamiento e hipercapnia con pH < 7.25 (1, A).
- El mal manejo de secreciones no es indicación absoluta para VMI (1, B).

Traqueostomía

Introducción

La traqueostomía es un procedimiento quirúrgico muy antiguo que puede ser realizado con fines terapéuticos

o electivos. Tiene como objetivo restablecer la vía aérea para permitir una adecuada función respiratoria. En la actualidad, su uso se encuentra ampliamente difundido, y es necesaria para una gran cantidad de patologías. Sin embargo, el procedimiento no está exento de riesgos por lo que es necesario conocer bien cuáles son sus indicaciones, además de cómo y cuándo realizarla.

Las indicaciones de traqueostomía se dividen en dos grupos:

- a) Traqueostomía de urgencia.
- b) Traqueostomía electiva.

Esta última es la que se realiza en forma preventiva cuando se espera, debido a la enfermedad de base, en este caso empeoramiento de la ventilación en enfermedades neurológicas degenerativas.

Técnica de la traqueostomía

Se coloca al paciente en decúbito dorsal con cuello en hiperextensión, se realiza antisepsia de la piel y se infiltra la anestesia (en caso de ser local), casi siempre procaína al 1% o xilocaína. Posteriormente, se incide la piel en línea media hasta el tejido celular subcutáneo en la zona de seguridad de Jackson; es decir, un triángulo limitado por debajo, por la horquilla esternal; por encima, por el cartílago cricoides y, a ambos lados, por los bordes anteriores de los músculos esternocleidomastoideos. Se separan las fibras del músculo cutáneo y la aponeurosis cervical superficial; por debajo de ésta se localiza la línea media albicans de los músculos esternohioideo y esternotiroideo, y se incide dicha línea para encontrar, de acuerdo con el tipo de técnica (alta, media o inferior), lóbulo piramidal del tiroides o istmo, respectivamente. En el caso de la traqueostomía inferior, es más profunda y se practica en el 5° ó 6° anillo.

La apertura de la tráquea, antes de colocar la cánula, debe hacerse con una incisión lineal cuando se trate de un niño, y resecaando unos 4 mm² de cartílago en forma de ventana si es en un adulto. La cánula debe ser firmemente anudada al cuello para evitar su salida accidental. La hemostasis debe ser revisada exhaustivamente y comprobar la permeabilidad de la cánula.

Complicaciones de traqueostomía

1. Inmediatas (hemorragia, neumotórax, lesión cartílago cricoides, traumatismo o daño quirúrgico de estructuras de la región, como esófago o nervio laríngeo).
2. Mediatas (obstrucción de la cánula de traqueostomía con secreciones, enfisema subcutáneo, aspiración y

abscesos pulmonares, traqueítis, traqueobronquitis, atelectasias, desplazamiento de la cánula).

3. Tardías (granulomas traqueales, fistulas traqueocutáneas o traqueoesofágicas, traqueomalacia, estenosis de laringe o tráquea.⁷⁶

La traqueostomía es un paso importante para los pacientes con enfermedad neuromuscular, porque requiere un nivel superior de cuidados que afecta la calidad de vida y aumenta la dependencia. La intolerancia o la no utilidad de la ventilación no invasiva con presión positiva (VPPN) es la razón más común para la traqueostomía en pacientes con DMD.^{21,54}

Otras razones incluyen el empeoramiento de la insuficiencia respiratoria, VC baja e hipercapnia persistente, y la necesidad de incrementar el tiempo de ventilación.⁷⁷

Debido al grave deterioro de la función pulmonar, el manejo de la vía respiratoria de los pacientes neuromusculares es muy difícil.

Los pacientes con ENM están en riesgo de complicaciones graves cuando se requiere sedación profunda o anestesia con intubación endotraqueal. Presentan múltiples factores que pueden conducir a la intubación difícil: deformidades del esqueleto, desviación de la tráquea relacionada con cifoescoliosis, reducción de la movilidad del cuello debido a la fusión cervical o la miopatía, hipertrofia de la lengua y reducción de la apertura de la boca.⁷⁸

El principal riesgo en caso de intubación difícil es un retraso en la protección eficaz de las vías respiratorias; los efectos adversos en este parámetro son desaturación, hipoxemia, neumonía por aspiración, y estancia prolongada en la unidad de cuidados intensivos y/o hospital. Los relajantes musculares y sedantes pueden inducir depresión respiratoria severa y tos ineficaz, y se ha reportado un efecto máximo más elevado de vecuronio en pacientes con DMD que provoca un gran aumento en el tiempo para recuperación. Además, los sedantes pueden inducir hipotensión severa en pacientes con afectación cardíaca, principalmente en la DMD. Esto dio paso al estudio realizado por Orlikowski *et ál* en el que comparan traqueostomía convencional con sedación y la intubación (7 pacientes) y traqueostomía con anestesia local y VPPN (13 pacientes). Encontraron mayor frecuencia de neumonías en la traqueostomía convencional, aunque no hubo diferencia estadística significativa en la estancia hospitalaria. Por ello, sugieren que la traqueostomía VPPN con anestesia local o locorregional es una opción aceptable para los pacientes con ENM que se encuentran en alto riesgo de complicaciones de la anestesia endotraqueal. Técnicas introducidas recientemente incluyen la traqueostomía percutánea a través de punción y dilatación progresiva y la traqueostomía a través de vía endoscópica.⁷⁹

Factores importantes en los cuidados del paciente con traqueostomía son la orientación y la educación respecto de los cuidados requeridos en casa por lo que se refiere, tanto al paciente como al familiar, así como otros recursos de servicios médicos y económicos para mantener la medicación necesaria. Lamentablemente esto no está disponible para todos los pacientes. Existe una evaluación de pacientes con esclerosis lateral amiotrófica (ELA) avanzada, con alta probabilidad de morir a los seis meses (FVC < 50% predicho) que eligieron traqueostomía y ventilación mecánica prolongada. Se observó que a pesar del pronóstico de la enfermedad tenían una orientación diferente de su manejo comparado con pacientes que no estaban dispuestos a considerar la traqueostomía. Por lo tanto, es una tarea difícil para los médicos reconocer el fuerte deseo de vivir entre este subgrupo de pacientes mientras que proporciona expectativas apropiadas para la vida después de la traqueostomía.⁸⁰

La intubación y la traqueostomía pueden ser evitadas en algunos pacientes con ENM por una combinación de la VMNI con asistencia mecánica de tos durante los episodios agudos. La afectación bulbar severa puede limitar la eficacia del manejo con ventilación no invasiva. La necesidad de mini-traqueostomía se considera el fracaso del tratamiento. La tasa de fracaso del tratamiento es menor en pacientes con VNI (18.8%).⁸¹

5. Tratamiento de las alteraciones cardíacas

Las neuromusculares son un grupo de enfermedades heterogéneas y de progresión muy variada. El déficit puede transitar desde dolor hasta trastornos de la sensibilidad, fatiga y disfunción autonómica, etcétera.

Los trastornos cardiológicos asociados y estudiados dependen del tipo de patología neuromuscular diagnosticada; p. ej., la distrofia muscular de Becker está asociada a trastornos cardíacos en el 75% de los casos; un tercio de los pacientes desarrollan dilatación ventricular y falla cardíaca que ameritan incluso trasplante cardíaco.

En la distrofia miotónica los eventos arrítmicos y los trastornos de la conducción van desde el 50 al 80% después de seis años de seguimiento. El flutter auricular es la arritmia más encontrada, con una mortalidad menor al 11%, y la muerte súbita ocurre en la mitad de los casos. Otras arritmias son EV, ESV, BAV de primer grado hasta BAV completo; ameritan desde el uso de desfibriladores automáticos implantables hasta marcapasos definitivos. También, en algunos casos, la disritmia cardíaca nocturna responde a terapia con ventilación no invasiva, incluso para falla cardíaca (2, B).⁸²

La evaluación cardiológica requiere estudio electrofisiológico, historia clínica, electrocardiograma, monitoreo

de la frecuencia cardíaca de 24 o incluso 48 horas, ecocardiograma transtorácico, prueba de esfuerzo, cuando lo amerite, y determinación de factores de riesgo asociados.

La DMD está asociada con cardiomiopatía hipertrófica dilatada y arritmias cardíacas. Estos pacientes tienen un alto riesgo para desarrollar efectos colaterales cardíacos perioperatorios debidos a hipoxemia, anemia e hipoxia tisular (1 A).

La distrofia de Becker se asocia a trastornos cardíacos en un 75%, y un tercio de los pacientes presentan dilatación ventricular y falla cardíaca.

En distrofia miotónica se presentan eventos arrítmicos y de conducción en un 50-80%. Los pacientes pueden llegar a una falla por sobrecarga ventricular (1, A).

Asimismo, los trastornos del sueño se asocian a la enfermedad cardíaca (2, C).

La evaluación cardíaca preoperatoria no excluye la aparición de complicaciones cardíacas trans o posoperatorias.

El 50% de los niños con DMM desarrollan una escoliosis torácica importante durante su pubertad y sobre todo al perder la deambulación, lo que conlleva una deformidad torácica y un trastorno ventilatorio restrictivo, con complicaciones como atelectasias, tos inefectiva, neumonías y falla respiratoria (2, B).⁸³⁻⁸⁶

Recomendaciones

- Es importante realizar la valoración cardiopulmonar integral tempranamente, con valoración de la vía aérea superior antes de la cirugía.
- Es necesaria la valoración psicológica del paciente desde el punto de vista cognitivo, conductual, e inclusión educativa.
- Se realizará una intervención multi e interdisciplinaria para mejorar la calidad de vida del paciente y orientar a la familia sobre el manejo de la enfermedad y consejo genético.
- Se valorarán los aspectos bioéticos para brindar al paciente la mejor calidad de vida posible (2, B).

6. Manejo de los trastornos de la deglución

Los resultados de los procedimientos diagnósticos dictan el procedimiento terapéutico.

Los pacientes con disfagia orofaríngea pueden ser ayudados con cambios dietéticos que incluyen los alimentos de consistencia suave, pastosa o gelatinosa y evitar los líquidos que puedan ser aspirados. Una medida en pacientes con disfagia orofaríngea es la alimentación nasogástrica. En los casos de ENM degenerativas está indicado el manejo con la colocación de sonda de gastrostomía.^{87,88}

Los pacientes con disfagia mecánica resultado de lesiones esofágicas requieren de dilatación. Las enfermedades benignas usualmente responden a dilataciones simples o repetidas. La cirugía raramente está indicada para tratar la obstrucción *per se*, aunque los pacientes con reflujo severo con o sin estrechamiento pueden ser considerados para cirugía antirreflujo. La mayoría de los pacientes responden bien al manejo médico con dilatación cuando es necesaria.⁸⁹

Los pacientes con dismotilidad esofágica pueden responder a la farmacoterapia con nitratos o antagonistas de los canales de calcio, aunque no hay estudios controlados que demuestren el beneficio en otros trastornos motores que no sea la acalasia.

Estimulación eléctrica neuromuscular en el tratamiento de la disfagia

La estimulación eléctrica neuromuscular (NMES por sus siglas en inglés) es usada como una modalidad conjunta en el tratamiento de la disfagia desde hace mucho tiempo. Aun ahora es de gran utilidad, sobre todo como aliado de los profesionales de la salud desde la acreditación de la Terapia de Vital Stim por la Administración de Fármacos y Alimentos en 2002, el único aparato aprobado en el mercado (FDA 2002).⁹⁰

La NMES administra unos pequeños impulsos eléctricos a los músculos de la deglución a través de electrodos colocados en la piel sobre la musculatura a tratar. A través de los procedimientos de evaluación se determina cuál es la musculatura que podría ser beneficiada para la facilitación. La información recabada permite al terapeuta realizar la colocación de los electrodos. La intensidad de la corriente es incrementada a un nivel satisfactorio. El paciente ejercita los músculos de la deglución por períodos de 1 hora mientras recibe la estimulación de la corriente eléctrica. Cuando es aplicada, la estimulación eléctrica acelera el fortalecimiento muscular, la reorganización cortical, e incrementa la efectividad de la terapia física.

En la literatura no se encuentran referencias específicas acerca de la estimulación eléctrica en el manejo de la función de la deglución. Sin embargo, sí hay suficiente evidencia que muestra los buenos resultados de esta modalidad en el mejoramiento de la función muscular. Y es esta evidencia la que explica los resultados en el uso de la estimulación eléctrica en pacientes con disfagia.⁹¹

La idea del uso de la estimulación eléctrica para mejorar la función motora no es nueva. Ha sido utilizada en el terreno del deporte. La tendencia en el tiempo ha sido desarrollar más y más aplicaciones y protocolos que específicamente estudien al tejido muscular. La investigación se ha incrementado en este terreno.

La FDA ha reconocido la existencia de literatura que describe el uso de la estimulación eléctrica en el mejoramiento de la función muscular. Recientemente, se reconoce al Vital Stim como un aparato de estimulación eléctrica manufacturado para el tratamiento de la musculatura que interviene en la deglución.⁶

7. Cirugía de columna vertebral y la función pulmonar en pacientes con distrofia muscular progresiva con escoliosis

La función pulmonar y principalmente la CV son afectadas por la deformidad escoliática de la columna. Las alteraciones neuromusculares que afectan al tronco generan a la larga mayor o menor deformidad en la columna vertebral, que es progresiva o no dependiendo de la etiología. Por lo tanto, la estabilización de la columna mediante métodos ortopédicos o quirúrgicos puede beneficiar el no deterioro de la función pulmonar en los pacientes que presentan estas afecciones neuromusculares.

La rotación y la curvatura de la columna en la región torácica y el pobre desempeño de los músculos generan una afección sobre la capacidad pulmonar.⁹²⁻⁹⁴

El manejo ortopédico quirúrgico depende mucho de la etiología de base, no de la escoliosis, por lo que se analizan las distintas etiologías desde las más graves, que son las distrofias musculares, hasta la parálisis infantil.

Para el manejo de los pacientes con DMP, el tipo de cirugía que se recomienda y que tiene mejor pronóstico son las instrumentaciones segmentarias (fijación de cada una de las vértebras), sea con alambrado sublaminar tipo Luque o con ganchos y tornillos tipo Cotrel Dubousset, aunque un planteamiento híbrido de tornillos, ganchos y alambres puede ser la mejor opción. Están contraindicadas las instrumentaciones tipo Harrington porque generan mayor cifosis de la columna torácica, con una afección mayor a la capacidad pulmonar en el postoperatorio. Los abordajes anteriores no presentan ventaja y podrían agravar más el problema de tipo ventilatorio, con mayor pérdida de la capacidad pulmonar si se hace alguna apertura del tórax.⁹⁵ Presentan hasta tres meses de recuperación de la capacidad ventilatoria basal preoperatoria.⁹⁶ Los niveles de instrumentación recomendados es el segmento proximal, que va desde la segunda o tercera dorsal, ya que instrumentaciones más bajas generan una cifosis del segmento no fusionado. Y por lo que se refiere al segmento distal, la recomendación es que sea hasta el sacro e instrumentar hasta la pelvis si la oblicuidad pélvica es mayor a 15°, aunque no existe una evidencia clara de los beneficios de instrumentar la pelvis con la técnica tipo Galveston, ya que ésta aparentemente genera un mayor sangrado y tiempo quirúrgico.⁹⁷

Referencias

1. AARC *clinical practice guideline*. Directed cough. American Association of Respiratory Care. *Respir Care* 1993;38:495-499.
2. Thompson BJ. *The physiotherapist's role in rehabilitation of the asthmatic*. *NZJ Physiotherapy* 1973;4:11-16.
3. Suttton PP, Parker RA, Webber BA, et ál. *Assessment of the forced expiration technique, postural drainage and directed coughing in chest physiotherapy*. *Eur J Respir Dis* 1983;64:62-68.
4. Christensen EF, Nedergaard T, Dahl R. *Long-term treatment of chronic bronchitis with positive expiratory pressure mask and chest physiotherapy*. *Chest* 1990;97:645-650.
5. Oldenburg FA, Dolovich MB, Montgomery JM, Newhouse MT. *Effects of postural drainage, exercise and cough on mucus clearance in chronic bronchitis*. *Am Rev Respir Dis* 1979;120:739-745.
6. Hasani A, Pavia D, Agnew JE, Clarke SW. *Regional lung clearance during cough and forced expiration technique (FET): effects of flow and viscoelasticity*. *Thorax* 1994;49:557-561.
7. van Hengstum M, Festen J, Beursken SC, et ál. *The effect of positive expiratory pressure versus forced expiration technique on tracheobronchial clearance in chronic bronchitis*. *Scand J Gastroenterol Suppl* 1988;143:114-118.
8. Fink JB. *Forced expiratory technique, directed cough, and autogenic drainage*. *Respir Care* 2007;52:1210-1223.
9. McCool FD, Rosen MJ. *Nonpharmacologic airway clearance therapies: ACCP evidence-based clinical practice guidelines*. *Chest* 2006;129(1 Suppl):250S-259S.
10. McCrory DS, Lewis SZ. *Methodology and grading of the evidence for the diagnosis and management of cough: ACCP evidence-based clinical practice guidelines*. *Chest* 2006;129(1 Suppl):28S-32S.
11. Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, et ál. *Practice parameter update: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis*. *Neurology* 2009;73:1218-1226.
12. *Global Physiology and pathophysiology of cough: ACCP evidence-based clinical practice guidelines*. *Chest* 2006;129(1 Suppl):48S- 53S.
13. Fauroux B, Guillemont N, Aubertin G, et ál. *Physiologic benefits of mechanical insufflation-exsufflation in children with neuromuscular diseases*. *Chest* 2008;133:161-168.
14. Barach AL, Beck GJ. *The ventilatory effects of the head-down position in pulmonary emphysema*. *Am J Med* 1954;16:55-60.
15. Celli BR. *Respiratory muscle function*. *Clin Chest Med* 1986;7:567-584.
16. Dail CW, Affeldt JE, Collier CR. *Clinical aspects of glossopharyngeal breathing; report use one hundred post-poliomyetic*. *J Am Med Assoc* 1955;158:445-449.
17. Ambrosino A, Foglio K. *Selection criteria for pulmonary rehabilitation*. *Respir Med* 1996;90:317-322.
18. Dail CW. *"Glossopharyngeal breathing" by paralyzed patients: a preliminary report*. *Calif Med* 1951;75:217-218.
19. Boitano LJ. *Management of airway clearance in neuromuscular disease*. *Respir Care* 2006;51:913-922.

20. Avendaño M, Güell R. *Rehabilitación en pacientes con enfermedad neuromuscular y con deformidades en la caja torácica*. Arch Bronconeumol 2003;39:559-565.
21. ATS. *Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement*. Am J Respir Crit Care Med 2004;170:456-465.
22. McCool FD, Tzelepis GE. *Inspiratory muscle training in the patient with neuromuscular disease*. Phys Ther 1995;75:1006-1014.
23. Bach JR. *Lung inflation by glossopharyngeal breathing and "air stacking" in Duchenne muscular dystrophy*. Am J Phys Med Rehabil. 2007;86:295-300.
24. Giménez Servera. *Diferentes técnicas de drenaje bronquial; descripción, aplicación y estudios funcionales. Prevención y rehabilitación en patología respiratoria crónica*. 2ª ed. Madrid: Interamericana; 2004.p.173-184.
25. Harries JR, Lawes WE. *The advantages of glossopharyngeal breathing*. Br Med J 1957;2:1204-1205.
26. Lange DJ, Lechtzin N. *High-frequency chest wall oscillation in ALS: an exploratory randomized, controlled trial*. Neurology 2006;67:991-997.
27. Gozal D. *Pulmonary manifestations of neuromuscular disease with special reference to Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy*. Pediatr Pulmonol 2000;29:141-150.
28. McCool FD, Rosen MJ. *Nonpharmacologic airway clearance therapies: ACCP evidence-based clinical practice guidelines*. Chest 2006;129(1 Suppl):250S-259S.
29. Metcalf VA. *Vital capacity and glossopharyngeal breathing in traumatic quadriplegia*. Phys Ther 1966;46:835-838.
30. Kang SW, Bach JR. *Maximum insufflation capacity*. Chest 2000;118:61-65.
31. Ambrosino N, Carpenè N, Gherardi M. *Chronic respiratory care for neuromuscular diseases in adults*. Eur Respir J 2009;34:444-451.
32. Pryor JA. *Physiotherapy for airway clearance in adults*. Eur Respir J 1999;14: 1418-1424.
33. Chatburn RL. *High-frequency assisted airway clearance*. Respir Care 2007; 52:1224-1235.
34. Ugalde V. *Pursed lips breathing improves ventilation in myotonic muscular dystrophy*. Arch Phys Med Rehabil 2000;81:472-478.
35. Vincken W. *Detection of upper airway muscle involvement in neuromuscular disorders using the flow-volume loop*. Chest 1986;90:52-57.
36. Denehy L. *The use of manual hyperinflation in airway clearance*. Eur Respir J 1999;14:958-965.
37. Maxwell LJ, Ellis ER. *The effect on expiratory flow rate of maintaining bag compression during manual hyperinflation*. Aust J Physiother 2004;50:47-49.
38. Racca F, Del Sorbo L, Mongini T, Vianello A, Ranieri VH. *Respiratory management of acute respiratory failure in neuromuscular diseases*. Minerva Anestesiol 2010;76:51-62.
39. Perrin C, Unterborn J, Ambrosio C, Hill NS. *Pulmonary complications of chronic neuromuscular diseases and their management*. Muscle Nerve 2004; 29:5-27.
40. Panitch HB. *Respiratory issues in the management of children with neuromuscular disease*. Respir Care 2006;51:885-893.
41. Kang SW. *Pulmonary rehabilitation in patients with neuromuscular disease*. Med J 2006;47:307-314.
42. Savian C, Paratz J, Davies A. *Comparison of the effectiveness of manual and ventilator hyperinflation at different levels of positive end-expiratory pressure in artificially ventilated and intubated intensive care patients*. Heart Lung 2006;35: 334-341.
43. Hodgson C, Ntoumenopoulos G, Dawson H, Paratz J. *The Mapleson C circuit clears more secretions than the Laerdal circuit during manual hyperinflation in mechanically-ventilated patients: a randomized cross-over trial*. Aust J Physiother 2007;53:33-38.
44. Berney S, Denehy L, Pretto J. *Head-down tilt and manual hyperinflation enhance sputum clearance in patients who are intubated and ventilated*. Aust J Physiother 2004;50:9-14.
45. Siu-Ping J, Yee-Men AJ. *Effects of manual hyperinflation and suctioning on respiratory mechanics in mechanically ventilated patients with ventilator-associated pneumonia*. Aust J Physiother 2005;51:25-30.
46. Coccagna G, Manturani M, Parchi C, Mironi F, Lugaresi E. *Alveolar hypoventilation and hypersomnia in myotonic dystrophy*. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1975;38:977-984.
47. Mellies V, Ragethe R, Duhna-Schwake C, Boehm H, Voit T, Teschler H. *Long-term non invasive ventilation in children and adolescents with neuromuscular disorders*. Eur Respir J 2003;27:631-636.
48. Guilleminault C, Philip P, Robinson A. *Sleep and neuromuscular disease: bilevel positive airway pressure by nasal mask as a treatment for sleep disordered breathing in patients with neuromuscular disease*. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1998;65:225-232.
49. Ambrogio C, Lowman X, Kuo M, Malo J, Prasad AR, Parthasarathy S. *Sleep and non-invasive ventilation in patients with chronic respiratory insufficiency*. Intensive Care Med 2009;35:306-313.
50. Jaye J, Chatwin M, Dayer M, Morell MJ, Simonds AK. *Autotitrating versus standard noninvasive ventilation: a randomized crossover trial*. Eur Respir J 2009;33:566-573.
51. Khan Y, Heckmatt JZ. *Obstructive apnoeas in Duchenne muscular dystrophy*. Thorax 1994;49:157-161.
52. McNicholas WT, Carto JL, Rutherford R, Zamel N, Phillipson EA. *Beneficial effects of oxygen in primary alveolar hypoventilation with central sleep apnea*. Am Rev Respir Dis 1982;125:773-775.
53. Goldstein RS, Ramcharan V, Bowes G, McNicholas WT, Bradley D, Phillipson EA. *Effects of supplemental oxygen on gas exchange during sleep in patients with severe obstructive lung disease*. N Engl J Med 1984;310:425-429.
54. Finder JD, Birnkrant D, Carl J, et al. *Respiratory care of the patient with Duchenne Muscular Dystrophy: ATS consensus statement*. Am J Respir Crit Care Med 2004;170:456-465.
55. Miller RG. *The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: Drug, nutritional, and respiratory therapies (an evidence-based review): Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology*. Neurology 2009;73:1218-1226.
56. Shneerson JM. *Noninvasive ventilation for chest wall and neuromuscular disorders*. Eur Respir J 2002;20:480-487.
57. Hill NS. *Ventilator management for neuromuscular disease*. Semin Respir Crit Care Med 2002;23:293-305.

58. Pérez-Padilla JR, Vázquez-García JV. *Estimation of gasometric values at different altitudes above sea level in Mexico*. Rev Invest Clin 2000;52:148-155.
59. Wallgren-Pettersson C, Bushby K, Mellies U, Simonds A; ENMC. *117th ENMC workshop: ventilatory support in congenital neuromuscular disorders -- congenital myopathies, congenital muscular dystrophies, congenital myotonic dystrophy and SMA (II) 4-6 April 2003, Naarden, The Netherlands*. Neuromuscul Disord 2004;14:56-69.
60. Hess DR. *Non invasive ventilation in neuromuscular disease: equipment and application*. Respir Care 2006;51:896-912.
61. Hart N, Hunt A, Polkey MI, Fauroux B, Lofaso F, Simonds AK. *Comparison of proportional assist ventilation and pressure support ventilation in chronic respiratory failure due to neuromuscular and chest wall deformity*. Thorax 2002;57:979-981.
62. Porta R, Appendini L, Vitacca M, et al. *Mask proportional assist vs. pressure support ventilation in patients in clinically stable condition with chronic ventilator failure*. Chest 2002;122:479-488.
63. Winck JC, Vitacca M, Morais A, et al. *Tolerance and physiologic effects of nocturnal mask pressure support vs. proportional assist ventilation in chronic ventilatory failure*. Chest 2004;126:382-388.
64. Miyoshi E, Fujino Y, Uchiyama A, Mashimo T, Nishimura M. *Effects of gas leak on triggering function, humidification, and inspiratory oxygen fraction during noninvasive positive airway pressure ventilation*. Chest 2005;128:3691-3698.
65. Prinianakis G, Delmastro M, Carlucci A, Ceriana P, Nara S. *Effect of varying the pressurisation rate during noninvasive pressure support ventilation*. Eur Respir J 2004;23:314-320.
66. Mehta S, Hill NS. *State of the art, noninvasive ventilation*. Am J Respir Crit Care Med 2001;163:540-577.
67. Navalesi P, Fanfulla F, Frigeiro P, Gregoretti C, Nava S. *Physiologic evaluation of non invasive mechanical ventilation delivered with three types of masks in patients with chronic hypercapnic respiratory failure*. Chest 2000;28:1785-1790.
68. Bach JR, Alba AS, Saporito LR. *Intermittent positive pressure ventilation via the mouth as an alternative to tracheostomy for 257 ventilator users*. Chest 1993;103:174-182.
69. Hill NS. *Neuromuscular disease in respiratory and critical care medicine. Conference summary*. Respir Care 2006;51:1065-1071.
70. West J. *Fisiología respiratoria*. 7ª ed. Madrid: Médica Panamericana; 2005.p.95-124.
71. Nash G, Bowen JA, Langlinais PC. *"Respirator lung": a misnomer*. Arch Pathol 1971;91: 234-40.
72. Dreyfuss D, Saumon G. *Ventilator-induced lung injury: lessons from experimental studies*. Am J Respir Crit Care Med 1998;157:294-323.
73. Folz RJ, Abushamaa AM, Suliman HB. *Extracellular superoxide dismutase in the airways of transgenic mice reduces inflammation and attenuates lung toxicity following hyperoxia*. J Clin Invest 1991;103:1055-1066.
74. Lyall RA, Donaldson N, Fleming T, et al. *A prospective study of quality of life in ALS patients treated with noninvasive ventilation*. Neurology 2001;57:153-156.
75. Melo J, Homma A, Iturriaga E, et al. *Pulmonary evaluation and prevalence of non-invasive ventilation in patients with amyotrophic lateral sclerosis: a multicenter survey and proposal of a pulmonary protocol*. J Neurol Sci 1999;169:114-117.
76. Hernández C, Bergeret JC. *Traqueostomía: principios y técnica quirúrgica*. Cuad Cir 2007;21:92-98.
77. Make BJ, Hill NS, Goldberg AI, Bach JR, Criner GJ, Dunne PE, et al. *Mechanical ventilation beyond the intensive care unit. Report of a consensus conference of the American College of Chest Physicians*. Chest 1998;113(5 Suppl):289S-344S.
78. Rocke DA, Murray WB, Rout CC, Gouws E. *Relative risk analysis of factors associated with difficult intubation in obstetric anesthesia*. Anesthesiology 1992;77:67-73.
79. Orlikowski D, Prigent H. *Noninvasive ventilation as an alternative to endotracheal intubation during tracheotomy in advanced neuromuscular disease*. Respir Care 2007;52:1728-1733.
80. Steven M, Whitaker A. *Medical and supportive care among people with ALS in the months before death or tracheostomy*. J Pain Symptom Manage 2009; 38: 546-553.
81. Servera E, Sancho J, Zafra MJ, Catalá A, Vergara P, Marín J. *Alternatives to endotracheal intubation for patients with neuromuscular diseases*. Am J Phys Med Rehabil 2005;84:851-857.
82. Sveean ML, Joppesen TD, Hauerslev S, Køber L, Krag TO, Vissing J. *Endurance trainin improves fitness and strength in patients with Becker muscular dystrophy*. Brain 2008;131:2824-2831.
83. Pieterse AJ, Ten Broek-Pastoo JM, Munneke M, et al. *Exercise therapy and other types of physical therapy for patients with neuromuscular diseases: a systematic review*. Arch Phys Med Rehab 2007;88:1452-1464.
84. Conrads VM, Beckers PJ, Vorlat A, Vrints CJ. *Importance of physical rehabilitation before and after cardiac transplantation in a patients with myotonic dystrophy: a case report*. Arch Phys Med Rehab 2002;83:724-726.
85. Eagle M. *Report on the muscular dystrophy campaign workshop: exercise in neuromuscular diseases Newcastle*. Neuromuscul Disord 2002;12:975-983.
86. Stöllberger C, Finsterer J, Keller H, Mamole B, Stanly J. *Progression of cardiac involvement in patients with myotonic dystrophy and mitochondrial myopathy*. Cardiology 1998;90:173-179.
87. Humbert IA, Poletto CJ, Saxon KG, et al. *The effect of surface electrical stimulation on hyolaryngeal movement in normal individuals at rest and during swallowing*. J Appl Physiol 2006;101:1657-1663.
88. Lagorio LA, Carnaby-Mann GD, Crary MA. *Cross-system effects of dysphagia treatment on dysphonia: a case report*. Cases J 2008;1:67.
89. Leelamanit V, Limsakul C, Geater A. *Synchronized electrical stimulation in treating pharyngeal dysphagia*. Laryngoscope 2002;112:2204-2210.
90. Ludlow CL, Humbert I, Saxon K, Poletto C, Sonies B, Crujido L. *Effects of surface electrical stimulation both at rest and during swallowing in chronic pharyngeal dysphagia*. Dysphagia 2007;22:1-10.

91. Shaw GY, Sechtem PR, Searl J, Keller K, Rawi TA, Dowdy E. *Transcutaneous neuromuscular electrical stimulation (VitalStim) curative therapy for severe dysphagia: myth or reality?* Ann Otol Rhinol Laryngol 2007;116:36-44.
92. Suiter DM, Leder SB, Ruark JL. *Effects of neuromuscular electrical stimulation on submental muscle activity.* Dysphagia 2006;21:56-60.
93. Dieter Heller K, Dieter U, Wirtz C, Siebert CH, Forst R. *Spinal stabilization in Duchenne Muscular Dystrophy: Principles of treatment and record of 31 operative treated cases.* J Pediatric Orthopaedics B 2001;10:18-24.
94. Galasko, CSB, Delaney CM, Williamson JB. *Pre-operative spinal stabilization for patients with Duchenne Muscular Dystrophy. Should the minimum pre-operative forced vital capacity be 35%?* J Bone Joint Surg Br 1997;79-B (Supl I):1115.
95. Kim YJ, Lenke LG, Bridwell KH, et al. *Pulmonary function in adolescent idiopathic scoliosis relative to the surgical procedure.* J Bone Joint Surg Am 2005;87:1534-1541.
96. Yaszay B, Jazayeri R, Lonner B. *The effect of surgical approaches on pulmonary functioning adolescent idiopathic scoliosis.* J Spinal Disord Tech 2009;22:278-283.
97. Mubarak SJ, Morin WD, Leach J. *Spinal fusion in Duchenne muscular dystrophy -fixation and fusion to the sacropelvis?* J Pediatr Orthop 1993;13: 752-757.

VI. Calidad de vida en padecimientos neuromusculares

1. Definición

Calidad de vida se ha definido de muchas formas, tal como «La brecha entre lo que se desea en la vida y la medida en que esto se logra o alcanza».¹

El término calidad de vida relacionada a la salud (CVRS) refleja aspectos relacionados con la salud y la enfermedad de la calidad de vida.

Los instrumentos de calidad de vida cuantifican el impacto de la enfermedad, los tratamientos y las pruebas sobre la vida diaria y el bienestar de una manera formal y estandarizada.²

El concepto de calidad de vida está basado en la definición de salud de la OMS: «Estado de completo bienestar físico, mental y social, y no meramente la ausencia de enfermedad».^{3,4}

Se refiere a la satisfacción con la vida que un individuo tiene en los dominios que él considera importantes, tales como el trabajo, la seguridad financiera, la interacción social y con la familia, así como la realización espiritual.⁵

Calidad de vida ha emergido como un concepto que incorpora una multitud de experiencias subjetivas percibidas como importantes para los individuos. Generalmente implica cuatro dominios principales:

- estado físico y habilidad funcional;
- estado psicológico y bienestar;
- interacción social;
- estatus y factores económicos.⁶

Tres son las funciones a medir en la evaluación de la calidad de vida:

- función física;
- función de salud mental;
- función social.⁷

2. Antecedentes

Se asume que la discapacidad severa se opone a una calidad de vida aceptable. Sin embargo, no ha sido evaluada específicamente en pacientes con DMD. Malcolm *et al* realizaron un estudio en el que evaluaron a 35 pacientes con DMD, de entre 8 a 33 años de edad, dividiéndolos en aquellos que ameritaron uso de asistencia mecánica no invasiva¹⁴ y aquéllos sin asistencia ventilatoria. Dentro de sus evaluaciones contemplaron la calidad de vida, empleando cuestionarios SF-36. Ellos encontraron una disminución importante en el dominio de la función física en ambos grupos (1 ± 2 , y 0 ± 0 , respectivamente), pero los dominios de vitalidad, rol emocional, función social y salud mental estuvieron muy cercanos a lo normal y no hubo diferencia entre ambos grupos.

Por lo anterior, concluyeron que la calidad de vida en pacientes con DMD no correlaciona con la discapacidad física ni con la necesidad de ventilación de presión positiva no invasiva. La sorprendente alta calidad de vida de estos pacientes severamente discapacitados debería tomarse en cuenta cuando se tomen decisiones terapéuticas.

Durante los últimos años han surgido discusiones respecto a cómo la gente percibe su calidad de vida. Antonovsky sugiere que el sentido de coherencia personal es un determinante crucial del estado de salud, por lo que desarrolló una escala de sentido de coherencia (SOC).⁹

3. Justificación

Es de suma importancia valorar la calidad de vida en los pacientes con patología neuromuscular, ya que algunos se manejarán con asistencia mecánica ventilatoria en su modalidad invasiva y no invasiva, así como en aquellos que ameriten traqueostomía.

Los investigadores a menudo clasifican los instrumentos de calidad de vida como específicos y genéricos.

Las mediciones específicas de enfermedad se enfocan a los síntomas de la enfermedad; p. ej., la disnea. Las genéricas proveen información acerca de muchos aspectos de la vida del paciente,¹⁰ que al mismo tiempo puede capturar el grado de deterioro, el grado de molestia. Ofrecen un medio importante para medir los beneficios de la salud de la intervención (ej., cirugía de reducción de volumen).¹⁰

En conclusión, la aplicación de la VMNI teniendo en cuenta las características de la fisiopatología respiratoria ha hecho posible mantener una mejor calidad de vida, además de prolongar la sobrevida de los pacientes con DMD.

4. Cuestionarios generales

El perfil del impacto de la enfermedad (SIP) es un cuestionario que consta de 136 reactivos, los cuales se agrupan en 12 categorías: sueño y descanso, comportamiento emocional, cuidado corporal y movimiento, administración del hogar, movilidad, interacción social, deambulación, comportamiento de alerta, comunicación, empleo, recreación y pasatiempos y alimentación.

La calificación se calcula por cada categoría, utilizando reactivos de peso predeterminado basado en estimar la relativa severidad de cada disfunción. La puntuación total se resume en índice físico, que combina cuidado corporal/movimiento, movilidad y deambulación e índice psicosocial, que combina conducta emocional, interacción social, conducta de alerta y comunicación. El índice general se basa en la suma de las 12 categorías. Los resultados son dados como un porcentaje de máxima disfunción. Las puntuaciones más altas significan una pobre calidad de vida.⁶

El cuestionario de Kaasa consta de 12 preguntas acerca de la evaluación subjetiva de la vida del individuo y su situación. Este instrumento se subdivide en tres índices: bienestar psicosocial, felicidad y satisfacción. El índice psicosocial consta de 10 reactivos, con cinco declaraciones positivas y cinco negativas con el fin de proporcionar resultados válidos. Los 10 reactivos se califican del uno al cinco. Los índices de felicidad y satisfacción se califican del uno al siete, y cada uno tiene sólo un reactivo.

No hubo diferencias estadísticamente significativas entre los grupos de DMD con respecto a cualquiera de los índices de Kaasa y el SIP. Los principales índices del cuestionario de Kaasa fueron para el bienestar psicosocial (DE 0.7), felicidad (DE 1.1.) y satisfacción (DE 1.1.). Por otro lado, el SIP reflejó una pobre calidad de vida al mostrar valores altos para el índice físico (DE 16.7), en tanto que el mayor impacto correspondió al índice de deambulación y cuidado corporal/movimiento. Para el índice psicosocial se encontró una DE de 10.9.⁶

En los pacientes que reciben ventilación mecánica en domicilio, la calidad de vida no se ha investigado sistemáticamente. En la mayoría de las definiciones, la habilidad funcional en la vida diaria y la salud percibida son aspectos importantes.⁹

5. Cuestionarios específicos

La escala de sentido de la coherencia (SOC) tiene el objetivo de medir la comprensibilidad, la manejabilidad y la significatividad en situaciones estresantes de la vida; consta de 13 reactivos que se resumen, en forma general, desde 13 hasta 91. La mayor calificación corresponde a un fuerte sentido de la coherencia y la mejoría de la salud percibida. Ha probado ser una escala reproducible y válida, con una alta correlación con cuestionarios de calidad de vida.

Además, como el sentido de la coherencia mejora, la discapacidad funcional parece disminuir y la salud se percibe como mejor.⁹

El cuestionario de enfermedades respiratorias crónicas (CERC) lo obtiene un entrevistador en 15 a 20 minutos. Está constituido por cuatro componentes: disnea, fatiga, función emocional y destreza para manejarse con la enfermedad. El componente disnea está individualizado para cinco actividades evaluadas en orden de importancia y severidad por el paciente (tabla 1).¹⁰

Otro instrumento específico es el Cuestionario de Enfermedades Respiratorias de St. George (SGRQ) que es autoadministrado. Consta de tres componentes evaluados con un puntaje de 0 a 100: síntomas, actividad e impacto (disfunción psicosocial), y un puntaje total que combina todos ellos y da el resultado final.^{11,12}

Las ENM provocan una disminución de la capacidad funcional que impacta seriamente en la realización de las actividades de la vida diaria y en muchos casos evoluciona hacia una discapacidad severa con repercusión importante en la calidad de vida.⁹

Puesto que la calidad de vida incluye la evaluación de elementos subjetivos, se requiere un método consistente para recabar información del individuo, debido a que al-

Tabla 1. CERC.

Dominio	Mejor función	Peor función
Disnea	35	5
Fatiga	28	4
Función emocional	49	7
Control	28	4
Total	140	20

Guyat, *et ál.* CMAJ 1987;137:1089-1095.

gunos de los componentes de calidad de vida no pueden ser observados directamente. Dichos componentes se evalúan a través de cuestionarios que contienen grupos de preguntas. Cada pregunta representa una variable que aporta un peso específico a una calificación global, para un factor o dominio. En teoría, se asume que hay valor verdadero de la calidad de vida y que puede medirse indirectamente por medio de escalas.¹³

Cada variable mide un concepto. Combinadas por dominios conforman una escala estadísticamente confiable. Si los temas escogidos son inadecuados, el resultado de la escala de medición dará un falso negativo de la calidad de vida, y aunque sea por un pequeño error, poseerá propiedades estadísticas.¹³

Puesto que es una experiencia subjetiva, se espera una considerable variabilidad. Cada uno de los dominios (físico, mental o social) que conforman el término calidad de vida puede ser medido en dos dimensiones; la primera es una evaluación objetiva de la salud funcional, y la segunda se refiere a una percepción subjetiva de la salud.¹³

Conclusiones

No se pudo rastrear un cuestionario específico para evaluar calidad de vida en los pacientes neuromusculares. Dadas las características de los pacientes y sus diversas intervenciones con asistencia ventilatoria, así como la necesidad de realizar traqueostomía en algunos casos, será importante el desarrollo de protocolos que incluyan el diseño de instrumentos específicos para evaluar la calidad de vida en estos pacientes.

Recomendaciones

Al evaluar la calidad de vida de estos pacientes los cuestionarios generales denotaron que los dominios psicosociales generalmente se encuentran conservados, y al compararlos con otras patologías crónicas degenerativas muestran un puntaje mayor que refleja una mejor

calidad de vida. Por lo tanto, se recomienda que todo paciente que ingrese a un programa de rehabilitación sea valorado con instrumentos que nos permitan reflejar su calidad de vida (2, C).

Referencias

1. Yusen R. *Wath outcomes should be measured in patients with copd?* Chest 2001;119:327.
2. Jones P. *Issues concerning health-related quality of life in COPD.* Chest 1995;107 (Supl):187S-193S.
3. AACCP/AACVPR. *Pulmonary Rehabilitation Guidelines in COPD.* Chest 1997;112:1363-1396.
4. Boyer F. *Calidad de vida relacionada a la salud en personas con enfermedades neuromusculares hereditarias.* Desórdenes Neuromusculares 2006;16:99-106.
5. Wallack Z. *Pulm Rehab Guidelines to Succes*, 3ª ed. Philadelphia: Lippincott, Williams & Wilkins
6. Ahlström G. *Disability and quality of life in individuals with muscular dystrophy.* Scand J Rehab Med 1996;28:147-157.
7. Ware. *Monitoring health outcomes from the patient's point of view.* Wisconsin: University of Wisconsin Medical School; 1995.
8. Kohler M. *Quality of life, physical disability, and respiratory impairment in Duchenne muscular dystrophy.* Am J Respir Crit Care Med 2005;172:1032-1036.
9. Markström A, Sundell K, Lysdahl M, Andersson G, Schedin U, Klang B. *Quality of life evaluation of patients with neuromuscular and skeletal diseases treated with noninvasive and invasive home mechanical ventilation.* Chest 2002;122:1695-1700.
10. Kang SW. *Pulmonary rehabilitation in patients with neuromuscular disease.* Yonsei Med J 2006;47: 307-314.
11. Jones PW, Quirk FH, Baveystock CM, Littlejohns P. *A self-complete measure of health status for chronic airflow limitation. The St. George's Respiratory Questionnaire.* Am Rev Respir Dis 1992;145:1321-1327.
12. Sivori M. *Nuevo Consenso Argentino de Rehabilitación Respiratoria. Actualización 2008.* Medicina 2008;68: 325-344.
13. Velarde-Jurado E. *Evaluación de la calidad de vida.* Salud Pública Mex 2002; 44:349-361.

VII. Cuidados paliativos

Los cuidados paliativos (CP) consisten en la atención integral, individualizada y continuada de personas y sus familiares con una enfermedad crónica avanzada, progresiva o terminal, que presenta síntomas múltiples, multifactoriales y cambiantes, y ocasiona un alto impacto emocional, social y espiritual, con alta necesidad y demanda de atención. Estas necesidades deben ser atendidas de manera competente con el objetivo de mejorar el confort y la calidad de vida de enfermos y familias, de acuerdo con sus valores, preferencias, y creencias (tabla 1).^{1,2}

En el caso de la población pediátrica, la integración satisfactoria de pacientes con enfermedad neurodegenerativa a los hospicios fue descrita por primera vez por Saunders en 1981. Serán pacientes perceptibles de obtener beneficios de los cuidados paliativos los que se enlistan a continuación:

1. Niños que presenten condiciones (ej., cáncer) que puedan ser tributarias de tratamientos curativos, pero que no necesariamente tendrán éxito.

Tabla 1. Pacientes que pueden ser tributarios a los cuidados paliativos.

Padecimiento	Características
Paciente oncológico	Presencia de enfermedad oncológica documentada, progresiva y avanzada Escasa o nula posibilidad de respuesta al tratamiento Pronóstico de vida limitado
Pacientes con sida terminal	Patología tumoral asociada en progresión Patología neurológica en progresión: LMP o encefalopatía-VIH Síndrome debilitante en progresión Karnofsky inferior al 40% fuera de crisis aguda Pacientes con sida con esperanza de vida inferior a seis meses
Otros pacientes terminales	Enfermos con insuficiencia renal crónica terminal
Pacientes con procesos crónicos en estadios avanzados	EPOC con insuficiencia respiratoria hipoxémica Insuficiencia cardíaca con intervenciones quirúrgicas o trasplante descartados Hepatopatía crónica sin posibilidad de tratamiento radical Demencias en progresión Enfermedades neuromusculares
Pacientes con limitación funcional y/o inmovilizados complejos	> parte del tiempo en cama o dificultad importante para desplazarse y padecimiento > 2 meses

- Niños que tengan desórdenes (ej. fibrosis quística) y que puedan recibir tratamientos de mantenimiento agresivos, pero cuya expectativa de vida sea corta.
- Niños con enfermedades progresivas (ej. DMD) para quienes no hay terapia curativa pero que pueden tener supervivencia larga.
- Niños que presenten defectos congénitos o daño neurológico severo y tengan una alta probabilidad de una muerte temprana debido a las complicaciones de su enfermedad.

Las ENM están caracterizadas por un deterioro progresivo del estado motor, sensorial o cognitivo que condiciona pérdida de la función, incremento en la debilidad y dependencia.³

Se recomienda la introducción temprana de los cuidados paliativos en las personas con enfermedades incurables. En enfermedades graves crónicas, como la esclerosis múltiple, los cuidados paliativos pueden comenzar inmediatamente después del diagnóstico, con planificación anticipada de los cuidados, y continuar a través de su evolución y manejo de los síntomas a través del tiempo que culmina en la fase terminal.⁴

1. Evaluación de síntomas

La evaluación de los síntomas puede causar problemas particulares en los niños.

Un rango de herramientas validadas, apropiadas para niños de diferentes niveles cognitivos han sido desarrolladas para medir la intensidad del dolor agudo; sin embargo, esto no sucede para modelos de dolor crónico.⁵

En la mayoría de las situaciones es necesaria una combinación en los abordajes para integrar las contribuciones de los padres del niño y las observaciones del equipo de salud.⁶

2. Manejo de los síntomas

Muchos de los abordajes farmacológicos para el control de síntomas son similares a los de los adultos. Los fármacos por vía oral son de primera elección, y se buscarán rutas alternas, como la vía subcutánea o rectal, para las etapas finales de la enfermedad.

Los CP son apropiados para aliviar o prevenir el sufrimiento y mejorar la calidad de vida en pacientes con DMD no sólo en fases avanzadas de la enfermedad, sino incluso desde el momento del diagnóstico. Esto incluye manejo del alivio del dolor, apoyo emocional y espiritual, asistencia a la familia para aclarar los objetivos de los tratamientos y ayudar en la toma de decisiones médicas difíciles.

El abordaje multidisciplinario para el manejo de pacientes con DMD es la clave en este proceso. El modelo ideal para prestar servicios de cuidados paliativos a dichas personas y sus familias deberá estar conformado por un médico paliativista, un rehabilitador, un neurólogo, y un neumólogo; el médico tratante encabezará a este grupo multidisciplinario. El paciente y la familia participan activamente comprometidos con el equipo sanitario para la coordinación en los cuidados del paciente. Los cuidados paliativos se integran en distintas áreas:

Cuidados de columna: Incluyen desde cirugías correctivas de escoliosis, soporte para mantener simetría pélvico-axial, sistemas de extensión de columna en po-

sición sentada mediante silla de ruedas, hasta monitoreo de dolor asociado a fracturas de cuerpos vertebrales por osteoporosis.

Cuidados respiratorios: Su objetivo es la prevención y el manejo de complicaciones. El uso de ventilación nocturna y asistida ha demostrado que prolonga el tiempo de supervivencia. Estos pacientes pierden progresivamente la función respiratoria por debilidad en los músculos que participan en la respiración, lo que conlleva una tos inefectiva, hipoventilación nocturna, desórdenes del sueño asociados a la respiración y finalmente falla respiratoria. Aunque los expertos reconocen que la ventilación por traqueostomía puede prolongar la supervivencia, los esquemas sugeridos se enfocan a los modos de ventilación no invasiva. Es importante la aplicación de esquemas de vacunas para neumococo e influenza estacional en este grupo de pacientes.

A pesar de que el manejo farmacológico convencional de la disnea en otros grupos de pacientes paliativos se basa en el uso de opioides, en la literatura no existe un consenso que demuestre que este tratamiento sea aplicable a este grupo de pacientes.³

Soprote nutricional: Tiene importancia en los pacientes con DMD, por el riesgo de sobrenutrición/malnutrición, sobrepeso a diferentes edades y bajo diferentes circunstancias, deficiencias calóricas, de proteínas, vitaminas, minerales e ingesta de líquidos, ya que también llegan a presentar disfagia que puede comprometer la ingesta de alimentos y conducir a una pérdida de peso severa. Con los tratamientos actuales y el aumento de sobrevivencia de los pacientes con DMD han aparecido otras complicaciones, como dilatación gástrica e intestinal por aerofagia asociada al uso de ventilación asistida, así como retraso en el vaciamiento gástrico.

En fases avanzadas, cuando no es posible mantener el peso adecuado y se dificulta la hidratación o la ingesta de alimentos, puede plantearse la colocación de una sonda gástrica. Esto debe llevarse a una discusión entre los especialistas y la familia respecto a los potenciales riesgos y beneficios del procedimiento. También puede ofrecerse la colocación de una gastrostomía vía endoscópica o quirúrgica, pero siempre teniendo en cuenta las consideraciones éticas y las preferencias del individuo y la familia.

Terapia: Las intervenciones van dirigidas a la terapia física, la corrección postural, adecuadas ortesis y manejo farmacológico (relajantes musculares y analgésicos antiinflamatorios), teniendo en cuenta los efectos secundarios que tienen sobre la función cardíaca y respiratoria. El dolor de espalda en el contexto de uso de esteroides es una indicación de exploración clínica completa en tanto que existe la posibilidad de fracturas patológicas por colapso de cuerpos vertebrales.

Estas fracturas responden de forma adecuada al uso de bifosfonatos.

Se ha valorado desde la perspectiva moral a grupos de familias que tienen un integrante con DMD que se encuentre en casa con dispositivos de ventilación con presión positiva. Se observó que el distrés en la familia es similar en pacientes ventilados por traqueostomía que en aquellos que no la tienen. Los padres describen que el asumir la responsabilidad de sus hijos durante la enfermedad es estresante y en ocasiones los sobrepasa, ya que se vive con la sensación de muerte inminente de los mismos.

3. Síntoma primordial

El dolor se presenta aproximadamente en el 50% de los pacientes con esclerosis múltiple (EM) y en aproximadamente 75% de los pacientes con enfermedad de neurona motora (ENM)/esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

Se han descrito tres síndromes dolorosos:

1. Dolor disestésico en extremidades
2. Dolor lumbar
3. Espasmos dolorosos en piernas

El dolor musculoesquelético está comúnmente asociado con espasticidad, alteraciones en la marcha y postura deficiente al sentarse. El dolor pseudoarticular secundario a la formación de placas en los nervios sensoriales está descrito y puede ocasionar síndromes dolorosos faciales paroxísticos indistinguibles del *tic douloureux*.

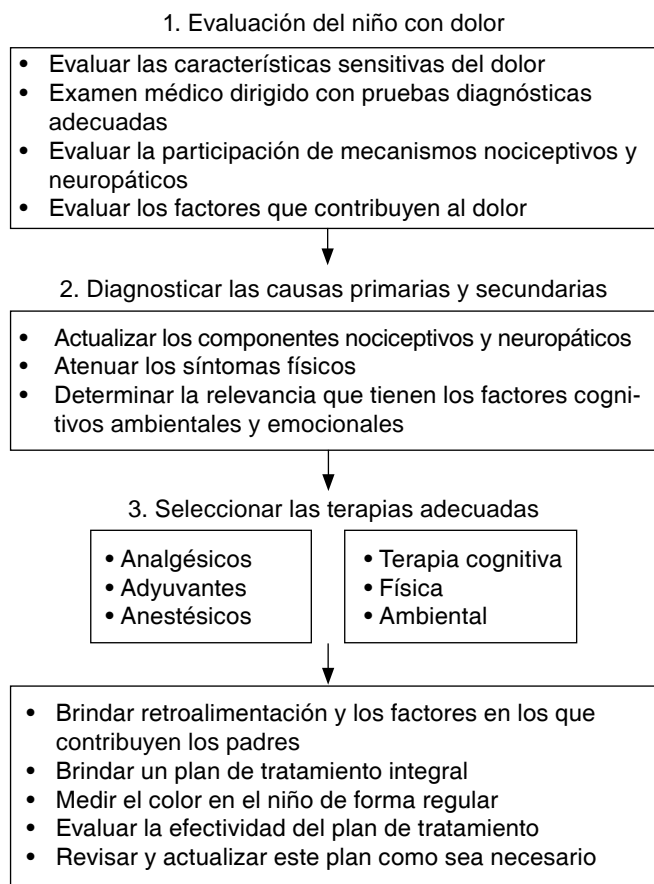
En estas dos enfermedades el dolor es descrito como picante, quemante, tipo descarga, y/o simplemente como indescriptible.

La evaluación del dolor en general debe incluir cuestionamientos como los descritos en la tabla 2 y los algoritmos de evaluación de la figura 1.

Existen escalas uni y multidimensionales para la evaluación del dolor. Para la población pediátrica y adulta, existen también varias escalas validadas, como son la escala de Oucher, fichas de póker, termómetro del dolor,

Tabla 2. Evaluación de dolor.

Inicio del síntoma	Características (pinchazo, pulsátil, urente, descarga eléctrica, etc.)
Localización	Irradiaciones
¿Qué lo mejora?	Intensidad basal
¿Qué lo empeora?	Intensidad en crisis
¿Curso en el tiempo?	Respuesta a los tratamientos previos Establecer otros factores pronósticos



escala colorimétrica, escalera del dolor, escala facial y la escala de evaluación de caras.⁵

El abordaje terapéutico incluye la introducción temprana de fisioterapia y terapia ocupacional. Indicar una postura correcta, ejercicios pasivos y el uso de aditamentos adecuados es fundamental. El dolor asociado con la inmovilidad y la debilidad puede responder al empleo de agentes antiinflamatorios, frecuentemente combinados con dosis bajas de opioides (tabla 3).

Los síndromes dolorosos con un componente neuropático claro, dentro de su etiopatogenia, requerirán tratamientos específicos con antidepresivos tricíclicos y/o anticonvulsivos.

El empleo de estimulación eléctrica transcutánea (TENS) puede ser beneficioso en estas situaciones.

La espasticidad de la EM puede requerir tratamientos específicos con baclofén, diazepam, tizanidina o dantrolene. Este último fármaco debe ser empleado con precaución debido a su hepatotoxicidad.

En general, no hay que olvidar que la escalera analgésica de la OMS se ha empleado desde 1990 con éxito. Fue diseñada para manejo del dolor por cáncer, pero puede ser empleada para el abordaje terapéutico de otros síndromes dolorosos. La estructura básica de la escalera es la siguiente:

Primer escalón (dolor leve): analgésicos no opioides + coadyuvantes analgésicos.

Segundo escalón (dolor moderado): analgésicos opioides débiles + analgésicos no opioides + coadyuvantes analgésicos.

Figura 1. Algoritmos de evaluación de dolor.

Tabla 3. Tratamiento del dolor.

Tratamiento analgésico para alivio del dolor en niños

Fármaco	Dosis	Comentario
Acetaminofen	10-15 mg/kg VO c/4-6 h	Precaución con efectos adversos GI y hematológicos
Ibuprofeno	5-10 mg/kg VO c/6-8 h	Actividad antiinflamatoria, precaución en pacientes con enfermedad hepática o renal
Naproxeno	10-20 mg/kg VI c/12 h	Evitar en pacientes con insuficiencia renal
Diclofenaco	1 mg/kg VO c/8-12 h	Actividad inflamatoria similar a ibuprofeno y naproxeno

Uso de opioides

Fármaco	Dosis equianalgesia	Dosis inicial IV	IV:VO	Duración de acción
Morfina	10 mg	0.05-0.1 mg/kg c/2-4 h	1:3	3-4 h
Hidromorfona	1.5 mg	0.015-0.02 mg/kg c/4 h	1:5	2-4 h
Codeína	120 mg	No recomendado		3-4 h
Meperidina	75 mg	0.5-1.0 mg/kg c/3-4 h	1:4	1-3 h
Fentanilo	100 mg	1-2 mg/kg/h IC		72 h
Morfina de LC				
Hidromorfona LC				
Codeína LC				
Oxicodona LC				
Metadona	10 mg	0.1 mg/kg c/4-8 h	1:2	12-50 h

Cuadro modificado de Oxford textbook of Palliative medicine 3ª Ed. 2004

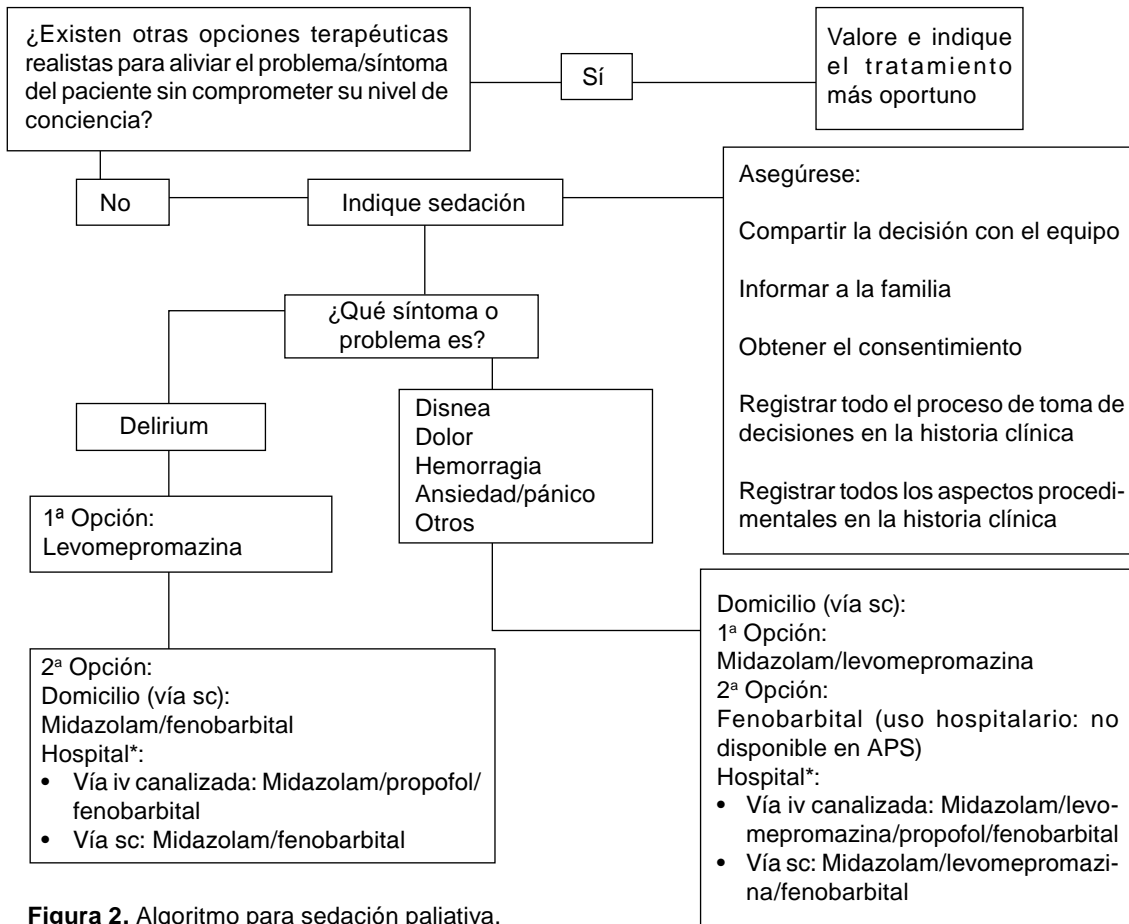


Figura 2. Algoritmo para sedación paliativa.

Tercer escalón (dolor severo): analgésicos opioides fuertes + analgésicos no opioides + coadyuvantes analgésicos. Los antiinflamatorios no esteroideos (AINES) en general pueden ser usados en forma única o concomitantemente con analgésicos opioides.⁶

4. Disfagia/problemas nutricionales

Una gran proporción de pacientes con enfermedades neurodegenerativas puede desarrollar disfagia, síntomas asociados al goteo de saliva, etc., y, por ende, presentar problemas nutricionales.

5. Problemas respiratorios

Las complicaciones respiratorias son una causa común de morbilidad en las enfermedades degenerativas. Una combinación de inmovilidad, aspiración, reflejo tusígeno pobre, debilidad progresiva de los músculos intercostales y diafragmáticos, con malnutrición, predisponen a infecciones. Los signos clínicos de infección pueden ser mínimos, así que es importante mantener

un alto índice de sospecha. Una terapia con antibióticos apropiada y fisioterapia pulmonar pueden ser requeridas en estos pacientes.

La falla respiratoria en la distrofia muscular impone la necesidad de decisiones acertadas en relación con el soporte ventilatorio.

En fases terminales para niños y adultos que presenten disnea y agitación como síntoma refractario se considerará sedación paliativa en pro de calidad de vida y muerte digna (figura 2).³

6. Problemas del aparato digestivo

Constipación

Puede ser causada por inactividad, deshidratación, alteraciones metabólicas, enfermedades neurológicas, fármacos (opioides, anticolinérgicos, etc.).

Puede causar o exacerbar otros síntomas, como flatulencia, dolor abdominal, anorexia, náusea y vómito, disfunción urinaria, confusión, diarrea por rebozamiento.

Es necesario descartar obstrucción intestinal (abdomen distendido, peristaltismo aumentado, borborigmo) (tablas 4 y 5).⁷

La constipación requiere medicación oral y/o el empleo de enemas.

7. Problemas genitourinarios

Aproximadamente del 50 al 80% de pacientes con enfermedad muscular presenta una disfunción en la diuresis. Los síntomas incluyen incremento en la urgencia, frecuencia, retención e incontinencia. Es debido a una hiperactividad del músculo detrusor.

La frecuencia en urgencia urinaria puede ser suprimida con oxibutina.

La función del esfínter está usualmente preservada en las DMD. Estas afectaciones pueden causar un incremento en la morbilidad. El manejo en estos pacientes estará encaminado a la adecuación de su medio ambiente.

8. Problemas neurológicos. Convulsiones

Pueden estar presentes en niños con ENM. Son una causa de morbimortalidad, además de un signo muy estresante para la familia del enfermo (figura 3a, b, c).

9. Asistencia continua (cuidados de larga duración)

El curso de la enfermedad, la imprevisibilidad y su variabilidad son un reto para adaptarse a la enfermedad

Tabla 4. Tratamiento en población adulta.⁸

Clase	Dosis	M. de acción	Tiempo de acción	Observaciones
<i>Formadores de bolo</i>				
Salvado	8 g/d	Retienen líquido e incrementan la masa fecal estimulando el peristaltismo	2 – 4 h	Tiempo de latencia largo contraindicado en obstrucción intestinal, flatulencia y distensión abdominal
Plantago ovata	3 – 4 g/d			
Metilcelulosa	3 – 4 g/d			
<i>Lubricantes y surfactantes</i>				
Parafina	10 cc	Ablandan las heces disminuyendo la tensión superficial y favorecen la penetración de fluidos intestinales	1 – 3 d	Parafina: irritación anal e incontinencia Interfiere en absorción de vitaminas liposolubles pp. p/ suboclusión intestinal Docusato: Leve acción estimulante, útil en heces duras
Docusato	300 mg/d			
<i>Osmóticos</i>				
Lactulosa	15-30 cc/d	Retienen fluidos en el intestino, por ósmosis, o modificando la distribución de las heces	1 – 2 d	Todos requieren una adecuada ingesta hídrica Lactulosa: Dosis altas son requeridas en constipación inducida por opioides
Lactitol	15-30 cc/d		1- 6 h	
Sales de magnesio	2- 4 g/d		2- 6 h	
Polietilenglicol	13-60 g/d			
<i>Estimulantes</i>				
Senósidos	15-30 mg/d	Actúan por estimulación directa de la motilidad intestinal, disminuyendo la absorción de líquidos y electrolitos	6-12 h	Puede producir cólico, contraindicado en oclusión intestinal Atonía colónica en uso crónico y DHE Rash cutáneo
Bisacodilo	5-10 mg/d		VR	
Picosulfato	5-15 mg/d		20- 60 min	

Tabla 5. Medicamentos usados en el manejo del estreñimiento en niños.⁹

Agentes	Dosis	Efectos colaterales
<i>Osmóticos</i>		
Lactulosa/sorbitol	1-3 mL/kg/BID	Cólicos, diarrea Hipermagnasemia, hipofosfatemia e hipocalcemia secundaria Hipermagnasemia, hipofosfatemia e hipocalcemia secundaria
Citrato de magnesio	1-3 mL/kg/d (< 6ª), 100 a	
Hidróxido de mg	150 mL/d (> 12a)	
Polietileno glicol	1-3 mL/kg/d	
	0.8 g/kg/d	
<i>Lubricantes</i>	1-3 mL/15-30 mL	en desimpactación kg/d mantenimiento y broncoaspiración (neumonía lipoidea)
<i>Estimulantes</i>		
Senna	2.5 – 7.5 mL/d (2-6 a)	Melanosis coli, hepatitis

en un típico modelo de atención, por lo que surge la necesidad de la asistencia continua, una evolución de atención sanitaria a domicilio, cuidado personal, cuidado en clínicas de reposo o centros de apoyo, seguimiento vía telefónica, diseñados para atender deterioros funcionales. Este tipo de servicios, que se han implementado y aplicado en otros países, permite a las personas con DMD con discapacidad desenvolverse de manera más independiente.¹⁰

El desarrollo de tecnología y nuevas terapias farmacológicas ha tenido una gran repercusión en la sobrevivencia de los pacientes con DMD, y esto a su vez ha creado dilemas éticos y debates entre el personal multidisciplinario que trabaja con ellos. La toma de decisiones será más objetiva si el equipo multidisciplinario abandona este patrón paternalista y brinda información objetiva que ayude a la familia y al paciente a la toma de decisiones. En México, el manejo de este tipo de pacientes se rige, tanto por la Ley de Voluntad Anticipada que entró en vigor en enero de 2008 y cuyo objetivo es: «Regular la voluntad de cualquier persona respecto a la negativa a someterse a medios, tratamientos y/o procedimientos médicos que pretendan prolongar de manera innecesaria su vida, protegiendo en todo momento la dignidad de la persona, cuando por razones médicas, fortuitas o de fuerza mayor, sea imposible mantener su vida de ma-

nera natural» como por la Ley de Cuidados Paliativos que para «salvaguardar la dignidad de los enfermos en situación terminal y garantizar una vida de calidad a través de los cuidados y atenciones médicas, asegurando una muerte natural, rechaza la eutanasia o suicidio asistido».¹¹

10. Manejo psicológico de pacientes con distrofia muscular

La atención psicológica de pacientes con ENM está encaminada a identificar y tratar los síntomas adyacentes a las enfermedades, como ansiedad, depresión, trastornos desadaptativos, tanto en el paciente como en su familia e incluso en el equipo interdisciplinario (prevención del burnout), así como a la promoción de habilidades de afrontamiento y de resiliencia, la adherencia al proceso de rehabilitación, pero sobre todo al acompañamiento emocional en las diferentes pérdidas que estos pacientes van presentando en forma continua. Las pérdidas más comunes a las que se enfrentan son:

- Pérdidas físicas: Pérdida de capacidades motoras, principalmente la marcha y, posteriormente, otras habilidades que los hacen depender en su totalidad de otros para su autocuidado y actividades de la vida diaria.

	Vía	Dosis	Ritmo de infusión	Inicio de acción	Duración acción	Efectos secundarios
Diazepam	IV.IOR	0.2-0.5 mg/kg R: 0.5 mg/kg Máx: 10 mg/dosis Se puede repetir cada 10 minutos hasta 1 mg/kg Perfusión: 0.05-0.2 mg/kg/h	2.4 min	1.3 min	10-20 min Hipotensión Sedación (10-30 min)	Depresión respiratoria
Midazolam	IV.IO IM R	0.15-0.20 mg/kg/dosis se puede repetir 2 veces Perfusión: 0.05-0.5 mg/kg/h IM: 0.01-0.3 mg/kg	Lento	5-15 min	1.5 h Hipotensión	Depresión respiratoria
Fenitoína	IV.IO	0.15-0.3 mg/kg/dosis 15-20 mg/kg se puede repetir otra dosis de 5-10 mg/kg Máx: 35 mg/kg ó 1 g	10-20 min	10-30 min	12-24 h Hipotensión (Monitorizar ECG y TA)	Arritmia
Fenobarbital	IV.IO	Niños: 15-20 mg/kg se puede repetir otra dosis de 10 mg/kg Máx: 40 mg/kg ó 1 g	10-20 min < 100 mg/min	10-30 min	12-24 h	Depresión respiratoria asociada a diazepam Sedación (varios días)

Figura 3a. Algoritmo de crisis epiléptica.

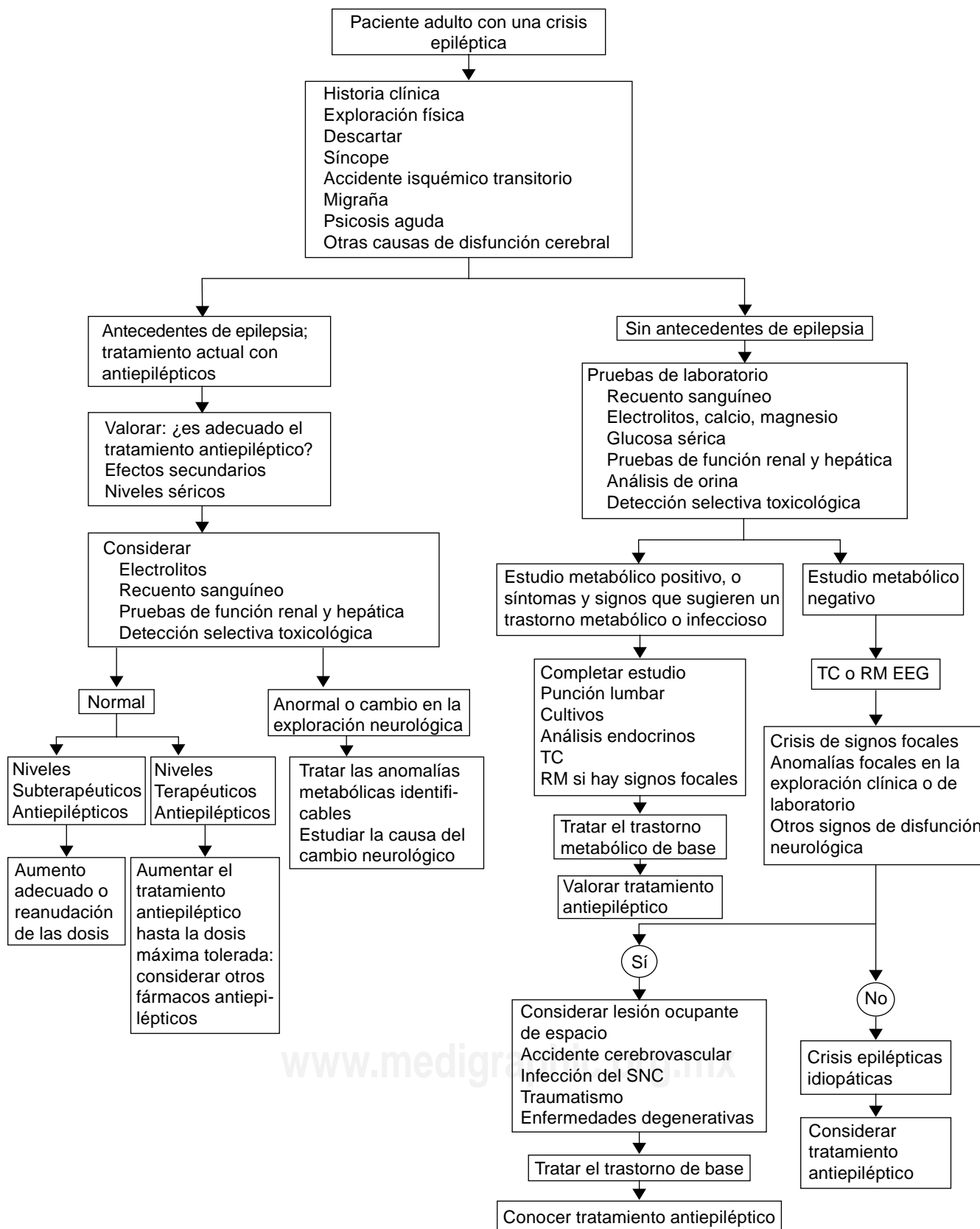


Figura 3b. Algoritmo diagnóstico en crisis epiléptica.

1. Estabilización de las funciones vitales (ABC)
 - Vía aérea: Mantener en decúbito lateral (salvo si existe traumatismo previo)
 - Aspirar secreciones
 - Poner cánula orofaríngea
 - Ventilación: Administrar O₂, 100% (mascarilla con reservorio, intubación endotraqueal)
- Valorar: color, movimientos torácicos, frecuencia respiratoria, auscultación pulmonar, pulsioximetría
- Circulación: Canalizar vía IV
 - S. glucosado 5%
- Valorar: perfusión periférica, pulsos, frecuencia cardiaca, tensión arterial
2. Determinación de glucemia (tira reactiva). Extraer sangre para laboratorio¹ (electrolitos, pH, gases, bicarbonato, urea, creatinina, niveles de anticonvulsivantes)
 3. Si hipoglucemia: S. glucosado 25%, 2 mL/kg, IV
 4. Administración de medicación anticonvulsiva
 - Min. 0.5 Diazepam² 0.3 mg/kg IV en 2-4 min (max: 10 mg) ó 0.5 mg/kg rectal³
En los niños menores de 18 meses debe ensayarse una dosis de piridoxina 150 mg/kg IV (50 mg en recién nacidos)
 - Min. 5-10 Repetir la dosis de diazepam
 - Min. 10 Fenitoína 15-20 mg/kg IV (max: 1 g) en 10-20 min (monitorización ECG y TA)
 - Min. 20 Repetir la dosis de diazepam (riesgo de depresión respiratoria)
 - Min. 30 Fenitoína 10 mg/kg IV o fenobarbital 15-20 mg/kg IV

A partir de este tiempo se considera un estatus epiléptico debiéndose proceder a la inducción de un coma barbitúrico. Cuando la crisis no revierte con el tratamiento habitual es necesario descartar que exista alguna causa subyacente, fundamentalmente: lesiones estructurales, traumatismo infección del SNC, metabopatía, intoxicación.

Figura 3c. Algoritmo para su abordaje terapéutico.

- Pérdidas sociales: Es muy común que los pacientes con DMD dejen de asistir a la escuela en cuanto pierden la marcha, lo que generalmente ocurre durante los primeros años de la escuela primaria. Se ha visto que esto afecta en forma importante el ulterior desarrollo de las habilidades sociales. El mundo del niño se restringe al ámbito familiar y médico. Esto puede explicar por qué generalmente los pacientes con distrofia muscular son muy reservados, tímidos y poco expresivos.
- Las pérdidas de sus capacidades físicas llevan consigo una pérdida muy importante, que es el sentido de logro y de control en sus vidas, y alteración de la autoimagen.
- El pronóstico de muerte lleva a un trabajo de duelo de la propia pérdida.

- Expectativas rotas respecto al proyecto de vida truncado.

Dado que el mal es de origen genético, es común que estos pacientes hayan presenciado la muerte de algún familiar cercano con el mismo diagnóstico (generalmente un tío o hermano), lo que los lleva a cuestionarse sobre su propia muerte. El trabajo de duelo comienza desde que se recibe el diagnóstico que se acompaña de un pronóstico de muerte. Desde ese momento es importante brindar el cuidado y la atención emocional y tanatológica como parte de la búsqueda de una adecuada calidad de vida. Es importante que el paciente comprenda lo que le sucede; que se le brinde información clara, sencilla y acorde con sus propias inquietudes, y que se favorezca la expresión de sentimientos respecto a su condición, para poder ayudarlo a prepararse a los cambios físicos que se producen por su enfermedad y a la aceptación de los mismos.

Antes de llegar al diagnóstico, generalmente estos pacientes tienen que enfrentarse a situaciones que les generan estrés y dolor, como las biopsias. Si el niño está preparado (cognitiva y emocionalmente) y puede anticipar lo que le sucederá, el nivel de estrés será mucho menor.

Es común que los padres e incluso el personal médico traten de proteger a los niños del impacto emocional que puede producir el diagnóstico y el pronóstico; sin embargo, es sorprendente cómo los niños demuestran, de alguna manera, que son conscientes de la gravedad de su condición. Esto varía de acuerdo con la madurez cognitiva, pero también puede explicarse por las emociones, las acciones y las reacciones de las personas que los rodean. Los niños perciben el miedo, la ansiedad, la tristeza de sus padres, así como el hecho de que se le está ocultando algo. Por ello recurre a la fantasía para explicar lo que no tiene respuesta por otros medios.

En otras palabras, los niños y los adolescentes necesitan tener información clara y verdadera acerca de su diagnóstico, plan de tratamiento y pronóstico. Se debe prestar atención al componente afectivo de la comunicación, pues al hablar con un niño no sólo le estamos transmitiendo información, sino sentimientos, estados de ánimo y actitudes. Un niño es más sensible a las reacciones emocionales de quienes lo rodean que a lo que a él mismo siente, por lo que la forma cómo sus padres y las personas cercanas reaccionen será fundamental.

Para mantener la calidad de vida de estos pacientes es prioritario cubrir sus necesidades psicoafectivas, favorecer que en la medida de lo posible participen en actividades propias de su edad, juegos, recrea-

ción, socialización; mantener su dignidad (cuidar su privacidad, no infantilizar, respetarlo, validar sus puntos de vista y decisiones, brindarle confort físico y una situación higiénica aceptable), y procurar que se encuentre en un ambiente estable, en el que existan reglas y límites conductuales. Finalmente, la familia de pacientes con distrofia muscular también requiere el apoyo psicológico, pues pueden aparecer cambios en la estructura y patrones de interacción entre sus integrantes; perderse las relaciones con la familia externa y las amistades (generando una falta de redes de apoyo sociales) y presentar el síndrome de desgaste del cuidador primario.

Referencias

1. Tournay N. *An introduction to pediatric palliative care*. Clin Family Practice 2004;6:499-516.
2. Robert Wood Johnson Foundation. *Promoting Excellence in End-of-Life Care HIV/AIDS*. Fecha de acceso: marzo, 2007. Accesible en: http://www.promotingexcellence.org/files/public/hiv_report.pdf
3. Robins J, Colbert A, Scott J. *Ventilator dependency: Decision-making, daily functioning and quality of life for patient wit Duchenne muscular dystrophy*. Dev Med Child Neurol 1990;32:1078-1086.
4. Brushby K, Finkel R, Birnkrant D, Case L, Clemens P, Cripe L. *Diagnosis and management of Duchenne Dystrophy, part 1: Diagnosis, and pharmacological and psychosocial management*. Lancet 2010;9.
5. Quiles MJ, van der Hofstadt CJ, Quiles Y. *Instrumentos de evaluación del dolor en pacientes pediátricos: una revisión (2ª parte)*. Rev Soc Esp Dolor 2004;11:360-369.
6. *20 Aniversario de la Publicación de la Escalera Analgésica de la OMS*. Cancer Pain Release 2006;19.
7. Lamelo AF. *Control de síntomas en cuidados paliativos*. Guías clínicas 2004; 4.
8. Libran A. *Síntomas digestivos*. En: Porta J, Gómez-Batiste X, Tuca A, editores. *Control de síntomas en pacientes con cáncer avanzado y terminal*. 2005.p.91-129
9. Barboza FM. *Evaluación y tratamiento del estreñimiento en niños*. Colombia Médica 2005;36(1 Supl):10-15.
10. *Estudio comparado España-Argentina "EM: realidad, necesidades sociales y calidad de vida"*. Accesible en: www.msif.org/es/publications/principios_para_promover_la_calidad_de_vida/index.htm
11. *Ley General de Salud, Artículo 166 bis, DOF: 05/01/2009*. Gaceta Oficial del Distrito Federal 2008, No. 247.

VIII. Situación en México de los pacientes con enfermedades neuromusculares y costos

En el Catálogo Universal de Servicios de Salud 2008 de México, las ENM aparecen contempladas dentro de las «malformaciones congénitas y anomalías cromosómicas» (tabla 1), y tienen una tasa de incidencia de 7.8, lo que quiere decir que están situadas apenas en el lugar número doce de la escala global y ni siquiera consideradas bajo su nombre.

Sobre esto hay datos publicados. Por ejemplo:

De 79 casos que se atendieron como externos de 2004 a 2009 en el INER (Departamento de Rehabilitación Respiratoria), fallecieron 11, o sea 32% (figura 1).

Respecto de la ventilación no invasiva de 85 pacientes que ya había para 2010 y la ameritaban, sólo 17 (20%) contaban con el equipo necesario (figura 2).

Las instituciones que prestan atención a este tipo de enfermedades son tan diversas y autónomas en su organización que no permiten la retroalimentación porque el sistema de información no se comparte, no existe control, al grado de que un mismo paciente puede asistir a 2 o 3 instituciones, lo que puede triplicar la estadística pero, repito, sin que exista cruce de información. Las hay que ni siquiera llevan registro de los pacientes atendidos por día, semana, mes o año. Simplemente se les presta

el servicio sin que medie el asentamiento de sus datos.

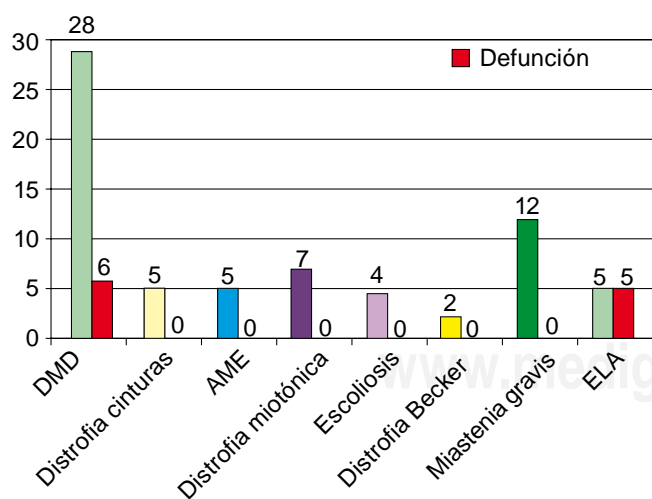
Desconocemos, por lo tanto, todo sobre las ENM: cuántos pacientes hay en el país, cuántos nacen cada año, cuántos presentan alteraciones respiratorias, a qué edad mueren y la causa de su muerte, lo mismo que la fisiopatología de sus alteraciones respiratorias. Se han publicado dos documentos que tratan de difundir estos aspectos, y un tercero está en prensa.¹⁻³

La ignorancia por parte de autoridades, los médicos, las enfermeras y los terapeutas respecto de las complicaciones respiratorias de estas enfermedades y su tratamiento es ofensiva para nuestro país. Hay médicos que dado que no conocen el tema y nunca han visto un paciente de estas características, tienen la idea de que la enfermedad es hereditaria, de que el paciente va a morir pronto y no hay nada que hacer. Así, consideran que no vale la pena gastar en ellos ni internarlos, que sólo ocuparán camas.

En 1992 se inicia, en el Departamento de Rehabilitación Respiratoria del Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias la Clínica de Enfermedades Neuromusculares, y en 1999 se introduce la primera máquina de tos o In-Exuflator Machine (primera en

Tabla 1. Catálogo Universal de Servicios de Salud en México.

Núm de orden	Causa	Volumen	Tasa
1	Enfermedades del corazón		
	— Enfermedades isquémicas del corazón	7,053	79.9
2	Diabetes mellitus	8,547	96.8
3	Tumores malignos	6,865	77.8
4	Enfermedades cerebrovasculares	3,149	35.7
5	Enfermedades del hígado	2,617	20.6
	— Enfermedades alcohólicas del hígado	972	11.0
6	Accidentes	2,120	24.0
	— De tráfico de vehículos de motor		
7	Influenza y neumonía	1,742	19.7
8	Enfermedades pulmonares obstructivas crónicas	1,585	18.0
9	Ciertas afecciones originadas en el período perinatal	1,103	12.5
	— Dificultad respiratoria del recién nacido y otros trastornos respiratorios originados en el período perinatal	643	6.1
10	Insuficiencia renal	974	11.0
11	Agresiones (homicidios)	263	8.6
12	Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas	690	7.8
13	Enfermedad por virus de la inmunodeficiencia humana	542	6.1
14	Septicemia	519	5.9
15	Bronquitis crónica y la no especificada y enfisema	507	5.7
16	Desnutrición y otras deficiencias nutricionales	372	4.2
17	Lesiones autoinfligidas intencionalmente (suicidios)	317	3.6
18	Úlceras gástricas y duodenales	280	3.2
19	Enfermedades infecciosas intestinales	266	3.0
20	Infecciones respiratorias agudas	252	2.9
	Síntomas, signos y hallazgos anormales clínicos y de laboratorio, no clasificados en otra parte	283	3.2
	Las demás causas	7,769	88.0
	Total	49,894	566.0



Casos de defunción por diagnóstico

Figura 1. De 79 casos que se atendieron fallecieron 11 = 32% (2004-2009). (Cortesía del Dr. Omar Baños Mejía).

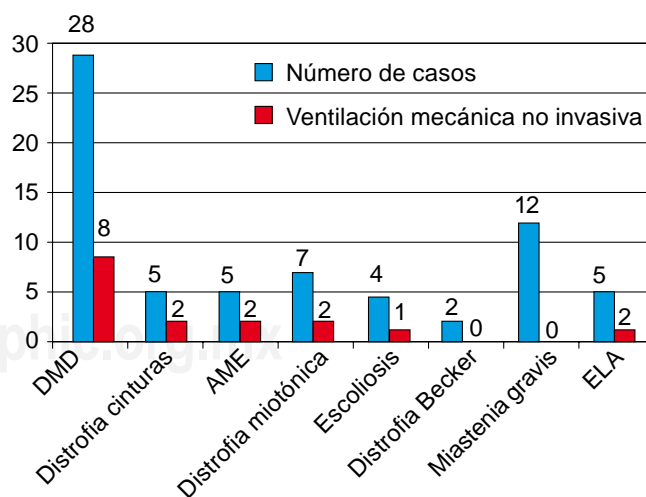


Figura 2. De 85 pacientes atendidos que ameritaban VMNI, sólo 17 tenían ventilación no invasiva = 20%. (Cortesía del Dr. Omar Baños Mejía).

México). Esto cambió el rumbo de la historia natural de la enfermedad.

Aun sin contar con información sobre estas enfermedades, en 2010 se realizó un estudio de costos con el objetivo de saber cuánto le cuesta a un paciente externo ser atendido por su ENM en el instituto mencionado, y cuánto a un paciente hospitalizado en terapia intensiva. El estudio mostró que un programa de 40 sesiones de rehabilitación pulmonar, que consiste en fisioterapia, manejo de ambú y máquina de tos cada 15 días, cuesta de \$ 40.00 a 4,000.00, con base en la clasificación socioeconómica más baja y más alta.

En 2009, dos internamientos en terapia intensiva (12 días en total) de un mismo paciente que finalmente falleció, costaron \$ 115,000 en la clasificación más baja. Podríamos seguir diciendo arbitrariamente, debido a la falta de información, que es mucho menor el costo y con mejores resultados cuando reciben un programa de rehabilitación pulmonar y VMNI.

Los ventiladores para domicilio Bipap cuestan alrededor de \$ 5,000.00 y duran varios años. Son el estándar de oro y significan sobrevida y calidad de vida.

Sobra decir que la conclusión es que hay una ingente necesidad de registrar de estos casos, así como de compartir la información y publicarla, con la esperanza de que las políticas de salud se modifiquen y volteen los ojos hacia estos pacientes que tanto necesitan de atención.

Referencias

1. Domínguez ME. *Rehabilitación pulmonar*. En: Cano VF, editor. *Enfermedades respiratorias*. Madrid: Elsevier; 2006.p.391-400.
2. Domínguez ME. *Hipoventilación asociada a trastornos extrapulmonares*. En: *Diagnóstico y tratamiento en neumología*. México: Manual Moderno; 2008.p.495-512.
3. Domínguez FME. *Rehabilitación pulmonar en las enfermedades neuromusculares*. En: Pérez F, editor. *Neumología pediátrica* (en prensa).

CO-AUTORES**Titular del Consenso**

María Eugenia Domínguez Flores

Adjunta

Emilia Luna Padrón

Coordinadores de Mesas

María Eugenia Domínguez Flores

Emilia Luna Padrón

Laura Peñalosa Ochoa

Susana Galicia Amor

Saraí del C. Toral Freyre

Benjamín Omar Baños Mejía

Elizabeth Romero Bielma

Marcela Patricia Nájera Cruz

Armando Castorena Maldonado

Sonciry Cortés Ramírez

COLABORADORES

Alejandra Gamiño Pérez

Alejandra Mena Córdova

Alejandro Medina Salas

Alexandro Santamaría Damián

Antonio Ramírez Lira

Arlene Sarabia

Armando Castorena Maldonado

Benjamín Omar Baños Mejía

Carlos Gómez Saucedo

Carolina Ross Moreno

Cecilia Sofía García Hernández

Claudia González Martínez

Claudia Isabel Ariadna Vargas Domínguez

Claudia Ivette Olvera Guzmán

Claudia Vargas Domínguez

Daniel Carmona

David Reyes Chiquete

Margarita Salazar Flores

Edith Marín

Eliseo Cabrera Zuarate

Elizabeth Romero Bielma

Emilia Luna Padrón

Enciso Figueroa

Luz Ma. Morones Becerril

Esther León Pérez

Fernando Manuel Arredondo del Bosque

Francisco Ramos

Gabriela Enciso Figueroa

Gabriela Luciana Mendoza

Georgina Domínguez Ocadío

Gloria Patricia Avilés

Gracia Inés Ángeles Pérez

Griselda Trinidad Sánchez

Guillermo Salomón Zamora Moreno

Guillermo Zúñiga

Héctor Peón Vidales

Herman Michael Dittmar Johnson

Hugo Alberto Damián Muñoz

Humberto Eustaquio Hernández Cruz

Iliana Hilario Salgado

Irma Inés de Jesús Cabello

Johnatan Altamirano Cuaxilo

José Antonio Hernández Flores

José Edgar Reyes

José Luis Carrillo Alduenda

Josué Islas Castelán

Juan Vieyra Miranda

Juana Zavala

Karina Gálvez Yánez

Karina Jazmín Alcántara

Karina Vásquez Alcántara

Karla Tercero Pérez

Laura Peñalosa Ochoa

Liliana Bonilla Leyva

Lourdes Ávila

Luis Iván de la O Pérez

Luis Torre Bouscoulet

Ma. Teresa Hernández Teijo

Marcela Patricia Nájera Cruz

Margarita Reyes Zúñiga

María de la Luz Gómez Aguilar

María Elena Moctezuma Toledo

María Eugenia Domínguez Flores

María Eugenia García Mújica

María Guadalupe Franco

María Teresa Hernández T.

María Virginia Rico Martínez

Martha Janeth Espinosa Mejía

Martha Laura Conchas

Martha Torres Fraga

Mayeli Samanta Lozano Camacho

Mónica Velázquez Uncal

Nancy Andrea Rosas Facio

Neidy Lorena Rosaldo Márquez

Octavio Aburto Valencia

Patricia Avilés

Patricia Corrales Suástegui

Pedro de Jesús García Molina

Pedro García Molina

Reina de Cruz Carmona

René Lugo Osaka

Rocío Guillen Núñez

Rogelio García Torrentera

Rogelio López Vargas

Rosa María Escamilla González

Rosa María Moctezuma Toledo

Ruth Flores Soto

Saraí del C. Toral Freyre

Socorro Lona Pimentel

Soledad Sánchez Reséndiz

Sonciry Cortés Ramírez

Soraya Ortega Torres

Susana Galicia Amor

Verónica Fuentes Rocha

Verónica Vázquez Chacón

Yuntzeoqui Aguirre

Yuriria Dolores Rufino Serralde

Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias (INER) Departamento de Rehabilitación Respiratoria

CENTRO DE REHABILITACIÓN INFANTIL TELETÓN

Inauguración 27/02/10



Mesas de Trabajo





Clausura

28/02/10



www.medigraphic.org.mx