

Tratamiento de rehabilitación en enfermedades neuromusculares

Rehabilitation treatment in neuromuscular diseases

Arriaga Rivera, Javier

Javier Arriaga Rivera

movimedic-ags@hotmail.com

IMSS / Colegio de Medicina de Rehabilitación
Aguascalientes/ Consejo Mexicano de Medicina de Rehabilitación A.C., México

Lux Médica

Universidad Autónoma de Aguascalientes

México ISSN: 2007-1655

Periodicidad: cuatrimestral

vol. 18 núm 52, 2023

luxmedica.editorial@gmail.com

Recepción: 14 marzo 2022

Aprobación: 16 diciembre 2022

URL:

<https://revistas.uaa.mx/index.php/luxmedica/article/view/3603>

DOI:

<https://doi.org/10.33064/52m20233603>

Resumen: Las enfermedades neuromusculares se asocian a discapacidad y reducción de la calidad y esperanza de vida. No existe un tratamiento curativo en la mayoría de los casos por lo que las intervenciones de la medicina de rehabilitación juegan un papel importante en la prevención de complicaciones y en la calidad de vida. El presente artículo engloba las opciones de tratamiento rehabilitador mediante el abordaje multidisciplinario y la supervisión de un médico especialista.

Palabras clave: enfermedades neuromusculares, discapacidad, rehabilitación, debilidad, ejercicio.

Abstract: Neuromuscular diseases are associated with disability and reduced quality of life, many of them compromising life at an early age. There is no curative treatment in most cases, so rehabilitation medicine interventions play an important role in preventing complications and improving life expectancy and quality of life. This article includes rehabilitation treatment options through a multidisciplinary approach and supervision of a specialist doctor.

Keywords: neuromuscular diseases, disability, rehabilitation, weakness, exercise.

Introducción

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son un grupo heterogéneo de patologías que afectan al asta anterior de la médula espinal, el nervio periférico, la placa neuromuscular o el músculo. Su etiología es múltiple (genética, tóxica, inflamatoria, metabólica, carencial o inmunitaria), con aparición en cualquier edad y un cuadro clínico caracterizado por debilidad (síntoma cardinal), atrofia o pseudohipertrofia muscular, miotonía, calambres, contracturas, mialgias y/o trastornos sensitivos.^{1,2}

Algunas ENM presentan manifestaciones multisistémicas debido al compromiso de órganos como el cerebro, el corazón, el hígado y/o el sistema respiratorio, además de las alteraciones propias del sistema músculo esquelético (deformidades como el pie cavo o la escoliosis derivada de la debilidad muscular),



que suelen incrementar el grado de discapacidad y complejidad de la atención, así como representar una importante reducción de la calidad de vida.^{1,2,3}

Los avances en las tecnologías de secuenciación del ADN han permitido la identificación de los genes causantes de este grupo de patologías; sin embargo, más de la mitad de los niños o adultos no cuentan aún con un diagnóstico molecular por falta de acceso a estas, lo que coloca a la exploración neurológica, histopatología y bioquímica en un papel crucial en nuestro medio para el diagnóstico.⁴

Por otra parte, el tratamiento curativo en algunas de las ENM aún se encuentra en desarrollo; por tal motivo, se han desarrollado estrategias de abordaje en los distintos niveles de atención en salud y rehabilitación, enfatizando que este grupo de pacientes deben recibir un manejo preventivo de eventos cardiovasculares, medidas de soporte ventilatorio y nutritivo, así como un seguimiento por rehabilitación para mejorar su calidad de vida.⁵ En este caso, la medicina de rehabilitación tiene por objetivo tratar la discapacidad y mejorar la calidad de vida mediante el ejercicio y medios físicos, por lo que es de vital importancia conocer el impacto de las intervenciones y seleccionar la que cuente con mejor evidencia científica para beneficio del paciente.

Antecedentes de las enfermedades neuromusculares en México

La discapacidad en México es un problema de salud pública, de tal forma que en el último Censo de Población y Vivienda de 2020 los adultos de 60 y más años son el grupo con mayor prevalencia (20%), seguido de los grupos de 30-59 años (3.9%), de 0-17 años (2%) y de 18-29 (1.9%), resaltando los problemas de movilidad (caminar, subir, bajar usando las piernas) como el principal tipo de discapacidad, ya reportado incluso por la Encuesta Nacional de Dinámica Demográfica (ENADID 2014).^{6,7}

Sin embargo, y a pesar de los esfuerzos realizados para documentar la prevalencia de la discapacidad en nuestro país, aun no existe un registro nacional de la prevalencia de las ENM. Algunos centros de referencia como el Instituto Nacional de Rehabilitación (INR) han publicado estudios realizados con población cautiva, donde las principales patologías atendidas son: distrofias musculares, síndromes miotónicos, enfermedades de la motoneurona y ataxias hereditarias.¹

Los avances en la medicina genómica han contribuido en gran medida a fomentar el conocimiento y apoyo en el diagnóstico de las ENM. Anualmente se publica un listado de patologías que se encuentran divididas en 16 grupos, donde se engloban más de 300 enfermedades clasificadas acorde al gen identificado (véase tabla 1). Sin embargo, algunas de las ENM presentan variantes genómicas que dificultan su diagnóstico,² de aquí la importancia de reconocer que nos enfrentamos a un grupo de enfermedades con un gran subregistro y poco conocimiento de los aspectos clínicos, diagnósticos y terapéuticos.

Tabla 1
Clasificación de las ENM

1. Distrofias musculares
2. Distrofias musculares congénitas
3. Miopatías congénitas
4. Miopatías distales
5. Otras miopatías
6. Síndromes miotónicos
7. Enfermedades de canales iónicos
8. Hipertermias malignas
9. Miopatías metabólicas
10. Cardiomiopatías hereditarias
11. Síndromes miasténicos congénitos
12. Atrofia muscular espinal y enfermedades de motoneurona
13. Ataxias hereditarias
14. Neuropatías hereditarias sensoriales y motoras
15. Paraplejias hereditarias
16. Otros desordenes neuromusculares

Rehabilitación en las ENM

La rehabilitación es un conjunto de intervenciones diseñadas para optimizar el funcionamiento y reducir la discapacidad en individuos con condiciones de salud (enfermedades agudas o crónicas) en la interacción con su entorno.⁸ Tomando en cuenta que la mayoría de las ENM no cuentan con un tratamiento curativo, la rehabilitación cobra gran importancia en el abordaje y seguimiento de estos casos.

El síntoma cardinal en la mayoría de las ENM es la debilidad, generalmente progresiva, presente en los diversos grupos de enfermedades como la distrofia muscular, atrofia muscular espinal o incluso las ataxias (tabla 2) y que genera un rápido deterioro de las funciones motoras, además de alteraciones posturales, dolor y problemas articulares con repercusión en otros aparatos y sistemas, así como un impacto negativo en la calidad de vida.^{1,2}

Desde el punto de vista de la rehabilitación, las estrategias de intervención cada vez son más complejas y variadas, algunas de ellas aun carentes de evidencia científica, por lo que es necesario identificar cuáles estrategias han reportado mejores resultados con base en programas que incluyen ejercicio, aplicación de medios físicos y técnicas especializadas en la mejora funcional de alguna estructura, sin perder de vista que toda intervención en rehabilitación debe ser basada en objetivos claros e individualizada.

Los programas de rehabilitación en la actualidad muestran beneficios para los pacientes de ENM. En el caso específico de la tele-rehabilitación, los pacientes con ELA y EM han reducido los costos en su traslado y la carga del cuidador primario.⁹ Los pacientes con miastenia gravis también muestran una mejoría significativa en calidad de vida a pesar de la variabilidad de los tratamientos (entrenamiento físico, entrenamiento respiratorio, entrenamiento de balance), mejorando los síntomas y reduciendo la fatiga.¹⁰ Cabe señalar que, ante la situación actual de la pandemia del COVID-19, los pacientes de ENM han presentado una importante reducción en la actividad física con un impacto

negativo en su calidad de vida , generando una mayor pérdida de masa muscular y una progresión más rápida de la enfermedad.¹¹

La presente revisión tiene el objetivo de identificar qué intervenciones en rehabilitación han mostrado un mejor impacto sobre la extensa patología de tipo neuromuscular, por lo que continuación dividimos los tratamientos según la manifestación clínica y opciones disponibles de manejo para cada una de ellas.

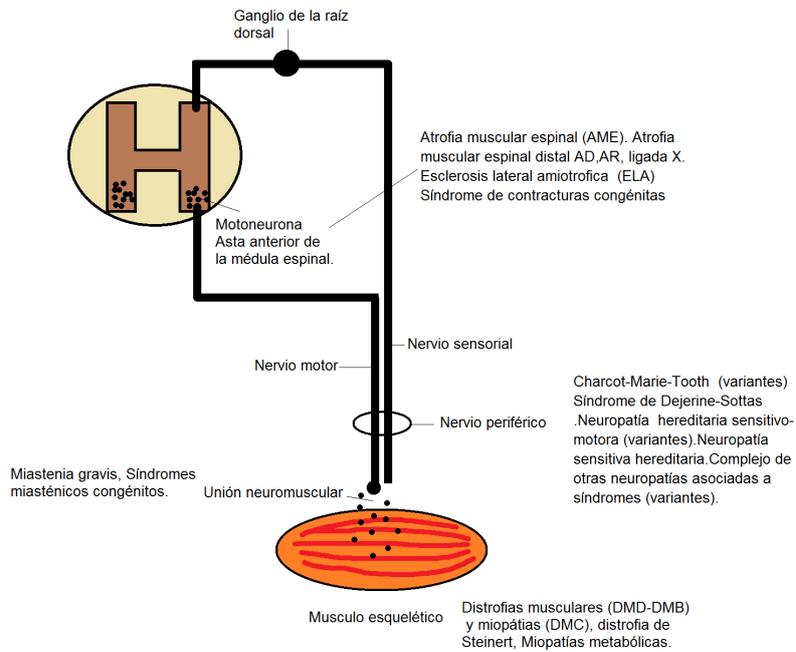


Figura 1

Esquema y localización topográfica de las ENM según sitio de afección de la unidad motora

Tabla 2

Alteraciones neuromusculares más comunes y estrategias de intervención en rehabilitación

Grupo	Enfermedades	Intervención de rehabilitación
Distrofias musculares y miopatías	Distrofia muscular de Duchenne y Becker Distrofia muscular Emery Dreifuss Distrofia fascio-escapulo-humeral Distrofia muscular de cinturas Distrofia muscular congénita Miopatías congénitas Miopatías distales Otras miopatías Síndromes miotónicos Canalopatías Miopatías metabólicas Cardiomiopatías hereditarias	Estiramientos Ondas de choque (poca evidencia) Masoterapia (bajo nivel de evidencia) Actividad aeróbica submáxima Corsets (no hay consenso) Rehabilitación pulmonar Técnicas de deglución forzada o compensatoria según sea el caso. Ortesis (prevención de contracturas)
Enfermedades de placa neuromuscular	Miastenia congénita (variantes) Sx de miastenia congénita presináptica Mistenia Gravis. Síndrome del canal lento Síndrome del canal rápido deficiencia del receptor de acetilcolina, entre otras	Estiramientos Actividad aeróbica submáxima Rehabilitación pulmonar (técnicas de ahorro de energía) Técnicas de deglución
Motoneurona	Atrofia muscular espinal (AME) Atrofia muscular espinal distal AD, AR, ligada X Esclerosis lateral amiotrófica (ELA) Síndrome de contracturas congénitas	Estiramientos Ejercicio submáximo Ondas de choque (contracturas) Rehabilitación pulmonar Técnicas de deglución Ortesis y otras ayudas funcionales
Neuropatías	Charcot-Marie-Tooth (variantes) Síndrome de Dejerine-Sottas Neuropatía hereditaria sensitivo-motora (variantes) Neuropatía sensitiva hereditaria Complejo de otras neuropatías asociadas a síndromes (variantes). Artrosgriposis distal tipo 1	Estiramientos Ondas de choque (contracturas) Electroterapia (falta evidencia) Actividad aeróbica submáxima Ortesis y otras ayudas funcionales
Ataxias	Ataxia espinocerebelosa (varios tipos) Ataxia de Friedreich Ataxia telangiectasia	Estiramientos Actividad aeróbica submáxima Rehabilitación pulmonar Técnicas de deglución Ortesis y otras ayudas funcionales

Opciones de tratamiento en rehabilitación

A) Fortalecimiento

La debilidad es el síntoma cardinal en la mayoría de las ENM, generalmente de carácter progresivo y severidad variable, comprometiendo la musculatura facial, cervical, paravertebral, proximal y distal de las extremidades. La evidencia en rehabilitación para mantener o mejorar la fuerza muscular en patologías particulares como la distrofia muscular (DM) aún es controvertida.^{1, 5}

El entrenamiento físico se define como una actividad física estructurada, prescrita por tipo, intensidad, duración y frecuencia, con el fin de mejorar las funciones del sistema cardiorrespiratorio, muscular y nervioso. Para las personas con DM existe incertidumbre al considerar sus beneficios. El ejercicio submáximo regular puede mantener la fuerza muscular y prevenir la atrofia secundaria al desuso, mientras que el ejercicio muscular excéntrico intensivo (en el que el músculo se activa y alarga) y el ejercicio de alta resistencia pueden exacerbar el daño muscular y deben evitarse ya que la falta de distrofina puede conducir a lesiones inducidas por contracción.¹²

Un metaanálisis realizado por Stian y cols, que incluyó a 282 pacientes con el objetivo de evaluar los efectos y seguridad del entrenamiento físico en la DM, sugiere que el entrenamiento físico mejora la fuerza y resistencia muscular. Sin embargo, no fue posible concluir si el entrenamiento es seguro o que intervención fue más efectiva debido a la variabilidad de tratamientos, requiriéndose mayor investigación.¹²

Otra intervención para el fortalecimiento muscular es la electroterapia. Sin embargo, aplicada en los casos de DM de cinturas, Duchenne/Becker y otras miopatías no reporta mejoría significativa y paradójicamente puede generar un efecto desfavorable sobre el músculo.^{13, 14, 15}

En los casos de atrofia muscular espinal (AME) se recomienda realizar ejercicios de tipo aeróbico y fortalecimiento con el objetivo de aumentar la resistencia, la fuerza y el rendimiento funcional. Algunos estudios no han revelado un incremento de los niveles de CPK en plasma, fatiga o dolor como efectos secundarios, de tal forma que, con base en estas observaciones, se ha marcado la pauta para una práctica de ejercicio de fortalecimiento submáximo y ejercicio aeróbico de intensidad moderada. Cabe aclarar que la eficacia terapéutica no es concluyente debido a las pequeñas muestras y errores metodológicos en los estudios.^{16, 18}

La atrofia muscular en la AME también corre el riesgo de desarrollar un aumento de la grasa intramuscular y una reducción de la capacidad oxidativa del músculo esquelético, por lo que se cree que la estimulación eléctrica neuromuscular de resistencia podría mejorar la capacidad oxidativa del músculo esquelético. En la atrofia del músculo esquelético en desuso (como en otras patologías de etiología no neuromuscular), se puede entrenar el músculo paralizado para aumentar la fuerza y la resistencia, sin embargo, la carencia de evidencia en cuanto a efecto y seguridad demerita su uso.^{17, 19}

B) Mejoría de arcos de movilidad

Las complicaciones musculo-esqueléticas, como las contracturas, son frecuentes debido a la necrosis/fibrosis de las fibras musculares, la inmovilización

prolongada, el desbalance muscular y las alteraciones posturales, lo cual incrementa el grado de discapacidad, por lo que el tratamiento de rehabilitación tiene un enfoque preventivo acorde a la evolución y patología.^{5, 18}

En etapas tempranas de la DM existen retracciones del tendón de Aquiles y tensor de la fascia lata (etapa ambulatoria), sin embargo, al progresar la enfermedad se agregan contracturas en flexores de cadera y rodilla, así como en extremidades superiores (etapa no ambulatoria). Por otra parte, la DMC (distrofia muscular congénita) presenta contracturas desde la etapa neonatal que agravan en forma progresiva, mientras que en la distrofia muscular de Ullrich existe una importante restricción en codos, torticolis y retracciones distales en miembros inferiores frecuentes desde el nacimiento,⁵ por mencionar algunas, de tal forma que se plantean las siguientes intervenciones en este apartado:

Estiramientos: son técnicas empleadas en estadios tempranos de las ENM con la intención de prevenir contracturas musculares y acortamientos tendinosos que impacten en forma negativa el estado funcional del paciente. En personas con DMD la evidencia aun es limitada y no concluyente,¹¹ sin embargo, la evaluación mediante goniometría del arco de movilidad activo y pasivo es importante para determinar la causa limitante (muscular, cápsula articular, tendón, dolor) y enfocar el tratamiento sobre dicha etiología.^{18, 19, 20}

Ortesis: son dispositivos externos, situados sobre un segmento corporal con un objetivo estabilizador, funcional, corrector y/o protector. En el caso de la DMD y la AME, se utilizan como corrector postural para mantener la articulación funcional, mientras que en las neuropatías, como la Charcot-Marie-Tooth, tiene amplia utilidad para la marcha (ortesis tobillo-pie). No obstante, su uso ha reportado incomodidad, abrasiones y dolor. El empleo de dichos dispositivos depende de los objetivos de rehabilitación y evolución de la patología.^{21, 22}

Ondas de choque extracorpóreas: su uso aun cuenta con evidencia limitada y no existe un consenso sobre su aplicación en pacientes con ENM. Los reportes de casos muestran una mejoría parcial en los arcos de tobillo tras su aplicación sobre todo en el ángulo talo-metatarsal, sugiriendo una potencial acción correctiva en las deformidades del pie.²³

Masoterapia: su utilidad aun presenta un bajo nivel de evidencia y no muestra cambios significativos en la longitud del músculo-tendón posterior a su aplicación. Sin embargo, se reportan beneficios como disminución de dolor y rigidez en pacientes con DM en fase ambulatoria.²⁴



Imagen 1

Paciente con distrofia muscular de Duchenne fase no ambulatoria canalizado tardíamente a rehabilitación con presencia de contracturas del pie en equino



Imagen 2

Paciente con neuropatía hereditaria sensitivomotora con presencia de contractura del pie en equinoaducto amputación del 5° ortejo y anodondia

C) Problemas posturales y deformidad en tronco

La escoliosis es una deformidad rotacional, sagital y coronal de la columna vertebral que ocurre con frecuencia en las ENM debido al desbalance muscular y afecta en forma importante a estructuras como la médula espinal y raíces nerviosas, creando dolor, problemas para la sedestación y una disminución notable en la calidad de vida.^{24, 25} El tratamiento conservador se enfoca en mantener la mejor alineación del tronco mediante el empleo de ortesis de tronco (corsets), aunque no hay un consenso sobre su uso o beneficio y no se ha demostrado un retraso de la progresión en la curvatura. En pacientes con DM no se recomienda su uso, ya que puede limitar la función de los músculos respiratorios. Las curvaturas de 50° o más de ángulo de Cobb requieren de un tratamiento quirúrgico y vigilancia estrecha de la función cardiopulmonar.^{5, 23}



Imagen 3

Paciente con distrofia muscular de Duchenne fase ambulatoria que muestra ligera escoliosis basculación anterior de la pelvis y pseudohipertrofia de pantorrillas



Imagen 4.

Paciente con distrofia muscular de cinturas fase ambulatoria que muestra ligera escoliosis torácica y atrofia de músculos de cintura escapular, así como dificultad para la abducción de los hombros

D) Función pulmonar

Las complicaciones respiratorias en las ENM se deben principalmente a una falla en la función pulmonar, ventilación deficiente o una combinación de ambas que incrementa la morbilidad y mortalidad. El seguimiento inicial involucra realizar al menos una valoración anual que incluya espirometría, volúmenes pulmonares estáticos, presión inspiratoria y espiratoria máxima (Pimax-Pemax), flujo máximo de tos (FTP) e intercambio de gases. La valoración de la capacidad vital (CV) deber realizarse en supino/sentado y una disminución por debajo del 80% es indicativa de una debilidad del diafragma, mientras que el FTP menor de 270 L/min indica una tos inefectiva que pone en riesgo al paciente de padecer infecciones de vías respiratorias repetitivas. Como agregado, una polisomnografía se encuentra indicada debido a las alteraciones durante el sueño (hipoventilación alveolar, apnea obstructiva del sueño, retención de CO₂) que pueden aparecer incluso antes de la etapa no ambulatoria de las ENM.^{26,27}

En la mayoría de las ENM, la escoliosis, los trastornos de la deglución, reflujo gastroesofágico, atelectasias e infecciones recurrentes de vías respiratorias conllevan un mayor riesgo de insuficiencia respiratoria, provocando hipovetilación nocturna y, posteriormente, diurna, requiriendo de dispositivos de insuflación-exsuflación para eliminar secreciones de vías respiratorias y, en casos como la DM, el abordaje no invasivo puede incrementar la esperanza de vida hasta los 40 años.^{26,27}

Las intervenciones en rehabilitación pulmonar tienen el objetivo de disminuir el riesgo de infecciones y preservar el estado funcional el mayor tiempo posible, por lo que existen diversas técnicas que pueden emplearse según los objetivos del tratamiento e indicaciones previa valoración especializada:

Mejorar el espacio de la vía aérea: la debilidad de los músculos respiratorios o afección de cualquiera de las fases de la tos, genera una caída del FTP por debajo de 5 L/seg, disminuyendo el diámetro de la vía aérea y la movilidad del aire que dificultan la eliminación de secreciones y aumenta el riesgo de infección.¹⁸ Las principales técnicas utilizadas en pacientes con ENM son ejercicios de expansión torácica, respiración diafragmática, compresión torácica, tos asistida mediante maniobras clínicas, dispositivos mecánicos, y bolsa-mascarilla, generando presiones de insuflación-exsuflación de +55 cm H₂O a -55cm H₂O con bajo riesgo de barotrauma.^{25, 28, 29}

Movilización de secreciones: las maniobras de drenaje postural, drenaje autógeno, ventilación-percusión intrapulmonar, vibración manual o chaleco oscilador de alta frecuencia y los agentes mucoactivos facilitan el paso de las secreciones de una porción periférica a una central de la vía respiratoria para posteriormente ser aspiradas, aunque la evidencia aun es limitada en ENM.^{25, 29}



Imagen 5.

Terapia pulmonar manual y asistida con chaleco oscilador de alta frecuencia en paciente con atrofia muscular espinal tipo 2

E) Alteraciones de la deglución

En algunas ENM, los músculos inervados por la porción bulbar se encuentran afectados, condicionando problemas sensoriales, motores y/o incoordinación que altera los mecanismos de protección de la vía aérea y digestiva, incrementando el riesgo de mortalidad por aspiración e infecciones respiratorias. En estos casos, la rehabilitación podrá brindarse según las condiciones del paciente (cognitivas, motoras y sensoriales) y el tipo de afección previamente documentada.^{30, 31}

Las *técnicas de deglución forzada* están indicadas en pacientes con alteraciones en la retracción de la base de la lengua y/o propulsión faríngea reducida y asociadas con estimulación de los pilares anteriores, más un incentivo gustativo o térmico incrementa su eficacia.^{31, 32}

Las *técnicas de compensación* están indicadas en pacientes con dificultad para desencadenar el reflejo de la deglución. Dichos procedimientos involucran

cambios posturales y maniobras para tragar, colocando al paciente en posición vertical mientras come y bebe e inclinando la cabeza hacia adelante, evitando fugas del bolo y aspiración, mientras que en casos donde la musculatura de la lengua se encuentra debilitada pero la fase faríngea de la deglución se encuentra intacta, la inclinación de la cabeza hacia atrás ayuda a guiar el bolo hacia la faringe.^{31, 32}

Modificaciones de la dieta: consisten en adaptar el alimento para la deglución, reduciendo el tiempo de alimentación, fatiga y miedo. Las texturas deben modificarse a picados finos o puré y los líquidos deberán ser espesados para evitar riesgos de aspiración, mientras que los sabores más intensos y una temperatura fría suelen ser mejor tolerados.^{31, 32}

F) Problemas de movilidad

Las personas con ENM que presentan una discapacidad severa experimentan, en consecuencia, una disminución importante de la movilidad, la independencia y la calidad de vida, restringiendo su participación social. Por tal motivo, los dispositivos de asistencia tecnológica ofrecen al usuario la posibilidad de usar sus funciones residuales y adaptarse al entorno, permitiendo una mejor integración social. En la actualidad existe una gran cantidad de dispositivos que apoyan al paciente a desempeñar su rol social, por lo que a continuación se mencionan aquellos enfocados en mejorar la movilidad:

Exoesqueletos: en los últimos años, esta herramienta se ha convertido en un medio para mejorar la movilidad. Dichos dispositivos se encuentran adheridos al cuerpo mediante soportes y medios de sujeción que permiten realizar una marcha asistida, o bien actividades básicas de la vida diaria, donde las funciones básicas de mano pueden ser trabajadas, lo que promueve una mayor inclusión en las actividades laborales, educativas y recreativas.³³ Mardomingo y colaboradores realizaron una revisión sistemática sobre el uso y aceptación del exoesqueleto en la rehabilitación de marcha en pacientes con lesión medular, demostrando ser una intervención tolerable, sin efectos adversos importantes o incrementos del dolor, la presión arterial o la frecuencia cardíaca. Sin embargo, se requiere mejoría para el uso en exteriores y verificación de su utilidad en otros grupos de enfermedades.³⁴

Sillas de ruedas: una opción más asequible en su variante manual o eléctrica en comparación con otros dispositivos representa una ventaja para la movilidad del paciente con una discapacidad severa para la marcha, independientemente del tipo de ENM que presente. Otra ventaja del uso de estas es promover un aprendizaje motor, desarrollo o estimulación del sistema viso-espacial, autoexploración y desarrollo social.^{34, 35} Posauda y colaboradores realizaron un estudio sobre el impacto del uso de esta asistencia tecnológica en las ENM, enfatizando que la necesidad de una silla de ruedas es un claro indicador de progresión de la enfermedad, el cual requiere de un proceso de adaptación físico-emocional-social que, de llevarse en forma adecuada, muestra mejoras importantes en la competencias, adaptabilidad, autocuidado y mejor calidad de vida, sobre todo en usuarios de sillas de tipo eléctrico. Estas últimas presentan dispositivos de control (joysticks) que permiten un fácil uso y algunas de ellas adaptaciones que permiten la bipedestación asistidas y otras, incluso, realizar ejercicio a bajas intensidades.^{33, 35, 36, 37, 38}

Controladores del entorno: existen múltiples dispositivos que facilitan la integración y desarrollo de actividades en casa, mejorando la participación de la persona con una discapacidad y limitación severa de la movilidad. Actualmente las aplicaciones móviles mediante los teléfonos inteligentes y los dispositivos de reconocimiento de voz juegan un papel fundamental para controlar su entorno, permitiendo abrir y cerrar puertas, encender o apagar electrodomésticos e, incluso, medidas de seguridad y alertas del estado de salud de la persona. Por otra parte, en forma experimental se han desarrollado dispositivos con una interfaz cerebro-máquina en tiempo real que permite guiar robots que brinden medidas de soporte y cuidado al enfermo, aunque se requiere de una mayor evidencia sobre su uso y el impacto que tienen para ambos casos.^{38,39}



Imagen 6

Uso de silla de ruedas manual con adaptaciones de bajo costo y como auxiliar para la movilidad en inclusión en paciente con atrofia muscular espinal tipo 2

Conclusión

Las ENM son un grupo de patologías que provocan una severa discapacidad y reducción en la calidad de vida. El abordaje multidisciplinario es necesario debido a la gran variabilidad clínica y afección de los aparatos o sistemas. La *medicina de rehabilitación* asume un papel crucial en la prevención, tratamiento e inclusión, mediante una intervención especializada, basada en objetivos claros y justificados. Sin embargo, es indispensable generar mayor evidencia de los procedimientos que puedan aplicarse a cada patología para crear consensos y guías de tratamiento.

Conflictos de interés

No se declaran conflictos de interés.

BILIOGRAFIA

1. Luna A, Suárez R, Cortés H, Ruano L, Escobar R *et al.* Diagnóstico molecular de enfermedades neuromusculares en el Instituto Nacional de Rehabilitación, situación actual y perspectivas. *Investigación en Discapacidad*. 2016; 5(1): 9-26.
2. Benarroch L, Bonne G, Rivier F, Hamroun D. The 2021 version of the gene table of neuromuscular disorders. *Neuromuscul Disord*. 2021; 30(12): 1008-1048.
3. Mary P, Servais L, Vialle R. Neuromuscular diseases: Diagnosis and management, *Orthopaedics & Traumatology. Surgery & Research*. 2018; 104(1); S89-S95.
4. Thompson R, Spendiff S, Roos A, Bourque PR, Warman Chardon J, Kirschner J, Horvath R, Lochmüller H. Advances in the diagnosis of inherited neuromuscular diseases and implications for therapy development. *The Lancet Neurology*. 2020; 19(6).
5. Barros G, Moreira I, Ríos R. Tratamiento-rehabilitación y manejo global de las enfermedades neuromusculares. *Rev Med Clin las Condes*. 2018; sep-oct.; 560-569.
6. Instituto Nacional de Estadística y Geografía (México). Censo de Población y Vivienda 2020.
7. Instituto Nacional de Estadística y Geografía (INEGI). La discapacidad en México, datos al 2014: versión 2017. México: INEGI; 2017.
8. Organización Mundial de la Salud. Rehabilitación. 2021. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/rehabilitation>
9. Dons, B. Easibility of telehealth rehabilitation for veterans with progressive neuromuscular disease. *International Journal of MS Care*. 2020; 22: 70-70.
10. Corrado B, Giardulli B, Costa M. Evidence-based practice in rehabilitation of myasthenia gravis. A systematic review of the literature. *Journal of Functional Morphology and Kinesiology*. 2020; 5(4): 71. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/jfmk5040071>
11. Di Stefano V, Battaglia G, Giustino V *et al.* Significant reduction of physical activity in patients with neuromuscular disease during COVID-19 pandemic: the long-term consequences of quarantine. *J Neurol*. 2021; 268, 20-26. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00415-020-10064-6>
12. Stian H *et al.* Exercise training in Duchenne muscular dystrophy: A systematic review and meta-analysis. *J Rehabil Med*. 2022; 54.
13. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, Part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation,

- endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018; 17(3): 251-267.
14. Muhammed K, Sibel A, Yıldırım PT, Ersin T. The effects of electrical stimulation and exercise therapy in patients with limb girdle muscular dystrophy. *Neurosciences (Riyadh)*. 2015; 20(3): 259-266. DOI: 10.17712/nsj.2015.3.201501097.
 15. Zupan A. Long-term electrical stimulation of muscles in children with Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Muscle Nerve*. 1992; 15(3): 362-7.
 16. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders*. 2018; 28(2): 103-115.
 17. You G, Shin H, Jang D. Rehabilitation of spinal muscular atrophy: current consensus and future direction. *Journal of Genetic Medicine*. 2020; 17: 55-61. DOI: 10.5734/JGM.2020.17.2.55.
 18. Gobbo M, Lazzarini S, Vacchi L, Gaffurini L, Bissolotti L et al. Exercise combined with electrotherapy enhances motor function in an adolescent with spinal muscular atrophy type III. *Case Reports in Neurological Medicine*. 2019; 1-6. DOI: 10.1155/2019/4839793.
 19. Agus F, Wendy Y, Thirupathirao V, Michael L. Rehabilitation in spinal muscular atrophy. *J Int Soc Phys Rehabil Med*. 2019; 2(1): 62-70.
 20. Craig J, Hilderman C, Wilson G, Misovic R. Effectiveness of stretch interventions for children with neuromuscular disabilities: Evidence-based recommendations. *Pediatr Phys Ther*. 2016; 28(3): 262-75.
 21. Demir, YP. Neuromuscular Diseases and Rehabilitation. *Neurological Physical Therapy*. 2017; 11: 175-200.
 22. Zuccarino R, Anderson KM, Shy ME, Wilken JM. Satisfaction with ankle foot orthoses in individuals with Charcot-Marie-Tooth. *Muscle & Nerve*. 2020; 1-6. DOI: 10.1002/mus.27027
 23. Barazzuol M, Lampropoulou E, Meneghini A, Masiero S. Extracorporeal shock waves in the treatment of equinovarus foot in a Duchenne patient: A case report. *J Nov Physiother Phys Rehabil*. 2015; 2(1): 028-031.
 24. Carroll K, Yiu EM, Ryan MM, Kennedy RA, De Valle K. The effects of calf massage in boys with Duchenne muscular dystrophy: a prospective interventional study. *Disability and Rehabilitation*. 2020; 1-7. DOI:10.1080/09638288.2020.1753829.
 25. Fawzy M, Eid A, Maziad M. The posterior surgical approach in treatment of neuromuscular scoliosis patients: A systematic review of literature. *EgySpineJ*. 2020; 36: 2-13. DOI:10.21608/esj.2020.48902.1153.
 26. Bach J, Turcios N, Wang L. Respiratory complications of pediatric neuromuscular diseases. *Pediatr Clin N Am*. 2021; 68: 177-191.
 27. Escobar R, Chateau B. Respiratory complications in children with neurological diseases. *Pediatric Respiratory Diseases*. 2020; 245-254. DOI: 10.1007/978-3-030-26961-6_26.
 28. Bach JR. Physical medicine and rehabilitation interventions for skeletal and cardiopulmonary muscle dysfunction. En: Bach JR, Chiou M (editores). *Physical and medical concerns*. Volumen 1. Ventilamed.com. 2020.
 29. Kang SW. Pulmonary rehabilitation in patients with neuromuscular disease. *Yonsei Med J*. 2006; 47(3): 307-314. DOI: 10.3349/ymj.2006.47.3.307.

30. López J, Morant P. Fisioterapia respiratoria: indicaciones y técnica. *An Pediatr Contin.* 2004; 2(5): 303-6.
31. Sancho J, Vergara P, González L. Trastornos de la deglución y neumonía por aspiración en las enfermedades neuromusculares. *Rev Iberoam Fisioter Kinesol.* 2004; 7(1): 2-12.
32. Panebianco M, Marchese-Ragona R, Masiero S. Dysphagia in neurological diseases: A literature review. *Neurol Sci.* 2020; 41: 3067-3073. DOI: /10.1007/s10072-020-04495-2
33. Herder JL; Principle and design of a mobile arm support for people with muscular weakness. *Journal of rehabilitation research and development.* 2006; 43(5): 591-604.
34. Mardomingo H, Fernández P, Molina F. Usabilidad y aceptabilidad de los exoesqueletos portables para el entrenamiento de la marcha en sujetos con lesión medular: revisión sistemática. *Rev Neurol.* 2018; 66(02): 35-44
35. Lobo-Prat J, Enkaoua A, Rodríguez-Fernández A, Sharifrazi N, Medina-Cantillo J, Font-Llagunes JM, Torras C, Reinkensmeyer DJ. Evaluation of an exercise-enabling control interface for powered wheelchair users: a feasibility study with Duchenne muscular dystrophy. *J Neuroeng Rehabil.* 2020; 17(1): 142. DOI: 10.1186/s12984-020-00760-9.
36. Pousada García T, Groba González B, Nieto Rivero L, Pereira Loureiro J, Díez Villoria E, Pazos Sierra A. Exploring the psychosocial impact of wheelchair and contextual factors on quality of life of people with neuromuscular disorders. *Assistive Technology.* 2015; 27(4): 246-256. DOI: 10.1080/10400435.2015.1045996
37. Dunaway S, Montes J, O'Hagen J, Sproule DM, Vivo DC, Kaufmann P. Independent mobility after early introduction of a power wheelchair in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol.* 2013; 28(5): 576-82. DOI: 10.1177/0883073812449383.
38. Duprès A, Cabestaing F, Rouillard J, Tiffreau V, Pradeau C. Toward a hybrid brain-machine interface for palliating motor handicap with Duchenne muscular dystrophy: A case report. *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine.* 2019; 62: 379-381.
39. Cincotti F, Mattia D, Aloise F, Bufalari S, Schalk G et al. Non-invasive brain-computer interface system: Towards its application as assistive technology. *Brain Research Bulletin.* 2008;75(6): 796-803. DOI: 10.1016/j.brainresbull.2008.01.007.