

El Cuidado de miopatía
congénita:
Una guía para las familias



Índice

Prólogo	3
Prefacio	4
Acerca de los colaboradores	5
Introducción	7
Capítulo 1 Atención Integral	10
Capítulo 2 Preocupaciones Neuromusculares	16
Capítulo 3 Manejo Respiratorio	19
Capítulo 4 Ortopedia & Rehabilitación	32
Capítulo 5 Alimentación, Nutrición y Cuidado Oral	43
Capítulo 6 Comprensión de la Genética y las Pruebas	57
Capítulo 7 Transición a la Adultez	62
Capítulo 8 Afrontando el Diagnóstico de Miopatía Congénita	66
Apéndice	75
Glosario	101

PRÓLOGO

Si usted acaba de recibir el diagnóstico para su hijo(a) o ya lo sabía hace tiempo, confiamos que El Cuidado de la Miopatía Congénita: Un Guía para Familias será un recurso muy valioso para usted. Ésta guía representa el conocimiento y la experiencia de médicos profesionales y familias como la suya de todo del mundo.

Como usted sabe, su hijo(a) es único(a). No todos los casos, tratamientos, o terapias presentadas aquí aplican a su situación. Sin embargo, ésta guía le brindara las herramientas necesarias para discutir y pensar junto a su equipo medico las mejores opciones para su hijo/a.

A lo largo de la siguientes páginas, usted encontrará historias y fotografías contribuidas por familias que quieren recordarles que no están solos. Ellos tienen la esperanza que estas palabras e imágenes los anime dándoles consejos útiles junto con una perspectiva fresca.



Prefacio

Esta guía familiar resume el trabajo realizado por el Comité Internacional del Estándar de Calidad de Atención de las Miopatías Congénitas publicado en la Revista de Neurología Pediátrica (Ching H. Wang, et al. Documento de consenso sobre manejo estándar de Miopatías Congénitas, Revista de Neurología Infantil, 2012 : 27 (3): 363-382). Esta tarea fue apoyada por una beca de la Building Strength Foundation (www.buildingstrength.org) y TREAT-NMD (www.treat-nmd.eu). El Comité esta compuesto de 59 expertos de 10 disciplinas médicas, incluyendo neurología, genética, neumología, ortopedia, terapia física y rehabilitación, gastroenterología, nutrición y terapia del lenguaje. Una encuesta en línea realizada en dos etapas se utilizó para recopilar información sobre cómo los médicos diferentes centros alrededor del mundo atienden a las personas con diagnóstico miopatía congénita. Se completó un examen exhaustivo de los informes publicados para incluir la información más actualizada. El grupo se comunicó con frecuencia a través de mensajes de correo electrónico, conferencias telefónicas periódicas a lo largo de un año y medio, y plasmó esta recomendación por consenso después de un taller de 3 días en mayo de 2010 en la Universidad de Stanford en California. El propósito de la publicación de esta guía de manejo es establecer un enfoque consistente con el diagnóstico y la atención clínica de las personas afectadas con miopatía congénita y para identificar las áreas que requieren investigación clínica adicional para una mejor atención en el futuro. El documento sobre el Estándar de Calidad de Atención se puede descargar gratuitamente desde: <http://jcn.sagepub.com/content/27/3/363.refs.html>

COMO USAR ESTA GUÍA

Esta guía está dirigida a las personas afectadas, sus familias y cuidadores con el fin de comprender la condición de miopatía congénita y optimizar la atención a las personas que se ven afectadas por esta condición. Se ha hecho todo lo posible por utilizar un lenguaje común para que este documento sea de fácil lectura. En este folleto, el término "usted" se aplica generalmente al lector, que puede ser un cuidador o una persona afectada.

Esta guía ofrece una visión general de la miopatía congénita (CM) y cómo los sistemas del cuerpo específicos son afectados por CM. Detalla la atención médica necesaria para las personas con CM incluida la atención en la niñez y la edad adulta. Las definiciones de los términos médicos subrayadas en esta guía se pueden encontrar en el glosario (Apéndice A).

RENUNCIA

La información y consejos publicados o puestos a disposición en este folleto no pretende reemplazar los servicios de un médico, ni constituye una relación médico-paciente. Este consejo debe ser tomado conjuntamente con el consejo médico de sus proveedores de atención médica a quien usted debe consultar en todos los asuntos relacionados con su salud, en particular con respecto a los síntomas que pueden requerir diagnóstico o atención médica. Cualquier acción de su parte en respuesta a la información proporcionada en este folleto es bajo tu propia responsabilidad.

Sobre El Equipo Central De Escritura



Chamindra Konersman , MD

Médica especialista en enfermedades neuromusculares y profesora adjunta en la Universidad de California en San Diego, CA. Estudió en la Drexel University College of Medicine con una residencia en UCLA de Neurología de Adultos y una beca en pediatría y medicina neuromuscular en adultos. Líneas de investigación: miopatías congénitas, distrofias musculares de Duchenne y Becker, y enfermedad de Charcot- Marie-Tooth



Stacy Cossette, MS

Coordinadora de Investigación en Clínica Médica Universidad de Wisconsin Repositorio de tejidos CMD (CMDTR) Administradora de Cure CMD Investigadora Asociada Curadora del Registro Internacional CMD (CMDIR) Madre de una hija adolescente con miopatía congénita



Sarah Foye, BS

Terapeuta ocupacional Registro Internacional CMD (CMDIR) Miembro de la junta de gobierno Miembro del consejo asesor de la Fundación Joshua Frase Madre de un hijo con miopatía congénita



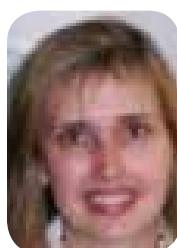
Kim Amburgey, MS, CGC

Asesora genética en la clínica neuromuscular pediátrica del Hospital de Niños de Toronto, Canadá Coordinadora de la investigación clínica Miembro original del grupo de escritura de las Normas de cuidados para miopatías congénitas



Anne Rutkowski , MD

Trabaja en medicina de Emergencia en Kaiser Permanente, en el sur de California Realiza investigaciones clínicas en Kaiser Permanente y co-lidera las clínicas itinerantes sobre enfermedades neuromusculares junto con el NIH Es madre de una adolescente con distrofia muscular congénita. La Dra. Rutkowski es cofundadora y miembro del consejo de Cure CMD y directora del Registro Internacional de enfermedades musculares congénitas (CMDIR)



Juliana Gurgel Giannetti, MD, PhD

Neuróloga pediátrica y profesora asociada en el departamento de pediatría de la Universidad Federal de Minas Gerais, Brasil Jefe del servicio de neurología pediátrica en el Hospital de Clínicas de la Universidad Federal de Minas Gerais y directora de las clínicas neuromusculares pediátricas en el Hospital de Clínicas de la Universidad Federal de Minas Gerais. Su tesis doctoral fue sobre miopatía nemalínica: clínica, inmunohistoquímica y estudio genético (2001).



Lucinda Lee

Diseñadora. A cargo del diseño de la versión en español de esta publicación Estudiante del secundario y de la Universidad de Wisconsin, Lucinda se ha destacado en mundo académico. Algunos de sus intereses académicos incluyen los estudios de género y de las minorías, el arte, el diseño gráfico, y la investigación. Lucinda proporcionó la valiosa perspectiva de alguien que tiene una miopatía congénita para el desarrollo de esta guía.

Contribuidores

Desde la comunidad médica y la comunidad CM queremos dar las gracias a todos aquellos que han contribuido de alguna manera al desarrollo de esta guía.

Mención especial a nuestro equipo de traductores Inglés-español que hicieron esta versión posible.

Colaboradores de la Comunidad Médica

Dra. Amy Delaney, Especialista en Habla & Alimentación

Merryn Pearce, Jefe de Proyecto, Dra. Kathryn North
Laboratorio

Dr. Daniel Sheehan, Neumólogo & Presentador de
Congreso Miopatía Nervalínica

Dr. Hernan D. Gonorazky, M.D., Médico Neurólogo
Especialista en Enfermedades Neuromusculares

Sharon Fiedler Shimanovsky

Jackie Smith

Tracey Taylor

Erin & Mark Ward

Shannon Welty, editor de copia y diseñador de planos

Melanie Whiston

May Shannon

Rachel y Charles Botts

Stephanie Zemell

Melissa Niles

Colaboradores de la Comunidad Miopatía Congénita

Lyn Krueger & Kate Baier

Rachel Bronstein

Jamie Bruen

Stephen Brunning

Carol Conway

Nick DiBattista

Karen Edwards

Paul and Alison Frase

Anna Hallgren

Wendy Hughes

Zak Hughes

Lucinda Lee, diseñador grafico

Patty Mitchell

Indira Moonsomy

Nadine Patrick

Steph Pereira

Amy Rhodes

Nicole Ritchie

Lynda Roy

Voluntarios de traducción española

Hernan D. Gonorazky, M.D., Bárbara Barisch, Catalina
Saraceno, Cecilia Amantea, Cecilia della Croce, Estefanía
Rubio, Florencia de Matthey, Florencia Tebano, Karina
Pelech, Karina Sussi, Lilian Gentile, María Perino, Miriam
Strauss, Paulina Casabé, Silvia Strauss, Silvina Katz, Tatiana
Raschkovsky, Valeria Paciello, Verónica Ducrey, Cristina
Ochoa, Mike y Carol Welty

INTRODUCCIÓN

Usted o alguien que usted conoce acaba de recibir un diagnóstico de miopatía congénita. Usted se puede sentir en shock, adormecido, en negación, con ira, miedo o abrumado por la noticia y la cantidad de nueva información. Usted puede estarse preguntando, "por qué"?

La mayoría de las personas que han sido diagnosticadas recientemente con MC se preguntan lo que depara el futuro para ellos y su familia. Sus médicos y esta Guía de la familia pueden ayudar a conocer cómo la enfermedad podría afectar su vida. Debido a la rareza de MC, su condición puede ser desconocida para la mayoría de los proveedores de atención médica que encontrará, y la calidad de la atención entregada a menudo varía de un hospital o clínica a otra. Por lo tanto, la comprensión de la enfermedad y sus efectos en el cuerpo le guiarán en el cuidado de sí mismo y ayudarán a abogar por un mejor cuidado.



Las miopatías congénitas son un grupo de trastornos musculares raros. El término "congénitas" significa "que nacen con", pero a veces los síntomas no son inmediatamente evidentes al nacer. Nuevos síntomas también pueden aparecer más tarde en la vida. "Mio" significa muscular. El sufijo "patía" significa una condición médica. Por lo tanto, la miopatía es una condición médica en los músculos. Es típicamente resulta en debilidad muscular y fatiga muscular.

Síntomas comunes y las muestras que se producen en MC incluyen:

1. debilidad
2. bajo tono muscular o flacidez (hipotonía)
3. problemas con las articulaciones (contracturas)
4. problemas respiratorios
5. dificultades de alimentación
6. anomalías óseas tales como curvatura de la columna vertebral (escoliosis)
7. de crecimiento y retraso motor evidente en los "hitos" como darse vuelta, sentarse o caminar

Conocer los signos y síntomas de MC puede ayudar a que usted note problemas a tiempo para que pueda llevar estas cuestiones a la atención de su médico. Con frecuencia, estos problemas pueden ser tratados.

¿Qué causa una miopatía congénita?

Usted puede haberse sentido preocupado de que de alguna manera usted haya causado que se produzca esta miopatía congénita, pero sepa que esto no es así. Una MC no puede ocurrir como resultado de algo que alguien haga, y usted no puede "contagiarse" de otra persona. MC es

causada por cambios en los genes que se han pasado de generación en generación. Los genes son los mapas o direcciones que indican la composición del cuerpo entero. Cada célula en el cuerpo humano contiene muchos genes que trabajan juntos para determinar cómo se construye el cuerpo. El ADN es el material que compone nuestros

Tendemos a asumir que el personal médico siempre sabrá lo que es mejor. Creo que si nos adentramos en cada situación, entendiendo que ellos tienen un conocimiento y experiencia limitados con CM, esto ayuda a recordarnos que nosotros (los padres y los pacientes) podemos educarlos y ser los miembros más importantes del equipo de tratamiento.

- De la madre de un niño con CM

genes. Los cambios en el ADN dentro del gen pueden dar lugar a una diferencia en cómo el cuerpo crece y funciona. MC es causada por un cambio en el ADN, llamado una mutación genética. Estos cambios son los que hacen que los músculos se construyan de forma incorrecta o no funcionen adecuadamente, dando lugar a los síntomas de la enfermedad. Las mutaciones genéticas pueden ser transmitidas de padres a hijos (hereditaria), aunque puede aparecer de forma espontánea en una familia sin antecedentes de enfermedad muscular. Los genetistas pueden ayudar a encontrar la naturaleza exacta o el tipo de mutación que la persona y/o familiares carga. Un genetista o asesor genético puede revisar la posibilidad de que el estado vuelva a ocurrir dentro de su familia. Más información sobre la genética se discutirá más adelante en esta Guía para la familia.

¿Cuáles son los subtipos de miopatía congénita?

Hay muchos tipos diferentes de MC. Los médicos agrupan las MC en diferentes categorías denominadas subtipos. Los subtipos se nombran de dos maneras:

¿Cómo es la miopatía congénita diferente a la distrofia? En distrofia, las células musculares se están descomponiendo. En miopatía no-distrófica, las células musculares no se contraen correctamente.

1. Por la apariencia microscópica de las células musculares, tales como núcleos, bastones de nemalina, o núcleos centrales .

2. Por mutación genética

Los médicos identifican MC mediante la observación de los síntomas típicos y mediante el estudio de una muestra de tejido muscular de la persona afectada. Para ver el músculo, se toma una pequeña porción del mismo a través de una intervención mínimamente invasiva (biopsia muscular). La muestra de músculo se examina en el laboratorio de patología con la



ayuda de tinciones especiales y microscopía.



Otra manera de determinar su subtipo es a través de pruebas genéticas, que a veces se puede hacer sin una biopsia muscular cuando ciertos genes son sospechosos de ser la causa. Utilizando la saliva, sangre o una muestra de tejido de la persona afectada, un laboratorio de pruebas genéticas puede buscar una variante genética conocida por causar MC.

A veces, un médico podrá hacer un diagnóstico con base en sus síntomas o antecedentes familiares. Sin embargo, la mayoría de las veces, se necesita una biopsia muscular o una prueba genética para confirmar el diagnóstico. Siendo esta última ideal.

¿Por qué hay tanta variación en la miopatía congénita?

La forma en que un trastorno muscular afecta a alguien varía de persona a persona. Esto es cierto incluso dentro de una familia con más de un miembro afectado. La variación puede estar relacionada con muchas cosas, como la edad de inicio de los síntomas, el grado de debilidad muscular, cómo el trastorno afecta a otros órganos en el cuerpo, o cómo se maneje la condición.

Algunos subtipos de MC pueden ser causados por cambios en más de un gen. Esto significa que algunas personas con el mismo subtipo MC pueden tener una mutación en un gen diferente que conduce a síntomas similares y los mismos resultados en la biopsia muscular. Además, las mutaciones en el mismo gen pueden causar diferentes

subtipos MC. Por lo tanto, a menudo es útil contar con un genetista, neurólogo o consejero especialista en genética que le explique su forma de MC y su mutación genética específica, una vez que esta sea conocida. Conseguir un diagnóstico correcto de MC puede llevar mucho tiempo.

¿Cómo puedo obtener ayuda para manejar MC?

Idealmente, una persona con MC es evaluado y tratado por un equipo de médicos y especialistas que se conoce como un equipo multidisciplinario. Dependiendo del subtipo MC, los síntomas y las complicaciones, este equipo puede incluir un médico especialista en enfermedades neuromusculares neuromuscular (neurólogo), un doctor en genética (genetista), un médico del pulmón (neumólogo), un médico especialista en huesos (ortopedista), un especialista en la digestión (gastroenterólogo), un especialista en nutrición (nutricionista o dietista), un dentista u ortodoncista, un médico del corazón (cardiólogo), un especialista en oído, nariz y garganta (otorrinolaringólogo), un terapeuta ocupacional/terapia física (fisioterapeuta), un terapeuta del lenguaje, y un psicólogo, además de alguien para ayudar a maximizar la autonomía del paciente (especialista en rehabilitación o fisiatra).



Una buena manera de encontrar al mejor equipo para cuidar de usted puede estar en un hospital con atención especializada en trastornos musculares. Explore todas sus opciones y entienda que pueden ser encontrados en centros médicos distintos.

Es importante recordar:

- Hay varios tipos diferentes de MC. No todas las personas con MC tienen todos los síntomas o necesitan toda la atención o tratamientos descritos en esta guía
- Hay similitudes entre las personas con MC; Sin embargo, el curso de una persona con MC es único
- El cuidado debe ser individualizado La conexión con otras familias y personas con MC puede ser una gran fuente de información y apoyo



Conectarse con otras familias e individuos con miopatía congénita puede ser una gran fuente de información y apoyo.



1

ATENCIÓN INTEGRAL

Es probable que la atención médica para personas con miopatía congénita (MC) requiera de varios subespecialistas. A veces, esos subespecialistas trabajan juntos en una clínica multidisciplinaria, mientras que en otros casos, la familia concierta diferentes citas con cada subespecialista. Es importante que los médicos que se encargan del paciente lo ayuden a delinear un plan de tratamiento. Este plan de tratamiento puede cambiar con el tiempo y debería priorizar los temas de salud más acuciantes, su monitoreo y manejo. Pero antes que nada, el plan de tratamiento debe ser comunicado y coordinado entre los diversos subespecialistas que se tratan al paciente. Esta sección está dividida en tres temas: visita inicial de diagnóstico, visitas ambulatorias y visitas al hospital.

Visita inicial de diagnóstico

La visita inicial de diagnóstico se lleva a cabo cuando su médico (neurólogo, especialista neuromuscular o especialista en genética) le explica el diagnóstico en detalle. Es posible que se sienta abrumado con la cantidad de información que se le presenta. Su médico debería explicarle sobre el trastorno muscular, los probables resultados (pronóstico) y los problemas que podría encontrar, siempre en palabras que usted pueda comprender. También debería brindarle recursos de apoyo, como la manera de contactarse con otras personas y familias que padezcan una enfermedad similar. Lo que usted aprenda en esta visita lo ayudará a adelantarse a los problemas y a estar preparado. Se le sugiere hacer preguntas, tomar notas y traer familiares o amigos a esta visita. Por lo general, las personas necesitan tiempo para

procesar la nueva información antes de pensar en qué preguntas formular. Si una visita no resulta suficiente, concierte otra cita con ese mismo médico o con otro especialista que le pueda explicar ciertos temas de manera que usted entienda. El médico o especialista debería tomarse el tiempo para charlar con usted durante esta visita. Desde este punto en adelante, probablemente tenga citas habituales programadas con diversos especialistas.

Seis temas claves para hablar durante la visita inicial de diagnóstico

1. Diagnóstico: Su médico le explicará el subtipo específico y mutación genética (si se conoce) que causa la MC. Su médico debería también explicarle las consecuencias de la debilidad muscular, como las dificultades para moverse, respirar y alimentarse. Su médico también debería describir cómo el trastorno afecta los otros sistemas del cuerpo humano.
2. Pronóstico: Existen varias maneras en las que la MC puede afectar a las personas, por lo tanto, existen varios resultados. En general, los primeros años de vida tienden a ser los más críticos, a raíz de las dificultades para respirar y alimentarse y las continuas enfermedades. Estas enfermedades tienden a ser graves y dificultarán la habilidad de respirar y alimentarse. La expectativa de vida de la MC es muy difícil de predecir, aún dentro de una familia. Este es un tema que debería discutirse con el equipo médico. La expectativa y la calidad de vida han mejorado gracias a las nuevas tecnologías, especialmente en lo que se refiere al manejo de los temas relacionados

con la respiración.

3. La genética y el riesgo de tener otro hijo con MC: Si la causa genética de la MC se conoce, un especialista en genética puede explicarle qué posibilidad existe de que otros miembros de la familia tengan la misma MC. Aun sin conocer la causa genética, pueden brindarle un cálculo aproximado del riesgo de que vuelva a suceder. La MC puede ser hereditaria, pero también puede darse de manera espontánea. Es posible que otros miembros de la familia tengan una forma más leve del trastorno o que puedan desarrollar MC en algún momento de la vida. Si tiene dudas sobre este tema, por favor, hablelo con un genetista o un especialista en genética.

4. Plan de tratamiento: El objetivo principal del plan de tratamiento es mantener la funcionalidad. Para lograr esto, deberá aprender a:

a) Anticipar los problemas antes de que sucedan, para



neutralizarlos

b) Promover el movimiento y crecimiento máximo del cuerpo

Será difícil recordar todo, por eso es importante el plan de tratamiento. Un plan de tratamiento puede ayudarlo a comprender cómo deberá organizar sus días para satisfacer las demandas relacionadas con la MC. Un plan diario puede ayudar a establecer los cuidados necesarios en el día a día, como los tratamientos respiratorios, las necesidades alimenticias especiales o los medicamentos. Los temas pulmonares y nutricionales son una prioridad importante, especialmente durante los primeros años de vida. Un plan mensual o anual puede ayudar a organizar el tratamiento durante un período más prolongado de tiempo y puede incluir las visitas clínicas de seguimiento. Es ideal tener un plan para los momentos de bienestar y otro para los momentos de malestar. Es posible que necesite hacerle ajustes a medida que cambien las necesidades. Luego de la visita médica, pida el informe llamado "Resumen post-visita". Este resumen debería incluir información como la altura y el peso, capacidad vital o grado de curvatura de la columna vertebral (si existe monitoreo para la escoliosis). Puede utilizar la información provista en su "Resumen post-visita" para determinar si el plan de tratamiento satisface las necesidades y si es preciso hacer cambios.

5. Grupos de apoyo y otros recursos: Es útil recibir información sobre grupos de apoyo familiar (on-line y presencial) y recursos educativos, como esta guía. Conocer a otras familias y compartir sus experiencias puede resultar reconfortante. Además, le demostrará que no está solo. **Apendice.**

6. Estudios de investigación: Existe la posibilidad de participar en estudios clínicos de investigación para incrementar su conocimiento del subtipo y los avances en los tratamientos. cmdir.org, clinicaltrials.gov

Visitas ambulatorias

Se le brindará un cronograma de visitas de seguimiento con los especialistas en forma periódica, probablemente de 3 a 6 meses durante los primeros años de la MC. Es posible que un paciente con una afección severa, tal vez

por las dificultades para respirar, mala alimentación u otros problemas de salud, necesite un seguimiento más frecuente. Aquellos pacientes menos severos o más estables tal vez tengan visitas de seguimiento con menor frecuencia.

Durante cada visita, una enfermera le tomará la presión arterial, la frecuencia cardíaca y respiratoria, el peso, la altura y el tamaño de la cabeza (durante la infancia). En algunas situaciones, como cuando el paciente tiene la columna vertebral curvada o no se pueden mantener de pie, puede medirse la longitud del hueso del antebrazo (cúbito) en lugar de la altura.

¿Qué debería evaluarse durante estas visitas?

Los pulmones: Evitar las infecciones pulmonares es crucial. Estas infecciones, llamadas neumonía, pueden frenar el crecimiento y llevar a la hospitalización. En algunos casos, estas infecciones pueden ser mortales. El buen funcionamiento de los pulmones (la función pulmonar) será monitoreado a través de pruebas respiratorias llamadas pruebas de función pulmonar (PFP) o espirometría. Además de recibir las vacunas más comunes recomendadas, es altamente recomendable recibir también las vacunas contra la gripe o la neumonía.

Pruebas de rutina de la función del hígado y estudios de imágenes abdominales son recomendados para todos los pacientes con miopatía miotubular ligada a x.s

Alimentación y crecimiento: Los niños con MC no siguen los patrones típicos de crecimiento. Si su hijo no aumenta de peso, pierde peso o aumentado demasiado, debería

consultarlo con su médico. Los indicios de un problema alimentario pueden ser: ahogo o tos frecuente al comer o beber, vómitos/reflujo y constipación.

Crecimiento/desarrollo: A muchos pacientes con MC les cuesta alcanzar hitos del desarrollo motor. Estas necesidades pueden ser abordadas por terapeutas físicos, terapeutas ocupacionales o fonoaudiólogos. La mayoría de los niños con MC no tienen problemas con su intelecto, como la comprensión del lenguaje o la resolución de problemas.

Sistema óseo: Junto con MC pueden aparecer anomalías en el crecimiento de los huesos. Puede desarrollarse una curvatura anormal de la columna, llamada escoliosis, o el endurecimiento de las articulaciones, llamado contractura. Será necesario controlarlas con un especialista en rehabilitación y/o un cirujano ortopédico. A raíz de la escoliosis

severa, a veces es preciso realizar una cirugía para evitar que la curvatura anormal de la columna cause problemas respiratorios. Los pacientes con MC también se encuentran en riesgo de tener huesos delgados, por lo que se sugiere tomar de manera habitual suplementos de calcio y vitamina D.

Social: Un/a asistente social puede resultar de ayuda con los aspectos más prácticos de vivir con una MC, tales como el seguro médico, los servicios para personas con discapacidad, los servicios sociales, los equipos y suministros, las necesidades educativas y encontrar apoyo emocional.

Emociones/conductas: Es probable que se den cambios de humor o conducta en los niños al darse cuenta de las diferencias entre ellos y otros niños de edad similar. Abordar estos temas con la ayuda de un psicólogo o



psiquiatra infantil puede ser beneficioso. Además, a medida que una persona con MC atraviesa las distintas etapas de la vida, es probable que necesite más apoyo emocional. La familia o los amigos no siempre estarán disponibles como apoyo o tal vez no resulte suficiente. Tratar los temas de salud mental es tan importante como tratar los temas de salud física y no deberían ignorarse. Cuidar de un ser querido es física y emocionalmente estresante. Aquellos que brindan cuidado también están en riesgo de tener problemas de salud mental y no deberían ignorar sus propias necesidades. A veces, hablar de estos temas resulta suficiente, pero cuando hablar no es efectivo, existen medicamentos que pueden ayudarlo a sentirse mejor.

Garganta, nariz y oídos: Es necesario controlar los oídos y la capacidad auditiva de muchos de los pacientes con MC, ya que los fluidos tienden a quedar atrapados, causando molestias, pérdida leve de la audición y trayendo infecciones. Algunos pacientes con MC sufren de agrandamiento de amígdalas y/o adenoides que pueden causar obstrucción de las vías aéreas; por eso se recomienda visitar a un otorrinolaringólogo y realizar una evaluación.

Corazón: La mayoría de las MCs no están asociadas con la actividad eléctrica cardíaca anormal (arritmias) o la contracción cardíaca anormal (miocardiopatía, también conocida como insuficiencia cardíaca). Es más probable que los problemas cardíacos ocurran a causa de problemas pulmonares severos. El cardiólogo seguramente realice una evaluación, como un electrocardiograma (ECG o EKG) para medir la frecuencia cardíaca y una ecografía cardíaca (ecocardiograma).



Hospitalización

Es posible que la internación sea necesaria por varias razones. Debería asegurarse de que el médico de cabecera y los especialistas que usted consulta estén al tanto de ello.

Algunas de las razones para la internación son:

1. Problemas respiratorios severos: Durante una enfermedad aguda, como una infección, es probable que se necesite un respirador.
2. Problemas cardíacos: Es posible que necesite medicamentos para ayudar al corazón a latir más fuerte o detener una arritmia.
3. Problemas de nutrición: "Falta de crecimiento" significa que existe un bajo aumento de peso o demasiada pérdida de peso en los niños. A esto también se lo denomina subnutrición. Como solución temporaria, su médico puede sugerir la alimentación a través de una sonda que se introduce por la nariz (llamada sonda nasogástrica) y llega al estómago. Si su hijo no adquiere la capacidad de tragar de manera segura o si existe la preocupación de que no está recibiendo las calorías necesarias cada día, entonces podrán insertarle una sonda en el estómago (llamada sonda de gastrostomía). Estas dos alternativas también funcionan

Idealmente, las bebidas caseras de rehidratación deberían contener:

- Almidones y/o azúcares como fuente de glucosa y energía
- sodio/sal
- potasio

bien en adultos con MC que necesitan asistencia para recibir una nutrición adecuada.

4. Deshidratación: la deshidratación es un problema serio y puede ocurrir en solo horas, especialmente en alguien con bajo peso. Durante los episodios de diarrea, vómitos, resfríos, fiebre, esfuerzo físico o transpiración, los fluidos del cuerpo se pierden de forma muy rápida y puede aparecer una deshidratación seria. La deshidratación puede darse rápidamente (aguda) o puede tener un comienzo gradual y una presencia continua (crónica). La deshidratación gradual o crónica, baja a moderada se presenta con:

- dolores de cabeza
- cansancio
- ojos de apariencia hundida
- constipación
- piel seca
- orina mínima y de color oscuro
- saliva pegajosa
- irritabilidad
- falta de concentración
- presión arterial baja

Para algunas personas, no existe la conciencia de tener sed o estar deshidratado. Las bebidas de rehidratación, como Pedialyte o Gatorade, puede ayudar más que el agua ya que contienen azúcares o sales (electrolitos) en la medida correcta para reponer lo que le falta al cuerpo.

Para la deshidratación repentina y severa, esté alerta a los síntomas anteriormente mencionados y también a las señales de:

- lentitud inusual (aletargamiento) y cansancio extremo
- latidos fuertes o irregulares
- cambios repentinos en la respiración
- mareos
- delirio
- desmayos o pérdida del conocimiento

Este tipo de deshidratación repentina y severa puede ser potencialmente mortal y requiere la inmediata reposición de fluidos de manera endovenosa (através de una vía) en el hospital. Si no logra rehidratar a la persona en su casa dentro de las dos horas, deberá ir a la sala de emergencia.

5. Hipertermia Maligna (HM): Esta es una rara afección en la cual algunos pacientes con MC, al recibir ciertos tipos de anestesia o relajantes musculares, pueden desarrollar fiebre alta y aceleración del metabolismo. Es una afección

peligrosa y precisa un seguimiento de cerca. Si el paciente necesita una cirugía, el especialista neuromuscular debería contarle los riesgos y beneficios del procedimiento, incluyendo los riesgos de contraer hipertermia maligna al recibir la anestesia. La succinilcolina y el halotano son tipos de anestesia que deberían evitarse en aquellas personas que sufren de MC. El anesthesiólogo debería utilizar una "técnica limpia", que significa que los equipos fueron limpiados y no contienen rastros de anestesia usada en un paciente anterior. En el quirófano también debería estar lista la medicación de rescate para la HM, el dantroleno. Asegúrese de que el equipo que va a realizar la cirugía sepa que el paciente se encuentra en riesgo de sufrir de HM.



.....
 Debe considerarse que todos los subtipos de MC se encuentran bajo posible riesgo de contraer HM. Las mutaciones en el gen receptor de la rianodina (RYR1) se asocian con la HM.





PROBLEMAS DE DEBILIDAD MUSCULAR

La miopatía congénita es un trastorno neuromuscular que afecta los músculos voluntarios e involuntarios. Mientras que el síntoma principal es la debilidad, la miopatía congénita puede afectar a muchos otros sistemas del cuerpo y llevar a otros síntomas que requieran un manejo adicional.

Debilidad, dolor y fatiga

Las personas con MC experimentan debilidad muscular y, a veces, dolor y fatiga. La causa exacta del dolor muscular es desconocida, pero puede ser acusada por la misma enfermedad muscular, retracción de articulaciones, huesos más delgados o deformaciones en las articulaciones que se desarrollan con el tiempo. El dolor muscular es comúnmente el resultado de un esfuerzo físico, como estar de pie o escribiendo por un tiempo prolongado.

El dolor muscular generalizado y crónico puede ser tratado de la siguiente manera:

- Estiramiento diario
- Movilización manual de las aéreas afectadas
- Masajes
- Medicación para el dolor de venta libre
- Medicación bajo prescripción médica, que bloquean el dolor neuropático, como gabapentin

La fatiga es algo muy común en personas con MC. Esto puede deberse al mayor gasto calórico que lo normal por las diferencias en la función muscular. Aparatos de apoyo como andadores, scooters y sillas de ruedas pueden prevenir la fatiga y otorgar mayor movilidad e independencia en actividades diarias. La evaluación y la terapia física son recomendables no solo para tartar el

dolor muscular, la fatiga y la poca resistencia, sino también para guiarlos en cuanto a equipamiento.

Debilidad de músculos respiratorios

Algunas personas con MC nacen con músculos respiratorios débiles y necesitan la asistencia de una maquina (ventilación mecánica) ya sea temporaria o permanente, desde el nacimiento. Otras personas desarrollan debilidad en los músculos respiratorios con el tiempo. Este

Más información sobre asuntos respiratorios en el capítulo sobre Manejo Respiratorio de esta guía.

es un proceso gradual que en muchos casos comienzan a manifestarse inicialmente por la noche.

Debilidad en la cara y músculos de la deglución

Algunas personas con MC experimentan debilidad en la cara y los músculos de la deglución. La debilidad de estos músculos puede causar dificultades para chupar, comer,



beber y hablar. Si se identifica un problema de deglución, hay algunas opciones a considerar. Estas opciones serán explicadas en detalle en el capítulo de Cuidado Gastrointestinal, Nutricional y Oral, más adelante en esta Guía.

Se sugiere a los cuidadores que reciban entrenamiento en cuanto

a resucitación cardiopulmonar y otras técnicas de rescate, como aquellas para el ahogo.

Debilidad que lleva a la disfuncionalidad de los intestinos

El intestino delgado, el intestino grueso (colon), el recto y el ano también pueden verse afectados por la debilidad muscular. Se puede experimentar constipación persistente y frecuente, calambres y/o diarrea debido al movimiento físico y actividad disminuida. Para más información detallada sobre problemas Gastrointestinales, por favor referirse al capítulo de cuidado Gastrointestinal, Nutricional y Oral más adelante en esta Guía.

Debilidad o disfuncionalidad de los músculos del oído

Algunas personas con MC pueden presentar problemas en la trompa de Eustaquio asociados a la disfuncionalidad muscular. La trompa de Eustaquio es un canal delgado que conecta el oído medio con la nasofaringe (la parte superior de la garganta, justo por encima del paladar, por detrás de la nariz) La trompa de Eustaquio mide aproximadamente 1 ½ pulgadas en adultos, aunque mucho más corto en niños. Hay cuatro músculos que controlan la función de la trompa de Eustaquio. Cuando estos músculos no funcionan correctamente, los síntomas que pueden ocurrir son:

- Retención de líquido en el oído medio, que lleva a una audición amortiguada y mayor riesgo de contraer infecciones
- Presión dolorosa en el oído medio debida a la menor habilidad de equalizar la presión

Debido a que los niños no se quejan de estos síntomas o no pueden explicar lo que experimentan, deberían tener controles periódicos de la audición y presión del oído. En casos persistentes, la inserción quirúrgica de tubos muy pequeños en el tímpano de la persona afectada

usualmente soluciona los problemas relacionados con la disfuncionalidad de la trompa de Eustaquio.

Debilidad y descoordinación de los músculos del habla

La debilidad en el diafragma, garganta, boca, paladar blando y músculos faciales puede llevar a dificultades en el habla. Hay más información sobre problemas relacionados con el habla en el capítulo de cuidado Gastrointestinal, Nutricional y Oral más adelante en esta Guía.



Debilidad que lleva a complicaciones ortopédicas

Los problemas ortopédicos, tales como luxación de caderas, retracción de articulaciones o una curva anormal de la columna vertebral, son comúnmente encontrados como resultado de la debilidad muscular. Hay más información sobre problemas ortopédicos en el capítulo sobre Cuidados Ortopédicos y Rehabilitación Física de esta guía.

Debilidad y reflejos de los tendones profundos

Durante las visitas medicas, el doctor en general revisa los reflejos mediante un pequeño martillo de goma. En MC, los reflejos de una persona pueden ser bajos (hiporeflexia) o ausentes (areflexia). La hipermovilidad articular, que también es frecuente en MC, significa tener mayor flexibilidad que la normal.

Debilidad en los movimientos oculares o en los parpados

La debilidad de los músculos oculares o del parpado puede ocurrir en personas con un determinado tipo de MC, como en las miopatias centronucleares. Afortunadamente, la mayoría de los niños no desarrollan problemas de visión (como visión doble) porque su cerebro es capaz de adaptarse con el tiempo. La debilidad en los músculos de los parpados puede causar un parpado caído, o

parcialmente cerrado (ptosis). A veces puede estar tan caído como para tapar la pupila y en ese caso bloquear la visión de ese ojo. Una corrección quirúrgica puede ser una solución para mejorar la visión. En algunas personas, puede ocurrir que el párpado no llegue a cerrarse del todo durante el sueño. Cuando esto ocurre, hay riesgo de que la capa externa de la cornea se raye. Una cornea rayada es dolorosa y puede causar la disminución de la visión. La lubricación del ojo con un gel durante el sueño puede ayudar a prevenir la picazón y la sequedad del ojo. La debilidad de los músculos oculares puede hacer difícil la tarea de mirar hacia muchas direcciones sin mover la cabeza (oftalmoplegia). Si la debilidad es mayor en algunos músculos, el ojo puede parecer no fijar la vista por delante cuando la persona mira de frente. Desafortunadamente, esto no puede ser corregido.

Debilidad del musculo cardiaco

Los problemas cardiacos no son comunes en personas con MC, sin embargo, pueden ocurrir en algunos casos debido a una condición cardiaca previa o a problemas respiratorios de base. Si la enfermedad muscular afecta el corazón, (que es un musculo blando), se conoce como miocardiopatía. En las miocardiopatías, el musculo del corazón se engrosa, y se pone rígido. En algunos casos raros, el tejido muscular del corazón es reemplazado por tejido cicatrizal.

Si la miocardiopatía empeora, el corazón se vuelve más débil. Se vuelve menos capaz de bombear sangre al cuerpo. Cuando el corazón no puede bombear con suficiente fuerza como para proveer al organismo la sangre necesaria, nos encontramos ante una falla cardiaca. Dado el caso, una falla cardiaca puede causar retención de líquido en pulmones, tobillos, pies, piernas o abdomen. La falla cardiaca solo se ha encontrado en casos raros con mutaciones en los siguientes genes:

- *ACTA1* (*actin α1*)
- *DNM2* (*dynamin 2*)
- *TPM2* (*tropomyosin 2*)
- *SEPN1* (*selenoprotein 1*)
- *TTN* (*Titin*)

El musculo cardiaco puede también presentar una actividad

eléctrica anormal, causando un latido irregular. A esto le llamamos arritmia. Fallas cardiacas breves e irregularidades en la actividad eléctrica del corazón han sido descritas en personas con miopatía nemalinica.

Los pacientes con MC que no presentan síntomas deben controlarse con un cardiólogo cada 2 años para asegurarse que el corazón está funcionando correctamente. Se sugieren controles más frecuentes si presenta síntomas o alguna anomalía cardiaca de base.

Progresión de la debilidad

El grado de debilidad puede cambiar con el tiempo, para mejor o para peor. En general, luego de los primeros años de vida, se puede apreciar una mejoría que se mantiene hacia la adultez. La mejoría en cuanto a fuerza es más probable que ocurra en individuos que realizan terapia física o desarrollan actividades físicas que les sean posibles. Hacia mediados de la adultez y en la edad adulta avanzada, la debilidad muscular puede empeorar gradualmente, como ocurre con cualquier persona a medida que envejece.

Con la edad, pueden presentarse problemas respiratorios y puede desarrollarse escoliosis o puede empeorar si ya existe. Si se adquiere la marcha, esta habilidad no suele perderse hasta una edad más avanzada, aunque puede resultar más cansador o dificultosa con la edad. Algunas personas experimentan el empeoramiento de los síntomas durante la adolescencia o la adultez temprana. La marcha también puede verse afectada por un crecimiento rápido, como en la pubertad, cuando los músculos toman más tiempo en adaptarse al crecimiento del esqueleto. La expectativa de vida varía según el subtipo de miopatía, su mutación genética, gravedad y, por último, la función respiratoria. Al menos que haya una falla respiratoria severa durante la infancia, la mayoría de los niños con MC llegan a la vida adulta.

Compromiso cerebral

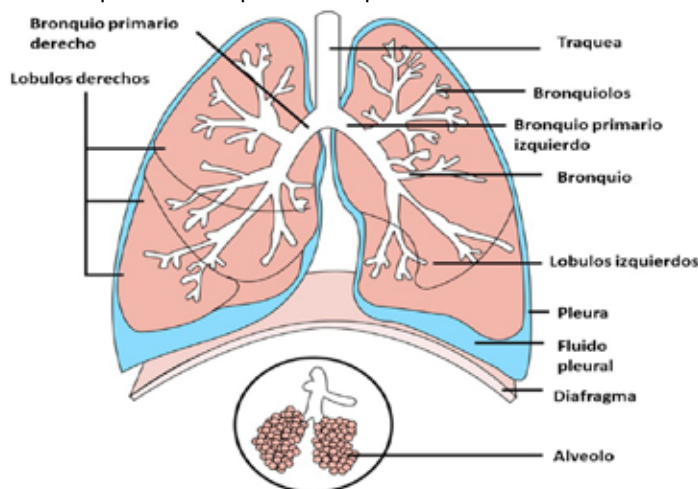
Los niños con MC tienen el intelecto normal generalmente y no tienen ningún trastorno cerebral o de la medula espinal causado por la MC.



3

CUIDADOS RESPIRATORIOS

Una buen tratamiento y manejo de las vías respiratorias pueden permitirle a un niño o adulto tener una mayor calidad y de vida y extender su expectativa de vida. Los problemas respiratorios son a veces más predecibles con ciertos tipos de MC, pero cada persona es única.



El músculo del diafragma, los músculos ubicados entre las costillas (intercostales) y los músculos abdominales, todos se utilizan para respirar. Los músculos respiratorios permiten al individuo inhalar oxígeno (O₂) y exhalar dióxido de carbono (CO₂). Estos músculos muchas veces se ven debilitados en casos de miopatía congénita (MC). Al verse debilitados, una persona no logra ingresar suficiente aire (volumen inspiratorio). Esto deriva en una serie de complicaciones. En primer lugar, los pulmones del niño pueden no crecer o desarrollarse adecuadamente cuando no hay suficiente ingreso de aire en todo el pulmón. En segundo lugar, la disminución de los volúmenes inspiratorios puede causar una acumulación de dióxido de carbono. Dicha acumulación puede derivar en cambios en

el pH de la sangre (acidosis). La acumulación de dióxido de carbono suele ocurrir inicialmente de noche ya que naturalmente respiramos menos profundamente mientras dormimos. En tercer lugar, la capacidad de toser se ve reducida. La tos es importante para despejar las vías aéreas y prevenir la neumonía, así como también para recuperarse de infecciones de las vías respiratorias bajas.

Los problemas respiratorios pueden ser tratados con dispositivos de asistencia respiratoria que pueden compensar el esfuerzo para respirar y así aumentar los volúmenes de aliento, o asistir con la tos. Una persona con MC puede sufrir un deterioro en su capacidad respiratoria inmediatamente luego del nacimiento, o desarrollarla más adelante. En algunas personas con MC, los músculos utilizados para respirar pueden ser más débiles que los músculos de los brazos o piernas, lo cual a veces enmascara el problema respiratorio. Por ende, la función respiratoria debe monitorearse de forma temprana y frecuente por un neumonólogo u otros especialistas con experiencia en el tratamiento de la debilidad de los músculos respiratorios, como ser un terapeuta respiratorio, neurólogo, médico especialista en rehabilitación, o terapeuta físico/kinesiólogo.

Debilidad de los músculos respiratorios y subtipos de miopatía congénita:

La debilidad de los músculos respiratorios es el factor más importante para predecir la expectativa de vida:

El deterioro respiratorio severo que requiere soporte respiratorio desde el nacimiento es frecuente en algunos tipos de MC. En algunos lactantes con MC, el primer año de vida es cuando son más vulnerables a sufrir una falla

respiratoria, y por ende necesitan un manejo respiratorio meticuloso que pueda mejorar su función respiratoria y prevenir complicaciones. Sin embargo, en otros tipos de MC, los problemas respiratorios pueden ocurrir con el paso del tiempo o durante otros cambios físicos, como la aparición de escoliosis, durante o luego de la pérdida de movilidad, o durante períodos de crecimiento rápido como la pubertad. La debilidad de los músculos intercostales puede derivar en pérdida de movimiento y rigidez de la parrilla costal, posiblemente deformando el tórax. El tórax puede verse hundido (pectus excavatum) o angosto. Esto puede afectar la capacidad pulmonar y debe tratarse de forma temprana con terapia respiratoria, que se explicará más adelante en esta sección.

Una persona con MC se verá beneficiada si es atendida por un equipo de médicos especialistas en tratar adultos o niños con condiciones neuromusculares como la MC. Y más importante aún, las personas a cargo de sus cuidados necesitan tener la capacitación correcta para aplicar técnicas para tratar las vías respiratorias en alguien que desarrolla problemas respiratorios asociado con su MC.

¿Qué es la ventilación y por qué es importante comprender de qué se trata?

La ventilación es el proceso mediante el cual el tórax se expande durante la inhalación, el aire ingresa a los pulmones, el oxígeno entra en la sangre y el dióxido de carbono es exhalado. Las personas con MC tienen dificultad para ventilar correctamente debido a la debilidad de los músculos afectados por el proceso respiratorio. La escoliosis puede deteriorar la expansión torácica y derivar en problemas con la ventilación. Es por esto que la terapia respiratoria requiere de un seguimiento cercano por parte de un cirujano ortopédico y un especialista respiratorio.

La disminución del volumen pulmonar lleva con el tiempo a una acumulación de dióxido de carbono. Si existen problemas de ventilación, se observará un aumento de los niveles de dióxido de carbono antes de ver el nivel de oxígeno disminuir a niveles peligrosamente bajos. Es por

esto que medir el nivel de dióxido de carbono en pacientes con MC es tan importante como medir los niveles de oxígeno.

¿Cuáles son los síntomas de dificultades respiratorias?

Su especialista en respiración controlará su capacidad respiratoria de forma regular. El reconocimiento de los primeros síntomas de dificultad respiratoria es muy importante. Si a usted le preocupa el tema respiratorio, por favor consulte con un especialista. En caso de urgencia, acuda a la guardia o sala de emergencias.

Los síntomas más comunes de problemas respiratorios son:

- fatiga
- ansiedad
- pérdida de peso o poco aumento de peso (a veces llamado "retraso del crecimiento" en lactantes)
- infecciones pulmonares frecuentes
- llanto débil en niños muy pequeños
- falta de aire
- respiración irregular, forzada o rápida (dolor costal o respiración abdominal, que es la elevación profusa del abdomen en la inspiración normal)
- tos débil
- atragantamiento frecuente con saliva

El siguiente equipamiento es útil para la mayoría de los subtipos

- Máquina de succión
- Monitor de dióxido de carbono y oxígeno
- Nebulizador
- Asistencia para la tos
- Resucitador
- Dispositivo percutor (ventosa o chaleco)
- Humidificador
- Vaporizador

Además: conviene obtener máquinas de repuesto en caso de avería y un generador para cuando hay cortes de electricidad

Consejo: notifique a su empresa de electricidad que usted tiene equipamiento de soporte vital en su casa, para que sea residencia de prioridad a la hora de reanudar o mantener el suministro eléctrico.

- tos o atragantamiento al comer
- falta de apetito
- crecimiento deficiente

Síntomas o señales de alarma que pueden indicar altos niveles de dióxido de carbono durante el sueño:

- períodos de no respiración durante el sueño que duran más de 15-20 segundos (apnea)
- despertarse frecuentemente durante la noche, ya sea parcial o totalmente, o inquietud durante el sueño
- dificultad para despertarse por la mañana
- sentirse mareado o somnoliento durante el día a pesar de haber dormido lo suficiente
- dificultad para concentrarse o desempeño escolar/laboral deficiente
- dolor de cabeza o irritabilidad
- falta de apetito por la mañana o durante el día
- náuseas
- ronquido muy fuerte (en pacientes con MC de mayor edad)
- problemas para dormir o pesadillas
- lengua o labios azulados

La presencia de uno o más de estos síntomas puede indicar una acumulación de dióxido de carbono, y debe ser planteado ante un médico o enfermero respiratorio.

¿Cómo podemos monitorear la función pulmonar y la fuerza de los músculos respiratorios?

Pruebas de función pulmonar

(PFP): El PFP más común se llama espirometría. Es una prueba simple, no invasiva, que mide la cantidad de aire que puede exhalarse luego de una inhalación máxima (también llamada capacidad vital forzada, o CVF). La CVF suele convertirse a un porcentaje de predicción (% CVF predicho). Este valor refleja el

porcentaje de volumen de aire exhalado en comparación con una persona no afectada de similar altura, sexo, raza y edad. La capacidad vital forzada suele medirse mientras la persona está sentada. Una diferencia de % de CVF predicho en posición recostada en comparación a sentada puede indicar un diafragma aumentado o debilidad muscular, y por ende la necesidad de realizar un estudio del sueño para chequear si existe disminución de la respiración durante la noche, aún si el % CVF predicho está dentro del rango normal.

Esta prueba puede realizarse en niños de seis años o más. Sin embargo, comenzar a realizar esta prueba en niños de cuatro años puede ayudar a enseñarles como realizar la prueba. La espirometría tradicional u otras pruebas basadas en el esfuerzo del paciente pueden ser inefectivas o inconcluyentes en individuos con debilidad respiratoria severa.

También se puede requerir que el paciente tosa dentro de un tubo para medir la fuerza de su tos. Esto se llama



Mi Historia: Uso de Oxígeno Inapropiado

Después de ser admitida a emergencias de un hospital infantil de confianza por dificultad respiratoria, mi hija estaba recibiendo más de 10 litros de oxígeno sin apoyo del BPAP. Sus niveles de oxígeno estaban muy bien (97%),

pero obviamente nadie estaba pensando en el dióxido de carbono. Mi hija era muy joven y aun eramos novatos en el correcto cuidado correspondiente a su diagnostico cuidado, no teníamos idea que este tratamiento no era el indicado para ella.

Cuando finalmente vimos un doctor (después de 30 minutos de ser admitida) él reconoció el problema de usar oxígeno y no monitorear sus niveles del dióxido de carbono. El doctor la puso en BPAP inmediatamente y ordenó que el oxígeno fuera bajado pero no antes que sus niveles del dióxido de carbono llegaran a los 90's (doble del nivel aceptado de dióxido de carbono) esto hizo que el comportamiento de mi hija fuese como una "borracha".

Después de una hora y media en el BPAP, sus niveles del dióxido de carbono llegaron a la normalidad. Nosotros aún no teníamos una máquina BPAP en casa y no sabíamos lo suficiente sobre su cuidado respiratorio, pero ahora tenemos mejor conocimiento. Es una pena que nos haya pasado esto y yo haré lo posible para prevenir que esto le suceda a otros.

pico de flujo de tos. La presión inspiratoria máxima (PIM) y presión espiratoria máxima (PEM) también son mediciones importantes de la fuerza muscular respiratoria. Estas pruebas se realizan cada 6 meses o una vez al año, generalmente por un terapeuta respiratorio que trabaja con un neumólogo.

Medición del oxígeno: La pulso-oximetría, también llamada "pulse-ox", utiliza un sensor pequeño e indoloro que se coloca en un dedo del pie o la mano para detectar la cantidad de oxígeno en sangre. Este es un método sencillo para saber si el cuerpo está recibiendo suficiente oxígeno. Si el nivel de oxígeno es menor a 95%, es indicativo de un problema como ser secreciones en la vía respiratoria o volúmenes respiratorios bajos. No ofrezca oxígeno a una persona con MC con niveles de oxígeno inferiores a 95% a menos que ya haya considerado lo siguiente:

Utilice una máquina de asistencia para la tos o asistencia manual para la tos para ayudar a remover las secreciones o tapones mucosos. Realice un seguimiento con succión para remover el moco desprendido si es necesario.



Los niveles de cuidado de miopatía congénita incluye hacerse un estudio de sueño regularmente midiendo los niveles de oxígeno y dióxido de carbono. Estudios de sueño, deben de empezar desde el momento que son diagnosticados con miopatía congénita, aun antes que tengan síntomas de desorden respiratorio.

- Si es posible, mida el nivel de dióxido de carbono para determinar si el individuo requiere soporte ventilatorio o un cambio en la configuración del ventilador. En algunas regiones, no hay capnógrafos disponibles para utilizarse en el hogar, pero si su médico indica oxígeno, debe contar con un método que mida los niveles tanto

No administre oxígeno para que se eleve la saturación de oxígeno sin antes tratar la causa principal de la disminución. En caso de emergencia respiratoria, puede resultar beneficioso ofrecer oxígeno siempre y cuando no haya secreciones en la vía respiratoria.

del oxígeno como del dióxido de carbono en su hogar (ver explicación extendida de capnografía debajo).

- Descarte una infección pulmonar (neumonía), si corresponde.

Medición del dióxido de carbono: La capnografía es una medición de la cantidad de dióxido de carbono en la sangre. Un capnógrafo es un dispositivo que mide la cantidad de dióxido de carbono en su aliento, lo cual está muy relacionado con el nivel de dióxido de carbono en la sangre. Puede medirse utilizando un dispositivo bucal o una cánula nasal, que se coloca en las fosas nasales. Si el paciente tiene una traqueotomía y un ventilador, el dióxido de carbono también puede medirse agregando un capnostato, pieza de plástico que se coloca dentro de los circuitos del ventilador. Un capnógrafo a veces es indicado por el especialista respiratorio para medir los niveles de dióxido de carbono durante la noche, ya sea en el hospital o en el hogar. Otra forma de medir el dióxido de carbono en sangre es envolver un pequeño sensor alrededor de un dedo para medir los niveles de dióxido de carbono debajo de la piel (medición transcutánea). Como fuera planteado anteriormente, un nivel elevado de dióxido de carbono es peligroso y debe ser tratado con soporte ventilatorio.

Medición invasiva de oxígeno y dióxido de carbono:

La medición del gas arterial sanguíneo es un análisis de oxígeno en sangre y niveles de dióxido de carbono obtenido de una muestra de sangre. Se suele realizar en un hospital, clínica o laboratorio del sueño.

Estudio del sueño: Debido a que la mayoría de los problemas respiratorios se manifiestan durante el sueño, puede llegar a ser necesario un estudio del sueño, especialmente si usted presenta síntomas de dióxido de carbono elevado o tiene un % de CVF predicho anormal. Los médicos llaman polisomnografía, o PSG, a este tipo de test, pero más comúnmente se lo denomina estudio del sueño. El procedimiento se realiza de noche. Usted duerme en un hospital o laboratorio del sueño y se realizan mediciones de muchos elementos como nivel de oxígeno, nivel de dióxido de carbono, pulso, ondas cerebrales, ritmo cardíaco, y los movimientos del pecho, que son monitoreados por un técnico. Esta es la mejor forma de detectar una ventilación deficiente o respiración alterada durante el sueño, como ser la apnea del sueño, en la que el paciente deja de respirar durante períodos cortos durante el sueño.

Del mismo modo, si el paciente es sobre-ventilado debido a que los seteos de la máquina respiratoria se han establecido en valores demasiado altos, esto puede reducir los niveles de CO₂ demasiado, lo cual puede causar síntomas similares de respiración alterada durante el sueño. Por eso, resulta importante realizarse estudios del sueño de forma regular, aún si ya utilizan ventilación nocturna.

Formas de asistir en la respiración

Existen dos modos básicos de asistir con la respiración: 1) no-invasivo y 2) invasivo

Ventilación no invasiva

El soporte respiratorio no invasivo brinda flujo de aire de un ventilador o máquina respiratoria hacia los pulmones, utilizando:

- dispositivo bucal
- máscara nasal
- almohadillas nasales
- máscara facial

No-invasivo significa que no penetra en el cuerpo. Invasivo significa que requiere de un procedimiento quirúrgico o dispositivo que penetra en el cuerpo.

- máscara con casco

Un ventilador es un dispositivo simple que actúa como un par de fuelles, y ayuda a mejorar su respiración. El ventilador realiza una leve presión que ayuda a los pulmones a expandirse. Existen varios métodos que ejercen ya sea una cierta presión de aire o un volumen de aire específico. Algunos ejemplos son:

- presión positiva bi-nivel de las vías respiratorias (BPAP)
- presión continua positiva de las vías respiratorias (CPAP) - no apropiado para hipoventilación en pacientes con MC

- ventilación por presión positiva intermitente (IPPV)
- ventilación de asistencia proporcional (PAV) que brinda asistencia de volumen y flujo con cada respiración
- ventilador, que realiza una respiración con presión o un volumen determinado

Estos dispositivos se explican a continuación:

Presión positiva bi-nivel de

las vías respiratorias (BPAP): Los ventiladores BPAP administran aire a través de un tubo que se conecta a una máscara, que cubre solo la nariz, o cubre tanto la nariz como la boca. Permite que el aire ingrese y salga de los pulmones. La máscara puede retirarse fácilmente cuando no está siendo utilizada. El BPAP ayuda a corregir los niveles bajos de oxígeno y niveles altos de dióxido de carbono, y permite un descanso a los músculos respiratorios. El BPAP puede utilizarse durante la noche, durante una siesta, cuando se está enfermo, intermitentemente durante el día o todo el día, dependiendo de sus necesidades. El BPAP es



el tratamiento más común para una ventilación deficiente en casos de MC y ayuda a mantener los pulmones en buen estado de salud, y la caja torácica flexible. También mejora la calidad de vida brindando mejores niveles de energía y mejor concentración, y puede prevenir problemas respiratorios como infecciones.

Nota: BiPAP® es el nombre de un ventilador portátil fabricado por Respironics Corporation; es tan solo uno de los varios ventiladores que pueden administrar BPAP. Su especialista en cuidados respiratorios determinará la configuración apropiada para que la máquina ventile



correctamente al paciente.

Presión continua positiva de las vías respiratorias (CPAP): El CPAP es un tratamiento que utiliza presión de aire continua para mantener la parte posterior de la garganta abierta. No es apropiado para personas con afecciones neuromusculares porque no brinda suficiente asistencia respiratoria y de hecho dificulta aún

más la respiración. Está diseñado únicamente para personas con apnea del sueño. No es apropiado para tratar pacientes con hipoventilación debida a debilidad muscular.

Ventilador sipper o ‘con sorbete’: Este dispositivo se coloca cerca del rostro con una pieza bucal conectada a un ventilador. El usuario cierra la boca alrededor de la pieza bucal cuando necesita asistencia para respirar. Abastece al

Consejo: Los ungüentos con vaselina son inflamables y pueden dañar la máscara. Por ende, los productos con vaselina no deben utilizarse como protector cutáneo. No debe utilizarse oxígeno con este tipo de productos con Vaselina.

paciente con un volumen de aire para hablar y respirar al mismo tiempo.

Ventilador mecánico: Esta opción puede utilizarse con una máscara nasal, o máscara buconasal, o a través de un tubo de traqueotomía.

Los efectos secundarios asociados a la utilización de dispositivos de ventilación no invasivos incluyen irritación de la piel, hinchazón, reflujo y sequedad. La mayoría de estos problemas pueden solucionarse. A continuación se presentan algunas sugerencias para manejar estos efectos secundarios. Es conveniente consultar a su especialista o a individuos con experiencia en la utilización de ventilación no invasiva.



La experiencia de mi familia

Quería contarles que nuestro hijo fue dado de alta en el hospital ¡luego de cuatro meses! No aceptamos una traqueotomía a pesar de la insistencia de doctores, enfermeros y otros. En su lugar, pedimos que se lo retire del oxígeno y el resultado fue fantástico. Ingresó a un programa de 3 semanas de rehabilitación para recuperar su fuerza y ahora está en su casa con su hermano - Padre MTM

Ventilación invasiva

Tubo endotraqueal: pequeño tubo que ingresa directamente en la tráquea para asistir en la respiración. Usualmente, esta forma de ventilación invasiva solo se utiliza temporariamente y en situaciones de emergencia para pacientes que usualmente no requieren ventilación o que utilizarían un método no invasivo. Se utiliza más comúnmente durante la etapa neonatal en aquellos niños con MC con dificultades respiratorias graves asociadas con su debilidad muscular. También puede utilizarse en niños de mayor edad o adultos con MC en caso de internación hospitalaria por dificultades respiratorias severas causadas por una enfermedad, o como resultado de una recuperación tardía de una cirugía.

Traqueotomía: Una traqueotomía es un pequeño orificio realizado por un cirujano en la base de la garganta, para poder ingresar un tubo directamente en la tráquea. Luego, el tubo central de la máquina se conecta directamente con el tubo colocado en la garganta. Esto puede ser necesario en personas que necesitan ventilación mecánica de largo plazo y que no tuvieron éxito con métodos no invasivos. A veces, una traqueotomía es temporaria, luego de una cirugía o enfermedad, y puede retirarse posteriormente. Los



principales motivos para elegir una traqueotomía en lugar de ventilación no invasiva son debilidad de los músculos de la garganta y necesidad de asistencia respiratoria todo el día. El proceso de colocación de un tubo directamente

Sugerencias de Kit de Emergencia para el Cuidado la Traqueostomía

- Tubo traqueal del mismo tamaño
- Salina
- Tubo traqueal de un tamaño mas chico
- Lubricante a base de agua
- Catéteres de succión
- Broncodilatador MDI
- Bolsa resucitadora autoinflable
- Oxígeno, con monitor de dióxido de carbono y oxígeno
- Lazos del tubo traqueal
- Plan de cuidado
- Hemostáticos
- Lista de emergencia de números telefónicos de contactos y médicos.
- Máquina de succión
- Aerochamber
- Tijeras
- Succión manual



La traqueotomía de nuestra hija

Todos tienen diferentes opiniones sobre los enfoques invasivos y menos invasivos para el apoyo respiratorio, pero personalmente

pensamos que la traqueotomía no es tan invasivo. Claro que es aterrador pensar en eso pero ya estamos acostumbrados. Fuera de tratar los temas asociados con nuestra hija siempre necesitando la compañía de alguien capacitado para manejar su cuidado médico en casa o escuela, sentimos que el traque es muy manejable y mi hija lleva una vida muy típica y ocupada.

Manejo de Resfriados y Enfermedades Respiratorias

Durante un resfriado o una enfermedad similar, una tos débil puede debilitarse fácilmente y será más difícil limpiar la mucosidad de los pulmones. Mantenerse hidratado es muy importante. Gente con una desorden muscular tiene los pulmones normales, pero si la saturación de oxígeno va bajando normalmente significa que se necesita más ayuda para toser y respirar, NO significa que más oxígeno es requerido. Los siguientes pasos pueden ser útiles en ayudar mantener los pulmones limpios y mantener la saturación de oxígeno arriba del 94%.

Minimo cada 4 horas:

- Cough Assist en 5 sets de 5 respiraciones, terminando en inspiración
- Airway Clearance por 10-20 minutos (percusiones de pecho o chaleco)
- Usar Cough Assist cuando escuche o sienta un traqueteo en el pecho. Succione su boca cuando la mucosidad está pegada en la parte posterior de la garganta.
- Si tiene alguna maquina respiratoria (como el BPAP), úselo a todas hora que duerma, incluyendo siestas.
- Use el oxímetro tres veces al día cuando está enfermo, y mínimo una vez ya cuando se sienta mejor. Si la saturación de oxígeno está menos de 94%, use el Cough Assist para limpiar secreciones y luego vuelva a verificar la saturación de oxígeno. Si aun la saturación de oxígeno está en 92% o menos, o si siente que el Cough Assist no está funcionando, hable a su médico respiratorio inmediatamente.

en la tráquea recibe diferentes nombres en diferentes partes del mundo. La decisión de realizar una traqueotomía debe considerarse cuidadosamente junto con su familia y equipo médico. Para algunas personas con MC, resulta un procedimiento necesario y que puede salvar la vida.



Enfermedad respiratoria súbita o repentina

En personas con MC, las enfermedades pueden resultar severas y empeorar las dificultades para respirar o comer. Las infecciones respiratorias, incluidas la gripe y resfriado común, son las causas principales de internación y deben ser tratadas rápida y agresivamente. Las enfermedades de las vías respiratorias altas se desarrollan en la nariz, senos nasales, oídos, y garganta. Las enfermedades de las vías respiratorias bajas afectan a los pulmones. Para recuperarse de su enfermedad, es conveniente acudir al hospital para recibir fluidos por vía intravenosa, antibióticos, asistencia respiratoria o alternativas de alimentación para recuperarse de su enfermedad. Es esencial reconocer los síntomas de problemas respiratorios súbitos para determinar si es necesaria la

internación hospitalaria. Los síntomas son, entre otros:

- Fiebre alta y duradera
- Fatiga
- Cansancio o palidez
- Sensación de gastar toda la energía solo respirando
- poco apetito o alimentación deficiente
- aumento del ritmo cardíaco y frecuencia respiratoria
- movimientos anormales del pecho y la panza
- tos débil
- incapacidad de toser la flema o el moco
- repiqueteo en el pecho
- saturación de oxígeno debajo de 95% medido por el oxímetro de pulso

De detectarse estos síntomas, llame inmediatamente a su doctor. Al ser evaluado por su enfermedad, el equipo médico examinará y realizará análisis para decidir si deben internarlo o no. Estas pruebas e intervenciones pueden incluir:

- determinación de fuerza para toser
- oximetría de pulso y medición del dióxido de carbono
- radiografía de tórax para detectar neumonía o pulmón colapsado
- cultivos de sangre y esputo, y otros análisis de sangre

- tratamientos respiratorios
- ayuda para respirar (BPAP/ventilador)
- dispositivos de asistencia para toser
- antibióticos en caso de sospecha de neumonía bacteriana

Durante la enfermedad, la capacidad de toser y expulsar el moco empeora. Sin la capacidad de toser bien, el moco y otras partículas permanecen en los pulmones y crean un terreno propicio para el desarrollo de virus y bacterias. Los problemas respiratorios, o un tapón mucoso, pueden llevar en algunos casos a un rápido colapso parcial del pulmón (atelectasia). Es importante despejar las vías respiratorias cada 4 o 5 horas para mantener los pulmones libres y la saturación de oxígeno por sobre 95% o más. Es también importante permitir que el niño descanse, cambiándolo de posición regularmente, y aumentar su consumo de calorías y líquidos si es posible.

Neumonía por aspiración

La aspiración ocurre cuando ingresan a los pulmones elementos que no son aire. La neumonía por aspiración es a menudo causada por la aspiración de moco, saliva, partículas alimenticias, líquidos o contenidos estomacales (reflujo o vómitos). Los síntomas de aspiración, incluyen arcadas, intentos de toser, carraspera, dolor o quemazón en la garganta, jadeos, repiqueteo en el pecho, falta de aire o detención de la respiración. La aspiración también puede ser silenciosa sin síntomas obvios. Algunos padres han informado que observaron la piel de sus hijos tomar un tinte grisáceo o azulado, con los ojos en blanco durante un episodio de aspiración. Si sospecha que padece un problema de aspiración, llame a su médico inmediatamente, quien realizará uno o más de los siguientes estudios:

- radiografía de tórax
- esofagografía con bario, también llamada videofluoroscopia de la deglución.
- examinación visual detrás de la garganta (laringoscopia)
- examinación de las vías respiratorias (broncoscopia)
- examinación del esófago, estómago, y la primera parte del intestino delgado (endoscopia alta).

Existen formas de minimizar la aspiración y sus problemas

resultantes en pacientes con MC. Esto se puede lograr con posiciones físicas, medicación, cuidado con la ingesta oral y la actividad que rodea la alimentación, alternativas con tubos de alimentación, y terapia de estimulación oral. Para reducir el riesgo de infección cuando ocurre la aspiración, asegúrese de realizar una adecuada higiene oral. Esto disminuirá la cantidad de bacterias en la saliva y disminuirá el riesgo de infección.

Una confusión común es pensar que las vías respiratorias artificiales (traqueotomía) previenen la aspiración. Los estudios indican que de hecho pueden aumentar el riesgo debido a un menor paso de aire por la laringe y la sensación laríngea mínima, cierre anormal de la laringe, y pérdida de reflejos protectores que a menudo se observan en pacientes con traqueotomía. Es necesaria la succión en pacientes ventilador para eliminar secreciones de la nariz, boca y fondo de la garganta. Se puede mantener la cabeza de la cama elevada, quizás a unos 30°, para reducir la aspiración en dichos pacientes. Las personas con traqueotomía permanente que tengan suficiente fuerza deben aprender a eliminar el moco tosiendo o escupiendo (expectorando) frecuentemente, y se debe indicar la posición correcta para evitar la aspiración.

Se pueden encontrar más detalles acerca de cómo minimizar el riesgo de aspiración en los capítulos dedicados a los aspectos Gastrointestinales, Nutricionales y Cuidados Orales.

Prevención de problemas respiratorios

Es esencial evitar enfermedades y reducir la severidad de las infecciones para prevenir problemas respiratorios y evitar que estos empeoren.

Reducir la exposición:

- Lavar las manos de la persona afectada meticulosamente, y de todos aquellos que entren en contacto con esta persona. Cuando no se pueda acceder a agua y jabón, utilizar alcohol en gel para manos.

Evite el humo tóxico como el tabaco y los incendios al aire libre.

- Alejarse de individuos con síntomas de enfermedad, como goteo en la nariz, tos o fiebre.
- Evite lugares muy poblados como centros comerciales, subterráneos y aeropuertos.
- Reduzca la exposición a grupos de niños, como en guarderías o escuelas, durante la temporada de gripe y resfriados.
- Evite comer o tocarse la cara cuando sus manos no estén limpias.
- Manténgase hidratado y bien alimentado.
- No comparta comida, bebidas, cubiertos ni protector labial con otros.

Vacunas:

- Vacuna contra la neumonía (neumococo) al menos una vez luego de los dos años.
- Vacunas contra la gripe todos los años (influenza).
- Vacunación de rutina
- Se recomienda protección contra el Virus Sincicial Respiratorio (VSR) en niños de menos de 2 años considerados de alto riesgo para infecciones por VSR. Si bien la droga protectora no puede evitar el VSR, puede reducir la severidad de los síntomas. Consulte con su empresa de seguro médico antes de comenzar este tratamiento mensual, ya que algunas no lo cubren debido a su alto costo. Para estar protegido, se requieren cinco inyecciones mensuales durante la temporada VSR, que suele durar de noviembre a abril en el hemisferio norte. Si su hijo tiene más de dos años y usted desea recibir más información sobre la eficacia de la vacuna contra el VSR, consulte con su médico.

Asistencia para la tos:

Las personas tosen para expeler moco de los pulmones, lo cual ayuda a prevenir infecciones. Cuando existe debilidad en el cuello, músculos costales, diafragma y abdomen, la capacidad de toser se ve deteriorada como suele ocurrir en personas con MC. Se utilizan dos enfoques para asistir en este proceso: manual y mecánico.

La asistencia manual para la tos consiste en un profesional que aplica presión firme y rápida en la parte superior del



abdomen y diafragma, asistiendo manualmente para forzar a que el aire salga de los pulmones. Usted también puede realizar esta maniobra sobre usted mismo manualmente doblando los brazos debajo de la parrilla costal, inclinándose hacia adelante y tosiendo.

Se puede utilizar un resucitador manual (nombre comercial Ambu® bag) junto con la técnica de breath stacking (acumulación de aire) para aumentar los volúmenes de aire en los pulmones antes de realizar la compresión manual en pecho y abdomen, mientras la persona con MC exhala. Un terapeuta respiratorio o especialista puede capacitar al paciente en esta maniobra.

La asistencia mecánica para la tos con un dispositivo mecánico de insuflación-exsuflación imita una tos natural. La máquina administra un volumen grande de aire a través de un tubo adjunto a una máscara que cubre la nariz y la boca, o un tubo que se inserta en la tráquea de la persona. El aire que ingresa es equivalente a una inhalación (presión positiva). Una vez que los pulmones se han expandido (como ocurre con una respiración profunda antes de toser), el dispositivo rápidamente revierte el flujo de aire para remover secreciones de los pulmones (presión negativa). La asistencia mecánica para la tos ayuda al paciente a toser más fuerte y de manera más efectiva, lo cual ayuda a mantener las vías respiratorias despejadas y reducir la chance de infecciones respiratorias recurrentes.

Las técnicas de asistencia para la tos también pueden utilizarse como terapia para los músculos respiratorios, para ayudar a mantenerlos elongados y flexibles. Es más efectivo en niños de más de 2 años, pero se ha utilizado también en lactantes con formas más severas de MC, con buenos

resultados.

Asistencia para eliminar moco:

Existen muchas formas de mantener los pulmones despejados. Si usted necesita ayuda para aprender las técnicas, o saber cómo utilizar las herramientas, contáctese con su terapeuta respiratorio para que le indique a usted y a su familia lo que deben hacer en su casa.

- **Respiración de rana:** En términos médicos, se la llama respiración glossofaríngea. Esta técnica utiliza la lengua y la garganta para que ingrese más aire en los pulmones.
- **Percusión manual del tórax:** Golpeteo suave en la espalda (percusión), utilizando una mano ahuecada o una herramienta ahuecada para aflojar el moco y eliminarlo. Esto puede hacerse cuando el paciente está enfermo o regularmente cuando se siente bien.
- **Drenaje postural:** La persona se posiciona inclinada con la cabeza y el pecho más bajos que las caderas. Esto puede lograrse utilizando almohadones o una cuña. La gravedad ayuda a que el moco salga de los pulmones inferiores hasta las vías respiratorias altas, y así poder eliminarlos con succión o a través de la tos. Esta técnica, sin embargo, puede no resultar apropiada en personas con riesgo de aspiración.
- **Chaleco de oscilación de la pared torácica de alta frecuencia (chaleco percutor):** Es un chaleco que se utiliza y se adjunta a una máquina que hace vibrar el pecho y ayuda a aflojar el moco, que luego se elimina por tos o con un dispositivo de succión.
- **Ventilación percusiva intrapulmonar (VPI):** Administra salvas o atomizaciones de solución salina y gas a través del ciclo respiratorio completo utilizando esta máquina, que afloja y moviliza las secreciones en los pulmones. Se utiliza con una pieza bucal o vía interna para aquellas personas con traqueotomía o ventilación.
- En caso de enfermedad, se puede utilizar medicación para deshacer el moco o abrir las vías respiratorias. Por ejemplo, se puede administrar albuterol (salbutamol) o dornasa alfa a través de una máquina llamada nebulizador. Este dispositivo administra la medicación hacia los pulmones a través de un dispositivo bucal, una máscara o vía interna en caso de usuarios de

ventilación o con traqueotomía.

- La atomización de solución salina a través de un nebulizador ayuda a humedecer, reducir, y aflojar las secreciones, para que sea más fácil su eliminación.
- Una buena hidratación hace que las secreciones sean menos espesas y más fáciles de remover, por eso siempre ingiera mucha agua y otros líquidos en su dieta diaria.
- **Máquina de succión:** Dispositivo eléctrico con un tubo delgado de plástico diseñado para succionar el moco y el exceso de saliva, usualmente de la nariz, la boca o la tráquea. Esto evita que las secreciones se acumulen en la tráquea, lo cual suele derivar en neumonía por aspiración o bloqueo repentino de la vía respiratoria, ambos considerados emergencias respiratorias.

Manejo de secreciones orales excesivas

Algunas personas con MC producen mucha saliva que no pueden tragar, y que por ende se derrama por fuera de la boca como baba. Esto puede deberse a glándulas salivales demasiado activas, un tragado descoordinado, o un cierre bucal o labial deficiente. Algunos tratamientos para el exceso de saliva son:

- **Fonoaudiología:** mejora la estabilidad y cierre mandibular, aumenta la fuerza de la lengua, y mejora el cierre de los labios. Es mejor cuando se realiza desde la infancia, para lograr resultados óptimos.
- **L-tirosina:** un aminoácido que se encuentra en las tiendas de alimentos saludables o dietéticas, o en farmacias, y que en algunos casos reduce las secreciones. No es necesaria una receta médica para comprar este suplemento dietario, pero informe a su médico que lo está tomando. Hay algunos efectos secundarios que deben ser analizados con su médico antes de utilizarlo.
- **Glicopirrolato:** medicamento administrado en dosis de 20-100 microgramos por kg, en cada dosis suministrada cada 6-8 horas.
- **Parche transdérmico de escopolamina:** cada parche tiene 1,5 mg y se cambia cada 2-3 días. Algunos pacientes se benefician de una dosis más baja debido al potencial de secreciones más espesas o tapones

mucosos.

- **BOTOX:** Las inyecciones de esta sustancia en las glándulas salivales reducen la cantidad de saliva producida.
- **Ligación de las glándulas salivales:** cirugía para cerrar algunas de las glándulas salivales.

Primero se debe intentar utilizar los tratamientos menos invasivos, y luego seguir con tratamientos quirúrgicos.

Ejercicios de respiración:

Este tipo de ejercicios ayuda a que los pulmones se inflen completamente, y pueden aumentar la fuerza y el funcionamiento muscular. Ciertas cosas pueden hacerse sin equipamiento, como breath stacking (acumulación de aire), elongación y masajes de los músculos intercostales, y sostener la respiración profundamente durante varios segundos. Cantar es una actividad divertida para niños, que además ayuda a ejercitar los músculos respiratorios. También puede utilizarse una máquina de asistencia para toser o ventilador como herramienta terapéutica. Es importante el desarrollo pulmonar en lactantes y niños. El movimiento corporal, y el llanto, son dos ejemplos de modos que tiene el cuerpo para ejercitarse naturalmente. Cuando la debilidad es severa, sin embargo, se deben encontrar formas creativas de alentar el movimiento o utilizar dispositivos de asistencia para que los pulmones se ejerciten.

RCP de emergencia

Se recomienda que todas las personas que se ocupan de los cuidados de personas con MC conozcan la maniobra de resucitación de emergencia, llamada resucitación cardiopulmonar, o RCP. Es común que hospitales, clínicas, escuelas y organizaciones ofrezcan cursos, usualmente gratuitos o de bajo costo.

También se pueden encontrar tutoriales en internet para aprender los procedimientos básicos que podrían ayudar a su ser querido a seguir respirando hasta la llegada del servicio de emergencia. La bolsa Ambu® es un dispositivo

de resucitación utilizado frecuentemente en emergencias para que el paciente siga respirando hasta la llegada de los paramédicos.



Elementos del Apéndice

- Protocolo de Cough Assist, Adulto
- Plan de Extubación
- Carta de Emergencia Respiratoria
- Cuidado Post-operatorio & Extubación de Niños y Adultos con Enfermedad Neuromuscular.
- ¿Cómo puedo alentar el movimiento para ayudar el desarrollo del cuerpo y el sistema respiratorio?



Un resucitador manual (conocido como la bolsa Ambu) se puede utilizar para el apilamiento de aire o la inflamación pulmonar/rango de movimiento, asistencia respiratoria temporal, o en emergencias respiratorias. Puede ser utilizada con una pieza bucal, máscara, o tráquea..





4

CUIDADOS ORTOPÉDICOS Y REHABILITACIÓN FÍSICA

La rama de la medicina que se ocupa de prevenir o corregir problemas y lesiones de los huesos, músculos, articulaciones y ligamentos se conoce como ortopedia. Los músculos controlan la posición y el movimiento de los huesos, por eso la debilidad muscular deriva en problemas con los huesos del cuerpo. Los problemas ortopédicos que afectan el sistema esquelético son frecuentes en pacientes con miopatía congénita (MC) e incluyen:

- Dificultad para caminar
- Escoliosis
- Articulación de la cadera dislocada (dislocación o subluxación)
- Deformidades del pie o tobillo (incluyendo pie equinovaro)
- Tensión en las articulaciones (contracturas) incluida una forma severa llamada artrogriposis
- Huesos débiles o delgados (osteopenia u osteoporosis)
- Dolor e incomodidad

Los especialistas en ortopedia y rehabilitación tendrán un rol esencial a la hora de evaluar estos problemas. Se suelen realizar intervenciones tempranas para prevenir cambios permanentes en las extremidades (deformidades) o complicaciones respiratorias en el futuro.

- El objetivo de la ortopedia y rehabilitación es:
- Mantener la flexibilidad y el movimiento
- Mejorar la fuerza, de ser posible
- Mantener la mejor postura para su situación
- Prevenir o demorar la deformidad de las articulaciones
- Mantener la mayor fuerza posible en los huesos

- Minimizar el dolor e incomodidad
- Facilitar dispositivos al paciente para aumentar su independencia

Si bien todos los subtipos de MC pueden incluir complicaciones ortopédicas, *RYR1*, *SEPN1*, *MTM1* son tres genes que suele asociarse a estos problemas más frecuentemente.

¿Cómo se evalúan los pacientes para determinar necesidades ortopédicas y de rehabilitación?

Los especialistas en rehabilitación, que incluyen un médico especialista en rehabilitación física, terapeuta ocupacional, kinesiólogo, ortopedista, y especialistas en sillas de rueda y equipamiento, evaluarán sus articulaciones, columna, comodidad al sentarse, movilidad, y capacidad para realizar sus actividades diarias. Lo examinarán a través de un examen físico, y pueden utilizar una herramienta para medir la fuerza muscular (miómetro), solicitar pruebas respiratorias, o radiografías.

El cirujano ortopédico evaluará la necesidad de



realizar una cirugía, por ejemplo para tratar la escoliosis. Es conveniente consultar un especialista en rehabilitación al menos anualmente y a un cirujano ortopédico regularmente cuando se haga necesario.

Manejo de problemas esqueléticos específicos: Escoliosis

La escoliosis es la curvatura anormal en la columna vertebral de lado a lado, en tanto que la cifosis es la excesiva curvatura hacia atrás de la columna que puede producir una postura agachada o jorobada. Estas deformidades espinales pueden causar dificultad para caminar o sentarse, dolor, y en casos severos, pueden empeorar la capacidad respiratoria. Es un problema ortopédico común en casos de MC, y una vez detectado, se debe consultar a un cirujano ortopédico especializado en trastornos neuromusculares.

Existen varias señales que pacientes o padres pueden detectar por sí solos, para ayudar a



determinar si ellos o sus hijos padecen de escoliosis. Si se presentan una o más señales, se recomienda realizar una cita con su doctor.

- Hombros a diferentes alturas
- Un omóplato es más prominente que el otro
- La cabeza no está centrada directamente sobre la pelvis
- Cadera elevada o prominente
- Las parillas costales se ven a diferentes alturas
- Cintura despareja (pliegue más prominente en un lado)
- Cambios en la apariencia o textura de la piel sobre la columna (hoyuelos, zonas con pelo, cambio del color)
- Inclínación del cuerpo entero hacia un lado, y pérdida del equilibrio al sentarse

Si su hospital local o clínica no cuenta con especialistas

Intervención de etapas para escoliosis

Antes que empiece:

- Verificar Irregularidades (asimetría) y corríjalo
- Estira y fortalece los músculos principales diariamente
- Tenga una buena postura al sentarse, de pie, caminando y durmiendo
- Consiga asientos y zapatos de apoyo

Cuando sea diagnosticado:

- Consulte un especialista para aprender ejercicios de estiramiento y fortalecimiento dirigidos
- Sea evaluado para un corsé rígido
- Aumente su nivel de actividad para mantenerse flexible y lo más fuerte posible
- Monitorear cuidadosamente la capacidad respiratoria, ya que puede cambiar en este momento

Una vez que haya progresado a 30-50 grados:

- Consulte un cirujano ortopédico con mucha experiencia corrigiendo escoliosis en personas con miopatía congénita para orientación sobre sus opciones
- Mantener una dieta saludable y manténgase activo para esta en la mejor condición para una posible cirugía

en tratar pacientes con MC, usted debe buscar un especialista fuera del sistema local con estos conocimientos y experiencia. A menudo es útil conectarse con otras familias afectadas en la región, para encontrar los médicos apropiados.

Para niños de 18-24 meses que no han logrado sentarse aún, suele ser beneficioso utilizar un corsé blando de columna durante períodos cortos a lo largo del día.

Para pacientes que caminan y que tienen una pierna más corta que la otra (discrepancia del largo de piernas), esto causará que la pelvis se hunda en un lado. La columna se curvará como respuesta adaptativa, lo cual llevará a una curva fija y anormal. Utilice una plantilla en su zapato para corregir la diferencia en el largo de las piernas siempre que esté de pie o caminando.

Los músculos débiles en el tronco (junto con los músculos

de la columna, abdominales, hombros y pélvicos) pueden derivar en una postura endeble o floja. Los niños y adultos con MC a veces inclinan la espalda para encontrar una posición de soporte, y esto empeora la curvatura de la columna, Ester sentado promueve una postura erguida y simétrica y brinda soporte para cuando la persona sufre de fatiga grave.

Cuando se detecta escoliosis, el médico realizará radiografías cada 4-6 meses para monitorear la curva. Los médicos miden la curva en grados. Cuantos más grados, peor es la curva.

Cualquier curva de la columna entre 10 y 24 grados debe monitorearse de cerca por usted y por su médico. En esta instancia, se recomienda aumentar la frecuencia de actividades de elongación y fortalecimiento.

- Una curva de entre 25 y 50 grados debe tratarse con estrategias como ortopedia y programas de terapia



Llegando a un acuerdo con mi escoliosis

Cuando era adolescente, mi médico me dijo que tenía escoliosis. Esta noticia, junto con mi desorden muscular, fue un golpe fuerte para mí. Me sentí derrotado porque pensé que fracase en mantenerme fuerte. Temía que mi cuerpo fuera a distorsionarse mucho por la curvatura de mi columna vertebral que la gente se alejara de mí. Mi futuro parecía haberse vuelto negro en un instante. Me sentía sola y deprimida.

Tuve que ir a que me hicieran medidas para un corsé Boston, es un tipo de corsé rígido. El proceso de las medidas tomé mediodía y tuve que utilizar una media de cuerpo. Se tomó casi dos meses para que ellos terminaran mi corsé y nuevamente tuve que ir a medirmelo.

Hay muchos tipos de corsés pero el mío es color canela y se abre por atrás. Hay correas de cierre que mantiene todo muy firmemente a mi cuerpo que a veces se me dificulta respirar. Tengo que quitarme mi corsé para poder beber, comer, ir al baño o caminar distancias largas. Trato de usar mi corsé cuando estoy sentado como cuando veo la televisión, uso mi computadora, veo una película o leo un libro. Trato de mantenerme activo, y claro no uso mi corsé cuando hago actividades de mucho movimiento. Lo rígido del corsé hace que se me haga difícil moverme si lo tengo puesto.

Intento hacer ejercicio diariamente, aunque no tenga muchas ganas. Yo he visto pruebas en mi cuerpo que el ejercicio sí funciona. Ahora, no estoy diciendo que soy una mujer muy musculosa, pero te juro que hoy estoy mucho mejor que cuando no hacía ejercicio. Yo realizo ejercicios para fortalecer el núcleo de mi cuerpo, cual ayuda a fortalecer los músculos alrededor de mi columna. Yo creo que esto ayuda a disminuir la curvatura de mi columna vertebral.

Aunque tuve que hacer algunos cambios en mi vida, mi forma de pensar es que aunque sea un reto, esta es mi vida actual y tengo que aceptarlo.

física.

- Las curvas de más de 50 grados a menudo requieren de corrección quirúrgica. Cuanto mejor sea el estado de salud antes de la cirugía, más chances tendrá de obtener un buen resultado. Existen diferencias individuales y regionales en cuanto al momento indicado para realizar una cirugía para la escoliosis.

Es importante realizar un estiramiento y masaje de los músculos tensos o contracturados, junto con el fortalecimiento de los músculos sobreestirados

Corsets ortopédicos

Algunos médicos recomiendan utilizar corsés ortopédicos como parte del tratamiento, y otros no. Si su médico recomienda utilizar estos soportes, deben personalizarse para permitir la mayor expansión pulmonar posible cuando se utilizan. El especialista puede realizar un recorte donde el diafragma expande el torso hacia afuera.

Se pueden realizar tests de función pulmonar con la ortopedia colocada y sin ella para determinar si el soporte limita la capacidad respiratoria. Una ortopedia rígida actuará como soporte total para sostener el torso erguido sin que la persona utilice ningún músculo, y puede derivar en un empeoramiento de la debilidad muscular (atrofia). Si a usted le preocupa que un soporte rígido derive en atrofia muscular, puede ser mejor utilizar este tipo de soporte solamente durante actividades sedentarias, como leer o mirar televisión. La mayoría de los soportes rígidos no se utilizan durante el sueño debido a la presión que ejercen en los músculos respiratorios. Si usted utiliza un ventilador, puede utilizar su soporte durante el sueño, pero consulte con un profesional experto antes de utilizarlo de noche o mientras duerme la siesta.

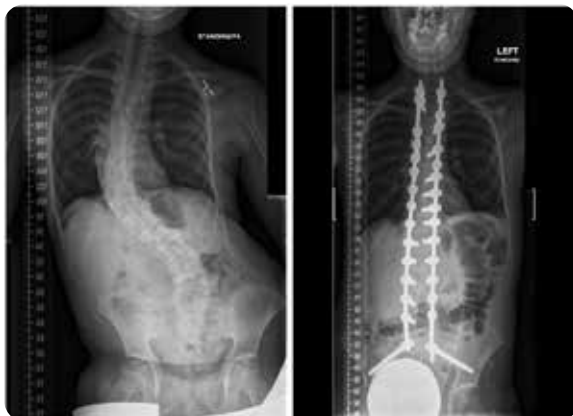
Para aquellos con debilidad de los músculos axiales (tronco/paraespinales) severa, la utilización de un soporte ortopédico puede ser la única forma de lograr una posición

sentada y una buena opción para mejorar la postura de sentado.

Cirugía

Los objetivos de la cirugía para escoliosis es conservar la función pulmonar, la movilidad, y la postura el mayor tiempo posible. Existen diferentes tipos de cirugías y cada caso dependerá de la situación particular:

En general, su equipo médico tratará la escoliosis utilizando métodos conservadores el mayor tiempo posible. El tratamiento variará según su ubicación geográfica.



La cirugía con "barras de crecimiento" se realiza si un niño sigue creciendo y tiene menos de 10 años. Las barras se insertan en la columna vertebral y pueden extenderse con pequeñas cirugías todos los años para permitirle a un niño crecer en altura. Esta opción conlleva algunos riesgos adicionales ya que requiere de múltiples cirugías espinales pequeñas. Cuando un niño ha terminado de crecer, se realiza una cirugía final completa "de fusión". Los

tratamientos futuros pueden incluir barras magnéticas de crecimiento que minimizan los procedimientos invasivos para extender las barras a medida que crecen los pacientes.

La cirugía no es para todos. Usted deberá tomar una decisión luego de discutirlo con su equipo médico, familia y amigos en la comunidad neuromuscular. Uno de los principales motivos para elegir la cirugía de escoliosis es cuando la curvatura ha alterado la forma de la parrilla costal y el diafragma a tal punto que afecta la respiración. Otro motivo para decidirse por la cirugía es para aliviar el dolor causado por la curvatura. Debido a la debilidad que sucede a la cirugía, algunos pacientes que podían caminar y respirar por sí solos antes de la cirugía pierden esa independencia luego de la cirugía para la escoliosis.

La cirugía de fusión en la columna puede no lograr corregir la curvatura completamente, dependiendo de la severidad y rigidez de la columna en el momento de la cirugía.

Aún luego de que finaliza el crecimiento (madurez esquelética), la deformidad espinal puede empeorar lentamente sin cirugía con el paso del tiempo debido a la debilidad muscular.

Qué esperar en caso de someterse a una cirugía de columna

Evaluación con un nutricionista para asegurar una dieta saludable varios meses antes de la cirugía. Esto se recomienda para estar en condiciones y estado de salud óptimos antes de la cirugía.

Evaluación del rango de movimiento de su mandíbula y cuello, y un examen de la función cardiológica y pulmonar antes de la cirugía.

Se realizarán mediciones respiratorias (tests de función pulmonar) antes de la cirugía. Sus pulmones deben estar fuertes para tolerar la cirugía.

Usted necesitará cuidados pulmonares especializados y agresivos luego de la cirugía.

Usted permanecerá en Terapia Intensiva luego de la cirugía.

Puede que le coloquen ventilación mecánica para ayudarlo a respirar durante un tiempo, aun si antes no fue necesario. Sus médicos le irán retirando la máquina gradualmente si no es necesaria ventilación mecánica a largo plazo.

Puede ser necesario despejar las vías respiratorias luego de la cirugía.

Defina un plan de extubación con sus médicos respiratorios antes de la cirugía.

Tome videos de base (con la cámara de su teléfono) de su funcionamiento, para que los doctores vean cuando se recupera la función normal (caminando, respirando, sentado).

La anestesia debe elegirse cuidadosamente ya que algunas mutaciones, especialmente las que afectan al gen *RYR1*, pueden causar hipertermia maligna (HM). Debe evitarse el relajante muscular succinilcolina y el agente anestésico halotano. El anestesista debe utilizar una "técnica limpia", que significa que el equipo ha sido limpiado

profundamente para eliminar todo rastro de anestesia utilizada en pacientes previos. También deben contar con medicación de rescate para la HM, llamada dantorleno, en el quirófano. Asegúrese de que el equipo de cirugía conoce el riesgo de desarrollar HM.

Es común verse debilitado luego de una cirugía mayor, por eso la rehabilitación agresiva es muy importante luego de la cirugía. Movilizarse pronto después de la cirugía es importante para que su debilidad no empeore. Los terapeutas de rehabilitación evaluarán lo siguiente:

Alimentación - la alimentación por sus propios medios puede ser dificultosa y requerir de un dispositivo de adaptación o sonda temporaria para ayudarlo a comer.

Movilidad - traslados, modificaciones a la silla de ruedas y soporte en su hogar para recuperar su fuerza y rango de movimiento.

Fuerza de cabeza y cuello - quizás necesite un soporte luego de la cirugía.

Dolor - su dolor debe ser tratado inmediatamente en el hospital y los cuidados deben continuar en su hogar

Constipación - la constipación puede empeorar luego de la cirugía y debe tratarse desde el inicio

Escoliosis y salud pulmonar - monitoreo continuo de la escoliosis y función pulmonar luego de la cirugía.

Dislocación de cadera

La dislocación de cadera (subluxación) ocurre en caso de MC en el nacimiento o durante la infancia, especialmente con miopatías centrales debidas a mutaciones de *RYR1*.

- El tratamiento de preferencia es una férula especial llamada arnés de Pavlik, hasta que la articulación queda más tensa. Este dispositivo ayuda a posicionar la cadera adecuadamente. La cadera puede quedar inmovilizada por algunas semanas. No se recomienda la inmovilización por más de 12 semanas ya que puede llevar a contracturas.
- Si un niño no camina, no suele realizarse cirugía. Se puede realizar si la dislocación causa dolor severo (muy

poco frecuente) o si empeora la capacidad de estar sentado o la escoliosis.

- Si el niño camina, debe analizarse con cuidado la posibilidad de operar, ya que puede empeorar la debilidad y resultar en la pérdida de la capacidad de caminar.

Contractura de rodillas

Por lo general, no se necesita cirugía para contracturas de rodilla. Se puede considerar si éstas evitan que usted pueda sentarse en su silla de ruedas con comodidad.

Contracturas de tobillo

Los recién nacidos con pie equinovaro deben someterse a cirugía correctiva

utilizando enyesado en serie o férulas nocturno.

El enyesado en serie implica colocarse un yeso después de otro hasta obtener la posición deseada, Cada yeso se coloca un poco más lejos del anterior, permitiendo alcanzar el objetivo gradualmente. La ferulización implica utilizar un dispositivo rígido o flexible

que cubre la parte inferior del pie hasta la mitad de la pantorrilla, para mantener una posición específica durante el sueño. También se puede realizar cirugía del tendón de Aquiles. Un joven o adulto con MC con deformidades en el pie deberá evaluar los riesgos y beneficios de realizar una cirugía contra la posibilidad de aumentar las deformidades y el dolor.

Fracturas de huesos de la pierna

Una fractura de pierna, sin importar la causa, debe ser tratada con férulas, yeso o cirugía, y luego con

rehabilitación agresiva para evitar la pérdida de capacidad de andar.

La cirugía puede incluir la inserción de una barra metálica en el hueso para estabilizarlo. Se debe comenzar con rehabilitación inmediatamente luego de la cirugía.

Los yesos deben ser livianos y diseñados de modo que tengan "articulaciones", para poder caminar aún con el yeso puesto.

Salud ósea

Sus huesos pueden fácilmente hacerse más delgados (osteopenia) y debilitarse (osteoporosis), como resultado de una movilidad limitada y debilidad. Esto hace que el hueso sea propenso a fracturas, a veces incluso sin traumatismo. Para optimizar su salud ósea, puede hacer lo siguiente:

- Actividad cargando su peso: movimiento, ejercicio, e incluso solo ponerse de pie.
- Consumir la cantidad recomendada de calcio en su dieta; si es necesario, suplementar con vitaminas.
- Obtener la cantidad recomendada diaria de vitamina D

(colecalfiferol) en su dieta y exponerse al sol en la medida saludable; si es necesario, complementar su dieta con vitaminas. Su nivel de vitamina D puede chequearse con análisis de sangre periódicos.



Señales que puede estar ejercitando de más

1. Dolores o calambres musculares
2. Se siente más débil uno o dos días después de hacer ejercicio
3. Ritmo cardiaco arriba de 150 latidos por minuto
4. Dificultad para respirar

Luego de la primera fractura, su médico monitoreará su densidad ósea con un scan llamado DEXA scan (absorciometría dual de rayos X).

Tratamiento de huesos muy quebradizos

En algunos casos, se puede administrar medicación para ayudar a personas con huesos muy quebradizos. Estos tipos de medicación se llaman bifosfonatos. Solo deben ser indicados por un médico con amplia experiencia en su uso para enfermedades musculares. Es recomendable consultar con su médico si usted tiene:

- Dos o más fracturas
- Dolor óseo
- Osteoporosis severa observada en radiografías
- Falla de tornillos o clavos colocados en cirugías debido a la debilidad de sus huesos
- Otras afecciones que empeoran la salud ósea (por ej., enfermedad celíaca, trastornos de la tiroides, y pubertad retrasada).

¿Qué puedo hacer para mantenerme móvil y evitar problemas óseos?

Es bueno ser proactivo en sus cuidados para prevenir, minimizar o al menos demorar los problemas óseos.

Ejercicio

El permanecer activo puede ayudar a mantener y mejorar su fuerza y función muscular. Un terapeuta físico u ocupacional puede recomendar ejercicios, estiramientos y/o férulas, según sus necesidades. Además de las terapias recomendadas,



es importante que usted haga ejercicio por sí solo para obtener y mantener las mejoras.

Entrenamiento aeróbico: Realice ejercicios que movilicen todo el cuerpo y utilicen oxígeno, como caminar o nadar, usualmente llamados ejercicios aeróbicos, en la medida de sus posibilidades. El ejercicio aeróbico puede hacerse entre 3 y 5 veces por semana sin riesgo, lo cual significa que usted debería hacer lo más posible pero nunca al punto de quedar exhausto. Para aquellos con limitaciones severas de movimiento, consulte con su terapeuta físico. No todas las personas con MC pueden realizar ejercicio aeróbico.

Entrenamiento de resistencia: Realice actividades de levantamiento utilizando su propio peso o bandas de resistencia, máquinas, o pesas livianas en la medida de lo posible. El entrenamiento de

Nunca haga ejercicio hasta el punto de agotamiento.



resistencia puede aumentar la densidad ósea y la fuerza en los brazos, además de potencialmente mejorar la fuerza muscular. Levantar los brazos lo más alto posible es un ejemplo de entrenamiento de resistencia utilizando solamente el propio cuerpo. La resistencia es impuesta por la gravedad solamente, y para algunas personas es suficiente para ejercitar los músculos. Otra forma de realizar entrenamiento de resistencia es a través de bandas elásticas o tubos que se estiran al tirar. Tienen más resistencia que la gravedad, y por ende estos ejercicios serán un mayor reto para sus músculos. Otra forma de resistencia es el uso de máquinas, como la prensa de piernas o bicicleta fija, que suelen encontrarse en gimnasios o pueden

comprarse y utilizar en el hogar. El levantamiento libre de pesas livianas también sirve como ejercicio para los músculos y se recomienda comenzar en los últimos años de adolescencia siempre que sea posible. Las pesas deben levantarse con una buena técnica y con supervisión directa para prevenir lesiones. Su objetivo no debe ser el de "agrandar sus músculos" si no el de aumentar la fuerza, función, y bienestar mental. Si su rango de movimiento se ve disminuido, su equipo médico le indicará cuánto entrenamiento de resistencia puede hacer. No se recomienda realizar ejercicio de resistencia que provoque dolor o lleve al agotamiento.

Entrenamiento de equilibrio/central: Realice ejercicios que requieran de equilibrio, como sentarse sin soporte, sentarse en una pelota grande de ejercicios, o de pie en una tabla de equilibrio con supervisión, en la medida de sus posibilidades. Si le resulta posible, la equitación terapéutica (equinoterapia) también promueve el fortalecimiento de los músculos centrales. Es importante que su tronco se mantenga fuerte para prevenir o al menos posponer la curvatura de la columna, como se planteó en este capítulo.

Todos los programas de ejercicios deben comenzarse lentamente, con aumentos graduales y moderación para que usted no sufra dolor o se sienta exhausto días después de haberlo realizado. Es aceptable que sienta un poco de dolor o cansancio inducidos por el ejercicio unos días luego de un reto físico. Es importante elongar antes y después de la actividad para reducir el dolor muscular y prevenir lesiones o rigidez. Tome mucho líquido durante el ejercicio y luego de su rutina. La hidratación y una buena nutrición son esenciales para maximizar el rendimiento y evitar calambres musculares.

Movimiento en agua caliente es una buena manera de promover el movimiento en todos los subtipos de MC.

Para aquellos amantes del deporte, se deben evitar aquellas prácticas que pueden causar lesiones. Por favor consulte con su equipo médico para ver si un deporte es riesgoso antes de comenzar a realizarlo. Si su MC conlleva complicaciones cardíacas o trastornos metabólicos, analice las opciones de ejercicios y sus riesgos con el equipo médico antes de comenzar la actividad.

Posición de pie

Se debe alentar a aquellos niños muy débiles que no han comenzado a pararse solos, y a aquellos que no caminan pero pueden estar de pie, a pararse varias veces en el día. Armazones, bipedestadores, mesas inclinadas, y ortopedia, pueden ayudar a mantener la posición erguida.

El ponerse de pie ayuda a:

- minimizar la rigidez y las articulaciones trabadas (contracturas) en las piernas
- desarrollar la estabilidad del tronco, la cabeza y la pelvis
- ejercitar los músculos utilizados para ponerse de pie
- promover la independencia y la autoestima

Beneficios potenciales del ejercicio en miopatía congénita

1. Mejora la circulación
2. Conserva la flexibilidad y rango de movimiento
3. Mantiene y mejora la función física
4. Mejora la eficiencia respiratoria
5. Conserva el estado físico total
6. Sostiene y mejora la densidad ósea
7. Retiene y mejora la fuerza
8. Ayuda a aliviar el estrés y la tensión
9. Mejora el estado de ánimo
10. Mejora el sueño
11. Reduce el riesgo de desarrollar otras condiciones como la diabetes

- fortalecer los huesos

Se debe tener mucho cuidado y asegurarse de que las correas del equipamiento no estén muy ajustadas, especialmente en las rodillas, ya que esto puede causar fracturas si los huesos son muy delgados. Su especialista en rehabilitación física determinará cuánto tiempo y con qué frecuencia debe estar de pie según su situación.

Ejercicios de elongación y rango de movimiento

Para mantener la cantidad de movimiento normal de una

articulación (rango de movimiento) y prevenir o demorar las contracturas, es importante estirar varias articulaciones usted solo (elongación activa) y que otro las estire por usted (elongación pasiva). Para casos severos de MC, la elongación es uno de los pocos ejercicios que se pueden hacer. Las articulaciones que necesitan estirarse son los tobillos, caderas, rodillas, cuello, columna, codos, muñecas y dedos. Su terapeuta físico evaluará su caso para ver si necesita utilizar ortesis, dispositivos utilizados para brindar soporte a las articulaciones. Las personas que permanecen sentadas gran parte del tiempo pueden desarrollar tensión en los tobillos, rodillas y caderas, lo cual puede prevenirse o demorarse a través de la elongación. Es esencial mantener la flexibilidad de los tobillos en aquellos que pueden deambular, de modo que logren caminar el mayor tiempo posible. La siguiente tabla muestra algunas de las cosas que puede hacer:

Tobillos— Mantiene la capacidad de caminar y la independencia

- Estirar sus tobillos a diario, usted mismo o con ayuda de un familiar.
- Utilizar ortesis nocturna de tobillo y pie (en inglés, AFO)
- Utilizar AFO dinámicas durante el día, y a medida.
- Utilizar AFO, u ortosis de rodilla, tobillo y pie (en inglés, KAFO).
- Ponerse de pie durante el día con o sin ortopedia.
- Utilizar férulas progresivas -dispositivo ortopédico blando que ayuda a estirar gradualmente el talón de Aquiles.
- Enyesado en serie -utilizando un yeso de fibra de vidrio para elongar gradualmente el tendón de Aquiles.

Rodillas, caderas—Ayuda a mantener una posición cómoda de sentado en una silla, posición erguida, y la movilidad.

- Estiramiento diario de rodillas solo o con ayuda de un

familiar, recostándose con las piernas estiradas.

- Elongación de caderas en posición boca abajo, si es posible.
- Utilizar AFOs como fuera mencionado.
- Ponerse de pie en un bipedestador u otros dispositivos.
- Férulas progresivas

Hombros, codos, muñecas y manos—Ayuda a mantener la función de la parte superior del cuerpo, manos, y la independencia.

- Elongar todas las articulaciones de la parte superior del cuerpo varias veces al día.
 - Férulas en muñecas, manos, codos, facilitadas por un terapeuta ocupacional,
- Columna**—Ayuda a minimizar la escoliosis.
 - Estiramientos y ejercicios que utilicen los músculos de la espalda
 - Fortalecer el torso (tronco) en la posición sentada, de pie, o ambas.

Los especialistas en rehabilitación a menudo utilizan toxina botulínica

(nombre comercial, Botox) para tratar la tensión muscular como en casos de parálisis cerebral. Sin embargo, el Botox no es recomendado para utilizar en los músculos de personas con MC ya que puede empeorar la debilidad ya presente. El Botox se ha utilizado con éxito para tratar el exceso de saliva sin afectar el músculo en personas con MC. Por favor, consulte el capítulo de Tratamiento Respiratorio para obtener más información sobre la utilización de Botox en el control de exceso de saliva.

Asistencia para caminar y para movilidad, y otro equipamiento adaptativo.

Uno de los objetivos principales al tratar la MC es ayudar a

El BOTOX puede ser utilizado en las glándulas salival, pero NO debe ser utilizado en los músculos esqueléticos con pacientes con miopatía congénita.



mantener la movilidad general e independencia de forma segura. Las personas con MC tienen mayor riesgo de caídas o lesiones graves al caer, ya que no logran "frenar sus caídas". La utilización de dispositivos, sillas de rueda, y otros elementos pueden ayudar. Por ejemplo:

- Bastones, andadores, ortopedia, andadores con ruedas de altura variable - todos pueden utilizarse para promover y mantener la capacidad de caminar.
- Sillas de rueda eléctricas y manuales

Se pueden utilizar en niños a partir de 2 años

Deben contar con soportes para pelvis, tronco, y cabeza si es necesario.

Se recomienda contar con cinturones de seguridad en toda silla de ruedas

Algunos pueden necesitar correas sobre el pecho

El asiento debe ser cómodo y personalizado para adaptarse a todas sus necesidades

Puede que le lleve un tiempo recibir su silla de ruedas eléctrica, por eso es conveniente comenzar con el proceso con suficiente tiempo.

- Scooters para movilidad
- Vehículos adaptados, una vez que usted tenga edad para manejar. Puede ser necesario



participar de cursos de educación vial y modificaciones a su vehículo.

- Deberá realizar cambios necesarios en su hogar, lugar de trabajo, o escuela.

Rampas, barandas, sistemas de elevación en escaleras.

Obtenga un pase de estacionamiento para discapacitados y no tema preguntar donde se ubica el estacionamiento más conveniente para personas con movilidad reducida.

- Solicite asistencia, como un lugar cercano a la puerta, para que le sea más fácil entrar y salir de sus

actividades.

- Otros elementos necesarios pueden ser: una silla para la ducha, dispositivo extensible para tomar objetos, elevador Hoyer, equipamiento de transferencia, perros de servicio (asistentes caninos), y elementos que lo ayuden a comer, beber, comunicarse y realizar su aseo personal.

Artículos del Apéndice

- Consejos para Manejar una Cirugía de Escoliosis





DIRECTRICES DE CUIDADO GASTROINTESTINAL, NUTRICIONAL Y BUCAL

Las dificultades al alimentarse y deglutir son comunes en la MC y pueden resultar en situaciones de mala nutrición y otros problemas de salud. Algunos niños y adultos no pueden comer de manera segura por boca debido a problemas al deglutir en algún momento de sus vidas. Es importante mantener una buena nutrición al mismo tiempo en el que se mantiene la salud dental e intestinal ya que mejora el crecimiento, el nivel de energía, la cantidad de actividad y la capacidad respiratoria. Los miembros del equipo médico que se ocuparán de este aspecto de su salud incluyen un terapeuta del habla/deglución/alimentación, un gastroenterólogo, un especialista neuromuscular, un pulmonólogo, un terapeuta ocupacional y un nutricionista o dietista. Idealmente, deberían contar con experiencia en el tratamiento de personas con MC.

Deglución y nutrición

La mejor manera de monitorear su estado nutricional es medir la altura y el peso en cada una de las visitas al médico, en el caso de niños y adultos, y por lo menos cada tres meses en infantes. A una persona que no puede pararse o que tiene escoliosis se le puede medir el antebrazo (largo cubital) en vez de la altura.

Se puede hacer un seguimiento de las tendencias de crecimiento en niños (altura/peso) utilizando una tabla llamada curva de crecimiento en la que se muestran en un gráfico las mediciones de cada altura/peso. Esto le permite

a usted y a su médico ver las tendencias a través del tiempo. Pídale a su médico que le dé un gráfico para que tenga. Los niños con MC suelen tener curvas de crecimiento que están por debajo de lo que uno espera para la edad en niños no afectados. Sin embargo, se espera que todos los niños mantengan su propia curva de crecimiento. No se preocupe siempre y cuando su hijo/a pueda mantener su nivel de crecimiento y no se salga de la curva, no se enferme de manera frecuente y no tenga problemas recurrentes de pulmón o corazón. Los percentiles de peso para un niño que está por debajo de los patrones anteriores podría ser un indicador de falta de calorías. A los infantes que no aumentan el peso necesario se los considera desnutridos y a veces se dice que sufren de "retraso en el desarrollo". Generalmente son derivados a cuidados especiales para aumentarles el peso.

A veces, las personas con MC aumentan demasiado de peso porque consumen más calorías que las necesarias



Crédito de Imagen - <http://www.arktherapeutic.com/post/1266>

para sus niveles de actividad. El peso extra hace que sea mucho más difícil moverse y ser movilizado y agrega stress adicional sobre el cuerpo y los órganos. Es importante mantener un peso ideal y su médico puede ayudarlo para que sepa cuál es este peso en cada caso.

Signo de problemas de alimentación:

- Poco apetito y baja ingesta de alimento
- Falta de coordinación al masticar o tiempo excesivo de masticado
- Tos, ahogo, náuseas, jadeo o dificultad para respirar durante las comidas
- Almacenamiento excesivo de secreciones, babeo o problemas coordinando los músculos.
- Un sonido áspero en la voz o en la respiración luego de deglutir o luego de la comida
- Incapaz de despejar la boca de comida o bebida después de tragar
- Comida o bebida que permanece en la garganta
- Intentar aclarar la garganta o hacer ruidos durante la comida
- Congestión nasal o respiratoria, aumento en el trabajo de respiración, fatiga
- Tiempos de comida largos, es decir, bastante más que 30 minutos
- Ansiedad al anticipar comidas o malestar durante las comidas
- Regurgitación o reflujo excesivo
- Vomitar o parecer tener dolor durante o luego de comer: una persona puede quejarse por dolor abdominal o en el pecho después de comer
- Avance retrasado con nuevas texturas de alimentos
- Dificultad en la utilización de utensilios/cubiertos apropiado para la edad
- Bajo crecimiento o peso
- Infecciones pulmonares

Evaluación de alimentación/deglución

Un patólogo del habla/lenguaje que se especialice en comer y deglutir puede evaluar la capacidad de deglución si tiene preocupaciones. En algunas instalaciones lo hacen los terapeutas ocupacionales. Inicialmente, harán una prueba para evaluar las capacidades orales y las prácticas de alimentación. Verán cómo traga, inspeccionarán su boca e intentarán con distintas comidas y bebidas. Uno de los

objetivos de una evaluación de la alimentación/deglución es determinar el riesgo de sufrir problemas de deglución y aspiración. El clínico intentará comprender qué alimentos son seguros y apropiados para su nivel y decidirá si se necesitan más pruebas o no.

La prueba puede incluir:

- Discusión sobre el historial de alimentación y prácticas de alimentación actuales
- Examen oral para evaluar cualquier problema estructural que pueda haber relacionado a la alimentación
- Evaluación de fuerza y coordinación de la boca y de los músculos involucrados en la deglución, control de la cabeza y mantenimiento de la postura
- Observación de una comida típica prestando atención a las capacidades orales y a la deglución
- Intentar con diversos alimentos y métodos de alimentación para ayudar en la eficiencia y seguridad

Las personas pueden tener dificultades al comer porque carecen de las capacidades orales necesarias para hacerlo. Esto no significa necesariamente que tienen riesgo de aspiración. Sin embargo, si se identificaron indicadores de problemas de deglución durante la observación de la alimentación tales como tos, carraspeo, congestión respiratoria, cambios en la calidad vocal y problemas respiratorios mientras se come, se sugiere un estudio de video de deglución como próximo paso.



Crédito de Imagen - refluxrebles.com

Estudio de videofluoroscopia de deglución

Estudio de videofluoroscopia de deglución

Se debe llevar a cabo una videofluoroscopia de deglución

cuando hay sospecha de problemas de deglución. Esta prueba utiliza distintos tipos de comida mezclados con bario. Cuando uno traga, se toman rayos X que se convierten en video. El bario no es nocivo y le permite al clínico del habla/alimentación ver el alimento mientras viaja desde la boca hacia el estómago. El especialista podrá identificar cualquier problema que haya con la fuerza, coordinación y eficiencia y otros problemas tales como que la comida se atasque o que vaya por el camino incorrecto, como por ejemplo que se meta en los pasajes nasales o en la tráquea. Si se detecta algún problema en la deglución en su video, el especialista le ayudará a decidir qué debe hacer y podrá sugerir técnicas de alimentación especiales o la utilización de distintos tipos de alimentos. Algunos niños y adultos necesitarán métodos de alimentación alternativos y algunos pueden llegar a necesitar algún tipo de terapia para ayudarlos a mejorar la habilidad de deglución con el tiempo.

Radiografía de tórax

Se puede realizar una radiografía de tórax para ver si hay evidencia de neumonía por aspiración.

Mejorar la alimentación y el crecimiento

Es importante saber qué es lo más adecuado para sus necesidades alimenticias, entender las técnicas involucradas en una alimentación segura y controlar el crecimiento y el peso a través del tiempo para mantenerse bien nutrido.

Sondas de alimentación comunes (Sonda nasogástrica y sonda de gastrostomía)

Para aquellos con la forma grave de MC neonatal, se deberá decidir inmediatamente después del nacimiento

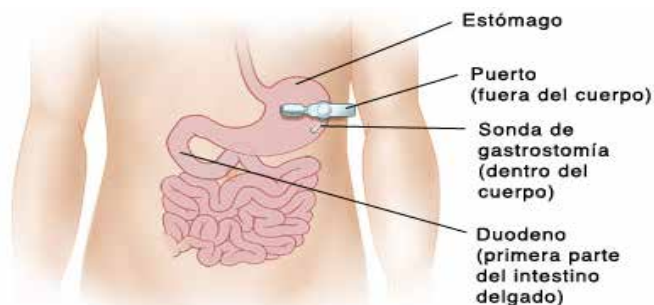


Ilustración por Lucinda Lee.

qué tipo de método de nutrición seguro se elegirá. Para aquellos con MC moderado o leve, la alimentación por vía oral puede ser factible, posiblemente con algunos desafíos. Si no se obtiene la nutrición necesaria por boca o si se tienen infecciones pulmonares repetitivas por aspiración, el crecimiento puede ralentizarse y puede causar problemas de salud. Si el crecimiento deficiente continúa u otras preocupaciones de la salud relacionadas a la alimentación persisten, entonces será necesario colocar una sonda de alimentación.

Las sondas de alimentación más comunes son la sonda nasogástrica y la sonda de gastrostomía (sonda G o GEP). Muchos niños y adultos que requieren de sondas pueden seguir alimentándose por boca. La sonda se suele utilizar para suplementar las calorías y la nutrición que el niño no puede ingerir por su cuenta.

Sonda nasogástrica y sonda de gastronomía

Una sonda nasogástrica es una sonda que se suele utilizar para alimentación a corto plazo que llega al estómago desde la nariz. Estas sondas se suelen colocar cuando usted está despierto. Una sonda de gastrostomía/sonda GEP es una solución de alimentación a largo plazo con una sonda que va directamente hacia el estómago a través de la piel. Las sondas GEP/de gastrostomía la suele colocar un gastroenterólogo cuando el paciente está sedado. De todos modos, debe consultar qué otras opciones existen si el riesgo de la anestesia o de tener problemas respiratorios es significativo.

Se puede administrar nutrición líquida (fórmula comercial o dieta licuada) a través de la sonda hacia el

Si tu hijo(a) necesita un sonda de gastrostomía (sonda-G), usted puede crear alimentos para la sonda a partir varias comidas que tiene en su casa usando una mezcla de fórmula casera. Es tan simple como agregar comida de bebé enlatada a la fórmula comercial. También puede consistir en una dieta de solamente comidas molidas. Para empezar, busque una dietista registrada con experiencia en fórmulas y revise el Apéndice para más recursos.



La manera como una madre hizo la transición de una sonda-G de su hija al alimento oral

Mi hija nació con miopatía congénita y tuvo muchos problemas de alimentación necesitando una sonda-G para poderse alimentar. Yo imagine que yendo a terapia, su función de deglución mejorará y podría alimentarse oralmente. Esta historia habla sobre las cosas que nos ayudaron hacer esta transición. Cuando se planea una transición, actividades de estimulación oral son importantes para combatir la aversión oral. Comparto mi experiencia con la esperanza de poder ayudar a otros. Consulte a su médico para más sugerencias.

Antes de la hora de comida:

Utilizamos juguetes de estimulación sensorial en la mejilla de mi hija, la barbilla, labios, cuello y dedos. Esto incluye juguetes de masaje, vibración, burbujas, mordedores sensoriales y otros tipos de juguetes que tengan texturas interesantes. Estos juguetes los utilizamos solamente antes de alimentar.

Introduciendo sabor y textura durante la comida:

Aplicaba sabores de comida en mi dedo, en un chupón, en un cepillo oral y lo pongo en su labio o lengua y animándola para que pruebe. Empecé con sabores diluidos y poco a poco le fui dando probaditas de sabores más fuertes, dependiendo de sus reacciones. A veces sumergía una toallita de bebé limpia en agua y dejaba que la absorbiera. Yo le variaba en los sabores para que ella estuviera expuesta a diferentes clases de comida, incluyendo los vegetales. Los niños crecen gustándoles más los alimentos que comían desde pequeños y yo prefiero que sean alimentos saludables.

Cuando mi hija comía, ella tenía que tomar muchos líquidos después de cada cucharada de puré para ayudar a limpiar la parte posterior de su lengua y garganta. Hasta la fecha, ella aún utiliza esta técnica. Al intentar nuevos alimentos, cualquier señal de pánico, deglución desorganizada o esfuerzo para vomitar indican que debería de parar y volver a otras texturas ya usadas. Siempre trato de estar alerta para saber cuáles son sus preferencias y seguir con eso. Hay momentos que dejo que sumerja la cuchara o su dedo en alimentos para que ella experimente.

Intentó limitar la comida a solo 30 minutos aunque hay momentos donde dura hasta 45 minutos. La merienda por sí sola dura 15 minutos. Al principio, a ella le disgustaba y no le interesaba comer y eso me complicaba las cosas.

Un día inventé unos títeres chistosos que utilizaba para jugar en la hora de comida, a ella le encantaban y eso le ayudó a querer comer más a menudo.

Como muchas niñas, ella se distraía muy fácilmente. Cuando había distracciones, a ella no le gustaba estar sentada por mucho tiempo y se fastidiaba. Ahí fue cuando decidí que mientras ella estaba entretenida viendo su programa favorito yo aprovechaba y la alimentaba.

Después de la hora de comida:



Continuación:

La manera como una madre hizo la transición de una sonda-G de su hija al alimento oral

Yo completaba sus calorías orales con una fórmula de alta caloría y varios alimentos molidos utilizando su gastrostomía. Quería que estuviera acostumbrada a ser alimentada por su sonda pero también que estuviera expuesta a comidas por la boca. Es muy importante estirar el estómago poco a poco pero no sobrepasarse. Cuando le daba alimentos por la boca, me aseguraba de darle menos calorías por la sonda para no alimentarla de más.

En Resumen:

Antes de empezar un programa como este, tu hijo(a) debe de estar en un peso ideal porque al principio puede haber una pérdida de peso. Mi hija si bajo de peso pero la estuve monitoreando muy seguido y siempre se mantuvo proporcional a su altura.

Pacientemente y con optimismo aplique una combinación de técnicas para llegar a nuestra meta. Aunque, si tuviera que escoger cual fue la más primordial, serían los famosos títeres. Yo los usaba diariamente para que la hora de la comida fuera divertida aun después de terminar la transición. Mi hija aun habla sobre esos títeres y me asegura que es un recuerdo hermoso de su infancia. Otra de las cosas importantes fue el permitir que ella tomara sus propias decisiones, como qué comida quería comer, de que manera, que plato utilizar y cual títere quería que "comiera" con ella.

El uso de la musculatura oral para comer diariamente, ayuda a fortalecerse y me di cuenta que su coordinación oral fue mejorando al transcurso del tiempo. Era un gran compromiso pero sabía que todo este esfuerzo iba a valer la pena. Cuando tenía 2 años, mi hija consumía todos sus alimentos por su boca y mostró buen crecimiento. Ya cuando confirmamos que todo había sido un éxito, consultamos a su médico para quitarle la sonda. Han sido mucho años ya y ella aun sigue prosperando. Mi hija es feliz que nosotros apoyamos su alimentación oral y ahora lo disfruta mucho.



estómago. De esta manera las personas con MC pueden obtener la cantidad necesaria de calorías para crecer y estar saludable. Su dietista será un recurso importante para determinar la cantidad, el contenido calórico de las comidas, la frecuencia de la alimentación (bolo o nutrición continua) y que suplementos nutricionales serán necesarios.

Se recomienda ampliamente una solución de nutrición a largo plazo en recién nacidos con MC que estén muy débiles.

Estimulación Oral

Es importante que su niño/a tenga una experiencia oral positiva. Los niños a los que no se les permite comer por boca o aquellos que tienen experiencias negativas

cada vez que comen pueden llegar a desarrollar aversión oral. Esto es un disgusto fuerte y una evitación firme a que la comida esté dentro o cerca de la boca, cosa que puede ocurrir en bebés y en niños que se alimentan por sonda.

Su patólogo del habla/lenguaje o especialista en nutrición puede darle algunas ideas sobre qué hacer, como por ejemplo jugar con la boca mientras se alimenta con sonda para que el niño/a acepte la comida por boca cuando esté listo/a. Un psicólogo clínico también puede ser de ayuda. Su terapeuta también puede sugerirle formas de ayudar a fortalecer y coordinar los músculos necesarios para comer y beber por boca de manera saludable.

Asegúrese de que esté seguro cuando coma

Las personas con MC generalmente tienen dificultades para controlar líquidos livianos, para deglutir texturas más densas y para masticar alimentos más duros. Hay algunas estrategias que pueden funcionar para su niño/a bajo la guía de un especialista en nutrición. Algunas sugerencias comunes incluyen:

- Posiciónese de manera tal que sea más fácil



Algunas personas aún puede disfrutar alimentación oral aún teniendo la sonda-g. Alimentación por la sonda sirve para suplementar calorías y los líquidos por boca. Por favor de consultar a un especialista en alimentación o un terapeuta de habla para ver si es seguro comer/beber por la boca.

comer: por ejemplo, que la cabeza esté más alta que su estómago para que los contenidos bajen con la ayuda de la gravedad.

- Pregúntele a su terapeuta del habla/ alimentación o terapeuta ocupacional sobre utensilios modificados u otros instrumentos para infantes, niños pequeños, niños y/o adultos que los ayuden en la alimentación dependiendo de sus necesidades.
- Utilice métodos de deglución seguros y evite actividades que puedan distraerlo, hablar o reírse mientras come.
- Haga que los alimentos sean más sencillos de ingerir diluyéndolos si son muy densos, espesando líquidos si son demasiado líquidos, pelando cáscaras, cortando la comida en pedacitos y cocinando los alimentos hasta que estén lo más tiernos posible.
- Los líquidos ligeros pueden ser más difíciles de controlar en la boca y durante la deglución. Por lo tanto, su especialista puede recomendarle un vaso especial u otros medios para lograr que los líquidos sean más fáciles de tragar.
- Evite alimentos con los que pueda ahogarse, que sean duros, pegajosos, gomosos o gruesos (por ejemplo, maíz, nueces, texturas mixtas).
- Evite mezclar texturas y consistencias (por ejemplo, es más probable que la leche con cereal crujiente haga que alguien aspire).
- Dedíquele todo el tiempo posible a las comidas: a alguien con MC va a llevarle mucho más tiempo comer.
- Si una comida lleva más de 30-40 minutos podría

Ejemplos de menús para promover el alimenticio oral en alguien con miopatía congénita

Creado por algunos cuidadores de niños y adultos con preparación para el desarrollo

Dieta de pure - no requiere masticar

Almuerzo

- Cereal de arroz para bebé o avena instantánea con leche entera, leche soya o leche de arroz
- Avena, Semola o Crema de Trigo (mas espesa que el cereal para bebe)
- Leche, leche en polvo o proteína de suero tomada

Merienda

- Yogur Suave (Yogur griego tiene mas proteina)
- Pudín suave hecho con leche entera o leche evaporada

Comida

- Sopa de vegetales suave y cremoso (puede agregar maicena para más calorías y carbohidratos)
- Sopa filtrada con aceite de oliva o maicena (no trozos)
- Legumbres molidos en pure
- Jugo de vegetales/frutas para tomar (comprado o hecho en casa)

Merienda

- Puré de fruta bajo en ácido (puede agregar leche de coco para más calorías)
- Puré de fruta comercial (agregue yogur griego para más proteínas y calorías)
- Licuado de frutas con nieve o yogur griego (no frutas fibrosas o con pulpa como narajas o piñas)
- Nieve suave, natillas congeladas o malteada

Cena

- Puré de pescado (sin huesos) con aceite de oliva
- Puré de camote (agregar mantequilla para más calorías)
- Jugo de albaricoque, pera o durazno (bajo en ácidos)

Merienda

- Cereal cremoso (igual como para el almuerzo) con maicena
- Bebida de suplemento nutricional para mantener las calorías y nutrientes.

Dieta de textura suave - Se requiere masticar en un nivel mínimo.

Almuerzo

- Avena (agregar linaza molida para más calorías y fibras)
- Huevo revuelto
- Quiche o Sufle
- Leche entera, leche en polvo o proteína de suero tomada

Merienda

- Queson pequeño
- Aguacate molido, cocido, o picado (sin cáscara ni semilla)
- Melon picado

Comida

- Pasta finamente picada con mantequilla o salsa (sin queso fibroso)
- Estofado de carne finamente picada (no carne dura ni pedazos grandes)
- Vegetales bien cocidos y picados como zanahorias, betabel y coliflor (no partes fibrosas ni vegetales duros como el elote)

- Jugo de fruta para tomar

Merienda

- Platano molido
- Sandía picada (no cascara ni semillas)
- Arroz con leche

Cena

- Carne roja o pollo finamente picada (no grasa, huesos o cartilago)
- Puré de papa con leche, crema ácida, mantequilla o gravy
- Puré de calabaza con mantequilla o nueces molidas para más grasas
- Jugo de vegetales o frutas (comprado o hecho en casa)

Merienda

- Cereal cremoso con maicena
- Granola sumergida en leche entera o leche soya para suavizar
- Fórmula comercial para más calorías y nutrientes

indicar que se necesita más ayuda.

- Si comer lleva demasiado tiempo en las comidas pautadas, permita que haya más oportunidades para comer durante el día – por ejemplo, 6 comidas más pequeñas por día podrían ser mejor toleradas que 3 comidas grandes. Esto también puede ser una manera de aumentar la ingesta calórica.
- Asegúrese de que la comida esté bien masticada antes de tragarla.
- Puede ser útil alternar bebidas entre bocados de comida.
- Considere utilizar otros métodos de nutrición (por ejemplo, una sonda de alimentación temporal) si su hijo/a esta débil por fatiga o enfermedad.
- Elija mamaderas y tetillas que el bebé pueda sujetar fácilmente aun con músculos faciales débiles y asegúrese de que el caudal de leche sea apropiado para las necesidades de su bebé.
- Evite llenar la boca ya que las grandes cantidades son más difíciles de controlar
- Si su hijo está cansado, no le ofrezca más comida
- Asegúrese de que la boca no tenga restos de alimento al final de la comida
- No se recueste ni realice demasiada actividad 30 minutos después de las comidas

Succionar

Durante la ingesta, las personas salivan más y alguien con MC puede babear más que lo usual. Aplicar succión en la boca con un instrumento de succión portátil puede ayudar a limitar el babeo, impedir que el exceso de saliva ingrese a los pulmones y remover comida o bebida que permanece en la boca después de tragar.

Motilidad gastrointestinal y reflujo gastroesofágico

La constipación, el reflujo gastroesofágico y los vómitos frecuentes son problemas gastrointestinales frecuentes en la MC. Hay tratamientos disponibles que usualmente son efectivos.

Constipación crónica

La constipación crónica y la dificultad con la evacuación intestinal en MC pueden llevarlo a tener poco apetito porque se siente lleno en el abdomen. Esto, tarde o temprano, acarreará una pérdida de peso no intencional. Adicionalmente, los intestinos que están llenos pueden dificultar el movimiento que hace el diafragma al inhalar generando volúmenes pulmonares más pequeños y problemas respiratorios.

El vaciamiento gástrico lento y la constipación son comunes en la MC debido a la menor capacidad de movimiento que tiene la persona. Los síntomas incluyen:

- Nausea
- Vómitos
- Dolor abdominal
- Cólicos
- Distensión abdominal
- Apetito disminuido
- Fatiga

El tratamiento incluye:

- Aumento en la ingesta de líquidos
- Aumento de fibra en la dieta
- Posicionarse de manera erguida por media hora luego de las comidas
- Estar de pie, si es posible (utilice un bipedestador de ser necesario)
- Moverse y ejercitarse regularmente, dentro lo de posible
- Utilizar un ablandador fecal o laxantes para la constipación
- Utilizar medicación procinética cuando vaciar el estómago lleva demasiado tiempo

Algunas personas con MC dependen de dosis diarias de laxantes para que las heces sean blandas permitiendo movimientos intestinales diarios. Pregúntele al especialista en gastroenterología sobre una dosis de mantenimiento que sea apropiada para su constipación crónica.

Quizás necesite dedicarle tiempo extra a la utilización del baño. Algunas personas encuentran que tener algo más para hacer mientras está sentado en el inodoro los ayuda a permanecer ahí lo suficiente como para que ocurra un movimiento intestinal. Algunas ideas incluyen leer un libro, cantar, escuchar música o jugar algún juego mientras está

sentado en el inodoro, especialmente en el caso de los niños.

Algunas veces, una persona constipada puede tener heces líquidas que pasan alrededor de las heces endurecidas imitando un problema de diarrea. Puede ser que al tocar con su mano el bajo vientre de la persona constipada sienta un área dura que al apretar puede causarle malestar. Una radiografía de estómago es la mejor manera de saber con seguridad si hay heces endurecidas bloqueando los intestinos.

El tratamiento para esto se basa en aumentar la ingesta de líquidos y en usar dosis más altas de laxantes, ablandadores fecales o en usar enemas para remover las heces de la obstrucción. A veces, un lavaje intestinal, realizado en casa, puede ser necesario para remover las heces endurecidas. Este proceso es simple y usualmente otorga alivio rápidamente. Pregúntele al especialista gastrointestinal qué procesos y productos debería utilizar en su hogar para lograrlo.

Su salud intestinal se ve influenciada por lo que come y bebe. Si usted cambia su dieta normal por algún motivo, seguramente vea cambios en sus movimientos intestinales. Idealmente, debería poder vaciar sus intestinos todos los días o día por medio. Si ve que no ha sido posible tener movimiento intestinal por tres o más días y los laxantes no ayudan, debería visitar a su médico ya que esto puede desencadenar problemas de salud serios si continúa sucediendo.

Reflujo

El reflujo es el movimiento de los contenidos del estómago hasta la garganta o la nariz causando una sensación de ardor en algunas personas. Otros simplemente sienten algo en sus gargantas. Con el tiempo, puede inflamar el revestimiento de la garganta y dar lugar a otros problemas de salud bucal.

Los síntomas del reflujo incluyen (pueden estar presentes uno o más):

- Dolor o ardor en la parte superior del abdomen, en el pecho o en la garganta después de comer/beber
- Eructos, regurgitación o vómitos durante o después de comer/beber
- Mal aliento por los contenidos estomacales
- Sabor agrio en la boca
- Sensación de que hay algo en el fondo de la garganta, particularmente después de comer/beber
- Garganta irritada o ganglios inflamados
- Constricción leve de las vías respiratorias
- Aspiración que ocasiona infecciones pulmonares frecuentes

El reflujo se trata usando medicación para disminuir la cantidad de ácido estomacal y haciendo que la persona esté en una posición adecuada (usualmente erguida) durante las comidas y, por lo menos, por media hora después de comer. Si esos métodos no son exitosos, el especialista en gastroenterología puede recetarle medicación que acelere el vaciamiento gástrico.



Image credit - [livestrong.com](https://www.livestrong.com)

Un problema a veces frecuente en personas con MC es el vómito recurrente que puede conducir a deshidratación, aspiración, neumonía y/o pérdida de peso. Los antieméticos pueden ser útiles cuando el vómito frecuente no está relacionado a un mal estomacal. A veces, los síntomas

pueden ser lo suficientemente graves como para requerir una operación llamada funduplicación de Nissen en la cual partes del estómago se envuelven alrededor del esófago para reforzar la válvula que normalmente impide que los contenidos del estómago suban. La cirugía se recomienda solamente cuando ninguna de las demás opciones haya tenido éxito.

Babeo

El babeo ocurre porque la debilidad en los músculos del

rostro y de la deglución impide que las personas con MC cierren sus bocas y traguen su saliva. A veces, el babeo es un signo de un problema de deglución grave.

Ejercicios para fortalecer los labios, tales como hacer burbujas, fruncir los labios, decir "oo" y llenar los cachetes con aire pueden ser útiles para aquellos que están afectados leve o moderadamente. Si hay demasiado espacio entre el maxilar superior y el inferior, el cierre de los labios puede no lograrse a no ser que se corrija el espacio.

Medicamentos tales como la escopolamina, la tropicamida y el glicopirrolato pueden ser efectivos para reducir el

babeo pero también pueden empeorar la constipación y espesar la mucosidad en los pulmones dificultando la expectoración. La L-tirosina ha demostrado disminuir el babeo en algunas personas con miopatía nemalínica. Como con todos los suplementos, puede haber efectos adversos así que por favor avísele a su médico si está tomando L-tirosina. El uso de inyecciones de Botox para tratar el babeo excesivo ha demostrado ser efectivo como una solución temporal con pocos efectos adversos. Algunas cuestiones a las que hay que prestarle atención son secreciones más espesas a medida en que se secan y posibles cambios en la salud bucal. Para el mantenimiento

Cómo funciona un aparato elevador o placa palatina

—Escrito por un Padre de un hijo con miopatía congénita

Discurso hipernasal es la distorsión del habla que ocurre cuando demasiado aire escapa por la nariz cuando el paladar blando está inmóvil o tiene poco movimiento. Discurso hipernasal es una barrera de comunicación para mucha gente con miopatía congénita. Una solución es un elevador palatal, ha como descrito aquí.

Primero, se hace una impresión de la parte superior de la boca del paciente y se utiliza para crear un molde que un fabricante de la especialidad usará para hacer un retenedor de ajuste personalizado con una "cola" que extiende hasta el paladar blando para levantarlo. Bandas delgadas estarán apegadas a las muelas para sostener el retenedor en la posición correcta. La cola del retenedor sostiene el paladar blando para mejorar el discurso hipernasal. Tiene que haber un balance para mejorar el habla y trabajar junto con un buen proctodoncista y un logopeda.

Es recomendado empezar a utilizar el retenedor temprano, ser constante, tener mucha disciplina y involucrar un logopeda. Puede unirse a un equipo que tienen en muchos hospitales que consisten en especialistas en el caso (dentistas pediátricos, odontólogo, proctodoncista, cirujano oral, logopeda, otorrinolaringólogo y especialistas en alimentación) para crear un plan de tratamiento. No todos los hospitales tienen al personal capacitado, es mejor preguntar en varios lugares para obtener segundas o terceras opiniones cuando son necesarias.

Un paladar blando insensible crea un ambiente oral similar a un paciente con un paladar hendido. Los paladares hendidos son un poco más comunes en la una buena idea es buscar recursos y especialistas en esta área si tu hijo con miopatía congénita sufre de discurso hipernasal.

Al principio, el retenedor puede

sentirse raro o un poco molesto.

Una sugerencia es ponerse el retenedor nuevo mientras está acostado para que se sienta un poco más agusto al ponerlo. Otra recomendación es de usar el retenedor gradualmente aumentando los periodos día a día para acostumbrarse a la nueva sensación de tener algo en la garganta. Ya cuando se acostumbre, pueda que ya no sienta ninguna molestia cuando lo use todo el día, todos los días. Aunque se puede usar el retenedor todo el día, se debe de quitar para dormir. Hay personas que no pueden utilizar el retenedor cuando tienen resfriados o alguna otra enfermedad similar por obstrucción del pasaje. Ha medida que tu hijo vaya creciendo, se tienen que mandar hacer nuevos retenedores. Tu seguro médico puede cubrir un retenedor cada dos años, pero verifica con ellos para estar más seguros.

puede ser necesaria la repetición de inyecciones. Todavía no hay suficiente información sobre la efectividad y los efectos adversos del Botox en pacientes con MC por lo tanto debe discutirlo con el especialista. Es importante que su médico entienda que el Botox nunca se debe inyectar en el músculo de alguien que tiene MC cuando se utiliza el Botox en las glándulas salivales para ayudar con el babeo.

El habla

La MC a menudo impacta sobre la habilidad de hablar claramente. Músculos faciales débiles, volumen de la voz bajo, la mandíbula o dientes desalineados, una boca estrecha, falta de cierre velofaríngeo, lo cual causa que el aire salga por la nariz, movimientos de los labios o lengua que son más lentos o débiles y dificultad en el control de la respiración para el proceso del habla son todos factores que contribuyen al problema. Una evaluación de la habilidad del habla y del lenguaje se debe realizar lo antes posible entre el año y los tres años de edad.

Un patólogo del habla y lenguaje puede ayudarlo no solo a desarrollar capacidades del habla si no también puede recomendarle vías de comunicación alternativas. Es muy importante que alguien con MC pueda comunicarse con sus cuidadores ya que socializar es clave para alguien que carece de la habilidad para hablar claramente. Además, la comunicación promueve el desarrollo de diversas maneras.

A algunos infantes, niños pequeños y niños con MC se les enseña un lenguaje de señas básico dado que deben utilizar sus manos para hacer los signos para palabras comunes. Se podrán comunicar siempre y cuando su familia conozca los mismos signos básicos.

Se puede mejorar el habla con terapia oromotora para fortalecer y coordinar los músculos, con entrenamiento en respiración, con ortodoncia y con dispositivos tales como una placa palatina. Para lograr mejores resultados, las técnicas, ejercicios y equipamiento recomendado para

usted deber realizarse/utilizarse todos los días. Puede llevar meses o años pero muchas personas con MC tendrán mejoras notorias en su habla utilizando estos métodos. Algunos incluso tendrán mejoras notables.

Los dispositivos de comunicación asistida (también llamados dispositivos aumentativos o de comunicación alternativa) proveen otros medios de comunicación o pueden, por lo menos, hacer que esta tarea sea más sencilla para personas con MC.

La debilidad del velo del paladar y de los músculos de la garganta conduce a una diferencia en el sonido y en

la comprensibilidad del habla de la persona debido a que el aire se escapa por la nariz (hipernasalidad) mientras se produce el habla. Cuando el tejido blando (velo del paladar) en la parte trasera de su boca no se contrae, los músculos de su garganta son demasiado débiles para contraerse en ciertos sonidos del habla. Esto se llama insuficiencia velofaríngea (IVF). En personas con esta afectación, la articulación es menos precisa



y algunos sonidos pueden ser imposibles de producir como /g/ y /k/ en la parte trasera de la garganta o /b/ que requiere mayor cantidad de presión de aire en la boca. Un odontólogo especialista en prótesis puede diseñar un dispositivo llamado placa palatina que encaja como una contención en el paladar para sostener el velo del paladar y mejorar el habla. Es mejor comenzar a trabajar con un especialista en prótesis temprano (por ejemplo, antes de comenzar la escuela) si el habla es posible y hay presencia de IVF. En casos particulares, un cirujano oral puede decidir llevar a cabo una operación para ayudar a mejorar el habla, por ejemplo a través de un procedimiento de colgajo faríngeo.

Una traqueotomía también puede afectar la capacidad de hablar. Si el tubo traqueal tiene un globo llamado manguito que puede desinflarse para hablar, permitirá que el aire pase sobre las cuerdas vocales. Es más difícil hablar con un tubo traqueal pero algunas personas con MC pueden

lograrlo con práctica. Un dispositivo llamado válvula de habla es una válvula de un solo sentido utilizado por algunas personas traqueotomizadas para hablar de manera más sencilla si bien algunos tienen problemas tomando suficiente aire para respirar cuando la válvula está colocada. Algunas personas con MC nunca van a poder hablar sin dispositivos de comunicación asistida y a algunos, no todos, un patólogo del habla y lenguaje puede ayudarles a encontrar otras formas de comunicarse.

Cuidado bucal y dental

La salud de sus dientes y boca tendrá un efecto en su estado general de salud. Sin un buen cuidado bucal, las bacterias de su boca podrían alcanzar niveles altos y causar infecciones. El gráfico a continuación es un resumen de complicaciones relacionadas a la higiene bucal y sus tratamientos:

Higiene dental

- Ver a un dentista dos veces al año a partir del primer



año de edad.

- * Cepille los dientes por lo menos dos veces al día desde que salga su primer diente y/o después de cada alimento.
- * Alguien con un bajo tono muscular puede tener dificultades para limpiar la boca de los alimentos. Cepillarse los dientes regularmente también evitará la

aspiración de cualquier alimento residual que quede en la boca después de la alimentación oral.

- * Si es necesario, ayudar y posicionar a la persona para el mejor acceso a los dientes.
- * Utilizar dispositivos de asistencia para promover el cepillado independiente.
- * Si no hay problemas de seguridad en la deglución, puede usar un enjuague bucal y hacer las acciones de chasquear y escupir.
- * Si la aspiración es una preocupación, utilice un hisopo bucal de espuma blanda para limpiar alrededor de la boca, encías y lengua.

Hipersensibilidad de la boca

- Dentistas pediatras y un terapeuta ocupacional pueden ofrecer técnicas para aquellos que ponen resistencia al cepillarse los dientes.

Mandíbula y dientes desalineados o apiñamiento dental

- Un ortodoncista puede ayudar con la anatomía oral desalineada (maloclusión). Tenga en cuenta la cantidad de debilidad y los medios de mantener la corrección a largo plazo.

A veces, en la MC, la boca es bastante estrecha por lo tanto no hay suficiente lugar para la lengua o para que un set completo de dientes crezcan derechos. El cuidado ortodóntico desde una edad temprana puede mejorar el espacio limitado, prevenir problemas de sobre-apiñamiento, permitir el desarrollo apropiado de la mandíbula y de los dientes a medida en que crece el niño y mejorar el auto-estima. Con un desarrollo guiado de la mandíbula y de los dientes, hay una mejor alineación que facilita el habla y hace que la alimentación por boca sea más segura.

Recibir cuidado ortodóntico desde una edad temprana puede otorgar suficiente corrección sin la necesidad de cirugías riesgosas más adelante. A veces, las contenciones (ya sean fijas o removibles) se usan indefinidamente para mantener la corrección lograda con la ortodoncia. Reúnase con un equipo médico especializado y experimentado en el tratamiento de problemas de la mandíbula/rostro (maxilofacial) en personas con MC para estudiar las mejores opciones para su situación. Este equipo puede incluir un odontopediatra, un ortodoncista de necesidades especiales,

Beneficios de un tratamiento de ortodoncia precoz en miopatía congénita: Lo que nuestra experiencia nos ha enseñado – Escrito por un padre de una hija con miopatía congénita

Parte de la odontología que se ocupa de corregir los defectos y las irregularidades de posición de los dientes.

La ortodoncia es la ciencia y el arte de rediseñar el patrón de crecimiento genéticamente establecido. Algunos pacientes/familias pueden decidir esperar hasta que el crecimiento haya terminado para hacer cualquier trabajo, o puede decidir contra cualquier tratamiento. Nuestro ortodoncista cree que la dirección del patrón de crecimiento a lo largo de la niñez es ideal para pacientes con miopatía congénita y puede ser suficiente para evitar reconstrucción quirúrgica más tarde.

En nuestra experiencia con el tratamiento de ortodoncia, tengo que estar de acuerdo con nuestro ortodoncista. Hay beneficios para corregir anomalías mandibulares temprano que usted no haya pensado como por ejemplo:

1. Los dientes que no se alinean no pueden usarse para masticar alimentos.
2. Una boca demasiado estrecha no permitirá que la lengua se mueva como necesita durante la comida y el habla.
3. Una boca demasiado estrecha causará apiñamiento de los dientes, lo que conduce a:
 - Problemas de autoestima
 - Dificultad para limpiar los dientes
 - Capacidad de masticación ineficiente o insegura
4. Cuando las mandíbulas superior e inferior están mal alineadas, es posible que no logre el cierre de la boca que lleva a:
 - Que caiga más saliva caiga
 - Dificultad para articular palabras para que otros pueden entenderle.
 - Problemas de autoestima

Mi hija empezó a ver un equipo de craneofacial a los cuatro años. Ella tenía una gran mordida abierta y su

mandíbula inferior sobresalía demasiado. Ella también tenía un paladar duro muy estrecho y el paladar blando inmóvil. El plan de tratamiento ampliado incluyó:

- Se colocó un expansor para ensanchar su paladar duro.
- Ella fue equipada con un ascensor palatal bien diseñado para ayudar con su paladar blando inmóvil y mejor su inteligibilidad del habla (especialidad de prótesis).
- Un reten de bloque de la mordedura fue usado para ayudar a corregir la mordedura abierta, cambiada más adelante al cemento molar, y finalmente a las vendas de goma simples para apalancar su quijada y para alcanzar la alineación apropiada.
- El engranaje principal fue usado en la noche durante su niñez para alinear la mandíbula superior con su mandíbula inferior muy lentamente con el tiempo.
- Frenos regulares en sus dientes durante su adolescencia para guiarlos a su posición.

Podemos ver que sin su tratamiento de ortodoncia, sus proporciones cráneo-faciales estarían muy mal que hubiera tenido problemas al comer, tener una conversación y problemas de autoestima.

Para nosotros, ha sido la mejor decisión de empezar con el tratamiento de ortodoncia precoz y seguir con él durante su crecimiento y desarrollo. Para mantener la corrección, ella usa un soporte detrás de sus dientes inferiores pero no se le nota. Un retenedor desprendible se usa según sea necesario para mantener la corrección de sus dientes superiores.

un odontólogo especialista en prótesis, un cirujano oral acostumbrado a asistir a pacientes con MC, un terapeuta del habla, un otorrinolaringólogo con experiencia con pacientes con MC y un especialista en nutrición médica. En algunos sistemas hospitalarios, el nombre que reciben es equipo o especialista craneofacial o de labio leporino. Si su médico o equipo médico recomienda la utilización de un sedante para anestesiarlo durante un procedimiento, asegúrese de que estén al tanto de su MC y del posible riesgo de hipertermia maligna.

Se recomienda que los procedimientos médicos o dentales que requieren de anestesia se lleven a cabo bajo el cuidado

de un equipo médico experimentado en un hospital en vez de hacerlo de manera ambulatoria. De este modo, cualquier evento inesperado puede ser manejado por un equipo médico preparado.

De todos modos, no se recomienda la ortodoncia para todos los que tienen MC con problemas bucales y de mandíbula. En algunas personas con MC grave y con músculos faciales muy débiles los riesgos pueden pesar más que los beneficios o los beneficios pueden ser solo a corto plazo si no hay forma de mantener la corrección.



Artículos del Apéndice

- Optimización del peso corporal
- Principios de la transición del tubo (sonda) a la alimentación oral
- Tipos de tubos (sondas) de alimentación



6

SECCIÓN DE GENÉTICA

Reseña general sobre genética y pruebas genéticas

Los cromosomas existen en todas las células del cuerpo humano. Cada banda oscura de un cromosoma es una agrupación de genes. Dicho de otro modo, los cromosomas transportan los genes. Nuestros genes están formados por ADN, el cual tiene su propio alfabeto especial compuesto por cuatro letras: A, T, G y C. Resulta necesario un mínimo de dos mil de esas letras (denominadas bases) para formar un sólo gen. Algunos genes están compuestos por cientos de miles de letras. El orden en el que están ubicadas las letras equivale al código por el cual se formarán las proteínas del organismo. Éstas controlan casi todos los procesos humanos, lo que incluye cómo crecemos y nos desarrollamos, qué color de ojos tenemos, y cómo funcionarán nuestros músculos.

Una forma de confirmar el diagnóstico de MC es a través de pruebas genéticas, las que generalmente se realizan a partir de una muestra de sangre del paciente. Las dos pruebas genéticas más comunes son las de secuenciamiento y las de delección/duplicación. El secuenciamiento lee todas las letras de un gen para buscar algún error o falla de "deletreo". Las pruebas de delección/duplicación buscan porciones grandes del código que estén de más o de menos.

Son muchos los tipos de cambios genéticos que pueden identificarse a través de pruebas genéticas. Para comprender más cabalmente estos cambios, pensemos en los cromosomas como si fueran capítulos de un libro en los que los genes equivaldrían a las oraciones y el ADN, a las letras que componen las palabras. Los cambios genéticos o mutaciones serían, entonces, errores en las palabras. Existen

cuatro tipos principales de cambios genéticos:

- Mutación de cambio de sentido: ocurre cuando se modifica una letra o una palabra.

Por ej.: QUE OSO MAS FEO > QUE ORO MAS FEO

O QUE ORO MAS REO

- Mutación sin sentido: ocurre cuando las instrucciones se interrumpen antes de tiempo.

Por ej.: QUE OSO MAS FEO > QUE OS.....

- Inserción: ocurre cuando se agrega una letra o una palabra.

Encontrará la definición de algunos términos sobre genética al final de este capítulo.

Por ej.: QUE OSO MAS

FEO > QUE COS OMA SFE O QUE OSO MAS MAS FEO

- Delección: ocurre cuando falta una letra o una palabra.

Por ej.: QUE OSO MAS FEO > QUE OSO FEO

QUE OOM ASF EO

Los cambios genéticos afectan el modo a través del cual se fabrican las proteínas. En MC la proteína afectada participa en el correcto funcionamiento muscular. Si la proteína no se genera correctamente, el resultado será la aparición de síntomas como debilidad muscular.

Patrones hereditarios

Los cambios en los genes pueden heredarse de un miembro/miembros de la familia o pueden ser

espontáneos, lo cual significa que se trata de una nueva mutación que no existía anteriormente en ninguno de los padres. A continuación figuran los patrones hereditarios comunes y los riesgos de recurrencia (riesgo para futuros embarazos).

Herencia autosómica dominante

“Autosómico” significa que tanto hombres como mujeres presentan síntomas de MC. “Dominante” significa que basta con que una copia del par tenga un error de codificación para que se generen síntomas de MC.

Riesgos de recurrencia

Para los padres de un niño con MC:

- Si uno de los padres tiene MC:
 - ◇ Hay un 50% de probabilidades de que se transmita la MC en cada embarazo siguiente.
 - ◇ Hay un 50% de probabilidades de que no se transmita la MC en cada embarazo siguiente. En este caso, este niño no afectado por la enfermedad no es portador de la mutación génica (VER CÓMO QUEDÓ ANTERIORMENTE), de modo que no puede transmitirla a sus hijos en el futuro.
- Si ninguno de los padres tiene MC ni es portador de la mutación génica:



- ◇ El riesgo en los embarazos siguientes es el mismo que el de la población general. Sin embargo, no puede descartarse el mosaicismo de línea germinal (CATA: también se lo conoce como “mosaicismo gonadal” discutido más adelante)

Para una persona con MC:

- En cada embarazo hay un 50% de probabilidades de que transmita la MC a su hijo.
- En cada embarazo hay un 50% de probabilidades de que no transmita la MC a su hijo. Este hijo no afectado por la enfermedad no es portador de la mutación génica, de modo que no puede transmitirla a sus hijos en el futuro.

Comprendiendo la Genética

Visite www.genetics.edu.au/ y haga clic en Fact Sheets para aprender más sobre los patrones de herencia, incluyendo Autosómica Recesiva y Dominante Autosómico.

Herencia autosómica recesiva

“Autosómico” significa que tanto hombres como mujeres presentan síntomas de MC. “Recesivo” significa que se requieren dos copias de la mutación génica para que se exprese la enfermedad que sólo son portadores de una copia de la mutación génica se denominan portadores y en general no presentan síntomas.

Riesgos de recurrencia:

Para los padres de un niño con MC (ambos padres son portadores):

- En cada embarazo hay un 25% de probabilidades de que nazcan niños con MC.
- En cada embarazo hay un 50% de probabilidades de que nazcan niños que sean portadores, igual que sus padres.
- En cada embarazo hay un 25% de probabilidades de que nazcan niños que no sean portadores de la mutación génica y no tengan MC. En este caso, el niño no afectado no es portador de la mutación génica de modo que no puede transmitirla a sus hijos en el futuro.

Para la persona con MC:

El riesgo para sus hijos en el futuro dependerá de si su

pareja es portadora o no.

- Si su pareja tiene MC (y presenta mutaciones en el mismo gen):
 - ◊ Hay un 100% de probabilidades de que el hijo de ambos tenga MC.
- Si su pareja es portadora de MC (y presenta una mutación en el mismo gen):
 - ◊ En cada embarazo hay un 50% de probabilidades de que el hijo de ambos tenga MC.
 - ◊ En cada embarazo hay un 50% de probabilidades de que el hijo de ambos sea portador, igual que su pareja.
- Si su pareja no tiene MC y no es portadora de la mutación génica:
 - ◊ Hay un 100% de probabilidades de que su hijo sea portador.

Herencia ligada al cromosoma X

Los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y. Las mujeres tienen dos cromosomas X. Cuando se produce un cambio genético en el cromosoma X, los hombres generalmente desarrollan síntomas porque tienen un solo cromosoma X. Por el contrario, como las mujeres tienen dos cromosomas X, generalmente no presentan síntomas y se las denomina portadoras. A veces las mujeres portadoras tienen síntomas de la enfermedad, pero esto no ocurre con frecuencia.

Riesgos de recurrencia:

Para los padres de un hijo con CM:

- Si la madre es portadora de CM:
 - ◊ Hijos:
 - » 50% de probabilidad de que cada hijo tenga CM.
 - » 50% de probabilidad de que cada hijo no tenga CM.
 - ◊ Hijas:
 - » 50% de probabilidad de que cada hija sea portadora, al igual que la madre.
 - » 50% de probabilidad de que cada hija no sea portadora de la mutación genética ni tenga CM. Como no es portadora de la mutación genética, no puede transmitirla a sus futuros hijos.



- Si el padre tiene CM:
 - ◊ 100% de probabilidad de tener una hija que sea portadora.
 - ◊ 0% de probabilidad de tener un hijo con CM. El padre transmitirá su cromosoma Y a su hijo, que no tiene la mutación genética.
- Si la madre no es portadora y el padre no tiene CM:
 - ◊ El riesgo de tener hijos o hijas con CM es igual al de la población general. Sin embargo, no se puede descartar el mosaicismo de línea germinal.

Planificación familiar

Muchos se preguntan qué les deparará el futuro a ellos y a sus familiares, especialmente cuando deben decidir cuántos hijos tener. El primer paso en la planificación familiar de personas con CM es realizar la identificación de la mutación genética. Una vez que usted y su médico sepan cuál es la mutación, podrán estimar mejor el nivel de riesgo que pueda acarrear cada embarazo según el patrón hereditario. Cuando el riesgo es importante para una familia, se puede recurrir a un asesor genético para analizar otras opciones antes de embarazarse, como la fertilización in-vitro o la adopción.

Opciones de análisis para embarazos futuros

Una vez que se hayan identificado el patrón hereditario de CM y las mutaciones genéticas, es posible realizar diversos análisis para embarazos futuros. A continuación se encuentran las opciones de estos estudios:

Opción previa al embarazo:

- **Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP)**

El DGP utiliza la fertilización in vitro (la fecundación del espermatozoide y el óvulo ocurre en el laboratorio). Los embriones son testeados para evaluar si existe la mutación genética encontrada en el familiar con MC. Solo se implantan los embriones sin la mutación. Esto evita que el niño tenga MC.

Opciones durante el embarazo:

- **Muestra de vellosidades coriónicas (MVC)**

La MVC se realiza, en general, entre las semanas 10 y 22 de gestación. Se toma una muestra de la placenta para testear genéticamente y así analizar si el bebé tiene la mutación genética identificada en el familiar con MC. Dado que este procedimiento es invasivo, conlleva riesgo de aborto espontáneo.

- **Amniocentesis (Amnio)**

La amniocentesis se realiza, usualmente, entre las semanas 15 y 20 de gestación. Se retira líquido amniótico, líquido que rodea al bebé, para su evaluación genética y así poder ver si el bebé lleva la mutación identificada en el familiar con MC. Dado que este procedimiento es invasivo, conlleva riesgo de aborto espontáneo.

- **Diagnóstico prenatal no invasivo**

Este test se suele llevar a cabo entre las semanas 10 y 22 de gestación. Se toma una muestra de sangre de la madre. Esta tecnología le permite al médico separar las células del bebé que circulan en la sangre de las de la madre. Las células del bebé pueden, entonces, ser analizadas para ver si se encuentra la mutación identificada en el familiar con el trastorno genético. El diagnóstico prenatal no invasivo se utiliza desde el 2014 para determinar anomalías cromosómicas tales como el Síndrome de Down pero en el futuro podría utilizarse para detectar MC.

Estos son términos comunes que pueden usarse para explicar por qué el patrón hereditario no es directo.

Mosaicismo: una parte de las células tiene la mutación genética. Piense en una pared revestida con mosaicos de distintos colores.

Mosaicismo somático: una parte de las células en el cuerpo tiene la mutación genética. El cambio genético ocurre después de la fertilización por lo tanto, solamente algunas células tienen el cambio genético. Esto explica por qué los síntomas varían en distintas partes del cuerpo.

Mosaicimos gonadal: una parte de los óvulos o espermatozoides tienen la mutación genética. Esto explica por qué una madre o un padre con MC puede no ser el portador pero sí tener múltiples niños con MC.

Penetrancia reducida: la mutación genética no está expresada en un individuo aunque tengan la mutación identificada en la familia.

Expresividad variable: distintos miembros de la familia tienen distintos síntomas aunque todos tengan la misma mutación.

Inactivación del cromosoma X: las mujeres tienen dos cromosomas X en cada célula de su cuerpo. Sin embargo, solo un cromosoma X necesita estar activo en cada célula. El patrón de actividad o inactividad del cromosoma X es, por lo general, aleatorio. Aun así, en algunas mujeres, uno de los cromosomas X está activo de forma preferente. Esto explica por qué las mujeres pueden desarrollar los síntomas de una enfermedad ligada al cromosoma X.



Terminología relacionada a la genética

Artículos del Apéndice

- Investigación en Miopatía Congénita
- Miopatía Congénita por Subtipo clasificado por gen





7

Transición al cuidado adulto

Después de haber sido tratado por un equipo de especialistas pediátricos que se familiarizaron con tu caso, pasar a un grupo de especialistas para adultos puede provocar preocupación y duda. Esto es muy comprensible pero, con cierta preparación, la transición puede suceder sin sobresaltos.

Los equipos neuromusculares multidiscplinarios que tratan adultos funcionan de una forma muy similar a los equipos pediátricos. La mayoría de los equipos multidiscplinarios cuentan con cardiólogo, neurólogo, neumonólogo, especialista en silla de ruedas y especialistas en rehabilitación que, o trabajan juntos en la misma clínica, o trabajan en colaboración, pero en diferentes horarios. Estos especialistas, además, deben tener experiencia en trastornos neuromusculares que tradicionalmente se cree que son trastornos de la infancia.

Antes de convertirte en adulto, es una buena idea asumir, de forma gradual, más responsabilidades sobre tus cuidados, como comprar tus medicamentos o concertar tú mismo las citas. Aquellos que te cuidan han tenido toda la responsabilidad durante muchos años, por lo que esto representa un gran cambio para ellos también. Durante las consultas médicas, los cuidadores pueden empezar a dejar que los adolescentes respondan las preguntas del médico o de la enfermera durante las primeras etapas de la transición hacia el cuidado adulto.

La elección de tu cuidador principal es realmente importante. Esta persona debe ser fácil de contactar y debe responder rápido a tus preguntas y pedidos. Esta persona será tu defensor.



Es importante que tú participes activamente en el cuidado de tu salud como adulto. Quizá ya participabas antes, pero cuando te conviertes en un adulto desde el punto de vista legal eres directamente responsable por las decisiones que se toman. Compartir la información con el equipo médico será beneficioso para todos pero, más que nada, para ti. Sin

embargo, tu equipo tratante tendrá restricciones sobre qué información podrá compartir con tu familia sobre tu estado de salud una vez que seas adulto.

Si hablar es difícil para ti, podría ser útil tener a alguien que te acompañe a las consultas médicas, alguien que esté familiarizado con tu forma de hablar, para asegurarte de que el equipo de profesionales te entienda y comprenda tus necesidades. La tecnología también puede llegar a ser útil, como tener un dispositivo de voz que pueda decir en voz alta las oraciones que tú escribes. Cuando el problema principal para que otros entiendan tu forma de hablar es la hipernasalidad, podrías intentar taparte la nariz al hablar para direccionar el flujo de aire hacia afuera por la boca a fin de producir mejores sonidos del habla.

1. Seguro médico

(aplica para países sin seguro médico nacional)

Puntos importantes

- Tu empleador podría ofrecerte seguro médico
- Podrías llegar a obtener seguro médico a través de un programa de gobierno
- Algunas personas podrían tener el seguro médico de sus padres

Si tus gastos médicos son muy altos, podrías considerar adherirte a tu propio seguro médico

Recomendaciones

- Reúnete con una trabajadora social para saber cuáles son tus opciones
- Si trabajas, pregúntale a tu supervisor o al responsable de recursos humanos si se puede obtener seguro médico a través del trabajo



- Debilidad, movimientos limitados y reflejos más lentos pueden afectar tu capacidad para conducir
- Pase de estacionamiento para discapacitados

Recomendaciones

- Reúnete con un especialista de rehabilitación ocupacional para informarte sobre programas de transporte y opciones para conducir
- Fíjate si puedes conducir un auto modificado
- Planea qué equipamiento de movilidad llevarás contigo al decidir qué vehículo comprar

2. Conducir

Puntos importantes



Mi decisión de vivir en el campus universitario

Unas de las decisiones más importantes en tu vida es de ir o no ir a la universidad después de terminar la preparatoria, y si decides ir, tienes que decidir a cual

universidad asistir. Para personas con miopatía nemalínica también es muy importante pensar si quieren ir a una universidad lejos o cerca de casa. A mis 17 años, esta fue una de las decisiones más difíciles en mi vida ya que mis padres eran mi sistema de apoyo y no tenía ni la mínima idea qué iba hacer sin ellos. Cuando finalmente decidí asistir a una pequeña universidad privada a 30 minutos de mi casa, mis padres me aconsejaron que viviera en el campus universitario. Ellos querían que yo tuviera esa experiencia universitaria, y si no me gustaba el primer año, podría regresar a casa. Yo entiendo que todos tenemos discapacidades diferentes y antes de tomar una decisión como esta, es importante ver si lo es posible, y si lo es, te aconsejo que vivas en el campus universitario.

3. Transporte

Puntos importantes

- El transporte público puede llegar accesible para ti y más factible o conveniente que conducir
- Programas para compartir vehículo
- Conductores voluntarios
- Empresa de transporte médico
- Reembolso del costo del viaje por consultas médicas

Recomendaciones

- Reúnete con una trabajadora social o un especialista de rehabilitación ocupacional para conocer las opciones existentes

4. Vida comunitaria

Puntos importantes

- Establecer metas

- Buscar oportunidades
- Voluntariado
- Socialización
- Gestión financiera
- Costos altos de cuidados médicos
- Arreglos de vivienda segura
- Nivel de independencia alcanzado
- Asistencia de enfermería domiciliaria
- Asistencia a través de programas gubernamentales
- Defensa por ti mismo
- Universidad, capacitación o empleo
- Disponibilidad de becas
- Cartas de referencia de profesores, médicos, terapeutas
- Desarrollo de destrezas para entrevistas
- Relaciones y sexualidad

Recomendaciones

- Persigue tus sueños
- Ve a clínicas de costo reducido y utiliza cuidados preventivos para minimizar costos
- Vivir con familia, amigos o compañeros de casa reducirá costos, a la vez que ellos podrían ayudarte con tus necesidades diarias
- Explora opciones de vivienda asistida
- Educación superior y empleo pueden mejorar el autoestima y traer consigo beneficios monetarios y sociales
- Utiliza programas ocupacionales que ayuden a clientes con discapacidad a conseguir empleo dentro de sus habilidades físicas
- Habla con tu médico o consejero sobre temas de relaciones o sexualidad

5. Cuidados médicos en la adultez

Puntos importantes



Doctor: “Probablemente es solo tu enfermedad muscular”

Cuando alguien tiene una enfermedad muscular, los doctores a veces olvidan que también pueden tener otras enfermedades comunes relacionadas con la edad o el sexo.

Estos son unos de los pensamientos de un adulto con miopatía congénita sobre este tema: “Odio que muchos doctores culpen todo a mi enfermedad muscular, si tengo un resfriado, es culpa de la enfermedad muscular, si pierdo o subo de peso, ha de ser por culpa de la enfermedad. Tuve un dolor muy fuerte en mi lado izquierdo y segun era por mi enfermedad muscular, pero NO, era un tumor! Cuando algo va mal, los doctores deberian de verte como cualquier otro paciente y buscar la causa verdadera, no solamente decir que probablemente es por mi enfermedad muscular que va empeorando.”

- La debilidad podría aumentar por el hecho de tener un tamaño corporal mayor y más pesado, y por el paso de los años
- Podrías desarrollar un nuevo trastorno independiente de la MC en cualquier momento
- Algunas enfermedades como diabetes, obesidad, ataques cardíacos y ACV son más prevalentes en las personas a medida que envejecen
- Es importante mantener el bienestar mental
- Planificación familiar
- Crea un documento de Instrucciones previas para decisiones médicas (es decir, un documento con tus deseos)

Recomendaciones

- Haz ejercicio y come saludable para evitar obesidad y prevenir otros problemas de salud
- Realízate estudios para descubrir potenciales preocupaciones de salud temprano
- Cuida tus necesidades emocionales y busca un consejero cuando necesites ayuda
- Obtén copias de tu historia clínica
- Considera buscar confirmación genética de tu MC si todavía no lo has hecho
- Busca asesoramiento genético si planeas formar una familia
- Conversa sobre métodos anticonceptivos con tu médico antes de ser sexualmente activo
- Si planeas tener hijos, conversa con tu médico sobre los riesgos relacionados con el embarazo
- Reúnete con un terapeuta ocupacional para tratar el

desarrollo de habilidades para cuidar a un niño si vas a tener o adoptar un hijo

- Un documento de Instrucciones previas te ayudará a explorar con tu médico cómo te gustaría que te trataran si no pudieras tomar decisiones por ti mismo

Obtener y Mantener su Primer Empleo con Miopatía Congénita

Habilidades básicas empezando una temprana edad:

- Empezar desde pequeño con el desarrollo de autodefensa
- Practicar habilidades sociales con su hijo(a) regularmente

Desarrollo de habilidades durante preparatoria:

- Hable sobre su discapacidad a menudo para poder explicarla en una manera positiva a la comunidad.
- Inicie conversaciones con su hijo(a) sobre cuál sería el trabajo ideal de el(la) y ya dependiendo a sus habilidades, hágalo lo más realista que se pueda.
- Si su hijo(a) quiere ser un nadador profesional, y por sus discapacidades no es posible, pregúntele qué le gusta sobre esa profesión, de manera que usted puede buscar otra profesión que sea similar y si lo pueda hacer.
- Utilice el Programa Educativo Individualizado (PEI) como una herramienta de planificación para su futuro.
- Únase a grupos comunitarios, sea voluntario y conozca a personas influyentes. Lo importante no es lo que uno sepa, si no a quien conozca.
- Periodo de Exploración: Averigua en qué eres bueno y verifica cómo puedes juntarlo con lo que te gusta hacer.
- La participación familiar y apoyo moral es muy importante, siempre es bueno mantener altas expectativas pero manteniendolo realista.
- Trabaje en habilidades en casa: por ejemplo, puede crear situaciones sociales y practicar como debería de actuar, organice una lista para el mandado, puede hacer que su hija(o) maneje ciertos aseos en casa.
- Puede empezar de voluntario en el lugar donde desee trabajar y ya cuando haiga un puesto vacante, ya tiene la experiencia.
- Modificaciones en el empleo pueden ser simples: debes de bajar una fuente de agua, solo instalar un dispensador de copas a lado de la fuente más bajito.
- Si sabes que necesitas modificaciones en el empleo, es importante que lo menciones a la hora de la entrevista.
- Compartir tu diagnóstico con su empleador es apropiado sólo si tu discapacidad es muy obvia o necesitas modificaciones. Hacerte preguntas directamente no es permitido por tu empleador.
- Práctica contestar varias preguntas que te pueden hacer sobre tu discapacidad y intenta contestar en una manera positiva.
- Muchos de los empleados encuentran que personas con discapacidades son mejor trabajadoras que muchos porque ellos si valoran las oportunidades que se le dan.
- Varias encuestas hechas por empleados dicen que ellos buscan gente joven que sean puntal, honestos, responsables, tengan buenas habilidades de comunicación, dispuestos aprender nuevas cosas y que sean flexibles.





CÓMO ABORDAR UN DIAGNÓSTICO DE MC

Al comienzo, los sentimientos que se experimentan al recibir un diagnóstico de miopatía congénita (MC) suelen incluir shock, confusión emocional, negación, enojo y miedo acerca del futuro. Muchos se harán la pregunta retórica: ¿Por qué ha sucedido esto? Es normal atravesar un período de incertidumbre y dificultades emocionales, pero es posible que las familias encuentren distintas estrategias efectivas de abordar la situación.

Las familias, incluidos los integrantes más lejanos, suelen diferir en cuanto a la forma de afrontar este nuevo desafío. Algunas familias están ansiosas por colaborar, mientras que otras tienen dificultades para abordar la situación o pueden alejarse. También se plantean desafíos especiales dentro del matrimonio. De forma equívoca, las parejas suelen echarse la culpa mutuamente. Algunas pueden descubrir que este desafío los une. Los abuelos pueden enfrentar problemas para aceptar esta nueva dinámica familiar. Los hermanos pueden sentir miedo o que han sido engañados.

El cuidador principal tendrá presiones abrumadoras. La persona afectada y la familia entera tendrán muchos desafíos por delante. Ante todo, tendrá que aceptar que la vida familiar será diferente de lo que había planeado o esperado. Es posible que deban redefinirse las esperanzas y los sueños familiares. Tenga en cuenta que estas expectativas pueden cambiar a medida que se modifica el rol de una persona a lo largo del tiempo.

La confianza en uno mismo es fundamental para atravesar esta situación. Busque el apoyo de personas que se encuentren atravesando una experiencia similar y que lo puedan entender. Aprenda a convertirse en el cuidador que nunca esperó ser. Establezca una rutina. Continúe aprendiendo.

Intente disfrutar de las cosas más simples.

Algunas formas de controlar el estrés incluyen las siguientes:

- Encuentre un momento para usted mismo, ya sea para relajarse o para hacer algo que le guste.
- Encuentre un momento para conectarse con otras personas que le importen (por ejemplo, tomar un café, compartir un almuerzo, asistir a un grupo de apoyo, etc.).
- Acepte la ayuda que otros le ofrecen.
- Pida ayuda cuando la necesite.
- Hable acerca de cómo fue su día, las cosas que lo estresaron, sus sentimientos, etc.
- Tenga una rutina de estiramiento.
- Medite.
- Realice una caminata o haga ejercicio.
- Duerma cuando lo necesite.
- Mantenga una dieta saludable.
- Sea organizado, planee sus tareas, haga listas.
- Es aceptable que busque asesoramiento profesional o asistencia médica si lo necesita.

La forma de abordar y aceptar un diagnóstico de MC puede variar con el tiempo. Muchas personas perciben que el período inmediatamente después del diagnóstico es el más difícil emocionalmente. Suele llevar tiempo encontrar las mejores estrategias para abordar la situación.

Sin embargo, las personas con MC y sus familias pueden llevar una vida alegre y feliz. A menudo, el mejor apoyo es el de las relaciones que se establecen con personas que ya han estado en su situación. Aunque no compartan el mismo diagnóstico, muchos de los sentimientos que ellas han experimentado son iguales a los suyos. Tanto los grupos

en línea específicos para su diagnóstico como los grupos locales de apoyo para personas con discapacidades y sus familias son recursos muy valiosos.

En lo que resta de este capítulo, encontrará una serie de historias personales y entrevistas de padres y personas que viven con miopatías congénitas. Ellos han compartido sus experiencias y sus sentimientos con la esperanza de que usted y su familia puedan encontrar ánimo y algunas ideas mientras atraviesa su propio viaje.





Bienestar y salud mental

Una serie de relatos de padres y personas cuyas vidas se ven afectadas por MC.

1. Enfrentar diversos factores de estrés

Creo que, para los padres que comienzan a luchar contra la miopatía de su hijo y las numerosas complicaciones que surgen, resulta difícil “mantener la integridad emocional”. En primer lugar, resulta agotador para el cuerpo cuidar de un hijo que usa un ventilador mecánico —las intervenciones respiratorias diarias llevan tiempo al igual que las sondas de alimentación—. Incluso en el hospital, los padres no pueden “relajarse”, debido a que no siempre pueden confiar en la atención del personal. La miopatía es un proceso de duelo: algunas personas pueden manejarlo solas, pero a otras les resulta más beneficioso contar con ayuda. Me alegra que haya grupos de apoyo a los que puedan unirse los padres si lo desean. El bienestar mental implica poder disfrutar de la vida diaria a pesar de los problemas; implica poder abordar los distintos factores de estrés de forma efectiva.

2. Encontrar la paz por medio de un diálogo abierto

Tener la capacidad de hablar abiertamente acerca de los desafíos que debía enfrentar me ayudó muchísimo. Sentí un enorme alivio cuando pude expresar la carga que había en mi corazón y en mi mente. Es como si hubiera alcanzado la paz: ya no espero que alguien tenga todas respuestas. Ahora, contar con alguien que me escuche es fundamental para mí. Es lo que me ha permitido llegar hasta aquí.

3. Un relato honesto de los desafíos

Odio salir solo y evito estar entre la gente siempre que puedo. Sufro ataques de pánico y de ansiedad cuando estoy con personas, debido a la asombrosa cantidad

de extraños que creen que mi discapacidad es tan fascinante que no pueden dejar de mirarme fijamente o reírse de mí. Estoy deprimido también. No suelo pensar en mi discapacidad hasta que otros me la recuerdan. Me atormenta saber que pronto no podré retirar a mi hijo de una clase y tendré que hacer un enorme esfuerzo para hacer actividades con él. No poder trabajar es exasperante y me preocupa no saber si tendré cobertura médica. ¡Amo mi vida a pesar de que es muy difícil! Me gusta ser “diferente”, pero a veces realmente me desalienta.



4. Las presiones que siente una madre

A veces, siento que me voy a ahogar con la presión que siento. Pero sigo adelante y trato de mostrarme feliz por mi familia.

Me preocupo por mi hija TODO el tiempo. ¿Está sana? ¿Es feliz? ¿Qué puedo hacer para que tenga una vida más sencilla? ¿Soy lo suficientemente buena como madre? ¿Hago un buen trabajo cuando le enseño en casa? ¿Estoy prestando suficiente atención a mis otras responsabilidades? Las personas miran a mi hija y dicen: “¡Qué bien! ¡Ella se ve tan bien!” Sin embargo, nadie conoce la sangre, el sudor y las lágrimas que hemos derramado para que ella esté así. Tengo miedo acerca del futuro, me aterroriza hablar sobre él porque siento que empiezo a llorar y que no podré parar. Lo que más deseo es que ella sea feliz, sin importar lo que la vida le depara.

5. Honrar la vida de un niño

Si alguna vez se ha preguntado qué puede hacer para ayudar a estos padres, recuerde a sus hijos. No se preocupe por mencionar el tema, porque, créame, nosotros pensamos en aquellos que hemos perdido todos los días del año..



Cómo encuentra felicidad una madre a pesar de la MC de su hijo

Entrada en un blog de una mamá que señala que la escritura le resulta una herramienta terapéutica para afrontar su situación.

Hoy mi hijo cumple 2 años y pienso en el regalo que su presencia ha resultado ser. Últimamente es capaz de expresar más sus necesidades y deseos, pero no pide demasiado. Le encanta nuestra rutina de la noche. Después de conectar su alimentador continuo y poner sus pies en la férula, indica "libro" poniendo sus manitos juntas y abriéndolas. Luego da unos golpecitos en un lugar cerca suyo, para asegurarse de que me siente ahí, donde siempre lo hago. A medida que leemos, utiliza lengua de señas para nombrar a los animales en cada página. Últimamente, el león se volvió su animal favorito. Pasa la mano por su cabeza para indicar melena y lo completa con un buen rugido. También empezó a decir sus primeras palabras. "Elmo" es su palabra más compleja, así que hoy festejaremos con una torta de Elmo. Le resulta difícil levantar los brazos más allá de su cabeza, pero los extiende y me busca cuando escucha música y quiere bailar. Entre los festejos de hoy incluiremos baile en el living. Como buen varón, le encantan los autos, los camiones y los trenes. También le encanta jugar con su hermana mayor, y hasta le tira del pelo y le tira cosas. Al mirar atrás y recordar los últimos dos años, veo un panorama incierto, oscuro, lleno de obstáculos. Pero también siento las alegrías que nos han sorprendido a lo largo del camino. Las alegrías resultaron ser mucho más dulces debido a la intensidad, el dolor y los miedos que implican tener un hijo con desorden neuromuscular. Ahora podemos detenernos y reconocer la plenitud de cada día, los momentos típicos que suceden en cualquier familia con niños. Momentos que de otra manera quizás hubieran pasado desapercibidos. Las alegrías se presentan de la forma más inesperada. Como ver a mi hijo sentado en un banquito, y con un impulso lograr ponerse de pie por primera vez agarrándose de la bañera –todo para poder jugar con su hermana que se estaba bañando. O poder darle de

comer "comida de verdad" por primera vez, un batido hecho de comida para bebés, yogur, quinoa y pollo que procesé y pude poner en su sonda de alimentación. Y luego poder encontrarnos con otros papás, siempre que es posible, y lograr una mutua y profunda comprensión. Aún los obstáculos se han hecho más visibles y nos han fortalecido. Como cuando tuvieron que sujetar a mi hijo para hacerle una tomografía computada de su cabeza de forma irregular, y gritó: "¡Mamá!" mucho más fuerte y claro que lo que jamás lo había escuchado. Lloré todo el camino de regreso a casa, pero agradecida de que todo estaba bien. O llegar al punto en el que finalmente puedo estar contenta (la mayoría de los días) dejando entrar a casa lo que parece un desfile de enfermeras y terapistas. O poder vivir con preguntas aún sin responder sobre cuál

será el próximo paso en su tratamiento. Por lo general, rezando e investigando con cuidado el panorama se vuelve más claro. Hoy hace dos años, pasaba por un difícil trabajo de parto durante toda una noche y aún así el bebé no salía. Fue difícil desde lo mental más que de lo físico, ya que sabía que el bebé dentro mío tenía una malformación en los pies, y me preguntaba si habría alguna otra cosa mal. Mi esposo fue paciente y me brindó su apoyo constantemente. Jamás imaginé el sacudón que conmocionaría nuestras vidas. Pero tampoco podría haberme imaginado jamás cómo la naturaleza amorosa y perseverante de nuestro hijo a través de cada una de las pruebas que le tocó vivir, nos ayudaría a aferrarnos a la dulzura de "este día", y cómo nos empuja a disfrutar y a vivir con alegría el momento presente.



Una Mamá Que Tiene Como Prioridad Mantener La Rutina Familiar

Un breve relato de la mamá de un niño que necesita cuidados especiales de alta tecnología debido a una enfermedad muscular severa.

Mi hijo nació en 2006, con muy bajo tono muscular, un llanto débil, y bolsitas de piel vacías en el lugar en que debían estar sus músculos. Este nacimiento nos impactó, la expectativa de tener un bebé sano se había destruido por completo y quedé inmersa en una nube de miedos que duró muchos días. Nadie sabía qué estaba mal, pero sí se sabía que el bebé tenía dificultades para respirar por sí mismo, que no podía cerrar su boca para succionar y necesitaba que se lo aspire para evitar que su saliva fuera a las vías respiratorias.

Lo único que podíamos hacer era mantener la vigilia día y noche y día, controlando los monitores en la Unidad de Cuidados Intensivos de Neonatología. El regreso a casa con el bebé, dos meses más tarde, fue una gran ocasión, estábamos muy entusiasmados por los pequeños progresos que lográbamos alcanzar y también teníamos muchas expectativas de que, tal vez, en el horizonte, pudiéramos vislumbrar un sentido de normalidad. Sin embargo, nadie nos pudo preparar a mi familia y a mí para la invasión del pequeño ejército de enfermeras, terapistas de la respiración, equipos especializados, kinesiólogos y otros profesionales. El ruido de los equipos transformaba la habitación de mi hijo en una mini unidad de terapia intensiva. Las enfermeras permanecían en nuestro hogar en horarios extraños, inclusive hasta las diez de la noche, o durante la cena. Toda esta situación requería una gran adaptación por parte de cada integrante de la familia, quizás, en especial, de nuestros otros dos hijos. Ellos recibían menos tiempo de calidad y menos energía de mí parte y de parte de su papá, y el tan ansiado nacimiento de su hermanito terminó siendo para ellos una preocupación y una desilusión. Me preocupaba mucho el impacto que toda esta situación podía tener sobre ellos, así que me aseguré de que durante las tardes siempre hubiera una enfermera en casa, para

que yo pudiera hacer actividades con mis hijos, como lo hacía antes como por ejemplo ayudarlos con sus tareas o llevarlos a sus clases de piano.

De vez en cuando ellos alzaban a su hermanito y jugaban con él. Mirando hacia atrás, pienso que podría haber incluido a mis hijos un poco más en el cuidado diario y las rutinas de su hermano y creo que eso los hubiera ayudado a fortalecer el vínculo entre ellos.

Sentíamos que la presencia de las enfermeras en nuestra casa era un poco invasiva pero al mismo tiempo necesaria, ya que gracias a ellas yo podía tener más tiempo libre. También tuvimos mucha suerte de que los abuelos vivieran cerca de nuestra casa porque ellos estaban dispuestos a colaborar con el cuidado de nuestros hijos mayores y se sentían felices de poder hacerlo, y por mi parte me sentía afortunada de saber que sus abuelos los cuidaban con tanto amor.

Nuestras vidas cambiaron completamente en relación a vacaciones y salidas, pero podíamos seguir haciendo este tipo de actividades porque contábamos con la ayuda de enfermeras que venían los sábados a la tarde y entonces podíamos llevar a nuestros hijos mayores a esquiar en invierno o al lago en el verano. Era muy importante para mí mantener la normalidad de sus vidas. Irnos de vacaciones por períodos más largos y dejar a nuestro hijo era posible porque contábamos con la ayuda de una enfermera especial en la que confiábamos mucho y que se llevaba a nuestro hijo a su casa por unos días. Le pagábamos una suma extra de dinero que provenía del fondo para financiamiento de descanso, y teníamos la certeza de que él iba a estar seguro y contento mientras nosotros íbamos a tener una pausa que nos devuelva la energía que tanto necesitábamos.

Con el paso de los años y mirando hacia atrás, creo que en general como familia pudimos salir adelante, pero tal vez hubiera sido mejor si hubiéramos contado con algún tipo de asesoramiento o terapia a nivel familiar, de pareja o individual. Un terapeuta puede guiarnos, ayudar a focalizarnos e inclusive dirigirnos si fuera necesario. El terapeuta entiende las dificultades que uno encuentra en su camino. Afrontar estos desafíos con ayuda en vez de hacerlo solos pudo haber evitado algunas luchas dificultosas.

Ahora que mi hijo es ya un adolescente, las cosas se han aliviado, pero aún se presentan desafíos que tenemos que superar.





Una Mujer Con Miopatía Congénita Trabaja Por La Justicia Social

Entrevista a Lynda Roy, Licenciada en Humanidades, Master en Trabajo Social

Lynda Roy es una persona muy ocupada en todo sentido. Trabaja en un centro de salud comunitario que brinda acceso libre de barreras a personas que viven con discapacidades relacionadas con la médula espinal, incluidos los trastornos neuromusculares. También trabaja para una organización de prevención de la violencia en un programa para mujeres con discapacidades. Finalmente, da clases en el George Brown College de Toronto en el Programa de incidencia para mujeres y niños víctimas de abusos. Encontrar la oportunidad para conversar con esta dinámica defensora de la justicia social fue una jugada ambiciosa pero valió totalmente la pena. Ah, además Lynda vive con miopatía congénita.

1. ¿Qué la llevó a elegir este campo para trabajar?

Por diversos motivos el camino que me llevó al campo en el que elegí trabajar fue un camino bastante serpenteante. Básicamente tuvo que ver con que siempre estuve muy interesada en el trabajo por la justicia social y en ayudar a las comunidades a lograr un cambio social positivo. Advertí que los pensadores más innovadores eran activistas comunitarios y miembros del mundo académico que vivían con discapacidades. Descubrí que realmente me gustaba leer artículos y libros, y disfrutaba de expresiones artísticas que están enfocadas en la discapacidad y la celebran, en especial en lo relativo a la identidad, imagen corporal y sexualidad.

2. El bienestar mental es un asunto importante, en especial para quienes padecen de miopatía congénita. Como persona que vive con MC, por favor, cuéntenos qué significa el bienestar mental en relación con las diversas etapas de la vida.s.

Cuando era joven, creo que lo más difícil fue desarrollar

una autoestima positiva. Para mí, la MC no era sólo una discapacidad física sino también una diferencia facial, y son dos experiencias claramente diferentes. A menudo, la sociedad está mejor predispuesta frente a una discapacidad física y no acepta tan fácilmente una diferencia facial, en especial en mujeres jóvenes y niñas. Esto afectó negativamente mi autoestima y mi imagen corporal durante mucho tiempo.

Cuando uno vive con algún tipo de diferencia física, en la etapa de crecimiento el foco en general está puesto en lo que nuestro cuerpo no puede hacer y no en celebrar la forma en que los jóvenes aprenden a resolver problemas haciendo las cosas de forma diferente. Además, a menudo la definición de independencia también es muy acotada. Por ejemplo, el mensaje que muchas veces recibimos como niños es que usar una silla de ruedas no es una forma de ser independiente sino una forma de ser dependiente. Esto no es cierto para muchos de los que sufrimos limitaciones físicas.

Hace solo dos años decidí empezar a usar mi primera silla de ruedas eléctrica. Esta fue una gran decisión para mí y hasta el día de hoy lucho con ella a pesar de que es un hecho que, para seguir trabajando, necesito un aparato de movilidad (no solo un auto) que me ayude a reducir mi estrés y cansancio y a concentrarme en mi trabajo. Gracias a la silla de ruedas eléctrica pude crear un mejor nivel de acceso en mi comunidad. Todavía camino y manejo, pero la silla es otra opción que aumenta mi independencia.

También pienso que es importante conectarse con gente que tenga experiencias similares para poder hablar sobre los temas que tienen impacto en nuestras vidas. Para muchos de nosotros, vivir con MC significa que perdemos nuestras capacidades y posiblemente la



salud mucho antes que nuestros semejantes sin discapacidad. Creo que es importante desarrollar una red de personas que hayan vivido experiencias parecidas y contar con el apoyo de amigos y

familiares.

3. ¿Qué es lo que más daño hace al bienestar mental de alguien con miopatía congénita?

Para aquellos que viven con una discapacidad física, hay muchísimos mitos y estereotipos que todavía existen y pueden crear obstáculos al momento de desarrollar relaciones profundas. Cuando uno lo piensa, hasta hace 40 años las personas con discapacidad vivían encerradas en sus casas o en una institución. Esto significaba que la mayoría de las personas sin discapacidad no estaban comúnmente en contacto con personas con discapacidad para formar relaciones profundas. Por eso, hasta el día de hoy, en mi propio trabajo veo personas que viven aisladas. La pobreza también es un factor determinante. El acceso no solo se trata de que haya puertas automáticas y rampas: también se trata de los obstáculos financieros existentes. La mayoría de las personas con discapacidad todavía están subempleadas o desempleadas y con frecuencia viven bajo la línea de pobreza. ¿Esto qué significa? Significa quedarse afuera de eventos sociales, como cenas en grupo, por miedo a tener que hacer la misma invitación. Significa no poder anotarse en el gimnasio o hacer un curso. Estas son actividades que impulsan a conocer gente nueva y desarrollar nuevas amistades.

4. ¿Cómo hacen las personas con miopatía para mejorar su salud mental en cada etapa de la vida?

Los padres pueden jugar un papel importante cerciorándose de que su hijo tenga la autoestima alta. Hable abierta y honestamente sobre la discapacidad de su hijo. Escuche con atención lo que su hijo le pregunte y dé respuestas exactas. Si pregunta es porque está listo para la respuesta. Todos hemos escuchado

los aspectos negativos sobre cómo es vivir con una discapacidad, pero eso no debería dictar su percepción de cómo es verdaderamente. Para apoyar a los niños con discapacidad, es importante “desaprender” estos estereotipos negativos y apreciar y celebrar a su hijo tal como es, en toda su singularidad. La discapacidad siempre será parte de quién es su hijo, pero siempre que no sea la característica que lo defina y, al mismo tiempo, otras partes de la identidad de su hijo sean celebradas, estará bien.

Creo que para los que trabajamos en relación de dependencia es muy importante el equilibrio entre trabajo y vida. Sé que no siempre he podido alcanzar ese equilibrio, pero también sé que necesito prestar mayor atención a mi cuerpo y a mis estados de ánimo. Tenemos menos reservas al final del día que las personas que no viven con miopatías congénitas.

Creo que para alcanzar el bienestar mental es importante mantenerse activo. Para muchos de nosotros realizar la rutina de ir al trabajo puede ser imposible por diversos motivos. El voluntariado es una muy buena manera de dedicarnos a nuestras pasiones, mantenernos ocupados y conocer personas afines.

En mi opinión, lo que más me ha servido para lograr el bienestar mental es tener distintos intereses y una muy buena relación con las personas que me rodean. Disfruto pasar tiempo con mis amigos y familiares cercanos. Me gusta estar con personas que me hacen reír y no con alguien que me habla de mi discapacidad porque eso me indica que me ve de manera muy unidimensional. Al mismo tiempo, no quiero alguien que simule que mi discapacidad no existe. Mis experiencias han sido influenciadas por muchos aspectos de mi identidad y la discapacidad es parte de ella. Se siente raro pasar por alto la discapacidad de alguien y creo que de alguna manera anula una parte esencial de quienes somos.

5. ¿Hay algo más que sea importante para comprender el bienestar mental en el contexto de la miopatía congénita?

Creo que los factores determinantes sociales de la salud y nuestro grado de acceso a la vivienda, el empleo y las actividades sociales y recreativas juegan un papel fundamental en nuestro bienestar mental. Es igual para las personas que vivimos con miopatías congénitas.



El Apéndice



Protocolo "CoughAssist", Adulto

Por favor refiérase al Manual de Usuario del Producto "CoughAssist" para una descripción completa del producto, incluyendo las indicaciones y contraindicaciones para el uso.

Una vez que ha sido determinado que el tratamiento de "CoughAssist" es apropiado, lo siguiente pueda ser usado como un protocolo sugerido.

Indicaciones: Para el uso con cualquier paciente que no pueda toser o efectivamente eliminar secreciones por razones de reducido flujo espiratorio máximo. Aquellos quienes puedan beneficiarse del uso del "CoughAssist" MI-E incluyen cualquier paciente con una tos inefectiva causada por distrofias musculares, miastenia gravis, poliomielitis, u otras enfermedades neurológicas con algo de parálisis de los músculos respiratorios tal como un daño espinal. Puede ser usado también para tratar a una tos inefectiva causada por enfermedades broncopulmonares, como enfisema, fibrosis quística y bronquiectasia. Es efectivo por pacientes con traqueotomía y por los pacientes ventilación no invasiva.

Contraindicaciones:

- Cualquier paciente con una historia de enfisema bullar
- Susceptibilidad a neumotórax o neumomediastino
- Barotraumas recientes

Las contraindicaciones mencionadas arriba deben ser cuidadosamente consideradas antes de usar el "CoughAssist."

Advertencias y precauciones: Refiérase al "CoughAssist" Guía del Usador.

Implementación del "CoughAssist": Conecte el "CoughAssist" circuito del usador al "CoughAssist" salida incluyendo el filtro bacteriano/viral, la tubería "smoothbore" y un interfaz apropiado: una máscara, una boquilla, o adaptador para la traqueotomía. Si se usa una máscara, debe ser de un tamaño apropiado para proveer un sello bien seguro.

Hay que empezar con presiones inspiratorias entre +10 y +15 cm H₂O y presiones espiratorias entre -10 y -15 cm H₂O para permitir un período de introducción/ aclimatación al aparato. Verifique las presiones iniciales o cualquier cambio en requisitos de presión por ocluir el circuito, de una manera limpia, y ciclar de inhalar a exhalar. Debe hacer esto varias veces mientras observa la vara de presión.

Configuraciones y modos: Empieza con el Modo Manual o Auto Modo.

Para el Modo Manual: mover la palanca manual de inhale a exhale 4 -6 veces manteniendo la presión de inhale por 2-3 segundos, suficiente tiempo para soltar un profundo respiro, y luego, rápidamente cambia a exhale por 2-3 segundos.

Para Modo Automático: mover la palanca a "Auto Mode". Ponga el tiempo de inhale a 2-3 segundos y el tiempo de exhale a 2-3 segundos. Lentamente ajuste las presiones hacia arriba con tratamientos subsiguientes por 5 cm H₂O cada ciclo de 4-6 respiraciones hasta que las presiones óptimas estén alcanzadas para eliminar secreciones. Típicamente las presiones inhale puede variar entre 40 cm H₂O a 70 cm H₂O. La presión inhale optima puede variar de paciente en paciente, dependiendo del rendimiento del pulmón y pared del tórax. Presión exhale optima puede variar entre 40 cm H₂O y 70 cm H₂O.

Duración y proceso del tratamiento: Un tratamiento estándar consiste en la aplicación de 4-6 ciclos de insuflación/exsuflación.

Secreciones visibles deben ser sacadas de la boca por succión, el tubo de traqueotomía, o tubería. El usador debe descansar por 20-60 segundos y luego volver al modo normal de ventilación y flujo de oxígeno prescrito, si es necesario. Los ciclos de tos alternando con períodos de descanso, pueden ser repetidos 4-6 veces por un tratamiento completo.

Usando con una traqueotomía: El tratamiento "CoughAssist" puede ser aplicado a través de un tubo de traqueotomía usando un adaptador traqueotomía

de 15 mm o por adaptar un catéter de succión inclinada que permitiría la eliminación de secreciones del tubo de traqueotomía. Presiones más altas de exhale pueden ser necesarias para superar la resistencia aumentada de una traqueotomía o tubo endotraqueal. Al tratar con el "CoughAssist" a través de un tubo traqueotomía, es aconsejable usar un medio para atrapar secreciones que puedan acumular, potencialmente, en el circuito del tratamiento. Trampas normales de agua, trampas de esputo, o tubería de extensión con las paredes interiores corrugadas pueden servir bien para este propósito.

Plan de Extubación

Es posible que se encuentre en una situación donde se necesita ser intubado mientras estar hospitalizado. Esto significa que a causa de la dificultad en respirar, un tubo endotraqueal está insertado por la boca o nariz al traqueotomía. Una vez que la respiración se mejore, el tubo puede ser removido. El procedimiento de remover el tubo se llama extubación. Al anticipar una cirugía planeada, esto debe ser un asunto para discutir con el cirujano o anestesiólogo antes de la cirugía.

Tal vez haya situaciones cuando la extubación pueda ser complicada para su equipo médico. Una plantilla de carta de emergencia respiratoria juntamente con un protocolo detallado explicando como ser extubado a ventilación no invasiva se encuentra en las siguientes páginas. Adaptada del trabajo de los Doctores Schroth y Bach, el protocolo se titula, "Recomendaciones por Cuidado Post Operativo y Extubación de Niños y Adultos con Enfermedades Neuromusculares." Otro recurso es el artículo abajo. Todos estos recursos pueden ser imprimidos y compartidos con sus doctores.

"Extubaciones de pacientes con debilidades neuromusculares: una paradigma de gestión nueva." By Bach JR1, Goncalves MR, Hamdani I, Winck JC. Chest. 2010 May; 137(5):1033-9. Doi: 10.1378/chest.09-2144. Epub. 2009 Dec 29.

Los autores (Bach et al) han encontrado este protocolo exitoso en prevenir traqueotomía y mantener ventilación asistida no invasiva (i.e., una ventiladora o BiPAP aparato conectado a la cara o una máscara nasal o una boquilla). Siendo que protocolos como estos puedan ser desconocidos a algunos médicos, tal vez tendrá que educar a su equipo médico acerca de esta medida. Esta educación idealmente tendrá lugar antes de eventos planeados como cirugías. Antes de dar su visto bueno a una traqueotomía, considere pedir a sus médicos que lean la literatura médica del asunto y referirles al artículo.

Muchos médicos asumen si un paciente es demasiado débil para respirar solo o para efectivamente toser, entonces una traqueotomía es necesaria antes de que sea posible hacer una extubación. Sin embargo, en muchas situaciones no es

necesario.

Hay un resumen del artículo de extubación abajo (Bach et al): Extubación puede ser intentado si el paciente todavía requiere soporte respiratorio o no. Sólo cambiará del uso de la ventiladora vía el tubo endotraqueal a la ventilación no invasiva.

Antes de intentar la extubación, el paciente debe cumplir con el siguiente criterio:

- No tener fiebre
- No oxígeno suplemental requerido para mantener Sa O₂ \geq 95%
- Rayo-X del Tórax limpio
- Todo medicamento que suprime la respiración tiene que ser discontinuado
- Hay disminución de la necesidad de aspiración

Si se cumple todos estos puntos, entonces se puede considerar la extubación con uso posterior de ventilación no invasiva sin oxígeno suplementario. Los factores claves para la progresión desde una extubación exitosa hacia la ventilación no invasiva incluyen:

- Reemplazo gradual oxígeno al aire del cuarto
- Monitoreo cuidadoso de los niveles de oxígeno y dióxido de carbono
- El uso del "CoughAssist" cuando el Sa O₂ baja debajo de 95%

El oxímetro de pulso y/o capnógrafo ayudará al equipo a saber cuándo se necesitará aspirar secreciones más regularmente o mayor o soporte respiratorio. Si todavía tiene problemas en respirar, se debe primero inspeccionar fugas en la máscara y eliminarlas, en segundo lugar aumentar el soporte de presión y/o la frecuencia del ventilador, o tratar de usar un ventilador ciclado por volumen. Si estos métodos no dan resultado y todavía hay problemas en mantener el nivel de oxígeno más de 95%, tal vez tendrá que re-intubar y tratar luego usando los mismos

métodos.

Tal vez sea necesario usar el soporte respiratorio no invasivo por más horas durante el día hasta recuperar fuerza normal. Cuando está dado de alta del hospital, puede resumir el soporte respiratorio típico para Ud. Por ejemplo, si antes usaba soporte respiratorio de noche, haría exactamente lo mismo.

Formulario para la Atención Médico en Situaciones de Emergencia

Hola, Mi nombre es _____.

Tengo este desorden muscular _____.

Cuando tengo una infección respiratorio o neumonía, la tos débil me hace difícil eliminar el moco de los pulmones. Uso un aparato "Cough Assist" para ayudar con la eliminación del moco.

Las configuraciones de mi Cough Assist:			
Presión de inspiración:	+		cm H2O
Presión de expiración:	-		cm H2O
Tiempo de inhalación:			segundos
Tiempo de exhalación:			segundos
Pausa:			segundos

Si las saturaciones de oxígeno son menos de 95%, necesito "CoughAssist" más frecuente y posiblemente BIPAP (IPAP 14-19 cm H2O; EPAP 0-4 cm H2O) o una máscara nasal de ventilación no invasiva (soporte de ventilación volumen controlado).

Usando sólo oxígeno para tratar a saturaciones bajas de oxígeno puede encubrir elevando niveles de CO₂ y causar retención de CO₂ y acidosis respiratoria! Como regla general, se debe evitar el oxígeno!

BIPAP y una máscara nasal no invasiva de ventilación pueden prevenir la necesidad de usar intubación, traqueotomía, y dar marcha atrás a hiperemia y acidosis respiratoria. Si cree que la intubación es necesaria, por favor entregue el protocolo adjunto (de extubación) a los doctores del cuidado intensivo y también a los terapistas respiratorios.

Mis Especialistas:
Nombre del Neurólogo y teléfono:
Nombre del Neumólogo y teléfono:
Nombre del Terapeuta Respiratorio y teléfono:
Nombre del Cardiólogo y teléfono:

Recomendaciones por Cuidado Post Operativo y Extubación de Niños y Adultos con Enfermedades Neuromusculares

PREVIO A EXTUBACIÓN:

Para pacientes INTUBADOS, cada 4 horas una limpieza del pasaje traqueal:

1. CoughAssist: 5 juegos/grupos de 5 respiraciones;

Presión Inspiratoria	+30 or +35 or +40 for 1 – 2 segundos;
Presión Expiratoria	– 30 or – 35 or – 40 for 1 – 2 segundos;
Pausa	1 – 2 segundos

2. Tubo endotraqueal aspiración seguido por embolsado.
3. Terapia de chaleco o PT de Toráx o Percusor por ____ minutos (con albuterol si es prescrito).
4. Cough Assist: 5 juegos/grupos de 5 respiraciones igual que #1 arriba.
5. Tubo endotraqueal aspiración seguido por embolsado.

Cough Assist puede ser usado cada 10 minutos seguido por Tubo endotraqueal aspiración y embolsado

CONSIDERE EXTUBACIÓN cuando el paciente es:

- Afebril
- No requiere O2 suplementario
- Radiografía de torx está sin atelectasia o infiltrados
- Libre de todos depresores respiratorios
- Secreciones mínimos

DESPUÉS DE EXTUBACIÓN:

Luego de extubación proceda a ventilación nasal y sin requerimiento de oxígeno suplementario.

(i.e. BPAP de (14-20)/(3-6) usando un modo de tiempo espontáneo; tasa de respaldo=tasa espontánea)

Después de EXTUBACIÓN, Limpieza del pasaje de la traqueostomía cada 4 horas:

1. Puede ser necesario el CoughAssist tan frecuente mente como cada 10 minutos.
2. CoughAssist: 5 juegos/grupos de 5 respiraciones luego aspiración y luego re-extender con respiración inspiratorio.
3. Terapia de chaleco o PT de Tórax o Percusor por ____ minutos (con albuterol como prescrito).

Usar el CoughAssist sólo si O2 sats bajan a < 95% con agudeza.

4. CoughAssist: 5 juegos/grupos de 5 respiraciones luego aspiración y luego re-extendir con respiración inspiratoria. Gradualmente eliminar el BIPAP nasal o ventilación durante el día como pueda ser tolerado; META: usar solamente cuando se duerme.

Gradualmente bajar el régimen de la limpieza del pasaje traqueal a 2-4 veces al día.

Adaptado de la Universidad de Wisconsin (Mary Schroth MD) 12/20/04 folleto; Bach JR et al, atrofia muscular espinal tipo 1: un método de gestión; respiratoria no invasiva. Chest2000; 117:1100. Bach JR et al, Extubación de pacientes con debilidad neuromuscular: una nueva gestión paradigma. CHEST 2010; 173 (5): 1033.

(ver.12.1.14 LFW/SP/DS)



Las Ventajas y Desventajas de Una Traqueostomía

Escrito en colaboración con un adulto viviendo con una traqueotomía y tres padres cuidando a niños con MC.

La decisión de optar por una traqueotomía por Ud. o su ser querido requiere una consideración cuidadosa. Muchas veces, la decisión se hace bajo un estrés tremendo, como durante una hospitalización urgente, cuando se hace aún más difícil hacer decisiones. Abajo hay unas sugerencias que puedan ser útiles en su decisión de adquirir y vivir con una traqueotomía.

Unas Ventajas:

- Una traqueotomía pueda ser una necesidad para sostener la vida.
- El tiempo de recuperar de una cirugía es relativamente corto.
- El acceso es más fácil a un estable pasaje traqueal.
- Es más fácil sacar los tapones mocos y secreciones cuando haya infecciones.
- No hay necesidad por intubación a través de la boca (tubo endotraqueal).
- Cuando se usa con otros aparatos médicos como una máquina de aspiración, nebulizadores, chaleco, y CoughAssist, una traqueostomía pueda ser más efectiva que una ventilación no invasiva para limpiar el pasaje traqueal.
- No es necesaria el uso de una máscara respiratoria en la cara.



Algunas Desventajas:

- Se necesita un tiempo de recuperación pos- quirúrgico.
- Es posible la necesidad de el cuidado de una enfermera por causa de la traqueostomía.
- Puede llegar a requerir una Enfermera Registrada para acompañarle durante el tiempo que esté en clases.
- Tapones de moco pueden obstruir la vía aérea dentro o fuera del tubo de traqueostomía, no permitiendo el flujo del aire.
- Aunque la aspiración de la cánula de traqueostomía no es dolorosa, al mismo tiempo, no es agradable.
- La aspiración puede causar irritación del pasaje y puede causar aún más producción de moco.
- A veces tejido de granulación puede formarse en el estoma.
- El estoma puede infectarse.
- A veces la tráquea pueda estorbar la habilidad de hablar
- En algunos casos, puede causar problemas para tragar, con el resultado de aspirar comida, saliva o líquidos (causando neumonía).
- La cánula de traqueostomía requiere atención especial tales como:
 - Aspiración bronquial regularmente
 - Cuidado de la herida
 - Cambios en cánula
- Tiene que llevar una máquina de aspiración y una bolsa con catéteres extras, tubos de traqueostomía, y amarradores para la traqueostomía todo el tiempo.
- Puede llevar a un incremento en secreciones y un riesgo más alto de infección. Hay ciertos gérmenes que comúnmente forman alrededor de los tubos, como pseudomonas.

- Es necesario que haya precaución extra cuando se bañe para que el agua no se entra en el pasaje.
- Puede resultar en traqueomalacia (debilidad de las paredes de la tráquea).



¿Cómo puedo fomentar movimiento para ayudar con el desarrollo del cuerpo y el sistema respiratorio?

Aprendiendo a Moverse

¿Cuáles son los beneficios del movimiento?

- Ayuda a maximizar la fuerza potencial.
- Ayuda a estimular la circulación y expansión pulmonar.
- Ayuda al niño explorar y aprender acerca de su cuerpo y el ambiente.
- Ayuda al niño tener interacción con otros.
- Es divertido.

¿Cuál es el rol de los músculos?

- Mantienen una postura estable (acostando, sentando y parando).
- Mantienen firme y fijo una parte del cuerpo mientras otra parte está moviéndose.
- Doblar o enderezar una articulación (doblar un codo o virar la cabeza).
- Superar la gravedad.
- Superar la fricción.
- Trabajar contra la oposición al movimiento; por ejemplo, ropa ajustada o articulaciones estrechas.
- Estimular el crecimiento óseo a través la tracción muscular sobre enlaces al hueso.

¿Cómo puedo ayudar a mi hijo moverse?

- Reducir los efectos de gravedad, fricción y oposición que impidan el movimiento de su hijo y ofrecer soporte física para una postura estable mientras se mueva. A la medida que su hijo desarrolle fuerza, confianza y placer en moverse de esta manera poco a poco se necesita menos ayuda.
- Apoyo en acostarle a un lado --- reduce los efectos de gravedad en los movimientos de los brazos.
- Descansando su mano sobre un carrito/juguete o algo similar --- las ruedas reducen la fricción y facilitan el

movimiento del brazo.

- Moviéndose sobre una superficie resbaladiza (linóleo/laminado) y en ropa resbaladiza reduce la fricción.
- Pinturas para los dedos (libre de fricción).
- Subiendo la mano en una pizarra es más fácil que alzar la mano sin soporte.
- Ropa floja le hace más fácil moverse.
- Agua – en un tazón (jugar con las manos), bañarle, una piscina, un spa, una laguna (sostenido por alguien que le cuide bien).
- Terapia acuática (hidroterapia) con una terapeuta física.
- Natación recreativa.
- Un armazón que le ayude a pararse.
- Un simulador de equitación o hipoterapia
- Masajes (estiramiento muscular (desarrollando tono muscular).
- Cosquillas.
- Bailando.
- Juguetes chirriantes para mascotas muchas veces producen chillos más fáciles que los juguetes de niños.
- Interruptores (switches) --- almohadillas de presión que necesitan una presión liviana para que funcione el juguete.
- Un teclado con un toque suave
- Hockey sobre el aire --- un juguete tamaño pequeño.
- Juego de bolos--- Puede usar un plano inclinado. Su hijo puede dirigir el bolo aunque no pueda sostenerlo.
- Soplando y alcanzando burbujas.
- Juguetes que vibran.
- Rana saltando (juguete para brincar).
- Juguetes con ruedas: scooter de tablero, triciclo, bicicletas alternativas.
- Usa una eslinga de arriba para incentivar el juego independiente e incrementar el rango de movimiento común (Bach 2004).



- Terapia de vibración.
- Estimulación eléctrica.
- Rueda de andar (treadmill) de anti-

gravedad (para los de, por lo menos, 1.422 metros o 4 pies y 8 pulgadas de altura).

- Incentivarles a mover para ver o alcanzar objetos; por ejemplo, rompiendo burbujas.

¿Cómo Puedo Mejorar la Capacidad Pulmonar?

La Natación

La mayoría de los especialistas están de acuerdo, la natación es una de las mejores actividades por su cuerpo y sus pulmones. Armour et. al. concluyó que el ejercicio de natación promueve un aumento de la inspiración y expiración, desarrollando más volumen en el tórax/pecho, y un aumento del número de alvéolos, o número de bolsas de aire por volumen del tejido pulmón. (Armour J. Donnelly PM, Bye PT, 1993. Los pulmones grandes de los nadadores élites: un número aumentado de alveolar? Eur Respir J 1 Feb; 6(2):237-47)

Ejercicios de Respiración Resistiva

1. Espirómetro incentivo de volumen
2. Espirómetro ejercitador de respiración profunda
3. Ejercitador de respiración
4. Ejercitador volumétrico
5. Constructor de la respiración

La Técnica de Respiración Profunda

1. Inhale profundamente mientras el pecho se expande y las costillas se levantan hacia arriba.
2. Mantenga la respiración por cinco segundos.
3. Exhale lentamente.
4. Empuje los abdominales para sacar todo el aire de los pulmones.
5. Repetir esta serie de ejercicios por 5 minutos cada día (si es que se siente mareado, pare el ejercicio).

Aire de Respiración Apilado – Glosofaríngeo

Tanto la inspiración como la expiración pueden ser asistidas la respiración apilada de aire, técnicamente conocida como Respiración Glosofaríngea (GPB). En aquellos individuos

que presentan debilidad en los músculos inspiratorios y no poseen la habilidad para respirar en forma autónoma, la GPB puede proveer una normal ventilación de los pulmones y vías aéreas durante el día de manera segura, y/o en el caso de un evento súbito de falla respiratoria durante el día o la noche.

La técnica involucra el uso de la glotis (la garganta) para añadir un esfuerzo inspiratorio por proyectar bolos de aire (tragando) dentro de los pulmones. La glotis cierra con cada "trago." Una respiración generalmente consiste de 6 a 9 tragos de 40 a 200 ml cada uno. Durante el período de entrenamiento la eficiencia del GPB puede ser monitoreada

mediando espirométricamente los mililitros de aire por cada trago, tragos por cada respiración, y respiraciones por minuto. Un manual de entrenamiento y numerosos videos están disponibles. GPB no es útil si el paciente tiene un tubo traqueostomía. No puede ser usado cuando el tubo está destapado como es el caso durante traqueostomía IPPV, y aún cuando está tapado, el aire tragado tiende a gotear alrededor de las paredes exteriores del tubo y sale por el estoma mientras va aumentando los volúmenes y presiones del pasaje durante el GPB proceso del aire de

respiración apilado.

Otros consejos para el ejercicio respiratorio:

- Cambia la posición del cuerpo frecuentemente (por lo menos cada 2 horas).
- Anímale a sentarse, si es seguro hacerlo (una silla adaptada, si es necesario).
- Llorar y reír puede ser una cosa buena (ayuda a ejercer a los pulmones). Déjele llorar un poquito más si es que está seguro/cómodo.
- El vapor en el baño puede ser de ayuda, pero manténgale en un ambiente abrigado cuando no esté en el baño.
- Anímale a cantar, como rimas infantiles y aplaudiendo.



Aún si resulta difícil, esto fomenta el movimiento y la respiración.

- El uso de instrumento de viento tambien ejercita los músculos respiratorios.

El movimiento es importante para ayudar con el desarrollo y salud del cuerpo y los pulmones. Hay que fomentar el movimiento tanto que pueda ser tolerado, pero no al punto del agotamiento. Si Ud. o su hijo no está saludable, el descanso tiene precedencia sobre el movimiento hasta que se sienta mejor.



Consejos para el Manejo de la Cirugía de Escoliosis

Escrito por el Padre de un Niño con MC

Nuestro hijo con miopatía congénita tuvo una cirugía de fusión espinal a la edad de 12 años. Aquí hay unas cosas que aprendimos durante este tiempo:

Consulte diferentes especialistas

Si Ud. o un ser querido empieza a notar que la curvatura de la columna está empeorando, tal vez querrá consultar con varios cirujanos de la columna antes de ser necesario la cirugía. Escoja un doctor que será una buena opción para su familia. Yo busqué un doctor que tenía experiencia en operar a gente con enfermedades neuromusculares y también tenía experiencia con la transición a ventilación no invasiva después de la cirugía. Haga una buena investigación antes de elegir un cirujano.

Preparación

Hay muchos factores en determinar el tiempo de la cirugía. Las consideraciones incluyen la edad del paciente, el crecimiento, la salud general, disponibilidad de horarios de cirugía y la agenda de la familia completa. Tuvimos varios meses para prepararnos antes de la cirugía. Durante este tiempo había mucha preparación como: Asegurándonos que los dos padres estaban de muy buena salud. Esto incluyó abordando los posibles problemas de salud de los dos para que pudiéramos dar lo mejor de nosotros mismos. Para mí esto significó bajar unas libras de peso y aumentar mi fuerza por visitas regulares al gimnasio. El ejercicio también me ayudó lidiar con el estrés.

Optimizar la nutrición de mi hijo. La nutrición juega un papel muy crítico en la sanación y recuperación. Trabajamos diligentemente para incrementar la ingestión calórica y aumentar la calidad de alimentación y suplementación. Nuestro cirujano a menudo refiere a sus familias a una nutricionista antes de la cirugía con este propósito. Algunas familias consideran la opción de colocar un tubo de alimentación para ayudar con esto.

Nuestro hijo empezó el hábito de escuchar música de

relajación en la hora de acostarse. Esto tenía el propósito de prepararle para manejar el dolor o una estrategia para dormir en el hospital. Esto tuvo un gran éxito. ¡La noche antes de la cirugía, se durmió en menos de nueve minutos!

Esta música la cargué en mi teléfono para usar en el hospital. Tenía mi propia versión que usé en la Unidad de Cuidados Intensivos para ayudarme a relajar lo por unos 20 minutos, suficiente para refrescarme para posterior horas cuidando a mi hijo.

Reúne Su apoyo

Identificábamos miembros claves de la familia y amigos durante las diferentes etapas de la cirugía. Por ejemplo, un miembro de la familia nos trajo comida fresca y saludable cada día después de su trabajo. Guardamos dos heladera portatil (termos, tamaño picnic, para la comida) en rotación para proveernos con comida saludable y aperitivos/ snacks en todo tiempo (nuestro hijo no estaba comiendo nada por boca después de la cirugía). Identifique lo que ayudará a los cuidadores mantenerse fuerte físicamente y mentalmente.

También usábamos una herramienta del Muscular Dystrophy Association para ayudar a los cuidadores. Se llama "MiEquipoMuscular". Esta herramienta práctica se encuentra "online" y es gratis. Provee una manera poderosa de aprovechar de la fuerza de su "Equipo Muscular" compuesto de familia y amigos. Es fácil usar. El sitio de "coordinación del cuidado" ofrece varias sugerencias que son valiosas para Ud. y los que están cuidando de Uds. Puede crear páginas de Web seguras y privadas (myMuscleTeam), poner entradas diarias para mantener a los seres queridos informados e introducir elementos en un "calendario de coordinación de cuidado" que facilita a Ud. y/o su cuidador primario buscar ayuda en las áreas necesitadas, incluyendo transporte a citas médicas, preparación de comidas, quehaceres domésticos y mucho más. Visite <http://mda.org/services/finding-support/mymuscle-team> para aprender más

Averigua de antemano que clase de hospedaje/vivienda está disponible en o cerca del hospital. Nuestro hospital había convertido un ala del hospital en cuartos (como hoteles) para los cuidadores del operado. De esta manera, uno de nosotros pudimos dormir mientras el otro se quedó con nuestro hijo. Fue mucho mejor que viajar todos los días. Otra opción es averiguar si hay una Casa Ronald McDonald cerca del hospital donde pueda hospedarse. Esto fue importante en tener un lugar de descanso para mantenernos frescos para cuidar a nuestro hijito.

Sabiendo Qué Esperar

La Consulta Antes de la Cirugía – Ud. puede arreglar una consulta antes de la cirugía con su doctor o enfermera practicante para revisar factores de salud importantes, saber que esperar y posibles riesgos de la cirugía. Nosotros tuvimos una conferencia por teléfono de una hora 30 días antes de la cirugía pero cada cirujano tiene su manera de manejar esto. Una cosa que el médico nos dijo es que deberíamos saber que la cara y el cuerpo de nuestro hijo estarían hinchados extremadamente después de la cirugía. Este dato nos ayudó mucho porque su cara no se veía lo mismo como antes. Saber esto antemano ayudó en reducir la ansiedad por su apariencia.



Nuestro hospital ofreció una gira antes de la cirugía para nosotros, los padres, y nuestro hijo para que supiéramos que esperar. También había videos en el sitio de web del hospital diseñados para diferentes edades.

Converse con otros quienes han pasado por este camino. Yo hablé con cinco otras familias quienes habían tenido un niño que pasó por cirugía de la columna. Para mí, fue muy beneficioso recibir consejos y sugerencias de otros.

Cualquiera hospitalización puede ser estresante por la familia, especialmente una cirugía mayor como es la cirugía escoliosis. Alguna planificación anticipada puede ser de gran ayuda. ¡Les deseo lo mejor!

Optimización del Peso Corporal

El peso es un factor importante en la salud de todos y esto es verdad, especialmente, en gente con MC. Es importante hacer un seguimiento de la altura y peso regularmente de personas con MC. Una manera de seguir el crecimiento de niños es usar una curva de crecimiento, que compara la altura y peso a niños típicos del mismo sexo y edad. Un niño con MC probablemente no va a seguir un patrón de crecimiento típico, pero Ud. puede establecer una base por su hijo y observar las tendencias a través del tiempo para asegurar él/ella mantiene una curva de crecimiento saludable. Puede pedir una tabla de crecimiento para observar y comparar. El Índice de masa corporal (BMI) es una manera común para medir el peso en comparación a la altura en adultos. Esto también se puede seguir anotando con el tiempo.

El peso óptimo es clave para gente con MC. Sobre peso puede añadir estrés y problemas de la salud en el cuerpo. Algunos medicamentos, como prednisona, pueda causar un aumento en peso en gente con MC. Es común para gente con MC de ser bajo de peso. El cuerpo necesita un poco de grasa corporal almacenada para funcionar óptimamente, aunque manteniéndose al extremo inferior del rango óptima es mejor, especialmente por una persona con músculos débiles.

Ser demasiado delgado también puede limitar la habilidad del cuerpo de luchar contra las enfermedades. Si está bajo de peso, aquí hay algunas sugerencias que pueden ayudar:

- Añadir algo de grasa a sus comidas, como mantequilla, aceite de oliva, crema, mayonesa, toctes.
- Haga un puré de frutas en un batido para que pueda tomar las calorías de cinco porciones de frutas (lo cual jamás cabría en el estómago de otra manera!).
- Disfrute de un helado (con toda grasa) o un batido de natilla congelada fortificado con polvo de proteína de suero.
- Escoge las opciones de más calorías cuando esté escogiendo la comida y bebe las calorías cuando sea posible.
- Añade comidas de suplemento con bebidas de altas calorías, formulas comerciales y batidos.
- Prueba harina a base de nueces con altas calorías en

la preparación de su comida (se puede comprar de compañías del internet o haga su propia harina)

- Añade puré de nueces o nueces picadas a sus comidas.
- Consume calorías frecuentemente durante el día (comiendo durante la noche es otra opción).
- Toma más jugo de fruta en vez de sólo agua.
- Añade leche en polvo a la leche(o bebidas a base de leche) para añadir calorías.

Si esto no funciona, drogas prescritas con estimulación del apetito como efectos secundarios, vale la pena intentarlo. Por favor consulta con su dietista o nutricionista por más sugerencias en cómo optimizar su peso corporal.



Principios de la Transición de Alimentación por sonda a la Alimentación Oral

Introducción

Para algunas personas con MC, una sonda nasogástrica es una necesidad temporaria para recibir nutrición. Para otras personas, las sondas de alimentación serán una herramienta de vida y muerte para toda la vida para mantener la nutrición necesitada. Algunas personas usan una combinación de las dos cosas, oral y sonda nasogástrica para toda la vida. La decisión de cuál plan es mejor para Ud. debe ser hecha en colaboración con su equipo médico.

Es importante que la preparación para la transición a la alimentación oral empieza en el mismo día que la sonda de alimentación está colocada. Debería tener un programa de estimulación motora oral que se practica diariamente con cada comida mientras esté alimentándose por el tubo. Esto ayuda a evitar la aversión oral para que pueda resumir comiendo por la boca con menos problemas una vez que se pueda con seguridad. Ud. o su hijo necesita asociar la boca con satisfacer el hambre. Por ejemplo: se siente hambre y come, sintiendo y degustando la comida en su boca, --- subsecuentemente su hambre está satisfecho. Por ende, las personas que reciban su alimentación por el tubo necesitan ayuda para hacer esta conexión.

Ideas para Estimulación Oral Durante la Alimentación del Tubo

- Usa un pedacito de fábrica sedosa para mover suavemente sobre la mejilla, moviéndose hacia los labios.
- Usa una brocha abultada o cepillo de diente suave para pasar sobre la mejilla suavemente, siguiendo hacia los labios.
- Usa una paleta/helado (frío, mojado y dulce) para frotar cantidades pequeñas en los labios y anima a la persona a lamerla.
- Usa juguetes vibrantes diseñados para la boca tal como un mordedor vibratorio.
- Consultar con un terapeuta de habla o ocupacional para más ideas.

Ideas de Ejercicios Orales (si es apropiada para la edad)

- Sacar la lengua y tragar para fortalecer los músculos de tragar.
- Empuje la lengua hacia cada lado de la mejilla y hacia el techo de la boca y ánimale a lamer los labios.
- Ejercicios de los labios como cerrar los labios apretados/ frunciendo los labios.
- Usa un sorbete gordo y un pedazo de papel con la meta de aspirar el papel al extremo del sorbete, y suéltelo después de unos segundos.
- Practica tragos "secos".

Saber Cuando Hacer la Transición

La transición a la alimentación oral muchas veces requiere el trabajo de un equipo. Para niños, el cuidador primario servirá como el jugador principal. Miembros del equipo puede incluir un nutricionista/dietista, un terapeuta de comida/logopeda, terapeuta de conducta (si la conducta es un obstáculo al comer), una enfermera y/o un médico con experiencia en la transición de niños con CM de alimentación de tubo a alimentación oral.

Primeramente, hay que comprobar la disponibilidad. Las siguientes preguntas deben ser consideradas:

1. ¿Se puede comer con seguridad basado en los resultados del estudio de video deglución y la observación de habilidades motrices orales?
2. ¿La persona ha mostrado crecimiento apropiado y mantenido su peso corporal en las alimentaciones de tubo?
3. ¿Cuántas calorías necesita comer diariamente para seguir creciendo o mantener su peso corporal?
4. ¿Está Ud. y los otros cuidadores listos para hacer la transición? ¿Tiene el tiempo para dedicarse a la transición?
5. ¿Su equipo médico ha dado su visto bueno para empezar la alimentación oral?

6. ¿Está entrenado y consciente de las señales y que debe hacer en caso de un incidente de asfixia?

Uno de los pasos iniciales en la transición es de promover el hambre sin peligro. A veces el niño no muestra hambre hasta que haya alcanzado un peso apropiado por su altura. Esta es la prioridad principal.

El horario de las alimentaciones de tubo tiene que ser normalizado en comidas y aperitivos/snacks. Cuando el horario de comidas está normalizado, las calorías deben ser reducidas en incrementos graduales y este volumen reemplazado con agua para satisfacer las necesidades de líquido y mantener el estómago distendido con cada comida.

Cada comida de bolo está aumentada por 5 cc cada tres o cuatro días, observando lo que sea tolerado mejor en su situación. De esta manera hay mayor distensión del estómago mientras el volumen aumenta poco a poco sobre el tiempo. Un estiramiento lento del estómago facilitará a la persona tolerar bolos más grandes y ayudará a prevenir náuseas o asfixia durante las comidas orales venideros. Es importante monitorear el peso corporal y la altura durante esta transición.

Tenga Paciencia y Persistencia

Toma tiempo para cambiar conductas de alimentación. Si la persona no ha comido por boca por mucho tiempo, será necesario da más tiempo toma para la transición a alimentación oral. Es importante tomar pasos pequeños, asegurando que él o ella es cómodo con el ritmo del proceso de la transición. La persona tiene la ventaja de usar el tubo para cumplir con los requisitos nutricionales. Trate re relajar, proveer comentarios positivos a la persona y mantener las expectativas realistas.

Siendo que la alimentación oral puede haber sido una fuente de malestar (i.e. asfixia, aspiración, reflujo severo, vómito, etc.), pueda que haya desarrollado una aversión a la alimentación oral. El paciente puede haber experimentado malestar y aún dolor asociado con la alimentación oral. Tal vez tenga ansia y/o temor de tener algo cerca de la boca. Esto puede ser superado, pero algunas personas pueden necesitar la ayuda de un especialista (especialista

de comportamiento y/o alimentación) durante esta etapa temprana de la transición.

Encontrar una red de personas que han hecho la transición a la alimentación oral puede proveerle el apoyo necesario. Puede encontrar grupos de apoyo en el internet a los cuales se puede unir o tal vez pueda consultar a su equipo de alimentación acerca de un grupo local de apoyo.

Solo elimine la sonda de alimentación después de que estés seguro que él/ella puede comer y beber cantidades adecuadas para seguir creciendo. Asegúrese, antes de sacar el tubo, que no va a perder peso excesivo con una enfermedad o durante las estación s gripales o de virus estacionales.

Un Ejemplo de un Programa Gradual para la Transición de Alimentación de Tubo a Alimentación Oral

- Descontinúe toda alimentación por goteo continua en la noche.
- Descontinúe toda alimentación por goteo continua por día.
- Desarrolla tiempos de comidas apropiadas para la edad durante las alimentaciones de bolo en el día.
- La transición de fórmula predigerida que contenga enzimas (como Nutramigen®, Progestimil®, Vivenex®) a la fórmula común estándar.
- Introduce estimulación oral y dando pequeñas pruebas de comida antes de la alimentación de tubo.
- Empieza en la mejilla teniendo mucho cuidado de no asustar.
- Evita la lengua, que es sensible al tacto y pueda iniciar el amordazamiento.
- Practica la respiración nasal y cierre activo de los labios, si es posible.

- Desarrollar un sistema de recompensa por los pequeños pasos de avance. Por ejemplo, con niños, se puede usar una bolsa especial de juguetes para el tiempo de las comidas como una distracción y otras diversiones. Se juega con estos juguetes solamente durante el horario de la comida y tienen que ser juguetes atractivos que el niño le gusta. Usa actividades positivas y refuerzo positivo con muchos elogios y trata de involucrarle en la participación social durante el horario de la comida.

- Modificar solamente un variable en cada tiempo de alimentación oral, como la textura, la temperatura, o utensilio usado si Ud. se siente abrumado fácilmente en tiempos de alimentación.

- Hay que monitor las calorías ingeridas y cualquier ganancia o pérdida de peso.

- La duración de una alimentación de bolo debe ser aproximadamente la duración de una alimentación oral.

- Comida y líquido dado oralmente debe ser lleno de calorías (de 30 a 40 calorías cada onza).

- Una vez que la alimentación oral está establecida en cantidades moderadas, una substracción directa de las calorías dadas por sonda pueda empezar.

- Busque señales de dificultad respiratoria entre tiempos de alimentación y pare el programa, si es necesario.

- El criterio de no tener náuseas, o vómito para avanzar en el programa.

- El éxito de gradualmente terminar la alimentación por sonda depende en que el niño sea un buen candidato y su adherencia/ consistencia a las técnicas de transición.

- El éxito se puede describir como una anticipación positiva de la comida, manteniendo y/o subiendo de peso apropiadamente, no asfixia, náuseas, arcadas o vómito, y comiendo 100 por ciento de calorías tomado oralmente.



Tipos de Sondas de Alimentación

El tipo de tubo de alimentación usado depende en cuánto tiempo una persona será alimentado por sondas, si o no el estómago o los intestinos pueden tolerar el volumen de comida necesitado, y otras consideraciones anatómicas y médicas.

NG (Sonda Nasogástrica)

Corre de la nariz al estómago

Ventajas

- No requiere cirugía
- Los padres pueden aprender como colocar el tubo NG en la casa.
- Es fácil remover cuando es tiempo de removerlo.
- Es bueno por alimentación a corto plazo.

Desventajas

- Tiene que cambiarlos cada 1-3 semanas, alternando de un lado de la nariz al otro lado la próxima vez.
- Se sale fácilmente.
- Es incómodo
- Puede contribuir a problemas de tragar y aversión oral.
- Hace bajar el reflejo de la tos.
- El tubo de NG causa más secreciones, las cuáles pueden ser aspiradas.
- El tubo es muy estrecho y solamente los líquidos aguados/finos y mezclas finas pasarán por el tubo.
- El tubo puede obstruirse.
- Poniendo cinta en el tubo para que se quede en un lugar puede ser difícil y a veces hay una reacción en la piel por la cinta.
- Congestión nasal o de los ojos puede ocurrir en el lado donde está ubicado el tubo.
- El reflujo puede empeorar porque el tubo mantiene abierto el estómago al esófago.
- Es muy visible y puede atraer atención no deseada en público.
- Se puede usar solamente a corto plazo. (Si su hijo

tiene que ser alimentado así por más que tres meses --- se debe considerar a un tubo-G.)

- El tubo puede estar colocado accidental-mente en los pulmones en vez del estómago. Esto puede ser peligroso.

G (sonda g)

Una sonda g (tubo gástrico) está colocado con cirugía directamente al estómago a través de la piel. Algunos hospitales colocará un PEG p Bard tubo-g inicialmente para formar el estoma (el hueco) por dos o tres meses y luego hacer la transición a un botón tubo-g.

Algunos doctores le dirán que necesitará un a al mismo tiempo, pero no es verdad.

Ventajas

- Se considera como un procedimiento menor bajo anestesia o posiblemente sin anestesia, dependiendo del hospital.
- Es cómodo para el que se usa.
- Se queda en el lugar; es más difícil sacar.
- Los padres pueden aprender como cambiar el tubo en casa.
- Los botones pueden durar por meses (a veces años dependiendo del tipo) antes de la necesidad de cambiarlo.
- Es muy discreto (se queda escondido debajo de la ropa y los botones son de perfil bajo y no se ve fácilmente).
- Hay una gran variedad de opciones de alimentación (el tubo es más grueso en diámetro así que se puede pasar comida y líquidos más gruesos)
- Hay una variedad de métodos para dar la comida, incluyendo alimentación de bolo con gravedad y una jeringuilla, alimentación por la jeringuilla con émbolo, alimentación por gravedad del bolso y el poste, y alimentación de la bomba.
- Los tubos-g pueden ser ventilados para aliviar el gas

del estómago. Piénsalo como eructos del vientre.

Desventajas

- Se requiere un procedimiento de cirugía para colocar un botón gástrico y el sitio se duele por unos días a semanas durante la recuperación.
- La sanación de la herida después de la cirugía puede ser problemática.
- Aunque es difícil de sacar accidentalmente, esto puede suceder.
- El globo que lo mantiene en su lugar puede desinflar o mal funcionar.
- Los tubos-G pueden obstruirse (siempre tiene que descargar con 7 a 10 ml. de agua después de cada comida).
- La infección o granulación es posible alrededor del sitio (pequeñas ampollas y enrojecimiento alrededor del estoma).
- Si tiene un Nissen, la cantidad de gas a ventilar aumenta

Alimentaciones continuas del tubo deben pararse por lo menos una hora antes de procedimientos cuando el paciente tiene que estar plano, como es una radiación. Si las alimentaciones se hacen también de noche es aconsejable elevar la cabeza para prevenir el reflujo.

Sonda NJ (Nasoyeyunal)

Corre de la nariz a los intestinos.

Sonda Ventajas

- No requiere cirugía.
- Puede servir como ejecución de prueba antes de avanzar a un tubo más permanente, como es el GJ.
- Puede ser usado en personas con problemas estomacales siendo que evita el estómago.

Sonda Desventajas

- El tubo debe estar colocado por el servicio Radiología Intervencionista usando rayos x para asegurar la colocación correcta en los intestinos. Muchos hospitales realizan este procedimiento bajo sedación, mientras algunos grandes hospitales de niños no usan

la sedación. Tendrá que averiguar con su hospital como proceden.

- Su hijo recibirá alimentación continua. No hay alimentación de bolo a los intestinos. Será posible que su hijo no recibirá alimentación por seis a ocho horas. Los horarios de alimentación varían basado en las necesidades de nutrición y hidratación de su hijo.
- Si su hijo retira accidentalmente la sonda tendrá que ser recolocado por Radiología Intervencionista de nuevo.
- En adición, hay todas las mismas desventajas que la sonda NG.

Sonda ND (Nasoduodenal)

Corre de la nariz a la entrada de los intestinos.

Ventajas y Desventajas

- Tiene las ventajas y desventajas similares al tubo NJ.

Sonda GJ (Yeyunal Gástrica)

Un botón está colocado en el estómago y presenta doble lumen. La tubería corre al estómago (para dar medicinas y ventilar) y también corre al intestino pequeño para la alimentación. Los tubos de GJ llegan en tamaños cortos (para niños) y tamaños largos (para adultos).

Las más largas tienden a quedarse en su lugar mejor y pueden ser usados en niños también. Los GJs de botones son mucho más fáciles de usar con niños.

Ventajas

- Corre directamente a los intestinos (importante por los que sufren de reflujo severo, vómito, vaciamiento gástrico retrasado, desmotilidad, o función estomacal deficiente).
- Un tubo-g previamente usado puede ser convertido a un tubo de GJ fácilmente (no se necesita una nueva cirugía).
- No hay más vomitando de la fórmula alimentado por un tubo (la excepción puede ser niños con Seudo Obstrucción Intestinal Crónica y/o si el tubo tiene una complicación).
- Los tubos GJ pueden ser una alternativa a un Nissen para niños quienes tienen la tendencia de aspirarse.

Desventajas

- El tubo tiene que estar colocado por Radiología Intervencionista usando rayos-X y puede realizarse bajo anestesia.
- Los tubos GJ necesita ser cambiados cada tres meses.
- Los botones deben mantenerse inmóviles para evitar desplazamiento (al opuesto del tubo-g que debe estar girado).
- GJs pueden enrollarse y migrar al estómago si la parte J no es suficientemente largo. Hay que buscar atención médica si se ve la formula en la salida de G o ventilación.
- Obstrucciones de los tubos GJ son problemáticos si se producen. Enjuague el tubo cada cuatro a seis horas con 20 mls de agua a través de una jeringuilla. Este debe ser hecho menos rápido que un enjuague a un tubo-G, porque el agua que pasa rápido pueda afectar la colocación)-
- Se requiere alimentación continua de la bomba. No hay alimentación de bolo porque el intestino pequeño no puede estirarse como el estómago. Horarios de alimentación varían basado en las necesidades de nutrición e hidratación del niño y si el niño puede comer o beber algo oralmente.
- Se requiere ventilación del puerto G.
- En casos raros, la ventilación continua o drenaje del estómago es necesario.



Ventajas

*Véase las ventajas de Tubos GJ

Desventajas

- Tubos de J sin puertos G no pueden ser ventilados, así que si hay una acumulación de gas en el estómago no puede escapar.
- Los sitios de tubos de J pueden tener más problemas de fugas que los sitios de tubos de G.

TPN: Nutrición Parenteral Total

En casos raros cuando los niños no puedan tolerar el tubo de alimentación en sus estómagos o intestinos, o cuando no puedan absorber suficientes nutrientes del tracto gastrointestinal, se usa TPN. TPN involucra la colocación de una línea central y el paciente recibe la nutrición intravenosa

directamente al torrente sanguíneo.

En algunos casos se usa temporalmente hasta que el niño se puede recibir alimentación por tubo de nuevo. En otros casos, TPN llega a ser el principal apoyo nutricional. TPN puede ser administrado en casa una vez que los padres o cuidador está entrenado.

Sonda J (Yeyunal)

Un botón está colocado quirúrgicamente dentro del intestino pequeño o dentro del estómago como se hace con el GJ.

Investigación en Miopatía Congénita

La investigación en el campo de las miopatías congénitas está ocurriendo alrededor del mundo con colaboraciones entre doctores, familias y científicos para entender, tratar y con la esperanza de curar este grupo de enfermedades. Siendo que MC es una enfermedad rara, y algunas formas específicas de la enfermedad aún más raras, la participación de cada candidato elegible es crítico. También cuando hay más gente que participa, será más significativa la investigación. Cuando no hay muchos participantes se hace mucho más difícil probar si algo funciona.

Puede ser desafiante por los investigadores inscribir el número de participantes necesarios para un estudio determinado. Abandonando un estudio, aunque a veces es inevitable, conduce a un cambio en el tamaño del muestro poblacional que pueda afectar la habilidad de proveer respuestas a las preguntas del estudio. Todos estos factores hacen que la participación sea tan crucial.

Esta sección describirá brevemente varios tipos de pruebas de investigación y categorías de estudio:

Estudios de Historia Natural este tipo de estudio reúne información fundamental para entender mejor el curso natural de la condición. Los pacientes están evaluados al principio y luego les piden proveer información cómo la condición cambia con el tiempo en cada paciente. La evaluación pueda incluir recopilación de registros médicos, un examen, realizando evaluaciones funcionales, etc. Los estudios de historia natural son útiles en la preparación para pruebas clínicas futuras cuando un tratamiento está siendo probado. Sin el entendimiento del curso natural de la condición primero, es difícil saber si el tratamiento que está a prueba es el contribuyente más probable de un mejoramiento en la condición.

Repositorios de Tejidos estos son lugares para almacenar los tejidos de los pacientes que pueden ser usados en estudios de investigación y a veces se llaman "biobancos." El Repositorio de Tejidos de la Enfermedad Muscular Congénita (MCD-TR) es un lugar para esto y la meta es centralizar los tejidos para salvaguardarlos de la pérdida, y distribuir especímenes a los investigadores haciendo los estudios. Individuales y familias pueden consentir tener

restos de tejidos de biopsia, tejido quirúrgico de repuesto, y/o tejido de la autopsia mandado a la MCD-TR. Póngase en contacto con Stacy Cossette, scossette@mcw.edu para más información.

Registros una manera importante de contar e identificar individuos y familias con una condición específica de salud. Incluye reuniendo información de contacto actual y en algunos casos, información de salud. La información es recogida, almacenada y usada solamente en maneras que respetan la privacidad de las personas. Registros son una parte clave de una estructura que apoye los investigadores, doctores, y empresas farmacéuticas que están trabajando por un mejor entendimiento de MC y tratamientos futuros. El Registro Internacional de la Enfermedad Muscular Congénita (MCDIR) incluye todos los subtipos de la enfermedad muscular congénita. Visite a MCdir.org para aprender más regístrese u otra persona con MC a quien se cuida.

Estudios Clínicos este tipo de estudio trata de contestar a una pregunta médica y específica acerca de MC. Por ejemplo, "¿El MC causa insuficiencia cardíaca?" Esto se hace por registrar a la gente con esta condición y examinarlos para encontrar la respuesta a la pregunta. La clase de pruebas hechas dependerá en la pregunta que se hace. Algunos estudios no requieren la participación directa de la persona pero pueden adquirir la información necesaria en los expedientes médicos.

Ensayo clínico este tipo de estudio involucra una intervención. La intervención puede ser un medicamento, una cirugía, un plan de ejercicio, etc.

En general, los ensayos tienen un grupo "placebo" y un grupo que recibe un "tratamiento" para ver si la intervención está funcionando. Placebo significa que no está recibiendo el tratamiento actual pero está recibiendo una píldora de azúcar o una terapia que no tiene la intención de hacer nada. La mayoría de las pruebas le asignará al azar en uno de los dos grupos. Ni Ud. ni el médico de la prueba pueda saber a cuál grupo pertenece. Las pruebas clínicas son muy serviciales porque eliminan la parcialidad cuando se pone a prueba una intervención y

puede determinar si el tratamiento es efectivo.

Investigación de Ciencia Básica este tipo de investigación típicamente se hace en un laboratorio y tiene la meta de entender los fundamentales de MC. Este tipo de investigación típicamente hace uso de modelos de animales de MC para identificar y probar medicaciones y otras opciones para tratamiento.

Investigación Traslacional este tipo de investigación tiene la meta de aplicar los conocimientos adquiridos de la investigación de la ciencia básica a los pacientes que sufren de MC.

Terapia Génica Este es un tipo de investigación traslacional donde el conocimiento genético puede ser usado para tratar a una enfermedad. La meta de terapia génica es proveer los pacientes con una copia saludable del gene que está causando MC. El cuerpo puede usar el gene saludable para producir una proteína funcional.

Terapia Reemplazo Enzimático Este es un tipo de investigación traslacional donde el conocimiento de cómo se hace proteínas y su función es usado para tratar a los que sufren con MC. La meta es proveer una proteína funcional (ie. enzima) para el uso del cuerpo.



MC Por Subtipo Relacionado con el Gen

Esta tabla muestra una instantánea de lo que está documentado basándose en los hallazgos actuales en el momento de la publicación.

Símbolo del Gen	Subtipo Genético	Deficiencia Proteica	Nombre del Subtipo de la Biopsia del Músculo
<i>ACTA1</i>	miopatía relacionada <i>ACTA1</i>	Actina Alfa, músculo esquelético	Miopatía Nematínica
			Cap Miopatía*
			Congenital fiber type disproportion
<i>BINI</i>	miopatía relacionada <i>BINI</i>	Anfifisina	Miopatía centronuclear
<i>CFL2</i>	miopatía relacionada <i>CFL2</i>	cofilina 2 (músculo)	Miopatía Nematínica
<i>CCDC78</i>	miopatía relacionada <i>CCDC78</i>	Bobina de Dominio en Espiral-Contiene Proteína 78	Miopatía centronuclear
<i>CNTN1</i>	miopatía relacionada <i>CNTN1</i>	Contactina1	Miopatía congénita tipo Compton-North
<i>DNM2</i>	miopatía relacionada <i>DNM2</i>	Dinamina2	Miopatía centronuclear
<i>KBTD13</i>	miopatía relacionada <i>KBTD13</i>	Proteína 13 con Repeticiones Kelch y dominios BTB (POZ)	Miopatía Nematínica
<i>KLHL40</i>	miopatía relacionada <i>KLHL40</i>	Proteína 40 tipo Kelch	Miopatía Nematínica
<i>KLHL41</i>	miopatía relacionada <i>KLHL41</i>	Proteína 41 tipo Kelch	Miopatía Nematínica
<i>LMOD3</i>	miopatía relacionada <i>LMOD3</i>	Leiomodina 3	Miopatía Nematínica
<i>MEGF10</i>	miopatía relacionada <i>MEGF10</i>	Proteína 10 con múltiple dominios EGF	Características Distróficas y minicores
<i>MTM1</i>	miopatía relacionada <i>MTM1</i>	Miotubularina	Miopatía centronuclear /Miopatía Miotubular
<i>MYBPC3</i>	miopatía relacionada <i>MYB-PC3</i>	Proteína C de unión a la miosina de corazón	Miopatía centronuclear con miocardiopatía hipertrófica
<i>MYF6</i>	miopatía relacionada <i>MYF6</i>		Miopatía centronuclear
<i>MYH2</i>	miopatía relacionada <i>MYH2</i>	Cadena pesada de miosina de tipo 2 de músculo esquelético	Miositis por cuerpos de inclusión

<i>MYH7</i>	miopatía relacionada <i>MYH7</i>	Cadena pesada de la miosina beta de tipo 7 de músculo cardíaco	Miopatía distal de Laing
			Miopatía de cuerpos hialinos
			Enfermedad o Miopatía de multiminicores
<i>MYL2</i>	miopatía relacionada <i>MYL2</i>	Cadena ligera de miosina de tipo 2	Miopatía congénita por desproporción del tipo de fibra
<i>NEB</i>	miopatía relacionada <i>NEB</i>	Nebulina	Miopatía Nemalínica
			Miopatía Cap*
<i>RYR1</i>	miopatía relacionada <i>RYR1</i>	Receptor de rianodina 1 del músculo esquelético	Miopatía centronuclear
			Miopatía congénita por desproporción del tipo de fibra
			Miopatía minicore
			Miopatía centralcore
			Miopatía de bastones
<i>SEPN1</i>	miopatía relacionada <i>SEPN1</i>	Selenoproteína N1	Miopatía congénita por desproporción del tipo de fibra
			Miopatía minicore
<i>TNNT1</i>	miopatía relacionada <i>TNNT1</i>	Troponina T tipo 1 (lenta)	Miopatía Nemalínica
<i>TPM2</i>	miopatía relacionada <i>TPM2</i>	Tropomyosin 2 (beta)	Miopatía Nemalínica
			Miopatía Cap*
			Desproporción de fibra congénita
<i>TPM3</i>	miopatía relacionada <i>TPM3</i>	Tropomiosina 3	Miopatía Nemalínica
			Miopatía Cap*
			Miopatía congénita por desproporción del tipo de fibra
<i>TRIM32</i>	related myopathy <i>TRIM32</i>	Tripartite motif-containing 32	Miopatía Sarcotubular
<i>TTN</i>	related myopathy <i>TTN</i>	Titina	Miopatía Centronúcleo
			Miopatía centronuclear con cores
*Cap miopatía se considera por muchos una variación de miopatía nemalínica.			

Glosario



Abdominal Relacionado con el abdomen, que se ubica entre el pecho y la pelvis.

Absorciometría de rayos X de energía dual También llamada DEXA. Método para medir la densidad mineral ósea. Dos rayos x con diferentes niveles de energía se apuntan sobre los huesos del paciente.

Acidosis Afección en la que hay demasiado ácido en los fluidos corporales.

ADN ADN significa ácido deoxirribonucleico. Es parte del núcleo celular en forma de cromosomas de casi todos los organismos vivos. Contiene información genética y la transfiere de una generación a la siguiente.

Agudo Un síntoma agudo es aquel que comienza rápidamente y dura solo un período breve.

Alimentación continua Fórmula nutricional que lentamente gotea a través del tubo de alimentación durante varias horas.

Alimentación en bolos Dosis única de preparado nutricional administrado todo en una sola vez. al torrente sanguíneo

Ambu® bag Una máscara con bolsa valvular. Se abrevia como BVM y a veces se la llama Ambu bag o genéricamente resucitador manual o "bolsa auto-inflable, suele ser un dispositivo de mano utilizado para aportar ventilación de presión positiva a pacientes que no respiran o no respiran adecuadamente.

Anestesia Droga o intervención para suprimir el dolor y permitir la realización de una cirugía o procedimiento. Puede ser general o local.

Apariencia microscópica Demasiado pequeño para verse a simple vista, pero lo suficientemente grande como para ser estudiado con microscopio.

Apnea Suspensión o pausa de la respiración externa. Durante la apnea, no hay movimiento de los músculos inhalatorios y el volumen de los pulmones inicialmente permanece inalterado.

Arritmia Cambio o perturbación del ritmo cardíaco.

Artrogriposis Fijación permanente de una articulación, presente en el nacimiento, en posición de contractura.

Asistentes caninos Perros específicamente entrenado para ayudar a personas discapacitadas, con por ejemplo dificultades visuales, de audición, enfermedades mentales,

convulsiones, diabetes, autismo o limitaciones físicas.

Atropía El deterioro o degeneración de un tejido corporal o de un órgano.

Autosómico dominante Significa que hace falta solamente una mutación/variante para tener la enfermedad. Las enfermedades autosómicas dominantes en general afectan a uno de los padres, porque lleva solamente una copia mutada del gen que luego pasa al chico que tiene la enfermedad. Más frecuentemente, en familias con un niño con MC, la variante será una mutación de novo, que significa que ha ocurrido espontáneamente en el chico pero no está en ninguno de los padres.

Autosómico recesivo Ambos padres aportan una mutación/variante en el mismo gen a su hijo. El hijo debe tener ambas mutaciones para tener MC. Ambos padres son portadores y usualmente no padecen la enfermedad. El niño puede heredar una mutación diferente de cada padre en el mismo gen (heterocigota). Si el niño hereda la misma variante de ambos padres, se lo denomina homocigota. **Bastones nemalínicos** Acumulación anormal de estructuras con forma de bastón dentro de las células musculares; en su presencia, en general se diagnostica al paciente con miopatía nemalínica.

Biopsia muscular Procedimiento quirúrgico menor realizado con anestesia local utilizando una aguja o pequeña incisión para remover una pequeña muestra de músculo. El procedimiento puede realizarse para confirmar un diagnóstico clínico o descartar una enfermedad muscular.

Capacidad vital. Máxima cantidad de aire que una persona puede exhalar de los pulmones luego de una inhalación máxima.

Capacidad vital forzada (FVC) Máxima cantidad de aire que alguien puede exhalar luego de inhalar lo más profundamente posible. La FVC puede medir si hay problemas en la función pulmonar, como ser debilidad de los músculos respiratorios o infección.

Capnógrafo Dispositivo que monitorea la concentración parcial de presión de dióxido de carbono en los gases respiratorios.

Cardiomiopatía Grupo de trastornos crónicos que afectan el músculo del corazón, lo cual resulta en un deterioro de la función de bombeo cardíaco y puede causar agrandamiento del corazón.

Cardiólogo Médico especializado en el estudio del corazón y sus funciones, en la salud y la enfermedad.

Cierre velofaríngeo Cierre de la vía aérea nasal por la elevación del paladar blando y contracción de las paredes de

la faringe. Es necesaria para pronunciar las vocales y todas las consonantes excepto la /n/ y,/m/.

Cifosis Curvatura atípica de la espalda alta, que se ve como una joroba.

Cirugía de colgajo faríngeo Procedimiento quirúrgico que corrige o mejora la calidad del habla en casos de hipernasalidad

CO₂ Llamado dióxido de carbono, este es el compuesto que exhalamos. Es un químico presente en el aire que desprenden las plantas.

Colon Última parte del sistema digestivo que extrae agua y sal de los desechos sólidos antes de eliminarlos del cuerpo.

Congénito Presente en el nacimiento.

Consejero genético Profesional de la salud con un título en educación y capacitado para brindar asesoramiento genético. Un consejero genético puede explicar qué mutación genética causa los síntomas y puede ayudar a predecir la posibilidad de que dicha mutación sea transmitida a los hijos.

Contracturas Acortamiento permanente de un músculo o articulación que deriva en una disminución del rango de movimiento.

Crónico Algo constante, duradero o de largo plazo.

Curva de crecimiento Una curva en un gráfico que muestra el peso y la altura para cada edad a lo largo del tiempo.

Células Unidades básicas estructurales de todos los organismos. En general son de tamaño microscópico y contienen material nuclear y citoplasmático encapsulado en una membrana semipermeable.

Córnea Parte frontal transparente del ojo, que cubre el iris, la pupila y la cámara anterior.

Dantroleno Relajante muscular utilizado para tratar hipertermia

Deambulatorio Relacionado con caminar.

Deformidad Distorsión o desfiguramiento del cuerpo.

Deshidratado Con severa deficiencia de nutrición hídrica.

Delirio Síndrome que se manifiesta como confusión extrema y desorientación, que se inicia rápidamente y varía en intensidad.

De novo Expresión en latín que significa "desde el comienzo," y una mutación de novo es una mutación genética que ninguno de los padres posee o transmite.

Diafragma La capa de músculo con forma de cúpula y tendón que funciona como músculo principal de respiración. Cumple un rol esencial en el proceso respiratorio. Diagnóstico primario Diagnóstico principal que se le da a un paciente.

Dietista Profesional de la salud que se especializa en nutrición y dieta.

Discrepancia Diferencia, específicamente entre cosas que deberían ser iguales.

Disfunción velofaríngea (DVF) Trastorno que causa que la apertura velofaríngea no se cierre apropiadamente durante el habla, lo cual permite que el aire se escape a través de la nariz en lugar de ser canalizado a través de la boca y formar los sonidos correctos del habla.

Dislocación Una articulación que se sale de posición, o una extremidad o un órgano.

Dispositivos de comunicación aumentativos o alternativos (AAC) Incluye toda forma de comunicación (que no sea verbal)

Documentación de lo que ocurre durante el sueño de una persona. Se toman muchas mediciones, como indicadores pulmonares y cardíacos. También se monitorea la función cerebral y movimientos de los ojos y los músculos, a través de diferentes pruebas. Es importante medir la concentración final de CO₂ durante el estudio.

Ecocardiograma Ultrasonido del corazón. Esta prueba analiza la estructura del corazón y permite ver cómo funciona el corazón.

Electrocardiograma Prueba que analiza el patrón y la velocidad del ritmo cardíaco. La prueba se realiza colocando electrodos (monitores) en el pecho, brazos y piernas. Un ECG de rutina en general lleva menos de una hora.

Electrocardiográfico Dispositivo que detecta y registra diferencias en minutos en el potencial eléctrico causado por la acción del corazón y que ocurre en diferentes partes del cuerpo.

Electrolitos Los electrolitos son minerales en la sangre y otros fluidos corporales que llevan carga eléctrica. Afectan la cantidad de agua en el cuerpo, la acidez en sangre (pH), la función muscular y otros procesos importantes. Se pierden electrolitos al transpirar, vomitar o al tener diarrea. Debe reemplazarlos bebiendo muchos líquidos que contenen-

gan electrolitos. El agua sola no contiene electrolitos.
 Elevador del velo del paladar Prótesis diseñada para colocarse contra el paladar duro, sostenido por los dientes, con una extensión a lo largo del paladar blando, para ocluir parte de la apertura velofaríngea. Este dispositivo es utilizado por aquellos con musculatura velofaríngea débil o apertura velofaríngea demasiado amplia, para reducir la resonancia nasal y flujo de aire durante el habla

Elevador Hoyer Dispositivo con mecanismo de asiento motorizado que permite levantar el cuerpo de posición sentada a parada o desplazar a otros lugares.

Elongación activa En la que uno toma una posición y luego la sostiene sin otra asistencia más que la fuerza de los músculos estirados.

Elongación de rango de movimiento Término utilizado habitualmente para el movimiento de una articulación de flexión total a extensión total.

Endovenoso (EV) Administración de una droga, solución nutritiva u otras sustancias dentro de la vena.

Enema Procedimiento en el cual se inyecta gas o líquido en el recto, en general para expulsar su contenido pero también para introducir algún fármaco o tomar radiografías.

Enfermedad por reflujo gastroesofágico (ERGE) Afección en la que los contenidos estomacales (sólidos o líquidos) Vuelven desde el estómago al esófago (el tubo de la boca al estómago). Esto puede irritar el esófago, causando acidez y otros síntomas.

Ensayo clínico Investigación clínica que sigue un plan predefinido o protocolo. Al participar de un ensayo clínico, los participantes pueden tener un rol más activo en su propia salud, acceder a nuevos tratamientos, y ayudar a otros contribuyendo a la investigación médica.

Enyesado en serie Enfoque no quirúrgico que reduce la contractura muscular alrededor de la articulación y ayuda a resolverla.

Equipo interdisciplinario Profesionales de la salud de diferentes especialidades que trabajan juntos para atender pacientes durante una única consulta.

Equipo multidisciplinario Enfoque de equipo que utiliza las habilidades y experiencia de individuos de diferentes disciplinas. Cada una se enfoca en el paciente desde su propia perspectiva. La mayoría de las veces, este enfoque se lleva a cabo a través de consultas individuales por separado.

Escoliosis Curvatura anormal lateral de la columna.

Especialista en rehabilitación o fisiatra Especialista que ayuda a individuos con discapacidad mental o física a integrarse a la sociedad y vivir de forma independiente.

Estudio del sueño También llamado polisomnografía.
 Ferulización Aplicación de una férula para mantener rígida una parte del cuerpo y evitar dolor o mayores daños que puedan causarse por el movimiento.

Fuerza negativa de inspiración La fuerza negativa de inspiración (NIF) es la mayor fuerza que los músculos del cuerpo pueden realizar los músculos para inhalar aire. El valor normal es mayor a -60. Este número le indica al médico cuan Fuertes son los músculos respiratorios.

Función pulmonar Cómo funcionan los pulmones .
 Funduplicatura Nissen Procedimiento quirúrgico para tratar la enfermedad por reflujo gastroesofágico

Fórmula comercial Combinación de alimentos y líquidos que han sido procesados en una licuadora y colador en una planta de procesamiento. Estos alimentos y líquidos pueden ingerirse utilizando una taza, sorbete, jeringa, tubo o cuchara.

Gastroenterólogo Médico especializado en el sistema digestivo y sus trastornos.

Gastrostomía u tubo de alimentación Tipo de tubo de alimentación que se inserta quirúrgicamente a través de la piel y directamente al estómago. Existen diferentes tipos de sondas: Tubos PEG, botones Mic- Key, y botones Bard.

Genetista Médico que estudia la genética, la ciencia de los genes, la herencia y variaciones de los organismos.

Gen Unidad básica hereditaria que contiene ADN. Los genes son los mapas o direcciones que indican la composición del cuerpo entero. Heredamos los genes de nuestros padres biológicos.

Grupo de tratamiento Grupo de pacientes que recibe una droga/tratamiento/intervención en un estudio de investigación. Un tratamiento es algo que se supone afectará directamente el comportamiento o síntomas que se estudian. Por ejemplo, en un estudio farmacológico, los sujetos en los grupos de tratamiento y placebo pueden recibir medicamentos de idéntico aspecto, pero aquellos en el grupo de tratamiento recibirán la medicina mientras que los del grupo placebo recibirán una pastilla de azúcar.

Grupo placebo Grupo que recibe placebo en un ensayo clínico. El placebo es un elemento que no afecta el com-

portamiento o los síntomas que se están estudiando. Un investigador debe poder separar los efectos del placebo de los efectos reales de la intervención que se estudia. Por ejemplo, en un estudio farmacológico, los sujetos que están en el grupo experimental y en el placebo pueden recibir medicación cuya apariencia es idéntica, pero los del grupo experimental reciben el medicamento y los del grupo placebo, una pastilla de azúcar.

Heredado Gen o característica transferida de padres a hijos.

Hiperlaxitud o hiper movilidad Articulaciones que se elongan más de lo normal.

Hipernasalidad Otra forma de llamar a la insuficiencia velofaríngea, una afección en la que la campanilla no se cierra correctamente contra el fondo de la garganta lo cual causa un exceso de aire que sale por la nariz. Causa una dicción muy nasal que puede resultar difícil de comprender.

Hipertermia maligna Reacción alérgica a algunos tipos de anestesia (medicamento administrado para dormir a una persona durante un procedimiento). Esta reacción puede poner en riesgo la vida al elevar en exceso la temperatura corporal.

Hiporreflexia/arreflexia Afección que conlleva reflejos ausentes o menores a los normales.

Hipotonía Bajo tono muscular.

Hitos: Habilidades importantes cuya adquisición se espera de un niño durante su desarrollo como rodar, sentarse, gatear, caminar, hablar, etc.

Hitos motrices Capacidades físicas que se espera que logre un niño.

Indicaciones anticipadas para decisiones médicas
Las indicaciones anticipadas son documentos legales que le permiten explicar sus decisiones acerca de cuidados terminales por anticipado. Le brindan una manera de comunicar sus deseos a familiares, amigos, y profesionales de la salud y evitar confusiones durante un momento futuro de salud deficiente.

Insuficiencia cardíaca Ocurre cuando el corazón no logra bombear lo suficiente como para mantener el flujo sanguíneo que el cuerpo necesita.

Intercostal Músculos o intervalos entre las costillas.

Investigador Persona encargada de llevar adelante una investigación de forma sistemática y organizada Los científicos

cos a veces son llamados investigadores.

Letargo Estado de somnolencia, quietud, falta de energía o indiferencia. Lentitud inactiva.

Ligamentos Tejido fibroso que conecta los huesos entre sí.

Lordosis Curvatura atípica hacia adelante de la columna en la región lumbar, que resulta en una posición agalgada.

Madurez esquelética Grado de maduración de los huesos de un niño.

maligna, que actúa aboliendo el acople excitación-contracción de las células musculares, probablemente por acción del receptor de la rianodina.

Maloclusión. Posición incorrecta de los dientes al cerrar la mandíbula.

Maxilofacial De o relacionado con la mandíbula y la boca.

Medición de gas en sangre Prueba de sangre que se realiza utilizando sangre arterial para medir el contenido de dióxido de carbono en sangre.

Miopatía Significa simplemente enfermedad muscular. Una miopatía es una enfermedad muscular en la que las fibras musculares no funcionan apropiadamente, lo cual deriva en debilidad muscular.

Miómetro Instrumento para medir la extensión de la contracción muscular.

Motilidad intestinal Movimiento espontáneo de los desechos a través del intestino.

Mutación genética Cambio en la secuencia de ADN del genoma de un organismo que puede alterar algo en el cuerpo y su funcionamiento.

Nasofaringe La parte de la faringe detrás y sobre el paladar blando, junto a los pasajes nasales.

Neumonía Infección de los pulmones causada por bacterias, virus, hongos o parásitos. Se caracteriza principalmente por la inflamación de los alvéolos en los pulmones o cuando los alvéolos se llenan de líquido (los alvéolos son sacos microscópicos en los pulmones que absorben oxígeno).

Neurólogo o médico neuromuscular Médico que se

especializa en problemas del Sistema nervioso. El sistema nervioso se divide en Sistema nervioso central (cerebro y columna vertebral) y sistema nervioso periférico (conexión entre los nervios y los músculos). Los neurólogos tratan diferentes afecciones como la epilepsia, migrañas, y retrasos en el desarrollo. Algunos neurólogos están capacitados y tienen experiencia en problemas de los músculos del sistema nervioso periférico (especialistas neuromusculares).

Nutricionista Especialista que asesora sobre temas de alimentación y nutrición y sus impactos en la salud.

Núcleo central A diferencia de la célula muscular normal en la que los núcleos están presentes en el exterior de la célula, Los núcleos centrales se ubican directamente en el centro de la célula muscular.

Núcleo Tronco o torso. Parte central del cuerpo, del que salen el cuello y las extremidades.

O₂, O², Oxígeno Compuesto químico presente en la naturaleza que todo ser humano necesita para sobrevivir.

Oftalmoplegia Parálisis de los músculos extraoculares que controlan los movimientos del ojo. El síntoma de esta afección es la visión doble.

Ortesista Especialista en fabricar y colocar los dispositivos ortóticos u ortopédicos para tratar curvaturas espinales

Ortodoncista Médico especializado en enderezar dientes y en otros problemas relacionados con la mandíbula.

Ortopedista Médico especializado en la prevención o corrección de problemas o trastornos del Sistema esquelético y articulaciones y ligamentos de músculos asociados.

Osteopenia Masa ósea reducida, de menor severidad que la osteoporosis.

Osteoporosis Afección médica en la que los huesos se tornan frágiles y quebradizos

Otorrinolaringólogo Médico especialista en oídos, nariz y garganta.

Oximetría de pulso Método no invasivo que permite el monitoreo de la saturación de oxígeno en sangre del paciente.

Oxímetro de pulso Dispositivo médico que monitorea indirectamente la saturación de oxígeno en sangre de un paciente a través de la parte más delgada del cuerpo del paciente, como la yema de sus dedos o el lóbulo de la

oreja.

Paladar blando parte muscular en el techo de la boca, hacia atrás.

Pectus Excavatum Formación anormal de la parrilla costal que le da al pecho una apariencia hundida o cóncava.
Poder de un abogado para temas de salud Documento que autoriza a un representante suyo en temas de salud. Su representante o apoderado es alguien en quien usted confía para que tome decisiones médicas si usted no puede hacerlo.

Pronóstico El modo en que se espera que se desarrolle la enfermedad y como irá cambiando, y su impacto en la salud y vida de su hijo.

Prostodoncista Médico especializado en hacer prótesis dentales. La prostodoncia maxillofacial es una rama de la prostodoncia que rehabilita pacientes con defectos o discapacidades presentes en el nacimiento o desarrolladas debido a enfermedad o traumatismo. Muchas veces se necesitan prótesis para reemplazar zonas faltantes de hueso o tejido, y restaurar las funciones orales como tragar, hablar y masticar.

Proteína Compuesto orgánico compuesto de moléculas grandes hechas de largas cadenas de aminoácidos. Las proteínas pueden ser 1) funcionales, a cargo de casi todos los procesos químicos del cuerpo; 2) estructural, como pelo, músculo, colágeno, órganos, etc., o 3) anticuerpos.
Prueba genética Las pruebas genéticas son las técnicas más modernas y sofisticadas para testear trastornos genéticos. Analizan la molécula de ADN directamente.

Psicólogo Médico especializado en el diagnóstico y tratamiento de problemas relacionados con pensamientos, emociones y conductas.

Ptois Caída del párpado superior

Pulmonar Relacionado a los pulmones o el sistema respiratorio.

Pulmonólogo Médico especializado en problemas pulmonares como dificultades respiratorias o infecciones. Los pulmonólogos deben trabajar de manera proactiva con los pacientes y sus familias para evitar complicaciones causadas por enfermedades neuromusculares.

Registro. Los registros son útiles a la hora de identificar y contar las personas con una determinada afección a su salud.

Respirador Máquina diseñada para llevar aire respirable

mecánicamente a los pulmones, para ayudar al paciente que no respira correctamente o que no logra hacerlo por sí solo.

Respiratorio Relacionado con la respiración.

Retraso de la motricidad gruesa Las demoras para gatear, sentarse, caminar u otras actividades que emplean los músculos grandes.

Retraso en el crecimiento Indica aumento de peso insuficiente o pérdida de peso inadecuada. Este término ha caído en desuso.

Subluxación Un hueso que se sale parcialmente de la articulación pero no se disloca completamente.

Subtipos Subdivisión de un tipo.

Síntomas Manifestación física o mental considerada un indicador de una enfermedad, particularmente aquellas características que son aparentes para el paciente

Tejido Grupo de células biológicas que realizan una función similar.

Tendón de Aquiles El tendón ubicado detrás del tobillo, que inserta el talón en la pierna.

Terapeuta ocupacional Especialista con experiencia de asistencia a personas que deben realizar cambios en su entorno para que las actividades diarias (comer, bañarse, vestirse, hacer tareas para la escuela) sean más fáciles y las personas tengan mayor independencia.

Terapeuta del habla o fonoaudiólogo Especialista que evalúa, diagnostica, trata y ayuda a prevenir trastornos del habla, lenguaje, comunicación, voz, deglución y fluidez.

Terapeuta físico Especialista con una licenciatura (o un título más alto), experto en ayudar a las personas a realizar cambios físicos para mejorar el movimiento del cuerpo. Esto incluye medidas proactivas para prevenir la pérdida de movimiento a través de ortopedia o elongación.

Test de función pulmonar (PFT) Grupo de pruebas que miden la función de los pulmones y su capacidad de trasladar aire

Torso Tronco del cuerpo humano excluyendo la cabeza y las extremidades.

Toxina botulínica Potente neurotoxina que causa parálisis muscular y se ha utilizado más comúnmente en procedimientos estéticos para reducir arrugas. Sin embargo se la ha utilizado para problemas de babeo en algunas personas con MC.

Trastorno Condición anormal que afecta al cuerpo.

Trastorno neuromuscular Término amplio que com-

prende varias enfermedades y afecciones que impiden el funcionamiento de los músculos.

Tratamiento para la hipertermia maligna El dantroleno es un relajante muscular que se utiliza para tratar esta afección.

Tubo de Eustaquio Tubo que conecta la nasofaringe con el oído medio.

Tubo endotraqueal Tubo traqueal específico que se inserta generalmente a través de la boca o nariz para asistir con la respiración en situación de emergencia.

Tubo nasogástrico o NG Tubo colocado a través de la nariz al estómago, para introducir nutrientes o medicación.

utilizada para expresar ideas, necesidades, deseos y pensamientos.

Ventilación mecánica. Asistencia respiratoria con un respirador.

Videodeglución o estudio videofluoroscópico de deglución También llamado examen de deglución con bario (MBS) o estudio de deglución. Es un examen radiológico de la función del tragar que utiliza una radiografía especial llamada fluoroscopia.

Válvula de habla Dispositivo plástico que se coloca al final de una tubo de traqueotomía sin puño o con puño desinflado. La válvula de habla tiene una válvula de un solo sentido que se abre con la inspiración y se cierra con la exhalación, y hace que el aire fluya hacia afuera pasando por las cuerdas vocales, facilitando el habla.

“Stacking” respiratorio: Técnica utilizada para expandir la capacidad pulmonar y ayudar a formar tos productiva en personas con músculos respiratorios debilitados. Se puede realizar con o sin asistencia, pero se trata básicamente de una inhalación corta, intentando llenar la base de los pulmones, y sostener durante un segundo. Luego, sin exhalar, volver a respirar y sostener otro segundo. Finalmente, una última inhalación que llena bien los pulmones y se sostiene de 3 a 10 segundos.



El Cuidado de miopatía
congénita:
Una guía para las familias

