



:: Distrofia muscular de Duchenne

- Este documento es una traducción de las recomendaciones elaboradas por el Dr. Orlikowski para su aplicación en Francia, revisada y publicada en Orphanet en 2009.



- Algunos de los procedimientos mencionados, en particular los tratamientos farmacológicos, pueden no estar validados en el país en el que usted ejerce.

Sinónimos:

Miopatía de Duchenne de Boulogne, DMD, distrofinopatía, enfermedad de Duchenne,

Definición:

Miopatía recesiva ligada al cromosoma X **lentamente progresiva** de inicio en la infancia y **que conduce a una pérdida de la función motora** (pérdida de la marcha hacia los 10 años) asociada a una **afección cardíaca** (insuficiencia cardíaca) y respiratoria (necesidad de ventilación no invasiva e incluso invasiva a largo plazo). Posibilidad de supervivencia más allá de los 30 años de edad si se da un tratamiento cardiorrespiratorio adaptado.

Para saber más:

[Consultar la ficha de Orphanet](#)

Menu	
Ficha para los servicios de ambulancias	Ficha para las urgencias hospitalarias
Sinonimos	Problemática en una urgencia
Mecanismo	Recomendaciones en una urgencia
Riesgos particulares en una urgencia	Orientación
Tratamientos frecuentemente prescritos a largo plazo	Interacciones medicamentosas
Precauciones	Precauciones anestésicas
Particularidades de la asistencia médica prehospitalaria	Medidas preventivas
Para saber más	Medidas complementarias y hospitalización
	Donación de órganos
	Números de emergencia
	Documentación útil

Ficha para los servicios de ambulancias

Llamada para atender a un paciente afectado de una distrofia muscular de Duchenne

Sinónimos

- ▶ Miopatía de Duchenne de Boulogne, DMD, distrofinopatí, enfermedad de Duchenne

Mecanismo

- ▶ Miopatía recesiva ligada al cromosoma X, que afecta a las fibras musculares lisas o estriadas, lentamente progresiva, que conduce a una pérdida de la función motora (pérdida de la marcha hacia los 10 años), una insuficiencia cardíaca y una insuficiencia respiratoria


Riesgos particulares en una urgencia

- ▶ insuficiencia cardíaca (miocardiopatía dilatada) pero con pocos síntomas debido al trastorno motor periférico
- ▶ insuficiencia respiratoria aguda favorecida por la dificultad para toser
- ▶ metabólico: deshidratación hiponatémica, especialmente en caso de esfuerzo o de mucho calor
- ▶ intubación difícil: deformaciones ortopédicas (escoliosis, etc.), macroglosia, apertura bucal pequeña

Tratamientos frecuentemente prescritos a largo plazo

- ▶ tratamiento de la insuficiencia cardíaca
- ▶ fisioterapia
- ▶ ventilación no invasiva
- ▶ traqueotomía

Precauciones

- evitar los fármacos depresores respiratorios
- obstrucción de la cánula de traqueotomía
-  - riesgo de intubación difícil (recurrir a la fibroscopia)
- anomalías frecuentes del ECG: trastornos del ritmo o de la conducción (ACFA, BAV de alto grado), PR corto, onda Q en derivaciones laterales, elevación del segmento ST

Particularidades de la asistencia médica prehospitalaria

- ▶ no tumbar a un paciente ortopneico
- ▶ ventilación preferentemente no invasiva
- ▶ contraindicación para la succinilcolina (hiperpotasemia)
- ▶ intubación bajo sedación con propofol
- ▶ dolores crónicos frecuentes
- ▶ dificultades para la movilización y el posicionamiento (deformaciones ortopédicas)
- ▶ hospitalización en cuidados intensivos o reanimación

Para saber más

- ▶ Federación ASEM España (Federación española de enfermedades neuromusculares):
www.asem-esp.org
T. +34 934516544

Ficha para las urgencias hospitalarias

Problemática en una urgencia

- ▶ Aparición de **episodios de descompensación respiratoria o cardíaca**: pacientes expuestos al riesgo de descompensación respiratoria aguda incluso por un simple resfriado o rinofaringitis.
- ▶ Insuficiencia respiratoria agravada por la **dificultad para toser**, especialmente en caso de trastornos de deglución asociados.
- ▶ Exposición al **riesgo de una ventilación por vía invasiva**, de **una intubación difícil** y, por lo tanto, de complicaciones en los pacientes portadores de deformaciones ortopédicas importantes, de una apertura de boca limitada o de una macroglosia.
- ▶ Se pueden observar **complicaciones, a veces graves, en los pacientes traqueotomizados** como obstrucción de la cánula o hemorragias traqueales importantes.
- ▶ **La cardiopatía de la DMD no presenta ninguna especificidad** y evoluciona a modo de **una miocardiopatía dilatada (MCD)**: se observan pocos síntomas cardíacos funcionales debido a la poca actividad motora, incluso en caso de MCD evolucionada. La insuficiencia cardíaca se evocará sobre todo ante el síndrome edematoso periférico. Es posible la presencia de trastornos del ritmo o de la conducción como en los demás MCD.
- ▶ Los **trastornos de la deglución** en sí mismos **rara vez son una problemática de urgencia** pero pueden ser responsables de aspiraciones cuyo tratamiento se une con el de la obstrucción bronquial. A veces, se observa una dificultad e incluso una imposibilidad para deglutir, lo que obliga a una hospitalización para recibir una nutrición enteral e incluso parenteral.

Recomendaciones en una urgencia

▶ Medidas diagnósticas de urgencia

- Evaluar la gravedad: Los criterios de evaluación se basarán en la tolerancia respiratoria y hemodinámica
 - Los **signos de alarma respiratoria son**:
 - Disnea
 - Ortopnea
 - Tiraje
 - Respiración paradójica
 - Obstrucción bronquial
 - Desaturación en aire ambiente o necesidad de oxigenoterapia
 - Paciente ya ventilado: aumento del tiempo de ventilación
 - Paciente traqueotomizado: imposibilidad de aspiración intratraqueal o hemorragia abundante
 - Los **signos de alarma de mala tolerancia hemodinámica son**:
 - Hipotensión arterial (se debe matizar en función de las cifras anteriores de TA, a menudo bajas)
 - Gasto cardíaco bajo: confusión mental, cirrosis cardiogena
- Examinar de urgencia
 - **Gasometrías arteriales** (a veces capilares en algunos pacientes en los que la extracción resulta difícil): permitirán **buscar, en primer lugar, una hipoventilación alveolar** (con o sin acidosis respiratoria) **en práctica PaCO₂ > 45 mmHg**. Permitirán también buscar una hipoxemia.
 - **Radiografía de tórax**: búsqueda de **causas parenquimatosas** (neumopatía, atelectasia, edema pulmonar, etc.) o **pleurales** (neumotórax, derrame pleural, etc.)
 - **ECG**: a menudo presenta las siguientes particularidades:
 - ondas Q en derivaciones laterales (D1, aVL y V5, V6) y, a veces, inferiores.
 - El PR puede ser corto.

- Los trastornos del ritmo y de la conducción son relativamente frecuentes con episodios de ACFA, de disfunción sinusal o de bloqueos auriculoventriculares de alto grado.
- Es posible la presencia de trastornos de la repolarización con elevación fija del segmento ST.
- Se observa con frecuencia un ensanchamiento del complejo QRS.

▶ **Medidas terapéuticas inmediatas:**

- Medidas sintomáticas:
 - **Oxigenoterapia** en caso de desaturación o de hipoxemia.
 - **Diurética** en caso de edema pulmonar.
 - **Ventilación mecánica en primer lugar no invasiva** (paciente no ventilado o ya ventilado con mascarilla) si existen signos clínicos o gasométricos de insuficiencia respiratoria.
 - **Desobstrucción bronquial** ya sea manual (fisioterapia respiratoria) o con ayuda de técnicas instrumentales (Cough assist).
 - **Intubación endotraqueal y ventilación invasiva:** trastornos de consciencia, estado de choque, parada respiratoria o cardíaca son indicaciones formales.
 - **Paciente traqueotomizado:** cambio de cánula en caso de obstrucción o cánula con balón en caso de hipoventilación alveolar.
 - **Evaluación ORL o neumológica rápida en caso de hemorragia traqueal.**
 - En caso de obstrucción bronquial, **aparte de una neumopatía confirmada, el beneficio de un tratamiento antibiótico sistemático no está demostrado.**

Orientación

- ▶ Dónde exista un servicio de reanimación o cuidados intensivos respiratorios expertos en la patología en caso de insuficiencia respiratoria. UCIC en caso de insuficiencia cardíaca pura (pacientes no ventilados).
- ▶ Cuándo: en caso de urgencia
- ▶ Cómo: **Transporte medicalizado** porque el enfermo es difícil (**acceso venoso, intubación de riesgo**). Respetar la posición del paciente: **no tumbar a un paciente ortopneico (riesgo de parada respiratoria)**. Prudencia durante las movilizaciones (**riesgo de fractura**).

Interacciones medicamentosas

- ▶ **Los fluidificantes bronquiales están estrictamente contraindicados** en caso de obstrucción.
- ▶ **Los sedantes se deben evitar** debido al riesgo respiratorio.
- ▶ **Los morfínicos se deben manejar con precaución** debido al riesgo respiratorio y de oclusión intestinal.
- ▶ **Riesgo de retención de orina con los** medicamentos de efecto **anticolinérgico**.

Precauciones anestésicas

- ▶ Inducción: control satisfactorio de las vías respiratorias (dificultades anatómicas frecuentes), evitar el riesgo de inhalación (retraso en el vaciado gástrico) y las complicaciones cardiovasculares
 - **Contraindicación para los curares despolarizantes** (succinilcolina): riesgo de hiperpotasemia.
 - **La técnica escogida parece ser la intubación mediante fibroscopio flexible bajo sedación por propofol.**
- ▶ Mantenimiento de la anestesia
 - **Contraindicación para los halogenados (hipertermia maligna).**
 - **Los hipnóticos intravenosos como el propofol parecen ser los productos de elección** en asociación con los morfínicos de acción corta como el remifentanilo y, eventualmente, en asociación con técnicas de anestesia locorregional con el fin de **minimizar al máximo el riesgo de depresión respiratoria postoperatoria.**
 - **La monitorización durante la anestesia respiratoria y cardiovascular** es sistemática y debe adaptarse al acto quirúrgico y a nivel de la afección cardíaca del paciente, así como una **monitorización de la temperatura como prevención de la hipotermia y detección de una hipertermia maligna.**

Medidas preventivas •

- ▶ Quinesioterapia respiratoria precoz
- ▶ Vacunas: antigripal y antineumocócica

Medidas complementarias y hospitalización

- ▶ **Permitir que las personas cercanas al paciente le acompañen**, incluso en caso de una urgencia. De hecho, el entorno es generalmente el que conoce mejor la patología y los riesgos evolutivos.
- ▶ Tener en cuenta las dificultades de **movilización** y de **posicionamiento** (cambios frecuentes de postura), los dolores (colchón adaptado).
- ▶ La alimentación suele ser posible únicamente en posición sentada, si es necesaria la posición tumbada de forma prolongada, poner una sonda gástrica (riesgo de cetosis de ayuno).
- ▶ No olvidar la fisioterapia **movilizadora** (retracciones)

Donación de órganos

- ▶ En teoría, las donaciones de hígado y de riñón no están contraindicadas. En cambio, sí que está contraindicada la donación de corazón (enfermedad de tropismo muscular cardíaco).

Números de emergencia

- ▶ Servicio de Neurología de los Hospitales de 3er nivel, generales y/o pediátricos.

Documentación útil

- ▶ Prise en charge de l'insuffisance respiratoire aiguë d'origine neuromusculaire. D. Orlikowski , H. Prigent , T. Sharshar, J.-C. Raphael. Journal Européen des Urgences 21 (2008) 94–98.
- ▶ Intubation endotrachéale des patients atteints d'une maladie neuromusculaire. A. Polito, D. Orlikowski. Journal Européen des Urgences 21 (2008) 102–104.
- ▶ Quelle prise en charge anesthésique pour les patients atteints de pathologies musculaires ? Najla Akrou, Andrea Polito, Djillali Annane et David Orlikowski. La revue du praticien. Décembre 2008 (58) 20. 2265-2270.

Estas recomendaciones han sido realizadas con la colaboración del Dr. David Orlikowski del Centro de Referencia de las Enfermedades Neuromusculares (Centre de référence des maladies neuromusculaires), Hospital Raymond Poincaré, Garches, y del Dr. Gilles Bagou SAMU-69 Lyon, en Francia.

Fecha de realización: 03 de julio de 2009

Estas recomendaciones han sido adaptadas a España con la colaboración del Dr. Jaime Campos-Castelló, del Departamento de Neuropediatría del Hospital Clínico San Carlos.

Fecha de adaptación: 19 julio de 2012

Estas recomendaciones han sido traducidas gracias al apoyo financiero de Shire. 