

Cirugía funcionalizadora en la distrofia muscular progresiva (Enfermedad de Duchenne)

G. M. ARENDAR, B. CANELO, D. PALADINO y A. J. ZACARIAS

Hospital de Pediatría «Juan P. Garrahan». FARO (Fundación Argentina de Rehabilitación Ortopédica).

Resumen.—Presentamos una serie de 55 pacientes afectados de Distrofia Muscular Progresiva (Enfermedad de Duchenne) de los cuales 22 fueron operados de los miembros inferiores con tecnoplastias de Aquiles principalmente, biopedestados en el término de 24 hs. y equipados ortodésicamente en la primera semana y que por término medio prolongaron su independencia de marcha por 20 meses. El criterio utilizado, mejoró notablemente la calidad de vida de estos niños postergando la aparición de complicaciones secundarias cardiorespiratorias y escolióticas. Ante la realidad de una carencia actual de medidas terapéuticas efectivas todo criterio funcionalizador en el tiempo, justifica a nuestro entender la acción del equipo neuro ortopédico aún en patologías de fatal pronóstico como la presente.

FUNCTIONAL SURGERY IN DUCHENNE PROGRESSIVE MUSCULAR DYSTROPHY

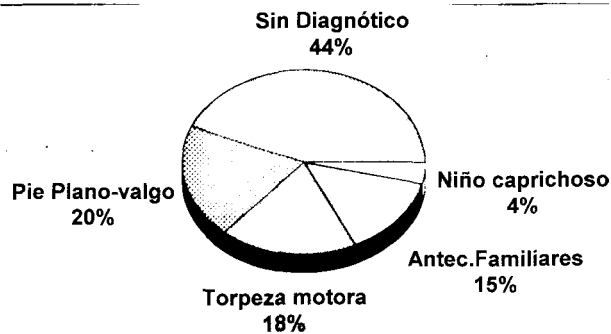
Summary.—A series of 55 patients with Duchenne Progressive Muscular Dystrophy is reviewed. A total of 22 cases were operated on by Aquiles tenoplasty. These patients were encouraged to get standing position 24 hours after operation. Within the first week after operation patients could walk with orthesis. Mean follow-up was 20 months. The therapeutic protocol used has notably improved Ufe quality of these children, postponing the presence of cardiorespiratory and escoliotic secondary complications.

INTRODUCCION

Las distrofias musculares pertenecen a un grupo de enfermedades hereditarias no inflamatorias ligadas al cromosoma X con localización del gen XP21, mutación que provoca la incapacidad de la célula muscular para fabricar una proteína de alto

peso molecular que se denominó Distrofia y que cumple funciones de sostén y esqueleto de la membrana celular o sarcolema.

ENFERMEDAD DE DUCHENNE



Total = 55 Pacientes

Gráfico 1. Diagnósticos previos antes de la consulta en nuestro centro.

TIPOS DE MARCHA. DAVID SUTHERLAND

Tipo	Marcha
I	Aumento lordosis
II	Tipo I + Aum. base sustentación
III	Tipo II + Balanceo M. Superiores
IV	Ausencia de marcha

Gráfico 2. Estudio de la marcha según la clasificación de Sutherland.

SELECCIÓN DE TRATAMIENTO. SUTHERLAND-DRENNAN

Tipo I	Tipo II	Tipo III	Tipo IV
AFO + Terapia física	Cirugía + AFO/KAFO	Cirugía + KAFO/RGO	Cirugía Confort+ AFO/KAFO

AFO: Ortesis corta. KAFO: Ortesis larga. RGO: Ortesis de marcha recíproca.

Gráfico 3. Criterio terapéutico seguido según estadio de marcha basada en la clasificación de Sutherland y Drennan.

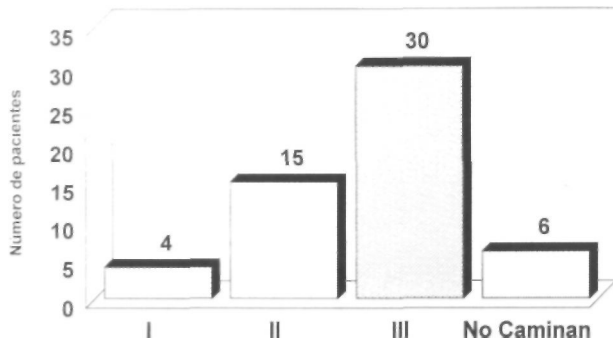
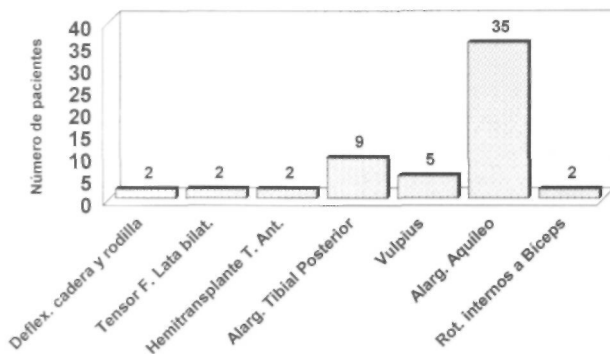
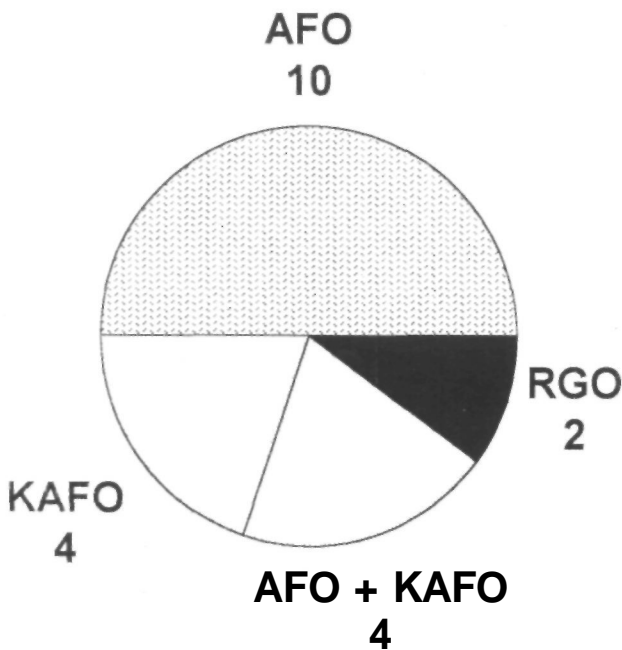


Gráfico 4. Número de pacientes vistos clasificados según el estado de marcha al inicio de la consulta.



Total 21 pacientes (1 fallecido)

Gráfico 5. Número y tipo de intervenciones realizadas en nuestra serie de pacientes.



AFO : Ortesis corta
 KAFO : Ortesis larga
 RGO : Ortesis de marcha recíproca

Gráfico 6. Número y tipo de ortesis utilizadas en nuestros pacientes en el período postoperatorio.

Las características clínicas muestran como signos de presentación retraso al caminar, marcha anormal, caídas frecuentes, y dificultad para subir escaleras (1).

El tratamiento neurortopédico de la enfermedad de Duchènne, la más severa de las distrofias musculares, es el objeto de esta presentación.

La pérdida progresiva de funcionalidad con abandono de la marcha entre los 8 y 12 años hace que el diagnóstico temprano y el tratamiento kinésico, ortésico y quirúrgico sean imprescindibles para aumentar el tiempo de independencia y mejorar la calidad de vida de estos niños que padecen una enfermedad hasta ahora irremisiblemente letal.

Al diagnóstico inicial, en los casos de mutaciones espontáneas (que en nuestra estadística, son la mayoría) se llega tardíamente por desconocimiento de la grey médica acerca de la forma de presentación de la enfermedad, postergando la iniciación del tratamiento adecuado.



Figura 1. Paciente con marcha tipo 1 de Sutherland.

En la actualidad, contamos con pocos recursos terapéuticos medicamentosos. En nuestro país, el equipo de enfermedades neuromusculares del Hospital Francés de Buenos Aires está utilizando en estos pacientes un protocolo de investigación basado en la administración de corticoides, que en breve será publicado (2, 3).

MATERIAL Y MÉTODOS

Se revisaron 55 historias clínicas de pacientes con Distrofia Muscular Progresiva, Enfermedades de Duchènne atendidos en los consultorios de neuro ortopedia del Hospital «Juan P. Garrahan» y en nuestra práctica privada, y se analizaron los siguientes datos:

- Edad promedio del diagnóstico 4+6 años.
- Edad promedio de la consulta ortopédica 9+5 años.

Los diagnósticos previos a la confirmación de la enfermedad se expresan en el gráfico (gráfico 1).

El diagnóstico definitivo se basó en todos los casos, en la observación clínica y estudios enzimáticos (CK y



Figura 2. Paciente con marcha tipo 11 de Sutherland.



Figura 3. Paciente con marcha tipo III de Sutherland.

EDH). El electromiograma y la biopsia se realizaron en los casos sin claros antecedentes familiares.

Condición «sine qua non» fue la evaluación muscular analítica y la categorización del estadio de la marcha en base a la clasificación de D. H. Sutherland (4) (gráfico 2).

En cuanto a los criterios terapéuticos hemos seguido los de Sutherland (4) y Drennan (5) en base a su clasificación de marcha (gráficos 3 y 4; figs. 1, 2 y 3).

De los 55 pacientes 22 fueron operados y de ellos 19 deambulaban en el período preoperatorio, aunque la deformidad en equino y la inestabilidad propia por la hiperlordosis característica pronosticaban una pérdida inminente de la marcha.

Como condición del cirujano, el niño y la familia debían aceptar el criterio «Entra caminando/sale caminando» que implica la bipedestación postoperatoria a las 24 hs. y el equipamiento ortésico dentro de los 7 días postop., con toma del molde antes o durante la cirugía, a fin de asegurarnos del equipamiento adecuado por el medio justo (fig. 4).

Si bien este criterio fue resistido por muchos pacientes, hemos podido lograr su cumplimiento, disminuyendo así la inactividad del niño que le lleva a la pérdida de

su marcha. A pesar de la rápida movilización, el número de complicaciones fue bajo.

La cirugía fue realizada en un solo tiempo quirúrgico, con cuidados anestésicos especiales para evitar complicaciones. Aun así tuvimos un éxito intraoperatorio por una miocardiopatía que no se evidenció en la evaluación preanestésica (gráfico 5).

La edad media al realizar la cirugía fue de 8+8 años y como complicaciones hubieron una defunción y 10 Escaras menores en región Aquilea. El equipamiento postoperatorio ortésico fue el de ortesis cortas (AFO), ortesis largas (KAFO) u ortesis de marcha recíproca (RGO) (gráfico 6).

El seguimiento fue de un término medio de 20,5 meses, estando entre 0,4 y 50 meses. De los pacientes revisados 17 caminan, 1 fallecido, 2 no caminan, 2 no volvieron a consulta (figs. 1 a 5).

DISCUSIÓN



Figura 4. Paciente iniciando la carga y deambulación precoz a las 24 horas de la intervención.



Figura 5. Paciente a los 30 meses de la intervención con el equipamiento ortésico, KAFO en miembro derecho y antiequino en el izquierdo (AFO).

bles; en la era moderna fue Vignos quien en 1966 llamó la atención de los cirujanos de rehabilitación sobre la posibilidad de que adecuadamente tratados estos niños puedan prolongar su funcionalización y por ende su calidad de vida por más años antes de su irremisible final.

Drennan (5), Sutherland (4), Arendar (6) y otros preconizan un tratamiento kinésico y ortésico intenso para postergar la aparición de las deformidades secundarias defuncionalizadoras.

El estudio de la evolución de la marcha de Sutherland aclaró aún más los pasos evolutivos de la enfermedad.

Estos mismos autores recomiendan pensar en las tenoplastias cuando los cuádriceps pierden su capacidad antigravitatoria con el equino consiguiente, primero reductible y luego fijo, a nuestro entender éste es el momento de la indicación quirúrgica antes de que el patrón deformante se fije y que nos permite prolongar la independencia más de 5 años.

La bipedestación postoperatoria inmediata es quizás para nosotros, el elemento definitorio por el cual todos los pacientes aún los que tenían perdida esa capacidad, caminaran.

El equipamiento ortésico al comenzar esta serie era de ortesis cortas (AFOS) y al presente de

una larga y una corta de Sutherland II y de dos largas (KAFO) en Sutherland III, deben cumplir con la calidad, livianidad, higiene y estructuralidad que los materiales actuales permiten y además estar disponible en la primera semana post operatoria.

Bibliografía

1. **Dubowitz, V.** Enfermedades musculares de la infancia. Mosby Year Book, 1992; 6-25.
2. **Burrow KL.** Dystrophin expression and somatic reversion in Predisone patients. Neurology 1991; 661-6.
3. **Fenichel G.** A comparison of daily and alternate day Predison therapy in the treatment of Duchènne Muscular Distrophy. Arch Neurol 1991; 575-9.
4. **Sutherland DH.** The pathomechanic of gait in Duchènne Muscular Dystrophy. Develop Med and Child Neurology 1981; 23: 3-22.
5. **Drennan J.** Orthopaedic management of neuromuscular disorders. Lippincott 1983; 10-41.
6. **Arendar G.** Rehabilitación y Neuro ortopedia en Miopatías. Revista AAOT. 1987; 52: 167-71.