

Trabajo Fin de Grado

Tratamiento fisioterápico en un paciente con distrofia muscular de Duchenne en fase de debilidad y acortamiento muscular. Caso clínico

Physiotherapy treatment in a patient with Duchenne muscular dystrophy in the phase of muscle weakness and shortening. Clinical case

Autora

Sara Marín Soriano

Director

Jorge Pérez Rey

Facultad de Ciencias de la Salud
Curso Académico 2024/2025

Índice

1. Introducción.....	5
2. Metodología.....	7
2.1 Diseño del estudio.....	7
2.2 Historia clínica.....	7
2.3 Plan de intervención.....	10
3. Resultados.....	13
4. Discusión.....	14
5. Conclusión.....	18
6. Bibliografía.....	19
7. Anexos.....	26

RESUMEN

Introducción: la distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad neuromuscular que se produce por la ausencia o disminución de distrofina, lo que deriva en una degeneración muscular progresiva. Conduce a una pérdida de la función, atrofias por desuso, aparición de contracturas, pérdida de la marcha y, finalmente, fallo respiratorio.

Objetivos: crear un plan de tratamiento para un paciente con distrofia muscular de Duchenne para retrasar estas complicaciones, prevenir atrofias por desuso, evitar la aparición de contracturas y mantener la función.

Metodología: se diseña un estudio de un caso clínico de un niño de 10 años en fase de acortamiento muscular, realizando una evaluación antes y después de llevar a cabo un plan de intervención. Se registraron los siguientes parámetros: balance articular (ROM), balance muscular, dinamometría, la prueba de la marcha de seis minutos (6MWT), pruebas respiratorias (PIM, PEM y espirometría) y pruebas funcionales (NSAA). El estudio tiene lugar durante ocho semanas, cuyo tratamiento se basa en una combinación de ejercicio aeróbico y trabajo de fuerza, así como ejercicios respiratorios, propioceptivos y estiramientos.

Resultados: se mantuvo el ROM y se registró un aumento de la capacidad aeróbica del paciente, así como de la fuerza.

Conclusiones: un tratamiento de baja intensidad combinando ejercicios aeróbicos con trabajo de fuerza ha demostrado mejorar la condición física de un paciente con distrofia muscular de Duchenne.

Palabras clave: distrofia muscular de Duchenne, fisioterapia, enfermedades neuromusculares.

ABSTRACT

Introduction: Duchenne muscular dystrophy is a neuromuscular disease caused by the absence or deficiency of dystrophin, leading to progressive muscle degeneration. It results in loss of function, disuse atrophy, the development of contractures, loss of ambulation and, eventually, respiratory failure.

Objectives: to create a treatment plan for a patient with Duchenne muscular dystrophy in order to delay these complications, prevent disuse atrophy, avoid the development of contractures, and maintain function.

Methodology: a clinical case study is designed to assess the patient both before and after the implementation of an intervention plan. The following parameters were recorded: range of motion (ROM), muscle balance, dynamometry, the 6-Minute Walk Test (6MWT), respiratory tests (PIM, PEM and spirometry) and functional tests (NSAA). The study took place over eight weeks, with treatment based on a combination of aerobic and strength exercises, as well as respiratory, proprioceptive and stretching exercises.

Results: ROM was maintained and there was an increase in the patient's aerobic capacity as well as strength.

Conclusions: a low-intensity treatment combining aerobic exercise with strength training has been shown to improve the physical condition of a patient with Duchenne muscular dystrophy.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy, physiotherapy, neuromuscular diseases.

1. INTRODUCCIÓN

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad neuromuscular hereditaria de tipo recesivo ligada al cromosoma X (1) que afecta a uno de cada 3.300 niños varones. Las mujeres son portadoras y asintomáticas (2). Se caracteriza por una afectación en la producción de distrofina (ya sea por ausencia o deficiencia de esta), la cual es una proteína estructural que se encuentra en la membrana citoplasmática de las células musculares. En caso de que falte, se produce de manera progresiva una degeneración de las fibras musculares. Esta degeneración restringe su capacidad de contracción, además de provocar contracturas, rigidez muscular y finalmente, la pérdida de la función muscular y el rango de movimiento (2,3).

La función de la distrofina es estabilizar la membrana celular de la fibra musculoesquelética durante la contracción. Así pues, el hecho de que falte supone que se vea alterada la transmisión de fuerzas desde el citosol a la matriz extracelular en la contracción, derivando en una rotura de la membrana plasmática. Esto conduce a una entrada masiva de calcio extracelular, lo que genera necrosis muscular (elevación de creatina-quinasa) (4).

Los niños que padecen esta enfermedad se fatigan fácilmente y según cómo esté de avanzada la enfermedad pueden necesitar o no silla de ruedas. La debilidad muscular puede provocar también que, ante una prolongada sedestación, el niño desarrolle escoliosis (5). Agravados por dichas deformaciones y por el propio debilitamiento muscular, aparecen al final de su vida problemas respiratorios (6).

La bibliografía nos habla de varias formas de dividir la enfermedad, aunque por lo general tienen en común el momento en que se cambia de fase. Macias et al., en su libro *Fisioterapia para la pediatría* (1), describe cuatro fases: fase de marcha autónoma, desde los 2-3 años hasta los 4-5, donde el niño puede presentar desarrollo normal pero ligero retraso respecto a los otros niños físicamente sanos; fase de debilidad muscular y aparición de acortamientos musculares, de los 5-6 hasta los 8-12; fase de pérdida de la marcha, cuando el niño ya ha perdido la deambulación y antes de que pasen tres meses, un equipo multidisciplinar lleva a cabo un programa de prolongación de la

marcha donde uno de los requisitos más importantes es que el niño tenga un buen control del tronco y la fase de silla de ruedas, donde el deterioro de la marcha, incluso con ortesis y tenotomía del tendón de Aquiles, hacen que sea mejor pasar a una silla eléctrica para posibilitar que el niño se desplace.

Hoy en día, todavía no se ha encontrado una cura para esta enfermedad, pero se trabaja en tratamientos que puedan reducir los síntomas y mejorar la calidad de vida del niño (7). Es importante optar por un tratamiento multidisciplinar precoz, donde sean administrados corticoides (8) y se haga un correcto seguimiento nutricional, de los parámetros respiratorios y cardíacos. También se trabaja mano a mano con los profesionales ortopedas, todo ello para disminuir la velocidad con la que la enfermedad progresá (9).

La fisioterapia ha demostrado ser eficaz en la reducción de la perdida de la función, así como en la prevención de contracturas musculares, deformidades articulares y atrofias musculares por desuso. El abordaje de la fisioterapia en este tipo de pacientes también incluye el mantenimiento de la fuerza y de la deambulación, así como del drenaje de secreciones respiratorias y el facilitar la autonomía personal (10).

1.1 OBJETIVOS DEL TRABAJO

Este estudio tuvo como objetivo crear un plan de intervención fisioterápico para un paciente con DMD para mantener la función musculoesquelética y respiratoria, así como para mejorar su condición física y prolongar la marcha autónoma.

2. METODOLOGÍA

2.1 DISEÑO DEL ESTUDIO

Se realiza un estudio intra sujeto de un caso clínico ($n=1$) de tipo AB con una valoración inicial y una intervención. Se trata de un estudio descriptivo, longitudinal y prospectivo.

La valoración se parte en dos días para que el cansancio no afecte a los resultados y porque en la DMD no se recomienda llevar al paciente a la fatiga (10). Se realiza conjuntamente en la Facultad de Ciencias de la Salud y en su domicilio. Se lleva a cabo en entornos tranquilos y sin distracciones.

La participación del menor es autorizada por ambos progenitores mediante la firma de un consentimiento informado. Se realiza el estudio durante 8 semanas, empezando la semana del 24 de febrero de 2025 y concluyendo tras la evaluación final, el 25 de abril de 2025.

2.2 HISTORIA CLÍNICA

2.2.1. ANAMNESIS

Niño varón de 10 años diagnosticado de distrofia muscular de Duchenne desde los 3 años. No tiene antecedentes familiares de la enfermedad, no ha sido intervenido quirúrgicamente y tampoco ha sufrido lesiones. Actualmente el paciente se encuentra en fase de debilidad y acortamiento muscular. En el momento en el que se lleva a cabo el estudio, el paciente conserva la marcha y solo lleva DAFO nocturna. La DAFO es una férula ortopédica que impide la flexión plantar de tobillo, por lo que se usan en esta fase para evitar contracturas del tríceps sural (1). Toma corticoides para ralentizar el proceso de degeneración y usa silla de ruedas para largas distancias. Está en un tratamiento génico de prueba. Acude a fisioterapia en su colegio, además de realizar hipoterapia e hidroterapia. El plan de intervención de este estudio es diferente a lo que realiza en esas sesiones.

2.2.2 VALORACIÓN

INSPECCIÓN ESTÁTICA

Lo primero que observamos es que está afectado el desarrollo del paciente. Tiene una altura de 125 cm, menos que la media de niños su edad (11). Se observa hiperlordosis en el plano sagital, pero no indicios de escoliosis.

Los pies quedan totalmente apoyados en el suelo, por lo que el paciente todavía puede mantenerse de pie sin tener que estar de puntillas. Sin embargo, sí se aprecia hipertrofia muscular de gemelos (en la bibliografía también llamada pseudohipertrofia (1)) en ambas piernas.

INSPECCIÓN DINÁMICA

En el test de Adams, no se observan gibas que nos hagan sospechar de que el paciente haya desarrollado escoliosis. Al pedirle que se levante de la silla, comprobamos que la maniobra de Gowers (Anexo 1) (típica de DMD, la persona para levantarse apoya las manos sobre sus rodillas o muslos y así logra potenciarse, además de aumentar la base de sustentación abduciendo la cadera) es positiva. Se observa además marcha de Trendelenburg.

VALORACIÓN DE LA MOVILIDAD ARTICULAR

El balance articular activo y pasivo de codo, rodilla, cadera y tobillo está dentro de los límites normales. No hay restricciones a destacar.

VALORACIÓN DE LA FUNCIÓN MUSCULAR

Para evaluar la fuerza muscular de manera activa, aplicamos una resistencia manual en la línea de tracción del músculo que queremos evaluar. Dentro de la amplitud que pueda tener un movimiento, pedimos al paciente que mantenga el punto final de dicho movimiento y que no permita que el fisioterapeuta haga que pierda esa posición aplicándole resistencia manual. En músculos biarticulares, se evalúa en la zona central de la amplitud de movimiento (porque la relación tensión-longitud es más favorable)(12).

Tabla I. Evaluación de la función muscular según la escala Daniels

Movimiento	Músculo clave	Lado izquierdo Escala Daniels	Lado derecho Escala Daniels
Extensión de cadera	Glúteo Mayor e isquiotibiales	4	4
Abducción de cadera	Glúteo Medio y TFL	4	4
Flexión de tronco	Recto anterior del abdomen	3	3
Flexión dorsal de tobillo	Tibial anterior	5	5
Eversión de tobillo	Peroneos	5	5
Flexión plantar de tobillo	Tríceps sural	5	5
Inversión de tobillo	Tibial posterior	5	5
Flexión cervical	Musculatura superficial ant. cuello	5	5
Extensión cervical	Musculatura post cuello	3	3
Flexión de rodilla	Isquiotibiales	5	5
Extensión de rodilla	Cuádriceps	5	5

DINAMOMETRÍA

Para esta prueba, se realizan las mediciones con un dinamómetro manual (Lafayette Manual Muscle Tester, nº 01165) dos veces, reflejando en la tabla la media de los resultados expresados en kilogramos (Kg). Para las mediciones, el paciente se coloca en decúbito supino sobre una camilla sin apoyo en la cabeza.

Tabla II. Dinamometría Pretratamiento

	Lado derecho (Kg)	Lado izquierdo (Kg)
Flexión de codo	3,8	3,9
Flexión de cadera	8,5	6,1
Extensión de rodilla	7	8

PRUEBAS FUNCIONALES

NSAA (NORTH STAR AMBULATORY ASSESSMENT)

En un entorno tranquilo sin distracciones, llevamos a cabo la prueba NSAA, indicada para pacientes con distrofias (13,14). Resulta una puntuación de 30 sobre 34, obteniendo menos puntuación en estas cuatro pruebas:

- ¿Puedes levantarte de la silla con los brazos cruzados sobre el pecho? Puntuación 1 sobre 2: capaz de ponerse de pie con la ayuda de los muslos o apoyándose en la silla o girándose a un lado o mediante la ampliación de la base.
- ¿Puedes levantar la cabeza para mirarte los pies manteniendo los brazos cruzados? Puntuación 1 sobre 2: la cabeza la levanta mediante la flexión lateral o sin flexión del cuello.
- Cuando diga VAMOS, ponte como un soldado todo lo rápido que te sea posible desde decúbito supino. Puntuación 1 sobre 2: presenta alguno de los componentes de la maniobra de Gowers. Para sacar la puntuación completa, debería de no haber evidencia de esta maniobra.
- Cuando diga VAMOS, acude hacia mí lo más rápido que puedas con seguridad. Puntuación 1 sobre 2: realiza “trote Duchenne” (intento de correr, pero con doble fase de apoyo).

6MWT (SIX MINUTES WALKING TEST)

Se realiza esta prueba un día diferente a la NSAA para que el cansancio no condicione los resultados. La prueba tiene lugar en la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad de Zaragoza.

El participante es capaz de recorrer 393,3 metros en los 6 minutos que dura el test.

Además, se utilizó un dispositivo Polar Beat para medir la frecuencia cardíaca y un medidor de saturación de oxígeno (Checkme O2, modelo 5477). Para la recolección de datos, el dispositivo empieza a medir en el momento que el paciente comienza la prueba y finaliza tras descansar sentado cinco minutos inmediatamente después del 6MWT. La evaluación tiene una duración por tanto de once minutos en total.

La frecuencia cardiaca media (FC media) durante el transcurso de la prueba fue de 114 ppm, y la frecuencia cardiaca máxima (FC Máx) que se alcanzó fue de 140 ppm.

Los valores de saturación de oxígeno bajaron del 90% cuatro minutos después finalizar la prueba, al 89%. La saturación durante la parte activa de la prueba es del 96%, más el promedio de saturación fue de 94%. El paciente identifica su cansancio como 8 en la Escala Borg modificada (Anexo 2).

PRUEBAS RESPIRATORIAS

Para hacer una valoración respiratoria, se utilizan pruebas realizadas por el neumólogo en sus últimas revisiones, con fecha del mismo año en que se realiza este estudio. El paciente acude a revisión anualmente, por lo que tenemos diferentes registros para ver su evolución. La última espirometría se realiza dos semanas antes del inicio del estudio.

La espirometría concluye con un FVC (capacidad vital forzada) del 93% y un FEV1 (volumen espiratorio forzado en el primer segundo) del 94%.

Para obtener los valores de PIM y PEM, realizamos la prueba en la Facultad de Ciencias de la Salud con Smart Adaptor de POWERbreathe, perteneciente a la Universidad de Zaragoza. Los datos se toman previamente a la ejecución del 6MWT.

El PIM en el momento de hacer la medición tiene un valor de 42 cmH₂O, mientras que el PEM tiene unos valores de 56 cmH₂O.

2.3 PLAN DE INTERVENCIÓN FISIOTERÁPICO

Para la intervención, se combinará el trabajo aeróbico y el entrenamiento de fuerza muscular de baja intensidad con movilizaciones pasivo-asistidas de las articulaciones de los miembros superiores e inferiores, ejercicios de propiocepción, estiramientos y finalmente ejercicios respiratorios (15). Se

empezará la sesión con un breve calentamiento. Después, la dosificación se adaptará a la evolución del paciente y al estado en el que se encuentre en cada sesión. Se realizarán ocho sesiones de una hora y cuarto cada una.

En la DMD, los pilares fundamentales para la elaboración de un tratamiento son conocer la fase de la enfermedad en la que el paciente se encuentre, la contraindicación del agotamiento muscular (no llevaremos bajo ninguna circunstancia al niño a la fatiga), disminuir lo máximo que podamos el riesgo de enfriamiento para no tener complicaciones respiratorias y por último buscar que las actividades que se hagan impliquen movimientos amplios que incidan a nivel de las limitaciones musculares (1).

Para cumplir esto, tendremos en consideración de manera constante las sensaciones del paciente. Pasaremos la escala Borg modificada para valorar el nivel de cansancio al que se encuentre, trabajando siempre hasta el nivel 6, donde aún pueda mantener una conversación.

En la fisioterapia pediátrica es importante adaptar el tratamiento al niño y hacer todo lo posible para que colabore (16). Se enfoca la sesión como un juego donde el paciente tiene que superar ciertas pruebas para lograr un objetivo que pensemos entre los dos personalizando los ejercicios con una temática que motive al paciente, en este caso, la militar y la de los videojuegos.

MOVILIZACIÓN ACTIVO-ASISTIDAS

En decúbito supino, realizamos triple flexión de miembro inferior, abducción y aducción de cadera, flexión de cadera, elevación de hombro, flexión de codo y abducción del hombro. Haremos diez movilizaciones de cada uno.

PROPIOCEPCIÓN

Seguidamente, trabajamos la propiocepción. Intentamos variar los ejercicios para mantener el interés del paciente. Llevamos a cabo ejercicios como el reloj sobre el suelo, equilibrio sobre colchoneta, equilibrio con ojos cerrados, trabajamos la capacidad de reacción en miembro inferior (sobre todo tobillos).

Caminamos de diferentes maneras (evitando andar puntillas): apoyando únicamente los talones, rodillas al pecho, doblando las rodillas hasta tocar los glúteos con los pies, intentando dar zancadas largas, etc.

También nos hemos centrado en el control cefálico, ya que en la valoración hemos apreciado que el paciente tenía un balance muscular por valor de Daniels 3 en la musculatura extensora del cuello.

FUERZA

Entrenamos la fuerza mediante ejercicios globales funcionales. Se evita el ejercicio excéntrico, adaptando los ejercicios del programa para tratar de trabajar el músculo solo de manera concéntrica. Para la musculatura extensora de cadera, hacemos ejercicios quitando el factor de la gravedad (grado 2 en la escala de Daniels). Sobre todo, en este estudio nos hemos centrado en la musculatura de las extremidades y en la musculatura abdominal. De materiales, trabajamos con gomas elásticas y pelotas. Hacemos movilizaciones contra resistencia con nuestra propia fuerza, además de ejercicios para trabajar la musculatura erectora del raquis flexibilizando la columna lumbar, ya que como ya se ha mencionado, es común la hiperlordosis y la escoliosis en el transcurso de la enfermedad.

Los ejercicios no los hacemos a alta resistencia, sino a baja, repitiendo cada uno unas 8-10 veces.

AERÓBICO

Se realizan ejercicios aeróbicos de baja intensidad. Los ejercicios varían de sesión a sesión y se enfocan como un juego. Se realizan ejercicios como marcha militar con elevación de rodillas combinado con diferentes movimientos, así como secuencias de memoria de ejercicios que tiene que hacer y recordar o un programa que tiene que imitar como si fuera un espejo del fisioterapeuta. Se va preguntando al paciente por sus sensaciones y se evita sobrepasar el nivel 6 en la Escala de Borg modificada y que aparezca dolor muscular en el momento del ejercicio.

ESTIRAMIENTOS

Realizamos estiramientos pasivos, sobre todo en tríceps sural. El paciente se coloca en decúbito supino y estiramos tríceps sural, banda iliotibial,

aductores, isquiotibiales, psoas y cuádriceps. También hacemos estiramientos de la musculatura erectora de la espalda.

Cada estiramiento lo mantenemos 10-15''. En los estiramientos que impliquen colocar al paciente en decúbito prono, nos aseguraremos de poner un cojín pequeño o una sábana plegada debajo de su tripa para no aumentar la lordosis.

TRABAJO RESPIRATORIO

La última parte de la sesión queda dedicada al trabajo respiratorio, donde nos centramos en respiraciones a alto volumen y bajo flujo. Realizamos juegos donde tengamos que alargar letras, como la "s" o la "f", tratar de empañar cristales, mantener globos en el aire o pegar un trozo de papel a la pared soplando. También diseñamos juegos con la temática que le guste al paciente, como marcar gol con una pelota de papel (y las porterías a cierta distancia) o pedirle al paciente que desplace torres o prismas rectangulares de papel sin que se caigan (para esto, es necesario trabajar en alto volumen para lograr movilizarlas y bajo flujo para que no se caigan).

Realizamos respiraciones abdomino-diafrágmáticas para la vuelta a la calma.

3. RESULTADOS

La valoración final se realizó el día 24 de abril en la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad de Zaragoza.

VALORACIÓN DE LA FUNCIÓN MUSCULAR

Se valoró de nuevo la fuerza muscular de manera activa, y los resultados no variaron respecto a los expuestos en Tabla I.

DINAMOMETRÍA

Se repitieron mismas condiciones que en la valoración inicial: paciente en decúbito supino sin apoyo en la cabeza. Los valores se compararon con la primera valoración, apareciendo en la tabla entre paréntesis para mejor comprensión del lector.

Tabla III. Dinamometría Post-tratamiento

	Lado derecho (Kg) Post-tratamiento (Pre)	Lado izquierdo (Kg) Post-tratamiento (Pre)
Flexión de codo	4,7 (3,8)	4,2 (3,9)
Flexión de cadera	6,6 (8,1)	6,0 (6,1)
Extensión de rodilla	10,1 (7,0)	8,9 (8,0)

NSAA

La puntuación que se obtuvo al repetir la evaluación ambulatoria North Star fue 30/34. Los ítems que no alcanzaron la máxima puntuación fueron los mismos que en la valoración inicial: evidencia de maniobra de Gowers, trote Duchenne y compensaciones o apoyos para la flexión de cuello desde supino con brazos cruzados y bipedestación desde sedestación con brazos cruzados sobre el pecho.

6MWT

El paciente fue capaz de recorrer 426,3 metros, 33 metros más que en la valoración inicial (393,3 metros).

En esta ocasión, la frecuencia cardiaca media fue de 136 ppm y la frecuencia cardiaca máxima de 176 ppm. La saturación de oxígeno no bajo en ningún momento del 90%.

Al finalizar la prueba, el paciente afirma estar cansado 8 sobre 10 en la Escala Borg Modificada, que coincide con su respuesta en la valoración inicial.

PRUEBAS RESPIRATORIAS

La medición del PIM y el PEM se lleva a cabo de la misma manera que en la valoración inicial.

El paciente obtiene un valor PIM de 44 cmH₂O, mientras que en PEM un 37 cmH₂O.

Haciendo una comparativa con los valores iniciales, el valor PIM ha aumentado (42 respecto a 44 cmH₂O), chocando con una disminución en los valores del PEM (56 respecto a 37).

4. DISCUSIÓN

En general, se ha apreciado un aumento en aquellos valores que podemos cuantificar de manera objetiva, lo que nos sugiere una mejora en la condición física del paciente. Se han cumplido los objetivos propuestos al principio de la intervención.

Un objetivo muy importante del tratamiento era ayudar a prolongar la deambulación autónoma del paciente. Para cuantificar el deterioro de la marcha, la prueba *gold standard* es considerada el 6-Minute Walk Test (6MWT) (17). Se pasa anualmente a los pacientes de DMD. Para la correcta

interpretación de los resultados, McDonald CM et al. 2010 (18), muestra que los cambios clínicamente significativos están entre los 20 y los 30 metros de una vez a otra. Febrer nos habla en su libro *Rehabilitación de las enfermedades neuromusculares en la infancia* (19) que menos de 350 metros en esta prueba se asocia a un gran deterioro funcional.

Por tanto, los resultados obtenidos en nuestra valoración en el 6MWT sugieren una mejora de la condición física que haya ocasionado un aumento de distancia completada con respecto a la primera evaluación. Además, ha mejorado más de 30 metros, por lo que los cambios se pueden catalogar de significativos a nivel clínico. La prolongación de la marcha, según habla la bibliografía, a día de hoy puede extenderse a más allá de los 12 años (17). Actualmente el niño tiene diez años y medio. La enfermedad es degenerativa progresiva, pero al alejarnos casi 75 metros de la marca de 350 metros, podemos pensar en un buen pronóstico de la conservación de la marcha a corto plazo.

La mejora de la parte aeróbica la observamos también en la forma de saturar oxígeno. No obstante, al comparar los datos con los de un niño sano de 10 años, observamos que según el estudio de Gatica et al. 2012 (20), en dicha prueba este camina un promedio de 618,7 metros (con un error de \pm 67,5 metros). Estos valores difieren con los obtenidos, y evidencian una vez más las diferencias respecto a la condición física que puede tener un paciente de DMD con un niño sano. Por tanto, pese a la mejora en la distancia y en la capacidad aeróbica, no podemos catalogar los resultados como buenos dentro de la normalidad, sino como esperados en una persona con estas características.

Desde un punto de vista añadido, además de la propia sintomatología de la DMD relacionada con la debilidad muscular, se menciona en la metodología la baja estatura del paciente, debido a las alteraciones en el desarrollo de crecimiento que pueda causar disminución de distrofina. Cabe destacar pues, que los niños del estudio tenían una altura de 140 cm. De esta forma, la talla es otro factor también puede influir en la distancia recorrida en la evaluación, ya que la zancada es más corta en el caso de niños con DMD.

Se decide comparar los resultados del paciente con el estudio de Gatica et al. 2012 (20) en vez de aplicar directamente la ecuación de Enright (21) (usada para determinar la distancia que el paciente debería recorrer en dicha prueba) porque está destinada a adultos sanos y no se ha encontrado en la literatura estudios de esta ecuación en pacientes pediátricos.

A la hora de elaborar un plan de tratamiento, la bibliografía nos habla de que el momento de la intervención puede afectar a la eficacia de la respuesta (22). Prueba de la vulnerabilidad del estado de los pacientes con DMD es la diferencia de los resultados respecto a la frecuencia cardíaca en la prueba 6MWT. Misma prueba, misma manera de medir, mismos dispositivos y misma hora, pero diferente día. Es por eso que debemos adaptar los ejercicios en función al estado del paciente.

Otros valores objetivables son los que han resultado de repetir la dinamometría. A excepción de la flexión de cadera derecha, el resto de datos son mejores en relación a la valoración del pretratamiento.

Así pues, los ejercicios de fortalecimiento es posible que sean más eficaces si se introducen cuando la debilidad muscular no es grave. No obstante, hay que ser precisos en el diseño de estos: el ejercicio físico excesivo puede acelerar el proceso de degeneración de fibras musculares, así como es muy importante en el diseño el evitar los ejercicios excéntricos (23–25). Esto se debe a que las fibras musculares en niños con DMD son anormalmente vulnerables a las lesiones inducidas por la contracción debido a la ausencia de refuerzo mecánico de la membrana del sarcolema. Paralelamente, el ejercicio de bajo estrés puede producir efectos beneficiosos sobre la contractilidad de las miofibras y la eficiencia energética.

Respecto a esto, la bibliografía es algo controvertida. Pedrazzani et al. investiga cómo afecta a las características del músculo entrenamientos excéntricos de baja resistencia y concluye en que se produce una mejora de dichas características y del trofismo tras la intervención en ratones "mdx" (26). Sin embargo, debido a las limitaciones de este estudio y a la poca literatura encontrada respaldando el uso de excéntricos, el estudio se ha centrado en ejercicio concéntrico. Se ha evitado para el diseño ejercicios de

fuerza puramente excéntricos, así como se ha tratado de adaptar aquellos ejercicios que combinen ambas para esquivar los efectos adversos detallados en el párrafo anterior.

La musculatura más afectada del paciente es la extensora de cadera, la flexora de tronco y la extensora de cuello. Así como la bibliografía nos habla de que la primera que se debilita, además de la extensora de cadera, es la dorsiflexora y eversora del tobillo, en el estudio nos hemos encontrado con que el paciente conserva la fuerza y la función muscular en tobillos y que apoya completamente el pie a la hora de la marcha (lo que también es un buen pronóstico para la conservación de la marcha a corto plazo). También conserva la función muscular los miembros superiores. Otra característica de la que se habla en la literatura y que comparte el paciente es la aparición de la maniobra de Gowers para pasar a la bipedestación (que actualmente no es reeducable) y el aumento de volumen del tríceps sural debido a la infiltración de grasa y tejido conectivo, como ya hemos mencionado en el apartado de metodología.

Como ya hemos explicado, diversos estudios han probado en ratones con distrofia los efectos de un entrenamiento de fuerza (23,26). En la mayoría de revisiones de programas rehabilitadores de DMD se hace referencia a estudios con animales. Aun siendo cautelosos de extrapolar los resultados obtenidos en ratones a personas, los estudios citados en la revisión de Jansen et al. 2010 llegan a la conclusión de que el entrenamiento aeróbico tiene efectos positivos sobre la resistencia a la fatiga y la fuerza muscular (27), destacando sobre todo que ejercicios de baja intensidad donde el ratón "mdx" no soportara peso (hidroterapia) carecían de efectos perjudiciales. Cabe destacar que el ejercicio isométrico submáximo se ha reportado en personas que no tiene efectos negativos y conllevan a una mejora de la fuerza, según el estudio de Lateur et al. 1979, que a día de hoy se sigue citando (28).

Lo que se ha visto en este estudio es que un programa de ejercicios de baja intensidad y evitando los ejercicios excéntricos ha tenido resultados beneficiosos sobre el paciente y este ha demostrado mejorar los valores obtenidos respecto a fuerza y capacidad aeróbica de una evaluación a otra en ocho semanas.

Respecto a la función respiratoria, la espirometría ofrecida por el neumólogo muestra que de momento el paciente tiene buena función, por lo que se ha buscado mantener dichos parámetros y prolongar esa respiración eficaz. La bibliografía nos habla de que, cuando se afecta la respiración, en el mayor de los casos los niños con DMD tienen un patrón restrictivo (29), por lo que para el mantenimiento se trabaja también con ejercicios a alto volumen y bajo flujo.

El PIM y el PEM es la prueba más importante que tenemos para medir la fuerza de la musculatura respiratoria (30). La evidencia nos habla de que valores de PIM por debajo de 30 cm H₂O y valores de la PEM por debajo de 50 cm H₂O indican posible fracaso respiratorio. Llama la atención de la investigación el valor del PEM obtenido en la segunda valoración. Es más bajo que en la inicial y más bajo de lo que recomiendan los valores. No obstante, más que fallo respiratorio, puede deberse más a una mala comprensión de la prueba o a que el paciente se encontró ese día más cansado que el día de la valoración inicial. Además, los cambios de PIM son muy pequeños, por lo que clínicamente no son significativos.

LIMITACIONES DEL ESTUDIO

No se pudo medir si el tratamiento tuvo efectos negativos sobre las fibras musculares, así como no se puede interpretar de manera correcta los resultados obtenidos en el PEM por una mala comprensión de la prueba y porque después de varios intentos para una espiración que nos sirviera para el estudio el paciente se encontraba demasiado cansado. Tampoco se puede garantizar la eficacia a largo plazo en el tratamiento debido a las limitaciones en el tiempo, por lo que no se puede garantizar que el paciente vaya a conservar la marcha si se repite de manera semanal el plan de intervención.

5. CONCLUSIÓN

La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad que requiere un abordaje fisioterápico desde el momento del diagnóstico y ya para el resto de su vida. Un tratamiento de baja intensidad que combina trabajo de fuerza con ejercicio aeróbico ha demostrado mejorar la condición física del paciente. También se han cumplido los objetivos iniciales: prevenir la aparición de contracturas musculares durante el periodo del estudio y mantener la función.

6. BIBLIOGRAFÍA

1. Fagoaga Mata J. Capítulo 14. Enfermedades Neuromusculares. En: Macías Merlo ML, Fagoaga Mata J, editores. Fisioterapia en pediatría [Internet]. 2^a edición. Eureka Editorial Médica Panamericana; 2019. p. 285-300. Disponible en: <https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=sso&db=cat09079a&AN=cbu.oai.edge.unizar.folio.ebsco.com.fs00001047.62ab8936.9d5f.4f29.ba88.18e6477609f2&lang=es&site=eds-live&scope=site&custid=s1132340>
2. Febrer Rotger A, Colomer Oferil J. Capítulo 1. Diagnóstico, conceptos genéticos y clasificación de las distrofias musculares y las miopatías congénitas. En: Febrer Rotger A, editor. Rehabilitación de las Enfermedades Neuromusculares en la Infancia [Internet]. 1^a edición. Madrid: Eureka Editorial Médica Panamericana; 2015. p. 3-5. Disponible en: <https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=sso&db=cat09079a&AN=cbu.oai.edge.unizar.folio.ebsco.com.fs00001047.849a6ba3.c21f.42fa.828c.3a20c7a40d07&lang=es&site=eds-live&scope=site&custid=s1132340>
3. Baeza-Barragán MR, Labajos Manzanares MT, Amaya-Álvarez MC, Morales Vega F, Rodríguez Ruiz J, Martín-Valero R. Effectiveness of a 5-Week Virtual Reality Telerehabilitation Program for Children With Duchenne and Becker Muscular Dystrophy: Prospective Quasi-Experimental Study. JMIR serious games [Internet]. 15 de noviembre de 2023 [citado 9 de febrero de 2025];11(1):e48022. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/37990809>
4. Leiva-Cepas F, Montaño Martínez A, López-López I. Puesta al día en distrofia muscular de Duchenne. Med Fam Semer [Internet]. 1 de octubre de 2021 [citado 26 de abril de 2025];47(7):472-81. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-familia-semergen-40-articulo-puesta-al-dia-distrofia-muscular-S1138359321002136>
5. Febrer Rotger A, Ventura Gómez N. Capítulo 8. Escoliosis en las

- enfermedades Neuromusculares. En: Febrer Rotger A, editor. Rehabilitación de las Enfermedades Neuromusculares en la Infancia [Internet]. 1^a edición. Madrid: Eureka Editorial Médica Panamericana; 2015. p. 88-90. Disponible en: <https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=sso&db=cat09079a&AN=cbu.oai.edge.unizar.folio.ebsco.com.fs00001047.849a6ba3.c21f.42fa.828c.3a20c7a40d07&lang=es&site=eds-live&scope=site&custid=s1132340>
6. Cols Roig M, del Campo García-Ramos E. Capítulo 9. Manejo de las complicaciones respiratorias. En: Febrer Rotger A, editor. Rehabilitación de las Enfermedades Neuromusculares en la Infancia [Internet]. 1^a edición. Madrid: Eureka Editorial Médica Panamericana; 2015. p. 99-109. Disponible en: <https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=sso&db=cat09079a&AN=cbu.oai.edge.unizar.folio.ebsco.com.fs00001047.849a6ba3.c21f.42fa.828c.3a20c7a40d07&lang=es&site=eds-live&scope=site&custid=s1132340>
 7. Johnson LM, Pulskamp TG, Berlau DJ. The latest developments in synthetic approaches to Duchenne muscular dystrophy. Expert Rev Neurother [Internet]. 4 de marzo de 2025 [citado 21 de abril de 2025]; Disponible en: <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/14737175.2025.2462281>
 8. Lebel DE, Corston JA, McAdam LC, Biggar WD, Alman BA. Glucocorticoid treatment for the prevention of scoliosis in children with Duchenne muscular dystrophy: Long-term follow-up. J Bone Jt Surg [Internet]. 19 de junio de 2013 [citado 1 de abril de 2025];95(12):1057-61. Disponible en: https://journals.lww.com/jbjsjournal/fulltext/2013/06190/glucocorticoid_treatment_for_the_prevention_of.1.aspx
 9. Nascimento Osorio A, Medina Cantillo J, Camacho Salas A, Madruga Garrido M, Vilchez Padilla JJ. Consenso para el diagnóstico, tratamiento

- y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne. Neurología [Internet]. 1 de septiembre de 2019 [citado 9 de febrero de 2025];34(7):469-81. Disponible en:
<https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S021348531830015X>
10. Febrer Rotger A, Muní i Lofra R. Capítulo 4. Evaluación clínica y programa rehabilitador. En: Febrer Rotger A, editor. Rehabilitación de las Enfermedades Neuromusculares en la Infancia [Internet]. 1^a edición. Madrid: Eureka Editorial Médica Panamericana; 2015. p. 46, 47. Disponible en:
<https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=sso&db=cat09079a&AN=cbu.oai.edge.unizar.folio.ebsco.com.fs00001047.849a6ba3.c21f.42fa.828c.3a20c7a40d07&lang=es&site=eds-live&scope=site&custid=s1132340>
 11. Sobradillo B, Aguirre A, Aresti U, Bilbao A, Fernandez-Ramos C, Lizárraga A, et al. CURVAS Y TABLAS DE CRECIMIENTO (Estudios Longitudinal y Transversal) [Internet]. Bilbao: Fundación Faustino Orbegozo Eizagirre Bilbao; [citado 20 de abril de 2025]. p. 10. Disponible en:
https://www.aepap.org/sites/default/files/documento/archivos-adjuntos/f_orbegozo_04.pdf
 12. Avers D, Brown M, Daniels L, Worthingham C. Técnicas de balance muscular: técnicas de exploración manual y pruebas funcionales [Internet]. Ed. en esp. Elsevier; 2019; 9-13 p. Disponible en:
<https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=sso&db=cat09079a&AN=cbu.oai.edge.unizar.folio.ebsco.com.fs00001047.32ffed23.3aa8.4399.bed3.40175b913b9e&lang=es&site=eds-live&scope=site>
 13. Vílchez J. PRUEBAS FUNCIONALES EN DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE. [citado 26 de febrero de 2025]; Disponible en:
<https://duchenne-spain.org/wp-content/uploads/2018/09/Pruebas-Funcionales-DMD.pdf>
 14. Mazzone E, Martinelli D, Berardinelli A, Messina S, D'Amico A, Vasco G,

- et al. North Star Ambulatory Assessment, 6-minute walk test and timed items in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy. Neuromuscul Disord [Internet]. 1 de noviembre de 2010 [citado 1 de abril de 2025];20(11):712-6. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0960896610002683>
15. Castillo Medina J. Capítulo 8. Rehabilitación. En: Nascimento Osorio A, Ortez Gonzalez CI, editores. 50 preguntas clave en Distrofia Muscular de Duchenne [Internet]. 1^a edición. Barcelona: Permanyer Publications; 2021. p. 33,34. Disponible en: <https://ptccampus.es/downloads/dmd/Distrofia-muscular-Duchenne-preguntas-clave.pdf>
 16. Martín Diez A. Capítulo 22. El juego en la infancia y sus aplicaciones e implicaciones en el contexto terapéutico. Actividades lúdicas terapéuticas y discapacidad. En: Macías Merlo ML, Fagoaga Mata J, editores. Fisioterapia en pediatría [Internet]. 2^a edición. Madrid: Eureka Editorial Médica Panamericana; 2018. p. 452. Disponible en: <https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=sso&db=cat09079a&AN=cbu.oai.edge.unizar.folio.ebsco.com.fs00001047.62ab8936.9d5f.4f29.ba88.18e6477609f2&lang=es&site=eds-live&scope=site&custid=s1132340>
 17. Mayhew A, Vigo Morancho M, Steffensen B. Capítulo 5. Medición de la función. En: Febrer Rotger A, editor. Rehabilitación de las Enfermedades Neuromusculares en la Infancia [Internet]. 1^a edición. Madrid: Eureka Editorial Médica Panamericana; 2015. p. 61-4. Disponible en: <https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=sso&db=cat09079a&AN=cbu.oai.edge.unizar.folio.ebsco.com.fs00001047.849a6ba3.c21f.42fa.828c.3a20c7a40d07&lang=es&site=eds-live&scope=site&custid=s1132340>
 18. McDonald CM, Henricson EK, Han JJ, Abresch RT, Nicorici A, Elfring GL, et al. The 6-minute walk test as a new outcome measure in Duchenne muscular dystrophy. Muscle Nerve [Internet]. abril de 2010 [citado 9

de febrero de 2025];41(4):500-10. Disponible en:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19941337/>

19. Febrer Rotger A, Arroyo Riaño O. Capítulo 6. Programas y terapias de prolongación de la marcha en la distrofia muscular de Duchenne. En: Febrer Rotger A, editor. Rehabilitación de las Enfermedades Neuromusculares en la Infancia [Internet]. 1^a edición. Madrid: Eureka Editorial Médica Panamericana; 2015. p. 67-70. Disponible en: <https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=sso&db=cat09079a&AN=cbu.oai.edge.unizar.folio.ebsco.com.fs00001047.849a6ba3.c21f.42fa.828c.3a20c7a40d07&lang=es&site=eds-live&scope=site&custid=s1132340>
20. Gatica D, Puppo H, Villarroel G, San Martín I, Lagos R, Montecino JJ, et al. Valores de referencia del test de marcha de seis minutos en niños sanos. Rev Med Chil [Internet]. agosto de 2012 [citado 26 de abril de 2025];140(8):1014-21. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872012000800007&lng=es&nrm=iso&tlang=es
21. Enright PL, Sherrill DL. Reference equations for the six-minute walk in healthy adults. Am J Respir Crit Care Med [Internet]. 14 de noviembre de 1998 [citado 5 de mayo de 2025];158(5 Pt 1):1384-7. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9817683>
22. Voet NB, van der Kooi EL, Riphagen II, Lindeman E, van Engelen BG, Geurts AC. Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. Cochrane Database Syst Rev [Internet]. 20 de enero de 2010 [citado 12 de febrero de 2025];(1). Disponible en: <https://www.cochranelibrary.com/cdsr/doi/10.1002/14651858.CD003907.pub3/full>
23. Jansen M, de Groot IJM, van Alfen N, Geurts ACH. Physical training in boys with Duchenne Muscular Dystrophy: the protocol of the No Use is Disuse study. BMC Pediatr [Internet]. 6 de diciembre de 2010 [citado 11 de febrero de 2025];10(1):55. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC2929216/>

24. Petrof BJ. The molecular basis of activity-induced muscle injury in Duchenne muscular dystrophy. *Mol Cell Biochem* [Internet]. 1998 [citado 14 de febrero de 2025];179(1-2):111-24. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1023/A:1006812004945>
25. Bomma M, Lott D, Forbes S, Shih R, Coppola J-A, Christle JW, et al. Cardiopulmonary exercise testing as an integrative approach to explore physiological limitations in Duchenne muscular dystrophy. *J Neuromuscul Dis* [Internet]. 4 de marzo de 2024 [citado 21 de abril de 2025]; Disponible en: https://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/22143602251319170?rfr_dat=cr_pub++0pubmed&url_ver=Z39.88-2003&rfr_id=ori%3Arid%3Acrossref.org
26. Pedrazzani PS, Araújo TOP, Sigoli E, da Silva IR, da Roza DL, Chesca DL, et al. Twenty-one days of low-intensity eccentric training improve morphological characteristics and function of soleus muscles of mdx mice. *Sci Rep* [Internet]. 1 de diciembre de 2021 [citado 3 de mayo de 2025];11(1):3579. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7878734/>
27. Jansen M, de Groot IJM, van Alfen N, Geurts ACH. Physical training in boys with Duchenne Muscular Dystrophy: the protocol of the No Use is Disuse study. *BMC Pediatr* [Internet]. 6 de agosto de 2010 [citado 16 de febrero de 2025];10:55. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC2929216/>
28. de Lateur BJ, Giacconi RM. Effect on maximal strength of submaximal exercise in Duchenne muscular dystrophy. *Am J Phys Med* [Internet]. febrero de 1979;58(1):26-36. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/434131>
29. Aboussouan L. Mechanisms of exercise limitation and pulmonary rehabilitation for patients with neuromuscular disease. *Chron Respir Dis* [Internet]. 1 de noviembre de 2009 [citado 1 de abril de 2025];6(4):231-49. Disponible en: <https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/1479972309345927>

30. del Campo García-Ramos E, Juncà Carrasco M. Capítulo 19. Fisioterapia respiratoria en pediatría. En: Macías Merlo ML, Fagoaga Mata J, editores. Fisioterapia en pediatría [Internet]. 2º Edición. Madrid: Eureka Editorial Médica Panamericana; 2018. p. 418-9. Disponible en: <https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=sso&db=cat09079a&AN=cbu.oai.edge.unizar.folio.ebsco.com.fs00001047.62ab8936.9d5f.4f29.ba88.18e6477609f2&lang=es&site=eds-live&scope=site&custid=s1132340>

7. ANEXOS

ANEXO 1

Maniobra de Gowers



Vemos una progresión del paso de sedestación a bipedestación donde se evidencia la maniobra de Gowers.

El paciente, que empieza sentado en el suelo con las piernas cruzadas, se gira hacia el suelo para adoptar una posición de cuadrupedia. Desde esa posición, apoya las manos en el suelo para ayudarse a ponerse de pie. Cuando ha conseguido levantar la cadera, apoya las manos en las rodillas o los cuádriceps y va “trepando” hasta estar incorporado. Su base de apoyo es muy amplia, abduce caderas y extiende las rodillas.

ANEXO 2

Escala Borg Modificada

Escala de Borg Modificada	
0	Muy muy suave
1	Muy suave
2	Muy suave
3	Suave
4	Moderado
5	Algo duro
6	Duro
7	
8	Muy duro
9	
10	Muy, muy duro