



1° Congreso Argentino de Medicina Interna Pediátrica

2, 3 y 4 de noviembre de 2016



Mesa Redonda

*Patologías neuromusculares vistas en consulta
ambulatoria*

**“ABORDAJE KINÉSICO MOTOR DE SÍNTOMAS PARECIDOS Y
DIAGNÓSTICOS DIFERENTES”**

Lic. PABLO DOLCE

***Especialista en Kinesiología Pediátrica y Neonatal-UBA
Hospital de Niños “Sor María Ludovica” de La Plata, Bs As***

pablodolce@yahoo.com

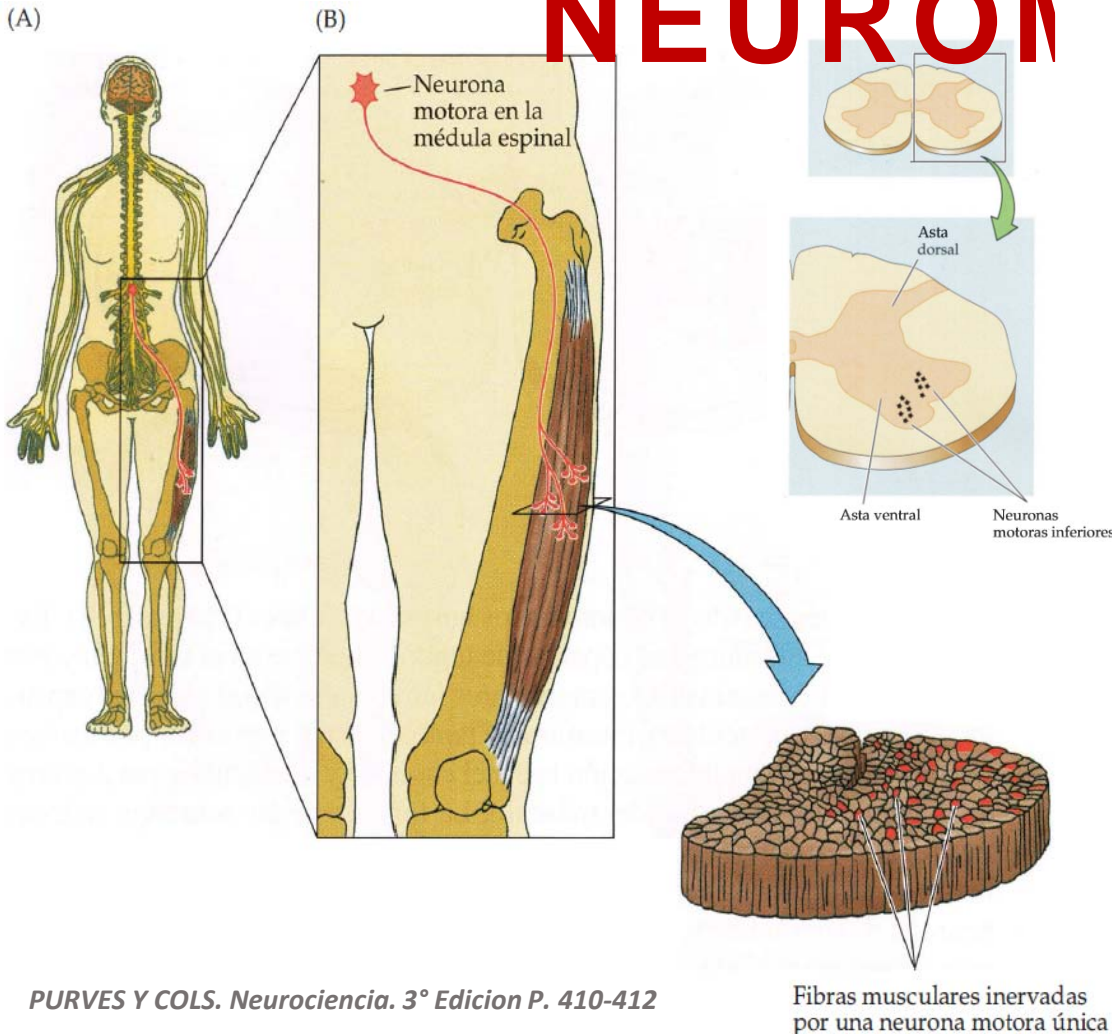
PATOLOGIA

NEURON MUSCULAR

» ALTERACIÓN DE LA
UNIDAD MOTORA

» PÉRDIDA DE FUERZA
MUSCULAR

» AFECTACIÓN DE LA
FUNCIÓN MOTORA



FUNCIONES MOTORAS

LOCOMOTORA

RESPIRATORIA

DEGLUTORIA



DISTROFIA MUSCULAR
DE DUCHENNE

DMD

1/3500 varones
HIAEP 18 Ptes



ATROFIA MUSCULAR
ESPINAL II

AME2

1 en 6,000/10,000
HIAEP 6 Ptes



SINDROME DE
GUILLAIN
BARRÉ

SGB_{AIDP}

0.5 a 1.5/100.000
HIAEP 10 Ptes



Tabla 1: Clasificación de los Trastornos Neuromusculares (modificado de Avaria et al.) (4)

Componente de la Unidad Motora Afectado	Etiologías	Trastornos más frecuentes
1. Motoneurona	a)Hereditarias	<ul style="list-style-type: none"> ▪ atrofias musculares espinales (AME)
	b)Adquiridas	<ul style="list-style-type: none"> ▪ virales: poliomielitis ▪ degenerativas : Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)
2. Nervio periférico	a)Hereditarias	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Charcot Marie Tooth ▪ Enfermedades neurodegenerativas: leucodistrofias, ataxia telangiectasia, etc.)
	b)Adquiridas	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Inflamatorias (Guillain Barré, Polineuropatía Desmielinizante Crónica Inflamatoria o PCDI) ▪ Infecciosas ▪ Tóxicas ▪ Metabólicas (Diabetes)
3. Unión Neuromuscular	a)Hereditarias	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Síndromes miasténicos congénitos
	b)Adquiridas	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Botulismo infantil ▪ Miastenia Gravis
4. Músculo	a)Hereditarias	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Distrofias musculares ▪ Miopatías congénitas ▪ Miopatías metabólicas <ul style="list-style-type: none"> ▪ Glicogenosis, ▪ Mitocondriales, ▪ Trastornos de los canales iónicos
	b)Adquiridas	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Inflamatorias ▪ Tóxicas ▪ Endocrinas

PATRON DE PERDIDA DE

PROGRESIVA

FUERZA MUSCULAR

RGB



DMD

» Simétrica

- » Comienzo entre los 3 y 5 años de edad
- » Progresiva y lenta
- » De proximal a distal
- » Mayor afectación en cintura pélvica



AME2

» Simétrica

- » Comienzo entre los 6 y 12 meses de edad
- » Más proximal que distal
- » Progresiva



» Simétrica

- » Progresiva y rápida
- » Inicio: MMII y distal
- » Puede afectar a los nervios craneanos con falla respiratoria
- » Estable luego
- » La fuerza se recupera



FALLA RESPIRATORIA

DMD ASOCIADA A: SGB

- » Debilidad muscular de los músculos respiratorios
 - » Escoliosis
- » Disminución de la CP
- » Dificultad para toser y aclarar la vía aérea
- » Disfunción deglutoria



- » Ídem DMD
- » Tórax hipotrófico (acampanado)
- » Deterioro mucho mas temprano



- » Dificultades respiratorias 28%
- » Uso de ventilación mecánica 15 y 20%



FALLA RESPIRATORIA -

LENTA Y PROGRESIVA

ESPECTATIVA DE

VIDA SGB

DMD

» Ídem AME



AME2

» El pronóstico de vida está determinado por la función respiratoria

» Con el tratamiento adecuado pueden vivir hasta la edad adulta aunque no puedan caminar



- » 2 a 3 % de mortalidad asociada a la VM y/o UCI
- » Los pacientes no tienen riesgo de vida y tienen un 85 a un 95% de probabilidad de recuperarse totalmente



ALTERACIÓN DEL

PROGRESIVO

CONTROL MOTOR SGB



DMD

» Pierden la marcha promedio alrededor de los 13 años



AME2

» Pueden llegar hasta parado
» Marcha asistida no independientemente
» La marcha se pierde rápido o no llegar a suceder

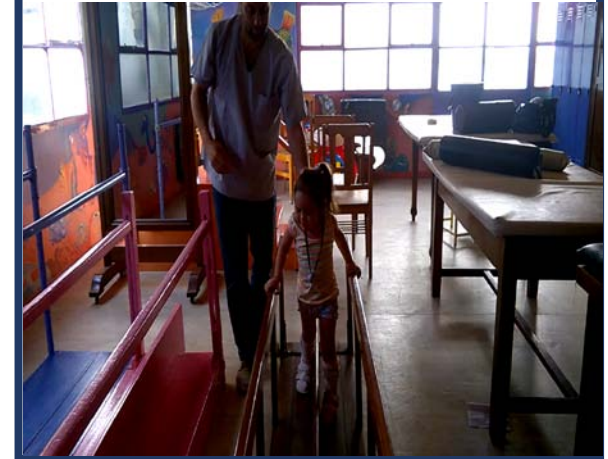


» Recuperación funcional entre 10 y 330 días.

Promedio 33 d.

» Recuperación total 30 y 480 d.

Promedio 120 d.



PROGRESIVO



DMD

PERIODO SINT. Y DE PROGR.

- » Compensaciones posturales asociadas al debilitamiento muscular

PER. DE PERDIDA DE LA MARCHA

- » Escoliosis
- » Contracturas, acortamientos, pérdida de rangos de movilidad



AME2

- » Cifo-escoliosis
- » Oblicuidad pélvica
- » Luxación de caderas
- » Fracturas por osteoporosis
- » Retracciones articulares
- » Pies equino valgo



TRASTORNOS POSTURALES

SGB

- » Anteverción con intepulsión pélvica
- » Hiperlordosis
- » Columna alta por detrás de línea de caída del eso
- » Genu recurvatum
- » Stepage



OTROS

SÍNTOMAS

- » **Alteración de la sensibilidad**
- » **Dolor**
- » **Fatiga**
- » **Disfunción autonómica**
- » **Problemas cardíacos**

OBJETIVO GENERAL DE LA REHABILITACION

- » Maximizar las capacidades funcionales
- » Lograr la mejor integración comunitaria del paciente y su familia con una buena calidad de vida

Diagnostic in Obesity Comorbidities

Duchenne muscle activity evaluation and muscle function preservation: is it possible a prophylactic strategy?

B. Palmieri¹, V. Sblendorio¹, A. Ferrari² and A. Pietrobelli³

The main scales in current clinical use are based upon the Medical Research Council (MRC) scale. The MRC scale is an ordinal measuring scale of the impaired muscle strength. The basic scale ranges from 0 to 5, with 0 being no observable muscle contraction and 5 being 'normal' strength. The mediums that translate the attribute 'muscle strength' to a point on the scale are observation (of movement) and the therapist's perception (of the patient's capacity to resist applied external opposing force). It is perhaps the second point that has led to the use of MMT in clinical trials being considered a controversial issue.

Another limiting step that raises criticism of this practice is the difference between the fixed and mobile point during exercise test: for instance, quadriceps strength can be evalu-

above body part), with a much heavier weight to bear, and therefore there is a poor relationship between strength and function.

fixed arm is the leg and the mobile is the thigh (with the above body part), with a much heavier weight to bear, and therefore there is a poor relationship between strength and function.

PROGRAMA DE REHABILITACIÓN

» Centrado en la familia

» Precoz

» Constante

» Individual

» Adaptado a características y
evolución de cada paciente

» Multidisciplinario

REHABILITACION - OBJETIVOS

ESPECIFICOS

DMD

- » Retrasar la perdida de la fuerza muscular
- » Retrasar la perdida de la marcha y la bipedestación
 - » Maximizar capacidades funcionales
- » Prevenir las complicaciones
 - » Buscar la autonomía
 - » Mejorar la calidad de vida

AME2

- » Idem DMD

SGB

FASE DE PROGREÓN y MESETA

- » Atenuar el impacto del deterioro respiratorio
 - » Cuidados posturales
 - » VM, Destete
- » Traqueotomía y alimentación

FASE DE RECUPERACION

- » Lograr la recuperación total del paciente y una reinserción en su estilo de vida anterior al comienzo de la patología
 - » Trabajar con las secuelas

Diagnosis and New Treatments in Muscular Dystrophies
Adnan Y Manzur, Francesco Muntoni

Adnan Y Manzur, Francesco Muntoni. Diagnosis and New Treatments in Muscular Dystrophies. Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry, BMJ Publishing Group, 2009, 80 (7), pp.622. <10.1136/jnnp.2008.158329>. <hal-00552718>

Physiotherapy and orthoses

Physiotherapy to prevent joint deformities and promote walking remains important⁹ and these principles are applicable to other LGMDs as well. In DMD, rehabilitation in knee ankle foot orthoses (KAFOs) at the time of loss of independent walking is effective in prolonging walking for an average of 18 months to two years. This has been associated with reduced incidence of scoliosis.¹⁰

¿COMO LOGRAMOS CUMPLIR

DMD CON LOS OBJETIVOS? GB

- » Prevención de contracturas y deformidades
- » Ejercicios activo sub-máximo
 - » Bipedestación diaria
- » Prolongación de la marcha (Cirugía, ortesis largas, corticoides)



- » Ídem DMD



FASE DE PROG. Y ESTAC.

- » Técnicas Respiratorias
 - » Mov. articulares
- » Bipedestación precoz

FASE DE RECUPERACION

- » Respetar la fatiga



OBJETIVO DEL

DMD EJERCICIO AME2 ACTIVSOB

- » Previene acortamientos musculares
- » Mejorar la fuerza muscular o retrasar la disminución
- » Mejorar la capacidad aeróbica
- » Mantener la función



- » Disminuir la atrofia por desuso y la denervación propia del desuso
- » Mejorar la capacidad aeróbica
- » Mejorar la fuerza muscular

The Journal of Neuroscience, August 17, 2005 • 25(33):7615–7622 • 7615

Regular Exercise Prolongs Survival in a Type 2 Spinal Muscular Atrophy Model Mouse

Clément Grondard,¹ Olivier Biondi,¹ Anne-Sophie Armand,¹ Sylvie Lécalle,¹ Bruno Della Gaspera,¹ Claude Pariset,¹ Hung Li,² Claude-Louis Gallien,¹ Pierre-Paul Vidal,¹ Christophe Chanoine,¹ and Frédéric Charbonnier¹

¹Université Paris Descartes, Centre Universitaire des Saints-Pères, Laboratoire de Neurobiologie des Éléments Sensorimoteurs, Unité Mixte de Recherche 7060, Centre National de la Recherche Scientifique, Équipe Biologie du Développement et de la Différenciation Neuromusculaire, F-75270 Paris, France, and ²Institute of Molecular Biology, Academia Sinica, Nankang, Taipei 115, Taiwan

Several studies indicate that physical exercise is likely to be neuroprotective, even in the case of neuromuscular disease. In the present work, we evaluated the efficiency of running-based training on type 2 spinal muscular atrophy (SMA)-like mice. The model used in this study is an SMN (survival motor neuron)-null mouse carrying one copy of a transgene of human SMN2. The running-induced benefits sustained the motor function and the life span of the type 2 SMA-like mice by 57.3%. We showed that the extent of neuronal death is reduced in the lumbar anterior horn of the spinal cord of running-trained mice in comparison with untrained animals. Notably, exercise enhanced motoneuron survival. We showed that the running-mediated neuroprotection is related to a change of the alternative splicing pattern of exon 7 in the SMN2 gene, leading to increased amounts of exon 7-containing transcripts in the spinal cord of trained mice. In addition, analysis at the level of two muscles from the calf, the slow-twitch soleus and the fast-twitch plantaris, showed an overall conserved muscle phenotype in running-trained animals. These data provide the first evidence for the beneficial effect of exercise in SMA and might lead to important therapeutic developments for human SMA patients.

FASE DE PROG. Y ESTAC.

- » Evitar las complicaciones

FASE DE RECUPERACION

- » Lograr la recuperación total



EJERCICIO ACTIVO - ¿CÓMO

DMD

- » Entrenamiento aeróbico sub-máximo:
 - Natación
 - Caminata
 - Juegos
- Bicicleta común o estática
- Deportes

INVITED REVIEW

MUSCLE & NERVE July 2013

EXERCISE IN NEUROMUSCULAR DISEASE

YAACOV ANZISKA, MD, MS¹ and ALEX STERNBERG, ScD, MPH²

¹Department of Neurology, SUNY-Downstate Medical Center, 450 Clarkson Avenue, Box 1213, Brooklyn, New York, 11203 USA

²Department of Pediatrics, SUNY-Downstate Medical Center, Brooklyn, New York, USA

Accepted 26 December 2012

sions.^{10,11} Highly repetitive and heavy-resistance exercise can also cause prolonged loss of muscle strength in weakened or denervated muscle.¹² In particular, high-resistance eccentric exercises may be detrimental, because these contractions damage muscle fibers, especially if exercise is done more than 4 days per week.¹³ In abnormal muscle, there is a shift in the normal balance between injury and repair, so contraction-induced muscle fiber injury, which is beneficial in normal individuals, could be detrimental in muscle diseases.³

SE HACE?

» Ídem DMD

Although **spinal muscular atrophy** (SMA) is the most common congenital motor neuron disorder,⁴⁸ exercise has not been well-characterized in these patients. Furthermore, the heterogeneity of clinical presentations, from type 1, presenting in infancy, to type 4, occurring in adulthood, limits the applicability of any given study to the particular type of enrolled SMA subjects.

There is considerable literature on the role of exercise in SMA mouse models. In numerous animal studies, aerobic exercise enhanced motor neuron survival because of multiple factors: alternative splicing of exon 7 in the SMN2 gene,⁴⁹ slower maturation of the motor units due to enhancement of the gene encoding the activating subunit, NR2A, of the NMDA receptor in motor neurons,⁵⁰ and overproduction of circulating neurotrophic factors, including insulin-like growth factor-1 (IGF-1).⁵¹

SGB

» Respetar la fatiga!!!

ORIGINAL REPORT

J Rehabil Med 2007; 39: 121–125

ANALYSING THE FAVOURABLE EFFECTS OF PHYSICAL EXERCISE: RELATIONSHIPS BETWEEN PHYSICAL FITNESS, FATIGUE AND FUNCTIONING IN GUILLAIN-BARRÉ SYNDROME AND CHRONIC INFLAMMATORY DEMYELINATING POLYNEUROPATHY

Johannes B. Bussmann, PhD¹, Marcel P. Garssen, MD², Pieter A. van Doorn, PhD² and Henk J. Stam, PhD¹

From the Departments of ¹Rehabilitation Medicine and ²Neurology, Erasmus MC, University Medical Center Rotterdam, The Netherlands

terminant of functioning in these patients. Training resulted in improved fitness, but improvements in perceived fatigue and functioning do not seem to be significantly influenced by improved fitness. Fig. 2 shows the major relationships of the

COLUMNA – ALTERACIONES

DMD

» Escoliosis asociada fuertemente a la pérdida de la marcha y al uso de silla de ruedas



Y ABORDAJE

» Cifosis y escoliosis:
- Corsé
- Silla de ruedas



SGB

» Cifosis mientras se mantiene la hipotonía muscular
» Se recupera a la par de la recuperación muscular



CONTROVERS

DMD

- » Uso de ortesis cortas (AFO) para la marcha
 - » Uso de corset
 - » Como fortalecer
 - » Como elongar
- » Cuanto ejercicio hacer y como



AME2

- » Uso y tipo de corset
- » Posicionamiento durante el día
 - » Como fortalecer
 - » Hasta donde elongar
- » Cuanto ejercicio hacer



SGB

- » Deglución/Alimentación/
Traqueotomía:
Quien/Como/Cuando



GRACIAS