CLASE SINCRÓNICA: ABORDAJE INTERDISCIPLINARIO DE LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

CASO CLÍNICO 2.

Santino, de 12 años, tiene diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), confirmado mediante estudio genético a los 4 años de edad (deleción de los exones 12 al 15 del gen DMD compatible con el diagnóstico).

Adquirió la marcha independiente a los 18 meses. Presentó retraso del desarrollo del lenguaje y dificultades progresivas para correr, saltar y subir escaleras. Recibe tratamiento con glucocorticoides desde los 5 años, con controles periódicos por equipo interdisciplinario.

Durante los últimos años presentó deterioro progresivo de la función motora, con mayor dificultad para caminar distancias prolongadas, levantarse del suelo y subir escaleras. Hace tres meses perdió la capacidad de deambulación independiente. Actualmente utiliza silla de ruedas para los desplazamientos y requiere asistencia para algunas transferencias. Conserva movilidad activa de miembros superiores, aunque presenta debilidad proximal y cada vez mayor dificultad para elevar los brazos por encima de la cabeza.

Al examen físico presenta debilidad muscular generalizada, retracciones aquíleas bilaterales, limitación de la extensión de caderas y rodillas y escoliosis leve.

Como antecedentes relevantes, presenta tratamiento crónico con corticoides, aumento de peso durante los últimos años y disminución progresiva de la actividad física.

En la última evaluación respiratoria se constató una disminución de la capacidad vital forzada respecto de controles anteriores. La familia refiere tos menos efectiva durante los episodios catarrales, aunque no presenta antecedentes de ventilación no invasiva.

El último ecocardiograma mostró una fracción de eyección del ventrículo izquierdo en el límite inferior de la normalidad, sin síntomas clínicos de insuficiencia cardíaca.

El paciente se encuentra emocionalmente afectado por la pérdida reciente de la marcha. Refiere frustración por haber dejado de participar en actividades deportivas y recreativas con sus amigos.

Consignas:

1. Desde el punto de vista ***neurológico***: reflexioná acerca de los factores asociados a la pérdida de la marcha en pacientes con DMD, las escalas funcionales a utilizar en esta nueva etapa y la importancia de evaluar la función de miembros superiores. Considerá los tratamientos farmacológicos a mantener o reconsiderar, las alternativas terapéuticas modificadoras según el perfil genético/clínico, y los cambios en el seguimiento tras la pérdida de la marcha.

2. En relación a la ***kinesiología motora***, reflexioná sobre los objetivos de la rehabilitación motora tras la pérdida de la marcha, los ejercicios indicados y los que deben evitarse. Considerá la importancia de mantener la movilidad articular, prevenir retracciones, el

trabajo de transferencias, y la preservación de la función de miembros superiores. Evaluá las características de la silla de ruedas (y cuándo considerar una motorizada), así como las estrategias para favorecer la autonomía y participación social del adolescente.

3. Sobre la ***kinesiología respiratoria***, pensá acerca de la evolución del compromiso respiratorio, los parámetros a evaluar periódicamente y la valoración de la eficacia de la tos con la incorporación de técnicas de asistencia. Considerá las indicaciones de ventilación no invasiva, la importancia de evaluar el sueño para detectar hipoventilación nocturna y las recomendaciones para el manejo de infecciones respiratorias.

4. En relación al ***aspecto cardiológico***, considerá el compromiso cardíaco característico, las manifestaciones clínicas o subclínicas y los estudios para evaluar la función cardíaca. Reflexioná sobre el momento oportuno para iniciar tratamiento cardioprotector (IECA, betabloqueantes, antagonistas mineralocorticoides) y la frecuencia del seguimiento.

5. Desde el punto de vista ***endocrinológico***, pensá en los factores que deterioran la salud ósea, el impacto de los glucocorticoides y el aumento del riesgo de fracturas tras perder la marcha. Considerá los estudios a solicitar, las indicaciones de bifosfonatos, los controles endocrinológicos por corticoides prolongados y el monitoreo del crecimiento, pubertad y función gonadal.

6. En relación a la **nutrición**, pensá acerca de cómo cambia el requerimiento energético al perder la marcha, las consecuencias del sobrepeso y los riesgos nutricionales en la evolución. Evaluá cómo valorar el estado nutricional y la composición corporal, las pautas para prevenir el aumento excesivo de peso preservando la ingesta proteica, y las estrategias preventivas frente a la desnutrición en etapas avanzadas.

7. Desde el punto de vista de **fonoaudiología**, pensá acerca de las alteraciones de la función orofacial y de la deglución, los signos clínicos de disfagia orofaríngea y las situaciones que indican la necesidad de una evaluación instrumental. Considerá la relación con el compromiso respiratorio, la evaluación del habla y la voz, y las estrategias o intervenciones necesarias para conservar una alimentación segura y placentera.

8. Con respecto a ***neuroortopedia y columna***, considerá las alteraciones musculoesqueléticas y retracciones musculotendinosas características, cómo influye la pérdida de la marcha en su progresión y la importancia de la prevención y tratamiento de deformidades. Reflexioná sobre el seguimiento de la columna vertebral, los factores que favorecen la escoliosis, la indicación de radiografías, los criterios para cirugía de columna y la influencia de la función respiratoria y cardíaca en su planificación.

9. Por último, en relación a los ***cuidados paliativos***, pensá acerca del momento de incorporación de los cuidados paliativos y su rol en una enfermedad neuromuscular crónica y progresiva. Considerá la exploración de las necesidades físicas, emocionales y sociales tras la pérdida de la marcha, el abordaje del impacto emocional por la pérdida de independencia, las estrategias para acompañar al adolescente y su familia en la toma de decisiones (incluyendo planificación anticipada sobre soporte ventilatorio, nutrición y calidad de vida) y la articulación interdisciplinaria.