



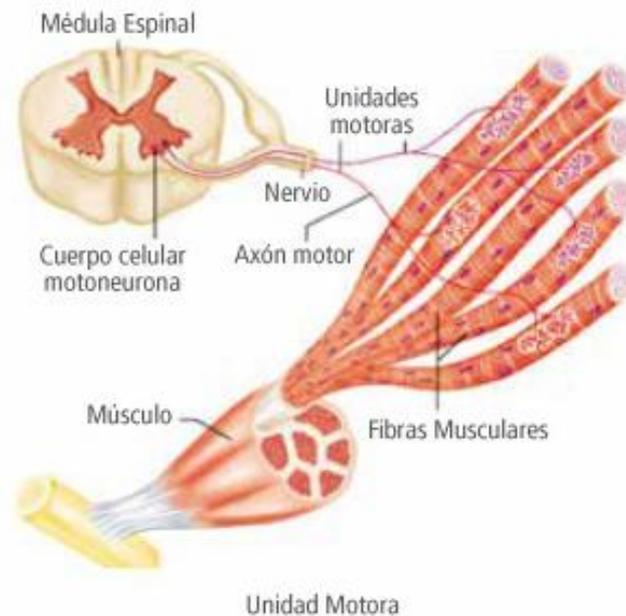
## Enfermedad neuromuscular como modelo de enfermedad sistémica

Dra. Raquel Buenache

Enfermedades Musculares en la Infancia y Adolescencia(XV)

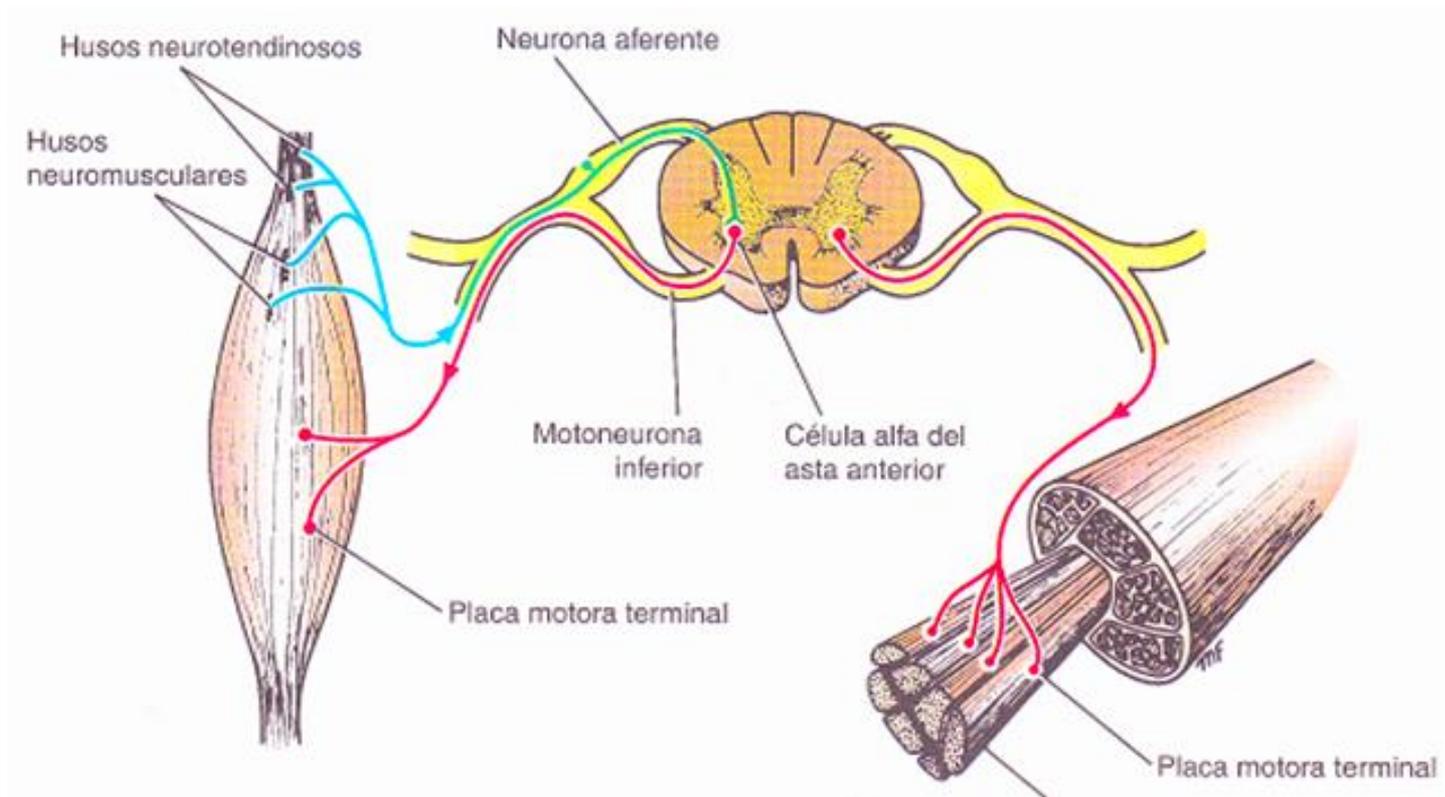
5 Abril 2018

Las Enfermedades Neuromusculares se manifiestan con signos y síntomas secundarios al compromiso de algunos de los componentes de la **unidad motora**: la motoneurona inferior, el nervio periférico, la unión neuromuscular y el músculo.



La gran mayoría de ellas son enfermedades de origen genético, si bien son también parte del espectro etiológico las adquiridas: autoinmunes, inflamatorias o tóxicas.

Los síntomas clínicos principales varían según la edad de presentación y el tipo de afectación primaria (músculo, unión neuromuscular, nervios o motoneurona inferior).

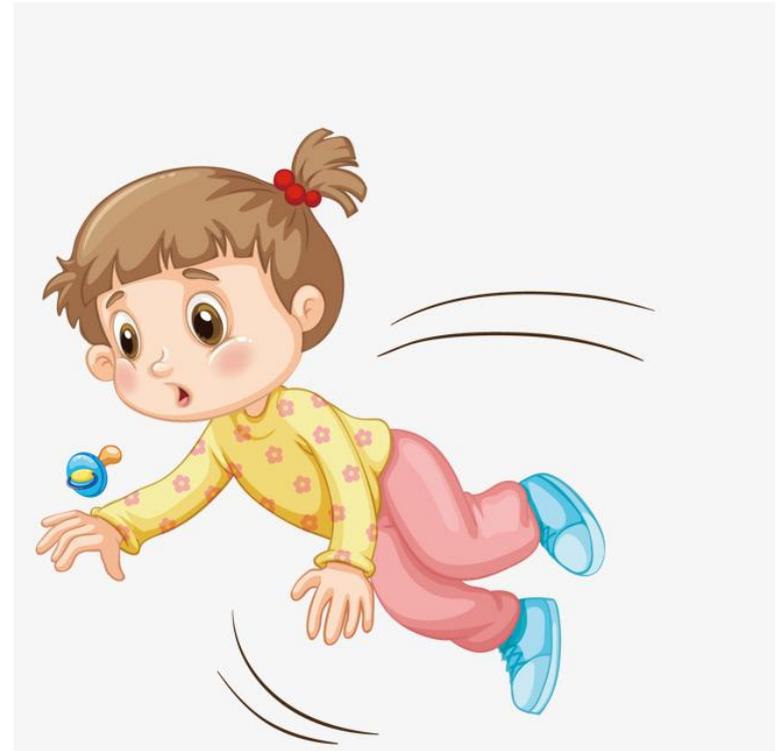


# Enfermedades neuromusculares más frecuentes

Componente de la unidad motora afectado	Etiología	Trastornos más frecuentes
Motoneurona	Hereditarias	Atrofas musculares espinales (AME)
	Adquiridas	Virales: poliomielitis Traumatismos medulares, tumores, Siringomielia Degenerativas: Esclerosis Lateral Amiotrófica
Nervio periférico	Hereditaria	Charcot Marie Tooth. Enfermedades neurodegenerativas, leucodistrofias, ataxia-telangiectasia
	Adquirida	Inflamatorias (Guillain Barré, Polineuropatía Desmielinizante Crónica Inflamatoria o PCDI). Lesión del nervio frénico. Tóxicas Metabólicas (Diabetes)
Unión neuromuscular	Hereditaria	Síndromes miasténicos congénitos
	Adquirida	Intoxicaciones: botulismo, organofosforados Medicamentosas: aminoglucósidos, polimixinas Miastenia Gravis
Músculo	Hereditarias	Distrofias musculares Miopatías congénitas Miopatías metabólicas Glucogenosis, Miopatías mitocondriales, Trastornos de los canales iónicos
	Adquiridas	Inflamatorias Tóxicas Endocrinas

# SÍNTOMAS QUE HACEN SOSPECHAR UNA ENM

- Retraso psicomotor
- Hipotonía
- Debilidad muscular
- Trastorno de la marcha
- Caídas frecuentes
- Dificultades para subir y/o bajar escaleras
- Dolor muscular relacionado o no al ejercicio
- Dificultades para ponerse de pie desde el suelo
- Calambres
- ...



# ¿Todo es el músculo?

- Las enfermedades neuromusculares son **enfermedades crónicas** que presentan una evolución variable con **compromiso de otros sistemas** además de la afectación muscular.
- **El aumento de las dificultades funcionales afecta en diferentes grados, según la enfermedad a la motricidad, la autonomía, la respiración, la función cardíaca o incluso, a la nutrición.**
- Aunque la enfermedad no tenga un tratamiento fisiopatológico específico sí es posible prevenir que se agrave, intentando reducir o paliar el impacto funcional de la disminución de fuerza muscular.

# ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

---





# SISTEMA RESPIRATORIO

---

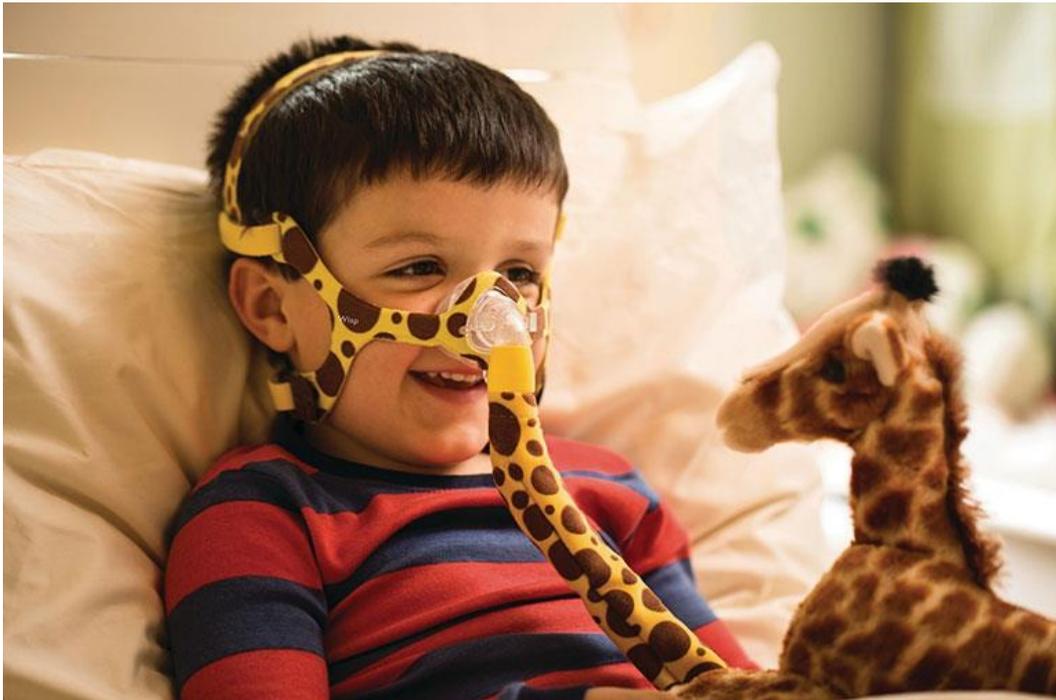
Los pacientes con enfermedad neuromuscular constituyen un grupo de riesgo importante para sufrir con frecuencia situaciones de fracaso respiratorio agudo o crónico.

Desde el diagnóstico requieren un seguimiento por parte del neumopediatra para diagnosticar y tratar las complicaciones respiratorias, que son su **principal causa de morbimortalidad**, dentro de un contexto multidisciplinar.

El soporte ventilatorio y la asistencia a la tos han mejorado la calidad de vida y el pronóstico a largo plazo de muchos de estos pacientes.

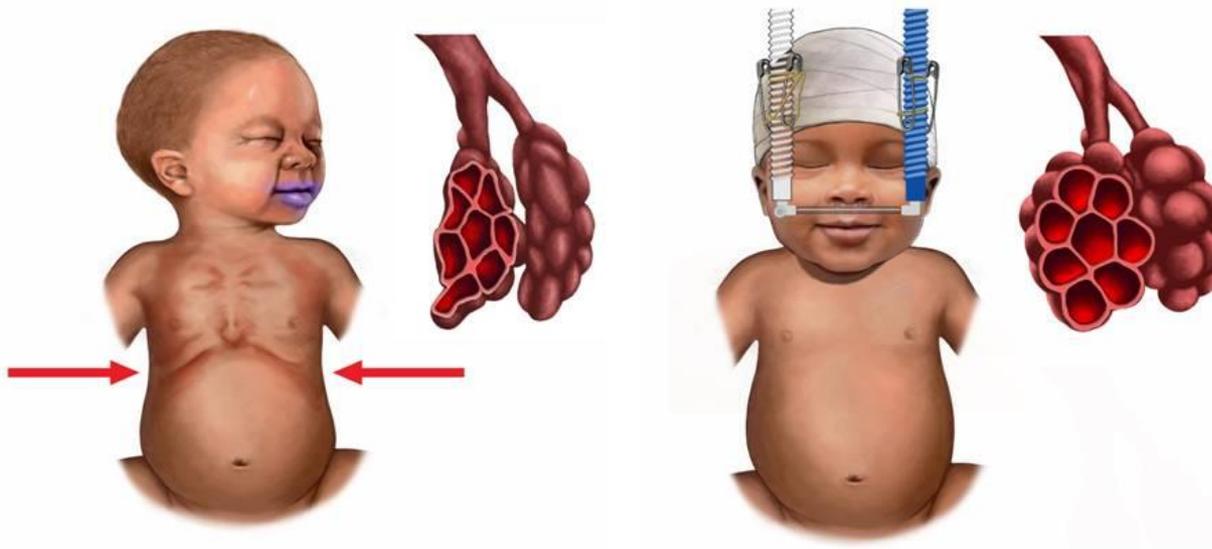


- La aplicación de **la ventilación no invasiva (VNI)** como forma de tratamiento para la insuficiencia respiratoria, tanto aguda como crónica, ha supuesto una mejora fundamental en la calidad de vida y en el pronóstico vital de enfermedades como la distrofia muscular de Duchenne o la atrofia muscular espinal, variando la historia natural de las mismas.



Hull J, Aniapravan R, Chan E, Chatwin M, Forton J, Gallagher J, et al. **British Thoracic Society guideline for respiratory management of children with neuromuscular weakness.** Thorax. 2012; 67 Suppl 1.

- Existe cierta reserva en el aparato respiratorio, por lo que los síntomas inicialmente pueden ser mínimos. El fracaso respiratorio no suele ocurrir hasta que la musculatura respiratoria ha perdido un 70-75% de su fuerza.

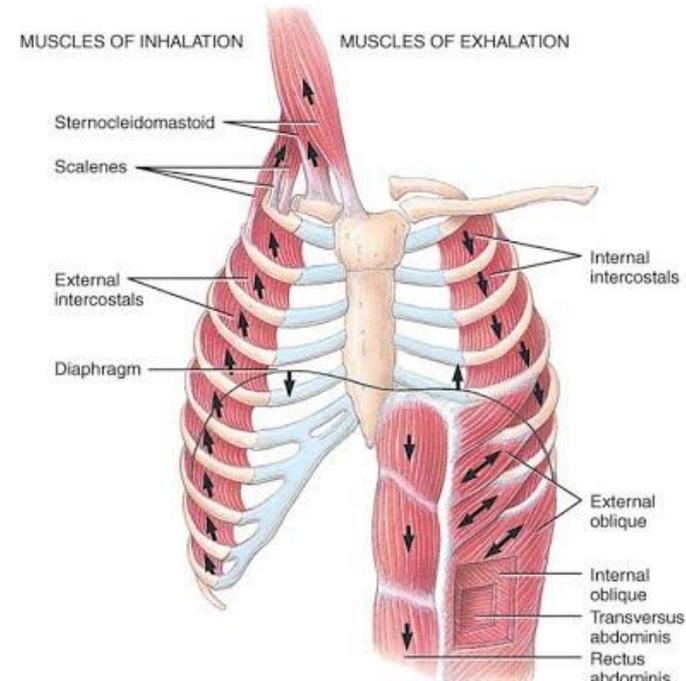


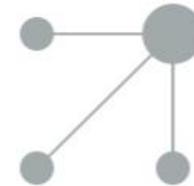
1. Patient with respiratory distress with collapsed air sacs (alveoli) in the lung without CPAP.

2. Patient's air sacs (alveoli) in the lung are opened with the use of CPAP making breathing easier.

# EL MUSCULO EN EL APARATO RESPIRATORIO

- La debilidad de la musculatura respiratoria y una tos ineficaz son las principales causas de la morbimortalidad.
- El **diafragma** es el músculo inspiratorio más importante, responsable aproximadamente del 70% de la ventilación en reposo.
- La musculatura inspiratoria accesoria incluye los **músculos intercostales externos, el escaleno y la musculatura esternocleidomastoidea**.
- Los músculos espiratorios incluyen los **intercostales internos y los músculos de la pared abdominal**; estos músculos no son necesarios durante la respiración en reposo, por las propiedades elásticas pasivas de la pared torácica, pero son importantes para generar una tos eficaz.





---

## ARTÍCULO ESPECIAL

# Enfermedad neuromuscular: evaluación clínica y seguimiento desde el punto de vista neumológico



C. Martínez Carrasco<sup>a,\*</sup>, J.R. Villa Asensi<sup>b</sup>, M.C. Luna Paredes<sup>c</sup>,  
F.B. Osona Rodríguez de Torres<sup>d</sup>, J.A. Peña Zarza<sup>d</sup>,  
H. Larramona Carrera<sup>e</sup> y J. Costa Colomer<sup>f</sup>

<sup>a</sup> Sección de Neumología Pediátrica, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

<sup>b</sup> Sección de Neumología Pediátrica, Hospital Universitario del Niño Jesús, Madrid, España

<sup>c</sup> Sección de Neumología Pediátrica, Hospital Materno Infantil Doce de Octubre, Madrid, España

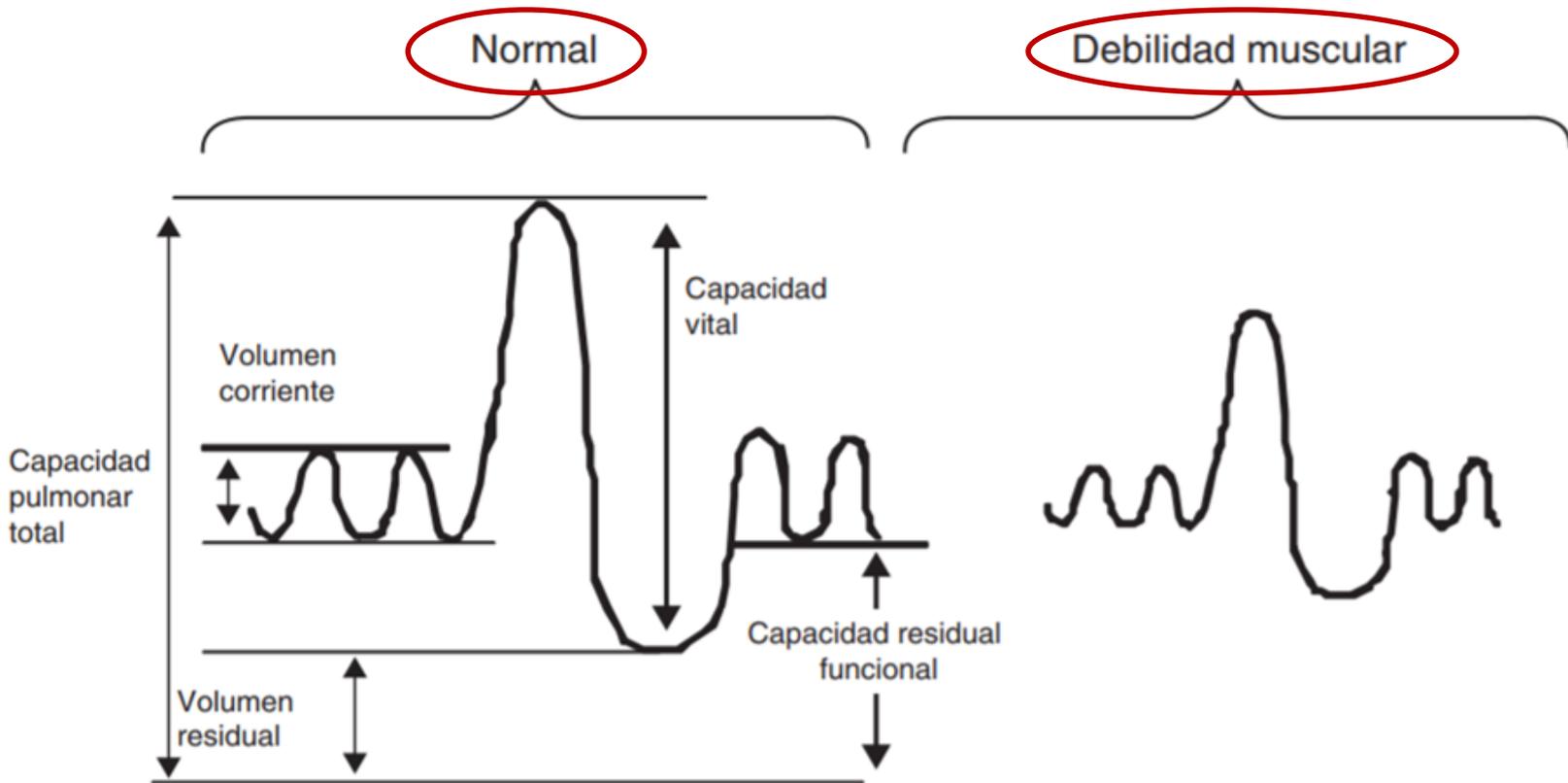
<sup>d</sup> Sección de Neumología Pediátrica, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España

<sup>e</sup> Sección de Neumología Pediátrica, Hospital Parc Taulí, Sabadell, Barcelona, España

<sup>f</sup> Sección de Neumología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España

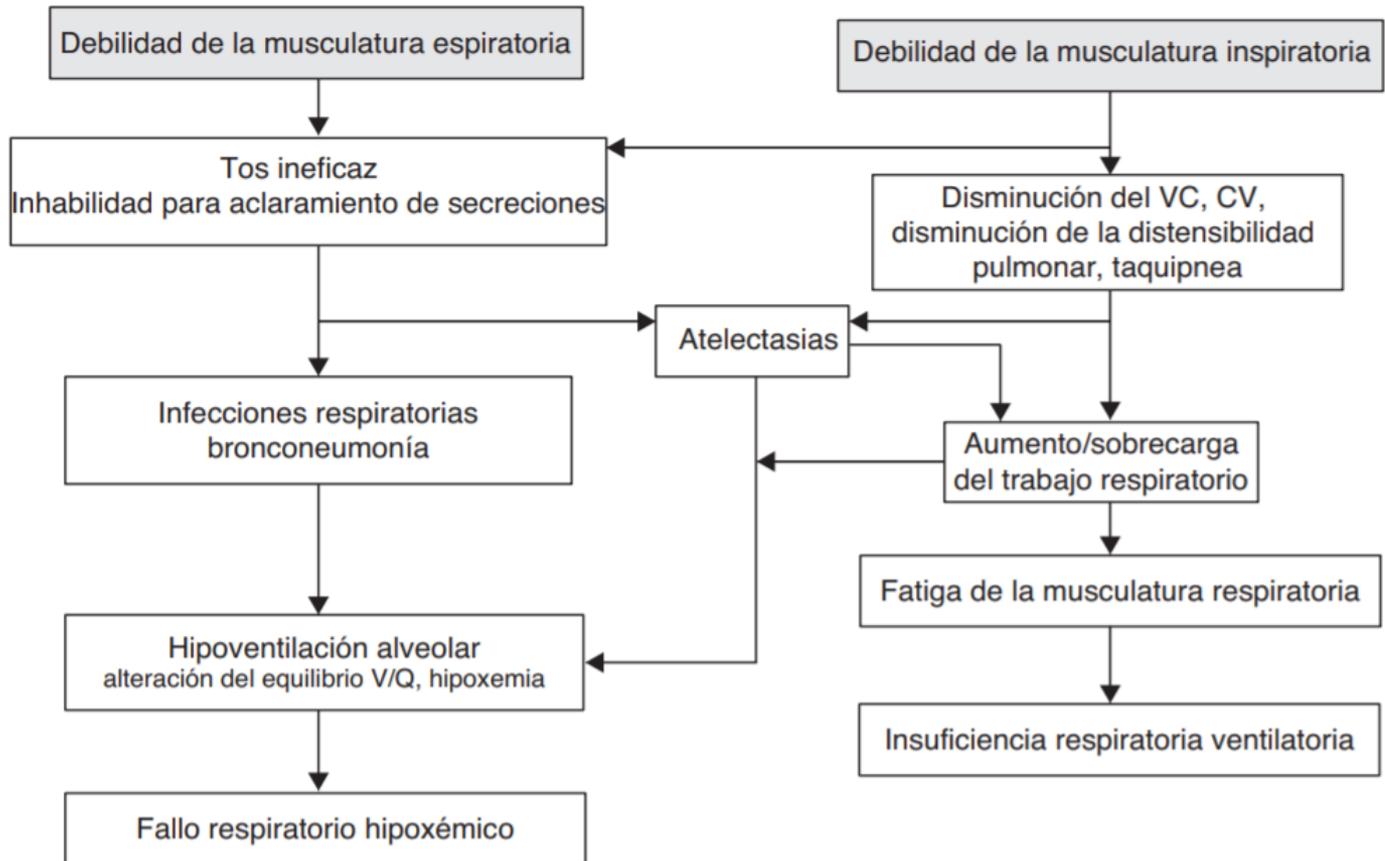
Recibido el 7 de noviembre de 2013; aceptado el 25 de febrero de 2014

Disponible en Internet el 6 de abril de 2014



Cambios en los volúmenes pulmonares en paciente con enfermedad neuromuscular. Se aprecia una disminución de la capacidad inspiratoria y espiratoria con disminución progresiva de la CV con volumen residual normal o elevado.

## Enfermedad neuromuscular: evaluación clínica y seguimiento desde la neumología



Fisiopatología respiratoria en el paciente con enfermedad neuromuscular.

El grado de afectación no solo dependerá de la enfermedad de base, sino también de la aparición de **otras complicaciones neumológicas que agraven la insuficiencia respiratoria:**

- Exacerbaciones respiratorias por infecciones
- Neumonías aspirativas
- Reflujo gastroesofágico
- Apnea del sueño
- Enfermedad restrictiva pulmonar

- **Patrón restrictivo pulmonar:**

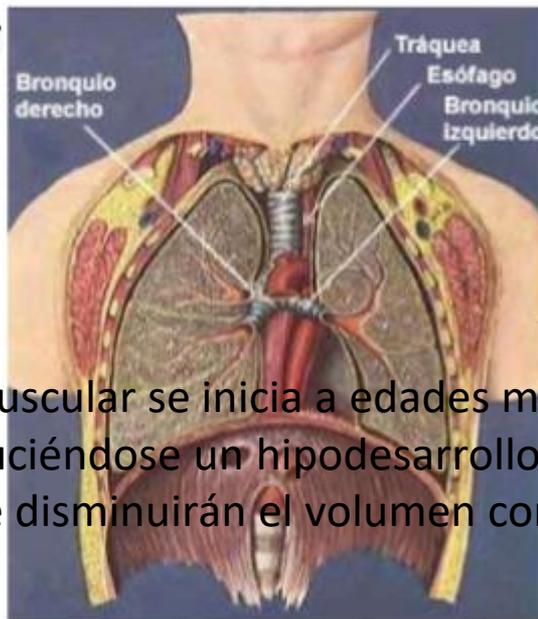
La disminución crónica de la amplitud de la respiración en estos pacientes puede producir anquilosis de las articulaciones costo-esternales y costo-vertebrales, lo que llevaría a una rigidez progresiva de la caja torácica.

La fibrosis de los músculos intercostales o de elementos del tejido conectivo y las deformidades espinales también pueden reducir la distensibilidad de la caja torácica.

Con la evolución del proceso, malformaciones como la escoliosis toraco-lumbar, que es casi universal en estos niños va empeorando con el tiempo, y agravarán más aún la mecánica de la pared torácica.

**Parénquima pulmonar**

- Granulomas
- b. Neumonitis intersticiales
- c. Neumoconiosis
- d. Fibrosis pulmonares idiopáticas



**Extraparenquimatosas**

- Neuromusculares
- Pared torácica
- Pleurales
- Lesiones que ocupan espacio

- **Distensibilidad:**

Cuando la enfermedad neuromuscular se inicia a edades muy precoces, se afecta la distensibilidad pulmonar, produciéndose un hipodesarrollo pulmonar y deformidades de la caja torácica precoces que disminuirán el volumen corriente.



## MANEJO

- En la anamnesis siempre preguntar por cambios en intensidad de la tos o de la voz, dificultad para eliminar secreciones, frecuencia de infecciones respiratorias, y síntomas de hipoventilación (cefalea matutina, somnolencia diurna, astenia, despertares con taquicardia, mal rendimiento escolar...)
- Exploración: auscultación pulmonar. Caja torácica. Escoliosis, cifosis, lordosis.

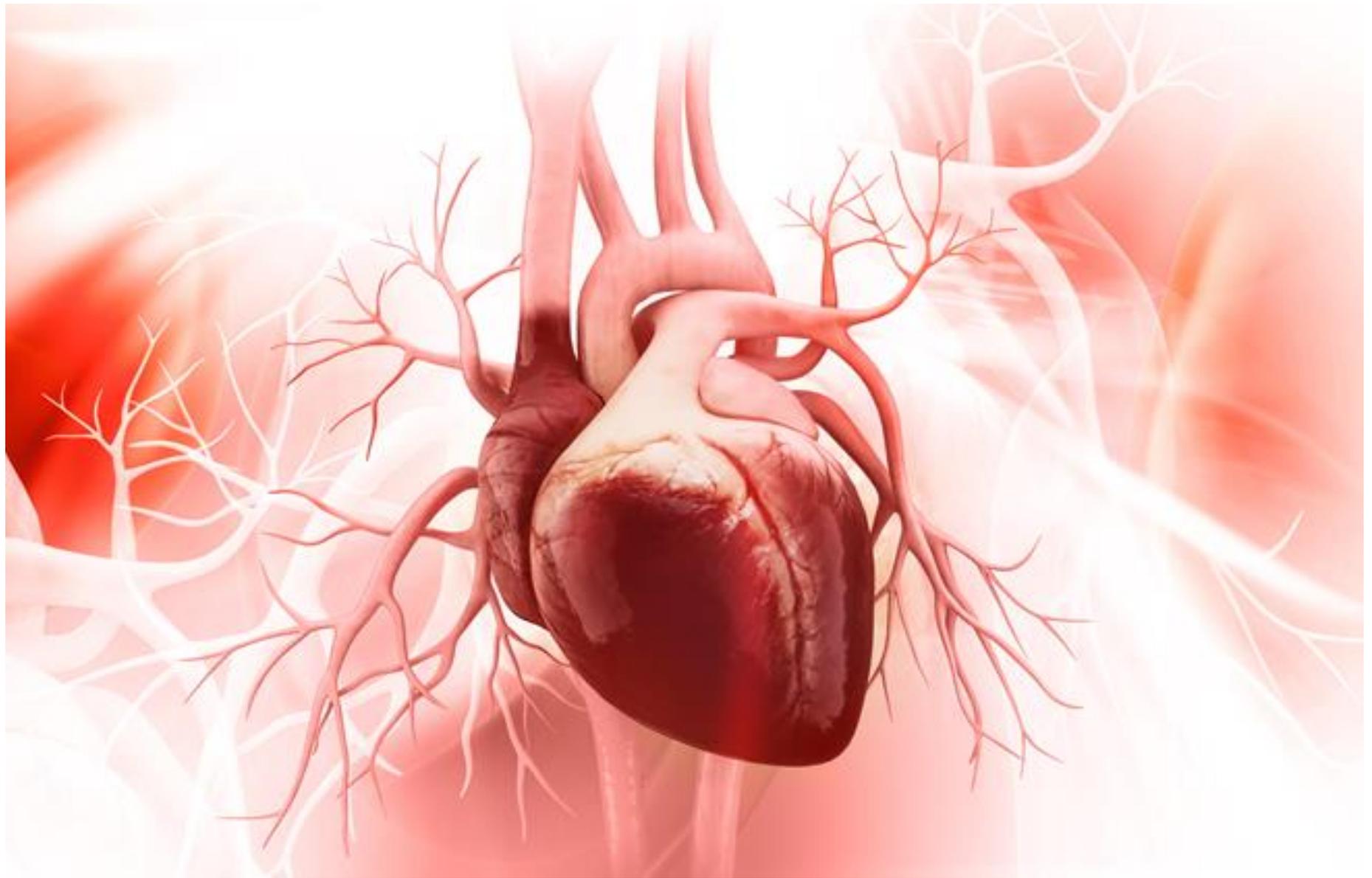
## Evaluación de la función pulmonar

Los diversos consensos internacionales sobre el cuidado de pacientes con ENM<sup>28,29</sup> recomiendan evaluar al menos las siguientes pruebas:

- Espirometría con curva flujo volumen forzada para valorar los volúmenes pulmonares y la función de las vías aéreas.
- Presiones inspiratorias y espiratorias máximas (PIM/PEM) y flujo pico de tos (FPT) para la valoración de la fuerza de los músculos respiratorios.
- Registro de pulsioximetría para detectar hipoxemia.

Estas pruebas deben comenzar a realizarse en cuanto el paciente pueda colaborar (alrededor de los 4-6 años). Se recomienda realizar los estudios de función pulmonar (espirometría, PIM/PEM y FPT) cada año hasta que se comience a detectar una alteración de las mismas. Desde este momento hasta que el paciente tenga una CVF < 60% y/o PIM/PEM < 60 mm Hg, se recomienda realizar pruebas de función pulmonar cada 6 meses y un registro domiciliario de saturación de O<sub>2</sub> anualmente.





# AFECTACIÓN CARDIACA

La enfermedad cardiaca es una manifestación clínica habitual en enfermedades neuromusculares, especialmente de las **DISTROFIAS MUSCULARES**.

La gravedad **no** es proporcional a la afectación miopática.

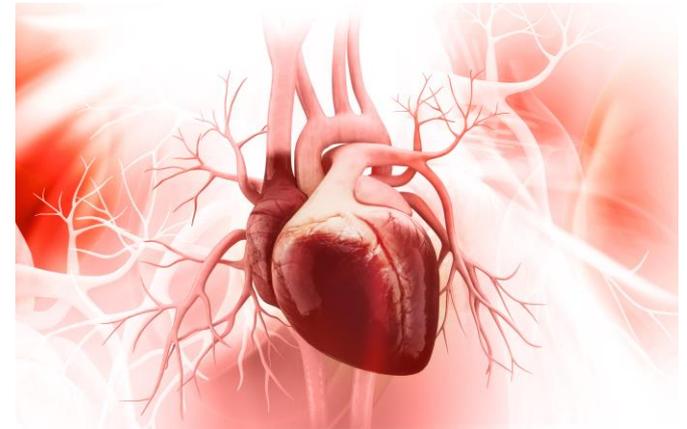
Potencial gravedad por conllevar disfunción ventricular y riesgo de muerte súbita por arritmias malignas.

## ESTRUCTURAL

- Miocardiopatía dilatada
- Miocardiopatía restrictiva

## SISTEMA DE CONDUCCIÓN

- Arritmias supraventriculares
- Arritmias ventriculares malignas
- Muerte súbita



Format: Abstract ▾

Send to ▾

*Muscle Nerve*. 2017 Nov 11. doi: 10.1002/mus.26014. [Epub ahead of print]

## Cardiac involvement in the muscular dystrophies.

Silvestri NJ<sup>1</sup>, Ismail H<sup>2</sup>, Zimetbaum P<sup>2</sup>, Raynor EM<sup>3</sup>.

### ⊕ Author information

#### Abstract

Cardiac disease is a common clinical manifestation present in a variety of neuromuscular disorders, most notably the muscular dystrophies. Heart disease may produce the presenting or predominant symptoms in these disorders but more often does not result in clinical features at the time of initial presentation. Cardiac involvement in the muscular dystrophies results from pathologic changes in the myocardium and the cardiac conduction system, leading to cardiomyopathy and/or rhythm disturbances including supraventricular arrhythmias, life-threatening ventricular arrhythmias, and sudden cardiac death. This Review covers the spectrum of cardiac dysfunction in these inherited muscle disorders and proposes practical recommendations for monitoring and management. *Muscle Nerve*, 2017.

**KEYWORDS:** bundle branch block; cardiomyopathy; implantable cardioverter defibrillator; muscular dystrophy; sudden cardiac death

PMID: 29130502 DOI: [10.1002/mus.26014](https://doi.org/10.1002/mus.26014)

Format: Abstract ▾

Send to ▾

Card Electrophysiol Clin. 2017 Dec;9(4):731-747. doi: 10.1016/j.ccep.2017.07.013.

## Neuromuscular Disease: Cardiac Manifestations and Sudden Death Risk.

Limipitikul W<sup>1</sup>, Ong CS<sup>2</sup>, Tomaselli GF<sup>3</sup>.

 Author information

### Abstract

Cardiovascular complications of neuromuscular diseases disproportionately affect the cardiac conduction system. Cardiomyopathy and cardiac arrhythmias produce significant morbidity and mortality. Patients with neuromuscular diseases should be carefully and frequently evaluated for the presence of bradycardia, heart block, and tachyarrhythmias. Preemptive treatment with permanent pacemakers or implanted defibrillators is appropriate in patients with conduction system disease or who are at risk for ventricular arrhythmias.

**KEYWORDS:** Arrhythmia; Conduction block; Implantable cardioverter-defibrillator (ICD); Muscular dystrophy; Pacemaker; Sudden death

PMID: 29173414 DOI: [10.1016/j.ccep.2017.07.013](https://doi.org/10.1016/j.ccep.2017.07.013)

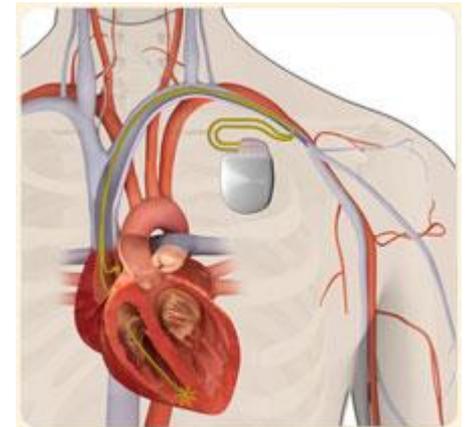
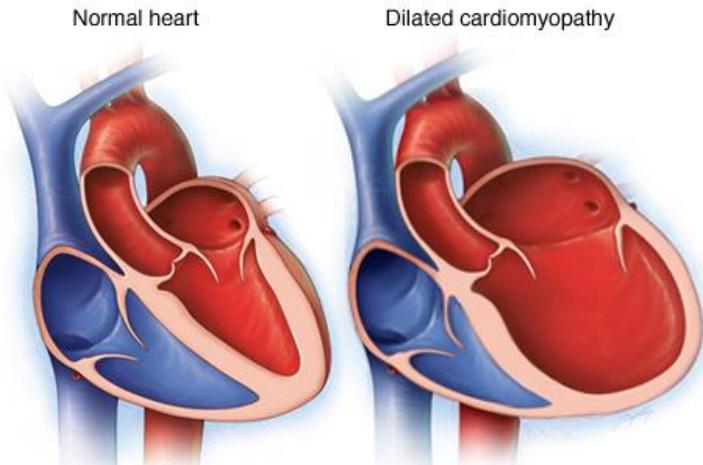
[Indexed for MEDLINE]

# AFECTACIÓN CARDIACA

Se pueden encontrar miocardiopatías dilatadas, restrictivas o alteraciones del ritmo cardíaco con arritmias.

Pueden ser causa de muerte súbita en estos pacientes las ***laminopatías, por mutaciones en el gen de la lamina A/C, distrofinopatías, distrofias miotónicas,*** etc

La ***Enfermedad de Pompe*** en su forma infantil precoz se acompaña como signo cardinal de una insuficiencia cardíaca severa y letal.



En ocasiones el compromiso significativo del ritmo cardíaco requerirá de marcapasos o desfibriladores de forma preventiva para evitar una muerte súbita.

# DISTROFINOPATIAS

Duchenne

Becker

Cardiomiopatía  
ligada al X

La falta de distrofina conlleva fragilidad de membrana muscular, susceptible de daño con las contracciones musculares. La activación de proteasas contribuye a aumentar este daño. No se realiza adecuada regeneración llevando a necrosis de los miocardiocitos y reemplazo por tejido fibrograso.

### **DUCHENNE**

Cardiomiopatía dilatada (>18 a), precedido de hipertrofia y defectos de conducción (>10)  
Arritmias ventriculares  
Causa de muerte 10-20% de pacientes

### **BECKER:**

Es común la afectación cardíaca.  
Muerte por cardiopatía o arritmias hasta el 50%.

### **Cardiomiopatía ligada al X**

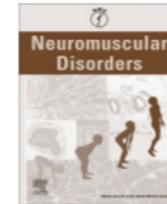
Fallo cardíaco en adolescentes varones. Mujeres portadoras afectación más lenta.



ELSEVIER

Contents lists available at ScienceDirect

# Neuromuscular Disorders

journal homepage: [www.elsevier.com/locate/nmd](http://www.elsevier.com/locate/nmd)

## Review

## Hereditary muscular dystrophies and the heart

M.C.E. Hermans<sup>a,\*</sup>, Y.M. Pinto<sup>b</sup>, I.S.J. Merkies<sup>a,c</sup>, C.E.M. de Die-Smulders<sup>d</sup>, H.J.G.M. Crijns<sup>e</sup>, C.G. Faber<sup>a</sup>

### Cardiac abnormalities and prognosis in myotonic dystrophy.

Disease	ECG	Echo	Cardiac death	Age at death
Myotonic dystrophy type 1	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Atrioventricular block</li> <li>– Complete or incomplete RBBB and LBBB</li> <li>– Atrial and ventricular arrhythmias</li> </ul>	– Left ventricular dilatation and dysfunction	20–30% [103,104]	Mean 54 years [103,104]
Myotonic dystrophy type 2	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Atrioventricular block</li> <li>– Complete or incomplete RBBB and LBBB</li> <li>– Atrial and ventricular arrhythmias</li> </ul>	– Left ventricular dysfunction	Probably no major cause of death [132]	–

**Table 6**

Cardiac abnormalities and prognosis in congenital muscular dystrophy.

Disease	ECG	Echo	Cardiac death	Age at death
Fukuyama MDC	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Tall R waves or R/S ratio &gt; 1 in lead V1</li> <li>– Deep narrow Q waves in lead V6</li> </ul>	– Dilated cardiomyopathy	~50% [141]	Mean 17 years (range 3–27) [141]
MDC1C	–	– Left ventricular dysfunction	No major cause of death	2nd decade [137]
MDC1A	–	– Left ventricular dysfunction	No major cause of death	Some in 1st decade [140]

**Table 7**

Cardiac involvement in myofibrillar myopathies.

Disease	Genetics	Cardiac abnormalities	Morbidity/mortality
Desmin-related MFM [149]	– – AD (80%), AR (6%), sporadic (14%)	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Atrioventricular block</li> <li>– Ventricular tachycardia</li> <li>– Dilated or restrictive cardiomyopathy</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Heart disease in &gt; 60%</li> <li>– Severity is mutation dependent</li> <li>– Onset 2nd to 4th decade in AD, childhood to 20's in AR</li> </ul>
α-B crystallinopathy [150,151]	– – AD	– – Hypertrophic cardiomyopathy	– In cases with Arg120Gly missense mutation, but not truncating mutations
BAG3-related MFM [152]	– – 3 dominant cases	– – Restrictive or hypertrophic cardiomyopathy	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Cardiac involvement in all cases</li> <li>– Onset in teens</li> <li>– Severe respiratory involvement</li> </ul>

# MANEJO CARDIACO DE LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

---

**MIOCARDIOPATÍA:** es una característica clínica de **distrofinopatías**, **sarcoglicanopatías**, enfermedades asociadas con mutaciones en la proteína relacionada con la fukitina.

En **distrofias musculares congénitas** la miocardiopatía predominantemente es de tipo miocardiopatía dilatada.

La miocardiopatía hipertrófica es más infrecuente aunque puede aparecer en distrofinopatías (DMD, DMB) y portadores.

Historia y EF

EKG

Ecocardiografía

- Si se muestra disfunción cardiaca: **Holter EKG 24 h.**
- Tratamiento IECAS o  $\beta$  bloqueantes

# MANEJO CARDIACO DE LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

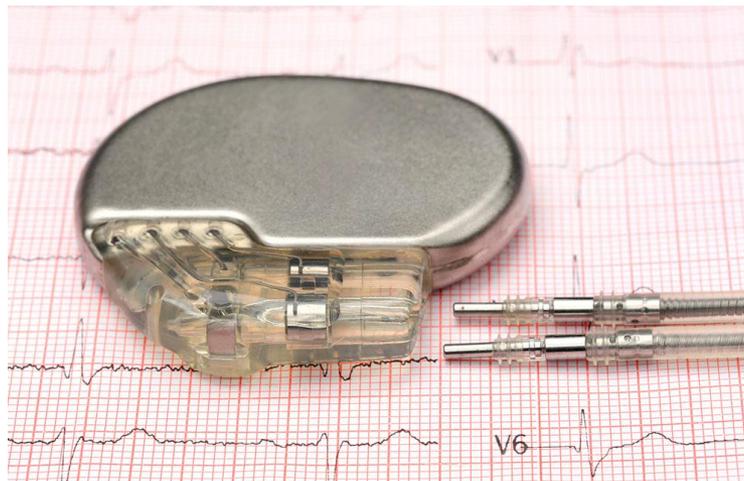
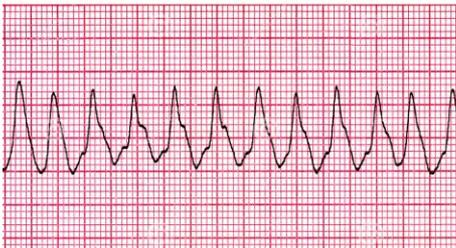
**ARRITMIAS:** es una características clínica de **laminopatías, distrofia muscular de Emery-Dreifuss, distrofia miotónica**

Identificar patrones de alto riesgo: bloqueo AV completo y arritmias ventriculares.  
Valorar implantación de marcapasos y desfibrilador automático implantable (DAI)

El uso de fármacos antiarrítmicos en estos pacientes es controvertido, ya que el efecto negativo pro-arrítmico de estos fármacos está aumentado.

Evitar uso de fármacos que afecten a la conducción cardiaca como los antidepresivos tricíclicos.

**Ventricular Tachycardia**



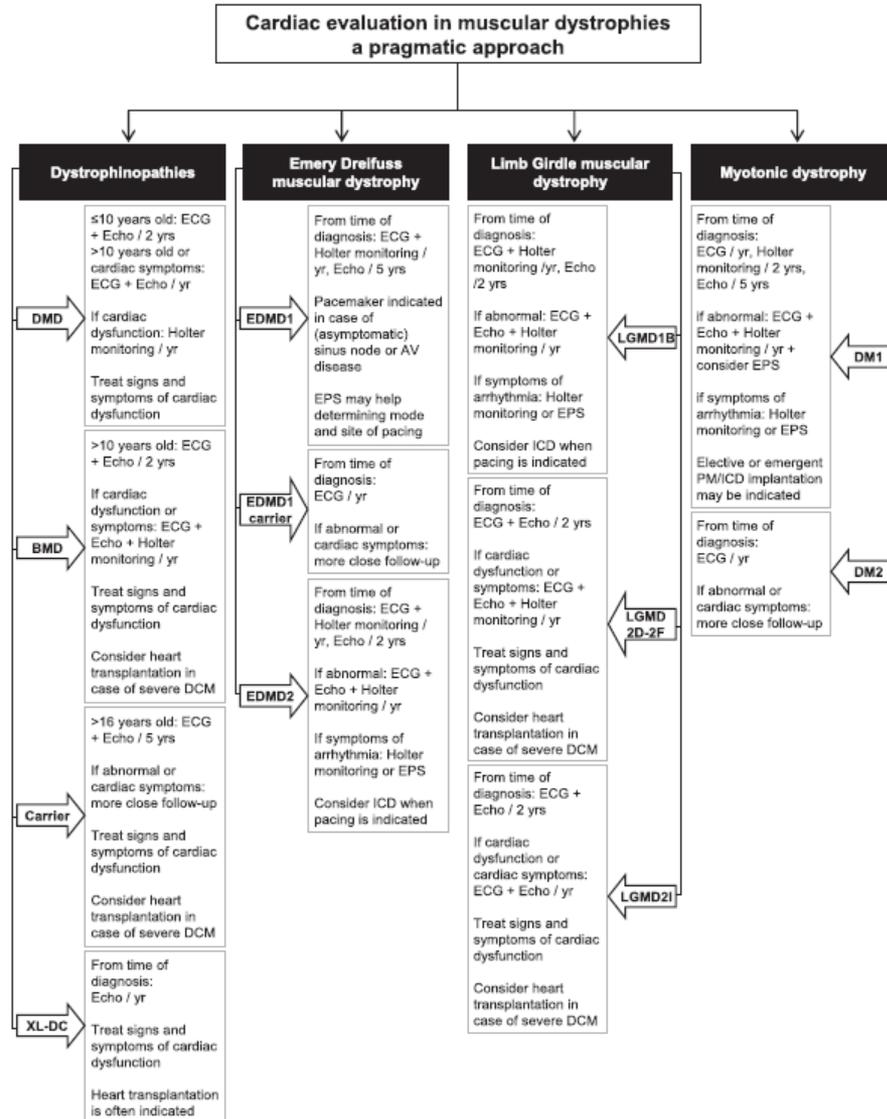
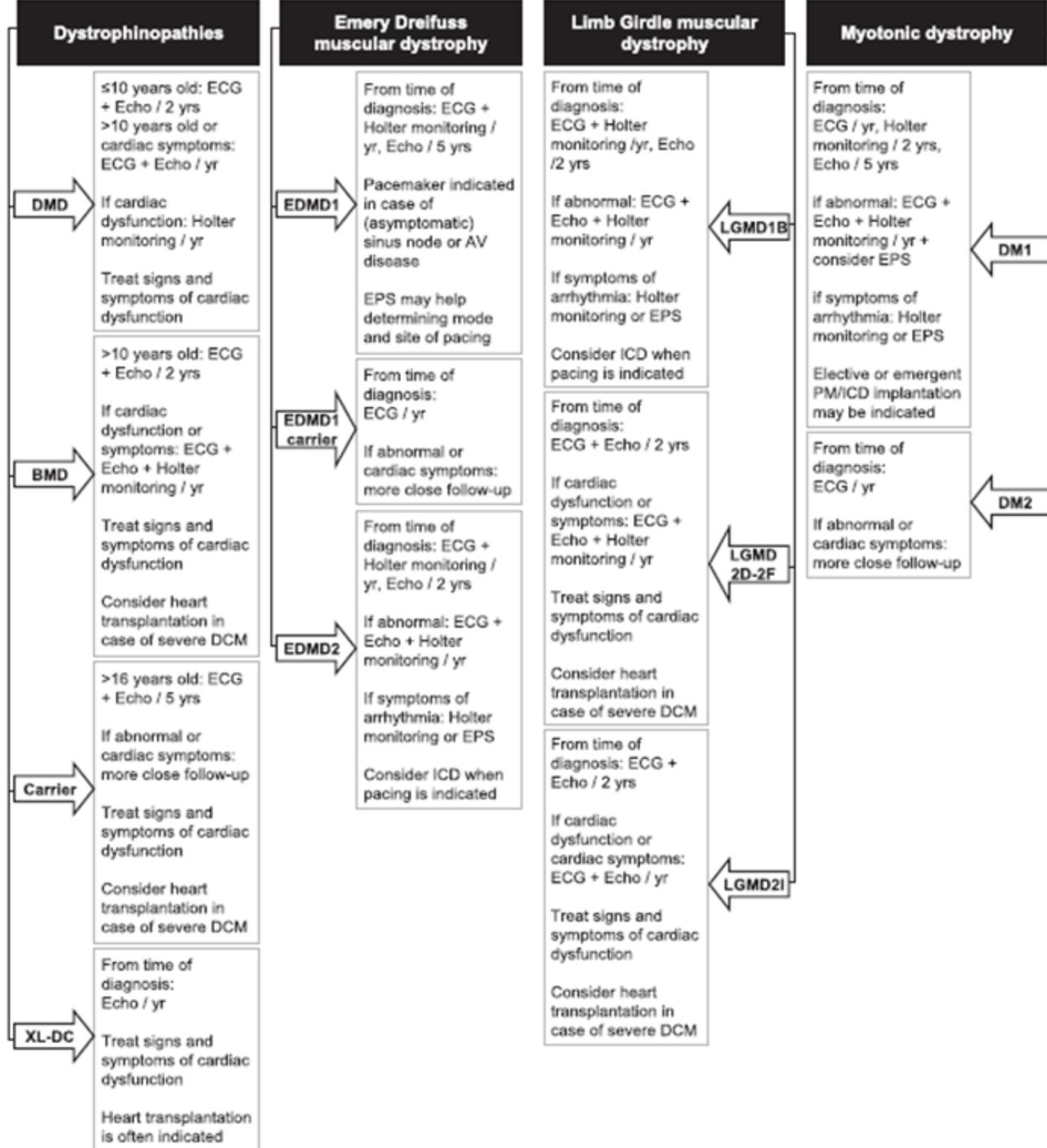


Fig. 1. Pragmatic approach for cardiac evaluation in muscular dystrophies based on literature analysis and consensus guidelines [19,29].





Format: Abstract Send to [Phys Med Rehabil Clin N Am.](#) 1998 Feb;9(1):127-43.

## Nutritional aspects of neuromuscular diseases.

[McCorry MA](#)<sup>1</sup>, [Wright NC](#), [Kilmer DD](#).

### Author information

#### Abstract

Evidence suggests that individuals with DMD have reduced skeletal development, including decreased linear growth and bone mineral density, compared to normal subjects. Despite their reduced muscle mass, a high percentage of DMD patients are overweight. Body composition measurements can assist with monitoring changes in fat mass and skeletal muscle mass as the disease progresses. Weight management in overweight DMD patients is indicated because excess adiposity burdens mobility and breathing, but only one study in two DMD patients has documented that weight reduction can be done safely. In the latter stages of the disease most DMD subjects become underweight because of an acceleration in skeletal muscle protein degradation relative to its synthesis. Studies of energy, protein and branched chain amino acid supplementation in DMD have yielded promising but inconclusive results, and more well-designed studies are needed in this area. Although there is currently no cure for DMD, studies on the role of nutritional therapy in increasing the quality of life in these patients are urgently needed. Studies in adults with various SP-NMDs indicate a reduction in fat-free mass and an increase in fat mass relative to controls. The newly developed method of air displacement plethysmography for measuring body composition is ideally suited for SP-NMD subjects because it requires very little effort and the measurement procedure is relatively fast. Dual energy x-ray absorptiometry technology has been proposed for distinguishing myogenic from neurogenic SP-NMDs from calculation of the fat-to-lean soft tissue ratio, which is higher in patients with myogenic muscular atrophy. Studies on the energy metabolism of ambulatory SP-NMD subjects indicate that their basal metabolic rate is either similar to or slightly lower than controls, but 24-hour energy expenditure is about 25% lower than controls. This reduction in 24-hour energy expenditure is due to a reduction in physical activity in SP-NMD. Studies examining the roles of energy expenditure, physical activity, and diet in the development of adiposity and risk for secondary chronic diseases in SP-NMD subjects are currently underway.

# AFECTACIÓN GASTROINTESTINAL

---

- Estreñimiento crónico, fecalomas.
- Reflujo gastroesofágico
- Dificultades para la alimentación
- Disfagia
- Malnutrición – Obesidad.



# ESTREÑIMIENTO

---

- El estreñimiento es un problema común del niño con alteraciones para la movilidad, afectando a más del 50% de los niños que utilizan silla de ruedas.
- Tránsito intestinal lentificado
- Se recomienda el uso preventivo de polietilenglicol.
- Dieta rica en fibra siempre con una adecuada hidratación.



# NUTRICIONAL

---

En las enfermedades neuromusculares, perder peso conlleva también el riesgo de perder masa muscular, mientras que ganar peso implica sobre todo un aumento de grasa.

Para conservar un equilibrio ponderal óptimo hay que consultar al médico o al dietista con la finalidad de que adapte la alimentación a la desnutrición proteica y a las modificaciones de las necesidades energéticas ligadas a la enfermedad neuromuscular.



# NUTRICIÓN

---

## HIPOALIMENTACIÓN

Disfagia  
Dismotilidad gastroesofágica  
Retraso de vaciamiento gástrico  
Tiempo prolongado para  
alimentación

## HIPERALIMENTACIÓN

Necesidades calóricas  
disminuidas por menor  
consumo  
Aportes aumentados

# NUTRICIONAL

---

El IMC no es un índice apropiado en enf neuromusculares ya que infraestima la proporción de masa grasa respecto al resto de población.

La mayoría de las ecuaciones calóricas para calcular aportes se basan en niños sanos, que suelen supraestimar las necesidades calóricas.

En el consenso de manejo de la AME (2007) se concluye igualmente que el IMC no es útil para estimar el peso ideal de un niño con AME, pues aun estando por debajo en curvas percentiladas de peso y talla puede tener un índice normal de grasa corporal.

En enfermedad de Duchenne se estima que las necesidades calóricas son el 80% de un niño sano en ambulantes y un 70% en no ambulantes .

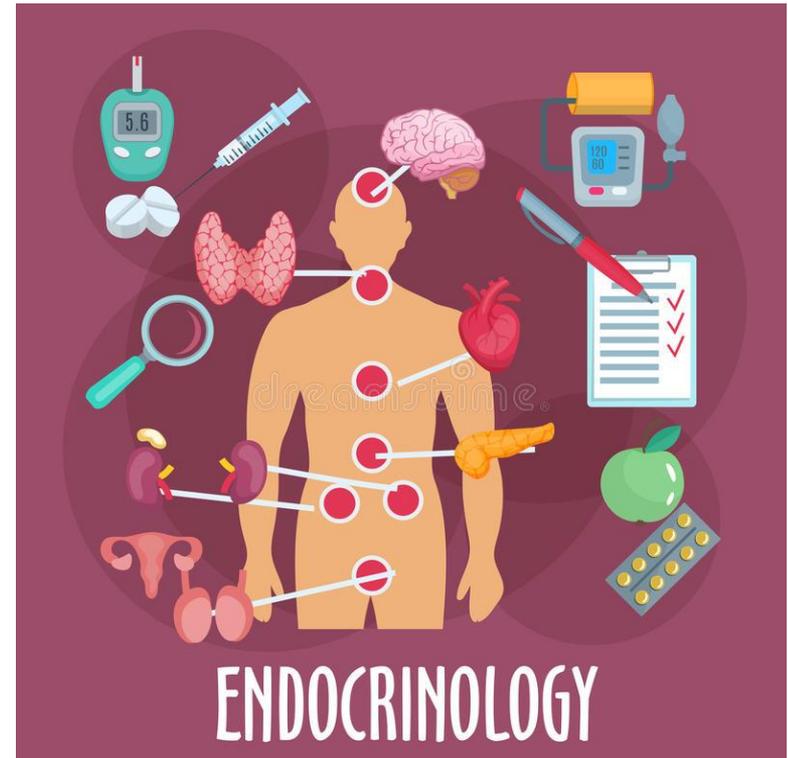


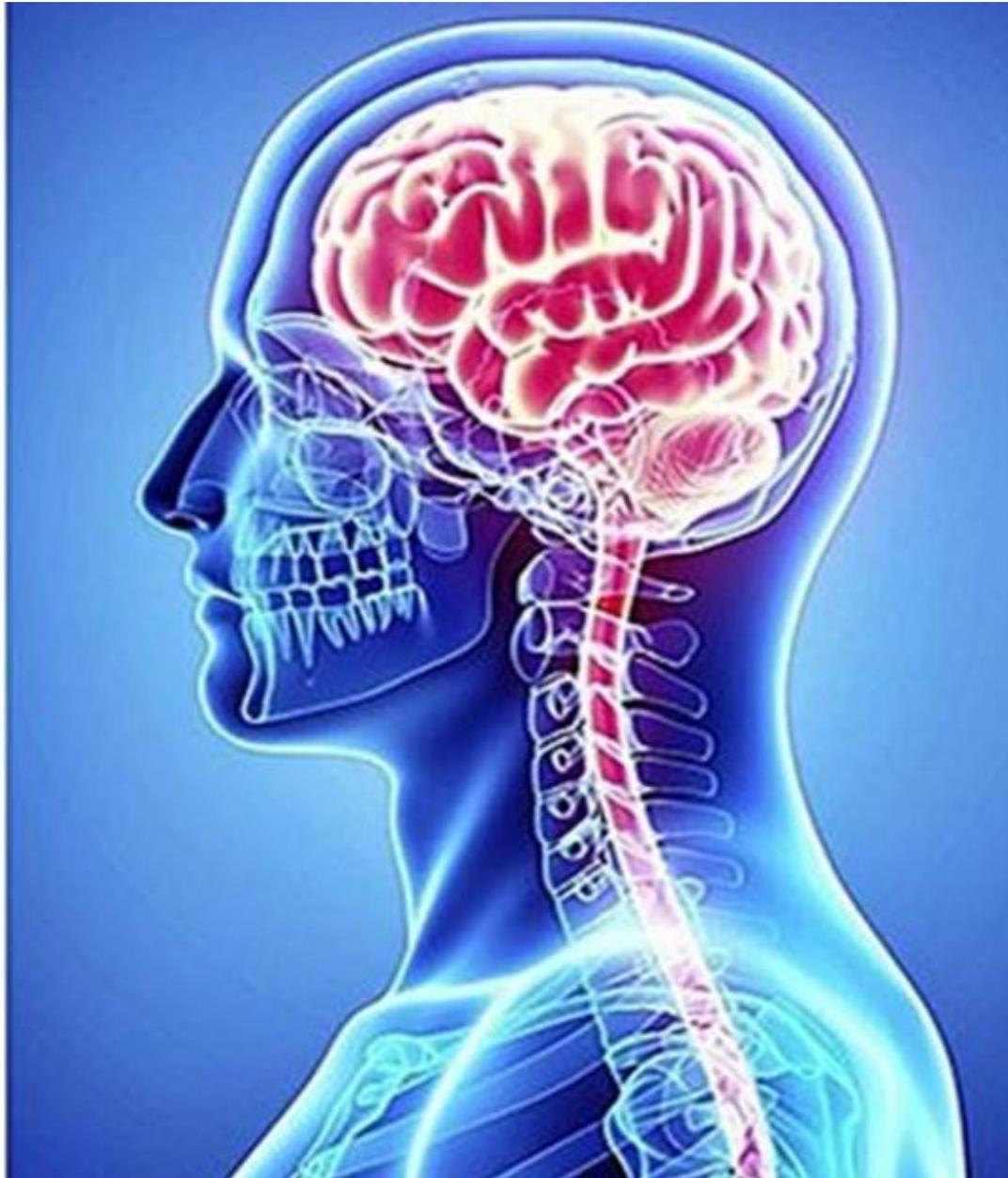
# AFECTACIÓN ENDOCRINOLÓGICA

La **intolerancia a la glucosa, la resistencia a la insulina y la diabetes mellitus** pueden ser complicaciones de la distrofia miotónica y de algunas miopatías, como las laminopatías y las miopatías por mutación en el gen de la selenoproteína (SEPN1)

Un **hipotiroidismo y/o hipoparatiroidismo** puede observarse en algunas de las miopatías mitocondriales.

La **ginecomastia**, que puede ser asimétrica, es un signo inicial frecuente en la Enfermedad de Kennedy (atrofia muscular bulbo espinal ligada al X) en la adolescencia junto con dolores musculares y fatiga





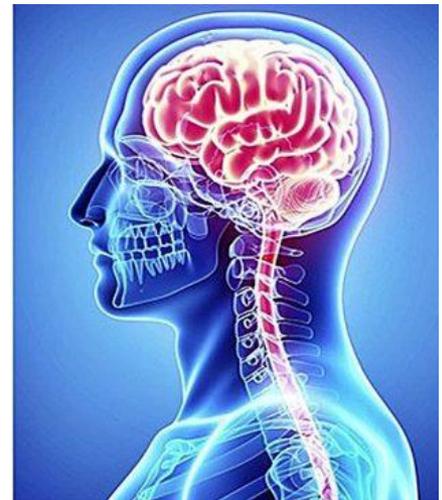
# AFECTACIÓN SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

---

La *Distrofia Muscular de Duchenne* presenta un **compromiso cognitivo variable**, desde grados menores hasta retardo mental y conductas autistas.

La *Distrofia Miotónica* se acompaña con frecuencia de alteraciones cognitivas variables. Gran parte de las Distrofias Musculares Congénitas (DMC) por *defectos de la glicosilación de las proteínas* y cuyo marcador es un déficit de  $\alpha$ -dístroglicano en la membrana de la fibra muscular, pueden presentar malformaciones de la corteza cerebral y cerebelo, trastornos de la migración neuronal, ventriculomegalias, quistes cerebelosos, entre otros.

La DMC por *déficit de merosina* presenta en las imágenes de RM una leucoencefalopatía con alteraciones de la sustancia blanca e hiperintensidad en secuencias ponderadas en T2 de las regiones subcorticales y periventriculares.



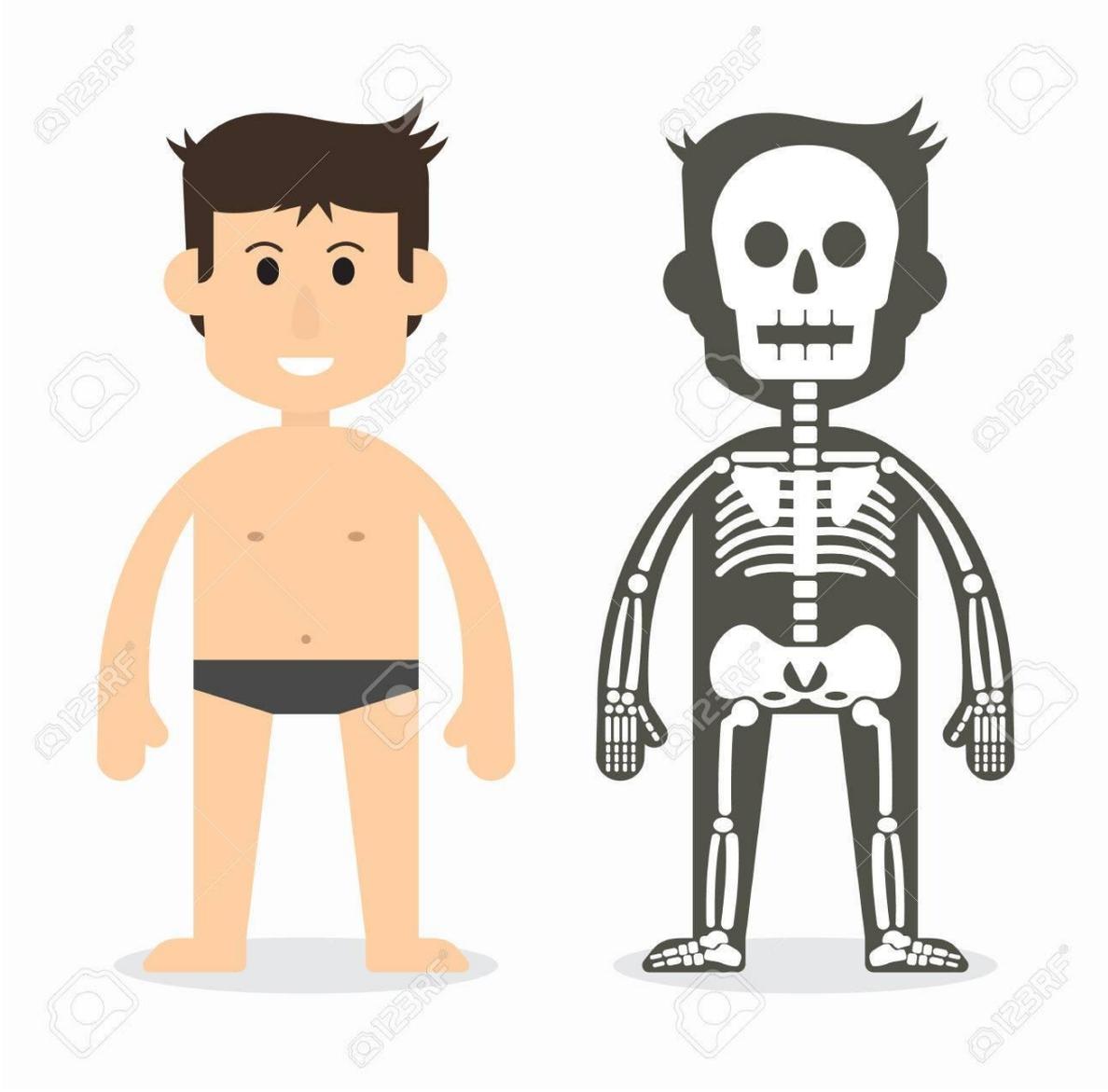
# AFECTACIÓN AUDITIVA

---

Hipoacusia o sordera observar en las distrofia facio-escapulo-humeral de inicio muy precoz y en miopatías mitocondriales.

Algunas neuropatías también pueden presentar sordera.





# AFECTACIÓN ÓSEA: osteoporosis

---

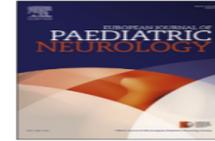
Pérdida de masa ósea que condiciona un aumento de riesgo de fracturas causados por traumas menores.

El tamaño, geometría, calidad y fuerza de la masa ósea varía dependiendo de factores genéticos y también de otros factores como los hormonales, actividad física y nutrición. El calcio es un requerimiento fundamental para una adecuada mineralización ósea a todas las edades.

El funcionamiento neuromuscular y el estrés sobre el aparato esquelético estimulan el remodelamiento óseo.

Los periodos de inactividad, inmovilización y pérdida de masa muscular tienen un efecto perjudicial en el remodelamiento y densidad óseas, desencadenando actividad osteoclástica, producción de citoquinas y movilización de calcio.

El sistema esquelético que no soporta peso presenta menor densidad trabecular, huesos largos afilados y riesgo de fracturas.



Review article  
**Basics of  
 common**

**Evren Yaşar**

<sup>a</sup> Health Sciences Un  
 Turkey

<sup>b</sup> Gaziler Physical M

<sup>c</sup> Health Sciences Un

<sup>d</sup> Physical Medicine

April 2017

## Table 1 – Effect of neuromuscular disorders and bone-toxic medications on bone health.

Neuromuscular disorders	Loss of muscle mass/low muscle forces Periods of inactivity/immobilization Nutritional problems (malnutrition, obesity, food intolerance, food allergies, drug–nutrient interactions, constipation, reflux, poor oral-motor control) Affected pubertal growth and sexual maturation
Bone-toxic medications	
Corticosteroids	Low bone turnover
Anticonvulsants	Accelerated vitamin D metabolism Low serum 25-hydroxyvitamin D levels High bone turnover Secondary hyperparathyroidism Anti-androgenic effect
Proton pump inhibitors	Decreased calcium and magnesium absorption

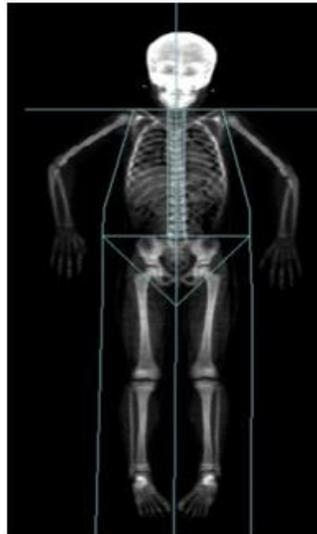
# AFECTACIÓN ÓSEA

Enfermedad de Duchenne 20-30% de pacientes sufren fracturas

## Marcadores

**bioquímicos:** calcio, fosfato, fosfatasa alcalina, magnesio, PTH, 25OH vitD en sangre. Calcio, sodio y creatinina en orina.

## Densitometría ósea



Suplementos de calcio y vitamina D

Reducir consumo de sodio para evitar calciuria

Ejercicios submáximos para fortalecer la masa muscular, como piscina, y ejercicios recreativos (no máximos para evitar daño óseo o fracturas)



# SUEÑO

---



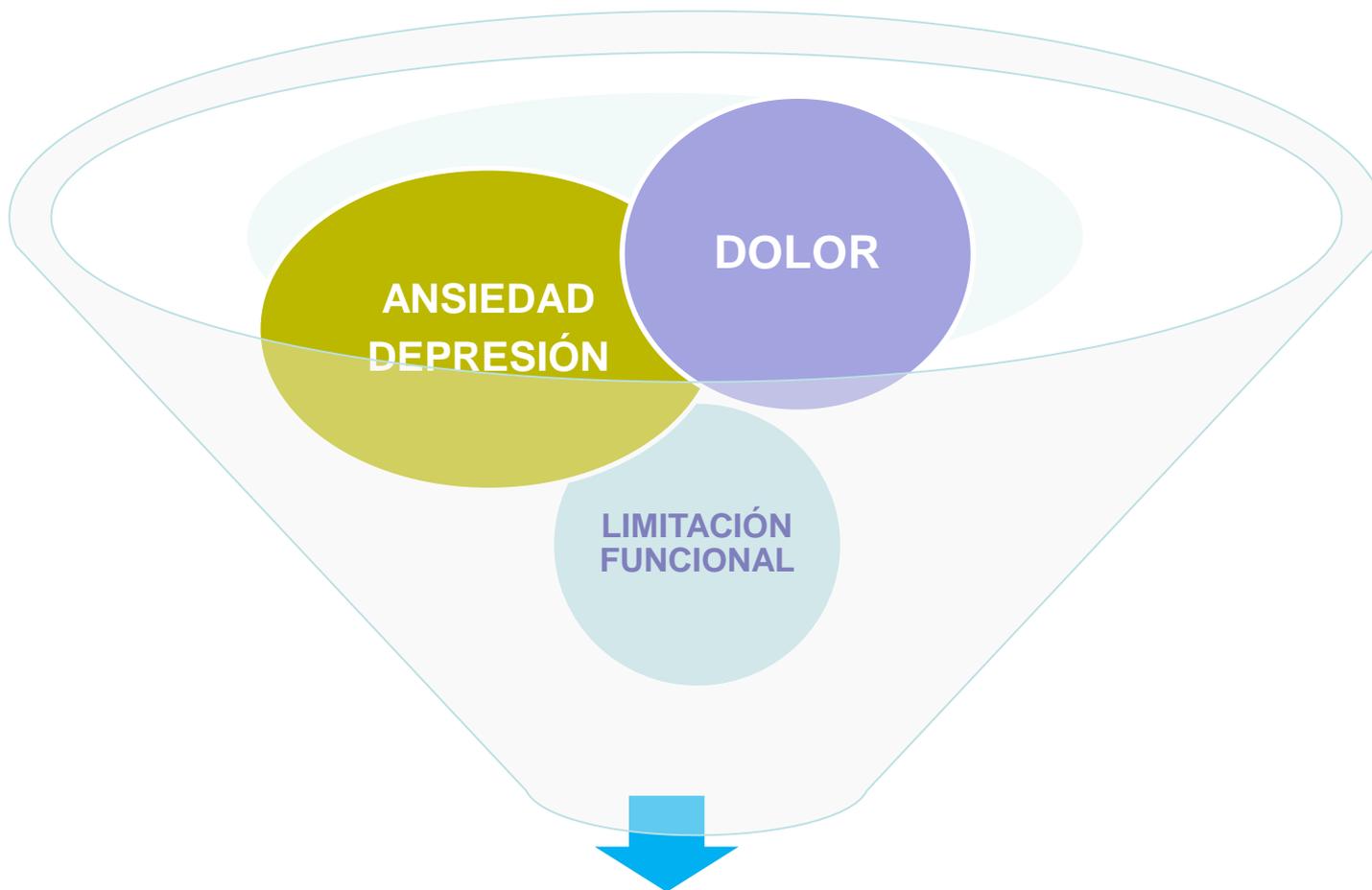
- Mas del 75% de niños con enfermedades neuromusculares padecen problemas de sueño.
- Influyen un pulmón restrictivo con hipoventilación nocturna, el disconfort debido a escoliosis y/o contracturas, ajuste a aparatos de ventilación nocturna con mascarilla y anomalías del SNC, causando finalmente alteración del ritmo circadiano.

## MANEJO

- Evitar factores de disconfort
- Tratamiento con **melatonina** bien tolerado eficaz (aunque estudios sugieren que aunque disminuye la latencia inicial de sueño, se produce también un despertar precoz)
- Evitar en la medida de lo posible el uso crónico de antihistamínicos y BZD de forma crónica, ya que aunque aumentan el tiempo total de sueño, lo hacen a expensas de fases 1-2 de sueño, y reducción de fases 3-4, además de la tolerancia a largo plazo con pérdida de eficacia.
- **Tratamiento de las espasticidad y distonías.**



# OTROS FACTORES DE VITAL IMPORTANCIA



**FACTORES SOCIALES Y LIMITACIÓN  
DE CALIDAD DE VIDA**

- Las enfermedades neuromusculares presentan múltiples comorbilidades en otros aparatos y sistemas, por lo que deben abordarse como lo que son: **enfermedades multisistémicas.**

- Considerar en su valoración aspectos:

Cardiovasculares

Respiratorios

Infecciosos

Nutricionales

Deformidades ortopédicas

Riesgo de osteoporosis y fracturas

Alteraciones de sueño

**Y siempre:**

- Dolor (deformidades articulares)
- Limitación funcional
- Calidad de vida
- Aspectos emocionales, psicológicos y sociales.

## CONCLUSIONES



- Relevancia clínica y complejidad de las enfermedades neuromusculares
- Debemos tener en cuenta posibles complicaciones y afectación de otros sistemas para una actuación precoz
- **Importancia de una valoración multidisciplinar**



Gracias por su atención