



# El manejo de las Distrofias Musculares Congénitas (DMC).

*Una Guía para la Familia del Paciente.*

# El manejo de las Distrofias Musculares Congénitas (DMC).

*Una Guía para la Familia del Paciente.*



## PREFACIO

La guía familiar resume un consenso internacional para el diagnóstico y los cuidados médicos para las distrofias musculares congénitas (DMC). Esta iniciativa ha sido respaldada por Cure CMD ([curecmd.org](http://curecmd.org)), TREAT-NMD ([treat-nmd.eu](http://treat-nmd.eu)), AFM-Association Française contre les Myopathies ([afm-france.org](http://afm-france.org)) y Telethon Italia ([telethon.it](http://telethon.it)). El documento principal está publicado en el Journal of Child Neurology (Ching H Wang, et al. Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Muscular Dystrophies, J Child Neurology 2010;25(12):1559–1581. Publicado en línea 15 Nov 2010). El documento principal puede descargarse gratuitamente desde:  
<http://www.curecmd.org/wp-content/uploads/cmdcare/cmd-guide.pdf>

Esta guía terapéutica para las DMC orientada para las familias de los pacientes, está basada en las recomendaciones médicas de manejo de un grupo de 82 expertos internacionales de 7

subespecialidades médicas : anatomía patológica, neurología, neumología de cuidados intensivos, cuidados gastrointestinales/nutrición/habla/bucal; ortopedia/rehabilitación, cardiología y cuidados paliativos. Para llegar a un consenso, el equipo usó las siguientes estrategias:

- Una revisión exhaustiva de la literatura
- Una encuesta en línea a los expertos sobre cómo se proporciona el cuidado de las DMC en su práctica habitual
- Una encuesta en línea sobre las opiniones de las familias de pacientes en problemas clave de cuidado y vacíos en el cuidado en las DMC
- Un taller de dos días sobre Estándar de Cuidado en DMC, realizado en Bruselas, Bélgica en noviembre de 2009



## Contenidos

### Introducción

#### **Manejo Integral:**

Cuidados en el Diagnóstico, Control ambulatorio y Estadías Hospitalarias.

#### **Manejo Neurológico:**

Cuidado de las Crisis Epilépticas y la Discapacidad Cognitiva

#### **Manejo Respiratorio:**

Cuidado de la Respiración

#### **Manejo Gastrointestinal:**

Nutrición, Alimentación y Cuidados Bucales

#### **Manejo Cardíaco:**

Cuidando al Corazón

#### **Manejo Ortopédico y de Rehabilitación:**

Cuidado de las Retracciones y la Escoliosis

#### **Cuidados Paliativos:**

Bienestar Emocional del Paciente y su Familia

#### **Apéndice A – Definición de Subtipos**

#### **Apéndice B – Definición de Expertos que Proveen Cuidados Especializados**

#### **Apéndice C – Glosario de Términos (términos subrayados en el texto)**

#### **Apéndice D – Herramientas Diagnósticas**



#### **Declaración de Conflicto de Intereses**

La información y consejos publicados o disponibles en este folleto no está pensado para reemplazar los servicios del médico, así como tampoco constituye una relación médico-paciente. Esta información debe ser tomada en conjunto con el consejo de su médico tratante a quién usted debe consultar en todos aquellos asuntos relacionados con su salud, en particular con respecto a los síntomas que puedan requerir de diagnóstico o atención médica. Toda acción que usted tome en respuesta a la información contenida en este folleto es de su propia responsabilidad.

# INTRODUCCION

## ¿Qué es una Distrofia Muscular Congénita?

Las definiciones de los términos usados en este documento que están subrayados pueden encontrarse en el glosario (Apéndice C)

Usted o su hijo pueden haber recibido recientemente el diagnóstico de distrofia muscular congénita (DMC). Usted puede estar abrumado con la cantidad de información que le han dado. Es importante que las familias y los individuos afectados por una DMC entiendan los problemas médicos en torno a este diagnóstico de forma que puedan anticipar y participar en el cuidado y manejo médicos propios o de su hijo afectado.

El propósito de esta guía es ayudarle a comprender los distintos síntomas que pueden presentarse y las formas de cuidado requeridas para cada uno de ellos en el tiempo. Entender esta información le va a ayudar a anticipar mejor las necesidades asociadas con el diagnóstico de DMC y a volverse un defensor más eficaz de esas necesidades.

Las DMC son un grupo de enfermedades raras mayormente hereditarias con síntomas que comienzan durante los primeros 2 años de vida. Los síntomas tempranos pueden ser debilidad (hipotonía) retracciones, y dificultades para respirar y alimentarse. Las DMC forman parte del espectro de las distrofias musculares. Esto quiere decir que el mismo gen que puede llevar a una DMC puede también a una distrofia muscular de cinturas o a una distrofia muscular de comienzo tardío. Las personas con el mismo subtipo de DMC pueden tener diferentes experiencias con la enfermedad; pueden ser más fuertes o más débiles que otros con el mismo subtipo o pueden haber tenido síntomas más temprano o más tardíamente que los otros pacientes. Dentro del grupo diagnóstico de DMC, un porcentaje de los pacientes tiene un subtipo en el que la mutación genética responsable de la enfermedad no ha sido aun identificada. Muchos investigadores en el mundo están trabajando para identificar todas las mutaciones genéticas que causan las DMC, realizando nuevos descubrimientos cada año.

(continúa en la página 4)

## Cómo usar este Documento

Este documento da una visión general sobre las áreas esenciales para el cuidado del paciente con DMC. Posteriormente se divide de acuerdo a los distintos sistemas del cuerpo que se hallan afectados en las DMC, como por ejemplo el corazón o el pulmón, y otros problemas que pueden presentarse en personas con el mismo diagnóstico. Algunas de las DMC tienen problemas específicos que no están necesariamente presentes en otras formas de DMC. Esas diferencias se describen en este documento.

Las áreas de cuidados especializados involucradas en el tratamiento de las DMC, descritas en esta guía, son neurología y neuromuscular, neumología (respiratorio), GI/nutrición/cuidados bucales, cardiología, ortopedia y rehabilitación, y salud mental/cuidados paliativos. Si bien esas áreas de cuidado aparecen como separadas y diferentes, la mejor manera de cuidar las necesidades de salud de su hijo es a través de un equipo multidisciplinario que incluya subespecialistas y profesionales de salud asociados (kinesiólogos, terapeutas respiratorios, etc.), y a la familia comprometida en la toma de decisiones para el manejo del paciente.

Si bien el cuidado multidisciplinario es el ideal, usted se puede encontrar con que es difícil coordinar el cuidado de su hijo sin el acceso a expertos y subespecialistas en DMC. Encontrar y que le deriven a un centro nacional de excelencia especializado en enfermedades neuromusculares puede ser el primer paso para obtener una asistencia médica coordinada.

**Usted puede preferir leer esta guía de una vez para empezar a entender los problemas relacionados con el diagnóstico de DMC. Otros pueden elegir utilizarla como referencia sólo cuando se presentan problemas específicos en sus hijos o en ellos mismos. La decisión de aprender más sobre las DMC es distinta para cada familia afectada; esta guía proporcionará una asistencia valiosa de cualquier forma que usted la quiera utilizar.**

**Somos conscientes de que el lector de esta guía puede ser el paciente afectado. Sin embargo, para facilitar la lectura de este documento, nos referiremos al individuo afectado como a "su hijo".**

## Recuadro 1.

### Subtipos de DMC-LGMD

(las abreviaturas en **negrita** y en *itálicas/cursiva* se usarán a lo largo de toda la Guía)

#### **Miopatía relacionada con Colágeno 6** (también conocida como **COL6-RM**)

- Distrofia muscular congénita tipo Ullrich (*UDMC*)
- Fenotipo Intermedio
- Miopatía de Bethlem (comienzo tardío)

#### **Miopatía relacionada con Laminina $\alpha 2$** (también conocida como **LAMA2-RD**, incluye *LAMA2-DMC*, *MDC1A*, DMC deficiente en merosina o merosina negativa)

Capacidad de ambulación en relación con la tinción de Laminina  $\alpha 2$  en músculo o biopsia cutánea

- Deficiencia completa - típicamente no-ambulatoria\* (comienzo temprano)
- Deficiencia parcial - típicamente se logra la deambulaci3n\* (comienzo tardío)

\*Nota: Hay excepciones - *LAMA2-DMC* refiere a la forma de comienzo temprano no ambulatoria mientras que *LAMA2-RD* incluye aquellos niños y adultos que muestran un comienzo tardío y que logran la deambulaci3n independiente.

#### **Distrofia Relacionada con Alfa-Distroglicano** (también conocida como **$\alpha$ DG-RD**, distroglicanopatía, $\alpha$ distroglicanopatía)

- Síndrome de Walker-Warburg
- Músculo-ojo-cerebro/Fukuyama símil
- DMC con afectaci3n cerebelosa, las alteraciones cerebelosas pueden incluir quistes, hipoplasia y displasia cerebelosas.
- DMC con retraso mental y estructura cerebral radiológicamente normal; esta categoría incluye pacientes con microcefalia aislada o evidencia de cambios menores en la sustancia blanca en la resonancia magnética (RM)
- DMC sin retraso mental ; sin evidencia de trastorno del desarrollo cognitivo
- Distrofia muscular de cinturas (*LGMD*) con retraso mental (debilidad de comienzo tardío) y RM cerebral normal
- Distrofia muscular de cinturas (*LGMD*) sin retraso mental (debilidad de comienzo tardío)

#### **Miopatía Relacionada con *SEPN1*** (también conocida como ***SPEN1-RM***, distrofia muscular con rígida, *RSMD1*)

- Puede ser también diagnosticada como miopatía a multi-minicores, miopatía relacionada con desmina con cuerpos de Mallory y desproporci3n congénita de tipo de fibras (todos diagn3sticos morfol3gicos en la biopsia muscular que no correlacionan directamente con un único diagn3stico)

(continúa en la página 4)

## Recuadro 1. continúa

### **Miopatía Relacionada con RYR1** (también conocida como *RYR1-RM*, incluye *RYR1-DMC*)

- Se superpone con las miopatías relacionadas a *RYR1* (*RYR1-RM*), Miopatía con Cores Centrales y Miopatía Centronuclear
- Considerada DMC si la biopsia muscular es distrófica sin cores centrales típicos

### **Distrofia Relacionada con LMNA** (también conocida como *LMNA-RD*, incluye *L-DMC*, *LMNA-DMC*)

- Síndrome de cabeza caída, pie caído, no ambulatoria
- Presentación en el paciente deambulante puede ser identificada como distrofia de Emery-Dreifuss de comienzo temprano

Esto demuestra que *L-DMC* es parte del espectro de las distrofias relacionadas con LMNA que incluye Síndrome de Cabeza caída por *L-DMC*, *L-DMC* ambulatoria y distrofia de Emery-Dreifuss.

### **DMC Sin diagnóstico**

- Algunos pacientes con DMC pueden tener un diagnóstico de DMC sin una confirmación genética de la causa. Si bien la presentación clínica y/o la biopsia muscular pueden concordar con una DMC, el estudio genético puede no proporcionar el diagnóstico debido a que no todos los genes causales de DMC han sido descubiertos aun. Se recomienda que el estudio genético se realice bajo la supervisión de un experto en DMC.

(viene de la página 2)

Alguna de las mutaciones genéticas conocidas provocan una ruptura del músculo más rápida que su capacidad para repararla o volver a crecer, provocando debilidad muscular. Un niño con DMC puede tener también diferentes tipos de problemas neurológicos o físicos relacionados con su DMC. Algunos niños pueden caminar independientemente o con apoyo; otros niños aprenden a caminar pero se vuelven débiles y dejar de caminar; y otros pueden no llegar a caminar nunca. Los niños que logran caminar o

aquellos que desarrollan los primeros síntomas en la infancia tardía o de adultos pueden ser identificados como portadores de Distrofia Muscular de Cinturas (LGMD). Todos los subtipos de DMC están dentro de un espectro que va desde la DMC (comienzo temprano, más débil) en un extremo a LGMD (comienzo tardío, menos débil) en el otro.

Recuadro 1. Listado de los subtipos conocidos de DMC. Vea Apéndice A para una descripción completa.

Es importante recordar que no todas las personas con DMC tienen todos los síntomas o necesitan todos los tratamientos que se describen en esta guía. Si bien puede haber muchas similitudes, cada paciente tendrá una evolución única de su DMC, con sus diferentes necesidades en diferentes momentos. Esto significa que el cuidado debe ser individualizado para cada paciente y es difícil encontrar a dos pacientes con DMC exactamente iguales.



## Manejo Integral:

### Cuidados en el Diagnóstico, Controles ambulatorios y Estadías Hospitalarias.

La provisión de un cuidado multidisciplinario bien coordinado; la creación de una relación médico-paciente sólida, así como la elaboración de un plan de atención individualizado, son esenciales a través del curso cambiante de la enfermedad.

Esta sección está dividida en tres temas importantes, el cuidado al momento del diagnóstico, en el consultorio y en la hospitalización aguda (asistencia al hospital cuando se halle enfermo o lesionado)

### **Cuidado al Momento del Diagnóstico**

Una vez que su hijo recibe el diagnóstico de DMC, un cuidado apropiado, detallado más abajo, debe ponerse en práctica con un apoyo y educación continuos.

**Idealmente estos cuidados deben estar guiados por un neurólogo o especialista en enfermedades neuromusculares bien informado sobre las DMC** y que trabaje con la familia como un equipo. El especialista clínico necesita ayudar a su familia a establecer un plan que permita anticiparse a los problemas de salud antes que estos

## Recuadro 2.

### Cinco Tópicos Clave a Discutir en la Primera Entrevista.

Cinco Áreas Clave que deben ser abordadas

- **Diagnóstico:** El médico debe explicar lo que se sabe de la causa de la enfermedad y cómo esta puede afectar otras funciones, como por ejemplo la función motora (motricidad); respiración y función cardíaca, y función cognitiva (habilidades mentales).
- **Pronóstico:** hay un rango amplio de severidad y esperanza de vida en DMC. Sin embargo, para la mayoría de las DMC, el pronóstico ha mejorado debido a avances tecnológicos recientes en medicina.
- **Riesgo de recurrencia e impacto a futuro en planificación familiar.** Aun cuando éste no sea el problema más importante a abordar al momento del diagnóstico, el médico debe discutir el riesgo de tener otro hijo con la misma enfermedad. Si se conoce el diagnóstico genético exacto, este riesgo de recurrencia puede calcularse. Si no se conoce el diagnóstico exacto, el riesgo de recurrencia puede estimarse aproximadamente.
- **Plan de tratamiento.** Se requiere un abordaje multidisciplinar, que muy a menudo incluye a un neuropediatra, neumólogo, cardiólogo, oftalmólogo, fisiatra, y ortopedista entre otros (Ver Apéndice B). Idealmente, un especialista en cuidados paliativos debe ser también incluido tempranamente para mejorar la calidad de vida del paciente. En general, el plan de tratamiento será similar con o sin el diagnóstico genético definitivo.
- **Apoyo Familiar y Red de Apoyo Social.** Debe recibir información acerca de defensa de derechos y grupos de apoyo familiar (en línea y personales) y fuentes de información relevantes. Frecuentemente las familias encuentran de mucha ayuda ponerse en contacto con otras familias que tienen hijos con enfermedades similares. Si no se le ofrece esta información, usted debería solicitarla, o puede encontrarla en [curecmd.org](http://curecmd.org).

ocurran y mantener a su hijo saludable y desarrollando sus capacidades al máximo por el mayor tiempo posible. Para lograr esto, deben ser considerados los aspectos médicos y psicosociales. Como parte de un plan de tratamiento efectivo, se requiere a la vez un seguimiento **multisistémico y multidisciplinario**.

Tan pronto como el diagnóstico esté disponible debe coordinarse una entrevista con su médico, aun si no se conoce el tipo genético de DMC. En esta entrevista, el médico debe explicar de qué se trata el diagnóstico de DMC en una forma que usted y su familia pueda comprender, aun cuando usted no tenga una formación médica. Es aconsejable escribir sus preguntas y dudas y tomar notas ya que es difícil recordar los temas abordados en esta primera conversación. Si fuera de ayuda, familiares cercanos o amigos pueden ser bienvenidos a participar en esta entrevista. A partir de aquí, serán requeridas y deben programarse visitas de **control regulares**. En el Recuadro 2 hay una lista general de los temas a discutir en la primera entrevista.

#### Visita por Consultorio Externo.

Su hijo debe ser visto regularmente – probablemente una vez cada 4 a 6 meses – en una clínica de neuropediatría o neuromuscular con experiencia en DMC, preferentemente con un equipo multidisciplinario que incluya especialistas en diferentes áreas (Ver Apéndice B). Los niños con DMC menores de 12 meses, o niños con problemas médicos severos o que estén empeorando (como crisis epilépticas que no mejoran con la medicación habitual, hipotonía severa, problemas respiratorios o problemas nutricionales) deben ser vistos al menos cada 3 a 4 meses.

En esas visitas al médico, es recomendable que su hijo sea evaluado en los siguientes aspectos: **presión sanguínea, frecuencia cardíaca, frecuencia respiratoria, peso y IMC (Índice de Masa Corporal), estatura, y – para infantes y niños- perímetro cefálico**. Si su hijo no puede pararse o tiene escoliosis, la estatura puede aproximarse midiendo la longitud del antebrazo (longitud ulnar). Otros tests pueden ser relevantes para su hijo, como por ejemplo medición de los ángulos articulares (goniometría), evaluación de la fuerza muscular (miometría), electrocardiograma (ECG), pruebas pulmonares

funcionales (por ejemplo capacidad vital forzada o CVF), y concentración de oxígeno en la sangre (oximetría de pulso)

Otras cosas importantes que pueden ser evaluadas en estas visitas pueden ser:

- **Desarrollo.** Los niños en riesgo de retraso del desarrollo o con dificultades de aprendizaje deben recibir **terapia precoz, incluyendo terapia física, terapia ocupacional, y terapia del habla**. El retardo en el desarrollo puede significar un **retraso motor** (movimientos como sentarse, caminar o sostener una botella) o **asociarse a un retraso cognitivo** (lenguaje, habla o problemas de aprendizaje)
- **Pulmones.** Es muy importante la **Prevención de infecciones respiratorias graves** (usando vacunas o tratamiento antibiótico temprano, por ejemplo). La tos débil, la respiración entrecortada, los trastornos del sueño, las cefaleas matinales, la dificultad para aumentar de peso y las infecciones a repetición son **signos de alarma** que deben ser discutidos con el especialista en neumología pediátrica (véase la sección de Cuidados Respiratorios)
- **Corazón.** Si su hijo tiene un tipo de DMC que afecta al corazón (como *LMNA-RD*,  *$\alpha$ DG-RD*, *LAMA2-RD*), debe hacerse al menos una vez una evaluación que incluya un ECG y una ecografía cardíaca (ecocardiograma). En la *LMNA-RD* un Holter de ritmo cardíaco (monitoreo de ritmo cardíaco de 24 horas) y/o de eventos es necesario. Una evaluación cardíaca completa es también necesaria para cualquier diagnóstico de DMC con síntomas sugerentes de un ritmo cardíaco anormal (arritmia) o aumento del tamaño cardíaco (cardiomiopatía). Pueden ser recomendadas evaluaciones más frecuentes dependiendo del subtipo de DMC (véase sección de Manejo Cardíaco).
- **Ojos.** Si su hijo tiene una DMC no definida o un subtipo de DMC que cursa con afectación ocular (como  *$\alpha$ DG*), es importante involucrar al oftalmólogo precozmente para ayudar con el diagnóstico y evaluar problemas oculares, como cataratas, dificultad para ver de cerca (miopía), desprendimiento de retina y glaucoma.

- **Nutrición y Crecimiento.** No se debe esperar que los niños con DMC sigan una curva de crecimiento normal. Sin embargo, si su niño no está ganando peso, está perdiendo peso o desarrollando sobrepeso, o tiene dificultades para tragar, reflujo estomacal, dismotilidad intestinal, estreñimiento, o una deformidad bucal, debe ser referido al nutricionista, al gastroenterólogo, o al experto en deglución (véase la sección de Manejo Gastrointestinal). Es importante vigilar la ingesta de calcio y vitamina D para promover la mayor densificación ósea posible.
- **Sistema Esquelético.** Si su hijo desarrolla retracciones o escoliosis, debe solicitarse tempranamente una evaluación por un ortopedista pediátrico o cirujano de columna (véase sección de Manejo Ortopédico y Rehabilitación)
- **Movimiento Corporal.** El programa de terapia física de su hijo debe estar enfocado hacia el **mantenimiento de la función motora y la movilidad**. Esto incluye la prevención y tratamiento de retracciones articulares

y deformaciones de la columna vertebral, así como la realización de actividades para mejorar la función respiratoria. Es también importante que su hijo sea provisto de un **tipo adecuado de asiento y silla de ruedas**, así como el equipo adaptativo necesario (herramientas para facilitar las actividades diarias) para las actividades funcionales.

- **Aspectos Emocionales y Comportamiento.** Si está preocupado por el ánimo de su hijo, su comportamiento, u otros problemas psiquiátricos, debe ofrecérsele apoyo y atención psicológica/psiquiátrica profesional (véase la sección de Cuidados Paliativos)
- **Psicosocial.** Usted y sus familiares pueden beneficiarse de los servicios de asistencia en algunos de los aspectos más prácticos de vivir con DMC (como Cobertura Previsional, disponibilidad de servicios, accesibilidad a la escuela). El apoyo de los servicios sociales del lugar donde su hijo es atendido debe estar disponible para ayudarle cuando usted o su familia deban enfrentar los muchos desafíos emocionales que experimentarán.



## Cuidados Hospitalarios.

Su hijo puede necesitar hospitalizaciones no programadas (ver Tabla 1). El médico especialista neuromuscular de su hijo o su neurólogo pueden jugar un rol muy importante coordinando la atención médica durante una enfermedad aguda o crítica, aunque ese rol

puede ser desempeñado por su neumólogo pediatra.

Varios síntomas neurológicos están relacionados con algunos de los subtipos conocidos de DMC. Los más comunes

TABLA 1.

Síntomas de DMC que pueden resultar en hospitalizaciones agudas y su subtipo de DMC asociado.

Síntomas que Requieren Hospitalización	Subtipos que pueden tener problemas en la infancia (Temprana)	Subtipos con problemas en la Niñez o Adolescencia
Dificultades respiratorias que requieran apoyo ventilatorio	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <math>\alpha</math>DG-RD</li> <li>• LAMA2-RD</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• COL6-RM</li> <li>• SEPN1-RM</li> </ul>
Fallo cardíaco o <u>arritmias</u> que requieran medicación		<ul style="list-style-type: none"> <li>• <math>\alpha</math>DG-RD (<i>Fukutin, FKRP, POMT1</i>)*</li> <li>• LAMA2-RD</li> <li>• LMNA-RD</li> </ul>
Problemas de alimentación que requieran <u>gastrostomía (tubo-G)</u>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• LAMA2-DMC**</li> <li>• RYR1-RM</li> <li>• <math>\alpha</math>DG-RD</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• COL6-RM</li> </ul>
<u>Crisis epilépticas</u> que requieran tratamiento	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <math>\alpha</math>DG-RD (<i>incluyendo Fukuyama, WWS, MEB</i>)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• LAMA2-RD</li> </ul>
<u>Hipertermia maligna</u>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• SEPN1-RM</li> <li>• RYR1-RM</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• SEPN1-RM</li> <li>• RYR1-RM</li> </ul>

Abreviaturas:  $\alpha$ DG-RD, alfa-distroglucanopatía; FKRP, DMC por proteína relacionada a fukutina; LAMA2-RD, DMC merosina deficiente; MEB, enfermedad músculo-ojo-cerebro; POMT1, proteína O-manosiltransferasa 1; SEPN1-RM, distrofia muscular con espina rígida; WWS, síndrome Walker-Warburg; LMNA-RD, DMC por lamina A/C.

\*Fukutina, FKRP, y POMT1 son genes que provocan una  $\alpha$ DG-RD. Los dos primeros están más frecuentemente asociados con fallo cardíaco, aunque la tercera también puede asociarse. Si uno tiene una  $\alpha$ DG-RD causada por uno de esos tres genes debe incrementarse la vigilancia cardíaca. \*\*LAMA2-DMC es usada para referirse a la forma de LAMA2-RD (Déficit de Merosina) que se presenta al nacer y no logra la deambulación, mientras que LAMA2-RD incorpora las formas más leves que logran deambulación y la forma de comienzo temprano no ambulante.

Causas frecuentes de hospitalización aguda incluyen:

- Infecciones respiratorias o falla respiratoria
- Crisis Epilépticas
- Retraso en el desarrollo ponderal (por baja ganancia ponderal o pérdida de peso excesivo)

Si su hijo necesita programar una hospitalización debido a una cirugía o a un procedimiento que implicará el uso de anestesia, el médico de su hijo debe primero hablar con usted acerca de los riesgos potenciales de la intervención y después coordinar la programación y el manejo de los cuidados de su hijo durante el procedimiento y a través de su recuperación.

## Manejo Neurológico: Cuidado de las Crisis Epilépticas y los Problemas Cognitivos

Varios síntomas neurológicos están relacionados con algunos de los subtipos conocidos de DMC. Los más comunes son anomalías de la estructura o función cerebral y Crisis Epilépticas.

### Malformaciones Encefálicas

Dos grupos de DMC están más frecuentemente asociados a malformaciones encefálicas: *LAMA2-RD* y la  $\alpha$ DG-RD. Para evaluar una anomalía estructural cerebral (malformación), se realiza una resonancia magnética (RM) cerebral.

Los niños con  $\alpha$ DG-RD que tienen una estructura cerebral normal en la RM pueden o no tener problemas de aprendizaje y de las funciones cognitivas. Adicionalmente, se puede hallar un amplio espectro de



hallazgos en la RM de niños con  $\alpha$ DG-RD, las que varían desde normal a anomalías estructurales profundas (muy graves)

La malformación más común en *LAMA2-RD* es una alteración de la sustancia blanca que no se asocia con compromiso cognitivo. La alteración de la sustancia

blanca es habitualmente estable en el tiempo y no requiere controles repetidos por imágenes.

Las anomalías cerebrales funcionales asociadas con DMC pueden ocasionar múltiples problemas, incluyendo trastornos cognitivos, problemas de comportamiento, de lenguaje y aprendizaje; problemas emocionales, retraso motor, crisis epilépticas y problemas visuales.

Si se sospecha que su hijo presenta problemas de la función cerebral como trastornos cognitivos, debe someterse a una evaluación psicométrica y ser referido a una terapia precoz y a una escuela aumentativa/especializada o un programa de comunicación alternativa. Las estrategias de comunicación para los niños no verbales (sin lenguaje oral) o con lenguaje oral mínimo requieren ser implementadas tempranamente e incluyen lenguaje de señas, imágenes o cartas de signos (PECS, Picture Exchange Communication System), dispositivos de salida de voz (DynaVox, TapToTalk), o terapia del habla para practicar la vocalización.

### Crisis Epilépticas.

Las crisis epilépticas están frecuentemente asociadas a las DMCs, particularmente en aquellos niños con compromiso encefálico. Los tipos de crisis epilépticas pueden incluir ausencias, ausencias atípicas o convulsiones. Las crisis epilépticas pueden comenzar a cualquier edad desde el nacimiento hasta la adolescencia; en personas que están en riesgo de desarrollar crisis epilépticas, las crisis pueden ser provocadas por fiebre o enfermedad. Las crisis pueden comenzar sin que haya un factor desencadenante conocido. Si usted está preocupado de que alguna actividad o comportamiento que muestra su hijo puedan ser crisis epilépticas, por favor discuta la naturaleza de las mismas con el médico de cabecera de su hijo.

Para determinar si su hijo está teniendo crisis epilépticas, el neurólogo de su hijo puede elaborar una evaluación detallada. Esta evaluación debe incluir una historia detallada de los eventos sospechosos de ser crisis epilépticas o una historia de las crisis, una evaluación neurológica detallada, y al menos un electroencefalograma (EEG) estándar. Dependiendo de los resultados del EEG, puede que se soliciten EEGs adicionales o más específicos. Puede que sea necesario también realizar una RM de cerebro o repetir una RM de cerebro. La definición de epilepsia es dos o más crisis epilépticas no provocadas o espontáneas (es decir no causadas por fiebre o enfermedad). Si su hijo es diagnosticado con epilepsia, es muy probable que el neurólogo recomiende un medicamento anticonvulsivante para reducir la frecuencia y la gravedad de las crisis epilépticas.

Las crisis epilépticas de los niños con *LAMA2-RD* son frecuentemente tratadas con éxito con un anticonvulsivante específico, **ácido valproico**, pero pueden ser igualmente efectivos otros tratamientos. Ocasionalmente las crisis epilépticas pueden ser difíciles de controlar. En niños con  $\alpha$ DG-RD, por ejemplo, el manejo de las convulsiones puede ser más difícil debido a las malformaciones estructurales subyacentes. Hay muchos anticonvulsivantes diferentes, si su hijo no responde al primero que se le indica, su neurólogo puede recomendar el uso de uno diferente o de varios a la vez para tratar de controlar las crisis epilépticas.

# Manejo Respiratorio:

## Cuidado de la Respiración.

El objetivo primario de los pulmones y la respiración es llevar oxígeno (O<sub>2</sub>) a la sangre que circula en el cuerpo y libera dióxido de carbono (CO<sub>2</sub>) fuera del cuerpo. Este proceso de intercambio de O<sub>2</sub> y CO<sub>2</sub> es también llamado intercambio gaseoso; esto ocurre en todos los humanos y es un elemento crítico para la salud de su hijo.

La necesidad de apoyo respiratorio para un niño con DMC puede variar considerablemente entre y dentro de los distintos subtipos de DMC. Los pacientes con todos los tipos de DMC tienen un riesgo aumentado de desarrollar problemas pulmonares debido a la debilidad de los músculos de la respiración. La edad en la que los problemas respiratorios aparecen, varía de paciente a paciente. Típicamente, la dificultad respiratoria comienza a ser advertida entre los 8 y los 15 años de edad. Los niños menores con DMC y problemas respiratorios pueden no presentarse de manera típica; es importante que los padres y cuidadores estén advertidos de los signos precoces de los trastornos respiratorios. Es recomendado que una vez que su hijo haya sido diagnosticado con DMC, sea **evaluado por un neumólogo para tener una evaluación basal**. El neumólogo va a enseñarle a usted cuales son los signos tempranos de la dificultad respiratoria en niños pequeños. El médico de cabecera de su hijo y el neumólogo trabajarán con usted para para lograr un cuidado respiratorio efectivo.

### Signos y Síntomas.

Un abordaje proactivo de dos pasos para el cuidado de los problemas respiratorios de su hijo es importante para ayudar a mantener lo mejor posible su función respiratoria en el tiempo. El reconocimiento de los síntomas tempranos de compromiso respiratorio por parte de los padres y cuidadores, en conjunto con una agenda de evaluaciones neumológicas, evaluación pulmonar funcional y el tratamiento, tienen la mayor importancia.

Los signos derivados de síntomas tempranos y los problemas de su hijo con la musculatura respiratoria pueden ser sutiles y pueden cambiar en el tiempo. Si

usted está preocupado acerca de la función respiratoria de su hijo, debe contactar a su neumólogo. Si la situación es urgente, haga que su hijo sea evaluado en un servicio de urgencia. Esté atento a los siguientes signos y síntomas:

- Llanto débil
- Tos inefectiva
- Infecciones respiratorias a repetición, patrones irregulares de respiración o irritabilidad generalizada
- Ahogos durante las comidas o con su propia saliva
- Pérdida de peso o dificultad en ganar peso (usualmente referido como *retardo en el desarrollo ponderal*, "failure to thrive").

Adicionalmente, algunos síntomas pueden estar relacionados con problemas para respirar durante la noche. Los problemas respiratorios pueden comenzar de noche porque es el momento en que los humanos respiran más superficialmente. Estos signos pueden incluir:

- Sueño interrumpido o una mayor necesidad de dormir de día
- Sentirse cansado al despertar o con ánimo malo, aun cuando se ha dormido una cantidad suficiente de horas
- Una frecuencia respiratoria mayor o la sensación de falta de aliento
- Cefaleas matinales y náuseas
- Mala concentración en el día
- Temor de ir a dormir y pesadillas.

Pueden desarrollarse también **curvaturas anormales en la columna vertebral (escoliosis)** y deformaciones del tórax, en parte debido a la debilidad de la musculatura torácica y del diafragma, que pueden limitar más la capacidad de su hijo para respirar. Vea la sección de Manejo Ortopédico y Rehabilitación.



La debilidad del diafragma de su hijo puede estar presente sin producir ningún síntoma evidente. Esto es característico de varios subtipos de DMC; los problemas respiratorios pueden comenzar mientras su hijo está aun deambulando (véase Tabla 2) aunque en la mayoría de las otras formas de distrofia muscular, los problemas respiratorios no comienzan hasta que el paciente pierde la capacidad de deambular. Este hecho hace aun más importante que su hijo sea evaluado por un neumólogo antes que los síntomas estén presentes

**TABLA 2.**

### Inicio de los problemas respiratorios típicos en subtipos conocidos de DMC

Subtipo de DMC	Inicio de los problemas respiratorios
<i>COL6-RM</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Problemas respiratorios nocturnos de comienzo precoz con debilidad diafragmática</li> <li>• Necesidad de apoyo ventilatorio antes de los 11 años de edad en promedio</li> </ul>
<i>SEPN1-RM</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Problemas respiratorios nocturnos de comienzo precoz, pueden ocurrir antes de perder la marcha</li> <li>• Necesidad de apoyo ventilatorio antes de los 10 años de edad en promedio</li> </ul>
<i>LAMA2-RD</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Evidencia de asociación entre deterioro motor y función respiratoria</li> <li>• Necesidad de apoyo respiratorio antes de los 11 años de edad en promedio</li> </ul>
<i>αDG-RD</i> con compromiso cognitivo (WWS, MEB, Fukuyama)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <u>Progresión</u> severa de la debilidad muscular y falla respiratoria</li> <li>• Si la debilidad muscular es grave, el manejo respiratorio puede empezar al nacimiento o en la primera década de vida</li> </ul>
<i>αDG-RD</i> sin compromiso cognitivo y formas <i>LGMD</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Evidencia de asociación entre deterioro motor y función respiratoria</li> <li>• El manejo respiratorio comienza cuando el paciente pierde la habilidad para caminar</li> </ul>

Abreviaturas: DMC, distrofia muscular congénita; FKRP, proteína relacionada a fukutina; *LAMA2*, laminina A<sub>2</sub>; *LGMD*, distrofia muscular de cinturas; MEB, enfermedad músculo-ojo-cerebro; *SEPN1*, selenoproteína; WWS, Síndrome de Walker-Warburg.



## Tipos de Evaluación Pulmonar Funcional

- La **espirometría** es usada para documentar la función respiratoria; este examen debe ser realizado al menos una vez por año hasta por lo menos los 6 años. La espirometría puede realizarse cuando su hijo asista a un control neumológico regular o ser citado aparte para realizarse el examen. Más comúnmente este examen es realizado por un terapeuta respiratorio antes que su hijo sea evaluado por el médico neumólogo. Este examen no invasivo puede incluir la medición de la **capacidad vital forzada (CVF)** de su hijo y el **flujo pico tos**; estos son medidos haciendo que su hijo respire en un tubo o máscara. Estos exámenes pueden ser llamados exámenes pulmonares funcionales o EPFs.
- La **oximetría** (“ox pulso”) nocturna (durante la noche) mide de manera indolora la saturación de oxígeno en la sangre usando un sensor que se fija a un comúnmente a un dedo de la mano o el pie. Algunas veces el sensor parece un “parche-curita” grande o es mantenido en un dedo con un pedazo de tela adhesiva.
- La **polisomnografía**, o estudio de sueño, es un examen ambulatorio (normalmente se hace con el paciente hospitalizado no ambulatorio) que se lleva a cabo en un laboratorio de sueño durante toda una noche; se hace cuando es recomendado por el neumólogo de su hijo, quien lo puede indicar una vez al año. Este examen es útil para vigilar la respiración durante la noche, y puede detectar si hay **apnea de sueño** y lo grave que es. Los estudios del sueño pueden también ser usados para evaluar el resultado del uso de la **presión positiva respiratoria binivel (BiPAP)** y guiar los ajustes de su uso.
- Los **gases sanguíneos** se miden con de una extracción de sangre. Este procedimiento es utilizado para medir los niveles de O<sub>2</sub> y CO<sub>2</sub> en la sangre si un niño está teniendo problemas respiratorios nuevos o graves.
- **End-tidal CO<sub>2</sub>**: Esta medida se realiza con un dispositivo que mide el CO<sub>2</sub> cuando una persona exhala. Ayuda al **neumólogo** a entender cómo una persona que está con apoyo respiratorio (BiPAP o ventilador), está respirando y si necesita ajustes de los parámetros funcionales del aparato. Este dispositivo



puede también ser usado por el neumólogo para verificar los niveles de CO<sub>2</sub> de pacientes con DMC que están empezando a tener problemas respiratorios pero que no están en tratamiento con ventilación asistida.

- Debe considerarse una evaluación del habla y la deglución cuando hay síntomas indicativos de un riesgo de **aspiración**, como tos, ahogos, dificultad para tragar, mala alimentación o **desnutrición**

## Cuidados Respiratorios Preventivos

Las **vacunas contra neumonía neumocócica e influenza estacional (gripe)** son recomendadas a todos los niños y adultos con DMC. También se recomienda la vacuna (Synagis) para prevenir la infección por el virus sincicial respiratorio (VSR) en todos los niños menores de 2 años.

Las **siguientes métodos beneficiarán a su hijo para mejorar su habilidad para eliminar secreciones, efectividad de la tos, y ayudar a mantener su vía aérea y pulmones despejados:**

- La tos asistida usando un aparato mecánico inflador-desinflador (“**máquina de tos**”, “**tosedor**”, “**Cough Assist**”) puede ayudar a remover el moco de la vía aérea baja.
- Las “**técnicas de apilamiento de la respiración**” (**breath stacking**) enseñadas por el neumólogo de cabecera pueden ayudar a reducir el riesgo de colapso crónico de áreas del pulmón (atelectasia)
- La terapia física respiratoria aplicando diariamente un régimen **ventilación intrapulmonar percusiva (VIP)** puede también ayudar a limpiar las secreciones
- La **camisa de drenaje bronquial percusivo** (camisa percusiva) provee una compresión rápida del tórax para movilizar las secreciones.

Su hijo puede tener **problemas respiratorios debidos a otros factores no relacionados con la DMC**. Aunque el asma no es un síntoma de la DMC, si es diagnosticado en su hijo, debe ser tratado con broncodilatadores y corticoides inhalatorios según corresponda. El tratamiento del asma en pacientes con DMC no es diferente del tratamiento para pacientes sin DMC.

## Intervenciones

La **escoliosis** severa puede dificultar la expansión pulmonar completa y evitar que las personas tengan “**inspiraciones profundas**”. Su hijo podría necesitar un **corsé espinal** para frenar la progresión de la **escoliosis** y mantener una mejor postura en sus actividades diarias. Cuando se usa un corsé es importante considerar su efecto no sólo en la escoliosis, sino que también en la respiración del niño. Cada corsé debe ser evaluado para asegurar que no tenga un efecto potencialmente negativo sobre la función respiratoria. El ortopedista y el neumólogo de su hijo deben trabajar conjuntamente para asegurar que el corsé apoya la postura de la columna suficientemente sin perjudicar la función respiratoria.

Para ayudar a su hijo con las dificultades respiratorias, su médico puede recomendar el uso de un **aparato para apoyar la respiración** (ventilación asistida no invasiva), que ha demostrado que mejora el **intercambio gaseoso**, disminuye las infecciones pulmonares y disminuye la frecuencia y duración de las hospitalizaciones.

La **ventilación asistida no invasiva** es recomendada más comúnmente cuando hay evidencia de hipoventilación (debilidad para respirar) o cualquiera de los síntomas y signos de dificultad respiratoria. La ventilación asistida no invasiva se aplica a través del uso de una máscara u otro accesorio fácilmente desmontable.

El **BiPAP** (presión respiratoria positiva binivel) es un ventilador no invasivo usado comúnmente, inicialmente durante las horas del sueño. Consiste en una pequeña máquina que bombea aire a través de un tubo conectado a una máscara que se coloca sobre la nariz o la boca de su hijo. EL aire presurizado que apoya la respiración de su hijo ayuda además a sacar CO<sub>2</sub> durante la exhalación. Existen distintas opciones de mascarilla o accesorio dependiendo de la edad de su hijo, el estado de su piel, la forma de la cara y la capacidad de tolerar esta intervención.



Una vez que su hijo comienza a usar ventilación no invasiva, será necesario someterse al menos una vez al año a un **monitoreo del sueño de toda una noche (polisomnografía)** para ajustar los parámetros del equipo de BiPAP y para verificar y ajustar el calce de la máscara u otro accesorio que se utilice.

En los niños pequeños que reciben ventilación a largo plazo, debe tenerse especial cuidado para detectar las complicaciones potenciales del desarrollo de anomalías faciales (**hipoplasia centrofacial**). El uso de mascarillas faciales ajustadas individualmente o alternando entre almohadillas nasales, mascarillas nasales o mascarillas de cara completa pueden ayudar a prevenir esta complicación. Puede también recomendarse ventilación por sorbos con un dispositivo bucal en aquellos pacientes que requieren apoyo respiratorio durante el día.

Algunas veces la ventilación mecánica a largo plazo puede ser administrada a través de un tubo colocado quirúrgicamente en el cuello, que se llama **tubo de traqueotomía**. El tubo se indica cuando hay **aspiración crónica con neumonías a repetición o un despeje inefectivo de las secreciones de la vía respiratoria** a pesar de las medidas de asistencia. Algunas personas prefieren un tubo de **traqueotomía** si requieren de **ventilación no invasiva** durante la mayor parte del día y la noche.

## Manejo de la Enfermedad Respiratoria Aguda

Las infecciones del tracto respiratorio (resfriado común y neumonía) son la causa más frecuente de ingresos hospitalarios y situaciones de riesgo vital en pacientes con DMC. Cuando se sospecha una infección respiratoria aguda, es importante hacer evaluar a su hijo, asegurándose de indicarle al médico qué tipo de DMC tiene su hijo y lo que usted sabe acerca del curso de la enfermedad.

Los signos de dificultad respiratoria aguda pueden ser discretos pero pueden incluir:

- Palidez
- Somnolencia
- Disminución del apetito
- Movimientos inusuales del pecho y el abdomen

- Aumento de la frecuencia cardíaca o respiratoria
- Tos débil
- Fatigabilidad (mayor cansancio)

Cualquiera de estos signos merece ser cuidadosamente evaluado pero si, **además la saturación de oxígeno es menor de 94% o es menor que la saturación basal habitual de su hijo, su hijo** debe ser visto por el médico o evaluado en un servicio de emergencia inmediatamente.

Para evaluar la gravedad de la enfermedad de su hijo, el médico realizará un **examen físico y escuchará su pecho**. Otros métodos diagnósticos pueden incluir:

- Evaluación de la **efectividad de la tos**
- **Oximetría de pulso y posible medición de CO<sub>2</sub>** para evaluar problemas respiratorios
- **Radiografía de tórax** para identificar una neumonía y áreas del pulmón que puedan estar colapsadas (puede ser necesario comparar con radiografías anteriores para obtener una evaluación más precisa)
- **Cultivo de esputo** si su hijo es capaz de producir moco tosiendo, este cultivo puede proveer información acerca del tipo de bacteria que esté causando una neumonía

#### El tratamiento de la infección respiratoria aguda de su hijo busca mantener estable su función respiratoria.

En la mayor parte de las infecciones respiratorias en DMC, debe usarse **antibióticos** para tratar la posible neumonía bacteriana subyacente, y realizar monitoreo respiratorio continuo si se diagnostica una neumonía.

Si la saturación de oxígeno de su hijo es baja, debe dársele O<sub>2</sub> adicional (a veces a través de una cánula nasal o una máscara). Sin embargo, es importante recalcar que si hay evidencia de retención de CO<sub>2</sub>, es más adecuado darle ventilación asistida más que O<sub>2</sub> solo.

Si hay signos de insuficiencia respiratoria y su hijo aun no usa **ventilación asistida no invasiva**, ésta debe ser iniciada. Si su hijo ya está usando apoyo respiratorio, deben re-evaluarse los parámetros del ventilador o incrementar el número de horas que el niño usa el apoyo ventilatorio para **estabilizar su función respiratoria**. En casos de enfermedad más grave, puede que se requiera intubación si la ventilación no invasiva no es de ayuda suficiente, si su hijo no es incapaz de limpiar sus secreciones, o si su hijo está perdiendo la capacidad

de proteger su vía aérea incrementando su riesgo de **aspiración**.

Deben intensificarse las terapias para movilizar las secreciones de su hijo incluyendo uso de la máquina de toser, **VIP**, **insuflar** el tórax o asistencia manual de la tos. Los broncodilatadores y la masoterapia pueden ser también indicadas por su neumólogo. La ventilación solo ayuda con el proceso de intercambio gaseoso; en consecuencia, esos métodos **de descongestión de la vía aérea** son críticos para la recuperación y deben continuar usándose aun cuando el paciente reciba ventilación asistida.

#### HECHOS IMPORTANTES PARA ECORDAR

- Guarde por escrito una descripción general del subtipo de DMC que su hijo padece y una copia de la última evaluación respiratoria (**exámenes pulmonares funcionales, capacidad vital forzada**) para mostrarle al médico en una situación de emergencia.
- La función respiratoria de su hijo debe ser revisada antes de cualquier cirugía
- Las infecciones de la vía respiratoria baja deben ser tratadas agresivamente con el objeto de mantener un nivel estable y adecuado de oxigenación y CO<sub>2</sub>. A menudo, deben usarse antibióticos para tratar las infecciones. Si su hijo tiene debilidad de los músculos del tórax, es esencial que reciba apoyo adicional para la tos.
- Los síntomas de una función respiratoria inadecuada incluyen palidez, somnolencia, disminución del apetito o pérdida de peso, un patrón respiratorio anormal, tos débil, infecciones respiratorias a repetición/neumonías, fatigabilidad, dificultad en la concentración y cefaleas matinales. Los síntomas pueden ser sutiles al comienzo.

## Manejo Gastrointestinal: Nutrición, Alimentación y Cuidado Oral

Los problemas de alimentación y nutrición son frecuentes en niños con DMC. Otros problemas frecuentes pueden incluir **reflujo gastroesofágico, aspiración**, estreñimiento, dificultad para hablar, mala salud ósea y dificultades de higiene bucal y dental. El manejo de estos problemas es una prioridad importante para optimizar el cuidado de su hijo y es mejor si se aborda con un **equipo multidisciplinario, incluyendo especialistas expertos en la evaluación de la alimentación y la deglución**, un dietista o nutricionista y un gastroenterólogo.

#### Síntomas Nutricionales y Alimentarios

Un problema común en los pacientes con DMC es su imposibilidad de ganar peso o **dificultad en el desarrollo ponderal**. Para otros pacientes con DMC, el aumento de peso, a menudo relacionado con la pérdida de la marcha, puede convertirse en un problema.

Otros síntomas relativos a los problemas de alimentación de su hijo incluyen:

- Infecciones pulmonares frecuentes
- Dolores de pecho o abdominales altos, vómitos
- Dificultad para masticar, ahogos o tos.
- Mala coordinación oral y salivación excesiva
- Estreñimiento o diarrea
- Dificultades para comer independientemente de la edad
- Duración de las comidas; las comidas que duren más de 30 minutos son consideradas prolongadas, esto puede ser un signo de dificultad para alimentarse
- Nerviosismo familiar al momento de las comidas o que disminuya el disfrute de comer para el niño y sus cuidadores.

#### Evaluación

Una evaluación del crecimiento de su hijo debe realizarse en cada visita midiendo su peso y talla. La **longitud ulnar** puede ser usada para medir la talla si su hijo es mayor de 5 años y no puede pararse.

**Los niños con DMC a menudo presentan una curva de crecimiento debajo de lo esperado para su edad.**

Esto es aceptable si su hijo goza de **buena salud**, sin signos de cansancio, infecciones recurrentes o problemas cardíacos o respiratorios. Es importante obtener una medición precisa del peso de su hijo cuando sea evaluado y guardar un registro frecuente de curva de peso para asegurar una ganancia de peso continua a lo largo de su evolución.

Si la salud de su hijo o su crecimiento no es adecuado, una **evaluación de la alimentación** puede ser indicada. Esta debe incluir un examen oral-facial, observación y evaluación de sus habilidades para alimentarse y tragar, y evaluación de su postura y forma de sentarse.

Una **videofluoroscopia** o una evaluación fibro-endoscópica es de ayuda para diagnosticar las dificultades de su hijo para tragar que puede aumentar su riesgo de **aspiración**.



Otros factores asociados que deben considerarse en la evaluación de alimentación y deglución incluyen la debilidad cervical, las **retracciones** de mandibulares y del

cuello, paladar débil o abovedado, lateralización mala de la lengua, amontonamiento dentario, **escoliosis**, tos débil o inefectiva, fatiga respiratoria, insuficiencia respiratoria nocturna, bajada/falta de apetito, **reflujo gastroesofágico** y dismotilidad.



### Manejo

En el tratamiento de la alimentación y nutrición de su hijo, la seguridad y adecuación del aporte nutricional son muy importantes. Una manera proactiva de ayudar a prevenir mala nutrición o sobrepeso es obtener información sobre hábitos saludables de alimentación de un especialista en alimentación o nutrición.

Si su hijo tiene dificultades de alimentación, algunas estrategias para mejorarlas incluyen:

- Hacer cambios en la manera que su hijo se sienta/acomoda durante las comidas
- Modificar los utensilios y otras ayudas que apoyan su alimentación
- Aprender y usar técnicas para tragar con seguridad
- Cambiar la textura de las comidas (por ejemplo, espesando los líquidos o cortando la comida en pedazos muy pequeños o picándola)
- Aumentar la frecuencia de las comidas y seleccionar las comidas con más calorías si está bajo de peso (hacer varias comidas pequeñas y tentempiés regulares a lo largo del día con frecuencia de hasta cada dos horas)
- Utilizar terapia sensorial y oral para mejorar el movimiento de mandíbula, lengua, cabeza y cuello.
- Consultar a un nutricionista para evaluar la comida y la ingesta calórica y discutir el uso de bebidas calóricas como medida suplementaria si está bajo de peso o reducción calórica si está con sobrepeso.

Si continúan las dificultades para ganar peso o si hay preocupación de que el estado nutricional de su hijo está interfiriendo con sus capacidad para luchar contra

infecciones respiratorias recurrentes, debe derivarse a un **gastroenterólogo** para considerar la necesidad de una alimentación por sonda

- **Para uso por períodos cortos**, por ejemplo antes o después de una cirugía o en caso de una enfermedad aguda puede usarse una sonda nasogastrica (SNG) (un tubo de alimentación a través de la nariz)
- **Para uso por períodos largos**, puede ser requerido insertar una gastrostomía quirúrgica (tubo G) o yeyunostomía (tubo Y). Si el problema es debido a un reflujo severo, se recomienda hacer una fondoduplicatura de Nissen para su hijo, esto podría hacerse al mismo tiempo que se coloca el tubo de gastrostomía.
- El equipo médico de gastrointestinal determinará con qué frecuencia y en qué cantidad su hijo necesita alimentarse a través del tubo para asegurarse que su hijo recibe adecuadamente sus aportes de líquido y nutricionales suficientes.

El tener una sonda para alimentarse no significa que no pueda recibir alimentos por la boca, al menos mientras tragar sea seguro para su hijo. Por el contrario, la sonda puede convertirse en una opción para asegurar el aporte nutricional de su hijo y las comidas sean una actividad disfrutable por toda la familia y dejen de ser una fuente de estrés para su hijo.

### Motilidad Gastrointestinal

Los niños con DMC tienen frecuentemente reflujo o estreñimiento.

Los síntomas de **reflujo gastroesofágico (RGE)** pueden incluir dolor torácico o abdominal alto, vómitos, aspiración, infecciones respiratorias recurrentes. El manejo médico del RGE incluye el uso de varios medicamentos y tratamiento antiácido así como dieta y cambios posturales.

El **estreñimiento** se debe a varios factores y puede mejorar cambiando la textura y el contenido de fibras de las comidas, incremento en la ingesta de líquidos,

cambios posturales y movimiento, y el uso de laxantes según la indicación del médico de su hijo. Los niños con DMC a menudo tienen dificultades para evacuar su colon y pueden requerir sentarse en el inodoro con asistencia por períodos largos.

### Habla

Los niños con DMC pueden tener dificultades para hablar debido a la debilidad facial, retracciones mandibulares, debilidad en la respiración, paladar débil o abovedado, dificultades con el cierre labial y afectación encefálica.

La terapia motora oral y los ejercicios pueden ayudar a mantener el rango de movimiento en la boca y mandíbula

de su hijo. La terapia del habla puede también ayudar con las estrategias y opciones de comunicación. Algunos niños se benefician con el uso de dispositivos si tienen dificultad para pronunciar palabras o hablar suficientemente fuerte para que otros puedan escuchar o tienen sordera y se les entiende mal.

### Salud Oral y Cuidados Dentales

La salud dental de su hijo tiene un efecto en su salud general, su nutrición y habla. Algunos de los problemas comunes de la salud oral de pacientes con DMC se enumeran en la Tabla 3.

TABLA 3.

Complicaciones de la Salud Oral relacionada a síntomas comunes de DMC

Problema	Consecuencia Sobre la Salud
Reflujo gastroesofágico	Erosión del esmalte dental y dolor
Colonización Bacteriana Oral	Desarrollo de neumonía
Respiración Bucal	Boca seca y riesgo incrementado de infección bucal
Maloclusión con superposición dental	Dificultad para la higiene dental, caries frecuentes, dificultad para masticar
Imposibilidad de comer por la boca	Hiperplasia gingival

### Evaluación y Manejo

Su hijo debe ser referido a un odontólogo pediatra antes de los dos años de edad o al momento del diagnóstico. En esas entrevistas debe considerarse especialmente la postura al sentarse si su hijo tiene disminuida su capacidad para tragar y toser. Si su hijo usa silla de ruedas, asegúrese que la consulta odontológica tenga un espacio adecuado que permita el traslado de la silla de ruedas a la silla odontológica u ofrezca la opción de tratar al niño directamente en su silla de ruedas.

Se recomienda hacer visitas frecuentes de seguimiento al dentista que incluyan limpieza dental (al menos cada 6 meses), teniendo las siguientes consideraciones:

- Los padres y cuidadores deben estar aconsejados sobre los cuidados en la casa, incluyendo una limpieza de dientes adecuada, uso de compuestos fluorados y lavados bucales antisépticos, y las modificaciones posturales necesarias o los equipos necesarios para contribuir con la independencia del paciente para esas tareas.

- Deben sellarse los molares con fisuras profundas
- Cercano a la edad de 6 años, su hijo debe consultar un ortodoncista con experiencia en debilidad de los músculos orales que tendrá en consideración la debilidad muscular en el plan de tratamiento.
- Los adultos con DMC deben continuar con sus visitas al dentista regularmente para chequeos y limpieza profesionales de la dentadura.
- Si su hijo requiere un procedimiento dental con anestesia o sedación, asegúrese que el dentista está advertido del diagnóstico de DMC y que es capaz de proveer respiración de rescate de ser necesario. Ellos deben estar familiarizados también con las precauciones de la hipertemia maligna y el tratamiento de sus reacciones de riesgo vital potencial.



## Manejo Cardíaco: Cuidando el Corazón

El objetivo del manejo cardiológico es la detección y tratamiento tempranos de los problemas cardíacos que pueden, a cualquier edad, estar asociados a DMC. En algunas formas de DMC los problemas cardíacos son muy frecuentes y en ese caso es necesario un seguimiento cardíaco frecuente. A veces el afectación cardíaco puede ser debido a una debilidad que se desarrolla en el músculo cardíaco como parte de la DMC. Puede ser también causado por problemas respiratorios no diagnosticados o inadecuadamente tratados, llevando un aumento de la tensión cardíaca (véase la sección de Cuidados Respiratorios). En esos casos o si hay preocupación de que los síntomas sean debidos a una arritmia o agrandamiento cardíaco, pueden ser necesarios una visita al

cardiólogo y evaluación cardiológica y. Si se desconoce el subtipo de DMC, un seguimiento del corazón puede ser necesario.

Las dos complicaciones cardíacas más comúnmente diagnosticadas son las arritmias (una alteración del ritmo cardíaco normal) y la cardiomiopatía (funcionamiento anormal y agrandamiento del corazón). Cualquiera de las dos enfermedades pueden ocurrir como el mayor problema cardíaco en ciertos subtipos de DMC, pero no todos los individuos con ese subtipo particular de DMC van a tener necesariamente problemas cardíacos (ver Tabla 4)

**TABLA 4.**

**Problemas Cardíacos en varios subtipos de DMC.**

Subtipo de DMC	Problema
<i>αDG-RD</i>	Riesgo aumentado de desarrollar <u>cardiomiopatía</u>
<i>LAMA2-RD</i>	Han sido reportados agrandamiento cardíaco leve que no afecta la función cardíaca y <u>arritmias</u> que requieren tratamiento.
<i>LMNA-RD</i>	Incremento serio del riesgo de <u>arritmias</u> y <u>cardiomiopatía</u> . Es muy importante la evaluación cardíaca temprana y el seguimiento regular
<i>COL6-RM</i>	El músculo cardíaco no aparece afectado, pero la <u>cardiomiopatía</u> puede estar causada por problemas pulmonares no tratados. Se recomienda un <u>ecocardiograma</u> al inicio del apoyo respiratorio.
<i>SEPN1-RM</i>	El músculo cardíaco no aparece afectado, pero la <u>cardiomiopatía</u> puede estar causada por problemas pulmonares no tratados. Se recomienda un <u>ecocardiograma</u> al inicio del apoyo respiratorio.
<i>RYR1-RM</i>	El músculo cardíaco no aparece afectado, pero la <u>cardiomiopatía</u> puede estar causada por problemas pulmonares no tratados. Se recomienda un <u>ecocardiograma</u> al inicio del apoyo respiratorio.

Abreviaturas: *αDG-RD*, alfa-distroglicanopatía; DMC, distrofia muscular congénita; *COL6-RM*, miopatía relacionada a colágeno VI; *LAMA2-RD*, distrofia relacionada a laminina  $\alpha 2$ , incluyendo *MDC1A*; *RYR1-RM*, miopatía relacionada al receptor de ryanodina 1; *SEPN1-RM*, miopatía relacionada a selenoproteína N1; *LMNA-RD*, DMC por lamin A/C.

## Síntomas Cardíacos

Esta es una lista de los síntomas característicos de problemas cardíacos. Sin embargo es importante destacar que los niños pequeños pueden no ser capaces de describir esos síntomas.

- Fatiga
- Falta de aliento
- Palidez de la piel y las mucosas
- Períodos de latidos cardíacos rápidos (taquicardia)
- Palpitaciones
- Pérdida de consciencia
- Mareos
- Vértigo

## Evaluación

La primera evaluación cardíaca debe realizarse al tiempo del diagnóstico de DMC. Esta evaluación típicamente incluye un electrocardiograma (ECG) y un ecocardiograma (ecografía cardíaca). El cardiólogo de su hijo puede también solicitar un ECG de 72 horas (ECG Holter) o un monitoreo de evento (monitorización de 2 semanas) para chequear si hay ritmos anormales. La frecuencia de las visitas de control cardiológico serán determinadas por el cardiólogo y dependen del subtipo de DMC que su hijo tenga, y las manifestaciones cardíacas y síntomas que el paciente tenga.

Como se indica en la Tabla 4, los niños con L-DMC tienen el **riesgo más alto de problemas cardíacos** y requieren de evaluaciones frecuentes comenzando al momento del diagnóstico y cada 6 meses a partir de ese momento. Los niños con  $\alpha$ **DG-RD** (relacionada con *Fukutina* y *FKRP*) requieren evaluaciones cardíacas frecuentes al momento de diagnóstico y una vez al año. Los niños con  $\alpha$ **DG-RD** (relacionadas con otros genes o sin diagnóstico) y los subtipos LAMA2 tienen un **riesgo incrementado de problemas cardíacos** y requieren evaluaciones al diagnóstico, a los 5 años de edad, a los 10 años de edad, y anualmente desde los 10 años. Si se detecta una anomalía cardíaca por ECG, ecocardiograma o Holter/monitoreo de eventos, se requieren evaluaciones más frecuentes.

## Manejo

Si su hijo tiene cualquier signo de **cardiomiopatía**, debe comenzarse tratamiento con medicamentos como inhibidores de la enzima convertidora ACE o betabloqueadores. EL manejo de cardiomiopatía severa o insuficiencia cardíaca no es diferente que el manejo en la población pediátrica general.

El corazón tiene cuatro cámaras: dos arriba y dos abajo. El corazón “late” (se contrae, bombeando la sangre fuera del corazón para circular a través del cuerpo), cuando la cámara superior derecha envía una señal al resto del corazón. Los problemas en la forma en que la señal es enviada, o conducida, a través del corazón son llamados arritmias. Las personas que tienen arritmias suelen decir que sienten que el corazón late anormalmente.

## Hay dos tipos de arritmias:

- **Arritmias Supraventriculares**, causadas por las cámaras cardíacas superiores y el sistema de conducción y son usualmente tratadas con betabloqueadores.
- **Arritmias Ventriculares** que ocurren en las cámaras cardíacas inferiores y son de riesgo vital. Cuando este tipo de arritmia ocurre, el corazón no late y la sangre no circula por el cuerpo. Este tipo de arritmia puede ser visto en pacientes con LMNA-RD y puede requerir la colocación de un desfibrilador (conocido como AICD, del inglés cardiovertor desfibrilador automático implantable), porque las arritmias ventriculares no se mejoran solas. El desfibrilador trata la arritmia asegurándose que el corazón late de forma correcta y de esa manera previene la muerte cardíaca súbita. El implante de un AICD debe ser considerado si su hijo tiene un agrandamiento cardíaco severo y progresivo y está en riesgo de desarrollar arritmias ventriculares, ha tenido pérdida de consciencia o después de una resucitación por un paro cardíaco

## HECHOS IMPORTANTES PARA RECORDAR

Esté atento a estos síntomas de compromiso cardíaco potencial.

- fatiga
- falta de aliento
- palidez
- períodos de latidos rápidos o irregulares (palpitaciones o taquicardia)
- pérdida de consciencia
- sensación de mareo
- vértigo

*El monitoreo cardíaco frecuente ayudará en el diagnóstico temprano y tratamiento de problemas cardíacos para aquellos subtipos de DMC con posible compromiso cardíaco.*





# Control Ortopédico y de Rehabilitación:

## cuidado de Retraccionesretracciones y escoliosis

Las personas con todas las clases de DMC se enfrentan habitualmente a problemas ortopédicos de los miembros, articulaciones y columna vertebral. El acceso a cuidados ortopédicos y distintos tipos manejo fisiátrico es importante a lo largo de la vida de su hijo para conservar y optimizar la funcionalidad; mejorar la comodidad, la seguridad y la movilidad independiente; aliviar el dolor y maximizar la calidad de vida.

Los problemas ortopédicos pueden incluir **Retraccionesretracciones en el cuello y articulaciones, hipotonía, escoliosis, deformaciones en los pies y dislocación o subluxación de caderas.**

- Las enfermedades que pueden estar presentes en el nacimiento incluyen **artrogriposis, hipotonía, tortícolis, dislocación de cadera, escoliosis, y pie equino.**
- Los problemas ortopédicos comunes que ocurren cuando un niño es mayor incluyen el **desarrollo de Retraccionesretracciones y escoliosis,** que puede afectar a la salud respiratoria de su hijo (ver sección de cuidados respiratorios)

El tratamiento ortopédico y las intervenciones rehabilitadoras deben verse como problemas tanto de corto como de largo plazo; deberían verse como inversiones para el futuro.

### Evaluación

El equipo **multidisciplinario** de su hijo debería incluir un **ortopedista** y un **equipo de medicina física y rehabilitación.** El equipo de rehabilitación incluye fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales, ortopedistas y especialistas en sillas de ruedas, asientos y equipamiento.

Al menos una vez al año, su hijo debería someterse a una evaluación de la curvatura de su columna vertebral, movilidad de articulaciones, comodidad al estar sentado, y actividades de la vida diaria. Los métodos de evaluación utilizados habitualmente incluyen un examen físico, una radiografía de columna, una **goniometría** y una **miometría.**

**Para niños más pequeños** con **hipotonía** grave, insuficiencia respiratoria, o una progresión rápida o inestable de la curvatura de la columna, o cuando haya una baja

respuesta a las medidas de tratamiento, serán necesarias **evaluaciones más frecuentes** por parte de su equipo médico.

**Los padres y cuidadores son participantes importantes en la monitorización y asistencia en las intervenciones ortopédicas de sus niños.** Si tiene cualquier preocupación relacionada con un tema ortopédico, le animamos a que busque consejo profesional.

### Complicaciones Ortopédicas

Aunque las complicaciones ortopédicas pueden ocurrir en todos los subtipos de DMC, su gravedad, tipo y localización difiere entre los distintos subtipos de DMC (ver Tabla 5). Las Retraccionesretracciones se tratan en la Box 3.

#### Box 3.

#### Retracciones en DMC

- Una **retracción** es una articulación que ya no se mueve en todo su rango de movimiento. La mayoría de las articulaciones del cuerpo (como el codo o la rodilla) son como puertas que están colocadas sobre bisagras y que pueden abrirse y cerrarse completamente. Cuando aparece una contractura, las bisagras no funcionan adecuadamente y la puerta se queda medio abierta o medio cerrada.
- Tener una retracción puede hacer la vida más difícil porque se pierde la capacidad de mover los brazos o las piernas, que permanecen "fijas" en una posición.
- La mayoría de las retracciones empiezan gradualmente y empeoran con el tiempo. La única intervención que se puede realizar en la actualidad, con un éxito limitado, son estiramientos y ejercicios de bajo impacto (suaves) que estimulen la mayor amplitud de movimiento posible (por ejemplo, nadar).
- Las retracciones en el cuello o la mandíbula pueden tener un impacto significativo en la capacidad funcional (movimiento, alimentación) y requieren una consideración especial en cuanto a la anestesia previa a cirugía.

**TABLA 5.**

**Edad de comienzo de complicaciones ortopédicas relacionadas con DMC específicas**

Complicación Ortopédica Común	Subtipo de DMC	¿Cuándo?
Laxitud articular (muñeca, tobillos, dedos, dedos de los pies)	<i>COL6-RM, αDG-RD, SEPN1-RM</i>	Al nacer; pueden convertirse en <u>retracciones</u>
Retracciones articulares	<i>DMC de Ullrich, LAMA2-RD completa</i>	Puede aparecer al nacer; las retracciones empiezan antes de perder la capacidad de caminar, si se camina
	<i>αDG-RD, LAMA2-RD parcial LMNA-RD, COL6-RM</i>	Las Retracciones comienzan antes de perder la capacidad de caminar
Dislocación/Luxación de cadera	<i>COL6-RM</i>	Al nacer
Retracciones en el cuello	<i>UCMD, LAMA2-RD, LMNA-RD</i>	Se desarrollan entre los 0 a 10 años de vida
Rigidez de columna	<i>SEPN1-RM, LMNA-RD, COL6-RM, LAMA2-RD</i>	Rigidez progresiva en la zona baja de la columna (lumbar)
<u>Escoliosis</u>	<i>UCMD</i>	Al nacer (cifoscoliosis)
	<i>LMNA-RD, SEPN1-RM, LAMA2-RD, RYR1-RM</i>	Comienzo temprano: primera infancia
	<i>αDG-RD</i>	Comienzo tardío (lordosis lumbar): en la adolescencia con pérdida de ambulación

\* Nótese que en esta tabla, la DMC de Ullrich está separada de la COL6 para mostrar que la DM de Ullrich, o la forma más progresiva de comienzo temprano COL6, puede estar afectada antes. COL6 en esta tabla hace referencia a las formas Bethlem e intermedia de la miopatía de colágeno 6. De manera similar las LAMA2-RD completas y parciales están separadas para indicar completa (comienzo temprano, DMCIA) y parcial (comienzo tardío, DMC1A ambulatoria)

Abreviaturas: αDG-RD, alfa-distroglicanopatía; DMC/CMD, distrofia muscular congénita; COL6-RM, miopatía relacionada con colágeno VI; LAMA2-RD, distrofia relacionada con laminina α2, incluida DMC1A; RYR1-RM, miopatía relacionada con el receptor de ryanodina 1; SEPN1-RM, miopatía relacionada con selenoproteína N1; LMNA-RD, DMC lamina A/C.

**Manejo**

Un acercamiento preventivo proactivo es una parte esencial en el manejo de las complicaciones ortopédicas de una DMC.

La comunicación entre el ortopedista, el equipo de rehabilitación y su familia es importante para que las intervenciones tengan el mayor sentido para su hijo .

**Su hijo debe acudir a fisioterapia o a terapia ocupacional antes de desarrollar retracciones, perder función motora, sufrir alteraciones de la marcha, alteraciones posturales, dolor, escoliosis, problemas con transferencias, deformaciones de las articulaciones o antes de que ocurra una pérdida de las actividades de la vida diaria.**

La **terapia**, incluidos los estiramientos de las articulaciones de los miembros, las caderas, cuello, columna y mandíbula pueden ayudar al manejo de las retracciones. El uso de órtesis y algunas técnicas de entablillado pueden ser recomendables también para su uso durante el día o la noche. Por ejemplo órtesis pie-tobillo (AFO), incluidos AFO dinámicas, AFO moldeadas (MAFO) y las órtesis pie-tobillo-rodilla (KAFO) así como férulas de codo, rodilla y mano tanto pasivas como dinámicas.

Un **soporte para la columna** (corsé, faja) puede ser recomendable para ayudar a prevenir la progresión de la escoliosis. Los efectos en la función respiratoria deben tenerse en cuenta con cualquier soporte o intervención ortopédica (ver sección de Cuidados Respiratorios)

Los aparatos de soporte pueden convertirse en una parte del apoyo de su hijo en sus actividades de la vida diaria. Ayuda para ponerse en pie, caminar, y otras formas de movilidad incluyen **muletas, andadores, andadores giratorios [swivel walkers], órtesis, bipedestadores, scooters y sillas de ruedas**. Otra clase de equipamiento puede ser necesaria para ayudar con las transferencias, comer y beber, comunicarse, darse vuelta en la cama, ir al baño y ducharse. **Es esencial colaborar** con un equipo de rehabilitación con experiencia en tratar individuos con enfermedades neuromusculares.

Si su hijo tiene dolores, los **especialistas en rehabilitación pueden ayudar a controlar o mejorar el dolor**. Las posturas al sentarse, estar de pie y dormir, así como encontrar el ajuste y uso correcto de las órtesis y soportes, pueden ayudar con el dolor. La natación o la fisioterapia en el agua también pueden ser útiles.

**Manejo Quirúrgico**

La cirugía puede ser recomendable para que su hijo mejore o mantenga la función, reducir el dolor, mejorar la posición al estar sentado o mejorar el ajuste de las órtesis para permitir la bipedestación.

La cirugía en DMC no está exenta de riesgos; es **obligatorio tener un buen asesoramiento preoperatorio, y debería valorar con su médico los beneficios y riesgos de cualquier cirugía. El objetivo final de la cirugía ortopédica es tener un beneficio funcional.**

**Inestabilidad de la Cadera**

- Si su hijo puede caminar, la cirugía de cadera considerarse en un estadio temprano para mejorar su capacidad de caminar o estar de

pie. Sin embargo, la necesidad de limitar el movimiento durante un periodo después de la cirugía, puede llevar a más retracciones articulares y mayor dificultad para caminar.

- Si su hijo no camina, la cirugía sólo se recomienda si la luxación de cadera causa dolor crónico, lo que es poco común.

**Retracciones de rodilla**

- La cirugía para corregir esta afección es muy infrecuente, pero puede ser recomendable si su hijo tiene retracciones graves (>90 grados) que le impiden estar sentado cómodamente.

**Retracciones de tobillo**

- La cirugía de alargamiento del tendón de Aquiles (tendón calcáneo) es habitual y puede considerarse para mejorar la ambulación, para mantener una buena postura o para conservar la capacidad de llevar zapatos u órtesis. Sin embargo, los riesgos de la post-cirugía pueden sobrepasar los beneficios de la operación.

**Escoliosis**

- El objetivo de la fusión espinal es conservar la mejor postura posible tanto por comodidad, como por funcionalidad. El tipo y extensión de la fusión realizada dependerá de la capacidad ambulatoria de su hijo y el grado de curvatura de la columna. La cirugía deberían practicarla cirujanos de columna especializados en enfermedades neuromusculares.
- La cirugía de **columna en niños muy pequeños** debería realizarse sólo cuando la corrección de postura con corsés o fajas no se puede aplicar o no ha tenido efecto.
- **Las técnicas de no-fusión, como las “barras extensibles”**, pueden utilizarse para permitir el crecimiento continuado de la columna del niño ; sin embargo, esta técnica requiere múltiples intervenciones quirúrgicas para expandir la barra extensible.
- Se ha demostrado que **la cirugía para deformaciones en la columna en un niño mayor** mejora la calidad de vida. Sin embargo, es una **cirugía mayor** y hay riesgos significativos que deberían discutirse en profundidad con los médicos y el equipo de su hijo

### Factores en la cirugía de columna en DMC

- Es obligatorio realizar una evaluación cardíaca y respiratoria antes de la cirugía.
- Si el paciente tiene una función pulmonar anormal (como se muestra en las pruebas de función pulmonar) **se puede comenzar** un tratamiento respiratorio intensivo, que incluye técnicas de insuflación, tos asistida y ventilación mecánica.
- Se debería tener una reunión con el anestesista para identificar los desafíos del apoyo y manejo de las vías respiratorias durante la cirugía así como los agentes sedantes recomendados.
- Es necesario discutir el efecto de la hospitalización postoperatoria sobre la fuerza muscular y las retracciones.
- Todos los aspectos de la vida diaria después de la cirugía deberían ser dirigidos de antemano por un terapeuta ocupacional, un fisioterapeuta o un especialista en rehabilitación, incluidos:
  - Alimentación: la autoalimentación puede ser más difícil y puede requerir accesorios auxiliares
  - Movilidad: las transferencias, la cama del hospital, y el equipamiento auxiliar; las modificaciones en sillas de ruedas y en casa; apoyo y cuidados en casa (servicios sociales)
  - Cabeza y cuello: puede que después de la cirugía el apoyo para el cuello y la cabeza siga siendo necesario; el aumento de la hiperextensión del cuello a lo largo del tiempo es habitual y necesita ser controlada.
- Debe tratarse el manejo del dolor (en el hospital y en casa).
- Los cuidados de seguimiento a largo plazo por parte de un cirujano de columna serán necesarios.

## Cuidados paliativos: Bienestar Emocional Individual y Familiar

Los cuidados paliativos tienen como objetivo proporcionar consuelo mediante la integración de las dimensiones emocionales, espirituales, de desarrollo y físicas en el cuidado de individuos con enfermedades que ponen en peligro la vida. Incorporar cuidados paliativos desde el momento del diagnóstico puede beneficiar a Ud., a su hijo y al equipo médico ya que Ud. se anticipará y tomará las decisiones concernientes a las intervenciones que afectan a la calidad de vida de su hijo .

Aunque los cuidados paliativos parecen ofrecer un amplio abanico de servicios, los objetivos del tratamiento paliativo son concretos: alivio del sufrimiento, tratamiento del dolor y otros síntomas angustiantes, cuidados psicológicos y espirituales, un sistema de apoyo para ayudar a su hijo a vivir tan activamente como sea posible, y un sistema de apoyo para respaldar a toda la familia. Muchas personas asocian los cuidados paliativos con “ rendirse” o con el final de la vida. Sin embargo, estos cuidados son mucho más que eso: es una aproximación integral al tratamiento de los síntomas causados por enfermedades graves.

### Dolor/Cansancio

El **dolor** puede ser un problema significativo y poco reconocido, que puede deberse a varias afecciones en distintos sistemas del cuerpo. Por ejemplo, el dolor que se produce por la debilidad muscular progresiva, escoliosis y retracciones puede requerir ajustes en los asientos y férulas. Los aspectos emocionales y psicológicos, incluidos la ansiedad, la depresión y el miedo, también pueden contribuir al dolor y el cansancio. La relación entre estas áreas puede ser considerable y necesita ser investigada.

El manejo efectivo del dolor de su hijo comienza con una evaluación exhaustiva de los síntomas agudos y crónicos. Determinar la presencia, la frecuencia y la duración de los episodios dolorosos ayudará a identificar los factores que contribuyen al dolor y los que ayudan a proporcionar alivio.

Los niños con DMC se quejan habitualmente de cansancio. El nivel de actividad, el estado respiratorio, los hábitos de sueño y distintas medicaciones pueden

causar o empeorar el cansancio.

### Salud mental

Debido a que la DMC puede ser difícil de diagnosticar, con muchas incertidumbres sobre el curso de la enfermedad, Ud., su hijo y otros miembros de la familia corren naturalmente un mayor riesgo de sufrimiento emocional; entre otros están los sentimientos de depresión, ansiedad, miedo y pena.

Es importante controlar el bienestar emocional de su hijo . Los signos preocupantes pueden ser directos (tales como la tristeza) o indirectos (como el enfado y la inquietud). Si está preocupado por el bienestar mental de su hijo , hable con su equipo médico sobre conseguir asesoramiento de apoyo psicológico y discutir recursos útiles para lidiar con una situación difícil. También es importante controlar su bienestar emocional como padre o cuidador. Todo el mundo tiene formas diferentes de sobrellevar el estrés y las emociones; es muy habitual que los padres tengan dificultad a la hora de manejar sus sentimientos cuando se trata de una enfermedad pediátrica crónica como la DMC. Si los padres y los miembros de la familia están estresados, los niños también lo estarán. A menudo la terapia familiar es útil.

Esas consultas deberían ayudar a discutir abiertamente, a construir las relaciones y al reconocimiento de los miedos, la tensión y la tristeza.

Otras fuentes de apoyo pueden incluir:

- Listas y grupos en internet (por ejemplo, grupos de Facebook como Merosin Positive Mums for Merosin Negative Kids y grupos de apoyo en Yahoo para *LMNA-RD*, *SEPNI-RM*, DMC de Ullrich, miopatía de Bethlem, síndrome de Walker-Warburg, lisencefalia y *αDG-RD*)
- El sitio web de CureCMD (curecmd.org), su información y pizarra de mensajes
- Grupos de apoyo presenciales en hospitales y otras agencias
- Apoyo de su fe (¿religión?) tradicional, si fuera relevante.

Estos apoyos pueden ayudar a posibilitar que Ud. y



su familia planifiquen de modo racional, anticipen y participen de forma efectiva en las decisiones de cuidado para el futuro cuando las cosas parezcan confusas y poco claras.

### **Cuidado al final de la vida**

Es comprensible que a menudo, los miembros de la familia y los que proporcionan cuidados sanitarios, encuentren difícil hablar sobre la posibilidad de la muerte, pero una DMC puede ser una enfermedad que limite potencialmente la vida, por lo tanto, hablar de los cuidados al final de la vida es apropiado.

Es importante que el personal sanitario de su hijo le ayude con las preocupaciones potenciales del final de la vida. En una situación ideal, esto tendría lugar antes de que ocurriera un evento grave con peligro para la vida, permitiéndoles a Uds. como familia, tiempo para investigar opciones con claridad y obtener información antes de que se necesite tomar decisiones.

La necesidad y el momento para esa discusión varían dependiendo del diagnóstico y el curso de la enfermedad, y a menudo es más urgente cuando el diagnóstico es grave o desconocido. El objetivo es que el equipo médico de su hijo y su familia atraviesen juntos estas situaciones dolorosas

La última década ha supuesto un tremendo progreso para los afectados por DMC. La formulación de directrices de cuidados, el desarrollo de un registro internacional y la velocidad creciente de la investigación para identificar posibles tratamientos, han contribuido en traer esperanza para el futuro. Esta construcción de infraestructura y la creciente concientización para apoyar la mejora en los cuidados sanitarios y la ciencia, llevarán a nuevos descubrimientos y continuarán la prolongación y la mejora de la calidad de vida de sus hijos.

**El viaje de la vida con DMC no es un camino recto, sino más bien espirales de un problema a otro, atrás y adelante una y otra vez.**

**En el camino, la atención en curso, el cuidado y la paciencia en las áreas de necesidades médicas, emocionales, prácticas y espirituales son muy importantes para apoyar y enriquecer las vidas del individuo afectado y de los más cercanos relacionados con su cuidado.**

**Cuando se vuelque hacia adentro en busca de fuerza, vuélquese también hacia afuera, tienda la mano.**

**Además de la comunidad médica de DMC, también existe una comunidad creciente de familias que pueden compartir información y entendimiento mientras Ud. continúa el viaje de la vida con DMC, en todas sus complejidades.**

# APPÉNDICE A

## Definición de Subtipos

### **Distrofias relacionadas con Alfa-distroglicanos ( $\alpha$ DG-RD, distroglicanopatías):**

Las distroglicanopatías son un grupo de enfermedades que presentan una gama de problemas neurológicos y discapacidades físicas. Aquellas que aparecen en la primera infancia se clasifican como distrofias musculares congénitas y a menudo afectan al cerebro e incluyen crisis epilépticas y retraso en el desarrollo, aunque estos niños puedan ser cognitivamente normales. Las que aparecen en la niñez o en la edad adulta se clasifican como distrofias musculares de cinturas que afectan predominantemente a los músculos, aunque puede haber una afección cognoscitiva leve. Puede afectar al habla.

Las que se presentan en la primera infancia con una afectación más grave se clasifican como síndrome de Walker-Warburg (WWS), enfermedad del músculo-ojo-cerebro (MEB) o distrofia muscular de Fukuyama, muchas con hallazgos anormales en las RM cerebrales, que incluyen anomalías estructurales y lisencefalia (migración neuronal anormal durante el desarrollo del cerebro del embrión). Crisis epilépticas, problemas al comer, y problemas oculares (miopía extrema, problemas en la retina, cataratas) son comunes en estas tres formas de  $\alpha$ DG-RD.

### **Miopatía de Bethlem:**

Esta miopatía del colágeno 6 forma un continuo con la distrofia muscular de Ullrich. Esto significa que no son dos enfermedades distintas sino que más bien representan un espectro. Las miopatías del colágeno 6 (distrofias de Ullrich y Bethlem) comparten un desarrollo progresivo de las retracciones, alteraciones de la piel y mutación en uno de los tres genes del colágeno 6. Los adultos con miopatía de Bethlem pueden tener tirantez o retracción de los tendones detrás de los tobillos, así como tirantez de otras articulaciones (codos, rodillas, articulaciones en la espalda) y especialmente en algunos músculos de las manos. Otros síntomas como poca resistencia o tolerancia al ejercicio, dificultad para subir escaleras, o tareas que requieren levantar los brazos por encima de la cabeza están relacionadas con una leve debilidad muscular que tiende a encontrarse en la miopatía de

Bethlem. Como en todas las DMCs, debido a que es una enfermedad rara, a menudo las personas con miopatía de Bethlem han tenido otros diagnósticos en el pasado.

### **Distrofia relacionada con LMNA:**

Este subtipo de DMC recientemente reconocido (L-CMD) está causado por una mutación en el gen lamina A/C (LMNA), no confundir con el gen laminina A<sub>2</sub> (LAMA2), que está afectado en la distrofia muscular por deficiencia de merosina o distrofia muscular relacionada con LAMA2. Algunos niños con *LMNA-RD* presentan cuellos extremadamente débiles, lo que dificulta que mantengan la cabeza erguida. Este se suele llamar síndrome de la cabeza caída. Los niños con *LMNA-RD* pueden desarrollar el pie caído, lo que significa que no son capaces de levantar el pie, aunque conservan la fuerza de las piernas. En la *LMNA-RD* se puede observar una pérdida de fuerza y función en los dos primeros años de vida, lo que separa a esta DMC de otras en las que los pacientes ganan funcionalidad lentamente durante este periodo. La pérdida de la función observada puede ser "capacidad para ponerse en posición de gateo". Los niños con *LMNA-RD* requieren un control temprano y frecuente de su estado cardíaco y respiratorio.

### **Distrofias musculares de cinturas (LGMD):**

La distrofia muscular de cinturas se refiere habitualmente a un grupo de distrofias musculares que comienzan en la niñez tardía, la adolescencia o la edad adulta. Hay varias formas de distrofias musculares de cinturas distintivas definidas genéticamente. Las DMC forman un espectro con las LGMD. Algunos niños con una mutación en el gen LAMA2, colágeno 6, LMNA o uno de los genes  $\alpha$ DG pueden aparecer de forma más leve, presentarse de forma más tardía en la vida, y conseguir y mantener la deambulación. En otras palabras, las DMC y las LGMD son sujetalibros en el mismo estante y no diagnósticos en sí mismos y de sí mismas. Obtener la confirmación genética es crítico para ambas DMC y LGMD.

### **Distrofia relacionada con Laminina $\alpha$ 2 (DMC 1A, DMC por déficit de merosina):**

También se la conoce como DMC relacionada con

LAMA2. Los niños con *LAMA2-RD* nacen con debilidad muscular y tono flácido y pueden tener problemas respiratorios y para alimentarse con retracciones progresivas en las articulaciones. Pocos consiguen caminar, aunque típicamente, los niños con deficiencia parcial de laminina  $\alpha 2$  (merosina) en la biopsia, consiguen y mantienen la deambulaci3n durante la juventud. Algunas mutaciones que llevan a una deficiencia total en la marcaci3n, pueden conseguir y mantener la deambulaci3n durante la juventud y algunas deficiencias parciales no consiguen la deambulaci3n. El diagn3stico se realiza mediante una biopsia muscular o de la piel que muestra una ausencia total o parcial de laminina  $\alpha 2$  (merosina), dos mutaciones en el gen LAMA2 (una heredada de la madre y otra del padre) y alteraciones cerebrales de la sustancia blanca en las RM.

#### **Miopatía relacionada con RYR1:**

Las mutaciones en el gen receptor de ryanodina 1 (RYR1) se han asociado hasta hace poco con dos formas de miopatía congénita: miopatía a cores y miopatía a multi-mini cores. Recientemente se ha puesto en evidencia que las mutaciones en este gen también pueden subyacer a una forma de DMC. Una descripci3n más adecuada de esta miopatía puede ser la de una enfermedad muscular congénita que engloba una miopatía congénita y una distrofia muscular congénita. Estos términos derivaron originalmente de la descripci3n de los hallazgos en las biopsias musculares, con anomalías características de la arquitectura muscular detectadas en las tinciones histológicas y en la microscopía electrónica llamadas miopatías y los hallazgos de degeneraci3n-regeneraci3n y fibrosis, llamados distrofias. Parece, sin embargo, que la diferencia entre las dos puede ser fluida. Una superposici3n entre la miopatía congénita y la distrofia muscular se aplica a las miopatías relacionadas con SEPN-1 también; probablemente se descubrirán genes adicionales que “cabalguen” entre estas dos formas de miopatía .

Las personas que tienen una DMC por mutaci3n en RYR1 típicamente han heredado la enfermedad de forma autosómica recesiva, lo que quiere decir una copia mutada de la madre y una del padre. La presentaci3n clínica es variable como en todas las DMCs. La presencia al nacer incluye hipotonía o flaccidez, debilidad facial, y debilidad de los músculos oculares en algunos casos. Algunos niños consiguen

caminar, pero otros no. Las dificultades al comer, respirar y tragar pueden llevar a la necesidad de poner un tubo de gastrostomía y al apoyo respiratorio con un Bi-PAP o un respirador, a veces a una edad temprana. Los niños afectados tienen con frecuencia un tono nasal en la voz. En algunos casos pueden darse infecciones respiratorias frecuentes en etapas tempranas junto con una escoliosis progresiva si la enfermedad es grave. Cognitivamente los niños están al nivel de aprendizaje adecuado para su edad y por encima.

#### **Miopatía relacionada con SEPN1 (DMC por deficiencia de selenoproteína, distrofia muscular con espina rígida, o RSMD):**

La miopatía relacionada con SEPN1 presenta debilidad de los músculos axiales (rezago cefálico; cuello débil”), desarrollo de espina rígida, escoliosis y problemas respiratorios (cuando todavía caminan), a menudo en la primera infancia. Muchos niños muestran pérdida de músculos mediales del muslo y figura fina con una curvatura de columna característica. Los hallazgos en la biopsia muscular pueden ser bastante variables, incluyendo distrofia muscular, minicores múltiples y desproporci3n congénita de tipo fibra. Es importante confirmar el diagn3stico de SEPN1 genéticamente, ya que los pacientes con L-DMC pueden tener una presentaci3n clínica muy similar. En la miopatía relacionada con SEPN1 no hay afectaci3n intrínseca del coraz3n (aunque puede haber afectaci3n secundaria del coraz3n a raíz de problemas respiratorios no detectados), mientras que los pacientes con L-DMC deberían estar muy controlados con exámenes cardiacos anuales por arritmias cardiacas y agrandamiento del coraz3n.

#### **Distrofia muscular de Ullrich (UCMD):**

La distrofia muscular de Ullrich se caracteriza por debilidad muscular, retracciones en las articulaciones proximales e hiperflexibilidad de las articulaciones distales. Otros síntomas pueden incluir rigidez de la zona baja de la columna, cifosis (curvatura de la parte superior de la columna), cambios en la piel (hiperqueratosis folicular, formaci3n de queloides, piel de terciopelo), complicaciones respiratorias, paladar ojival, prominencia posterior del calcáneo y una progresi3n lenta de la enfermedad. Puede diagnosticarse por una biopsia de la piel o muscular, que muestra una ausencia de colágeno, retenci3n de colágeno en los fibroblastos o mutaci3n en uno de los tres genes del colágeno 6. La distrofia muscular de Ullrich y la miopatía de Bethlem forman un espectro.

**Distrofias musculares congénitas sin diagnosticar:** en los últimos 20 años, se han identificado 18 nuevos genes que llevan a un diagn3stico clínico de distrofia muscular congénita, nuevos descubrimientos que aumentan al avanzar la tecnología de secuenciación completa de exones. Esta tecnología nos permite comprender mejor las complejas causas genéticas de las DMC. Como resultado, podemos comprender mejor los subtipos conocidos. En pacientes con un diagn3stico clínico de síndrome de Walker-Warburg (WWS), por ejemplo, se identificará una mutaci3n genética en seis de los genes conocidos sólo un 40% de las veces. (Esto significa que un 60% de los individuos con WWS

albergan genes desconocidos). Y más importante, una persona con DMC que no tiene un diagn3stico genético puede utilizar estas directrices para planificar el tratamiento médico con el equipo médico y registrarse en el registro de DMC (cmdir.org). El registro le posibilita a Ud. o a su hijo el participar en estudios de descubrimiento de genes en curso proporcionándole informaci3n sobre estos estudios. Aunque conocer la mutaci3n genética permite a un equipo anticipar ciertos problemas clave, muchas de las DMCs se enfrentan a problemas médicos similares y estas directrices de tratamiento proporcionarían asistencia a aquellos sin un diagn3stico genético final.

## APÉNDICE B

### Definici3n de los Expertos que proporcionan cuidados especializados

#### **Enfermera/o de Práctica Avanzada:**

es un término genérico que se utiliza para un enfermero registrado con licencia que tiene uno de los siguientes cometidos: especialidad clínica, enfermero registrado certificado anestesista, matrona/ partera certificada, o enfermera-médico certificada. Los enfermeros de práctica avanzada tienen títulos de Master y tienen una certificaci3n en un grupo de poblaci3n (por ejemplo, pediatria). Los enfermeros de práctica avanzada pueden trabajar de forma independiente y colaborando con médicos y otros miembros del equipo multidisciplinario y pueden ser especialistas en alguna subespecialidad, como enfermedades neuromusculares o cardiomiopatías.

#### **Cardiólogo:**

un médico que tiene formaci3n y experiencia en problemas del coraz3n. Los cardiólogos tratan distintas enfermedades como las arritmias (ritmo cardiaco anormal), presi3n arterial elevada, y enfermedades cardiacas. Algunos cardiólogos tienen formaci3n adicional y experiencia en problemas con la musculatura cardiaca (especialistas en cardiomiopatías).

#### **Enfermera Médica Certificada:**

es una enfermera con un título de Máster o de doctorado que examina, diagnostica, realiza

recomendaciones de tratamientos, prescribe medicamentos y dirige cuidados de seguimiento dentro de su especialidad. El/la enfermero médico certificado también colabora y enseña al paciente y su familia en relaci3n con la enfermedad del paciente.

#### **Endocrinólogo:**

un médico que tiene formaci3n y experiencia en los problemas de los órganos que producen y liberan hormonas (sustancias químicas producidas por nuestro cuerpo que tienen distintas funciones). Los médicos endocrinólogos tratan distintas enfermedades, como la diabetes, problemas de crecimiento y la pubertad retardada.

#### **Gastroenterólogo:**

un médico que tiene formaci3n y experiencia en problemas del sistema digestivo y problemas con la digesti3n de la comida. Los gastroenterólogos tratan distintas enfermedades como el estreñimiento grave, la malnutrici3n y el reflujo gastroesofágico.

#### **Asesor Genetista:**

es un profesional sanitario que tiene un título de máster con formaci3n y experiencia en genética médica y asesoramiento. Un asesor genetista puede ayudar a explicar qué mutaci3n genética está causando los síntomas de su hijo y puede ayudarle a averiguar si Ud. podría tener otro hijo con la misma enfermedad.

**Neurólogo:**

es un médico que tiene formación especializada y experiencia en problemas del sistema nervioso. El sistema nervioso está dividido en el sistema nervioso central (encéfalo y médula espinal), y el sistema nervioso periférico (los nervios que salen del encéfalo y de la médula espinal, la conexión entre los diferentes nervios y los músculos). Los neurólogos tratan distintas enfermedades como la epilepsia, las migrañas y los retrasos en desarrollo. Algunos neurólogos tienen formación adicional y experiencia en problemas con el sistema nervioso periférico (especialistas neuromusculares).

**Neuropsicólogo:**

es un psicólogo que se ha especializado en cómo la estructura del cerebro y la función cerebral trabajan juntos para afectar al aprendizaje y al comportamiento.

**Terapeuta Ocupacional:**

es un profesional sanitario que tiene una grado (o una titulación más alta) con experiencia en ayudar a las personas a realizar adaptaciones físicas (cambios) a su entorno para que las actividades de la vida diaria (como comer, afeitarse, vestirse, hacer trabajos escolares) sean más fáciles de hacer y las personas puedan tener mayor independencia.

**Oftalmólogo:**

es un médico que se especializa en el tratamiento y el diagnóstico de problemas en los ojos. Los neuro-oftalmólogos se especializan en los problemas oculares debidos a afecciones neurológicas (que afectan a los nervios del ojo)

**Cirujano Ortopédico:**

es un médico que se especializa en el tratamiento de las heridas, enfermedades y deformidades a través de la cirugía. Utilizando una serie de instrumentos y con los pacientes anestesiados, el cirujano ortopédico corrige las deformidades físicas, repara huesos y tejidos después de una herida y realiza cirugías preventivas en pacientes con enfermedades o afecciones debilitadoras. La cirugía ortopédica, el tratamiento del sistema musculoesquelético, es una de las especialidades en cirugía más frecuentes.

**Ortopedista:**

es un miembro del equipo de cuidados sanitarios que diseña, mide, coloca y adapta corsés, aparatos

o prótesis como miembros para pacientes con enfermedades discapacitantes. Cuando hay un problema con la colocación o medida de un corsé o férula

**Fisiatra:**

es un médico con una especialidad en medicina física y rehabilitación cuyo objetivo es mejorar y restaurar la capacidad funcional y la calidad de vida de las personas con impedimentos físicos o discapacidades.

**Fisioterapeuta:**

es un profesional sanitario que tiene un título de máster (o más alto) con experiencia en ayudar a las personas a hacer cambios físicos para mejorar el movimiento en el cuerpo, particularmente en los brazos y piernas. Esto incluye medidas proactivas para ayudar a prevenir la pérdida de movimiento a través de estiramientos o soportes ortopédicos.

**Médico:**

es un profesional sanitario que diagnostica enfermedades y prescribe y administra tratamientos para las personas que sufren alguna herida o enfermedad. Los médicos examinan pacientes, obtienen historiales médicos, y solicitan, realizan e interpretan pruebas diagnósticas. Aconsejan a los pacientes sobre su dieta, higiene, y cuidados sanitarios preventivos. Hay dos tipos de médicos: médicos y médicos osteópatas. Los médicos también se conocen como médicos alopáticos. Aunque ambos pueden usar todos los métodos aceptados de tratamiento, incluidos medicamentos y cirugía, los médicos osteópatas ponen un énfasis especial en el sistema musculoesquelético del cuerpo, la medicina preventiva y el cuidado integral del paciente.

**Médico asistente:**

es un profesional sanitario que tiene un título de máster y practica la medicina como miembro de un equipo con su médico supervisor. Como parte de su responsabilidad en el equipo y dependiendo de su especialidad, los médicos asistentes pueden realizar exámenes físicos, diagnosticar y tratar enfermedades, solicitar e interpretar pruebas, aconsejar sobre cuidados sanitarios preventivos, asistir en cirugía y prescribir medicamentos.

**Psiquiatra:**

es un médico que trata las enfermedades mentales con una combinación de psicoterapia, psicoanálisis,

hospitalización y medicamentos. La psicoterapia incluye discusiones regulares con los pacientes sobre sus problemas; el psiquiatra les ayuda a encontrar soluciones por medio de cambios en los patrones de comportamiento, la exploración de sus experiencias pasadas o a través de sesiones de terapia familiar o de grupo. El psicoanálisis supone psicoterapia a largo plazo y asesoramiento para los pacientes. En muchos casos, los medicamentos se administran para corregir los desequilibrios químicos que causan problemas emocionales.

**Psicólogo:**

es un profesional de la salud que tiene un título de máster o de doctorado y que trabaja con pacientes que necesitan terapia, como el asesoramiento. Los psicólogos se diferencian de los psiquiatras en que no prescriben medicamentos.

**Neumólogo:**

es un médico cuyo objetivo es ayudar a los pacientes con problemas en los pulmones, tales como problemas respiratorios o infecciones. Los neumólogos trabajan proactivamente con los pacientes y sus familias para prevenir complicaciones en las enfermedades neuromusculares, tales como la apnea del sueño.

**Dietista registrado:**

es un profesional sanitario experto en comida y nutrición. Los dietistas registrados han obtenido un título de grado o de máster, han aprobado un examen nacional y están registrados por la Comisión de Registro Dietético de la Asociación Americana de Dietética. Los dietistas también son conocidos como

nutricionistas, pero no todos los nutricionistas son dietistas.

**Enfermera registrada:**

es un profesional sanitario que trata a los pacientes, educa a los pacientes y al público sobre enfermedades y proporciona consejo y apoyo emocional a los miembros de la familia del paciente. La enfermera/o también anota la historia médica y los síntomas de los pacientes, ayuda a realizar pruebas y a analizar resultados, maneja instrumentos médicos, administra tratamientos y medicamentos de acuerdo a las instrucciones del médico o enfermero -médico certificado y ayuda al seguimiento y rehabilitación de los pacientes.

**Terapeuta respiratorio (también conocido como médico de cuidados respiratorios):**

es un profesional sanitario que evalúa, trata y cuida a los pacientes con enfermedades respiratorias o pulmonares. Los terapeutas respiratorios trabajan bajo la supervisión de un médico y su responsabilidad primera son todos los tratamientos respiratorios. Pueden ayudar a los pacientes cuando hay un problema con el instrumental respiratorio (por ejemplo, con la mascarilla de una máquina de presión positiva de las vías respiratorias.)

**Patólogo del lenguaje y el habla (a veces llamados terapeutas del habla, fonoaudiólogo/foniatra):**

es un profesional sanitario que evalúa, diagnostica, trata y ayuda a prevenir afecciones relacionadas con el habla, el lenguaje, la comunicación, la voz, la deglución y la fluidez.

## APÉNDICE C

### Glosario de terminología (términos subrayados en el texto)

**Inhibidores ACE:**

es un grupo de medicamentos que usan los cardiólogos para ayudar a relajar los vasos sanguíneos y hacer que sea más fácil que la sangre circule por el cuerpo. Uno de los principales efectos secundarios de los inhibidores ACE es una posible bajada de la tensión arterial. Algunos inhibidores ACE utilizados habitual-

mente en EE.UU. son el enalapril (Vasotec), lisinopril (Zestril), y el perindopril (Aceon), pero también hay muchas otras opciones que puede elegir el cardiólogo de su hijo. Los inhibidores ACE también se utilizan para tratar otras enfermedades no relacionadas con el corazón.

**Representante/delegado:**

para trabajar con los profesionales sanitarios de su hijo como miembro del equipo para hacer lo mejor para su hijo . A veces, esto puede implicar el defenderle cuando Ud. se sienta incómodo con una situación o algún plan de cuidados, buscar una segunda opinión o identificar un representante/ delegado en el equipo de profesionales sanitarios de su hijo .

**Anticoagulantes:**

es un grupo de medicamentos que hacen que la sangre sea menos espesa para evitar que se formen coágulos (que causan atascos en los vasos sanguíneos). El corazón no tiene que esforzarse tanto para bombear una sangre más diluida pero cuando las personas utilizan estos medicamentos, pueden sangrar con más facilidad. Algunos de los anticoagulantes habituales utilizados en EE.UU. son la warfarina (Coumadin), la heparina y la aspirina, pero el cardiólogo de su hijo puede escoger otras opciones.

**Terapia anticonvulsiva:**

son medicamentos que reducen la frecuencia y la gravedad de los ataques epilépticos. Algunas veces los ataques epilépticos pueden parar completamente cuando la persona esta tomando medicamentos anticonvulsivantes. Algunos anticonvulsivantes habituales utilizados en EE.UU. son el ácido valproico (Depakote), el levetiracetam (Keppra), la zonisamida (Zonegran) y el topimato (Topamax), pero hay otras muchas opciones que el neurólogo de su hijo puede elegir. Los anticonvulsivantes se utilizan a menudo para otras enfermedades no relacionadas con los ataques epilépticos o la epilepsia.

**Arritmia:**

es un cambio en el ritmo de los latidos del corazón.

**Artrogriposis:**

es una enfermedad en la que el bebé nace con múltiples retracciones. Esto puede ser un síntoma temprano de DMC pero puede confundirse con otras causas de retracciones en el nacimiento.

**Aspiración:**

cuando algo (comida, líquido, mocos, etc.) va a los pulmones en lugar de ir al estómago o salir por la boca o la nariz. Cuando una sustancia se aspira hacia

los pulmones puede provocar una infección pulmonar (como la neumonía).

**Atelectasia:**

colapso de todo o parte de un pulmón. Esto puede estar provocado por un bloqueo en las vías respiratorias o por presión en las mismas por fuera de los pulmones.

**Beta-bloqueadores:**

es un grupo de medicamentos que usan los cardiólogos para disminuir el ritmo cardiaco reduciendo la velocidad a la que late el corazón. Estos medicamentos también ayudan a abrir los vasos sanguíneos y a bajar la tensión arterial. Algunos beta-bloqueadores habituales utilizados en EE. UU. son el atenolol, nadolol (Corgard) y el propanolol (Inderal), pero también hay muchas otras opciones que puede elegir el cardiólogo de su hijo . Los beta-bloqueadores también se usan para otras enfermedades no relacionadas con el corazón.

**Bi-PAP:**

abreviatura en inglés para presión positiva en las vías respiratorias a dos niveles, una de las formas de ventilación no invasiva más utilizadas. El Bi-PAP tiene dos niveles de presión en las vías respiratorias: presión alta cuando la persona inspira y presión baja cuando la persona expira. Una máquina Bi-PAP puede programarse para seguir el ciclo cuando la persona respira o programarla para que repita el ciclo cada cierto tiempo.

**Gasometría:**

es una prueba que mide las concentraciones de oxígeno (O<sub>2</sub>) y dióxido de carbono (CO<sub>2</sub>) en la sangre, así como el pH sanguíneo y el nivel de bicarbonato.

**Técnicas de respiración acumulada:**

es un tipo de terapia respiratoria. El paciente utiliza una bolsa especial con una válvula de un sentido y una boquilla para tomar una serie de inspiraciones sin exhalar el aire, expandiendo así los pulmones más allá de lo que podría hacerlo en una sola inspiración. Esto expande los pulmones y abre vías respiratorias obstruidas.

**Cardiomiopatía:**

es una enfermedad del músculo cardiaco que causa un agrandamiento del corazón y rigidez en las paredes del corazón. Puede ser una complicación de otras enfermedades cardíacas

**Habilidades motoras compuestas:**

es una forma de medir distintos tipos de habilidades motoras, como la escritura y comer, y poner estas medidas juntas para ver como están los distintos aspectos de las habilidades motoras de una persona en conjunto.

**Presión positiva continua en las vías respiratorias (CPAP):**

una de las formas de ventilación no invasiva más comunes, CPAP aumenta la presión del aire en los pulmones durante todo el tiempo que alguien está usando la máquina. Esto es útil para personas que tienen vías respiratorias débiles que se vuelven por momentos demasiado pequeñas (como en la apnea del sueño obstructiva).

**Retracción:**

es una tirantez en los músculos o tendones que están alrededor de una articulación, lo que evita que la articulación se pueda mover todo lo posible. Por ejemplo, una retracción en la rodilla puede evitar que la rodilla se estire o se doble completamente.

**Diagnóstico:** el nombre específico de un trastorno médico.

**Dismotilidad:**

cuando la comida digerida no se mueve por el estómago o los intestinos a la velocidad correcta. La comida digerida se mueve por nuestro cuerpo cuando los músculos de nuestros intestinos se mueven haciendo ondas para empujar la comida. A veces la onda se mueve demasiado despacio y puede ocasionar estreñimiento. Otras veces se mueve demasiado deprisa causando diarrea.

**Ecocardiograma (eco):**

es un ultrasonido del corazón. Esta prueba mira la estructura del corazón y puede ayudar a mostrar como está funcionando el corazón.

**Electrocardiograma (ECG o EKG):**

es un aparato que mira el patrón y la velocidad del latido del corazón. Esta prueba se realiza colocando electrodos (monitores) sobre el pecho, brazos y piernas. Los ECGs rutinarios duran habitualmente menos de una hora.

**Electroencefalograma (EEG):**

es una prueba de la actividad cerebral que busca la causa de ataques epilépticos colocando electrodos (monitores) en la cabeza. El cerebro se comunica con nuestro cuerpo enviando mensajes (señales) de un nervio a otro, y produciendo un patrón

regular que es esperable cuando el cerebro funciona normalmente. Cuando se ve un patrón irregular en el EEG, la persona puede estar en riesgo de tener ataques epilépticos, pero el EEG no nos dice porque esta persona puede estar en riesgo. Por usar una analogía, los nervios son como cables telefónicos que conectan casas. El EEG controla la actividad que está sucediendo en los cables telefónicos pero no escucha lo que dicen las personas que hablan.

**Malnutrición:**

es un término utilizado para describir a bebés o niños pequeños que no están creciendo o ganando peso como se esperaría. Se relaciona habitualmente con no tomar suficiente comida para cubrir las necesidades calóricas del niño o la incapacidad de absorber nutrientes de la comida.

**Evaluación fibroendoscópica (o endoscopia):**

es un procedimiento que utiliza un tubo largo y fino para mirar en el interior de una persona. Por ejemplo una endoscopia se puede utilizar para ver los intestinos (colonoscopia) o los pulmones (broncoscopia).

**Capacidad vital forzada (CVF):**

la cantidad máxima de aire que alguien puede espirar después de hacer la mayor inspiración posible. La CVF puede ayudar a medir si hay algún problema con la función pulmonar, como debilidad de los músculos respiratorios, o si hay una infección.

**Intercambio de gases:**

es el proceso corporal en el que el oxígeno (O<sub>2</sub>) se traslada del aire a los tejidos corporales para ser utilizado por las células y el dióxido de carbono (CO<sub>2</sub>) se retira de los tejidos y pasa al aire. Esto ocurre en los pulmones y en el torrente sanguíneo.

**Reflujo gastroesofágico:**

cuando los ácidos estomacales refluyen del estómago y salen por el esófago (el tubo que conecta la garganta con el estómago).

**Tubo de gastrostomía (Tubo-G):**

es un tipo de tubo para alimentación que se inserta quirúrgicamente a través de la piel y directamente en el estómago. Algunos tipos específicos de tubo son los tubos PEG, los botones Mic-Key y los botones Bard.

**Mutación genética:**

es el cambio en los genes de una persona que altera algo en su cuerpo o en cómo el cuerpo funciona. Los

genes son anteproyectos o instrucciones sobre cómo se hace todo en el cuerpo. Heredamos genes de nuestros padres biológicos. Puede decirse que nuestros genes forman las letras que, todas juntas, producen las frases de un manual de instrucciones. Utilizando la misma analogía, una mutación, cuando es un cambio malo en los genes, es como un error ortográfico o como cuando falta una frase o sección en el manual. Todo el mundo tiene algunos cambios en sus genes, igual que todo el mundo tiene algún error ortográfico. La mayoría de estas mutaciones no causan problemas graves, pero algunas mutaciones genéticas pueden causar problemas o enfermedades. Por ejemplo, imagine que ha comprado un armario y tiene que ensamblarlo en casa. Puede que haya algunos errores ortográficos en el manual de instrucciones, pero puede ignorarlos porque puede deducir qué hacer. Sin embargo, si faltan palabras en una frase o falta una sección en el manual de instrucciones, es posible que no sepa que tiene que usar tuercas para que las partes del armario se mantengan juntas. O puede que deje los cajones en la caja sin saberlo y convierta el armario en una estantería.

#### **Hiperplasia gingival:**

es el crecimiento excesivo del tejido que compone las encías alrededor de los dientes en la boca. Esto es un efecto secundario en pacientes que no pueden cerrar la boca (por hipotonía o debilidad muscular) o en pacientes tratados con fenitoína, un medicamento para controlar las crisis epilépticas.

#### **Goniometría:**

la medida del ángulo de una articulación o cuánto puede la articulación doblarse y extenderse.

#### **Monitor Holter:**

es un aparato que se coloca a un paciente y que permite obtener un electrocardiograma durante un largo periodo, habitualmente dos o tres días. Este aparato graba la actividad eléctrica del corazón y se utiliza junto con un diario del paciente para identificar momentos del día o síntomas que pueden reflejar un cambio en la actividad eléctrica grabada. Una vez que el monitor Holter se pone en el paciente, éste habitualmente puede irse a casa y no necesita quedarse en la consulta o en el hospital.

#### **Hipoplasia:**

subdesarrollo de una parte del cuerpo. Por ejemplo la

hipoplasia del tercio medio facial es un aplanado del área alrededor de la nariz que se puede relacionar con el uso de una mascarilla.

#### **Hipotonía:**

el tono es un término que describe la cantidad de tensión o resistencia de un músculo al movimiento. La hipotonía se refiere a un tono bajo (también llamado a veces flácido) y la parte del cuerpo se mueve con más facilidad de la que debería. Un tono alto se llama hipertonia o espasticidad y es cuando la articulación está rígida. El tono es una medida diferente de la fuerza (un niño hipotónico puede tener fuerza residual en los músculos), pero a menudo es difícil establecer la diferencia entre tono y fuerza en los niños pequeños.

#### **Aparato de insuflación-exsuflación:**

es una máquina que se utiliza para ayudar a una buena función pulmonar simulando una tos; los pulmones se llenan completamente (como haciendo una respiración honda) y entonces se succiona el aire brevemente fuera de los pulmones (como una tos fuerte). Normalmente, estos aparatos están programados para tener un ciclo de cierto número de toses cada vez que se usa. Estas máquinas también se llaman tosedores o se les conoce por la marca comercial CoughAssist. Algunos niños dicen que lleva cierto tiempo acostumbrarse a utilizar estas máquinas pero que cuando se acostumbran se sienten mucho mejor después de usarlas.

#### **Ventilación intrapulmonar percusiva (IPV):**

es un tipo de fisioterapia para el pecho en el que un aparato (máquina) produce una vibración muy rápida en el pecho para ayudar a movilizar secreciones (sacar mocos de los pulmones). Hay muchos tipos distintos de aparatos IPV; algunos se toman en la mano, otros son un cinturón que lleva puesto el paciente.

#### **Tubo de yeyunostomía (tubo-Y):**

es un tipo de tubo de alimentación que se inserta quirúrgicamente a través de la piel directamente en la parte más baja del estómago, en la zona llamada yeyuno.

#### **Resonancia Magnética (RM, MRI):**

es una imagen detallada de la estructura de una parte del cuerpo. Una resonancia magnética proporciona muchos más detalles (esto es, tiene una mayor resolución) que una tomografía computarizada o que una radiografía; además una resonancia no

utiliza ningún tipo de radiación. Esta prueba es útil cuando se miran tejidos blandos como el cerebro o los músculos, pero no es el instrumento ideal para mirar huesos. Por usar una analogía, una resonancia del cerebro es como mirar la vista “satélite” en Google Maps. Puede decirnos donde están las casas, las calles, los parques y cómo se ven o si un tornado ha pasado por allí y ha causado daños estructurales. Pero con una resonancia magnética (la imagen de una ciudad) no podemos ver los nervios o las células cerebrales individuales (la gente en las casas), ni determinar la función del cerebro (saber si las personas llegan a tiempo al trabajo o si hay mucho tránsito un día). Una resonancia sólo puede mostrarnos la estructura.

#### **Hipertermia maligna:**

es una reacción alérgica (¿?) a algunos tipos de anestesia (medicamentos que se dan a las personas para que estén dormidas durante una prueba o cirugía). Esto puede resultar en una reacción peligrosa para la vida que causa que el cuerpo se caliente demasiado. Como todas las alergias, solo algunas personas tienen este problema pero ciertas mutaciones genéticas pueden incrementar el riesgo de hipertermia maligna.

#### **Cuidado multidisciplinario:**

cuando los profesionales sanitarios expertos en distintas áreas trabajan juntos como un equipo - por ejemplo cuando un neurólogo, un neumólogo, un fisioterapeuta y un dietista trabajan juntos para ayudar a mejorar la salud de un paciente.

#### **Multisistémico:**

cuando múltiples sistemas corporales diferentes están afectados por una enfermedad o trastorno o cuando un profesional sanitario los controla o examina juntos.

Miometría: es el nombre formal para la medición de fuerza de un músculo utilizando un aparato especial que calcula la cantidad de fuerza producida por un músculo dado o por un grupo de músculos.

#### **Sonda nasogástrica (tubo NG; SNG):**

es un tipo de tubo de alimentación temporal que se inserta por la nariz y termina en el estómago.

#### **Funduplicatura de Nissen:**

es un “nudo” que se ata quirúrgicamente en la parte alta del estómago para prevenir el reflujo gastroesofágico grave.

#### **Ventilación no invasiva:**

es una forma de ayudar a las personas que no pueden respirar por sí mismas o no respiran bien. Este tipo de ayuda a la ventilación (respiración) se proporciona por medios no invasivos, como una mascarilla, más que por medios invasivos, como un tubo de traqueotomía, y puede utilizarse en momentos específicos, como solo por la noche o solo cuando se está enfermo. La ventilación no invasiva se suele preferir a la invasiva. La presión positiva en las vías respiratorias (PAP) es un ejemplo de técnica de ventilación no invasiva.

#### **Órtesis:**

una ayuda artificial o mecánica, como una sujeción, un apoyo o movimiento asistido de una parte del cuerpo. Algunos ejemplos de órtesis incluyen los AFO, que significa órtesis pie-tobillo. Un AFO es una férula de plástico duro hecha de una pieza que está amoldada a la parte posterior inferior de la pierna y va por debajo del pie. Se ajusta habitualmente con Velcro y se puede llevar por encima del calcetín y dentro del zapato. La AFO proporciona apoyo a los niños con tono muscular bajo y puede ayudarles a conseguir y mantener la deambulación.

#### **Oximetría:**

medición del contenido de oxígeno en la sangre.

#### **Cuidado paliativo:**

es un tipo de cuidado multidisciplinario para personas con enfermedades graves. Los cuidados paliativos son diferentes de los cuidados al final de la vida o los cuidados a enfermos terminales. El objetivo de los cuidados paliativos es mejorar la calidad de vida del paciente y de su familia reduciendo los síntomas de la enfermedad.

#### **Pico Flujo Tos:**

es la medición de lo fuerte que puede toser una persona; esto ayuda a medir la función pulmonar y la capacidad de las personas de expulsar secreciones (esto es, sacar mocos de los pulmones).

#### **Polisomnografía (estudio del sueño):**

es una grabación de los muchos cambios que suceden en el cuerpo de una persona cuando duerme. Durante el estudio, se controlan los pulmones, el corazón y la función cerebral, así como los movimientos de los ojos y de los músculos mediante distintas pruebas. Es útil para entender la causa de la fatiga diurna.

**Presión positiva en las vías respiratorias (PAP):**

es un tipo de ventilación no invasiva que se desarrolló originalmente para personas con apnea del sueño pero también se usa para personas con enfermedades neuromusculares. Hay dos tipos de PAP: la presión positiva continúa en las vías respiratorias (CPAP) y la presión positiva en las vías respiratorias a dos niveles (Bi-PAP). Una vez que se abren las vías respiratorias con este tipo de máquina, la persona puede respirar con normalidad.

**Proactivo:**

hacer algo antes de que aparezca un problema o antes de que el problema empeore. Por ejemplo, llevar un cinturón de seguridad es una medida proactiva de cara a evitar heridas en la cabeza en un accidente de tráfico.

**Pronóstico:**

cómo se espera que la enfermedad cambie a lo largo del tiempo y lo que esos cambios significan para la vida y la salud de su hijo .

**Progresión:**

el proceso que tiene una enfermedad a lo largo del tiempo.

**Pruebas psicotécnicas:**

es el nombre de un grupo de pruebas que evalúan el aprendizaje, la cognición, el comportamiento, el humor y los rasgos de la personalidad. Este tipo de pruebas también se pueden llamar evaluaciones psicoeducativas. Las pruebas específicas que se realizan no son las mismas para todos los niños. Pueden cambiar debido a la edad del niño o los problemas que necesitan evaluarse.

**Pruebas de función pulmonar (PFTs):**

son un grupo de pruebas que miden lo bien que funcionan los pulmones para tomar y soltar aire y lo bien que trasladan el oxígeno al torrente sanguíneo.

**Escoliosis:**

es una curva anormal hacia un lado en la columna vertebral que hace que la columna parezca una "C" o una "S". Este tipo de curva es distinta de la curva en la parte baja de la columna (zona lumbar) o la curva en la parte alta de la columna (zona torácica), que algunas personas llaman "joroba" (cifosis torácica). Cuando tanto la cifosis como la escoliosis están presentes, se llama cifoescoliosis.

**Crisis Epilépticas:**

es un aumento repentino excesivo de la actividad eléctrica en el cerebro. Este aumento repentino puede estar solo en una parte del cerebro (ataque parcial o focal) o extenderse por todo el cerebro a la vez (ataque generalizado). Debido a que el cerebro controla todo lo que hacemos, un ataque puede parecer diferente en distintas personas, dependiendo de qué zona del cerebro venga el ataque. Algunas personas pueden sufrir ataques en los que se agita todo el cuerpo, solo se agita un brazo o una pierna. Otras personas pueden tener ataques en los que parece que se han quedado mirando fijamente, o se puede combinar con movimientos anormales de la boca, ojos o manos. La definición de epilepsia es dos o más ataques no provocados. Si le preocupa una actividad potencial de ataques en su hijo , hable con su médico. Para más información sobre ataques y epilepsia, le rogamos que visite efa.org o epilepsy.com.

**Apnea del sueño:**

son pausas anormales en la respiración durante el sueño. Es normal que la velocidad de respiración disminuya cuando alguien está durmiendo, sin embargo, a veces se vuelve demasiado lenta. Si alguien tiene largas pausas entre respiraciones, el dióxido de carbono se puede acumular en el torrente sanguíneo. Cuando esto ocurre, es posible que el cerebro no tenga suficiente oxígeno (hipoventilación). La apnea del sueño es estresante para el cuerpo. Cuando alguien tiene hipoventilación crónica (durante mucho tiempo) sin tratar, puede llevar a fallos cardíacos o a problemas multisistémicos.

**Espirometría:**

es la más común de las pruebas de función respiratoria. Mide la cantidad de aire que entra y sale de los pulmones.

**Subluxación:**

cuando un hueso se sale parcialmente de la articulación sin llegar a dislocarse completamente. En la DMC, las caderas se subluxan con frecuencia.

**Tortícolis:**

es un tipo de retracción del cuello en la que el cuello se tuerce, haciendo que la cabeza se incline hacia un lado y la oreja se quede próxima al hombro. Cuando un niño tiene tortícolis no puede girar la cabeza completamente de un lado a otro.

**Longitud del cúbito:**

la medida de longitud de la parte inferior del brazo, desde la muñeca hasta el codo que se puede utilizar para calcular la altura cuando alguien no se puede poner de pie recto.

**Ácido valproico (VPA):**

uno de los tipos específicos de anticonvulsivos. Este medicamento se conoce por sus nombres comerciales Depakote (pastillas/cápsulas) y Depakene (líquido).

**Videofluoroscopia:**

es un tipo de radiografía que graba un vídeo mientras alguien traga comida o líquidos para evaluar la aspiración. Esta prueba también se llama estudio de deglución con bario modificado.

## APÉNDICE D

### Instrumentos diagnósticos

Un diagnóstico de DMC comienza con un diagnóstico clínico. Esto significa que un médico, un profesional sanitario, o fisioterapeuta se da cuenta de que una persona (bebé, niño, adolescente o adulto) tiene síntomas o signos de una DMC: debilidad muscular de inicio temprano con o sin retracciones, dificultades para respirar, o escoliosis. Aunque el nivel de CK (creatina kinasa) en análisis sanguíneos puede ser alto en DMC, también puede ser normal.

Si el médico considera que el individuo tiene un diagnóstico clínico y los síntomas coinciden con un las características de un subtipo de DMC conocido, el médico puede solicitar directamente un estudio genético (análisis de sangre) si se conoce el gen para ese subtipo de DMC. Por ejemplo, si un médico ve un niño con la parte baja de la columna rígida, dedos flexibles, mejillas coloradas, cicatrices queloides, piel de gallina (hiperqueratosis folicular) y retracciones en los codos, puede que reconozca las posibles características de una miopatía del colágeno 6 y realice directamente un estudio genético para mutaciones genéticas COL6A1, COL6A2 y COL6A3.

Si el médico cree que el individuo tiene DMC pero no reconoce un patrón, el mejor paso que puede dar a continuación es realizar una biopsia muscular o de piel. Una biopsia de piel puede ayudar a diagnosticar LAMA2 y COL6. (Las pruebas para  $\alpha$ DG solo están disponibles como parte de un estudio de investig-

**Sustancia blanca:**

cuando miramos directamente al cerebro, podemos ver que tiene dos colores diferentes: blanco y gris. La sustancia blanca es la capa interior del cerebro y la materia gris es la parte exterior. La materia gris está compuesta por los cuerpos de las células nerviosas (donde empiezan las señales) y la sustancia blanca está compuesta por las fibras nerviosas (axones, la parte que conecta un nervio a otra cosa). Los axones tienen una cubierta llamada mielina que hace que las señales viajen más deprisa. La mielina es lo que le da a esta parte del cerebro el aspecto blanco.

ción en la Universidad de Iowa). Otros tipos de DMC requieren una biopsia muscular para su diagnóstico. Se mira el músculo en el microscopio para buscar problemas estructurales (llamado histopatología) y después se utilizan tintes especiales para buscar proteínas ausentes (inmunohistoquímica) cuya ausencia pueda causar DMC. Actualmente la mayoría de los laboratorios tienen acceso a tintes para distrofina (Duchenne), merosina y sarcoglicanos. Las tinciones para COL6 y distroglicanos solo se realizan en unos pocos laboratorios de EE.UU. y no se realizan rutinariamente como parte de una prueba de distrofia muscular. Si la biopsia del músculo muestra una ausencia completa o una reducción en una proteína importante y coincide con los síntomas individuales, se realiza un estudio genético para identificar la mutación o mutaciones si es posible.

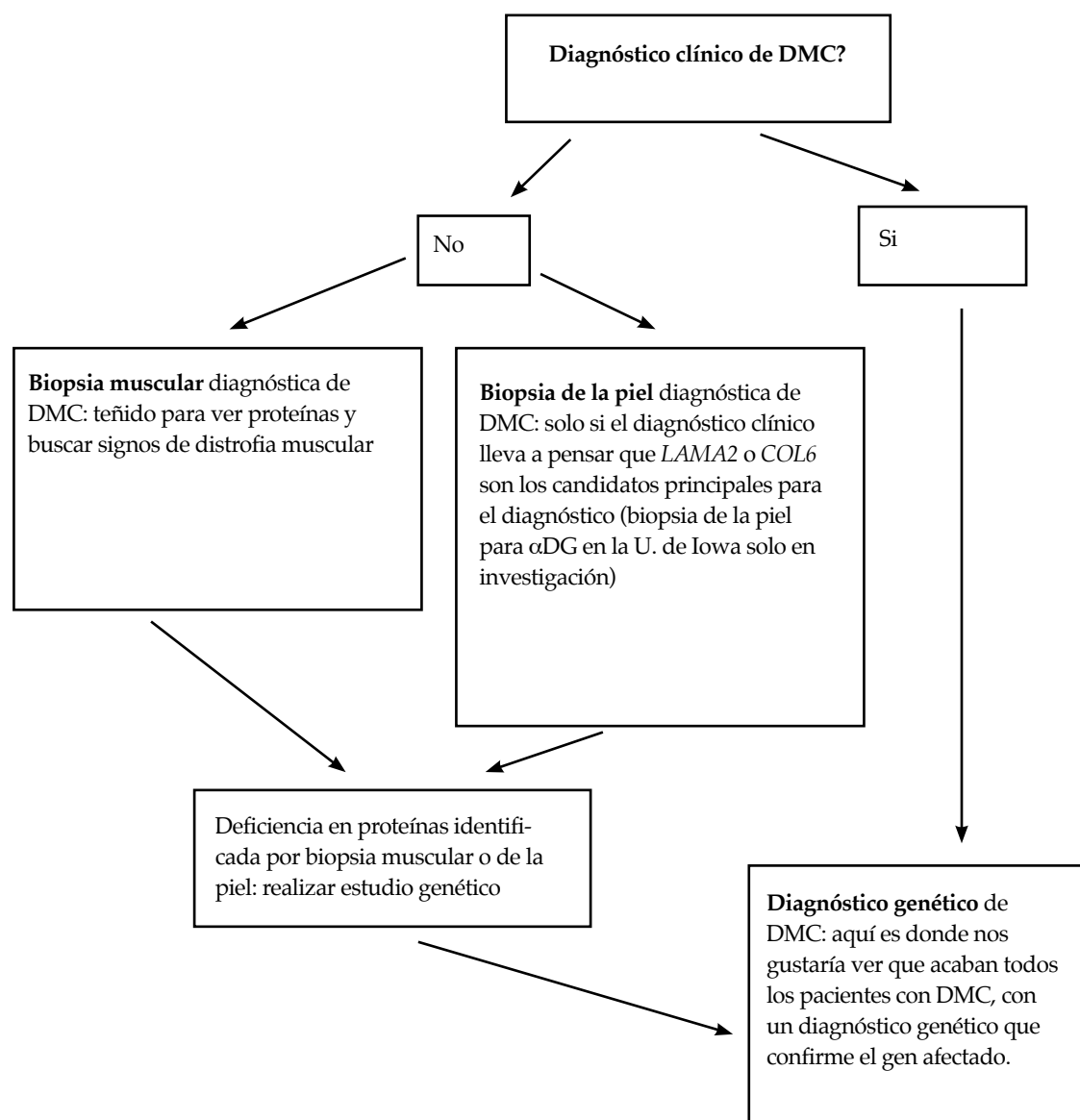
Los instrumentos que pueden ayudar a guiar un diagnóstico incluyen ultrasonidos y resonancias magnéticas musculares para ver que músculos están afectados. Ciertos subtipos de DMC, como la miopatía relacionada con SEPN1, tienen afectación de los músculos de la parte interior del muslo, y esto no se ve en otras formas de distrofia muscular. Una resonancia magnética del cerebro puede contribuir al diagnóstico de distroglicanopatía y DMC relacionada con LAMA2 como complemento secundario a anomalías estructurales

características y anomalías en la sustancia blanca, respectivamente

El estudio genético es la confirmación última de DMC. Es importante que las personas con DMC obtengan una confirmación genética, construyendo así nuestro conocimiento de las mutaciones que causan enfermedades, la relación entre cualquier mutación dada y la

gravedad de la enfermedad y nuevos descubrimientos genéticos. En este momento, no todos los genes que causan DMCs han sido identificados; sin embargo la investigación avanza a mucho mayor ritmo que en el pasado. La esperanza reside en identificar todos los genes involucrados en las DMCs en el futuro.

### Pasos para un diagnóstico de un subtipo de DMC.



**Agradecimientos:**

Esta guía ha sido posible gracias a la visión de Anne Rutkowski, MD, Presidenta de Cure CMD, y ha sido adaptada, compilada y editada por Susan Sklaroff-Van Hook y Diane Smith-Hoban.

Contribuciones expertas adicionales realizadas por Meganne Leach, MSN, APRN, PNP-BC, Katy Meilleur, PhD, CRNP National Institutes of Health; Thomas Sejersen, MD Karolinska Institutet; Kate Bushby, MD Newcastle University; Ching H. Wang Stanford University; y Carsten Bonnemann, MD, Sección de Trastornos Neurogenéticos y Neuromusculares de la Infancia, National Institutes of Health. La edición médica y el apoyo a la publicación fueron donados por Mary T. Durkin, Diane True y Erin McGurk.

Las fotografías utilizadas en esta guía fueron proporcionadas por familias afectadas por DMC. Queremos agradecer a todos los niños y familias que permitieron que sus fotos fueran utilizadas.

Si tiene cualquier comentario, pregunta o feedback adicional para futuras revisiones de esta guía, le rogamos se ponga en contacto con Cure CMD ([info@curecmd.org](mailto:info@curecmd.org)) o envíe un email a Diane. Smith-Hoban@curecmd.org.

Cure CMD gratefully acknowledges Jorge A. Bevilacqua, MD, PhD and Clara Marco for their generous donation of time for the translation of this document into Spanish.