

**UNIVERSIDAD ABIERTA INTERAMERICANA**

**LICENCIATURA EN KINESIOLOGÍA Y FISIATRÍA**



**TEMA:**

Influencia de los factores sociales, culturales y económicos en las actividades de la vida diaria de pacientes con Pseudohipertrofia de Dúcheme.

**AUTOR:**

Arnone, Gabriel

**TUTORA:**

Dra. Silvestre Begnis, Deborah

**ASESOR METODOLÓGICO:**

Cappelletti, Andrés

- AÑO 2005 -

## **RESUMEN**

En esta investigación se trata de demostrar si algunos de los factores externos como son: el social, cultural y el económico, ayudan a involucrar las actividades de la vida diaria (AVD), en pacientes afectados con Pseudohipertrofia de Duchenne.

Este trabajo se basó en realizar dos evaluaciones semestrales a cada paciente mediante del índice de Barthel. El cual suele ser utilizado muy comúnmente para la evaluación de actividades dentro del lo cotidiano en pacientes con distrofias musculares como la de Duchenne.

La totalidad de los pacientes evaluados fueron siete, los cuales están referenciados en el Hospital Eva Perón de la ciudad de Baigorria. Tanto en el mencionado Hospital como en los domicilios particulares de los diferentes pacientes fueron los lugares en donde se acudió para efectuar la realización del trabajo.

Este trabajo presenta un diseño prospectivo, longitudinal y cuantitativo, el método empleado es de recolección de datos el cual través de la observación directa y encuestas efectuadas tanto a los niños, como al familiar más allegado.

El objetivo de estudio fue determinar si los factores sociales, culturales y económicos influyen en el progreso de la involución de las actividades de la vida diaria en pacientes afectados con Pseudohipertrofia de Duchenne.

Dentro de los resultados que dejó esta investigación, se observó que el factor económico no influyó en la involución de las actividades de la vida diaria, ya que el modelo de salud en Argentina es igualitario para toda clase de personas que viven dentro del territorio nacional. Aunque tanto los factores sociales como los culturales si tienen relación en la perdida de las habilidades para efectuar las actividades de la vida diaria, debido a que por diferentes motivos, tanto la sociedad como las diferentes culturas deterioran el desenvolvimiento motriz diario de los pacientes encuestados. Esto

se debe a la falta de educación que se ven en los familiares de los niños sobre las enfermedades neuromusculares, las cuales, aunque indirectamente llevan a un retroceso en las actividades motrices que son capaces de efectuar los niños afectados con Pseudohipertrofia de Duchenne como con cualquier otro tipo de enfermedad neuromuscular como son: La Distrofia muscular de Becker, La Distrofia Facioescapulohumeral, la Distrofia muscular Miotinica, etc.

**PALÁBRAS CLAVES**

- ❖ Pseudohipertrofia de Duchenne.
- ❖ Actividades de la vida diaria.
- ❖ Índice de Barthel.
- ❖ Factor externo social.
- ❖ Factor externo cultural.
- ❖ Factor externo económico.

## ÍNDICE

Resumen.....	1
Palabras Claves.....	2
Introducción.....	5
Problemática.....	7
Fundamentación.....	8
Objetivos.....	28
Hipótesis.....	29
Métodos y procedimientos. ....	30
Desarrollo.....	34
Conclusiones.....	43
Referencias.....	45
Reseña bibliográfica.....	47
Anexos.....	51

## **INTRODUCCIÓN**

La Pseudohipertrofia de Duchenne es una enfermedad de tipo neuromuscular que afecta a niños varones de temprana edad; comenzando con una debilidad muscular en MMII, lo cual, en un promedio de los catorce años de edad les impide la deambulaci3n en forma independiente. Para luego continuar con la afecci3n en la musculatura respiratoria el cual le impide una buena mecánica ventilatoria llegando hasta a causar la muerte del paciente por paro cardio-respiratorio en un promedio de los veinte años de edad.

Algunos autores la consideran como una de las enfermedades neuromusculares más trágicas, debido a que afecta a chicos de temprana edad y les causa una rápida progresi3n y un rápido deterioro físico. Todavía se está disputando entre distintas bibliografías si es la distrofia muscular más frecuente debido a los numerosos casos que se van detectando por el avance de la enfermedad en los últimos tiempos.

Puede estar presente durante varias generaciones sin ninguna aparici3n debido que esta patología es de origen genético y puede afectar a chicos de cualquier índole como raza, religi3n, etc.

Este tipo de enfermedad Pseudohipertrofica suele ser desconocida para muchos estudiantes y Licenciados en Kinesiología especialistas aunque esta sea de incumbencia netamente kinésica. Por este motivo fue que me interese en realizar este trabajo de investigaci3n.

Los factores externos pueden ser una de las causas que influyen en la aceleraci3n de la involuci3n de las actividades de la vida diaria. En esta tesina se trata de demostrar como los mencionados factores externos actúan en el decoro de las actividades motoras cotidianas de los niños afectados con Pseudohipertofia de Duchenne.

La herramienta utilizada para detectar cualquier modificación en las actividades diarias es el índice de Barthel. El cual nos brinda una concreta información para la evaluación del paciente, además es el método evaluativo mas utilizado en el desenvolvimiento de las actividades realizadas dentro del ámbito de lo cotidiano.

## **PROBLEMATICA**

Las enfermedades neuromusculares por su carácter genético pueden estar presentes en cualquier persona independientemente de su raza, sexo, etc. Este el caso de la Pseudohipertrofia de Duchenne que afecta a niños de temprana edad, cualquiera sea su clase social, cultural y económica.

Esta investigación se centra en desentrañar si esos tres últimos factores externos como son la sociedad, la cultura y la economía pueden acelerar la involución en las actividades de la vida diaria (AVD) de los niños afectados con Pseudohipertrofia de Duchenne.

Más allá que parezca obvio de que estos factores pudieran llegar a producir una involución de las actividades de la vida diaria, no se ha encontrado ninguna investigación acerca del tema de este trabajo, lo que fue uno de los impulsores para realizar esta tesina con gran interés.

El método más apropiado que se utiliza en esta exposición para la recolección de datos de las actividades en la vida diaria es el índice de Barthel. Esta herramienta cuantifica las habilidades motrices de los niños dentro de su ámbito cotidiano a través de una serie de preguntas que ellos mismos pueden contestar, y en el caso de que no pudiesen le efectuaríamos la encuesta a la persona mas allegada al paciente o al familiar a cargo.

## **FUNDAMENTACIÓN**

La principal razón por la cual me decidí a realizar este trabajo de investigación fue lo desconocido que me resultaba este tipo de enfermedad neuromuscular específicamente la Distrofia Muscular de Duchenne.

Resulta muy extraño el poco conocimiento acerca de la enfermedad por parte de estudiantes y kinesiólogos especialistas en niños, ya que ésta posee como pilar principales para su tratamiento la Kinesiología.

Un tema importante es que las manifestaciones clínicas se dan en niños de edad muy temprana. Esto me motivó a querer hacer algo para poder contribuir con un grano de arena para mejorar su estilo de vida dentro y fuera de su hogar, mediante la evaluación de sus actividades diarias, detectando cuales son sus puntos de mayor flaqueza y cuales son sus virtudes para saber en que apoyarse. De esa manera poder evitar el deterioro de su capacidad funcional.

Para la confirmación del tema de esta investigación con su problemática he recurrido a distintos licenciados en kinesiología y fisioterapia especialistas en el tema de esta investigación y reconocidos a nivel nacional e internacional, como el Licenciado José Corderí en forma de entrevista personal en el Hospital Francés de la ciudad de Buenos Aires, el Licenciado Gustavo Cuello también de la ciudad de Buenos Aires y Ricardo Rojas Caballero desde la ciudad Mazatlán, Sinaloa, México por vía E-mail, los cuales me han orientado de gran manera a la hora de la toma de decisiones en cuanto a la formulación y el planteo de objetivos.

Las enfermedades neuromusculares son un grupo de patologías que topográficamente se localizan en diversos sectores del sistema nervioso periférico, tales como el asta anterior de la médula, troncos nerviosos, unión neuromuscular y músculos.

*“El síntoma principal en la gran mayoría de ellas es la debilidad muscular. De allí la importancia del test de fuerza dentro del examen”<sup>1</sup>.*

Los aparatos o sistemas más comúnmente afectados son el cardíaco, el osteoarticular, el muscular y el respiratorio y con menos frecuencia otros como el aparato urinario, aparato digestivo, afecciones visuales, etc.

Los tratamientos de apoyo psicológico y de la obesidad son de gran importancia.

Si bien el sobrepeso es perjudicial para la salud en general, en los individuos con debilidad muscular este se convierte en un factor crítico ya que en pacientes débiles una pequeña relativa ganancia de peso puede provocar importantes efectos sobre la habilidad motora, pudiendo perderse la capacidad de pararse o caminar y aumentar las deformaciones óseas. *“Esto significa que si un miembro con un sobrepeso determinado se desplaza en el espacio, este miembro tendrá que ejercer mayor fuerza para poder ser trasladado, lo que producirá es aún más debilidad. En el caso de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne esto puede llegar a ser muy relevante ya que la debilidad producida por estos pacientes nos indica roturas de los sarcómeros de las células musculares”<sup>2</sup>.*

La Distrofia Muscular de Duchenne es el tipo de distrofia más conocida y recibe ese nombre en memoria del neurólogo y fisiólogo francés *“Guillaume Benjamín Amand Duchenne o Duchenne de Boulogne”<sup>3</sup> (1806-1875.*

*“Obtuvo su nombre en 1861 cuando Duchenne la describe en el libro “De l’électrisation localisée” y en otras posteriores publicaciones”<sup>4</sup>.*

Por su modo de herencia, fue sabido a principios del siglo 20 que un defecto en el cromosoma-X era el responsable de la enfermedad, pero solo hasta 1986 fue que el gen mismo, el gen de la distrofina, fue caracterizado, identificándose poco después la proteína distrofina, la cual esta faltante en los chicos con Duchenne.

*“Esta distrofia muscular siempre ha estado presente en el hombre y también en todos los animales con músculos esqueléticos”<sup>5</sup>.*

La DMD es una forma de distrofia muscular rápidamente progresiva y es la forma más frecuente; según L. Macias y col. dicen que la DMD no es una de las enfermedades neuromusculares más frecuentes aunque sí una de las más dramáticas por su evolución.

Es un trastorno hereditario caracterizado por debilidad muscular rápidamente progresiva de las piernas y la pelvis, que afecta posteriormente a todo el cuerpo.

*Los tipos de Distrofia Muscular más frecuentes son:*

- *Miotónica*
- *De Duchenne*
- *De Becker*
- *Del anillo óseo*
- *Facioescapulohumeral*
- *Congénita*
- *Oculofaríngea*
- *Distal*
- *De Emery-Dreifuss<sup>6</sup>*

### **Causas**

La distrofia muscular de Duchenne es heredada en un modelo de gen recesivo ligado al cromosoma X. Los niños con un gen anormal muestran síntomas, mientras que las mujeres con un gen anormal son portadoras, esto quiere decir, que generalmente no muestran síntomas. Sin embargo, los hijos de las mujeres portadoras tienen cada uno un

50% de probabilidades de tener la enfermedad y las hijas tienen cada una un 50% de probabilidades de ser portadoras.

Los niños con la distrofia muscular de Duchenne tienen una falta casi total de distrofina, una proteína esencial para los músculos que es responsable del mantenimiento de la estructura de las células musculares.

Cada hijo varón nacido de una mujer con una mutación de distrofina en uno de sus dos cromosomas X tiene un 50 por ciento de probabilidad de heredar el gen defectuoso y de que tenga DMD. Cada una de sus hijas tiene un 50 por ciento de probabilidad de heredar la mutación y ser portadora. Las portadoras no presentan generalmente síntomas de la enfermedad, pero pueden tener un hijo con esta mutación o la enfermedad.

*“A pesar de ser hereditaria es muy frecuente no encontrar ningún antecedente familiar”<sup>7</sup>*

Hay dos explicaciones posibles de cómo una familia sin antecedentes de DMD repentinamente pueda tener un hijo con la enfermedad:

La mutación genética que conlleva a la DMD puede haber existido en las mujeres de la familia durante algunas generaciones, sin que nadie lo sepa. Posiblemente ningún hijo varón haya nacido con la enfermedad, o aun si un niño varón en una generación anterior estuvo afectado, los parientes posiblemente no hayan sabido que enfermedad se trataba.

La segunda posibilidad es que el niño con DMD tiene una mutación genética nueva que surgió durante su desarrollo como feto. Una vez que alguien desarrolla una enfermedad genética, aunque la mutación sea espontánea (nueva) en el caso de esa persona, puede transmitirla a su progenie.

Un hombre con DMD no puede transmitir el gen defectuoso a sus hijos porque le da al hijo varón un cromosoma Y, no uno X. Pero con toda seguridad, se lo transmitirá a sus hijas, porque cada una de ellas hereda el único cromosoma X del padre. Entonces, éstas serán portadoras y cada uno de sus hijos varones tendrán un 50 por ciento de probabilidad de desarrollar la enfermedad y así sucesivamente.

### **Las mujeres y la DMD**

Cuando una niña hereda el gen de la DMD de su madre, generalmente recibe también un gen saludable de distrofina de su padre, dándole suficiente de esta proteína para protegerla de la enfermedad. Los varones que heredan la mutación tienen la enfermedad, porque no tienen un segundo gen de distrofina para compensar el gen defectuoso.

### **Principios diagnósticos**

El diagnóstico de distrofia muscular depende de una combinación de historia familiar y observaciones clínicas de la alteración funcional debida a debilidad muscular junto con un examen cuidadoso de grupos musculares individuales para determinar los patrones de compromiso selectivo. *“Se diagnostica recién entre los tres y los seis años de vida”*<sup>8</sup>.

La evaluación clínica de un paciente con distrofia muscular sospechosa se acompaña normalmente de algunos exámenes específicos:

*Creatinfosfoquinasa (CPK)*: Es una enzima que se encuentra en altas concentraciones en el músculo esquelético y en algunos otros tejidos, el daño muscular puede originar pasaje de CPK a la corriente sanguínea y niveles más altos que los usuales en sangre.

*Electromiografía (EMG):* La EMG proporcionará un cuadro característico de miopatía con abundancia de potenciales de acción musculares polifásicos de escasa duración y pequeños.

*Biopsia muscular:* Mostrará amplias anormalidades con gran variación en el tamaño de las fibras, migración del núcleo hacia el centro de las fibras, acompañadas por infiltración difusa de grasa y tejido fibroso.

El ataque clínico de la DMD ocurre típicamente en muchachos entre las edades de dos y seis años, ocasionalmente poco después del nacimiento. La enfermedad empieza tan insidiosamente que puede pasar inadvertida por muchos meses o incluso años.

El niño puede tener dificultad subiendo escalones y levantándose de la posición de sentado o acurrucado. Hay una tendencia a caerse frecuentemente. Después, el niño puede desarrollar un andar contoneándose. El nivel de suero de creatina-quinasa (CPK), una enzima muscular, es elevado en la DMD incluso antes de que las señales clínicas de la enfermedad aparezcan.

Estos niveles altos de CPK en el suero de la sangre es una consecuencia de la función anormal de la membrana celular del músculo, que es el resultado de la pérdida de CPK y otras enzimas del músculo distrófico.

### **Epidemiología**

Distintos autores disertan si es o no la distrofia muscular más frecuente. La distrofia muscular de Duchenne se presenta en aproximadamente 2 de cada 10.000 niños varones. *"Aproximadamente un cuarto de los casos es causados por una mutación nueva"*<sup>9</sup>.

Se considera que la distrofia muscular en general tiene una incidencia cercana a 1 entre cada 2000 nacimientos; mientras que de forma individual la incidencia de los dos tipos de distrofia muscular más comunes, la DM Miotónica (la forma adulta más

común) y la DM tipo Duchenne (la forma infantil más común y severa), es de 1 entre cada 10 000 personas nacidas (de ambos sexos) en la primera, y de 1 entre cada 3500 varones nacidos en la segunda.

### **Síntomas**

El deterioro muscular en las Distrofias de Duchenne generalmente no es doloroso. Algunas personas refieren que a veces tienen calambres musculares.

Los síntomas aparecen antes de los seis años de edad y pueden aparecer en la infancia temprana.

- Hay debilidad muscular progresiva de las piernas y la pelvis.
- Se asocia con una pérdida de la masa muscular.
- La debilidad muscular también se presenta en los brazos, cuello y otras áreas, pero no tan severamente ni tan temprano como en la mitad inferior del cuerpo.
- También se presentan contracturas musculares en las piernas y los talones, produciendo incapacidad para utilizar los músculos debido al acortamiento de las fibras musculares y a la fibrosis del tejido conectivo

A medida que se debilitan los músculos aumentan de tamaño, pero el tejido muscular es débil. En el 90% de los niños con este trastorno es frecuente un aumento de tamaño y una debilidad del músculo cardíaco, que causa problemas de la frecuencia cardíaca.

Los huesos se desarrollan anormalmente, produciendo deformidades esqueléticas de la columna y otras áreas.

Los niños tienen una marcha vacilante, con caídas frecuente y gran dificultad para ponerse de pie y subir escaleras. Al llegar a la edad escolar el niño posiblemente camine sobre los dedos o la punta del pie, presentando una marcha un tanto rodante. Esta es insegura y se contonea y puede caerse con facilidad. Para tratar de mantener su equilibrio, saca su barriga y empuja los hombros hacia atrás.

Al tener contracturas en los músculos de los brazos y las piernas alrededor de las articulaciones, los codos y las rodillas no pueden extenderse totalmente. Por último se produce escoliosis y son propensos a enfermedades pulmonares.

Al llegar a la adolescencia, el daño que produce al corazón y los músculos involucrados en el funcionamiento de los pulmones puede amenazar la vida. Estos sistemas deberán monitorearse muy de cerca, y este cuidado deberá proporcionarlo generalmente un cardiólogo pediatra.

Cuando llega a los diez años de edad, pueden debilitarse el diafragma y otros músculos que son necesarios para hacer funcionar a los pulmones, haciendo que estos sean menos efectivos para llevar el aire hacia ellos y para sacarlo. Los datos que pueden indicar una mala función respiratoria son dolores de cabeza, embotamiento mental, dificultad para concentrarse o mantenerse despierto, así como pesadillas.

Aproximadamente una tercera parte de los niños con Distrofia Muscular de Duchenne tienen algún grado de problemas de aprendizaje, aunque pocos son severamente retrasados.

### **Complicaciones**

La mayoría de los pacientes con DMD fallecen por complicaciones respiratorias, ya sea por insuficiencia respiratoria o por infecciones pulmonares. (Merlini y Granata 1990)

**Las más comunes son:**

- Deformidades
- Discapacidad progresiva, permanente
- Disminución de la movilidad
- Disminución de la capacidad de autocuidado
- Alteración mental ( varía y generalmente es mínima)
- Neumonía u otras enfermedades respiratorias
- Insuficiencia respiratoria
- Cardiomiopatía
- Insuficiencia cardíaca congestiva (poco común)
- Arritmias cardíacas poco comunes.

**Función respiratoria**

Después de que un niño con Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) tiene unos diez años de edad puede debilitarse el diafragma y otros músculos que hacen funcionar a los pulmones, haciendo que estos sean más efectivos.

Los problemas que pueden indicar una mala función respiratoria incluyen dolores de cabeza, dificultad para concentrarse o mantenerse despierto.

*“Cualquier persona con un sistema respiratorio debilitado esta sujeto también a más infecciones y dificultades para toser. Una gripe sencilla puede convertirse en neumonía en el caso de esta persona”<sup>10</sup>.*

A medida que disminuye la capacidad respiratoria puede obtener una maquina para ayudar a toser o aprender procedimientos para ayudar al paciente a toser y a mantener el sistema bronquial libre de secreciones.

En algún momento se requerirá respiración asistida para ayudar a proporcionar un flujo de aire suficiente hacia y de los pulmones. A veces se requiere un respirador solo durante las noches. Cuando se lo requiera mas a menudo podrá realizarse una traqueotomía o insertarse una sonda directamente en la traquea( vía aérea) para llevar aire a los pulmones.

### **Efectos sobre el intelecto**

Los problemas sobre el intelecto, algunas veces suficientes severos para catalogarlos como retardo mental, han sido descriptos en la DMD desde que el Dr. Duchenne mismo describió primero la enfermedad hace mas de cien años.

Una tercera parte de los niños son severamente retrasados, los médicos creen que las anomalías de distrofina en el cerebro pueden ocasionar déficit cognoscitivos y conductas sutiles. Los problemas de aprendizaje que se observan en algunas personas con DMD ocurren generalmente el tres(3) áreas: enfoque de la atención, aprendizaje verbal y memoria e interacción emocional.

Otra bibliografía consultada refiere que el 50% de los pacientes con DMD manifiesta una leve disminución intelectual; no obstante, un buen porcentaje de los pacientes muestran hipocondría, depresión, histeria en pruebas psicológicas, según estudios realizados por The Minnesota Multiphasic Personality Inventory.

*“La mayoría de los chicos tienen una inteligencia normal”<sup>11</sup>. No obstante, la distrofina, la proteína faltante en los músculos con Duchenne, al parecer también es importante en la función cerebral, en donde se encuentra ausente o en pocas cantidades. “Esto pudiera conducir a un cierto retardo mental no progresivo y problemas de conducta las cuales quizás demanden atención especial y posiblemente cierta ayuda de educación especial”<sup>12</sup>.*

### **Manejo nutricional**

En los tipos más severos de las distrofias musculares como es la Duchenne se presenta una alta tendencia hacia la obesidad antes y después de la pérdida de la capacidad para moverse andando.

La razón fundamental para controlar el peso se debe a que es una forma fácil de cuidar, particularmente en el sentido de que mejora los traslados y el cuidado de la piel de la persona.

### **Complicaciones Cardiacas**

La proteína distrofina ha sido localizada en la superficie de la membrana de las fibras de Purkinje del corazón, y una expresión defectuosa de la distrofina contribuiría a los disturbios de conducción cardiacas como es ven en la Distrofia Muscular de Duchenne.

A pesar de encontrarse significativas anomalías en el electrocardiograma y ecocardiograma, solo cerca del 30% de los pacientes con DMD desarrollan complicaciones clínicas cardiovasculares. El deterioro del miocardio comúnmente se mantiene clínicamente silencioso hasta etapas tardías de la enfermedad. La hipertensión pulmonar también ha sido implicada con la insuficiencia cardiorrespiratoria en la DMD.

### **Debilidad muscular y acortamientos musculares**

A medida que va evolucionando la enfermedad, la debilidad va aumentando.

Las limitaciones funcionales suelen ser evidentes entre los seis y ocho años aproximadamente.

*Es característica la marcha en Trendelemburg<sup>13</sup> y balanceante con debilidad de los músculos estabilizadores de la cadera, pies separados, brazos separados del cuerpo e inclinación anterior del cuerpo. Esta marcha, típica en la DMD condiciona las compensaciones posturales bípedas y hace posible la continuidad de la deambulación durante más tiempo y con menor gasto de energía.*

Es frecuente un acortamiento del bíceps sural o del Tensor de la Fascia Lata que condiciona una marcha asimétrica; Esta asimetría puede provocar una basculación lateral pélvica con actitud escoliótica que junto al acortamiento de los músculos implicados aumenta la descompensación biomecánica.

La capacidad de deambulación se conserva hasta aproximadamente los ocho y diez años y según la evolución particular de cada niño.

### **Tratamiento**

No tienen curación aunque la Kinesiología y Fisioterapia y el ejercicio son útiles para prevenir la contractura muscular permanente alrededor de las articulaciones. En las formas con gran rigidez y dolor muscular a veces está indicada la cirugía. Se fomenta la actividad muscular, ya que la inactividad (como permanecer en cama) puede empeorar la enfermedad muscular. La fisioterapia puede ser de gran ayuda para mantener la fuerza y función muscular, al igual que los dispositivos ortopédicos tales como soportes y sillas de ruedas para mejorar la movilidad y la capacidad de autocuidado.

Se estudia la administración de un grupo de fármacos, conocidos como corticoesteroides, han mostrado significantes beneficios para los pacientes con Distrofia Muscular, principalmente para la forma de Duchenne, que por desgracia tienen importantes efectos adversos.

Unos de los fármacos más usados es la Prednisona, en donde experimentos realizados demostraron que es extremadamente promisorio para disminuir la degeneración muscular. En algunos casos la capacidad para caminar puede ser prolongada por dos años más.

Los esteroides catabólicos ayudan en el cuerpo a liberar glucosa y, por lo tanto, movilizar energía en respuesta a estrés o peligro. Sin embargo, la forma exacta por la cual, la prednisona ayuda a pacientes con DM se desconoce todavía, aunque podría deberse a sus efectos antiinflamatorios o inmunosupresores. Los linfocitos T citotóxicos que migran para retirar las células lesionadas ven retardada su actividad, minimizando las respuestas inflamatorias y la fibrosis. Algunos especulan que la prednisona puede también estimular la producción de proteínas musculares.

Los efectos positivos de la prednisona son que produce un aumento de la fuerza y masa muscular, aunque los niveles altos de la enzima creatina kinasa, CK, permanecen inalterados. También se ha comprobado que preserva la función respiratoria. Por otro lado, cuando se detiene el uso de la prednisona, parece haber una pérdida de los beneficios adquiridos, no importando cuanto tiempo fue utilizada.

*“Los efectos adversos del uso de la prednisona son, retención de líquidos, retención de sales, hipertensión arterial, aunque raramente es visto este efecto, cataratas, osteoporosis, baja estatura; puede ser un efecto adverso benéfico en la DMD”<sup>14</sup>.*

Otro esteroide catabólico, el Deflazacort, se ha venido probando para terapia de las distrofias musculares, específicamente para DMD.

El Deflazacort<sup>r</sup> es una oxazona derivada de la prednisona, con efectos antiinflamatorios e inmunosupresores comprobables al de la misma. La equivalencia terapéutica aproximadamente es de 1,2 mg de Deflazacort por 1mg de prednisona. Pero los estudios dicen que las dosis óptimas es de 0,9 mg/kg/día.

Los efectos retardando la degeneración muscular y preservando la función pulmonar fueron comparables a los de la Prednisona. Otro descubrimiento fue el retardo de la necesidad de una corrección quirúrgica de la escoliosis.

Con relación a los efectos adversos, se observo que los pacientes que usan Deflazacort, estos preponderantemente menores a los de la Prednisona, aunque la incidencia de cataratas es significativamente mayor. La supresión del crecimiento es otro efecto adverso importante del Deflazacort, de forma semejante a la prednisona, este efecto adverso puede ser considerado benéfico para pacientes con DMD.

*“Otra diferencia significativa entre los dos corticoesteroides citados es el costo del tratamiento que es mayor para el deflazacort”<sup>15</sup>.*

Desde el punto de vista biomecánico; las ortesis son aparatos ortopédicos encaminados a mantener derecha una articulación y se utilizan para evitar que el pie apunte hacia abajo mientras el niño duerme. Estar de pie durante el día soportando el mínimo peso, fomenta una mejor circulación sanguínea, fortalece los huesos y ayuda a mantener la columna recta. Puede ser útil la ayuda de andadores o sillas de ruedas especiales.

Tarde o temprano, todos los niños requieren sillas de ruedas, que les ayuda a mantener una movilidad que de otra manera sería imposible.

Como sabemos las distrofias musculares engloban un conjunto de patologías de origen genético en donde la forma más es la Duchenne. Las complicaciones serias en más del 80 % de los pacientes están relacionadas a problemas pulmonares donde ocurre insuficiencia respiratoria y cuadro infecciosos severos.

Los principales músculos responsables en la respiración son el diafragma y la musculatura intercostal. Clínicamente en la hipoventilación se puede observar una respiración poco profunda y aumento de la frecuencia respiratoria.

En pacientes con trastornos neuromusculares se ve un deterioro muscular y por consiguiente no se produce una ventilación y expulsión de secreciones adecuadas. La musculatura inspiratoria debilitada, hace que ocurra hipercapnia, hipoventilación pulmonar y como resultado de esto hipoxia.

La insuficiencia ventilatoria se presenta por la hipercapnia debido a la deficiencia de la ventilación normal de las membranas de intercambio gaseoso. Inicialmente ocurre en el sueño profundo y progresivamente en otras etapas del sueño y horas del día.

Los síntomas de hipoventilación son fatiga, disturbios del sueño, insomnio, miedos nocturnos, dolor de cabeza matinal, confusión, desorientación, disminución del apetito, pérdida de peso, alteración de la voz y tos no productiva.

En la insuficiencia hay una disminución progresiva de la respiración, con altos niveles de CO<sub>2</sub> y bajos de O<sub>2</sub>.

*“En episodios de insuficiencia respiratoria es muy importante el dar ventilación y no oxígeno al paciente”<sup>16</sup>.*

Los principales parámetros utilizados en los exámenes evaluativos son:

- Medidas de flujo, capacidad y volumen pulmonar
- Análisis del patrón respiratorio
- Capnografía (medición del CO<sub>2</sub> exhalado)
- Oximetría

La Ventilación no Invasiva es una estrategia al enfrentarse con una insuficiencia respiratoria debida a un debilitamiento muscular.

Algunos tratamientos convencionales incluyen medicación normalmente usada para neumopatías crónicas como la Teofilina y broncodilatadores conocidos como agonistas de receptores B<sub>2</sub>.

Entre los métodos que actúan sobre el cuerpo están los dispositivos NPBV's (ventilación corporal negativa) que lo que hacen es producir una presión negativa intermitente alrededor las paredes de la caja torácica y zona abdominal, facilitando la entrada de aire en las vías aéreas. Existen otros dispositivos que actúan aplicando presión positiva en las vías aéreas, conocidos como IPPV -ventilación de presión positiva intermitente-. En los dos modos de ventilación no invasiva esta puede ser administrada vía máscara nasal, bucal, buconasal o tubo en las vías aéreas.

En los últimos años se introdujeron los ventiladores de presión de tipo BI-PAP, en donde el manejo es más simple y son más baratos.

Inicialmente la ventilación no invasiva puede ser necesaria solamente en episodios gripales o de resfríos.

Conforme se desarrolla el debilitamiento de la musculatura respiratoria, su uso podría ser necesario durante períodos nocturnos y progresivamente el número de horas aumente hasta alcanzar las 24 hs del día.

*Las indicaciones para el uso de la ventilación no invasiva, según el consenso internacional en 1999, son las siguientes:*

1. *Síntomas como fatiga muscular respiratoria, disnea, dolor de cabeza matinal.*

2. *Criterios fisiológicos: \*PaCO<sub>2</sub> > o = 45 mm/Hg*

*\* oximetría nocturna que ha demostrado saturación de O<sub>2</sub> < o = 88 % durante cinco (5) minutos consecutivos.*

*\* Presión inspiratoria máxima < 60 cmH<sub>2</sub>O*

*\* capacidad vital forzada < 50 % de lo predicho (para una persona sana)<sup>17</sup>.*

Para la prevención de las contracturas es conveniente realizar una serie de movimientos con un horario para retardarlas, evitando así que los tendones se acorten de manera prematura.

El ejercicio puede ser de utilidad para fortalecer los músculos esqueléticos, mantener saludable el sistema cardiovascular y contribuir a que el paciente se sienta mejor. Pero en el caso de la DMD, demasiado ejercicio podría perjudicar los músculos, deberá ser moderados, pero no extenuar al músculo.

Se recomienda la natación y ejercicios acuáticos como una buena manera de mantener los músculos con un buen tono sin que tengan que esforzarse indebidamente.

El uso de ortesis y de auxiliares de la deambulación debe ser mínimo, dado que ésta es una enfermedad generalizada en la que el individuo funciona con su máximo gasto energético. Se debe luchar especialmente contra las contracturas en flexión de caderas y rodillas para mantener la deambulación independiente por más tiempo.

*“Si el paciente sufre varias caídas al día las ortesis largas para las piernas pueden prolongar la deambulación limitada durante varios años”<sup>18</sup>.*

Cuando las contracturas han evolucionado agravándose, puede ser necesario realizar una operación quirúrgica: cirugía del tendón de Aquiles, para tratar las contracturas de los tobillos mientras el niño aún camina entre los ocho y diez años.

*“El tiempo correcto para hacer la cirugía del tendón de Aquiles en DMD es cuando el niño está teniendo considerables problemas para ponerse de pie y caminar, viéndose amenazado inminentemente el caminar con independencia, pero antes de que el niño comience a usar la silla de ruedas”<sup>19</sup>.*

*“El índice de Barthel fue publicado en 1965 por Mahoney y Barthel”<sup>20</sup>.* Tras diez años de experiencia en su uso para valorar y monitorizar los progresos en la independencia, en el auto cuidado de pacientes con patologías neuromusculares y/o músculo esqueléticas.

*“Su uso es preferido por la mayoría de los autores Europeos y recomendado por la British Geriatrics Society”<sup>21</sup>,* para evaluar las actividades básicas de la vida diaria (AVD) en pacientes ancianos. Por otra parte, es la escala más utilizada internacionalmente para la valoración funcional de pacientes con patología cerebrovascular aguda y sus complicaciones como la demencia vascular. Su aplicación es especialmente útil en unidades de rehabilitación.

Es una escala heteroadministrada. El tiempo de cumplimentación es de aproximadamente cinco minutos, y la recogida de información es a través de observación directa y/o interrogatorio al paciente, o si su capacidad cognitiva no lo permite, de su cuidador o familiar.

“*Evalúa diez AVD*”<sup>23</sup>: Comer, Lavarse, vestirse, arreglarse, deposición, micción, ir al retrete, trasladarse al sillón cama, deambulación, subir y bajar escaleras; dando más importancia que otros índices (como el índice de Katz) a la puntuación de los ítems relacionados con el control de esfínteres y la movilidad.

En cuanto a sus cualidades tiene una alta validez predictiva de mortalidad, estancia e ingresos hospitalarios, beneficio funcional en unidades de rehabilitación, del resultado funcional final, de la capacidad para seguir viviendo en la comunidad y de la vuelta a la vida laboral. Su reproducibilidad es excelente, con coeficientes de relación kappa ponderado de 0,98 intraobservador y mayores de 0,88 interobservador.

Recientemente se ha comprobado que el índice de Barthel obtenido de un cuestionario cumplimentado por el propio paciente tiene una alta correlación con los datos obtenidos de la entrevista a su cuidador.

Desarrollado en su origen en la rehabilitación de patología neuromuscular, cada ítem puntúa de forma ponderada según la relevancia que los autores otorgaron a cada actividad<sup>22</sup>. Por ejemplo, la máxima puntuación otorgada al ítem del baño es 5, mientras que para la deambulación la puntuación máxima es 15. Sus autores pensaron que la independencia en la deambulación era más importante para el conjunto de la independencia como un todo que la independencia en el baño. Esta propiedad del índice de Barthel permite que la suma de puntuaciones obtenidas en los diferentes ítems pueda representar la dependencia funcional de un individuo, lo que no ocurre con otras escalas donde todos los ítems tienen igual “peso específico”.

La puntuación total varía entre 0 y 100 (90 para pacientes limitados en silla de ruedas). No es una escala continua, lo cual significa que una variación de 5 puntos en la zona de alta puntuación (más cercana a la independencia) no es semejante al mismo cambio en la zona baja (más cerca de la dependencia).

*“Para una mejor interpretación”<sup>24</sup>*, sus resultados globales se han agrupado en cuatro categorías de dependencia:

- 1) Total: menor a 20
- 2) Grave: igual 20-35
- 3) Moderada: Igual 40-55
- 4) Leve: mayor igual 60

Estos grupos están basados en resultados obtenidos en diferentes estudios sobre el valor predictivo de estos puntos de corte de potencial de rehabilitación y capacidad de recuperar la independencia de estos pacientes. *“Una variante reciente del índice de Barthel establece una puntuación global de 0 – 20, lo cual podría conferirle mayor sensibilidad estadística”<sup>25</sup>*.

## **OBJETIVOS**

### *General:*

- Determinar si los factores económicos, sociales y culturales de forma conjunta influyen en el detrimento de la involución de las actividades de la vida diaria en pacientes con Pseudohipertrofia de Duchenne.

### *Específicos:*

- Determinar cuales son las actividades de la vida diaria que involucionan con mayor velocidad en los pacientes afectados con Pseudohipertrofia de Duchenne.
- ♦ Definir si el índice de Barthel es una herramienta útil en la evaluación del detrimento de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne.
- ♦ Revisar y relevar la situación actual de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne en la ciudad de Rosario.

### **HIPOTESIS**

- Los factores sociales, culturales y económicos en conjunto aceleran el desarrollo de la involución de las actividades de la vida diaria en pacientes con presencia de Pseudohipertrofia de Duchenne.

## **MÉTODOS Y PROCEDIMIENTOS**

### **Tipo de estudio**

- Trabajo de campo de tipo encuesta
- Prospectivo
- Cuantitativo
- Longitudinal

### **Área de estudio**

El trabajo de campo fue llevado a cabo en el Hospital Eva Perón de la ciudad de Baigorria, provincia de Santa Fe y en domicilios particulares de los respectivos pacientes en la localidad de Rosario, provincia de Santa Fe.

La investigación se realizó específicamente en la sala de kinesiología y Rehabilitación del hospital Baigorria y en los lugares de sus domicilios donde realizan la mayoría de las actividades de la vida cotidiana.

### **Sujeto**

Durante el período de trabajo de campo se encuestaron a 7 (siete) pacientes de Rosario, Baigorria y San Lorenzo, todos ellos de sexo masculino, sin rango etario

Los siete pacientes evaluados están referenciados en el Hospital Eva Perón. En dicho Hospital se encuentra un centro integral de evaluación y tratamiento para pacientes con distrofias musculares. Aquí concurren una vez cada seis meses para ser evaluados por la Dra. Lilia E. Mesa, La Dra. Marisa Zgaga y la Lic. Julieta Cárdenas. Los pacientes fueron interrogados para esta investigación luego de habersele realizado dicho examen semestral, y así poder sacar datos exactos como el peso, ya que éste fue tomado por una balanza propia para esta clase de personas.

Las evaluaciones se realizaron dentro de las instalaciones del Hospital Eva Perón y en domicilios particulares días posteriores a cada evaluación semestral.

Definido, que se hallen en tratamiento médico y kinésico, y que presenten Distrofia Muscular de Duchenne.

### **Población**

Pacientes domiciliados y oriundos de las ciudades de Rosario, San Lorenzo y Baigorria, pertenecientes a diversas clases sociales, sin edad preestablecida, independientemente de su estado actual y que se encuentren en tratamiento médico y kinésico afectados con distrofia muscular de Duchenne.

### **Muestra**

Pacientes que realizan sus evaluaciones semestrales en el Hospital Eva Peron de la ciudad de Baigorria, durante los meses de junio del 2004 a enero del 2005 que cumplen con los siguientes requisitos:

1. Sexo masculino.
2. Que presenten Distrofia Muscular de Duchenne diagnosticado por biopsia muscular.
3. Que estén en tratamiento médico y kinésico.
4. con o sin patologías asociadas.
5. Con o sin antecedentes familiares.

### **Metodología de recolección de datos**

Se realizaron dos evaluaciones a cada paciente, con un lapso de seis meses entre la primera y la segunda, donde se utilizaron los mismos métodos.

Para alcanzar los objetivos específicos propuestos para esta investigación se implementó el uso de un método evaluativo conocido como índice de Barthel. Luego los datos obtenidos se transcribieron a gráficos y tablas.

El índice de Barthel es una herramienta que sirve para evaluar las actividades básicas de la vida diaria en pacientes con enfermedades neurológicas.

La recogida de información es a través de observación directa y/o interrogatorio del paciente, su familiar o cuidador. En este caso los datos fueron recogidos tanto con la observación directa del paciente como el interrogatorio a su familia.

Su reproducibilidad es excelente con coeficientes de correlación Kappa ponderado de 0,98 intraobservador y mayores de 0,88 interobservador.

También se ha indagado de manera complementaria una serie de preguntas que se desarrollan a continuación y sirven para la completa evaluación.

Tanto el índice de Barthel como el siguiente cuestionario se realizó tanto en la primera evaluación como en la reevaluación seis meses después.

¿Cuál es su edad?

¿Los recursos económicos cubren las necesidades básicas para el tratamiento de la enfermedad?

¿Cuenta con la ayuda económica del Estado Argentino?

¿Realiza actividades sociales como ir a escuelas, clubes, centros de recreación, etc.?

¿Se relaciona con personas de su edad o cercanos a ella?

¿Qué tipo de corticoide se le suministra?

A continuación se muestra el índice de Barthel con la totalidad de sus ítems.

## ÍNDICE DE BARTHEL

### **Comida:**

	10	Independiente. Capaz de comer por sí solo en un tiempo razonable. La comida puede ser cocinada y servida por otra persona	
	5	Necesita ayuda para cortar la carne, extender la mantequilla... pero es capaz de comer sólo	
	0	Dependiente. Necesita ser alimentado por otra persona	

### **Lavado (baño)**

	5	Independiente. Capaz de lavarse entero, de entrar y salir del baño sin ayuda y de hacerlo sin que una persona supervise	
	0	Dependiente. Necesita algún tipo de ayuda o supervisión	

### **Vestido**

	10	Independiente. Capaz de ponerse y quitarse la ropa sin ayuda	
	5	Necesita ayuda. Realiza sin ayuda más de la mitad de estas tareas en un tiempo razonable	
	0	Dependiente. Necesita ayuda para las mismas	

### **Arreglo**

	5	Independiente. Realiza todas las actividades personales sin ayuda alguna, los complementos necesarios pueden ser provistos por alguna persona	
	0	Dependiente. Necesita alguna ayuda	

### **Deposición**

	10	Continente. No presenta episodios de incontinencia	
	5	Accidente ocasional. Menos de una vez por semana o necesita ayuda para colocar enemas o supositorios.	
	0	Incontinente. Más de un episodio semanal	

### **Micción**

	10	Continente. No presenta episodios. Capaz de utilizar cualquier dispositivo por sí solo ( botella, sonda, orinal ... ).	
	5	Accidente ocasional. Presenta un máximo de un episodio en 24 horas o requiere ayuda para la manipulación de sondas o de otros dispositivos.	
	0	Incontinente. Más de un episodio en 24 horas	

### **Ir al retrete**

	10	Independiente. Entra y sale solo y no necesita ayuda alguna por parte de otra persona	
	5	Necesita ayuda. Capaz de manejarse con una pequeña ayuda; es capaz de usar el cuarto de baño. Puede limpiarse solo	
	0	Dependiente. Incapaz de acceder a él o de utilizarlo sin ayuda mayor	

### **Transferencia (traslado cama / sillón)**

	15	Independiente. No requiere ayuda para sentarse o levantarse de una silla ni para entrar o salir de la cama.	
	10	Mínima ayuda. Incluye una supervisión o una pequeña ayuda física.	
	5	Gran ayuda. Precisa ayuda de una persona fuerte o entrenada.	
	0	Dependiente. Necesita una grúa o el alzamiento por dos personas. Es incapaz de permanecer sentado	

### **Deambulación**

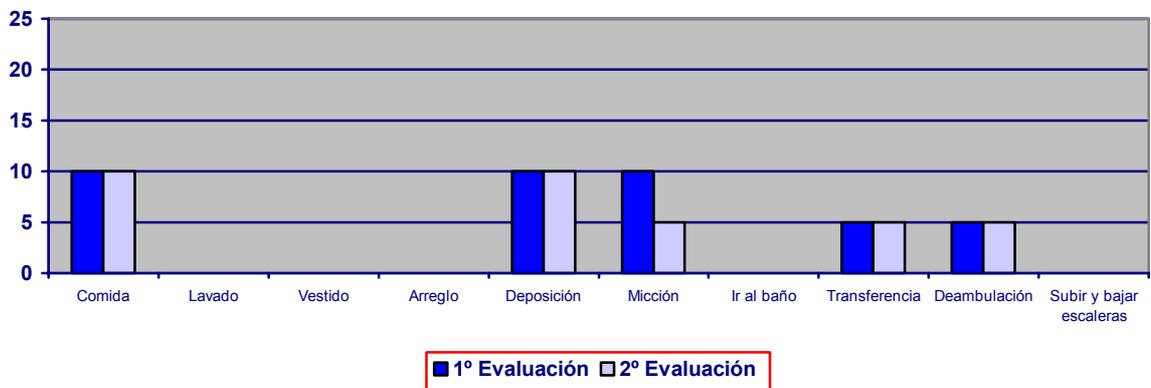
	15	Independiente. Puede andar 50 metros o su equivalente en casa sin ayuda supervisión. Puede utilizar cualquier ayuda mecánica excepto un andador. Si utiliza una prótesis, puede ponérsela y quitársela solo.	
	10	Necesita ayuda. Necesita supervisión o una pequeña ayuda física por parte de otra persona o utiliza andador.	
	5	Independiente en silla de ruedas. No requiere ayuda ni supervisión	

### **Subir y bajar escaleras**

	10	Independiente. Capaz de subir y bajar un piso sin ayuda ni supervisión de otra persona.	
	5	Necesita ayuda. Necesita ayuda o supervisión.	
	0	Dependiente. Es incapaz de salvar escalones	

## DESARROLLO

### PACIENTE 1



*Fecha de la 1º evaluaci3n:* 08/06/04

*Fecha de la 2º evaluaci3n:* 19/01/05

*Nombre:* M. S.

*Edad:* 17 a1os

*F3rmaco utilizado:* Deflazacort. (corticoide)

*Total 3ndice de Barthel:*

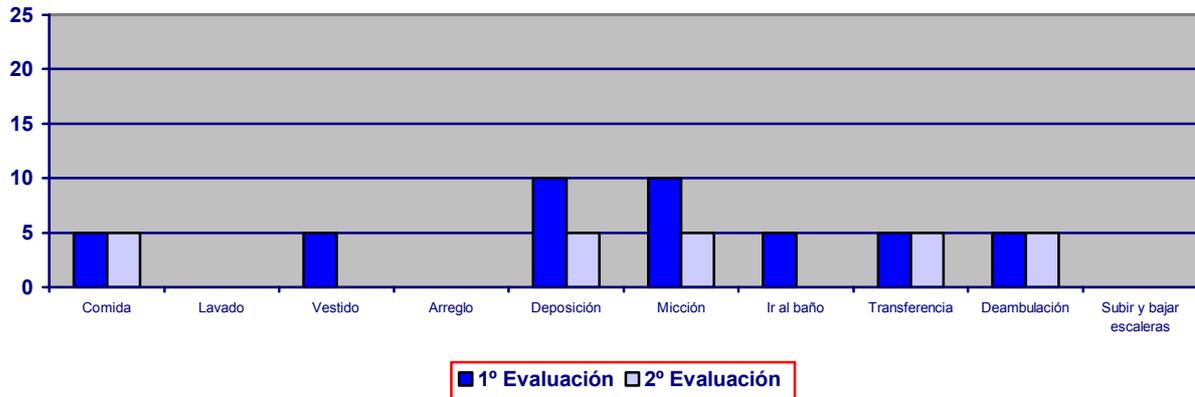
- **1º evaluaci3n 40 puntos (severa)**
- **2º evaluaci3n 35 puntos (severa)**

Los recursos econ3micos de la familia del paciente cubren no solo las necesidades b3sicas ya que su tratamiento se realiza de manera privada en el Sanatorio de Ni1os de la ciudad de Rosario.

El paciente concurre al colegio Almirante Brown de manera normal, cursando el 8º a1o E.G.B.. Se relaciona con chicos de su edad con los cuales establece una relaci3n de amistad.

Tanto él como su familia tienen total conciencia y conocimiento de la enfermedad, los cuales le hicieron tomar decisiones acertadas, por ejemplo el empleo de la silla de ruedas a los 11 años de edad.

## PACIENTE 2



*Fecha de la 1º evaluación:* 29/06/04

*Fecha de la 2º evaluación:* 20/01/05

*Nombre:* C. O.

*Edad:* 19 años

*Fármaco utilizado:* Deflazacort. (corticoide)

*Total índice de Barthel:*

- ❑ **1º evaluación 45 puntos (severo)**
- ❑ **2º evaluación 25 puntos (severo)**

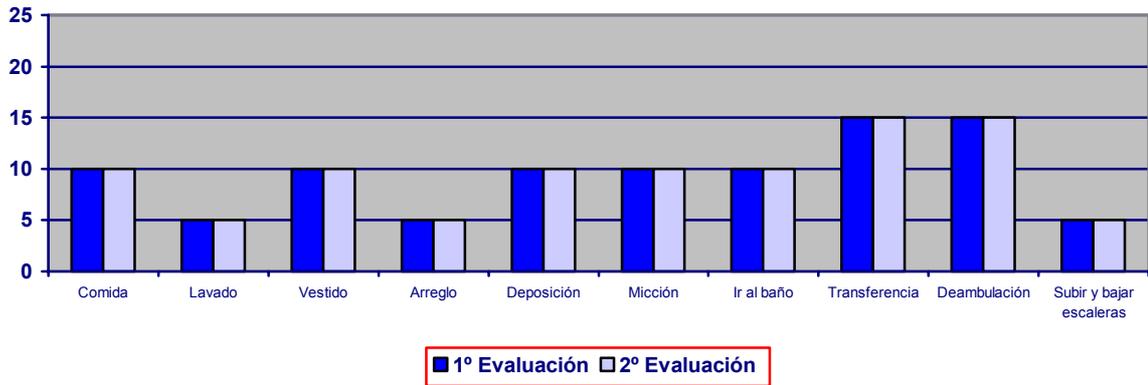
Económicamente la familia de Claudio no cuenta con los recursos básicos para la mantención de la enfermedad, aunque dichos recursos son aportados por parte del Estado. Ha recibido no solo una silla de ruedas convencional, sino que gracias a su obra social (P.A.M.I.) consiguió una silla de ruedas eléctrica, realizada ergonómicamente para este tipo de pacientes; además se le otorgó un CPAP para uso nocturno (ventilador artificial), este lo comenzó a usar desde hace un año. Sin el aporte del Estado estos elementos hubiesen sido casi imposibles de adquirir.

Tanto el tratamiento médico como kinésico lo realiza en P.A.M.I..

Realiza actividades sociales como ir a un colegio especial llamado la Casa del Sol Naciente, al cual concurre desde hace cinco años. No realiza otra clase de actividad más allá de la mencionada.

La familia más allá de tener un conocimiento básico no repara en las complicaciones motrices y psicológicas que produce la enfermedad ya que un ejemplo claro es lo que relata la madre y lo observado por mi persona que no utiliza la silla eléctrica por miedo a que se rompa y lo mantiene en una silla de ruedas sin ninguna adaptación para las complicaciones físicas. Esto obviamente altera las actividades diarias acelerando su involución.

### PACIENTE 3



*Fecha de la 1° evaluaci3n:* 11/07/04

*Fecha de la 2° evaluaci3n:* 9/01/05

*Nombre:* M. M.

*Edad:* 16 a1os.

*F3rmaco utilizado:* Deflazacort<sup>R</sup>

*Total 3ndice de Barthel:*

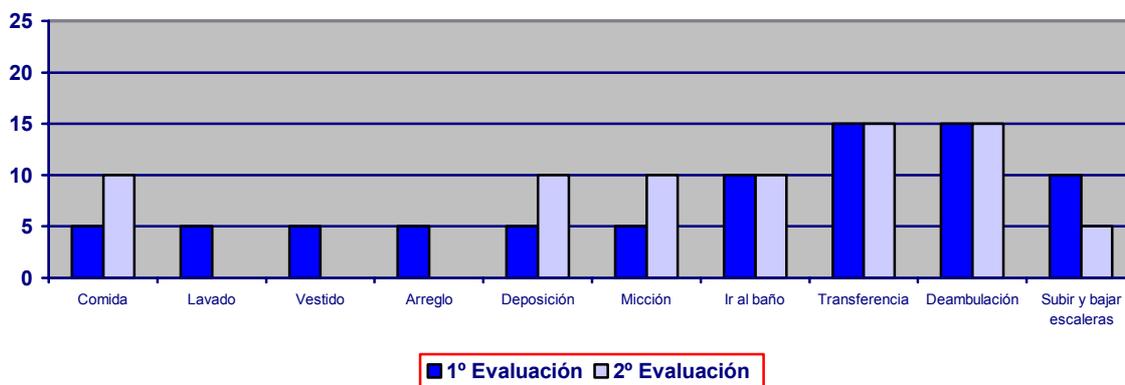
- **1° evaluaci3n 95 puntos (ligera)**
- **2° evaluaci3n 95 puntos (ligera)**

Como se observa en el gr3fico este paciente no presenta cambios entre ambas evaluaciones.

Este paciente cuenta con una situaci3n socio-cultural muy buena, donde el sustento econ3mico familiar cumple con las necesidades requeridas por la enfermedad en esta etapa en particular.

Socialmente realiza actividades como ir al colegio y a un club de su barrio.

#### PACIENTE 4



Fecha de la 1º evaluaci3n: 10/06/04

Fecha de la 2º evaluaci3n: 15/12/04

Nombre: A. S.

Edad: 6 a1os.

F3rmaco utilizado: Deflazacort<sup>R</sup>

Total 3ndice de Barthel:

- ❑ 1º evaluaci3n 80 puntos (ligera)
- ❑ 2º evaluaci3n 75 puntos (moderada)

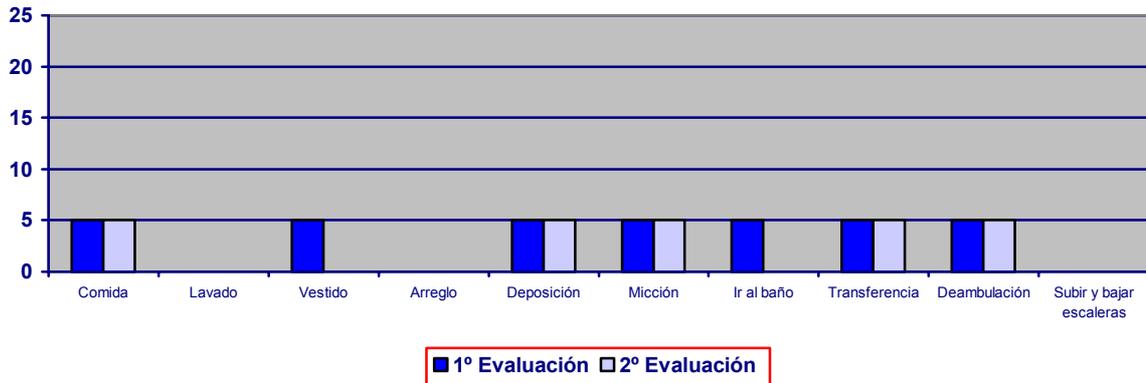
Este paciente presenta grandes cambios en las funciones de autocuidado, aunque tambi3n se observa un cambio en el 3tem de subir y bajar escaleras.

Este ni1o concurre al colegio con normalidad, y realiza las actividades sociales propuestas por el mismo.

3l por su edad no tiene real conciencia acerca de su enfermedad, lo que dificulta m3s su cuidado f3sico, ya que realiza actividades escolares y extraescolares con a la par de los dem3s ni1os. La madre est3 con total conciencia de lo que ocurre con su hijo, aunque a veces este est3 fuera de su alcance.

Econ3micamente el Estado ayuda a la familia para llevar adelante el tratamiento.

### PACIENTE 5



*Fecha de la 1º evaluaci3n:* 01/06/04

*Fecha de la 2º evaluaci3n:* 15/12/04

*Nombre:* C. U.

*Edad:* 25 a1os.

*F3rmaco utilizado:* Deflazacort<sup>R</sup>

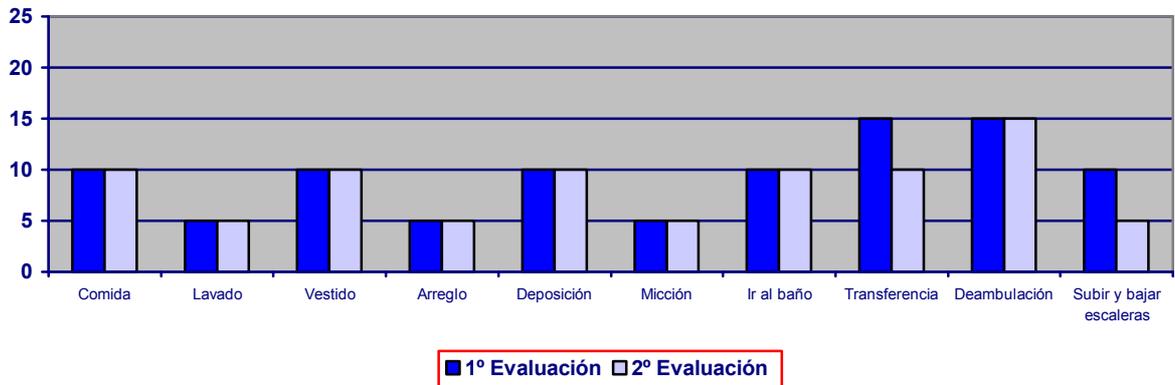
*Total 3ndice de Barthel:*

- 1º evaluaci3n 35 puntos (severa)**
- 2º evaluaci3n 25 puntos (severa)**

Si bien esta familia cuenta con m3nimos recursos, el Estado le ha aportado un CPAP para usar durante la noche, ya que este paciente se encuentra en un estado respiratorio bastante malo. En cuento a lo dem3s la familia ha podido obtener los distintos elementos para llevar a cabo un optimo tratamiento.

No se relaciona con personas de ajenas a la familia desde hace varios a1os por un fuerte estado depresivo que lo aqueja desde que conoci3 las consecuencias de su enfermedad hace unos siete a1os.

**PACIENTE 6**



*Fecha de la 1º evaluación: 26//05/04*

*Fecha de la 2º evaluación: 15/12/04*

*Nombre: A. O.*

*Edad: 9 años.*

*Fármaco utilizado: Deflazacort<sup>R</sup>*

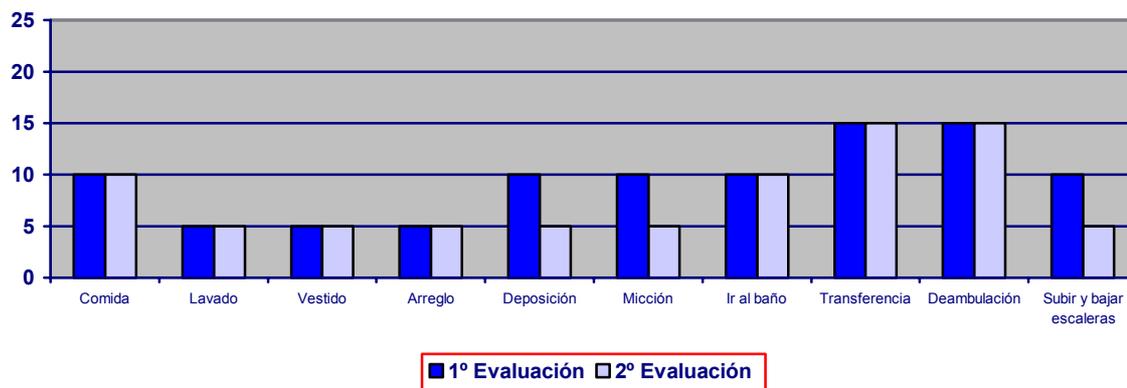
*Total índice de Barthel:*

- **1º evaluación 95 puntos (ligera)**
- **2º evaluación 85 puntos (ligera)**

El gráfico no muestra gran cantidad de cambios, pero los únicos dos que presentan son muy importantes a nivel motriz, aunque su independencia sigue siendo óptima.

Tanto cultural, social, como económicamente se encuentra en buenas condiciones sin que falte prácticamente nada para abordaje terapéutico.

### PACIENTE 7



*Fecha de la 1º evaluación:* 07/07/04

*Fecha de la 2º evaluación:* 03/01/05

*Nombre:* M. G.

*Edad:* 11 años.

*Fármaco utilizado:* Deflazacort<sup>R</sup> (Corticoide)

*Total índice de Barthel:*

- **1º evaluación 95 puntos (ligera)**
- **2º evaluación 80 puntos (ligera)**

La familia no llega a cumplir necesidades básicas para el tratamiento del chico, aunque el Estado le proporciona el corticoide.

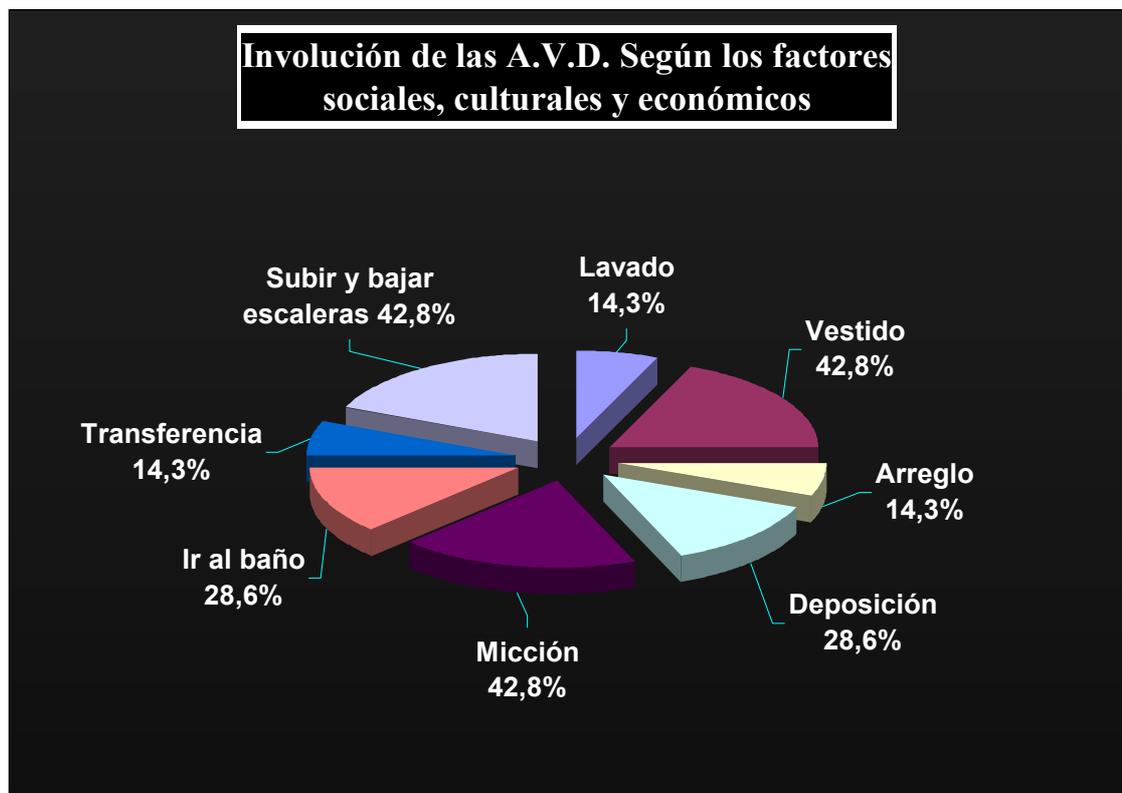
Concurre al colegio con total normalidad. La Familia prácticamente no conoce el riesgo y las consecuencias del esfuerzo físico en su enfermedad, esto se demuestra en la baja de 15 puntos en el índice de Barthel.

El siguiente gráfico muestra el porcentaje de involución de las actividades de la vida diaria de los pacientes con Enfermedad Neuromuscular de Duchenne.

En este se observa que el 42,8% de los pacientes tuvo una involución de los ítems de *subir y bajar escaleras, vestido y micción* del índice de Barthel.

Otros puntos como *ir al baño y la deposición*, muestran que el porcentaje de pacientes que involucionó es del 28,6%, Mientras que los ítems que menos involucionaron son *el arreglo, lavado y la transferencia* con solo el 14,3% de los pacientes.

En el gráfico no se observan los puntos de *deambulación y comida*, ya que estos no presentaron ninguna modificación por parte de los pacientes, siendo del 0% el porcentaje de la involución de los pacientes.



## **CONCLUSION**

Actualmente se cree que los factores económicos, sociales y culturales en conjunto intervienen en la evolución de cualquier tipo enfermedad. No es este el caso, ya que con esta investigación se demuestra lo contrario al refutar la siguiente hipótesis: Los factores sociales, culturales y económicos en conjunto aceleran el desarrollo de la involución de las actividades de la vida diaria en pacientes con presencia de Pseudohipertrofia de Duchenne.

Si bien se pudo demostrar que la involución en pacientes con un nivel socio-cultural elevado es más lenta la evolución de la enfermedad, el factor económico no tuvo mayor influencia entre las personas que han sido evaluadas en esta tesina. Esto es debido a que el centro de atención para enfermedades neuromusculares se formó en una institución pública y es en el Hospital de la ciudad de Baigorria en donde se atienden todos los chicos de Rosario y la zona con Pseudohipertrofia de Duchenne.

Es por esto que el factor económico familiar no tuvo influencia con respecto a la involución de los pacientes.

El uso del índice de Barthel ha resultado eficiente para la valoración de las actividades de la vida diaria de los pacientes con este tipo de enfermedad neuromuscular, donde se ha podido cuantificar las variaciones producidas durante el período de seis y ocho meses entre evaluación y evaluación.

Aunque en nuestro país el sistema de salud está muy devaluado, no deja de asombrar la forma con que se hace cargo y se logra formar un equipo interdisciplinario en este tipo de patología de tanta gravedad y que afecta a niños de cualquier sector social, económico y cultural.

Esta acción debe tenerse en cuenta para que se logre ver que se puede lograr un buen sistema de salud sin tener que derivar en alguna institución privada sea cual sea la patología de cada persona.

Se espera que este trabajo sirva para que a estos niños no se lo evalúe solo en un consultorio privado por el simple hecho de no querer ser atendido en algún hospital, sino para que no se tenga en cuenta sus niveles sociales, culturales y económicos para poder brindarle la posibilidad de mejorar su calidad de vida tanto fuera de su casa como dentro de ella y la relación con su entorno. Es este el caso como considero yo que se deben efectuar las atenciones de salud y como se debe encarar cualquier tipo de patología.

## **REFERENCIAS**

- <sup>1</sup> Charla sobre enfermedades neuromusculares dictada por el Dr. Dubrosky, Rosario 2004.
- <sup>2</sup> Dra. Lilia E. Mesa en entrevista personal
- <sup>3</sup> Disponible en [www.mdausa.com](http://www.mdausa.com)
- <sup>4</sup> L. Macias, Merlo, J., Fagoaga Mata, Fisioterapia en Pediatría, Ed. McGraw Hill Interamericana
- <sup>5</sup> Disponible en [www.distrofia-mexico.org](http://www.distrofia-mexico.org)
- <sup>6</sup> Disponible en [www.salud.discapnet.es](http://www.salud.discapnet.es)
- <sup>7</sup> Disponible en: [www.muscular-dystrophy.org](http://www.muscular-dystrophy.org)
- <sup>8</sup> Cash, Neurología para Fisioterapeutas, Ed. Medica Panamericana, Argentina, Abril 2001.
- <sup>9</sup> Disponible en [www.duchenne-investigaciones](http://www.duchenne-investigaciones)
- <sup>10</sup> Disponible en [www.salud.discapnet.es.com](http://www.salud.discapnet.es.com)
- <sup>11</sup> Disponible en [www.distrofia-mexico.org](http://www.distrofia-mexico.org)
- <sup>12</sup> Disponible en [www.distrofiamuscular.net](http://www.distrofiamuscular.net)
- <sup>13</sup> L. Macias, Merlo, J., Fagoaga Mata, Fisioterapia en Pediatría, Ed. McGraw Hill Interamericana
- <sup>14</sup> Clinical Investigation for Distrophy Duchenne, USA 1990
- <sup>15</sup> Disponible en [www.distrofiamuscular.net](http://www.distrofiamuscular.net)
- <sup>16</sup> Micheli, F., Noguéz, M., Asconape, J.J., Fernández Pardal, M. M., Biller, J., Tratado de Neurología Clínica, Ed. Medica Panamericana, Argentina, Enero 2002.
- <sup>17</sup> Disponible en [www.mdausa.org](http://www.mdausa.org)

- <sup>18</sup> Kottke, Frederic, J., Lehmann, Justus, F., Krausen: Medicina Física y Rehabilitación, Ed. Medica Panamericana, cuarta edición, España, Noviembre 2000.
- <sup>19</sup> Irwin Siegel, Cirujano ortopedista de la clínica MDA, Centro médico Previsteriano, ST Luke, Chicago, U.S.A..
- <sup>20</sup> Mhaoney Fi, Barthel, DW, Funtional Evaluation: The Barthel Index, Md State, Med 1965.
- <sup>21</sup> Baztan J.J., Pérez del Molino J., Alarcón T., San Cristóbal E., Izquierdo G., Manzarbeitia J., Índice de Barthel: Instrumento Válido para la valoración Funcional de Pacientes con Enfermedades cerebrovasculares, España 1993.
- <sup>22</sup> The Barthel Index,,: Mc Dowell I and Newel C.A. Guide to Rating Scales and Questionnaires, Second Edition, Oxford University Press 1996.
- <sup>23</sup> Madruga F., Castellote F.J., Serrano F., Pizarro A., Luengo C., Jiménez E. F., Índice de Kats y Escala de Barthel como Indicadores de Respuesta Funcional en el Anciano, España 1992.
- <sup>24</sup> Kane RA, Kane RL, Assessing the Elderly, A Practical Guide Measurement, Lexington, Lexington Books, 1981.
- <sup>25</sup> Bertrán J., Pasarín A., La Escala de Barthel en la Valoración Funcional de los Ancianos, España 1992

## **RESEÑA BIBLIOGRÁFICA**

- Baztán JJ, Pérez del Molino J, Alarcón T, San Cristobal E, Izquierdo G, Manzarbeitia J. Índice de Barthel: Instrumento válido para la valoración funcional de pacientes con enfermedad cerebrovascular, Rev. Esp Geriatr Gerontol, 1993.
- Bertrán J, Pasarín A. La escala de Barthel en la valoración funcional de los ancianos, España 1992.
- Cash, Neurología para Fisioterapeutas, Ed. Medica Panamericana, Argentina, Abril 2001.
- Cummings M.; Herencia Humana, Ed. McGraw Hill Interoamericana, Tercera edición, España 1995.
- Farreras, Rozman, Medicina Interna, Volumen II, Ed. Harcourt, decimocuarta edición, España 2000.
- Fustinoni, J.C., Pégola, F., Neurología en esquemas, Ed. Medica Panamericana, segunda edición, Buenos Aires, Agosto 2001.
- Griffiths A., Miller J., Suzuki D., Gelbart W.; Genética, Ed. McGraw Hill Iberoamericana, séptima edición, España 2002.
- Harrison, T. R., Principios de Medicina Interna, Volumen II, Ed. McGraw Interamericana, décima quinta edición, Madrid 2002.
- Juan P. Garrahan; Medicina Infantil, Ed. El Ateneo, tercera edición, Argentina 1993.

- Kane RA, Kane RL. Assessing the elderly. A practical guide to measurement. Lexington, Lexington Books, 1981.
- Kottke, Frederic, J., Lehmann, Justus, F., Krusen: Medicina Física y Rehabilitación, Ed. Medica Panamericana, cuarta edición, España, Noviembre 2000.
- Madruga F, Castellote FJ, Serrano F, Pizarro A, Luengo C, Jiménez EF. Índice de Katz y escala de Barthel como indicadores de respuesta funcional en el anciano, España 1992.
- Mahoney FI, Barthel DW. Functional evaluation: the Barthel Index. Md State Med, 1965.
- Mazzoni, Pietro, Rouland, Lewis, P., Merritt; Manual de Neurología, Ed. McGraw Interoamericana, Madrid 2003.
- Micheli F., Fernández Pardal M. ; Fundamentos de Neurología, Ed. El Ateneo, Argentina 1992.
- Micheli F., Noguéz, M., Asconape, J.J., Fernández Pardal, M. M., Biller, J.; Tratado de Neurología Clínica, Ed. Medica Panamericana, Argentina, Enero 2002.
- Ricardo A. De Rosa; Pediatría-El Niño Sano, El Niño Enfermo, Ed. Grupo Guía, Argentina 2003.
- Solari A.; Genética Humana, Ed. Médica Panamericana, segunda edición, Argentina 2003.
- Sabulski Jacobo: Investigación Científica en Salud-Enfermedad, marzo 1996.

- Tachdjian Minran O.; Ortopedia Clínica Pediátrica, Ed. Médica Panamericana, Argentina 1999.
- The Barthel Index. En: Mc Dowell I and Newel C. A guide to rating scales and questionnaires, Second edition, Oxford University Press 1996.
- Víctor M., Ropper A.; Principios de Neurología, Ed. McGraw Hill, séptima edición, México 2002.

### **BIBLIOGRAFÍA CONSULTADA EN INTERNET**

- [www.mdausa.org](http://www.mdausa.org)
- [www.neuromuscular.com.ar](http://www.neuromuscular.com.ar)
- [www.distrofia-mexico.org](http://www.distrofia-mexico.org)
- [www.ncbi.nlm.nih.gov](http://www.ncbi.nlm.nih.gov)
- [www.duchenne-research.com](http://www.duchenne-research.com)
- [www.muscular-dystrophy.org](http://www.muscular-dystrophy.org)
- [www.distrofiamuscular.net](http://www.distrofiamuscular.net)
- [www.parentdmd.org](http://www.parentdmd.org)
- [www.distrofia.vhsa.com.mx](http://www.distrofia.vhsa.com.mx)
- [www.bipfaes.faes.es](http://www.bipfaes.faes.es)
- [www.duchenne-investigaciones.com](http://www.duchenne-investigaciones.com)

- [www.neurorehabilitacion.com](http://www.neurorehabilitacion.com)
- [www.cagt.arrakis.es/genetica](http://www.cagt.arrakis.es/genetica)