

Blanca Nila Gálvez Morales ^a

Neumonía no especificada en un caso de distrofia muscular en pediatría

Revista Científica Mundo de la Investigación y el Conocimiento. Vol. 2 núm.2, mayo,

ISSN: 2588-073X, 2018, pp. 406-418

DOI: [10.26820/recimundo/2.\(2\).2018.406-418](https://doi.org/10.26820/recimundo/2.(2).2018.406-418)

Editorial Saberes del Conocimiento

Recibido: 05/12/2017

Aceptado: 21/03/2018

a. Especialista en Pediatría.

RESUMEN

La distrofia muscular es una patología incapacitante que provoca complicaciones cardio-respiratorias y que conlleva un mal pronóstico y mortalidad elevada. El objetivo de la presentación del caso es demostrar la importancia del manejo oportuno e integral de la distrofia muscular.

En la actualidad diversos centros médicos están trabajando en la utilización de nuevas formas de diagnóstico, en la confirmación anatómo-patológica, con estudios bioquímicos y moleculares y finalmente en la obtención de un mejor tratamiento y rehabilitación a quienes padecen esta entidad.

Los casos de distrofia muscular en pediatría deben recibir atención médica multidisciplinaria, aplicando los avances diagnósticos y terapéuticos a favor de la funcionalidad del paciente y reduciendo el impacto de las complicaciones.

Palabras clave: Distrofia muscular; cardio-respiratorias; anatómo-patológica.

ABSTRACT

Muscular dystrophy is a disabling condition that causes cardio-respiratory complications and carries a poor prognosis and high mortality. The purpose of the case presentation is to demonstrate the importance of timely and comprehensive management of muscular dystrophy.

Currently many medical centers are working on the use of new forms of diagnosis, the anatomopathologic confirmation, biochemical and molecular studies and eventually obtaining better treatment and rehabilitation for people with this condition.

The cases of muscular dystrophy in children should receive medical attention multidisplinary applying diagnostic and therapeutic advances for the patient's functionality and reducing the impact of complications.

Key words: Muscular dystrophy; cardio-respiratory; anatomopathological

Introducción.

La Distrofia Muscular es una patología que afecta a 1 de cada 6000 niños varones nacidos vivos alrededor del mundo, es incapacitante, se caracteriza por un deterioro progresivo de los músculos, y que progresivamente provoca complicaciones cardiorrespiratorias; constituyendo esta última la principal causa de muerte.¹⁻⁴

Las distrofias musculares se agrupan clínicamente en distrofinopatías (Duchenne y Becker), distrofia facioescapulohumeral (DFEH), distrofias de cinturas (LGMD, del inglés limb girdle muscular dystrophy), distrofia de Emery-Dreifuss (DMED), distrofias musculares congénitas (DMC), distrofia distal y distrofia oculofaríngea –estas dos últimas de exclusiva presentación en la edad adulta–.

El diagnóstico de Distrofia muscular debe en principio basarse en las manifestaciones clínicas, niveles elevados de creatinfosfocinasa (CPK) –más de 10 veces–, y es necesario confirmarlo mediante pruebas genéticas para identificar la mutación genética, o bien por biopsia muscular e inmunotinción para demostrar la ausencia de la distrofina.⁵⁻⁷

A nivel cardiopulmonar la enfermedad causa debilitamiento progresivo de los músculos respiratorios, así como de otros músculos esqueléticos. La capacidad vital entra en fase de descenso, disminuyendo un promedio de 8,5% por año.⁸

Los pacientes con patologías respiratorias pueden presentar cuadros recurrentes y de difícil manejo. Puede existir cardiomiopatía dilatada e infarto cerebral, presentado disartria y déficit motor facial o hemiplejía braquiocrural. Además de reportes de déficit cognitivo y del desarrollo.

Neumonía no especificada en un caso de distrofia muscular en pediatría

Vol. 2, núm. 2., (2018)

Blanca Nila Gálvez Morales

Las radiografías de tórax son de poca utilidad para el diagnóstico temprano, pues si bien pueden mostrar la elevación del hemidiafragma afectado, este no es un signo específico debido al amplio rango de amplitud normal del diafragma.⁸

La espirometría y la pimometría son pruebas validadas para evaluar el estado basal y el seguimiento de estos pacientes. El ultrasonografía aparece como una técnica simple y no invasiva que permite la caracterización morfológica del diafragma y la evaluación de sus movimientos, por lo que ayudaría a diagnosticar sus disfunciones y se podría usar para seguimientos a largo plazo.⁸⁻¹⁰

El diagnóstico se realiza por inmuno-tinción para distrofina en biopsia de músculo gastrocnemio en todos los pacientes.¹⁻⁴

El pronóstico depende del grado de compromiso respiratorio, que se caracteriza por una progresiva caída de la presión inspiratoria máxima y de la capacidad vital, asociándose a síndromes de hipoventilación (preferentemente nocturnos) que generan insuficiencia respiratoria y posteriormente causan la muerte en más del 70% de los pacientes, lo que hace necesaria una evaluación oportuna del estado de la musculatura respiratoria.⁸

No existe un tratamiento curativo, sólo se puede retrasar la evolución de la enfermedad por medio de un tratamiento multidisciplinario el cual comprende la atención y evaluación: neurológica, nutricional, cardiovascular, respiratoria, ortopédica, psiquiátrica y genética. Además se incluye la rehabilitación física con la educación y participación de la familia.⁴

Presentación del caso

Paciente masculino de 10 meses de edad, peso 6,5 Kg, SC 0,35.

FECHA DE NACIMIENTO 19 DE MAYO 2014. FECHA DE INGRESO A REANIMACION 9 ENERO 2015. FECHA DE INGRESO A OBSERVACION 16 DE ENERO 2015. FECHA DE INGRESO A CUARTO CLINICO 18 ENERO 2015. FECHA DE FALLECIMIENTO 21 DE MARZO 2015.
--

Antecedentes personales prenatales y posnatales

Producto de madre de 23 años de edad, primera gestación embarazo controlado en Subcentro de Salud Guangala, de Guayaquil- Ecuador. Se reportan datos de infección de vías urinarias de germen común, infección por virus de papiloma humano con verrugas genitales tratado hasta obtener desaparición de lesiones, sin reporte serológico. Producto obtenido por cesárea programada a las 37 semanas de gestación en la Maternidad del MSP “Marianita de Jesús” sin hipoxia neonatal.

Antecedentes patológicos personales

- Desarrollo Psicomotor NO acorde con la edad, no gatea, no se sienta.
- INMUNIZACIONES: Completas para la edad según para el esquema de vacunación del MSP.
- ALERGIAS: No refiere alergia a medicamentos u otra sustancia.
- APQ: No refiere.
- ANTECEDENTES FAMILIARES: No refiere.

Neumonía no especificada en un caso de distrofia muscular en pediatría

Vol. 2, núm. 2., (2018)

Blanca Nila Gálvez Morales

Tabla 1. Características clínicas en pacientes con DMD

Dato clínico	1	2	3	4	5	6	7	8
Edad de diagnóstico (años)	5	2	6	3	4	6	4	10
Antecedentes familiares	+	+	+	+	-	-	-	NP
Retardo psicomotriz	+	+	+	+	-	-	+	+
Infecciones respiratorias	+*	+	-	+	-	+	-	-
Asmáticos	-	-	+	+	-	-	+	-
Alteración en la marcha	+	-	+	+	+	+	+	+
Alteración FMB	+	-	+	-	-	+	+	+
Alteración FMC	+	-	+	-	-	+	+	+
Hiporreflexia braquial	+	-	+	-	-	+	-	+
↓ de los reflejos rotulianos	+	-	+	-	+	+	-	+
↓ de los reflejos aquileo	+	-	+	-	-	+	-	+
Pseudohipertrofia gemelar	+	-	+	+	+	+	-	+
Contracturas del talón	+	-	+	-	+	+	-	+
Signo de Gower	+	NP	+	-	+	+	+	+
Escápulas aladas	+	-	-	-	+	+	-	+
Limitación del codo	+	-	+	-	+	-	-	+

Fuente: Archivos de Historia Médica del I.A.H.U.L.A. NP: No precisado. * Infección en vía aérea recurrente. FMB: Fuerza muscular braquial. FMC: Fuerza muscular crural.

Fuente: Tomado de la Revista Chilena de Pediatría

Evolución de enfermedad actual

Se recibe paciente en mala condición clínica, mal hidratado, con tendencia a la somnolencia y apoyo ventilatorio con cánula nasal, ingresa a cuarto clínico, según refiere la madre cuadro clínico inicia 5 días previo al ingreso con tos húmeda, no cianosante de moderada intensidad por lo que es llevado a Subcentro de salud donde le prescriben vitaminas. 24 horasprevio al ingreso presenta alza térmica no cuantificada que se acompaña de deposiciones blandas verdosas, fétidas en número de 4 en 24 horas de moderada cantidad, tiene antecedentes que desde su nacimiento de patología respiratoria valorado por varios médicostratado no curado, según nos es indicado.

Examen Físico

Paciente con palidez generalizada con mucosas secas, cabeza normocéfalo con perímetro cefálico de 42 cm, fontanela normotensa, pupilas isocóricasnormoreactivas de 3mm de diámetro, tórax asimétrico con retracción de hemitórax izquierdo, con bamboleo torácico abdominal, abdomen blando depresible no distendido no se palpan hepatoesplenomegalia, extremidades hipotónicas se palpan frías con llenado capilar de 4 segundos. Sin sostén cefálico desde el nacimiento. Reflejos disminuidos.

Evolución y Manejo

Primeros días el paciente permanece en NPO por datos de dificultad respiratoria, taquipnea e hipotermia. Al cuarto día del ingreso Se inició alimentación 45ml cada 3 horas sin residuos por sonda orogástrica con buena tolerancia a la semana se incrementó el volumen alimenticio. La radiografía permite observar infiltrados algodonosos en campo pulmonar derecho. Presentándose un deterioro clínico con cianosis, hiporeactividad, hipotonía, tiraje intercostal, retraccióón xifoidea, por lo que se realiza intubación endotraqueal N°4. Se evidencia poca respuesta a estímulos. Los ruidos respiratorios se acompañan de crepitantes bilaterales, sibilancias. Se colocó vía central por acceso femoral catéter N° 18 al cumplir la semana de hospitalización.

Fue valorada por servicio de Neurología determinando reducción de la velocidad de conducción nerviosa, sin poderse realizar Electromiografía. Departamento de infectología indica frotis de sangre periférica y rotación de antibiótico.

Neumonía no especificada en un caso de distrofia muscular en pediatría

Vol. 2, núm. 2., (2018)

Blanca Nila Gálvez Morales

Parámetros respiratorios

Días 9,11, 15, 19 de marzo

CIMV. PEEP 5, FR 42x' FIO2 80%, PIP 28.

SIM, INSP 12, PEEP4/1, FR 28x' FIO260%.

PSV PEEP 4, FR 28, FIO2 60%.

PSV PEEP 5, FR 14, FIO2 60%

GASOMETRIA

Días 11, 13, 15, 17 y19 marzo 2015.

- PH 7,11, PCO2 10,5 P02 51, BICARBONATO 31,6 BASE EXCESO 2,5, SATURACION 69%.
- PH 7,52, PCO2 33,7, P02 170, BICARBONATO 27,4 BASE EXCESO 4,6 SATURACION 99,7%.
- PH 7,41, PCO 23,4 PA02123, BICARBONATO 32,2 BASE EXCESO -3,1 SATURACION 98;8%
- PH 7,33, PCO2 21,8, P02 157, BICARBONATO 11,2 BASE EXCESO 13,7.
- PH 7,35, PCO2 39,3, P02 91, BICARBONATO 20,9 BASE EXCESO -3,8 SATURACION 96,6%.

Tabla 2.- Exámenes de laboratorios realizados

Año 2015 17/02		19/02	20/02	23/02	25/02	01/03	07/03	12/03	13/03
HCTO en %	31.55	33.75	33,04	26		39,9	29,5	36,4	
HB en gr/l	10.31		10,52	8,6		11	9,6		
Leucocitos	15.670	21,04	20,37	17,74	16,13	6,95	3,290	12,950	
N/Segmentados	83.4 0%	80%	79%	79,6%	79,2%	57,3%	72,3%	88%	
Linfocitos	8.90 %	14%	13%	12,4%	14,7%	31,0%	19%		
Monocitos	7.4 %	4%	4%	7,6%		9,1	7,2%		
Eosinófilos	0.10%			0,30%			1,0%		
Plaquetas	356540	361380	410000	150000	221000	202000	230000	314000	
Albúmina g/dl	3.7				3				
Proteína total	6.5 gr/l								
GPT	39 u/l	46 u/l			30 u/l	34 u/l			
GOT	47 u/l	91u/l			42 u/l	64 u/l			
K mmol/l	4.5	4,77	3,8					4,8	4,8
Calcio mg/l	6,8	9.3	7.9					8,5	8,5
Nammol/l	131	129	143					134	134
Clorommol/l		115			101	100		93	93
PCR mg	0.3	0,3	0,5		0,8	0,3	0,1	0,5	
Glucosa mg/dl					90	88		88	
Úrea sérica mg/dl	9	5	9			10			
Creatinina mg/dl	0.5	0,1	0.5			0,2			
TP segundos	12.1				13	12,1			
TPT					45	30,5			
Mg mm/l						2,4		2,9	
Amilasa sérica					21 u/l	25 u/l			
Lipasa					67 u/l	117 u/l			
Procalcitonina mg/me	0,5	0,5	0,5	0,5	1				

BACTERIOLOGÍA

Hemocultivos a las 17 horas staphylococos coagulasa negativa.

Aspirado traqueal estafilococo +25 pmn y 10 células epiteliales.

Urocultivos y corpocultivos fueron negativos

Tratamiento

El tratamiento se realizó con corticoides metilprednisona 2mg –kg dosis. Los antibióticos usados fueron: Ceftriaxona 80mg–kg-dosis, amikacina 15mg—kg-dosis y finalmente clindamicina 65 mg IV. Se La reposición electrolítica fue con sulfato de magnesio 50mg-kg-stat y luego sulfato de magnesio 30mg-kg-dosis. Realizándose nebulizaciones con solución salina 0,9% 3cc + bromuro ipatropio. La nifedipina y furosemida 0,5mg/kg/dosis permitieron el control de la presión arterial. Se empleó como protector gástrico al omeprazol 1 mg-kg-dosis.

Discusión.

Se han propuesto diferentes esquemas de tratamiento con glucocorticoides, se ha logrado estandarizar el uso, así en el año 2005, la Academia Americana de Neurología, y en 2008, la Colaboración Cochrane, recomendaron la prednisona en dosis de 0,75 mg/kg/día o deflazacort en dosis de 0,9 mg/kg/día. En el caso descrito se utilizó metilprednisona.

La decisión de emplear esteroides deberá consultarse ampliamente con los padres de cada paciente. El principal requerimiento es tener un diagnóstico ‘definitivo’. En el caso reportado no se pudo obtener la electromiografía y la biopsia muscular.

El pronóstico de los pacientes pediátricos con Distrofia muscular depende de la presencia o no de un compromiso cardiovascular o respiratorio.¹⁻⁴ El caso descrito constituye una complicación devastadora de la función respiratoria en un caso de distrofia muscular diagnosticado clínicamente.

Actualmente existen Centros Médicos en los que se determina la actividad del músculo diafragmático, así en el Servicio de Imagenología del Hospital Roberto del Río de Chile ⁸, a través de ultrasonografía asociado al estudio de espirometría y pimometría determinando la excursión diafragmática, encontrando un patrón restrictivo y disminución de los valores de VEF 1, CVF, FEP y PIM en los pacientes estudiados, indicándose preferentemente en niños de 10 años o más.

Los avances en las estrategias para el tratamiento de la enfermedad descritos por Nowak y Davies son: Terapia de células madres, trasplante de mioblastos, terapia de reemplazo del gen, terapia sobrerreguladora, inhibidores del proteosoma y corrección precisa de la mutación, entre otras herramientas que se encuentran en fase de experimentación y con resultados diversos. ¹

En el caso presentado, la afección respiratoria fue progresiva, determinando un fallo multiorgánico con pronóstico y desenlace ominoso.

Bibliografía.

1. Cammarata Scalisi, Nolis Camacho et al. Distrofia muscular de Duchenne, presentación clínica. Revista chilena de pediatría. Vol. 79 N°5 2008 Chile.
2. Longo-Araújo de Melo E, Moreno-Valdés MT: Buena calidad de vida de los pacientes con distrofia muscular de duchenne. Rev Neurol 2007; 45: 81-7
3. López-Hernández L, Vázquez-Cárdenas N. Distrofia muscular de Duchenne: actualidad y perspectivas de tratamiento. Rev Neurol. 2009; 49(7):369-75.
4. Diego M. Chaustre R, Willington Chona S. Distrofia muscular de duchenne. Perspectivas desde la rehabilitación. Revista MED 19 (1): 45-55, 2011. Colombia.
5. Norma A. Vázquez-Cárdenas, Francisco Ibarra-Hernández Diagnóstico y tratamiento con esteroides de pacientes con distrofia muscular de Duchenne: experiencia y recomendaciones para México, Rev Neurol 2013; 57 (10): 455-462
6. King WM, Ruttencutter R, Nagaraja HN, Matkovic V, landoll J, Hoyle C, et al: Orthopedic outeomes of long-term daily corticosteroid treatment in duchenne muscular dystrophy. Neurology 2007; 68: 1607-13.
7. Fonseca D, Tamar C, Mateus H: Detección de portadoras de distrofia muscular de duchenne en familias colombianas mediante análisis de microsátélites. Colomb Med 2008; 39 (supl 2): 7-13.

Neumonía no especificada en un caso de distrofia muscular en pediatría

Vol. 2, núm. 2., (2018)

Blanca Nila Gálvez Morales

-
8. Pérez Lizbe, Rodríguez Jorge, et al. Ultrasonido: Una alternativa en la evaluación del diafragma en niños con Distrofia muscular de Duchenne. Revista Chilena de pediatría Vol.17, N° 1 . 2011 pag 37-43
 9. Toussaint M, Steens M and Philippe Soudon. Muscular Dystrophy Hypercapnia in Patients with Duchenne Lung Function Accurately Predicts. Chest 2007. 131: 368-375.
 10. Boussuges A, Gole Y. Diaphragmatic motion studied by M-mode ultrasonography: methods, reproducibility and normal values. Chest 2009.135 (2): 391-400.