CLASE SINCRÓNICA: ABORDAJE INTERDISCIPLINARIO DE LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

CASO CLÍNICO 1.

Mateo tiene 2 meses y 10 días de vida, es 1er hijo de una pareja no consanguínea, con embarazo controlado, NT/PAEG, parto vaginal, Apgar 9/10. Sin antecedentes perinatales de relevancia.

A partir de los 2 meses de vida, los padres comenzaron a notar menor movilidad espontánea de los miembros inferiores, dificultades para sostener la cabeza y menor actividad motora en comparación con otros bebés de su edad. También observaron que el llanto era progresivamente más débil.

El pediatra los derivó a consulta con Neurología Infantil, por hipotonía generalizada y retraso en la adquisición de pautas madurativas.

Examen neurológico:

- Hipotonía axial y apendicular.
- Debilidad muscular generalizada, de predominio proximal y de miembros inferiores.
- Movimientos espontáneos disminuidos en los cuatro miembros, especialmente en miembros inferiores.
- Ausencia de sostén cefálico.
- Escasa movilidad antigravitatoria.
- Reflejos osteotendinosos abolidos.
- Fasciculaciones linguales.
- Llanto débil.
- Respiración predominantemente abdominal, con escasa expansión torácica y movimiento paradójico toracoabdominal.

Consignas:

1. Con estos datos, pensá sobre el ***diagnóstico presuntivo*** y los ***exámenes complementarios*** que podrías solicitar

2. Desde el punto de vista ***neurológico***, reflexioná acerca de la importancia del diagnóstico precoz de las enfermedades neuromusculares (ENM), las evaluaciones neurológicas y funcionales antes de iniciar tratamiento, los posibles tratamientos modificadores disponibles, y los objetivos terapéuticos

3. En relación a la ***nutrición:*** pensá acerca de aspectos a evaluar en el crecimiento (parámetros para valora el estado nutricional), en la alimentación y requerimientos nutricionales de los lactantes con ENM, la importancia de evitar la desnutrición y el exceso de peso, las alertas y modificaciones cuando aparecen o se intensifican las manifestaciones motoras y de tronco.

4. Desde el punto de vista de ***fonoaudiología***: pensá acerca de la importancia de realizar una evaluación basal y de monitorear el desarrollo oromotor y comunicativo, succión, deglución y coordinación con la respiración. Considerá los signos clínicos de alerta para la disfagia, la relevancia de detectar precozmente la aspiración silente y las situaciones que indican la necesidad de una evaluación instrumental de la deglución.

5. En relación a la ***kinesiología motora***: reflexioná sobre el objetivo de la intervención kinésica, la necesidad de iniciar la rehabilitación en esta etapa y la importancia de establecer una evaluación funcional basal. Considerá los aspectos del desarrollo motor a evaluar longitudinalmente, las estrategias de estimulación motora y posicionamiento, y las medidas para prevenir retracciones y alteraciones musculoesqueléticas.

6. Sobre la ***kinesiología respiratoria***: pensá acerca de la necesidad de una evaluación basal y los parámetros a monitorear en un lactante recientemente diagnosticado. Considerá las características del compromiso respiratorio en esta enfermedad, los signos de debilidad muscular, la valoración y asistencia de la tos, y los criterios para indicar soporte ventilatorio.

7. En relación al aspecto ***cardiológico***: considerá la existencia de compromiso cardíaco primario en esta enfermedad, las manifestaciones cardiovasculares descriptas en las formas graves y las diferencias en el seguimiento respecto a otras enfermedades neuromusculares. ¿Qué evaluación cardiológica inicial considerás necesaria y con qué periodicidad realizarías los controles?

8. Desde el punto de vista **endocrinológico**: pensá en factores que comprometen la salud ósea en pacientes con este diagnóstico, la relación entre la actividad muscular, la carga mecánica, el desarrollo motor y la mineralización ósea.

9. Con respecto a ***neuroortopedia y columna***: considerá la importancia de la evaluación neuroortopédica basal, los aspectos a valorar en la movilidad articular y el desarrollo musculoesquelético, y las deformidades que pueden aparecer en la evolución. Considerá el seguimiento específico de caderas y columna vertebral, así como las medidas preventivas precoces.

10. Por último, en relación a los ***cuidados paliativos***: pensá acerca de la indicación del seguimiento precoz, su compatibilidad con los tratamientos modificadores y el significado de trabajar con un enfoque centrado en el niño y su familia. Considerá el abordaje de la angustia e incertidumbre de los padres, la identificación de sus necesidades emocionales y psicosociales, y la relevancia de la comunicación interdisciplinaria.