

Definición

Afectación función 2ª motoneurona

Enf. Neurogénicas.- Función muscular insuficiente por alteración primaria 2ª moton.

Miopatías.- Función muscular insuficiente por afectación **intrínseca músculo**

Miopatía: Trastorno debido a alteraciones fibra muscular o tejido intersticial

- Debilidad muscular.
- Hipotonía.
- Atrofia muscular.
- Fatigabilidad muscular

CLASIFICACIÓN

Trastornos primarios asta anterior

Trastornos primarios músculo. Distrofias musculares o miopatías congénitas

Trastornos unión neuromuscular

DISTROFIAS MUSCULARES

Alteración genética Gran variedad formas de presentación

Evolución progresiva Pérdida de fuerza muscular

Destrucción fibras musculares y necrosis Episodios de regeneración

Capacidad aeróbica afectada

Dos tipos de distrofias musculares

Distrofias de evolución rápida Alteración sarcolema -->- Destrucción fibra muscular -->Aumento enzima creatinfosfoquinasa

DISTROFIAS MUSCULARES (cont)

Distrofias de evolución lenta Afectaciones moleculares que alteran el músculo

Objetivos de fisioterapia

Prolongar estadios funcionales/Mantener función

Retrasar las alteraciones músculoesqueléticas derivadas de las complicaciones.

Prevenir/tratar las alteraciones ortopédicas

Promover la deambulacion

Mantener bipedestacion

Reforzar la fuerza muscular

Mantener función respiratoria/Prevenir complicaciones

Estimular la independencia y las funciones físicas

Mejorar la calidad de vida

DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER

Evolución más lenta Inicio- 10 años aprox

Incapacidad caminar-27 años Sólo en hombres

Alteración distrofina existente

Signos

-Dificultad para correr, saltar, etc. Frecuentes caídas Marcha en equino

Debilidad muscular CE y CP en 1º estadio

OBJETIVOS TRATAMIENTO

DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER (cont)

Prolongar funcionalidad Prevenir y tratar deformidades y acortamientos

Adaptación vida profesional: Mayor esperanza de vida

DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER

Evolución más lenta Inicio- 10 años aprox

Incapacidad caminar- 27 años Sólo en hombres

Alteración distrofina existente

Signos

-Dificultad para correr, saltar, etc. Marcha en equino

Frecuentes caídas

Debilidad muscular CE y CP en 1º estadio

OBJETIVOS TRATAMIENTO

Prolongar funcionalidad Prevenir y tratar deformidades y acortamientos

Adaptación vida profesional: Mayor esperanza de vida

DISTROFIA MUSCULAR DUCHENNE

Enf. Recesiva ligada cromosoma X Mutación gen Xp22. Ausencia de distrofina

Evidente 3-4 años Primeros síntomas: antes 7-8 años

Diagnóstico: 2-3 años

Características



DISTROFIA MUSCULAR DUCHENNE (cont)

Dificultad esfuerzo físico	Problemas en algunos ítems motores
Frecuentes caídas	Marcha alterada
Signo de Gowers positivo	Hipertrofia muscular
Retracciones y contracturas musculares	

Aprox. 8-10 años- Necesidad ayudas marcha

Aprox. 12 años- Silla de ruedas

Aprox. 12 años se manifiesta el deterioro de la función de MMSS

Aprox. 16-18 años. Afectación función respiratoria

Alteraciones con el desarrollo

Problemas cardíacos Problemas respiratorios.

Escoliosis

Pruebas complementarias:

- * Estudio bioquímico.
- * Biopsia muscular.
- * Electromiografía.
- * Electrocardiograma.
- * Estudio genético
- * Rx

Valoración

Valoración muscular: Escala semicuantitativa "Medical Research Council Scale"

Valoración movilidad articular

Función motricidad gruesa

Existencia de acortamientos musculares o deformidades articulares

Valoración de la capacidad funcional: Measure de la fontion motrice (MFM), Egen Klassifikation (EK) y EK2

Sistemas de registro y valoración de la marcha

Valoración (cont)

Escalas para la calidad de vida, desempeño AVD: Duchenne muscular dystrophy functional ability-assessment tool (DMDSAT) Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL)

Espirometría

FISIOTERAPIA RESPIRATORIA

Técnicas pasivas manuales Respiración abdómino-diafragmática

Respirac. Costal superior e inferior. Movilización caja torácica

Enseñanza/trabajo de tos y expectoración Drenaje de secreciones

Entrenamiento M respiratoria Dispositivos ayuda expectoración

Ventilación mecánica domiciliaria

CONTRACTURAS + FREQ. ENF DE DUCHENNE y BECKER

Flexión plantar Flexión de rodillas

Flexión de caderas Flexión hombros.

Flexión de muñecas Abducción de caderas

DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT

Enf. Autosómica dominante. Pueden tener Lentitud o problemas de relajación muscular.

Alteración cromosoma 19q13 Hipotonía neonatal

Alteraciones otros órganos: Hipotonía neonatal

Forma congénita: 25% hijos de madres afectadas Afectación intelectual.

DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT (cont)

Problemas respiratorios.

Forma Tardía: e los 5 años

Comienzo lento- debilidad leve. Mayor afectación músculos distales extremidades.

Afectación M distal manos y muñecas y cuello Afectación paladar, lengua, disfagia, voz nasal

• Debilidad diafragma e interc-ostales Alteración cardíaca, digestiva

Cataratas, ptosis parpebral

Fisioterapia:

- Mantenimiento amplitud articular.
- Trabajo manipulación: mantenimiento función.
- Trabajo de las AVD.
- Cinesiterapia.
- Estiramientos M acortada.
- Fisioterapia respiratoria.
- Tratamiento orofacial.
- Psicomotricidad.

TTº DE FISIOTERAPIA

El uso de corticoesteroides y la participación en actividades escolares y laborales, están relacionados de forma favorable con la función de MMSS

1- Fase de marcha. Inicio: 2-3 años

Aumento torpeza motriz al progresar la enfermedad. Signos típicos. Alteración de la marcha

Comienza a afectarse la musculatura de CE y CP

4-5 años: claros signos de debilidad: cuádriceps, deltoides, flexores del cuello, abdominales, extensores de cadera.

Cinesiterapia Trabajo de la movilidad activa



TTº DE FISIOTERAPIA (cont)

Estiramientos	Movilización/estiramiento musculatura
Enseñar a controlar la F	Corrección de la marcha
Mantenimiento de la fuerza muscular	Estimulación cambios posturales en suelo
Adaptación de las actividades físicas del paciente	Fisioterapia respiratoria
Terapia Acuática	
2- Fase debilidad muscular evidente 5-6 años hasta los 8-12 aprox	
Características	Aumento lordosis lumbar, aumento base sustentación
Acortamientos musculares	isquiosurales, flexores de cadera, tensor de la fascia lata.
Desequilibrio muscular afectación.	
Cinesiterapia	Estiramientos/ Trabajo movilidad/Corrección postural
Ortesis nocturnas	Prevenir deformidades
Mantener marcha autónoma	Mantenimiento Fuerza muscular
Fisioterapia respiratoria.	Terapia Acuática
3- Fase pérdida marcha. Fisioterapia:	

TTº DE FISIOTERAPIA (cont)

Reeducación de la marcha. Trabajo reacciones de equilibrio	Evitar caídas
Mantener la movilidad articular	Trabajo de la fuerza muscular
Evitar y tratar contracturas	Cinesiterapia, estiramientos, corrección postural
Fisioterapia respiratoria	Terapia Acuática
4- Fase silla de ruedas.	
Aumento debilidad muscular. Tronco	Complicaciones respiratorias
Escoliosis, acortamientos musculares y limitación articular.	
Objetivo principal.	Movilizaciones pasivas y estiramientos. Uso de ortesis
Trabajo de la movilidad articular	Bipedestación asistida
Tratamiento postural	Terapia Acuática
Fisioterapia respiratoria	Adaptación de las AVD
Mejora de la calidad de vida	

DISTROFIA FACIOESCAPULOHUMERAL

Distrofia progresiva autosómica dominante	3ª distrofia más frecuente
---	----------------------------

DISTROFIA FACIOESCAPULOHUMERAL (cont)

Alteración cromosoma 4q35	Peor pronóstico cuanto más precozmente se manifiestan los síntomas
Síntomas precoces: debilidad trapecio inferior, musculatura Facial y estabilizadores de escápula. Alteración músculos faciales	
Deltoides poco afectado	Tibial anterior débil --> Marcha en equino.
Progresión lenta	Afectación de la calidad de vida
Afectación más tardía CP y extremidades inferiores. Debilidad abdominal	
Fisioterapia:	
Mantenimiento funcionalidad y autonomía.	Tratamiento postural
Evitar retracciones musculares: Estiramientos y cinesiterapia.	Uso de ortesis marcha
Prevención y TTº contracturas musculares.	
Trabajo musculatura orofacial	

