



ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO
FACULTAD DE SALUD PÚBLICA
CARRERA DE MEDICINA

“DISTROFIA MUSCULAR DUCHENNE”

TRABAJO DE TITULACIÓN: ANÁLISIS DE CASOS

Presentado para optar al grado académico de:

MÉDICO GENERAL

AUTOR:

MELINA SULAMITH GOYES TIXI

Riobamba – Ecuador

2019



ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO
FACULTAD DE SALUD PÚBLICA
CARRERA DE MEDICINA

“DISTROFIA MUSCULAR DUCHENNE”

TRABAJO DE TITULACIÓN: ANÁLISIS DE CASOS

Presentado para optar al grado académico de:

MÉDICO GENERAL

AUTOR: MELINA SULAMITH GOYES TIXI

TUTOR: NÉSTOR LIZARDO ARIAS ZUÑIGA

Riobamba – Ecuador

2019

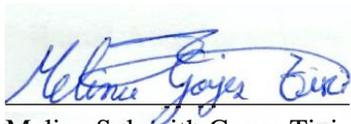
©2019, Melina Sulamith Goyes Tixi

Se autoriza la reproducción total o parcial, con fines académicos por cualquier medio o procedimiento, incluyendo la cita bibliográfica del documento, siempre y cuando se reconozca el Derecho de Autor.

Yo, MELINA SULAMITH GOYES TIXI, declaro que el presente trabajo de titulación es de mi autoría y los resultados del mismo son auténticos. Los textos en el documento que provienen de otras fuentes están debidamente citados y referenciados.

Como autora asumo la responsabilidad legal y académica de los contenidos de este trabajo de titulación; el patrimonio intelectual pertenece a la Escuela Superior Politécnica de Chimborazo.

Riobamba, 13 de Junio de 2019



Melina Sulamith Goyes Tixi

020202205-9

ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO

FACULTAD DE SALUD PÚBLICA

CARRERA DE MEDICINA

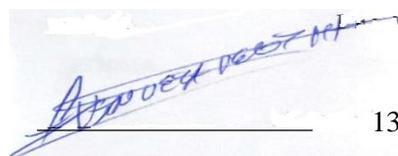
El Tribunal del trabajo de titulación certifica que: El trabajo de titulación: Tipo: Análisis de casos, “**DISTROFIA MUSCULAR DUCHENNE**”, realizado por la señorita: **MELINA SULAMITH GOYES TIXI**, ha sido minuciosamente revisado por los Miembros del Tribunal del trabajo de titulación, El mismo que cumple con los requisitos científicos, técnicos, legales, en tal virtud el Tribunal Autoriza su presentación.

FIRMA

FECHA

Dra. María Fernanda Vinueza V.

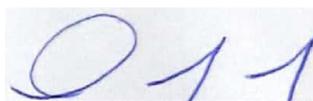
PRESIDENTE DEL TRIBUNAL



13 de junio de 2019

Dr. Néstor Lizardo Arias Zuñiga

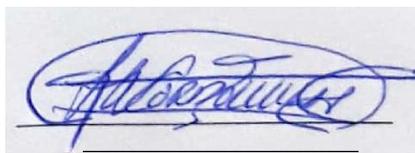
**DIRECTOR DEL TRABAJO DE
TITULACIÓN**



13 de junio de 2019

Dr. Luis Washington Cordovilla G.

MIEMBRO DE TRIBUNAL



13 de junio de 2019

DEDICATORIA

En primer lugar, dedico este trabajo a Dios y a la Virgencita, ya que ellos con su gracia y poder iluminó mi mente y me dieron la fuerza y capacidad necesarias para poder realizar y alcanzar cada una de mis metas.

A mis padres, María del Carmen y Rodrigo quienes, con su esfuerzo, sacrificio y cada una de sus palabras y enseñanzas fueron fundamentales para que hoy pueda llevar a cabo la realización de este trabajo.

A mis hermanas, Irina y Janina; las cuales me inspiran a querer ser mejor y superarme cada día para que de esa forma vean en mi alguien en quien confiar y seguir sus pasos.

Al resto de mi familia ya que de alguna manera influyeron en algún paso que di en este largo camino.

A todos y cada uno de mis amigos y amigas que estuvieron en cada instante y juntos atravesamos esta maravillosa aventura.

TABLA DE CONTENIDO

	Páginas
RESUMEN	viii
ABSTRACT	ix
CAPITULO I	
1. INTRODUCCIÓN	1
1.1 Concepto	2
1.2 Bases Genéticas	2
1.3 Epidemiología	3
1.4 Etiología	3
1.5 Cuadro clínico	4
1.6 Diagnóstico clínico	6
1.7 Diagnóstico genético molecular	6
1.8 Tratamiento sintomático	6
CAPITULO II	
2. HISTORIA CLÍNICA	8
2.1 Anamnesis	8
2.1.1 Datos de Filiación	8
2.2 Motivo de consulta	8
2.3 Enfermedad Actual	8
2.4 Revisión del Estado Actual de Aparatos y Sistemas	9
2.5 Antecedentes Personales no Patológicos	9
2.5.1 Hábitos	9
2.5.2 Grupo sanguíneo	9
2.6 Antecedentes Patológicos Personales	9
2.6.1 Patológicos y Quirúrgicos	9
2.6.2 Familiares	10
2.7 Antecedentes Socioeconómicos	10
2.8 Examen Físico:	10
2.8.1 Estado General	10
2.8.2 Signos Vitales	10

2.8.3	<i>Medidas Antropométricas</i>	10
2.9	Examen Regional	11
2.10	Examen Neurológico:	12
2.11	Lista de síntomas y signos.	14
2.12	Agrupación sindrómica	15
2.13	Síndrome Principal	15
2.14	Diagnóstico Nosológico	15
2.15	Diagnóstico Principal	15
2.16	Exámenes complementarios	16
2.17	Diagnóstico Diferencial	18
2.18	Diagnóstico definitivo	19
2.19	Tratamiento:	19
2.20	Evolución	21
CAPITULO III		
3.	DISCUSIÓN	24
CONCLUSIONES		28
LISTA DE ABREVIATURAS		
BIBLIOGRAFÍA		
ANEXOS		

INDICE DE TABLAS

Tabla 1-2:	Escala de Fuerza Muscular de Daniels.....	12
Tabla 2-2:	Agrupación Sindrónica según signos y síntomas del paciente.....	15
Tabla 3-2:	Biometría Hemática de Paciente del 09/10/2012	16
Tabla 4-2:	Elemental y Microscópico de Orina del 09/10/2012.....	17
Tabla 5-2:	Diagnóstico Diferencial de la Distrofia Muscular de Duchenne.....	19

RESUMEN

El objetivo de este trabajo fue analizar el caso clínico de un paciente masculino de 13 años de edad, oriundo de la ciudad de Archidona, quien fue diagnosticado de distrofia muscular de Duchenne a la edad de 7 años, actualmente en tratamiento con Prednisona e IECAS como cardioprotector. Tenemos que tomar en cuenta que la Distrofia Muscular de Duchenne es un tipo de patología neuromuscular hereditaria progresiva, que se manifiesta en la infancia; 1 de cada 3500 a 6000 niños varones la presentan. La distrofina es una proteína propia de la estructura muscular, codificada por un gen que se ubica en el cromosoma X en la región p21 de su brazo corto; dicho gen puede provocar la pérdida parcial o total de la proteína cuando presenta mutaciones causando distrofia muscular y otro tipo de enfermedades relacionadas como la Distrofia Muscular de Becker, la que se considera como una distrofinopatía leve. Se considera a estas patologías como discapacitante ya que se caracterizan por un deterioro progresivo de los músculos, que conlleva a complicaciones cardiorespiratorias cuando se encuentra en etapas avanzadas y pueden ser las causas principales de la muerte del paciente. La edad media de diagnóstico es de 4,83 años, pero, es posible realizar un diagnóstico precoz, debido a que este tipo de distrofia se considera dentro del grupo de enfermedades huérfanas ya que son poco conocida y mal diagnosticadas o diagnosticadas de forma tardía ya que los médicos de primer y segundo nivel de atención en salud restan importancia a la sintomatología, ya que muchos de ellos la desconocen. Por lo que la derivación oportuna a médico especialista e inicio de tratamiento farmacológico y no farmacológico debe iniciarse lo más rápido posible, a edades tempranas para evitar la degeneración acelerada de la musculatura de miembros superiores, inferiores, corazón y pulmones.

Palabras clave: <DISTROFIA MUSCULAR> <GEN DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD)> <ATROFIA MUSCULAR> <CREATIN KINASA> <ELECTROMIOGRAFÍA> <FISIOTERAPIA>.



ABSTRACT

The objective of this work was to analyze the clinical case of a 13-year-old male patient from the city of Archidona, who was diagnosed with Duchenne muscular dystrophy at the age of 7 years, currently under treatment with Prednisone and IECAS as cardioprotector. We have to take into account that Duchenne Muscular Dystrophy is a type of progressive hereditary neuromuscular pathology, which manifests itself in childhood; 1 out of every 3500 to 6000 male children present it. Dystrophin is a protein specific to the muscle structure, encoded by a gene that is located on the X chromosome in the p21 region of its short arm; This gene can cause the partial or total loss of the protein when it presents mutations causing muscular dystrophy and other types of related diseases such as Becker Muscular Dystrophy, which is considered as a mild dystrophinopathy. These pathologies are considered as disabling because they are characterized by the muscles, which leads to cardiorespiratory complications when a progressive deterioration is in advanced stages and can be the main causes of the death of the patient. The average age of diagnosis is 4.83 years, but it is possible to make an early diagnosis, because this type of dystrophy is considered within the group of orphan diseases since they are little known and poorly diagnosed or diagnosed late. That the first and second level health care doctors downplay the symptomatology, since many of them do not know about it. Therefore, timely referral to a specialist doctor and initiation of pharmacological and non-pharmacological treatment should be initiated as quickly as possible, at an early age to avoid accelerated degeneration of the musculature of the upper and lower limbs, heart and lungs.

Key words <MUSCULAR DYSTROPHY> <MUSCLE DYSTROPHY GENE OF DUCHENNE(DMD)> <MUSCULAR ATROPHY> <CREATIN KINASA> <ELECTROMYOGRAPHY> <PHYSIOTHERAPY>



CAPITULO I

1. INTRODUCCIÓN

En el año 1830 fue mencionada por primera vez la distrofia muscular en un ensayo escrito por Sir Charles Bell, en el que la describen como una enfermedad que provoca debilidad muscular progresiva principalmente en niños de sexo masculino. Años después se dio a conocer la historia de dos hermanos quienes presentaron un caso de debilidad y daño muscular generalizados, que posteriormente provoca la sustitución del mismo por tejido conjuntivo y grasa; por lo que en ese tiempo se pensó que la sintomatología era propia de la tuberculosis.

En las revistas médicas alrededor del año 1850 se presentaban más casos de pacientes que presentaban una debilidad progresiva, que su capacidad de caminar se veía afectada y que fallecía a edades tempranas.

Guillaume Duchenne neurólogo francés dio a conocer el caso de 13 niños que presentaba la enfermedad en su forma más grave y común (por lo que ahora lleva el nombre de distrofia muscular de Duchenne). Tiempo después se evidenció que dicha enfermedad presentaba más de una forma y afecta por igual a ambos sexos y a diferentes edades. (National Institute of Neurological Disorders and Stroke NINDS, 2016).

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es considerada como una patología neuromuscular heterogénea hereditaria ligada al cromosoma X (gen de la distrofina, localizado en Xp21.2), que se caracteriza por un defecto bioquímico intrínseco de la fibra muscular; aunque pueden presentarse casos de mutaciones espontáneas. Y se presenta en 1 de cada 3500 a 6000 pacientes de sexo masculino. (Distrofia muscular de Duchenne: Incidencia, prevalencia, características sociodemográficas y clínicas de pacientes ingresados a Teletón Chile desde 1993 a 2003, 2015) (Distrofia muscular de Duchenne. Presentación atípica y diagnóstico precoz, 2015). (Diagnóstico y tratamiento de la Distrofia Muscular de Duchenne, 2010)

Este tipo de distrofia muscular es progresiva ya que se caracteriza por debilidad y atrofia muscular tanto de los músculos del cuerpo como del corazón; viéndose afectados los niños de sexo masculino,

iniciando a las edades de 3-4 años. Afecta a los músculos del tronco, pelvis, muslos, pierna, brazos hombros y cuello.

Influye en el desarrollo de las actividades diarias por parte de la persona que padece esta patología ya que provoca dependencia total de un cuidador, ya que como enfermedad progresiva produce una pérdida de la fuerza en primera instancia de la mitad inferior del cuerpo (pelvis y piernas) y posteriormente, en brazos, cuello y otras áreas. La pérdida de la marcha se comienza a evidenciar a la edad de 8-10 años y el uso de silla de ruedas antes de la adolescencia. Si el afectado no cuenta con una intervención terapéutica adecuada puede producirle insuficiencia respiratoria o cardíaca antes de los 20 años conjuntamente con la muerte, pero en personas con intervención temprana este tiempo puede alargarse hasta los 30. (Distrofia muscular de Duchenne: Incidencia, prevalencia, características sociodemográficas y clínicas de pacientes ingresados a Teletón Chile desde 1993 a 2003, 2015).

En la actualidad la DMD no cuenta con un tipo específico de tratamiento por lo cual se sigue estudiando la posibilidad de la utilización de corticoides para mejorar la calidad de vida de los pacientes con esta enfermedad; además de implementar técnicas de fisioterapia y analgesia.

1.1 Concepto

Distrofia proviene del griego dis, que significa "difícil" o "defectuoso," y trof, o "nutrición.". La DMD es una enfermedad neuromuscular que pertenece al grupo de distrofinopatías, de carácter hereditario. (2016)

1.2 Bases Genéticas

DMD es una enfermedad recesiva y hereditaria ligada al cromosoma X, que se presenta principalmente a varones, aunque en algunos casos puede afectar a mujeres pese a la actividad recesiva e la enfermedad, la mujer por lo general presenta un estado XX al contrario de los hombres que presentan un estado X0, ya que existe una inactivación X, por tal razón la mujer tiene un 50% de ser portadora, mientras que los hijos tienen un 50% de padecer la enfermedad y un 0% de ser portadores. (Distrofia muscular de Duchenne. Presentación atípica y diagnóstico precoz, 2015) (2016) (2017)

La mayoría de las mutaciones del gen de la distrofina identificadas hasta la fecha son deleciones de exones (aproximadamente, 72%-85% de los pacientes). También pueden producirse duplicaciones de exones (entre el 6 y el 10%) y pequeñas inserciones, mutaciones puntuales o errores de corte y empalme (15-20%). (Diagnóstico y tratamiento de la Distrofia Muscular de Duchenne, 2010)

La distrofina es un gen de gran tamaño que consta de 2,6 millones de pares de bases de ADN y contiene 79 exones. En los casos en los que los transmite una mujer portadora corresponden a los dos tercios de la población afectada mientras que el tercio restante proviene de mutaciones de novo, sin historia familiar de la enfermedad. (Diagnóstico y tratamiento de la Distrofia Muscular de Duchenne, 2010)

1.3 Epidemiología

La DMD es la distrofia más común en la infancia con incidencia a nivel mundial de aproximadamente de 1 de cada 3500 a 6000 niños varones nacidos vivos. En Ecuador no se registran datos epidemiológicos. No existe predilección por un grupo racial específico; puede afectar tanto a hombres como a mujeres, pero se manifiesta únicamente en hombres. (Distrofia Muscular de Duchenne: Incidencia, prevalencia, características sociodemográficas y clínicas de pacientes ingresados a Teletón Chile, 2013) (Diagnóstico y tratamiento de la Distrofia Muscular de Duchenne, 2010)

1.4 Etiología

La enfermedad se produce por mutaciones en el gen DMD que codifica la distrofina, el cual se encuentra en el locus Xp21.2.

El gen DMD es muy grande, posee aproximadamente 79 exones y 3 Mb, y su procesamiento para producir la proteína es muy complejo por lo cual facilita la aparición de mutaciones espontáneas que ocurre en un tercio de los casos. Aproximadamente 65% de los pacientes presentan una deleción de uno o más exones en el gen DMD, 10% duplicaciones y el resto mutaciones puntuales. Para que se produzca la enfermedad la alteración genética debe romper el marco de lectura del RNAm, si no lo

hace se sintetiza la proteína en menor cantidad y se producen otro tipo de distrofinopatías. (Diagnóstico y tratamiento de la Distrofia Muscular de Duchenne, 2010) (Distrofia muscular de Duchenne. Presentación atípica y diagnóstico precoz, 2015)

La distrofina es una proteína cito-esquelética que se encuentra en el tejido óseo, músculo cardíaco y músculo liso y en menor cantidad en el tejido cerebral y en los nervios periféricos.

Esta proteína se divide en 4 dominios; el amino-terminal que se une a la actina, el dominio de bastón que es el más amplio, el dominio rico en cisteína que contiene el sitio de anclaje al complejo beta-dextroglicano de la membrana y finalmente el dominio carboxi-terminal que contacta a la distrobrevina. Esto le permite a la distrofina proporcionar estabilidad y soporte estructural a las células, brindar un enlace indirecto entre la matriz extracelular y el aparato contráctil de la fibra muscular, anclar canales de Sodio a nivel de la membrana post-sináptica en la unión neuromuscular y agrupar receptores de Acetilcolina. (Distrofia Muscular de Duchenne: Incidencia, prevalencia, características sociodemográficas y clínicas de pacientes ingresados a Teletón Chile, 2013)

La Distrofia Muscular de Duchenne es provocada por defecto o ausencia de la proteína distrofina, lo produciendo un daño sarcolémico frente a un estrés mecánico, pérdida de la homeostasis del calcio intracitoplasmático y por ultimo destrucción de la fibra muscular y su reemplazo por tejido fibroadiposo.

1.5 Cuadro clínico

Las principales manifestaciones clínicas de la enfermedad provocadas por la falta de distrofina en el músculo esquelético, cardíaco y cerebro son:

- 1. Motor:** los pacientes presentan alteraciones de la marcha, caminan en puntillas o presenta caídas frecuentes; en la exploración clínica se aprecia debilidad axial al intentar incorporarse del decúbito, debilidad en la cintura pélvica, presentando el signo de Gowers en el que el

paciente a levantarse apoya los brazos sobre las piernas, pseudohipertrofia gemelar de consistencia gomosa y retracción aquilea.

En años siguientes presentan pérdida de fuerza muscular con distribución de proximal a distal, lo cual afecta a la cintura escapular y produce el aspecto de escápula alada; la debilidad muscular provoca una marcha peculiar con balanceo de las caderas e hiperlordosis lumbar. Y a los 13 años por lo general el paciente pierde la marcha, lo que le obliga a utilizar silla de ruedas y es ahí donde se presentan las complicaciones. (Diagnóstico y tratamiento de la Distrofia Muscular de Duchenne, 2010) (2015)

2. **Respiratorio:** debido al deterioro de la función ventilatorio se presentan complicaciones respiratorias, la tos ya no funciona como un mecanismo de protección. Por lo que la principal causa de muerte se produce por un fallo respiratorio.
3. **Cardíaco:** en algunos casos se detectan miocardiopatía dilatada o trastornos de la conducción lo mismos que se manifiestan antes de los 10 años. El 20% de las muertes son producto de complicaciones cardíacas.
4. **Osteoarticular:** el paciente al inicio puede tener contracturas y retracciones en las articulaciones menos movilizadas (Aquíleas); en este tipo de pacientes la escoliosis y el riesgo de fracturas son altos.
5. **Cognitiva:** El cociente intelectual de los pacientes se encuentra por debajo de lo normal, del 20 al 34% presentan deficiencia intelectual, la más afectada es la inteligencia verbal.

La DMD tiene 5 fases:

1. **Presintomática:** desde el nacimiento a los 2 años
2. **Ambulatoria temprana:** (3 a 4 años) manifiesta los primeros síntomas motores
3. **Ambulatoria tardía:** (5 a 8 años) mantiene la capacidad para deambular con ayudas técnicas.
4. **No ambulatoria temprana:** (9 a 11 años) Uso de silla de ruedas

5. **No ambulatoria tardía:** (>12 años) inicio de las complicaciones. (Diagnóstico y tratamiento de la Distrofia Muscular de Duchenne, 2010)

1.6 Diagnóstico clínico

En el examen físico se aprecia la pseudohipertrofia de la pantorrilla (cuádriceps), lordosis lumbar, anomalías en la marcha (marcha de pato), acortamiento de los tendones de Aquiles, hiporeflexia o arreflexia. En el diagnóstico se debe sospechar DMD en pacientes con niveles elevados de CPK, anomalías electrocardiográficas, aumento de AST/TGO y ALT/TGP y alteraciones en la biopsia muscular, que es utilizada como la forma clásica de diagnosticar la enfermedad. (2015)

1.7 Diagnóstico genético molecular

Para el diagnóstico genético molecular se utiliza el Multiple X Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) del gen para detectar deleciones o duplicaciones, éste se debe realizar en primer lugar cuando existe una alta sospecha de DMD.

1.8 Tratamiento sintomático

1. **Corticoides:** se utilizan como tratamiento farmacológico único ya que retrasan la progresión de la enfermedad. La Prednisona a dosis de 0,75 mg/kg/día en un régimen diario, el cual ha demostrado ser más efectivo, existen otros regímenes para disminuir la presentación de efectos adversos. El tratamiento se inicia entre los 4 y 6 años y se ajusta en relación a la progresión clínica. Además, se debe complementar el tratamiento con suplementación de Calcio y Vitamina D.
2. **Fisioterapia y actividad física:** Realización de ejercicios de estiramiento muscular para mantener el rango de movimiento, simetría y evitar contracturas.

3. **Manejo respiratorio:** Se recomienda la medición de la FVC anualmente en la fase ambulatoria y semestralmente en fases posteriores. Si presenta hipoventilación sintomática se recomienda el uso de ventilación mecánica.

4. **Manejo cardiológico:** realización de electro y ecocardiograma cada 2 años antes de cumplir 10 años de edad y a edades posteriores realizarlo anualmente. Si presentan miocardiopatía el tratamiento de elección son los IECAs, seguidos de beta-bloqueantes y diuréticos.

5. **Nutrición:** se debe registrar frecuentemente el peso, la talla, longitud de brazo, e instaurar las medidas dietéticas adecuadas. (La Alimentación en la Distrofia Muscular de Duchenne y Beker, 2012)

6. **Intervención cognitiva:** en las evaluaciones neurocognitivas se indicará la necesidad de logopedia, psicoterapia o adaptación curricular.

CAPITULO II

2. HISTORIA CLÍNICA

2.1 Anamnesis

2.1.1 *Datos de Filiación*

- * **Nombre:** +++++
- * **Edad:** 13 años
- * **Género:** masculino
- * **Etnia:** indígena
- * **Estado civil:** soltero
- * **Lugar de nacimiento:** Tena
- * **Fecha de nacimiento:** 15/06/2005
- * **Residencia actual:** Archidona
- * **Instrucción:** 9no de educación básica
- * **Profesión:** Estudiante
- * **Religión:** Católica
- * **Lateralidad:** Diestro

2.2 Motivo de consulta

Disbasia

2.3 Enfermedad Actual

Familiar de paciente refiere que desde hace 10 años como fecha real y 8 años como fecha aparente presenta disbasia, que se acompaña de caídas frecuentes cuando realiza actividades cotidianas, además de fatiga y paraparesia cuando se encuentra en bipedestación prolongada de 30 minutos aproximadamente, luego de lo cual tiende a caerse; de igual forma presenta dificultad para colocarse en bipedestación nuevamente; mientras que en miembros superiores tiende a tirar objetos presentes en sus manos.

2.4 Revisión del Estado Actual de Aparatos y Sistemas

* **Sistema nervioso:** lo referido en enfermedad actual.

2.5 Antecedentes Personales no Patológicos

2.5.1 Hábitos

* **Alimentario:** 3 veces al día

* **Miccional:** 4 veces a día

* **Defecatorio:** 2 veces al día

* **Alcoholismo:** negativo

* **Tabaquismo:** negativo

* **Drogas:** negativo

2.5.2 Grupo sanguíneo

O Rh positivo

2.6 Antecedentes Patológicos Personales

2.6.1 Patológicos y Quirúrgicos

No refiere

2.6.2 Familiares

No refiere

2.7 Antecedentes Socioeconómicos.

Habita en una casa propia de una planta, construida a base de madera piso de losa, buena ventilación e iluminación, cuenta con sala y comedor juntos y una habitación y un baño fuera de la casa. Vive con sus padres y sus dos hermanos. Posee agua por tubería, luz. Además de buena higiene.

2.8 Examen Físico:

2.8.1 Estado General

Paciente en buen estado general, consciente, orientado, afebril e hidratado.

- Actitud: sedestación
- Tipo constitucional: longilíneo
- Marcha: disbásica

2.8.2 Signos Vitales

- * **Tensión Arterial:** 100/70 mmHg
- * **Temperatura Axilar:** 36.2 °C
- * **Frecuencia respiratoria:** 20 por minuto
- * **Frecuencia Cardíaca:** 75 por minuto
- * **Pulso:** 80 por minuto.

2.8.3 Medidas Antropométricas

- * **Peso:** 34.6 kg
- * **Talla:** 1.35 cm

* **IMC:** 19

Estado Nutricional: IMC adecuado para la edad y sexo.

2.9 Examen Regional

* Piel y faneras: piel hidratada, no se observan cicatrices o algún tipo de lesiones, de contextura fina; cabello fino, de implantación adecuado y acorde a edad y sexo.

* Órganos de los sentidos: sin patología aparente.

* Cabeza: normocefalica.

* Cuello: simétrico móvil tono y fuerza conservado.

* Tórax: simétrico, expansibilidad conservada en ambos hemitórax, percusión claro pulmonar presente, auscultación murmullo vesicular conservado en ambos campos pulmonares no ruidos sobre añadidos. Corazón: rítmico con el pulso, no se auscultan soplos.

* Abdomen: sin patología aparente.

* Región inguinogenital: sin patología aparente.

* Extremidades: miembros superiores simétricos piel de color acorde al resto del cuerpo, no se observan hiperpigmentaciones, no se palpan ganglios, tono, fuerza y sensibilidad conservada, llenado capilar menor a dos segundos. Miembros inferiores simétricos, piel de color acorde al resto del cuerpo, no se observan hiperpigmentaciones, no se palpan ganglios, se palpa masas de consistencia blanda, de bordes irregulares no dolorosas a la digitopresión, móvil de borden no adheridos, músculos

atróficos e hipotónicos, sensibilidad conservada, llenado capilar menor a dos segundos. Signo de Gowers presente. Pulsos periféricos presentes, acordes con los ruidos cardiacos.

2.10 Examen Neurológico:

- Psíquico:
 - Conciencia: Paciente consciente, orientado en tiempo, espacio y persona.
 - Contenido: Mini mental State: 32/35: Normal.
- Lenguaje: sin alteración.
- Praxia: normal.
- Facies: miopática.
- Actitud: sedestación.
- Equilibrio: paciente al momento utiliza silla de ruedas por lo que se evalúa a paciente en sedestación provocando desequilibrios a nivel del tronco por lo que paciente compensa apoyándose con sus manos.
- Motricidad:
 - Voluntaria: Tetraparesia.
 - Fuerza: Escala de Daniels.

Tabla 1-2: Escala de Fuerza Muscular de Daniels

ESCALA DE FUERZA MUSCULAR	
Grado 5 (100%)	Normal, gama total de movimientos contra la gravedad y total resistencia.
Grado 4 (75%)	Gama total de movimientos contra la gravedad y cierta resistencia, pero débil.
Grado 3 (50%)	Gama total de movimientos contra la gravedad, pero no contra la resistencia.
Grado 2 (25%)	Gram total de movimientos, pero no contra la gravedad.
Grado 1	Vestigios de movimientos
Grado 0	Ausencia de contractilidad.

Fuente: FACMED, 2016 (Exploración neurológica básica para el médico general. No.5. 2016)

Realizado por: Goyes Tixi Melina. 2019

Miembros superiores: 4/5

Miembros inferiores: 3/5

- 2. Pasiva: Tono muscular: Miembros superiores: conservado, con movimientos activos y pasivos adecuados. Miembros inferiores: hipotónicos a nivel de pantorrilla, y resto conservados; movimientos activos normales, pasivos disminuidos.
 - 3. Automática: respiración: adecuada, mímica: sin alteración; deglución: adecuada; masticación: normal; marcha: disbásica.
 - 4. Involuntaria: respuesta espontánea y refleja ante estímulos.
- Trofismo:
 - Miembros superiores:
 - Piel húmeda, acorde al resto del cuerpo, no se evidencia lesiones, elasticidad conservada.
 - Articulaciones móviles, no dolorosas a la palpación y a la movilidad; no se evidencia deformaciones.
 - Músculos: masa muscular conservada sin alteración.
 - Miembros inferiores:
 - Piel húmeda, acorde al resto del cuerpo, no se evidencia lesiones, elasticidad conservada.
 - Articulaciones móviles, no dolorosas a la palpación; a nivel de la articulación del tobillo se observa deformidad en varo de forma bilateral, ligeramente dolorosa a la movilidad. En la articulación de la rodilla móvil a la manipulación, levemente dolorosa, no se palpa o se observa deformidad.
 - Músculos: pseudohipertrofia a nivel de músculos gastrocnemios.
- Sensibilidad:
 - Subjetiva: adecuada.

- Objetiva:
 - Superficial:
 - Táctil: adecuada.
 - Térmica: adecuada.
 - Dolorosa: adecuada.
 - Profunda:
 - Cinestesia o artrocinética: adecuada.
 - Palestesia: adecuada.
 - Barestesia: adecuada.
 - Barognosia: adecuada.
 - Esterognosia: adecuada.
 - Grafoestesia: adecuada.
- Examen de pares craneales: *Sin alteración*

2.11 Lista de síntomas y signos.

- Síntomas:
 - Disbasia
 - Tetraparesia
 - Pseudohipertrofia de los gemelos
 - Atrofia
- Signos
 - Tetraparesia.
 - Signo de Gowers

2.12 Agrupación sindrómica

Síndrome neurológico

Síndrome neuromuscular

Tabla 2-2: Agrupación Sindrómica según signos y síntomas del paciente.

	Síndrome neurológico	Síndrome neuromuscular
Disbasia	X	X
Tetraparesia		X
Dificultad para la deambulación	X	X
Signo de gowers		X
Pseudohipertrofia de los gemelos		X
Atrofia	X	X

Fuente: Historia Clínica

Realizado por: Goyes Tixi Melina. 2019

2.13 Síndrome Principal

Síndrome neuromuscular

2.14 Diagnóstico Nosológico

Distrofia Muscular

2.15 Diagnóstico Principal

Distrofia Muscular CIE-10: G710

2.16 Exámenes complementarios

1. RUTINA

Tabla 3-2: Biometría Hemática de Paciente del 09/10/2012

Leucocitos	13.900
Segmentados	75%
Eosinofilos	6%
Linfocitos	12%
Monocitos	7%
Hemoglobina	15.30 g/dl
Hematocrito	43%
Plaquetas	416.000

Fuente: Historia Clínica. Exámenes de Laboratorio.

Realizado por: Goyes Tixi Melina. 2019

En la biometría de rutina que se realiza al paciente se puede observar una ligera leucocitosis que nos indica la presencia de algún agente infeccioso pero que al momento no es indicativo de la presencia de la patología a diagnosticar.

QUÍMICA SANGUÍNEA 09/10/2012

PCR: negativo

En cuanto al examen de PCR realizado la misma fecha se encuentra negativa y para que se pueda pensar en la presencia de la patología en estudio debería encontrarse elevado para determinarlo como indicativo.

Tabla 4-2: Elemental y Microscópico de Orina del 09/10/2012

Color	Amarillo
Aspecto	Ligeramente turbio
Reacción	Neutra
Ph	7.5
Densidad	1015
Células epiteliales	0-2
Piocytes por campo	1-3
Hematíes por campo	0-1
Bacterias	++

Fuente: Historia Clínica. Exámenes de Laboratorio.

Realizado por: Goyes Tixi Melina. 2019

El examen se encuentra dentro de parámetros normales.

29/04/2010

CREATINE KINASE: 537 U/L

ALDOLASA: 36.44

LDH: 2230 U/L

Los valores de creatine kinase se encuentran elevados lo cual indica la presencia de dicha enfermedad, pero dichos valores no se consideran como confirmatorios; además la aldolasa y LDH de igual manera se encuentran elevados, y al estar aumentados son indicativos de la presencia de esta patología.

25/09/2012

CREATINE KINASE: >1600 U/L

Se repiten nuevamente los exámenes para análisis de creatine kinase ya que este es un predictor de la presencia de distrofia muscular en pacientes jóvenes, el valor que refiere el examen se encuentra elevado a 8 veces su valor normal y es por tal motivo que se piensa que el paciente puede si presentar un tipo de distrofia; por lo que es necesario realizar otros exámenes de especialidad.

2. ESPECIALIDAD

ELECTROMIOGRAFÍA (EMG): 25/09/2012

- Los nervios estudiados conducen con normalidad sin detectarse signos de desmielinización ni degeneración axonal (negativo para polineuropatía).
- El EMG presenta trazados miopáticos, con polifásicos de baja amplitud y corta duración; reclutamiento temprano en contracción media, y trazados interferenciales rico, pero hipovoltados.
- El presente estudio refleja una miopatía.
- Junto con el cuadro clínico es compatible con la Distrofia Muscular de Duchenne (Anexo 1 y 2)

En la electromiografía realizada al paciente como examen de especialidad y guiada hacia la distrofia muscular y con la clínica que presenta el paciente, además plantea la presencia de una miopatía para después concluir que es de tipo distrofia muscular de duchenne.

2.17 Diagnóstico Diferencial

- Distrofia Muscular de Emey Dreifuss. (DMDE)
- Distrofia muscular de Beker (DMB)

Tabla 5-2: Diagnóstico Diferencial de la Distrofia Muscular de Duchenne.

	DMED	DMB	DMD
Género masculino	X	X	X
Disbasia			X
Tetraparesia	X	X	X
Pseudohipertrofia de los gemelos			X
Atrofia			X
Dificultad para la deambulaci3n (Uso de silla de ruedas)		X	X
Marcha disbásica.			X
Signo de Gowers		X	X
CPK		X	X
ELECTROMIOGRAFIA			X

Fuente: Historia Clínica

Realizado por: Goyes Tixi Melina. 2019

2.18 Diagn3stico definitivo

Distrofia Muscular De Duchenne (CIE 10 G710)

2.19 Tratamiento:

1. CLINICO:

1) Sintomático

Según varias guías de práctica clínica para el tratamiento de la Distrofia Muscular de Duchenne el tratamiento es multidisciplinario: uso de corticoides, fisioterapia, órtesis y cirugía ortopédica, manejo respiratorio, manejo cardiológico, nutrici3n e intervenci3n cognitiva.

En el inicio el tratamiento para este paciente fue clínico sintomático, con la utilización de una terapia fisioterapia y corticoide (Prednisona 0.75 mg/kg/día) con el fin de disminuir la progresión de su sintomatología propia de este tipo de distrofia (debilidad muscular, pérdida de la deambulacion, atrofia de músculos de miembros inferiores).

En la actualidad el paciente (13 años) con su sintomatología establecida y la utilización de silla de ruedas para su movilización; el tratamiento según las recomendaciones de varias guías de práctica clínica de este tipo de patología es continuar con el uso de corticoides, en este caso se utiliza Prednisona 0.75mg/kg/día (20mg día) con el fin de preservar la fuerza en miembros superiores, disminuir la progresión de la escoliosis y retrasar la perdida de las funciones respiratorias y cardiacas.

Además, al tratamiento farmacológico se le añade Losartán 25 mg cada día: para retrasar la progresión de la enfermedad cardíaca asociada a distrofia muscular.

2) Etiológico: No existe tratamiento etiológico.

2. QUIRURGICO:

Dentro del tratamiento quirúrgico esta la cirugía ortopédica para intervenir la escoliosis, pero que hasta la actualidad al paciente no se ha realizado.

3. REHABILITACION:

Se realiza sesiones de fisioterapia 3-4 veces por semana, ya sea en casa o en fisioterapia en el hospital, se realiza: movilizaciones pasivas y estiramientos tanto en miembros inferiores como superiores. Alineamiento postural en sedestación, ya que paciente al momento se encuentra en silla de ruedas y de igual manera ayudar a prevenir la escoliosis. Masaje: en músculos de miembros inferiores y superiores mejorar movilidad y disminuir la evolución de la atrofia. Fisioterapia respiratoria: ayuda

a mejorar la ventilación ya que la etapa en la que se encuentra el paciente es donde se presentan las complicaciones una de ellas, la falla respiratoria. Actividades lúdicas: como la hidroterapia, la cual la realizan los fines de semana 2 veces al mes.

4. DIETA

En la parte nutricional este tipo de pacientes tienden a engordar por la disminución de la movilidad y por la utilización de corticoides es por eso, que la dieta se basa principalmente en una dieta rica en proteínas, antioxidantes, frutas y vegetales; de igual manera reducir las grasas y carbohidratos.

- Frutas y verduras crudas, todos los días, ya que son muy ricas en vitaminas y fibra alimentaria, ayudando al buen funcionamiento del tubo digestivo y al descenso del colesterol entre otras grasas de la sangre.
- Consumir principalmente carnes de pescado y aves varias veces a la semana y muy pocas veces carne de res.
- Lácteos como quesos, yogurt y leche todos los días, recuerde tres o más porciones por día. Aporta a la dieta calcio necesario para el manejo de la enfermedad como suplementario el cual es mejor absorberlo de la dieta.
- Huevos, enteros (yema y clara), no más de tres por semana y si prefiere consumir solo las claras, puede hacerlo todos los días.
- Legumbres (arvejas, frejol, lentejas, alubias y garbanzos) por lo menos dos veces por semana.
- Las harinas, como las pastas, el pan, el arroz, etc, no deben estar presentes más de dos veces por semana.
- Y para condimentar ensaladas o verduras elija aceites de oliva, girasol.

2.20 Evolución

Paciente que a la edad de cinco años es valorado por personal de Brigada Médica que visitaba el Hospital José María Velasco Ibarra, en la cual madre del paciente refiere que su hijo camina por primera vez a la edad de 2 años 4 meses, además presenta dificultad para caminar, conjuntamente con debilidad muscular y caídas frecuentes, médicos sugieren que se realice exámenes complementarios entre ellos: creatine kinase para poder diferenciar la sintomatología presentada característica de una distrofia muscular de una parálisis cerebral.

En visita siguiente a la edad de 6 años se revisan valores de CPK: 537 los cuales consideran que son insignificantes y es por eso que se sigue que se realice nuevo control de CPK dentro de un año conjuntamente con una electromiografía.

Paciente masculino de 7 años de edad acude a control en consulta externa y se revisa historia clínica de la brigada y solicitud de nuevos exámenes por tal motivo se decide su ingreso para traslado a Hospital Baca Ortiz para la realización de CPK Y ELECTROMIOGRAFÍA. Con los resultados de dichos exámenes y la confirmación del diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne se decide el inicio de tratamiento farmacológico con corticoides: Prednisona 12.5 mg cada día; y tratamiento no farmacológico con fisioterapia, psicología, y controles cada 2 semanas en consulta externa para valorar evolución del tratamiento y seguido el incremento de la dosis de corticoides.

En posteriores controles paciente presenta además de su enfermedad de base sintomatología intestinal por lo que se administra en dos años diferentes antiparasitarios, además presentó un cuadro de micosis cutánea para la cual se administra terbinafina; dichas enfermedades fueron tratadas de manera ambulatoria.

En cuanto a su enfermedad de base a la edad de 10 años se decide incrementar la dosis a 20 mg cada día conjuntamente con la opinión de médico de brigada. Además, iniciar la administración de Losartán 25 mg cada día para retrasar la progresión de la enfermedad cardíaca asociada a distrofia muscular.

Paciente continua en tratamiento establecido, en cuanto a evolución del cuadro clínico actualmente presenta hipertrofia de miembros inferiores por lo que utiliza silla de ruedas para moverse, se realiza ecocardiograma hace 8 meses el cual se encuentra dentro de parámetros normales.

CAPITULO III

3. DISCUSIÓN

La Distrofia Muscular de Duchenne se considera como una enfermedad miopática que tiene base genética ya que se encuentra ligada al cromosoma X, y se manifiesta más en pacientes de sexo masculino con una incidencia de 1 por cada 3500 a 6000 nacidos vivos, no se manifiesta en pacientes de sexo femenino ya que las mujeres se convierten en portadoras.

Se produce cuando se altera la proteína codificadora de distrofina, la cual es esencial en la contracción muscular, que se caracteriza por la pérdida progresiva de la fuerza muscular, causada por la disminución de la masa muscular produciendo de esta forma dificultad para la deambulacion caídas frecuentes, escoliosis y a posterior presentar problemas cardiacos y respiratorios.

La detección temprana de esta patología es importante para poder iniciar un tratamiento precoz y un adecuado asesoramiento genético. Existen tratamientos que logran disminuir la progresión rápida de sus complicaciones.

Este tipo de distrofinopatía se considera dentro del grupo de enfermedades huérfanas, y que se le resta mucha importancia ya que es rara y su sintomatología es poco florida, manifestándose en edades tempranas con problemas en la marcha, disminución de la fuerza muscular en extremidades principalmente en las inferiores al subir gradas o tratar de realizar actividad física ya que muchos médicos de primer y segundo nivel de atención hospitalaria no están familiarizados con esta patología y no realizan un diagnóstico precoz y una derivación oportuna a médico especialista para la confirmación de este tipo de distrofia mediante la prueba de CPK, electromiografía e histopatológico de fibra muscular, con el fin del inicio temprano del tratamiento, que se basa en estimulación temprana de la musculatura de miembros superiores e inferiores a base de fisioterapias, y la utilización de corticoides, para evitar así la progresión rápida atrofia muscular y la aparición de sus complicaciones que pueden llevar a la pérdida del paciente por un paro cardiaco o paro respiratorio.

En el siguiente caso analizado el paciente presenta sintomatología muy temprana la cual llama la atención a sus padres ya que a la edad de 2 años 4 meses su hijo aún no caminaba; hasta ese entonces el niño se movilizaba únicamente arrastrándose, por lo que esto preocupa a sus padres y decide acudir a centro de salud, en donde manifiestan que el niño presenta retraso en el desarrollo psicomotriz. Es aquí donde el primer punto de discusión se abre ya que este tipo de patología no provoca retraso en el desarrollo psicomotriz, si no que este retraso en la deambulación es común en los niños que padecen esta patología, como se manifiestan en varias guías de práctica clínica; y es por esa que los médicos del primer nivel al no estar familiarizados con este tipo de enfermedades retrasan el diagnóstico de las mismas.

En el primer nivel de atención dan un diagnóstico de retraso en el desarrollo psicomotriz (en el caso del paciente era incorrecto) por lo que deciden enviar con referencia a unidad de mayor complejidad para el tratamiento y seguimiento del mismo.

El paciente luego de un tiempo es valorado por médicos especialistas pertenecientes a una brigada médica (médicos estadounidenses) que acuden cada año a visitar las diferentes comunidades de la ciudad del Tena, para brindar atención y tratamientos gratuitos, revisan por primera vez al paciente a la edad de 5 años, en donde madre manifiesta la sintomatología y su preocupación; médicos realizan examen físico y determinan lo siguiente: debilidad en miembros inferiores y alteraciones motoras, de igual manera signo de Gowers positivo y la pseudohipertrofia de pantorrillas; una vez realizado este punto y al tener mucha más experiencia en patologías neuropáticas, identifican la posible existencia de que el paciente padece posible distrofia muscular y refieren a hospital general de Tena a servicio de pediatría para manifestar de la existencia de dicha enfermedad y que se le brinde seguimiento y el tratamiento adecuado; dentro de las solicitudes esta la realización de exámenes complementarios entre ellos CPK. Según la guía de práctica clínica para la detección temprana, atención integral, seguimiento y rehabilitación de pacientes con diagnóstico de distrofia muscular; recomienda considerar la edad de inicio, 3.31 ± 1.56 años, indagar por síntomas de debilidad en miembros inferiores y alteraciones motoras, así como explorar la presencia del signo de Gowers y la pseudohipertrofia de gastrocnemios para guiar el diagnóstico clínico; además la medición sérica de creatina quinasa (CPK) como paso inicial para el diagnóstico en pacientes con cuadro clínico compatible con distrofia muscular, electromiografía para el diagnóstico de enfermedad primaria de la

fibra muscular en pacientes con debilidad muscular, con valores séricos de creatina quinasa altos y sin historia familiar de distrofia muscular.

En ese entonces se envía a realizar dicho examen, el que reporta un resultado de 537 u/l el cual fue revisado a la edad de 6 años en un control del niño por parte de médico pediatra en conjunto con médico de la brigada y consideran que el valor se encuentra elevado, pero no es significativo para poder denominar a esta patología presente en el niño como una miopatía, ya que el valor normal de CK es de 26-308 U/L. Por tal motivo se solicitan nuevos exámenes de control entre ellos una electromiografía y un control de CPK, los cuales se realizan en hospital de especialidades pediátricas Baca Ortiz, cuando paciente tenía la edad de 7 años; dichos resultados fueron CPK >1600 u/l (8 veces mayor que el valor normal) y la electromiografía fue compatible con la distrofia muscular de Duchenne, y es enviado con hoja de contra referencia a Hospital José María Velasco Ibarra con dichos resultados; para el inicio del tratamiento basado en corticoide oral (Prednisona), y la realización de fisioterapias.

En varias guías de práctica clínica al igual que en múltiples estudios de cohorte recomiendan la utilización de glucocorticoides como tratamiento ideal para este tipo de patología debido a que retrasa la progresión de la enfermedad, y cuando la misma se encuentra en etapas avanzadas y el paciente utiliza silla de ruedas se continua el tratamiento ya que permite conservar la fuerza en miembros superiores, disminuir la progresión de la escoliosis y retrasar la perdida de las funciones respiratorias y cardiacas. Por tal razón se inicia tratamiento recomendado con Prednisona a dosis de 0.75mg/kg/día que en ese momento correspondía al paciente una dosis de 12.5 mg; que fue administrado los días lunes, miércoles y viernes. Pero dicha dosis se ha ido modificando según peso del paciente, su sintomatología, recomendaciones de guías clínicas y efectos adversos que puede presentar; en la actualidad el paciente utiliza dosis de 20 mg cada día a pesar de que se encuentra en la fase de no ambulatoria tardía.

En el servicio de consulta externa de pediatría se llevaron a cabo controles cada 2 semanas al inicio del tratamiento para valoración de medicación y evolución de patología; la cual fue favorable y continuando con la misma.

A la edad de 10 años, médicos de brigada médica norteamericana conjuntamente con médico pediatra del Hospital José María Velasco Ibarra se decide añadir al tratamiento el uso de ARA2 (losartán 25 mg cada día) como cardioprotector; y continuar con fisioterapia y nutrición.

Hasta el momento el tratamiento y manejo continúa siendo el mismo con controles periódicos cada 2 meses y si el paciente lo amerita.

Se debe tomar en cuenta que el paciente se encuentra en la fase no ambulatoria tardía por lo que se calculan escalas de calidad de vida; según las escalas de ECOG, Karnofsky y BARTHEL, que permiten valorar calidad de vida y funcionalidad del paciente en su vida cotidiana.

ECOG: 2-3

KARNOFSKY: 40-50%

BARTHEL: 40

Con la valoración de estas escalas podemos determinar que el paciente presenta un estado de dependencia severa, y que necesita la presencia permanente de su cuidador; que en este caso son sus padres. Es por tal razón que al igual que el seguimiento que se le brinda al paciente también se debe dar y brindar apoyo a los cuidadores. (Anexo 5 y 6)

Su pronóstico de vida al momento y por su grado de dependencia es malo ya que la progresión de su enfermedad avanza, pero lentamente gracias al tratamiento multidisciplinario que se está aplicando en él; pero de igual manera se debe tener en cuenta y explicar a los familiares de las complicaciones y consecuencias de la progresión de la misma.

CONCLUSIONES

1. Establecer guías de diagnóstico temprano para niveles de atención primaria, ya que la DMD es poco común, con el fin de realizar una referencia inmediata a unidad de mayor complejidad para estudios complementarios de diagnóstico e inicio de tratamiento oportuno.
2. El tratamiento de la DMD es multidisciplinario mediante la utilización de: corticoides, fisioterapia, nutrición, ortopedia, manejo respiratorio, manejo cardiaco, e intervención cognitiva.
3. Implementación de Fisioterapia en el tratamiento de la DMD a edades tempranas para disminuir la atrofia muscular en miembros inferiores típica en estos pacientes y preservar su interdependencia funcional.
4. Instauración de exámenes paraclínicos accesibles para diagnóstico de DMD en hospitales de referencia tanto en ministerio de salud pública, iess, issfa, isspol y red complementaria de salud.
5. En varias guías y estudios sobre la DMD se puede observar la utilización de corticoides para disminuir el progreso de la enfermedad. Por lo que en nuestro paciente debe continuar utilizando su corticoide en dosis de 0.75mg/kg/día como recomiendan dichas guías.
6. Los corticoides en un paciente con DMD establecida y en fase no ambulatoria tardía se debe utilizar con el fin de conservar la fuerza en miembros superiores, disminuir la progresión de la escoliosis y retrasar la pérdida de las funciones respiratorias y cardiacas.
7. Se debe utilizar Losartán (ARA II) en dosis mínima, como cardioprotector ya que algunos pacientes con DMD presentan como complicación cardiaca una miocardiopatía dilatada.
8. Añadir al tratamiento el apoyo psicológico tanto para el paciente como para los cuidadores; ya que esta patología es progresiva y el paciente tiende a presentar una dependencia severa de terceros, lo que conlleva a un deterioro mental tanto del paciente como de sus cuidadores.

LISTA DE ABREVIATURAS

DMD	Distrofia muscular de Duchenne
RNA_m	Ácido ribonucleico mensajero
MLPA	Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (Amplificación de sonda multiplexada dependiente de la ligadura).
CPK	Creatinfosfocinasa.
AST/TGO	Aspartato aminotransferasa
ALT/TGP	Alamino aminotransferasa.
FVC	Capacidad vital forzada.
IECAS	Inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina.
ARA II	Antagonistas de los receptores de angiotensina II.
U/l	Unidades por litro
Mg	Miligramo
Kg	Kilogramo
EMG	Electromiografía
PCI	Parálisis cerebral infantil
DMB	Distrofia muscular de Beker
PCR	Proteína C reactiva
EMO	Elemental y microscópico de orina
LDH	Lactato Deshidrogenasa

BIBLIOGRAFÍA

Bushby, Katharine.; Finkle, Richard.; Bbrinkrant, David J. “Diagnóstico y tratamiento de la Distrofia Muscular de Duchenne” *The Lancet Neurology* (2010) (España) pp.77-189. [Consulta: 04/05/2019] Disponible en: <https://www.duchenne-spain.org/wp-content/uploads/2014/02/Diagn%C3%B3stico-y-tratamiento-de-la-Distrofia-Muscular-de-Duchenne-Parte-1-y-2.pdf>

Cabezudo García, Pablo.; Moreno Mendinilla, Esther.; Calvo Medina, Rocío.; Mora Ramirez, María D.; Martínez Antón, Jacinto. “Distrofia muscular de Duchenne. Presentación atípica y diagnóstico precoz” *Arch Argent Pediatric* n°113,3 (2015) (España) pp. 149-152. [Consulta: 10/03/2019] Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752015000300016

San Martín, Pamela.; Solis, Fresia. “Distrofia muscular de Duchenne: Incidencia, prevalencia, características sociodemográficas y clínicas de pacientes ingresados a Teletón Chile desde 1993 a 2013” *Rehabil.Integral* n°10, 2 pp.83-90. [Consulta: 10/03/2019] Disponible en: <https://www.rehabilitacionintegral.cl/distrofia-muscular-de-duchenne-incidencia-prevalencia-caracteristicas-sociodemograficas-y-clinicas-de-pacientes-ingresados-a-teleton-chile-desde-1993-a-2013-2/>

Genetic and Rare Diseases Information Center. “Distrofia Muscular de Duchenne” *National Center for Advancing Translational Sciences*. [en línea], 2017, (Estados Unidos) [Consulta: 10/03/2019] Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13375/distrofia-muscular-de-duchenne>

Genetic and Rare Diseases Information Center. “Distrofia Muscular” *National Institute of Neurological Disorders and Stroke*. [en línea], 2016, (Estados Unidos)) [Consulta: 10/03/2019]. Disponible en: https://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/distrofia_muscular.htm

Ministerio de Salud y Protección Social Colombia. “Guía de práctica clínica para la detección temprana, atención integral, seguimiento y rehabilitación de pacientes con diagnóstico de distrofia muscular”. [en línea]. 2015 (Bogotá D.C) Guía N°37 Edición 1°. Disponible en: www.gpc.minsalud.gov.co

Pérez Sanz, Nuria. “La Alimentación en la Distrofia Muscular de Duchenne y Beker” *Asociación Duchenne Parent Project España*. [en línea]. 2012 (España). Disponible en: <https://www.duchenne-spain.org/wp-content/uploads/2012/07/Alimentaci%C3%B3n-DMDB.compressed.pdf>

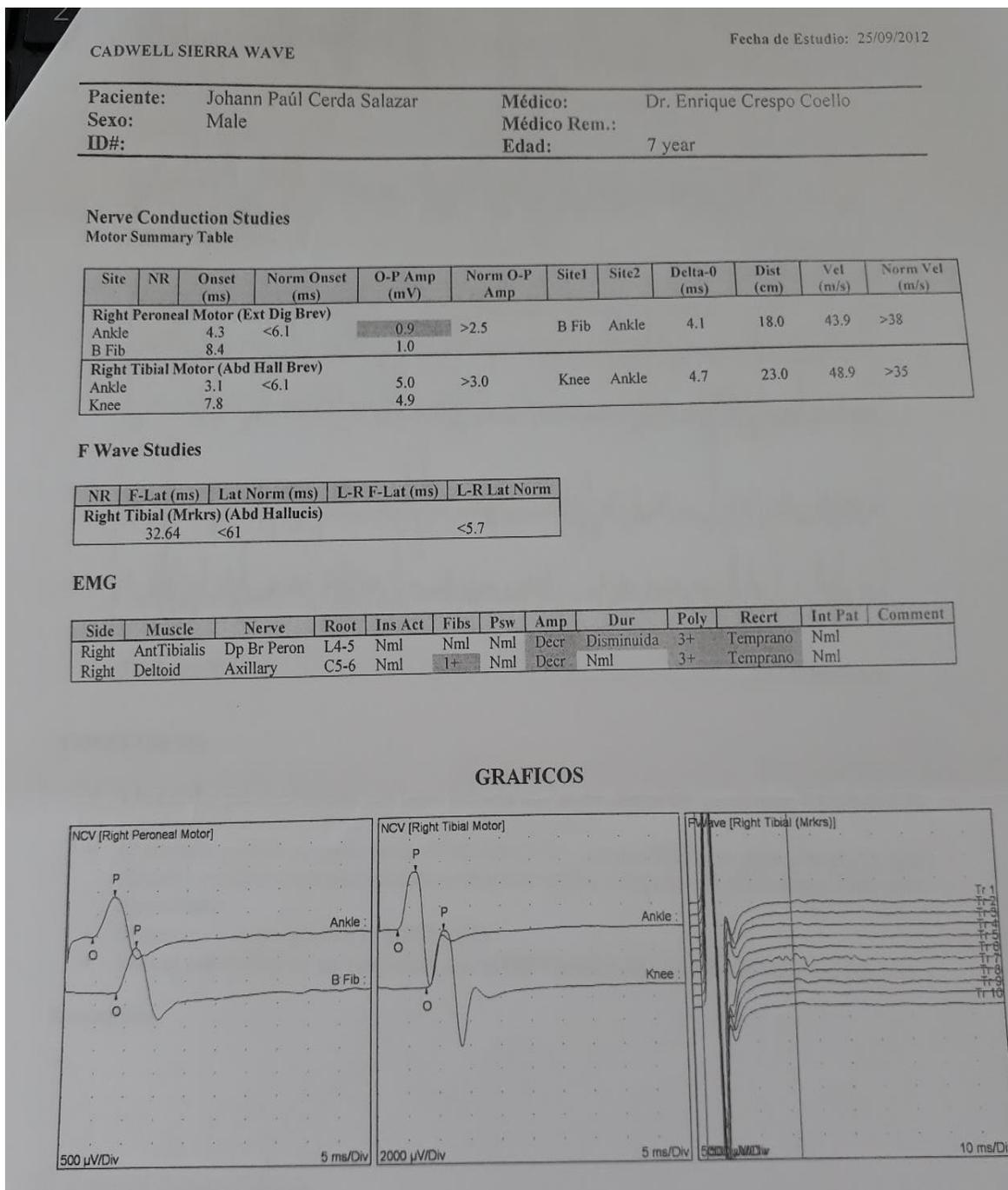
Guapi Nauñay, Víctor Hugo; García Orbe, Jorge Renán. “Distrofia muscular de Duchenne: reportes de caso” *Universitas Médica*. [en línea]. 2017 (Colombia) 58 (4), [Consulta: 18 de enero de 2019]. Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=231053787001>

Porro Valdés, Pilar; Gonzáles, Sofía; Macias Manzanares, Gloria; Palacios Merodio, Concepción; Cenzano Gutiérrez, Javier. “Guía de Orientación para la valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras” *Comunidad de Madrid*. [en línea]. 2018 (España) Edición 4°. [Consulta: 18 de enero de 2019]. Disponible en: <https://asociaciondoce.com/2016/11/15/guia-de-orientaciones-para-la-valoracion-de-la-discapacidad-en-enfermedades-raras-comunidad-de-madrid-y-feder/>

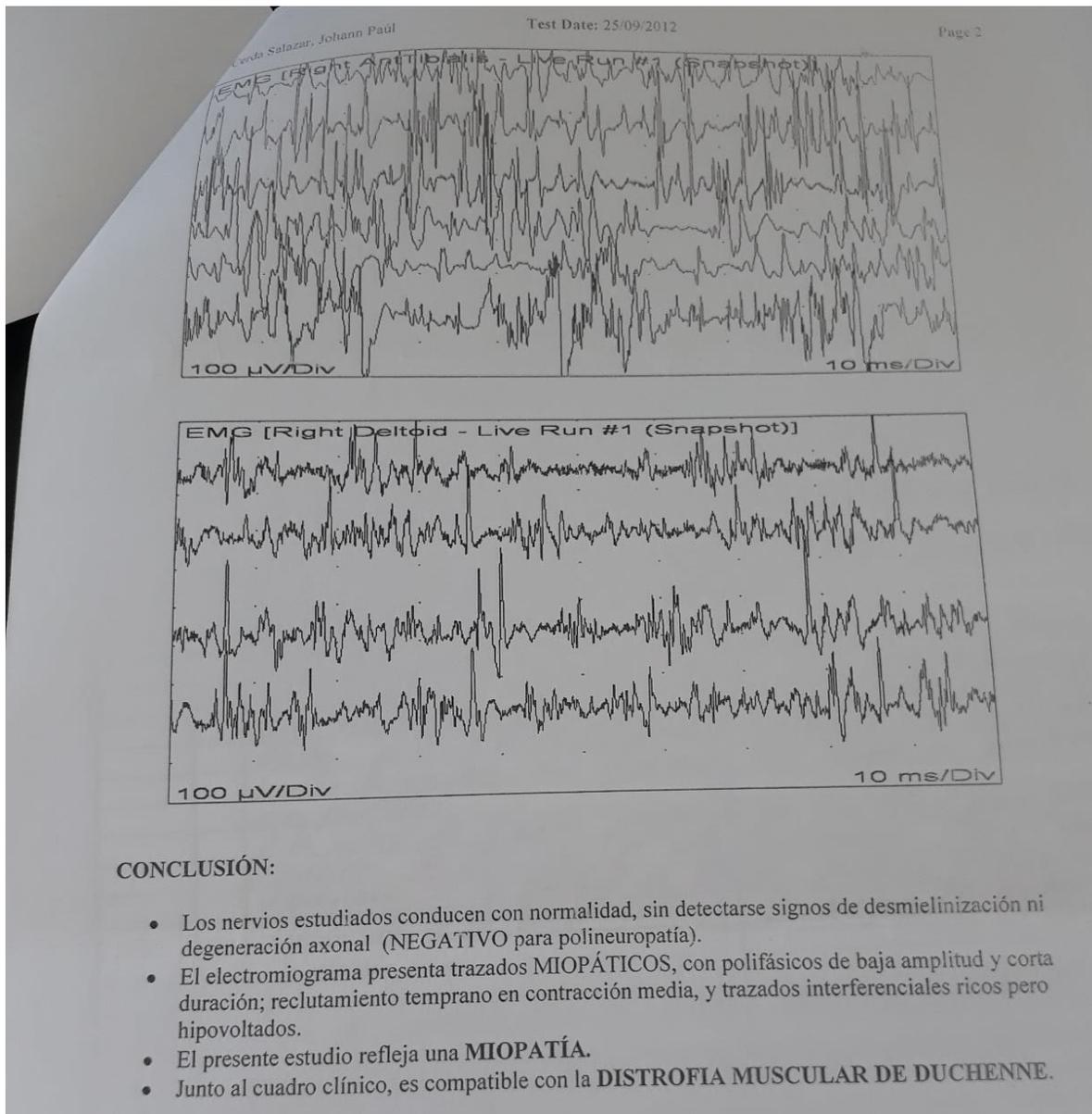
Demirdjiam, Graciela; Kuperman, Silvina; Martinitto, Roxana; Fnao, Virginia; Rodriguez, Estela. “Manejo de la Distrofia Muscular de Duchenne” *Guías de Atención Pediátrica* [en línea]. 2016 (Argentina). [Consulta: 18 de enero de 2019]. Disponible en: http://www.garrahan.gov.ar/PDFS/gap_historico/GAP-2009-USO-DE-ALBUMINA-VERSION-IMPRESA.pdf

ANEXOS

Anexo 1: Electromiografía.



Anexo2: Continuación de Electromiografía



Anexo 3: Paciente con Distrofia Muscular de Duchenne en la actualidad de 13 años.



Anexo 4: Consentimiento Informado de Padre del Paciente con Distrofia Muscular de Duchenne; para realizar análisis de caso clínico.

HOJA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

Yo Anibal Paul Cerda Tangui la [Nombre] doy mi consentimiento para

información sobre mí / mi hijo o pupilo / mi pariente (círculo según el caso) que se publicará en ESPOCH, Distrofia Muscular de Duchenne a propósito de un caso clínico, Helina Sulamith Goyes Tixi [ESPOCH, número manuscrito y autor].

Entiendo que la información se publicará sin mí / mi hijo o pupilo del / de mi pariente (círculo como apropiado nombre) unida, pero que el anonimato completo no puede ser garantizada.

Entiendo que el texto y las imágenes o videos publicados en el artículo estarán disponibles gratuitamente en Internet y puede ser visto por el público en general.

Las imágenes, videos y texto también pueden aparecer en otros sitios web o en la impresión, puede ser traducido a otros idiomas o utilizado con fines educacionales.

Se me ha ofrecido la oportunidad de leer el manuscrito.

La firma de este formulario de consentimiento no quita mis derechos a la privacidad.

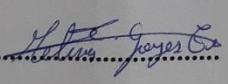
Nombre Anibal Cerda

Fecha 06/12/2018

Firmado 

Nombre del autor Helina Goyes Tixi

Fecha 06/12/2018

Firma 

Anexo 5: Índice de Barthel realizada a paciente para valoración de dependencia.

INDICE DE BARTHEL			
ACTIVIDAD	DESCRIPCIÓN	PUNTAJE	PUNTAJE PACIENTE
Comer	1. Incapaz	0	5
	2. Necesita ayuda para cortar, extender mantequilla, usar condimentos, etc.	5	
	3. Independiente (la comida está al alcance de la mano)	10	
Trasladarse entre la silla y la cama	1. Incapaz, no se mantiene sentado	0	5
	2. Necesita ayuda importante (1 persona o 2 personas), puede estar sentado.	5	
	3. Necesita algo de ayuda (una pequeña ayuda física o ayuda verbal)	10	
	4. Independiente.	15	
Aseo personal	1. Necesita ayuda con el aseo personal.	0	0
	2. Independiente para lavarse la cara, las manos y los dientes, peinarse y afeitarse.	5	
Uso de retrete	1. Dependiente	0	5
	2. Necesita alguna ayuda, pero puede hacerlo algo solo.	5	
	3. Independiente (entrar y salir, limpiarse y vestirse)	10	
Bañarse o ducharse	1. Dependiente.	0	0
	2. Independiente para bañarse o ducharse.	5	
Desplazarse	1. Inmóvil	0	5
	2. Independiente en silla de ruedas en 50 m.	5	
	3. Anda con pequeña ayuda de una persona (física o verbal).	10	
	4. Independiente al menos 50 m, con cualquier tipo de muleta, excepto andador.	15	
Subir y bajar escaleras	1. Incapaz.	0	0
	2. Necesita ayuda física o verbal puede llevar cualquier tipo de muleta.	5	
	3. Independiente para subir y bajar.	10	
Vestirse y desvestirse	1. Dependiente.	0	5
	2. Necesita ayuda, pero puede hacer la mitad aproximadamente.	5	
	3. Independiente, incluyendo botones, cremalleras, cordones, etc.	10	
Control de heces	1. Incontinente (o necesita que le suministren enema)	0	10
	2. Accidente excepcional (uno/semana)	5	
	3. Continente	10	
Control de orina	1. Incontinente, o sondado incapaz de cambiarse la bolsa.	0	10
	2. Accidente excepcional (máximo uno/24 horas)	5	
	3. Continente, durante al menos 7 días	10	
TOTAL			45
<p><20: DEPENDENCIA TOTAL 20-35: DEPENDENCIA SEVERA 40-55: DEPENDENCIA MODERADA >= 60: DEPENDENCIA LEVE 100: INDEPENDIENTE (siendo 90 la máxima puntuación si el paciente usa silla de ruedas)</p>			

Anexo 6: Escalas de Karnofsky y ECOG realizadas a paciente para valorar su calidad de vida.

ESCALA DE KARNOFSKY	
Asintomático sin evidencia de enfermedad	100
Capaz de realizar actividad normal. Signos o síntomas menores de enfermedad.	90
Actividad normal con esfuerzo. Algunos síntomas o signos de enfermedad.	80
Incapaz de realizar actividad normal o trabajar. Se vale por sí mismo.	70
Asistencia ocasional. Se hace cargo de la mayoría de sus necesidades.	60
Considerable asistencia; frecuentes cuidados médicos.	50
Imposibilitado. Requiere cuidados especiales y asistencia.	40
Gravemente imposibilitado. La hospitalización está indicada aunque la muerte no es inminente.	30
Muy enfermo. Precisa hospitalización. Requiere tratamiento de soporte activo.	20
Moribundo.	10
Muerto.	0

GRADO	ECOG
0	Asintomático, totalmente activo.
1	Restricción actividad intensa. Capaz de trabajo ordinario.
2	Ambulatorio y capaz de autocuidados. Incapaz para trabajar. Levantado, más del 50% del tiempo despierto.
3	Capaz de algún autocuidado. Vida cama-sillón, más del 50% despierto.
4	Incapacidad total, silla- cama el 100% del tiempo despierto
5	Muerto

