



**RIDUNAJ**  
Repositorio Institucional  
Digital UNAJ



Tesinas de Grado

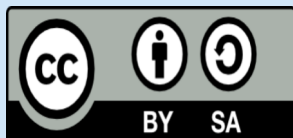
La Rocca, María Florencia

# Abordaje kinésico respiratorio en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)

*Instituto de Ciencias de la Salud*

*Carrera: Licenciatura en Kinesiología y  
Fisiatría*

2025



Esta obra está bajo una Licencia Creative Commons.  
Atribución – Compartir igual 4.0  
<https://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/>

Documento descargado de RID - UNAJ Repositorio Institucional Digital de la Universidad Nacional Arturo Jauretche

Cita recomendada:

La Rocca, M. F. (2025). *Abordaje kinésico respiratorio en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)* [Tesis de grado, Universidad Nacional Arturo Jauretche]. <https://rid.unaj.edu.ar/handle/123456789/3461>

**TESINA**

**presentada para acceder al título de grado de la carrera de**

**LICENCIATURA EN KINESIOLOGÍA Y FISIATRÍA**

**Título:**

**“Abordaje kinésico respiratorio en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne  
(DMD)”**

**Autor/a:**

**La Rocca, María Florencia**

**Legajo: 37489**

**Director/a: Dolce, Pablo**

**Fecha de presentación: 07/05/25**

**Firma de Autor/a:**



## **Agradecimientos**

Agradezco a mi mamá Mariana y a mi papá Miguel por el apoyo incondicional y por acompañarme en todos estos años de carrera. Los valores que me enseñaron y me ayudaron a que no baje los brazos es gracias a ellos.

A toda mi familia, que siempre me acompañaron y alentaron.

A mis amigos de la universidad y ahora también amigos de la vida que fueron un pilar fundamental en toda la carrera.

A mis amigas/os por estar siempre conmigo, escucharme y preocuparse por mí.

A mi pareja, por estar al lado mío dándome mi espacio, por ayudarme y darme todo su apoyo.

A mi perra Duli, por darme cariño en mis tardes y noches largas de estudio.

A mis profesores y profesoras de la universidad, que me formaron y me transmitieron todo su conocimiento para que pueda ser una buena profesional.

A la Universidad Pública por darme el acceso y la posibilidad de estudiar.

A mi Tutor Pablo Dolce, por acompañarme en este último proceso.

Gracias, millones de gracias. Lo que logré es gracias a ellos.

## Índice

<b>I.</b>	<b>Introducción</b> .....	3
<b>II.</b>	<b>Pregunta de investigación</b> .....	4
<b>III.</b>	<b>Objetivos</b> .....	4
	III.a Objetivo general .....	4
	III.b Objetivos específicos .....	4
<b>IV.</b>	<b>Justificación</b> .....	5
<b>V.</b>	<b>Marco teórico</b> .....	5
	V.1. Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) .....	5
	V.2. Epidemiología .....	6
	V.3. Fisiopatología .....	6
	V.4. Diagnóstico .....	9
	V.5. Cuadro clínico .....	10
	V.6. Etapas de la enfermedad .....	11
	V.7. Fisiopatología respiratoria .....	13
	V.8. Tratamiento Integral .....	15
	V.9. Abordaje kinésico respiratorio .....	17
	V.9.a. Evaluaciones del sistema respiratorio .....	17
	V.9.b. Técnicas kinésicas respiratorias .....	18
	V.9.c Soporte ventilatorio .....	20
<b>VI.</b>	<b>Métodos</b> .....	22
<b>VII.</b>	<b>Contexto de análisis</b> .....	25
<b>VIII.</b>	<b>Resultados</b> .....	40
<b>IX.</b>	<b>Conclusiones</b> .....	45
<b>X.</b>	<b>Bibliografía</b> .....	48

## **I. Introducción**

Las miopatías son un grupo heterogéneo de enfermedades del músculo de causa genética (hereditaria o de novo) o adquirida (metabólica, inflamatoria o tóxica) que afectan en la infancia. Las más frecuentes son las distrofias musculares y las miopatías estructurales con características clínicas y patológicas definidas. Puede presentarse un compromiso en los diferentes componentes de la fibra muscular: como las proteínas de la matriz extracelular, del sarcolema, de la membrana nuclear, del aparato contráctil y otras proteínas (1). Dentro de los aportes de la literatura científica actual encontramos en el grupo de las enfermedades neuromusculares de causa genética a la distrofia muscular de Duchenne (DMD); ésta queda definida como una enfermedad genética de herencia recesiva ligada al cromosoma X, causada por una mutación del gen de la distrofina (2).

La incidencia anual de esta patología es de 1 cada 5000 recién nacidos vivos varones (2) y generalmente estos pacientes son diagnosticados entre los 4 y 5 años de vida; y su supervivencia, puede prolongarse hasta más allá de los 20 años con un enfoque terapéutico interdisciplinar conformado por neurólogos, pediatras, neumonólogos, kinesiólogos, ortopedistas, cardiólogos, psiquiatras y endocrinólogos. (3)

En relación a la fisiopatología, las mutaciones pueden conducir a una ausencia o defecto del gen de la proteína mencionada, cuya función es mantener la estructura de la fibra muscular, y como consecuencia causar la degeneración progresiva del músculo. Se ha encontrado una alta incidencia de mutaciones de novo, ya que en 1/3 de los casos no se encuentran antecedentes familiares. (4)

Las manifestaciones clínicas se van a caracterizar por debilidad muscular de inicio en la infancia, que continúa con un curso progresivo y estereotipado (5), con un retraso en la adquisición de la marcha (18 meses), dificultad para incorporarse del suelo, para subir escaleras y caídas frecuentes en los primeros 5 años de vida, asociadas a la hipertrofia gemelar. Esta debilidad muscular inicialmente proximal, al ser progresiva lleva a una pérdida de la marcha alrededor de los 12 años de edad, que va a traer consecuencias a nivel motor, respiratorio y cardíaco. Asimismo, en el transcurso del desarrollo los niños presentan escoliosis, contracturas articulares, atrofia por desuso, complicaciones respiratorias, nutricionales y cardíacas (6).

La debilidad progresiva de la musculatura asociada a la función respiratoria, implica complicaciones respiratorias y como consecuencia queda involucrada la musculatura de

dicho sistema; dando como resultado una enfermedad pulmonar restrictiva y una reducción de las presiones inspiratorias y espiratorias máximas. De este modo, esta afectación conduce a una disminución de la capacidad vital, y a una insuficiencia respiratoria gradual (7). Por tanto, un eje principal a considerar en la terapéutica interdisciplinaria de estos niños es el enfoque kinésico respiratorio.

Parte relevante de la intervención kinésica, consiste según la literatura actual sobre el tema, en la realización de evaluaciones repetidas del sistema respiratorio en las distintas etapas de la enfermedad (8). Dicho dispositivo de seguimiento, implica una herramienta para prevenir y detectar complicaciones tempranamente, establecer pronóstico y programar intervenciones dirigidas a prolongar la sobrevida. Asimismo, además de las evaluaciones dentro de la terapéutica recomendada, se incluyen las diferentes técnicas kinésicas implementadas para trabajar y mantener la función ventilatoria y el uso de un soporte ventilatorio nocturno o en la vida diaria, cuando se crea necesario. (8)

En virtud de lo expuesto anteriormente este trabajo se orientará a responder el interrogante acerca de la efectividad que tiene el abordaje kinésico respiratorio en niños diagnosticados con Distrofia Muscular de Duchenne y analizarlo tanto en la etapa pre ambulatoria como post ambulatoria de la enfermedad.

## **II. Pregunta de investigación**

¿Cuál es el grado de efectividad que tiene el abordaje kinésico respiratorio en niños diagnosticados con Distrofia Muscular de Duchenne en las distintas etapas de la enfermedad, comparado con la ausencia de tratamiento kinésico específico, en términos de preservación de la función pulmonar y prevención de complicaciones respiratorias?

Componentes:

- (P) Población: Niños diagnosticados con Distrofia Muscular de Duchenne en las distintas etapas de la enfermedad.
- (I) Intervención: Abordaje kinésico respiratorio
- (P) Comparación: Ausencia de tratamiento kinésico específico
- (O) Resultado: Preservación de la función pulmonar y prevención de complicaciones respiratorias.

## **III. Objetivos**

### **III a. General**

Revisar la literatura científica en el período de los años del 2014 al 2024 sobre el grado de efectividad del abordaje kinésico respiratorio en pacientes diagnosticados con Distrofia muscular de Duchenne en las diferentes etapas de la enfermedad.

### **III b. Objetivos específicos:**

- Conocer y definir a la Distrofia Muscular de Duchenne con la identificación de las diferentes etapas de la enfermedad describiendo e identificando en cada una de ellas las complicaciones respiratorias.
- Analizar las diferentes evaluaciones kinésicas del sistema respiratorio utilizadas (frase eliminada) para detectar cambios en la función respiratoria a lo largo del curso de la enfermedad.
- Profundizar y analizar el grado de efectividad de las técnicas kinésicas implementadas para mantener la función respiratoria y prolongar la sobrevida, examinando tanto parámetros objetivos de la función pulmonar como así también cambios relevantes en la clínica del paciente.

## **IV. Justificación**

Este trabajo intentará ampliar el conocimiento y contribuir a proporcionar estrategias a la comunidad de profesionales acerca de las características de la intervención kinésica respiratoria, en los distintos momentos evolutivos de los pacientes con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne. Sabemos que el impacto en la función respiratoria a través de la debilidad muscular progresiva de los grupos musculares del sistema respiratorio genera una importante enfermedad restrictiva, por lo cual, pretenderá éste trabajo también ofrecer estrategias que alcancen a la población afectada por ésta patología. A través de esta investigación, se buscará explicar y analizar cómo pueden contribuir los/as kinesiólogos/as a la intervención interdisciplinaria, utilizando diversos métodos de evaluación, técnicas kinésicas y uso dispositivos de asistencia respiratoria para preservar la función pulmonar de estos pacientes.

## **V. Marco teórico**

### **V 1. Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)**

Se denomina enfermedades neuromusculares (ENM) a un conjunto de patologías que afectan a la unidad motora, y que tienen a la pérdida de la fuerza muscular como característica principal y común a todas ellas. . En la infancia, la mayoría de las ENM no disponen de un tratamiento que pueda curarlas, lo que ocasiona una significativa limitación de la funcionalidad y conduce a un desarrollo progresivo de la discapacidad. Entre estas enfermedades neuromusculares, podemos encontrar a la Distrofia Muscular de Duchenne que se destaca por su alta prevalencia. (9). Ésta enfermedad es una forma de distrofia muscular asociada al cromosoma X, que afecta aproximadamente a 1 de 1500 nacidos vivos. La alteración genética en el gen de la distrofina resulta en la ausencia de ésta proteína que es fundamental para la estabilidad estructural del tejido muscular. Este proceso desencadena un deterioro muscular progresivo, caracterizado por debilidad muscular en patrones específicos, adaptaciones posturales, riesgo de contracturas y deformidades, pérdida de la capacidad de caminar, disminución de diferentes habilidades motoras, complicaciones respiratorias y cardíacas, entre otros signos y síntomas (10).

Suele iniciar entre los 3 y 5 años de edad, manifestándose con debilidad en los músculos cercanos al tronco y con aumento de volumen en la pantorrilla en los niños afectados. Se destaca por una alta tasa de mutación y presenta características clínicas distintivas, con una progresión implacable. Por lo general, los pacientes pierden la capacidad de caminar y requieren una silla de ruedas alrededor de los 12 años de edad, y suelen fallecer entre finales de la adolescencia y principios de la adultez temprana. (11)

## **V 2. Epidemiología**

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) afecta a 1 de cada 3.500 a 5.000 nacimientos masculinos vivos a nivel mundial. Caracterizándose siempre por la ausencia o producción defectuosa de la proteína ya nombrada anteriormente, que le da estabilidad a las fibras musculares. (12)

Las diferencias regionales de la prevalencia de DMD son significativas. Un meta análisis global revela que éstas diferencias pueden deberse a variaciones en los métodos de diagnóstico y la recopilación de datos. Por ejemplo, en Puerto Rico la prevalencia observada difiere de otras regiones, subrayando la necesidad de estudios epidemiológicos específicos para entender mejor la distribución de la enfermedad. (13)

El impacto socioeconómico de la DMD es considerable, con complicaciones tanto para las familias como para los sistemas de salud. Las estrategias y recursos deben adaptarse

a las necesidades puntuales de cada población debido a las variaciones en la prevalencia. (14) (15).

### **V 3. Fisiopatología**

La enfermedad es causada por mutaciones del gen DMD, que se encuentra en el cromosoma X, en la banda XP21. Este gen es uno de los más grandes conocidos, con aproximadamente 2.4 millones de pares de bases, y su secuencia codificante incluye 79 exones. Las mutaciones en este gen pueden ser grandes, como deleciones y duplicaciones, o pequeñas, como inserciones y mutaciones puntuales.(16) Estas alteraciones pueden llevar a la producción deficiente o ausente de la proteína distrofina, afectando su funcionalidad. La pérdida de ésta interrumpe el anclaje del citoesqueleto de actina a la matriz extracelular, lo que resulta en una fragilidad del sarcolema durante la contracción muscular y conlleva al daño en las fibras musculares.(17)

#### **Función de la distrofina**

La distrofina es una proteína citoesquelética esencial ubicada en la superficie interna de la membrana de las células musculares, especialmente enriquecida de las costameras y los sitios de contacto célula-célula. Actúa como un enlace crítico entre el citoesqueleto de actina y la superficie interna del sarcolema. Desempeña un papel vital en el mantenimiento de la integridad de la membrana muscular y previene su rotura, proporcionando estabilidad estructural durante la contracción y estiramiento muscular. La distrofina se une a varias proteínas dentro del complejo distrofina-glicoproteínas (DGC), que incluye componentes extracelulares, transmembrana y citoplasmáticos, facilitando la comunicación entre el interior de la célula muscular y su entorno externo.(17.). Tiene distintas isoformas específicas de tejidos, la más prevalente se encuentra en el músculo esquelético, y otras están presentes en el cerebro y la retina por ejemplo. Cada isoforma desempeña roles específicos en los distintos tejidos, contribuyendo a la estabilidad estructural y funcionalidad de las células. (18) La ausencia o falta de ella, como se observa en la DMD, conduce a una disrupción de esta conexión afectando a la señalización celular y la organización del citoesqueleto, resultando en la fragilidad de la membrana y su eventual rotura durante la actividad muscular, contribuyendo a la degeneración muscular progresiva. (16).

#### **Mecanismos fisiopatológicos**

La enfermedad va a presentar distintos mecanismos fisiopatológicos, que van a manifestarse en distintos síntomas y signos clínicos de la enfermedad, llevando a una progresión a través del tiempo. Dentro de éstos mecanismos, se puede distinguir la inestabilidad de la membrana, donde la falta de la proteína involucrada provoca que la membrana muscular esté más susceptible al daño durante las contracciones y estiramientos fisiológicos, lo que lleva a rupturas repetidas del sarcolema. Ésta inestabilidad de la membrana permite la entrada de calcio en exceso en las células musculares, iniciando una cascada de eventos que contribuyen a la necrosis y degeneración muscular. El exceso de calcio y su desregulación activa diversas enzimas, como las proteasas, que degradan proteínas celulares esenciales, llevando a una necrosis de las fibras musculares afectadas e interfiriendo en las funciones mitocondriales (19), además, se conduce a un aumento de la producción de especies reactivas de oxígeno (ROS). Ese estrés oxidativo daña adicionalmente las proteínas, lípidos y el ADN dentro de las células musculares, exacerbando la degeneración (18).

El proceso de necrosis desencadena una respuesta inflamatoria y fagocitosis, en la cual intervienen macrófagos y otras células inmunitarias que son reclutadas al sitio del daño. Los macrófagos fagocitan los restos celulares y liberan citocinas proinflamatorias, como el factor de necrosis tumoral y la interleucina, que perpetúan la inflamación y el daño tisular. En respuesta al daño muscular, las células satélite (células madre del músculo), se activan para reparar y regenerar el tejido dañado proliferando y diferenciándose en mioblastos, los cuales se fusionan para formar nuevas fibras musculares. Sin embargo, en la DMD, la regeneración no es suficiente para contrarrestar la tasa de degeneración. Con el tiempo, la capacidad regenerativa de las células satélite se agota, y la calidad de las nuevas fibras musculares disminuye debido a la fibrosis y a la inflamación persistente.

A medida que la enfermedad progresa, ésta degeneración muscular continua conduce a una remodelación del tejido caracterizada por la fibrosis, donde los fibroblastos depositan cantidades excesivas de colágeno y otros componentes de la matriz extracelular del tejido muscular. Se reemplaza a las fibras musculares funcionales con tejido conectivo no funcional y adiposo, lo que reduce la elasticidad y la contractilidad del músculo, resultando en una rigidez producto del tejido fibroso desencadenando debilidad muscular y pérdida de la función. (19)

La degeneración del músculo esquelético no se limite a un impacto local sobre el músculo esquelético, la DMD afecta a otros sistemas del organismo tales como el sistema

cardiovascular desencadenando cardiomiopatía e insuficiencia cardíaca, debido a la afectación de la distrofina en el miocardio. También, ocurren problemas respiratorios debido a la debilidad progresiva de los músculos de dicho sistema, aumentando el riesgo de infecciones pulmonares y otras complicaciones respiratorias, que pueden conducir a una insuficiencia respiratoria. (20/19).

#### **V 4. Diagnóstico**

El diagnóstico de la DMD es genético y la evaluación clínica es orientadora a éste mismo.

##### **A. Evaluación Clínica**

El primer paso en el diagnóstico de la DMD generalmente involucra una evaluación clínica detallada. Los signos y síntomas típicos de la DMD incluyen debilidad muscular progresiva, dificultades para caminar y un aumento en la circunferencia de las pantorrillas debido a la pseudohipertrofia. Los médicos también pueden observar una marcha claudicante también denominada “marcha de pato” y dificultades para levantarse del suelo (signo de Gowers). Estos síntomas suelen aparecer entre los 2 y 5 años de edad y van empeorando con el tiempo. La observación de retrasos en el desarrollo motor, dificultades para correr, saltar y subir escaleras también son indicadores tempranos importantes. Además, la historia familiar de la enfermedad puede proporcionar pistas adicionales para el diagnóstico clínico. (21)

##### **B. Pruebas de Laboratorio**

**Creatina Quinasa (CK):** Los niveles de CK en sangre son significativamente elevados en pacientes con DMD. Esta enzima se libera en el torrente sanguíneo cuando los músculos se dañan. Aunque un nivel alto de CK no es específico de DMD, sí sugiere daño muscular y justifica la realización de más pruebas. En el contexto de DMD, los niveles de CK pueden ser de 10 a 100 veces superiores a los valores normales. La medición de CK es una prueba sencilla y económica que proporciona una primera indicación de daño muscular, lo que justifica investigaciones adicionales. (22)

##### **C. Diagnóstico Genético**

**Pruebas de ADN:** El diagnóstico definitivo de DMD se realiza mediante pruebas genéticas. Esto puede involucrar diferentes técnicas:

- **PCR (Reacción en Cadena de la Polimerasa):** Se utiliza para detectar deleciones y duplicaciones en el gen DMD, que es la causa más común de la enfermedad. La PCR puede identificar aproximadamente el 70% de las mutaciones responsables de la DMD.
- **Secuenciación de Sanger:** Esta técnica permite identificar mutaciones puntuales en el gen DMD. Es útil para detectar mutaciones que no se encuentran mediante PCR o MLPA.
- **MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification):** Utilizada para detectar grandes deleciones o duplicaciones que no se identifican fácilmente mediante PCR . La MLPA es particularmente efectiva para identificar mutaciones estructurales en el gen DMD.

El diagnóstico genético es importante no solo para confirmar la presencia de DMD, sino también para la asesoría genética de las familias afectadas, ya que permite identificar portadores y proporcionar información sobre el riesgo de recurrencia en futuros embarazos. (23)

#### **D. Biopsia Muscular**

En algunos casos, se realiza una biopsia muscular. Si ya hay un diagnóstico genético, generalmente ya no se realiza una biopsia pero antes la enfermedad era diagnosticada de esta manera. La biopsia puede mostrar características típicas de la DMD, como la degeneración y regeneración de fibras musculares, fibrosis y variabilidad en el tamaño de las fibras. Además, la tinción de inmunohistoquímica para la proteína distrofina puede mostrar una reducción o ausencia de esta proteína en el tejido muscular, lo cual es un hallazgo característico en pacientes con DMD. Aunque la biopsia muscular es invasiva, proporciona información valiosa sobre el grado de daño muscular y puede ayudar a diferenciar DMD de otras distrofias musculares. (23)

#### **V 5. Cuadro clínico**

En la DMD la degeneración progresiva de los músculos esqueléticos provoca una debilidad creciente desde la infancia temprana. Los primeros signos suelen presentarse antes de los cinco años y se manifiestan en dificultades para caminar, correr, saltar y realizar actividades motoras básicas. Los niños afectados muestran una marcha inestable y suelen necesitar apoyo, lo que se conoce como signo de Gowers. La debilidad muscular

inicialmente afecta a los músculos proximales, especialmente en la pelvis y los muslos, antes de extenderse a otras áreas. (24) (25)

A medida que la enfermedad progresa, la debilidad se extiende a los músculos distales y el tronco, resultando en una pérdida gradual de la capacidad para caminar, usualmente a los 12 años de edad. La debilidad progresiva también conduce a complicaciones ortopédicas, como la escoliosis y las contracturas articulares, que empeoran con el tiempo. Además, la miocardiopatía dilatada es una manifestación cardíaca común de la DMD, lo que puede llevar a una insuficiencia cardíaca, siendo una de las principales causas de mortalidad en estos pacientes. (24) (26)

El sistema respiratorio se ve significativamente comprometido a lo largo del curso de la enfermedad. La debilidad de los músculos respiratorios principales (diafragma e intercostales) y los músculos accesorios de la respiración conducen a una hipoventilación progresiva, particularmente durante el sueño, alterando también la tos. Con el transcurso del tiempo, los pacientes desarrollan insuficiencia respiratoria crónica y pueden necesitar de una ventilación asistida. Las infecciones respiratorias recurrentes son comunes y pueden ocasionar el desarrollo de diferentes complicaciones. (27) (28)

El compromiso del sistema gastrointestinal y endocrino es otra característica de la DMD. La dismotilidad gastrointestinal, que incluye problemas como la disfagia, y las complicaciones derivadas del uso crónico de los corticosteroides, como la osteoporosis, son frecuentes. Estas complicaciones pueden llevar a la desnutrición y aumentar el riesgo de fracturas óseas. Además, la obesidad es otro factor común a la movilidad reducida y los efectos secundarios a los tratamientos con esteroides. (25) (29)

En cuanto al sistema neurológico, aunque la enfermedad afecta principalmente a los músculos esqueléticos, se ha observado que algunos pacientes presentan problemas cognitivos leves. Estos pueden incluir dificultades para el aprendizaje, problemas de memoria y otros déficits cognitivos, los cuales, aunque no progresan con la enfermedad, pueden influir negativamente en la calidad de vida y el desarrollo académico del niño. (30)

## **V 6. Etapas de la enfermedad**

La DMD avanza a través de varias etapas clínicas que reflejan el deterioro muscular progresivo característico de la enfermedad. Durante la primera etapa, denominada fase

pre – sintomática, los niños suelen no tener demasiadas manifestaciones y solo muestran signos sutiles de debilidad muscular. Sin embargo, los biomarcadores en sangre, como los niveles elevados de creatina quinasa, ya pueden estar presentes, indicando daño muscular antes que aparezcan los síntomas evidentes. Esta etapa suele ocurrir en los primeros años de vida, generalmente antes de los dos años de edad, cuando los padres o médicos pueden notar un leve retraso en el desarrollo motor, aunque el diagnóstico certero no se realiza hasta más tarde. (25)

La siguiente fase es la etapa sintomática temprana, que se desarrolla generalmente entre los dos y los cinco años de edad. Durante esta fase, los niños empiezan a mostrar signos evidentes de debilidad muscular particularmente en las extremidades inferiores. Es común observar dificultades para correr, saltar o subir escaleras. El signo de Gowers, que implica el uso de las manos para apoyarse al levantarse del suelo, se vuelve más destacado. Este período se caracteriza por una pérdida progresiva de la fuerza de los músculos proximales, lo que conduce a una marcha inestable y un mayor riesgo de caídas. Aunque en esta etapa, los niños todavía mantienen la capacidad de caminar, comienzan a depender cada vez más de soportes externos o ayudas para la movilidad. (31) (32)

La fase ambulatoria tardía se manifiesta usualmente entre los siete y los doce años. Durante esta etapa, la capacidad para caminar de los pacientes se deteriora de manera significativa. Los niños pueden necesitar dispositivos ortopédicos, como férulas para los tobillos, para mantener la movilidad el mayor tiempo posible. A medida que la debilidad muscular progresa, el riesgo de la escoliosis aumenta debido a la incapacidad de los músculos para mantener la postura correcta y las compensaciones generadas por el cuerpo. Eventualmente, la mayoría de los pacientes pierde la capacidad de caminar, lo que marca el inicio de la fase no ambulatoria. Durante la fase ambulatoria tardía, se deben intensificar los cuidados ortopédicos y respiratorios para evitar complicaciones secundarias, como infecciones respiratorias y contracturas. (33) (34)

La fase no ambulatoria temprana comienza cuando los pacientes pierden la capacidad para caminar, generalmente entre los diez y los catorce años. Durante esta etapa, la debilidad muscular se extiende a los músculos del tronco y los brazos, lo que provoca una mayor dependencia de dispositivos de movilidad y asistencia para las actividades diarias. Las complicaciones respiratorias y cardíacas se vuelven más frecuentes y severas, ya que los músculos que controlan la respiración y el corazón se ven afectados. La

monitorización cardíaca regular y el uso de ventilación asistida se vuelven esenciales para la supervivencia. (27)

Finalmente, la etapa no ambulatoria tardía, que ocurre generalmente en la adolescencia tardía y en la adultez joven, se caracteriza por un deterioro muscular severo. Los pacientes en esta etapa suelen depender completamente de la ventilación asistida y de la asistencia para todas las actividades diarias. Las complicaciones respiratorias severas son las principales causas de mortalidad. La atención en esta fase se centra en proporcionar cuidados paliativos y en mantener la comodidad del paciente, minimizando el dolor y gestionando los síntomas para mejorar la calidad de vida tanto como sea posible. (35)

## **V 7. Fisiopatología respiratoria**

La DMD está caracterizada por la degeneración progresiva de los músculos esqueléticos lo que conlleva un debilitamiento progresivo de la función respiratoria. A medida que la enfermedad avanza, se presenta una disminución notable en la fuerza y funcionalidad de los músculos respiratorios. Los músculos principales de la respiración son el diafragma, los músculos intercostales externos y los intercostales internos. El diafragma, músculo de forma de cúpula, representa el principal impulsor de la ventilación, separando la cavidad torácica de la abdominal. Durante la inspiración, su contracción provoca su descenso, incrementando el volumen intratorácico y generando una presión negativa que permite la entrada de aire a los pulmones. La disfunción diafragmática, secundaria a fatiga o debilidad muscular, compromete la ventilación espontánea, produce hipoventilación alveolar y dificulta la realización de una inspiración profunda, lo que repercute directamente en la generación de una tos efectiva. Los músculos intercostales externos colaboran elevando las costillas, expandiendo el diámetro anteroposterior y lateral del tórax durante la inspiración. Su adecuada función optimiza la expansión torácica y facilita un volumen corriente adecuado. Cuando estos músculos se debilitan, se observa una disminución de la compliance torácica y un patrón respiratorio restrictivo, afectando tanto la ventilación como la capacidad de generar el volumen necesario para una tos adecuada. Los músculos intercostales internos, por otro lado, participan principalmente en la espiración forzada, colaborando en la disminución del volumen torácico mediante el descenso activo de las costillas. (36)

Los músculos accesorios de la respiración comprenden el esternocleidomastoideo, los escalenos, los pectorales mayores y menores, el trapecio y los abdominales. En

situaciones de demanda aumentada o disfunción de los músculos principales, estos músculos se activan para asistir en la mecánica respiratoria. El esternocleidomastoideo eleva el esternón y las clavículas, aumentando la capacidad inspiratoria del tórax superior. Los escalenos elevan las primeras dos costillas, estabilizando el tórax y facilitando la inspiración. El trapecio y los pectorales también participan en la inspiración forzada mediante la elevación del tórax. Finalmente, los músculos abdominales (recto abdominal, oblicuos externo e interno y transversos del abdomen) cumplen un rol fundamental en la espiración activa. Al contraerse, aumentan la presión intra abdominal, empujando al diafragma hacia arriba y facilitando la expulsión de aire durante la tos o el esfuerzo espiratorio máximo. (36)

La tos es un mecanismo de defensa complejo y vital para el mantenimiento de la limpieza de las vías aéreas. Comprende tres fases esenciales: una inspiración profunda, seguida por el cierre de la glotis y la generación de una alta presión intratorácica mediante la contracción de los músculos espiratorios, principalmente los abdominales, y finalmente, la apertura brusca de la glotis que permite un flujo espiratorio explosivo que expulsa secreciones o partículas. Para que la tos sea eficaz, se requiere una adecuada capacidad inspiratoria inicial, dependiente del diafragma e intercostales, un cierre glótico efectivo y una potente contracción espiratoria, donde los abdominales y los intercostales internos son fundamentales. (37)

La debilidad muscular provoca una reducción en los volúmenes pulmonares, particularmente en la capacidad vital forzada (FVC) y en la capacidad pulmonar total (CPT). Ésta última abarca el volumen corriente (VC), el volumen de reserva inspiratorio (VRI), el volumen de reserva espiratorio (VRE) y el volumen residual (VR), todos parámetros esenciales para evaluar la función pulmonar de estos pacientes. La disminución de la FVC y de la CPT puede observarse a medida que la enfermedad progresa, ya que la incapacidad de los músculos respiratorios para mantener una ventilación adecuada impacta en estos volúmenes. (36)

La disminución del volumen corriente se debe principalmente a la incapacidad del diafragma para generar la presión negativa necesaria para inspirar. Esto resulta en un volumen corriente reducido, que a su vez afecta la ventilación alveolar y la captación de oxígeno. La disminución del VRI también se presenta como consecuencia de la debilidad muscular, lo que limita la capacidad del paciente para realizar inspiraciones profundas y

efectivas. Además, el VRE puede verse afectado por la incapacidad para realizar una espiración completa, lo que genera una acumulación de aire en los pulmones. Este fenómeno no solo reduce la capacidad pulmonar total, sino que también contribuye al aumento del volumen residual, lo que puede provocar complicaciones como hiperinsuflación pulmonar. La combinación de estos factores limita la reserva ventilatoria del paciente, afectando su capacidad para responder a situaciones de estrés respiratorio. (37)

El deterioro en la función pulmonar también se manifiesta en la mecánica respiratoria. El aumento de la rigidez torácica y la disminución de la compliance pulmonar provocan una restricción del flujo aéreo. El aumento de la resistencia respiratoria no solo dificulta la expansión adecuada de los pulmones, sino que también provoca un aumento en el trabajo respiratorio necesario para mantener la ventilación. A medida que la DMD progresa, se vuelve cada vez más difícil para los pacientes mantener un equilibrio entre la entrada y la salida de aire, lo que se traduce en un deterioro adicional de la función pulmonar. (38)

Las presiones respiratorias máximas, específicamente la presión inspiratoria máxima (PIM) y la presión espiratoria máxima (PEM), son indicadores clave de la función de los músculos respiratorios y se encuentran significativamente reducidas en los pacientes con DMD. Estudios han mostrado que la disminución de la PIM precede a la disminución de la PEM, reflejando una afectación primaria de los músculos inspiratorios como el diafragma. Esta reducción en la PIM y PEM se asocia con una mayor incapacidad para mantener una ventilación efectiva y una pobre capacidad para eliminar las secreciones respiratorias mediante la tos. La debilidad espiratoria, evidenciada por una baja PEM, también compromete la capacidad para generar una tos efectiva, lo cual es crítico para la limpieza de las vías respiratorias y la prevención de infecciones respiratorias recurrentes. (39)

Dentro de las complicaciones que van apareciendo, en primer lugar aparece la hipercapnia que al aumentar, desplaza el O<sub>2</sub> del pulmón y consecuencia de ellos se genera la hipoxemia. La insuficiencia respiratoria crónica puede manifestarse con síntomas de fatiga extrema, somnolencia diurna y dificultad para concentrarse, efectos que son directos de la hipoxia. Además, la hipoxemia puede resultar en complicaciones sistémicas que afectan a otros órganos, aumentando la morbilidad asociada con la enfermedad. En este contexto, la apnea del sueño se convierte en una complicación común, donde los

episodios de cese respiratorio durante el sueño pueden provocar desaturaciones significativas de oxígeno. Estas alteraciones del sueño no solo contribuyen a un peor pronóstico respiratorio, sino que también afectan la calidad de vida del paciente, generando un ciclo de deterioro que se retroalimenta. (40)

Finalmente, es importante resaltar que el efecto combinado de la debilidad muscular y las complicaciones respiratorias en la DMD conduce a una elevada tasa de mortalidad en los pacientes. A medida que la enfermedad avanza, la insuficiencia respiratoria se convierte en una de las principales causas de muerte, particularmente en la adolescencia y la adultez temprana. Los cambios de la función pulmonar, junto con la mayor susceptibilidad a infecciones y el impacto de la hipoventilación subrayan la necesidad de un enfoque proactivo hacia las complicaciones respiratorias que pueden surgir a medida que progresan las distintas etapas de la enfermedad. Este progreso implica no sólo la consideración de las limitaciones físicas sino también un entendimiento profundo de la fisiopatología respiratoria que afecta a estos pacientes. (41)

## **V 8. Tratamiento integral**

El tratamiento integral de esta patología requiere un enfoque multidisciplinario que aborde las diversas complicaciones y necesidades de los pacientes a lo largo de la progresión de la enfermedad. La intervención temprana y continua es fundamental para mejorar la calidad de vida y prolongar la funcionalidad. Este enfoque implica la colaboración de varios especialistas, cada uno desempeñando un papel crucial en la atención de la enfermedad. El equipo multidisciplinario incluye neurólogos, fisiatras, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas, cardiólogos, neumonólogos y nutricionistas, entre otros. La comunicación efectiva entre los miembros del equipo es esencial para garantizar un manejo coordinado y efectivo (42)

El neurólogo es el especialista principal en el manejo de la DMD. Su función incluye el diagnóstico y seguimiento del progreso de la enfermedad. Este especialista evalúa la necesidad de tratamientos farmacológicos, siendo los corticosteroides uno de los pilares en el tratamiento. Medicamentos como prednisolona y deflazacort han demostrado retrasar la progresión de la debilidad muscular y mejorar la función física, así como prolongar la movilidad en pacientes. Estos tratamientos reducen la inflamación muscular y mejoran la resistencia y la fuerza. La monitorización regular de los efectos secundarios,

como el aumento de peso, la hipertensión y las alteraciones óseas, es esencial para optimizar el tratamiento y asegurar el bienestar del paciente. (42)

El kinesiólogo juega un papel fundamental en la rehabilitación y mantenimiento de la funcionalidad del paciente. Este especialista se centra en la gestión de la discapacidad y en el desarrollo de un programa de ejercicios personalizados que ayuden a mantener la fuerza muscular y la movilidad. La fisioterapia es esencial para mejorar la función muscular, la amplitud de movimiento y la resistencia. Se recomiendan ejercicios de estiramiento y fortalecimiento, así como actividades aeróbicas que ayudan a mejorar la resistencia cardiovascular y el bienestar general. Además, el fisioterapeuta puede incluir técnicas específicas de preservación de la marcha y el uso de ortesis para ayudar a mantener la función ambulatoria el mayor tiempo posible. (42)

Los terapeutas ocupacionales tienen la responsabilidad de ayudar a los pacientes a mantener la independencia en sus actividades diarias. Este enfoque incluye la evaluación del entorno y la recomendación de adaptaciones que faciliten la realización de tareas cotidianas. La terapia ocupacional puede incluir el entrenamiento en habilidades de la vida diaria y la enseñanza junto al fisioterapeuta del uso de dispositivos de asistencia como sillas de ruedas y utensilios adaptados. La evaluación constante del progreso y la adaptación de las intervenciones son esenciales para que los pacientes mantengan la mayor independencia posible a medida que avanzan las diferentes etapas de la enfermedad. (42)

La atención cardíaca es muy importante en el manejo de la DMD, ya que los pacientes presentan un alto riesgo de desarrollar complicaciones cardíacas, como la miocardiopatía. Los cardiólogos desempeñan un papel clave en la evaluación de la función cardíaca mediante ecocardiogramas periódicos y pruebas de esfuerzo. La administración de medicamentos, como inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (IECA) y betabloqueantes, puede ser necesaria para tratar la insuficiencia cardíaca y prevenir el deterioro cardiovascular. Además, se debe realizar un seguimiento de los síntomas relacionados a la función cardíaca y ajustar el tratamiento en consecuencia. La intervención temprana puede prevenir complicaciones graves y mejorar el pronóstico a largo plazo. (43)

La función respiratoria también debe ser monitoreada de cerca. Los neumólogos participan en la evaluación y manejo de complicaciones. Se recomienda realizar

espirometrías de manera regular para evaluar la capacidad pulmonar y detectar signos de insuficiencia respiratoria. En etapas avanzadas de la enfermedad, la ventilación no invasiva puede ser necesaria para tratar la insuficiencia respiratoria y mejorar la calidad del sueño. Además, se deben proporcionar pautas sobre higiene respiratoria y técnicas de tos asistida para prevenir infecciones y mantener la salud pulmonar, con intervención del fisioterapeuta. (42)

La atención nutricional desempeña un papel crítico en el tratamiento integral. Los nutricionistas evalúan el estado nutricional y diseñan planes alimenticios adaptados a las necesidades específicas de cada paciente. Es fundamental garantizar que los pacientes mantengan un peso saludable y una adecuada ingesta de nutrientes para optimizar su crecimiento y desarrollo. La prevención de la obesidad es esencial, ya que el exceso de peso puede agravar las complicaciones musculoesqueléticas y respiratorias. En algunos casos, se puede considerar la suplementación con vitaminas y minerales para abordar deficiencias nutricionales. La educación nutricional y la implicación de la familia en el seguimiento del estado alimenticio son componentes clave del tratamiento integral. (44)

Finalmente, el apoyo psicológico es fundamental en el manejo de DMD. Los pacientes y sus familias enfrentan desafíos emocionales y psicológicos debido a la naturaleza progresiva de la enfermedad. La inclusión de psicólogos o consejeros en el equipo de atención puede ayudar a los pacientes y a sus familias a lidiar con la ansiedad, la depresión y otros problemas de salud mental. Las intervenciones psicosociales pueden incluir terapia cognitivo-conductual y grupos de apoyo, que proporcionan un espacio para compartir experiencias y estrategias de afrontamiento. El bienestar emocional es un componente integral del tratamiento que contribuye a mejorar hasta la adhesión a los otros tratamientos y la manera de afrontarlos. (42)

## **V 9. Abordaje kinésico respiratorio**

### **V. 9.a Evaluaciones del sistema respiratorio**

La evaluación de la función pulmonar es crucial para monitorear la progresión de la DMD y planificar intervenciones terapéuticas. Se requiere iniciar el monitoreo en la etapa ambulatoria temprana, habitualmente a partir de los 6-7 años (2). Las pruebas y parámetros incluyen:

- **Capacidad Vital forzada (CVF):** Se obtiene mediante la espirometría, lo que requiere la cooperación del paciente y el entendimiento de la técnica. Consiste en una inspiración máxima hasta la capacidad pulmonar total, seguida de una espiración forzada hasta alcanzar el volumen residual. La CVF representa el volumen máximo de aire expulsado y se considera normal si está por encima del Límite Inferior de la Normalidad (LIN) o supera el 80% del valor teórico, dependiendo de la talla y el sexo del niño. A medida que avanza la debilidad muscular, la CVF disminuye aproximadamente un 8% por año a partir de los 10 años. La medición de la CVF en posición sentada y en decúbito dorsal permite evaluar la función del diafragma. (2)
- **Presión inspiratoria máxima (PImax) y Presión espiratoria máxima (PEmax):** Estas pruebas evalúan la fuerza de los músculos respiratorios a través de mediciones de presión bucal. Son más sensibles que la medición de volúmenes pulmonares para detectar tempranamente la debilidad muscular. Sin embargo, dependen en gran medida del esfuerzo del paciente. Una PEmax superior a 60 cmH<sub>2</sub>O se asocia con una tos efectiva, mientras que valores inferiores a 45 cmH<sub>2</sub>O indican una tos ineficaz, lo que requiere asistencia intensiva para la eliminación de secreciones en caso de infecciones respiratorias. (2)
- **Pico Flujo Tosido (PFT):** Se mide en la primera décima de segundo de la curva flujo-volumen, tras una inspiración máxima seguida de una tos forzada. En adultos sanos, un valor normal es superior a 360 l/min, mientras que en adolescentes mayores de 12 años se considera eficaz cuando supera los 270 l/min. Si los valores están por debajo de estos límites, los pacientes pueden requerir asistencia para la eliminación de secreciones, siendo necesario iniciar terapia con técnicas de tos asistida. (42)
- **Oximetría de pulso**
- **Medidas de intercambio gaseoso:**
  - **CO<sub>2</sub> al final de la espiración (End-tidal CO<sub>2</sub>):** Se mide a través de la capnografía, una técnica no invasiva altamente eficaz que permite evaluar la producción de dióxido de carbono, la circulación pulmonar y la eficiencia de la ventilación alveolar. El valor de referencia suele ser de 40 mmHg. Cuando los niveles están elevados, indican hipercapnia en los gases arteriales. Sin embargo, valores dentro del rango normal o reducidos no excluyen la presencia de hipercapnia. (45)

- **Análisis de gases en sangre arterial:** Permite evaluar parámetros como el pH, la presión parcial de dióxido de carbono ( $\text{PaCO}_2$ ), la concentración de bicarbonato, el exceso de base y la saturación de oxígeno en la sangre. (45)

### V.9.b Técnicas kinésicas respiratorias

El tratamiento kinésico respiratorio constituye un elemento clave en el manejo de pacientes con alteración de la función pulmonar. Su abordaje debe incluir a diario técnicas destinadas a favorecer la expansión torácica y pulmonar, como las maniobras de hiperinsuflación ("air stacking"). Se aconseja comenzar la capacitación tanto del paciente como de sus cuidadores en la etapa ambulatoria tardía, especialmente cuando la CVPF es igual o menor al 60% del valor previsto, el PFT es inferior a 270 l/min y/o la PEmax es menor a 60 cmH<sub>2</sub>O. Es fundamental que el kinesiólogo instruya y guíe tanto al paciente como a su entorno en la correcta aplicación de estas técnicas. (2)

- **Hiperinsuflación con apilamiento de aire ("Air stacking"):** Esta técnica requiere el uso de una bolsa de reanimación junto con una máscara o pipeta. Consiste en acumular la mayor cantidad de aire posible sin expulsarlo entre cada insuflación, manteniéndolo con la glotis cerrada. Posteriormente, se realiza una espiración forzada con la glotis abierta o una tos asistida. Sin embargo, si existe incompetencia glótica, el procedimiento pierde efectividad. En pacientes con baja colaboración, es posible realizar solo hiperinsuflaciones, manteniendo una pausa de 3 a 5 segundos tras la inspiración. Se recomienda llevar a cabo estas maniobras en posición semisentada, con 10 repeticiones dos veces al día para favorecer la expansión pulmonar. En caso de acumulación de secreciones o episodios respiratorios intercurrentes, la frecuencia puede incrementarse hasta 4 o 5 series diarias. (2) Permite alcanzar y conocer la capacidad máxima de insuflación (MIC) del paciente y aumentar la capacidad inspiratoria trabajando la expansión torácica, mejorando la compliancia pulmonar (por la presión positiva), reducir la resistencia inspiratoria, aumentar la oxigenación y movilizar secreciones (45)
- **Apilamiento de aire combinado con tos asistida manualmente:** Este método combina el apilamiento de aire (breath-stacking) para maximizar el volumen pulmonar con una tos asistida manual. Durante la fase de exhalación de la tos, un cuidador aplica presión en el abdomen o la caja torácica para aumentar la fuerza

de la exhalación, lo que ayuda a expulsar las secreciones. Esta combinación es más eficaz que utilizar cualquiera de las dos técnicas por separado. (46)

- **Tos asistida manualmente (compresión abdominal o abdómino-torácica):** Consiste en aplicar presión sobre el abdomen mientras el paciente tose, con el objetivo de incrementar la presión dentro del abdomen y favorecer la fase espiratoria de la tos. (2). Para realizar esta técnica en primer lugar se pide una inhalación profunda, cierre de glotis, luego una compresión y contracción de los músculos abdominales y torácicos, con finalización en el cierre de la glotis y una espiración explosiva. (45).
- **Asistencia mecánica de la tos:** Para los pacientes con mayor debilidad (PFT <160 l/min) o que no responden adecuadamente a las técnicas previamente descritas, se pueden utilizar asistentes mecánicos de tos, que generan presiones positivas (fase inspiratoria) y negativas (fase espiratoria) para asistir en ambas fases de la tos. Estos dispositivos pueden emplearse con una máscara nasobucal o mediante una traqueostomía (TQT) o tubo endotraqueal (TET). Se recomienda realizar sesiones diarias de insuflaciones mecánicas con presiones de 30 a 50 cmH<sub>2</sub>O. El protocolo de tratamiento consiste en 4-5 series de 5 ciclos de inspiración-espiración con pausas de 30 segundos, 1-2 veces al día, y hasta cada media hora durante episodios de interurrencias. La presión positiva debe ajustarse según el confort del paciente, asegurando una correcta expansión torácica. Para una mayor efectividad, se deben usar presiones superiores a 30 cmH<sub>2</sub>O, especialmente en la fase de presión negativa. (2). También esta técnica se puede encontrar como Insuflador-exsufador y se menciona en distintos artículos el uso de por ejemplo, el dispositivo Cough Assist In-exsufflator o el dispositivo Nippy Clearway, que son herramientas que permiten de forma pasiva o con la colaboración del paciente, mejorar mecánicamente las fases inspiratoria y/o espiratoria de la tos. Sin embargo, es necesario conocer de manera correcta sus principios de operación para determinar el uso más conveniente en cada paciente. (47)

### V.9.c Soporte ventilatorio

La ventilación no invasiva (VNI) es la estrategia más efectiva para el manejo de la insuficiencia respiratoria en enfermedades neuromusculares. Su implementación temprana previene la insuficiencia ventilatoria diurna y retrasa la progresión de la

enfermedad. La VNI, combinada con las diversas técnicas respiratorias, evita la necesidad de traqueotomía en la mayoría de los pacientes.

Los pacientes con DMD tienen una mayor predisposición a desarrollar alteraciones respiratorias durante el sueño, como hipoventilación, apneas centrales y obstructivas, así como hipoxemia, las cuales pueden tratarse con ventilación no invasiva (VNI). Por este motivo, se recomienda realizar estudios de sueño antes de iniciar la ventilación y repetirlos periódicamente a medida que avanza la enfermedad.

Dado el carácter progresivo de la DMD, el soporte ventilatorio debe ajustarse en función del deterioro respiratorio. Inicialmente, puede indicarse ventilación nocturna, pero con el tiempo puede ser necesario un soporte ventilatorio continuo. La toma de decisiones debe realizarse de manera conjunta entre el paciente, sus familiares, el equipo médico y los cuidadores.

Para evaluar la función respiratoria y determinar el momento adecuado para la intervención, es importante realizar mediciones periódicas de la saturación de oxígeno diurna mediante pulsioximetría, espirometría, presiones inspiratorias y espiratorias máximas, así como estudios de sueño. (48)

La ventilación no invasiva (VNI) durante el sueño se recomienda en los siguientes casos:

- Presencia de signos o síntomas de hipoventilación alveolar o trastornos respiratorios del sueño (TRS), sin importar la función pulmonar.
- Confirmación de hipoventilación alveolar diurna, evidenciada por una PaCO<sub>2</sub> o ETCO<sub>2</sub> superior a 45 mmHg, o una SpO<sub>2</sub> menor al 95% en aire ambiente.
- Diagnóstico de síndrome de apneas obstructivas del sueño (SAOS).
- Alteraciones en estudios de sueño, incluyendo oximetría nocturna, oxicapnografía o polisomnografía con oxicapnografía. Se considera indicativo un ETCO<sub>2</sub> o CO<sub>2</sub> transcutáneo superior a 50 mmHg durante más del 25% del tiempo total de sueño (TTS), o una SaO<sub>2</sub> inferior al 88% en más del 2% del TTS o por períodos consecutivos de al menos 5 minutos.
- Uso pre o postoperatorio en procedimientos que requieran anestesia, especialmente en cirugías de columna, en conjunto con asistencia mecánica de la tos.

- Como estrategia para el destete de la ventilación mecánica en pacientes que fueron intubados debido a una insuficiencia respiratoria aguda.
- Presencia de hipercapnia diurna o aparición de síntomas durante el día, lo que indica la necesidad de extender las horas de ventilación nocturna y ajustar la interfase para optimizar la comodidad y eficacia del tratamiento. (2)

### **Elección del Ventilador y Parámetros**

La selección del dispositivo ventilatorio y sus parámetros dependerá de la fase de la enfermedad en la que se encuentre el paciente. La VNI nocturna debe iniciarse cuando los estudios del sueño o la pulsioximetría nocturna evidencian alteraciones ventilatorias. Para ello, pueden utilizarse equipos de presión ajustados según las necesidades identificadas en dichos estudios.

Con la progresión de la enfermedad, los pacientes pueden desarrollar hipoventilación diurna, lo que conlleva la necesidad de ventilación durante todo el día. En estos casos, la VNI con soporte de presión administrado mediante una pieza bucal se convierte en la estrategia más utilizada. Se recomienda iniciar el soporte ventilatorio diurno cuando la saturación de oxígeno es inferior al 92% o cuando la PaCO<sub>2</sub> supera los 50 mmHg durante el día.

La VNI puede administrarse en diferentes modalidades:

- Modo asistido/controlado (A/C): Se utiliza en pacientes con hipoventilación avanzada, permitiendo que el ventilador asista cada respiración y pueda administrar ciclos de manera controlada.
- Modo de presión de soporte (PSV): Ayuda al paciente a completar su inspiración con una presión positiva.
- Modo presión binivelada (BiPAP): Alterna dos niveles de presión (IPAP y EPAP) facilitando la respiración sin requerir esfuerzo del paciente.
- Ventilación con volumen controlado: Indicado en pacientes con capacidad vital muy reducida, asegurando una ventilación alveolar suficiente.

Las **interfases** utilizadas incluyen mascarillas nasales, oronasales y, en fases avanzadas, una pieza bucal para ventilación diurna.

En etapas avanzadas, ya sea por la dependencia total del respirador o por el agravamiento de la función respiratoria, algunos pacientes pueden requerir ventilación continua a través de traqueostomía. En estos casos, suelen emplearse respiradores de volumen, ajustando los parámetros de acuerdo con la mecánica respiratoria del paciente. Aunque en la distrofia muscular de Duchenne (DMD) y atrofia muscular espinal (AME), la VNI es suficiente para sostener la ventilación a largo plazo.

Estudios han demostrado que pacientes con DMD tratados con VNI viven más años que aquellos con traqueostomía, con una mejor calidad de vida y menos complicaciones respiratorias. (48)

## **VI. Métodos**

Se realizó una revisión bibliográfica sobre el tema de interés en diversas bases de datos. Se recolectó y analizó contribuciones de la literatura científica, con criterio de inclusión de artículos publicados en el período de los años 2014 a 2025, que ofrezcan datos respaldados y estudiados científicamente. Empleando un lenguaje especializado relacionado con la patología y el tratamiento a investigar, con utilización de términos DeCS y MeSH disponibles. Los criterios de exclusión son aquellos artículos que no estén dentro del período correspondiente y los que sean incompletos o inaccesibles teniendo restricción en su lectura. En la búsqueda bibliográfica se examinaron las siguientes bases de datos: Pubmed, Scielo, Google académico, Biblioteca Virtual de Salud (BVS) y la Biblioteca Electrónica de Ciencia y Tecnología del MinCyT.

Para la elaboración del contexto de análisis se llevó a cabo un proceso sistemático de búsqueda y selección de artículos científicos. Inicialmente, se identificaron un total de 40 artículos relevantes a través de las bases de datos consultadas. Posteriormente, se realizó una primera revisión en la que se eliminaron 5 artículos por encontrarse duplicados. A continuación, se excluyeron 11 artículos adicionales debido a que no fue posible acceder al texto completo de los mismos. De los 24 artículos restantes, 10 fueron descartados tras una lectura preliminar, dado que no abordaban las variables relacionadas con el tratamiento kinésico de la distrofia muscular de Duchenne. Finalmente, se excluyeron 3 artículos más por no cumplir con el criterio de período de publicación establecido para esta tesina. De esta manera, se seleccionó un total de 11 artículos que cumplieron con los criterios de inclusión definidos para el presente trabajo.

### **Cuadro 1. Términos para la búsqueda en las bases de datos.**

Palabra	Término Libre	DeCS	MeSH
#1	Distrofia Muscular de Duchenne	Distrofia Muscular de Duchenne	"Muscular Dystrophy, Duchenne"[Mesh]
#2	Distrofias musculares	Distrofias musculares	"Muscular Dystrophies"[Mesh]
#3	Ejercicios respiratorios	Ejercicios respiratorios	"Breathing Exercises"[Mesh]
#4	Mediciones del Volumen Pulmonar	Mediciones del Volumen Pulmonar	"Lung Volume Measurements"[Mesh]
#5	Terapia Respiratoria	Terapia respiratoria	"Respiratory Therapy"[Mesh]
#6	VNI	VNI	"Noninvasive Ventilation" [Mesh]
#7	Enfermedades neuromusculares	Enfermedades neuromusculares	"Neuromuscular Diseases"[Mesh]
#8	Técnicas kinésicas	Técnicas fisioterapéuticas	"Physical Therapy Modalities"[Mesh]

#9	Alteraciones respiratorias	Trastornos respiratorios	“Respiration Disorders”[Mesh]
----	----------------------------	--------------------------	-------------------------------

**Cuadro 2. Combinaciones de términos**

	Término	Conector	Término	Conector	Término
#6	#1	AND	#3		
#7	#1	OR	#2		
#9	#3	OR	#5	AND	#4
#8	#1	AND	#4		
#10	#1	AND	#5	AND	#4
#11	#6	AND	#7		
#12	#1	AND	#6		
#13	#6	AND	#7	OR	#2
#14	#8	OR	#5	AND	#1
#15	#7	AND	#9		

## VII. Contexto de análisis

A continuación, se expondrán los artículos pertenecientes a este trabajo de investigación que cumplieron los criterios de inclusión y fueron de relevancia para desarrollar el análisis a partir de la pregunta de investigación. Se destacaron artículos en los que se realizaron ensayos clínicos con de los diferentes puntos importantes mencionados dentro del abordaje kinésico respiratorio en pacientes con DMD que incluyeron evaluaciones del sistema respiratorio, técnicas kinésicas y uso de VNI.

**Cuadro 3. Contexto de análisis**

Título	Autores y año de publicación	Diseño	Participantes	VARIABLES	Intervención	Resultados
“Active lung volume recruitment to preserve vital capacity in Duchenne muscular dystrophy” (49)	Chiou M, Bach JR, Jethani L, Gallagher MF. Año de publicación: 2017.	Análisis transversal retrospectivo.	151 participantes con diagnóstico de DMD.	Apilamiento de aire (reclutamiento activo de volumen pulmonar)	Seguimiento de varios años con apilamiento de aire mediante ventilación con volumen preestablecido y con una bolsa de resucitador manual después de la meseta de la CV.	Para un subconjunto de 53 pacientes que comenzaron el apilamiento aéreo inmediatamente después de alcanzar la meseta, la disminución máxima anual fue de 118 ml (8,5%), entre los 20 y 21 años. Se observó que la capacidad vital y la capacidad máxima de insuflación aumentaron en el 26,4% y el 43,3% de las visitas anuales, respectivamente. Conclusión: el apilamiento de aire retrasó la disminución máxima de la capacidad vital en más de 5 años comparado con pacientes que no utilizaron esta técnica.

<p>“Routine lung volume recruitment in children with Duchenne muscular dystrophy: a randomized controlled trial” (50)</p>	<p>Katz SL, Mah JK, McMillan HJ, Campbell C, Bijelić V, Aaron SD, et al. Año de publicación: 2022</p>	<p>Ensayo clínico controlado aleatorizado, multicéntrico y ciego.</p>	<p>66 pacientes con DMD. Entre 6 a 16 años de edad.</p>	<p>Apilamiento de aire (reclutamiento del volumen pulmonar LVR)</p>	<p>Aplicación de insuflaciones secuenciales utilizando una bolsa de resucitación, equipada con válvula unidireccional, boquilla y válvula limitadora de presión calibrada a un máximo de 40 cmH<sub>2</sub>O. Treinta y seis fueron asignados al grupo de intervención (tratamiento estándar + LVR dos veces al día) y treinta al grupo control (tratamiento estándar sin LVR rutinario). El seguimiento durante un período de dos años.</p>	<p>Cambio en la capacidad vital forzada (FVC) % del valor predicho a los dos años. Los resultados no mostraron diferencias estadísticamente significativas entre los grupos. La diferencia media ajustada en FVC fue de 1,9% a favor del grupo LVR, pero no alcanzó significancia estadística. tampoco hubo diferencias en los resultados secundarios, incluyendo la distensibilidad de la pared torácica y el PCF.</p>
---	---	---	---	---	--	---

<p>“Short-term effect of volume recruitment–derecruitment manoeuvre on chest-wall motion in Duchenne muscular dystrophy” (51)</p>	<p>Meric H, Falaize L, Pradon D, Lacombe M, Petitjean M, Orlikowski D, Prigent H, Lofaso F. Año de publicación: 2017</p>	<p>Ensayo clínico cuasi-experimental de tipo pre-post sin grupo control</p>	<p>9 pacientes con DMD, entre 8 y 18 años de edad.</p>	<p>Maniobras de reclutamiento-desreclutamiento del volumen (VRDM)</p>	<p>Se realizaron maniobras de VRDM utilizando un insuflador-exuflador mecánico (CoughAssist), con 15 ciclos de insuflación-exuflación a <math>\pm 30</math> cmH<sub>2</sub>O. Las mediciones de CV y el movimiento tridimensional de la caja torácica se realizaron utilizando pletismografía optoelectrónica (OEP) antes de la VRDM, inmediatamente después de la VRDM y una hora después. Se midieron la saturación de oxígeno (SpO<sub>2</sub>), la presión parcial transcutánea de dióxido de carbono (PtcCO<sub>2</sub>) y el índice de respiración rápida y superficial en los mismos intervalos.</p>	<p>La CV aumentó significativamente de la VRDM (<math>108\% \pm 7\%</math> de la línea base, <math>p = 0.018</math>), pero volvió a los valores basales dentro de una hora. No se observaron cambios significativos en los compartimentos de la parrilla costal y el abdomen. Sin embargo, el lado no dominante de la caja torácica mostró un aumento significativo en el movimiento después de la VRDM (<math>p = 0.0077</math>), y en seis pacientes con asimetría respiratoria inicial, esta asimetría se corrigió de forma transitoria. El índice de respiración rápida y superficial aumentó significativamente una hora después de la VRDM, lo que sugiere un aumento de la fatiga muscular respiratoria.</p>
---	--	---	--	---	---	---

<p>“Reclutamiento de volumen pulmonar en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne en etapa no ambulatoria temprana” (52)</p>	<p>Álvarez W, Montero S, López S, Huerta A, Moraga A, Saavedra C. Año de publicación: 2025.</p>	<p>Estudio cuasi-experimental 1</p>	<p>16 adolescentes con DMD en etapa no ambulatoria temprana.</p>	<p>Reclutamiento de volumen pulmonar (RVP) y facilitación manual de la tos.</p>	<p>Entrenamiento respiratorio en el hogar durante 12 meses. Aplicación diaria de las técnicas de RVP más facilitación manual de la tos en el hogar por parte del cuidador, con una dosificación de al menos 40 repeticiones diarias. Evaluando cambios cada 3 meses sobre la CV, capacidad máxima de insuflación (CMI) y pico flujo tosido (PFT).</p>	<p>Se observó un aumento significativo en la CV en decúbito (<math>p = 0,047</math>) y en el PFT con compresión abdominal (<math>p = 0,012</math>). Aunque la CV en sedente y la CMI no presentaron cambios significativos, mostraron una tendencia de mejora del 11,2% y 21,6% respectivamente. Concluyeron que fue una intervención de fácil implementación capaz de prevenir la declinación funcional respiratoria esperable.</p>
<p>“Approaches to Cough Peak Flow Measurement With Duchenne Muscular Dystrophy” (53)</p>	<p>Kikuchi K, Satake M, Kimoto Y, Iwasawa S, Suzuki R, Kobayashi M, Wada C, Shioya T. Año de publicación: 2018.</p>	<p>Estudio transversal.</p>	<p>12 pacientes con DMD.</p>	<p>Métodos de asistencia de la tos más mediciones de pico flujo de tos (CPF).</p>	<p>Se realizaron mediciones de 6 tipos de CPF: CPF sin asistencia, CPF con asistencia manual (assisted CPF), CPF tras alcanzar la capacidad máxima de insuflación (MIC-CPF), CPF con MIC más asistencia manual (MIC-assisted CPF), CPF con el uso de MI-E (MI-E CPF), y CPF con MI-E más asistencia manual (MI-E assisted CPF). Para las mediciones se utilizó un espirómetro automático (Auto Spiro AS 507, Minato) y un medidor de pico de flujo (Philips Respironics).</p>	<p>Todos los métodos de asistencia a la tos aumentaron significativamente el CPF comparado con la tos espontánea. El CPF sin asistencia = 59 L/min. El CPF asistido manualmente = 113 L/min. La combinación de MIC y CPF = 170 L/min. Combinación de MIC con la asistencia manual, el CPF = 224 L/min. El uso de MI-E produjo un CPF de 199 L/min, y cuando se combinó MI-E con la asistencia manual, el CPF fue el más alto con 240 L/min.</p>

<p>“Cough Augmentation in Subjects With Duchenne Muscular Dystrophy: Comparison of Air Stacking via a Resuscitator Bag Versus Mechanical Ventilation” (54)</p>	<p>Toussaint M, Pernet K, Steens M, Haan J, Sheers N. Año de publicación: 2015</p>	<p>Ensayo prospectivo, aleatorizado y comparativo.</p>	<p>52 adultos con DMD. Edad promedio 25 años.</p>	<p>Maniobras de tos espontánea y asistida con apilamiento de aire.</p>	<p>27 pacientes realizaron apilamiento de aire con su ventilador en casa (grupo de ventilador) y 25 con una bolsa de resucitación manual (grupo de bolsa)</p>	<p>No hubo diferencias significativas entre los grupos en cuanto a la capacidad máxima de insuflación (1,481 mL para el grupo de ventilador vs. 1,344 mL para el grupo de bolsa, <math>p = 0.33</math>) ni en el pico flujo de tos asistido con apilamiento de aire (199 L/min para el grupo de ventilador vs. 186 L/min para el grupo de bolsa, <math>p = 0.33</math>). Ambas técnicas mejoraron significativamente el pico flujo de tos asistido en comparación con la línea base, con un aumento promedio del 51% para el ventilador y del 49% para la bolsa.</p>
<p>“Pulmonary function tests for evaluating the severity of Duchenne muscular dystrophy disease” (55)</p>	<p>Levine H, Goldfarb I, Katz J, Carmeli M, Shochat T, Mussaffi H. Año de publicación: 2023.</p>	<p>Estudio retrospectivo.</p>	<p>90 pacientes. Dos grupos: ambulatorios y no ambulatorios.</p>	<p>Pruebas de función pulmonar (PFT)</p>	<p>Se analizaron los datos de los pacientes con DMD que se sometieron a PFT, incluyendo espirometría, mediciones de presión respiratoria máxima (MIP y MEP), flujo máximo de tos (PCF) y volumen pulmonar total (TLC). Las pruebas se realizaron según los estándares de la American Thoracic Society, y los valores obtenidos se normalizaron en función de los valores predichos para la edad.</p>	<p>Importancia de las pruebas de función pulmonar, como el FVC y el TLC, para el monitoreo de la progresión de la DMD. Estas mediciones se correlacionaron fuertemente con la gravedad de la enfermedad, la pérdida de la capacidad de caminar y el aumento de la edad. El PCF, por otro lado, no mostró correlaciones significativas con la edad ni con el estado ambulatorio, lo que sugiere que puede no ser la mejor herramienta para evaluar la gravedad de la enfermedad en todos los casos.</p>

<p>“Evaluación de la Funcionalidad Respiratoria en Pacientes con Enfermedades Neuromusculares” (56)</p>	<p>Giménez GC, Galeano SM, Prado FJ, Thies M. Año de publicación: 2021.</p>	<p>Estudio observacional y descriptivo de corte transversal.</p>	<p>30 niños y adolescentes con ENM</p>	<p>Pruebas de función pulmonar (PFT)</p>	<p>Se midieron parámetros como la capacidad vital (CV), el flujo pico de tos (FPT), la saturación de oxígeno y la concentración de CO2 al final de la espiración. Se incluyó una tabla que detalla la distribución de los diagnósticos dentro de la muestra. Se observó que el 25% de los pacientes fueron diagnosticados con Distrofia Muscular de Duchenne, el 23% con Atrofia Espinal Tipo II, el 10% con Distrofia Muscular de Becker, el 8% con Distrofia Escápulo-Humeral, el 4% con Enfermedad de Pompe, el 10% con AME Tipo I, y un 20% con diagnóstico aún por determinar.</p>	<p>Evidenciaron que la espirometría, aunque es una herramienta clave para evaluar la función pulmonar, no siempre es viable en pacientes con ENM avanzada debido a la debilidad muscular. En estos casos, la medición del flujo pico de tos se considera más efectiva para determinar el riesgo de complicaciones respiratorias graves.</p>
---	---	--	--	--	---	---

<p>“Impact of Noninvasive Ventilation on Lung Volumes and Maximum Respiratory Pressures in Duchenne Muscular Dystrophy” (57)</p>	<p>Brasil Santos D, Vaugier I, Boussaïd G, Orlikowski D, Prigent H, Lofaso F. Año de publicación: 2016.</p>	<p>Análisis retrospectivo.</p>	<p>71 pacientes con DMD mayores de 16 años.</p>	<p>Uso de VNI</p>	<p>Los pacientes fueron monitoreados antes y después de la iniciación de la VNI para detectar y tratar la insuficiencia respiratoria. Se recopilaron datos sobre la capacidad vital (CV), las presiones respiratorias máximas estáticas (presión inspiratoria máxima [P<sub>I</sub>max] y presión espiratoria máxima [P<sub>E</sub>max]), y la presión inspiratoria nasal medida mediante la maniobra de "sniff" (SNIP).</p>	<p>La introducción de VNI estuvo seguida de una desaceleración significativa en las tasas anuales de disminución de la CV (de 4,28% a 1,36% del valor predicho), P<sub>I</sub>max (de 2,77 a 1,48 cm H<sub>2</sub>O) y P<sub>E</sub>max (de 2,00 a 1,00 cm H<sub>2</sub>O). Sin embargo, la VNI no tuvo un efecto significativo en la presión inspiratoria nasal medida mediante "sniff". La introducción de VNI puede ralentizar el declive en la función respiratoria en pacientes con DMD, específicamente en términos de la capacidad vital y las presiones respiratorias máximas. Estos hallazgos respaldan la iniciación temprana de la VNI en el curso de la enfermedad para preservar la función pulmonar y posiblemente prolongar la vida.</p>
--	---	--------------------------------	---	-------------------	--	---

<p>“Non-Invasive ventilatory support in severe acute ventilatory failure in adolescents with neuromuscular disease and obesity” (58)</p>	<p>Prado F, Valdebenito C, Sassarini I, Morales P, Madrid V, Barrientos C. Año de publicación: 2020.</p>	<p>Estudio de serie de casos</p>	<p>Niño de 11 años con miastenia gravis y adolescente de 14 años con DMD.</p>	<p>Uso de VNI + asistencia mecánica de la tos.</p>	<p>Los pacientes fueron manejados con oxigenoterapia y asistencia ventilatoria no invasiva (AVNI) con bajos parámetros de soporte. Posteriormente, se cambió a SVNI con equipos Trilogy® y Bipap A40®, utilizando modos de ventilación S/T (espontáneo/tiempo) y AVAPS (volumen promedio asegurado en soporte de presión), junto con protocolos intensivos de asistencia mecánica de la tos mediante in-exsufflator (MI-E).</p>	<p>Ambos pacientes mostraron una mejora clínica significativa con la combinación de SVNI y MI-E. Se observó un aumento en la capacidad vital (CV), en el flujo pico tosido (PFT) y en el flujo exhalado máximo con asistencia de MI-E (PFE-MI-E). La intervención permitió normalizar la saturación de oxígeno (SaO<sub>2</sub>) a valores mayores al 95% sin necesidad de oxigenoterapia adicional y evitó la intubación endotraqueal en ambos casos. Los parámetros ventilatorios mejoraron progresivamente con el tratamiento, y se logró una estabilización respiratoria que permitió la transición a soporte ventilatorio solo nocturno.</p>
--	--	----------------------------------	---	--	---	---

<p>“Respiratory muscle training in children and adults with neuromuscular disease [Review]” (59)</p>	<p>Silva IS, Pedrosa R, Azevedo IG, Forbes AM, Fregonezi GAF, Dourado Junior MET, Lima SRH, Ferreira GMH. Año de publicación: 2019.</p>	<p>Revisión sistemática</p>	<p>11 estudios con un total de 250 participantes randomizados. Los estudios seleccionados incluyeron ensayos controlados aleatorizados (ECA) y ensayos cuasi-aleatorizados.</p>	<p>Entrenamiento de los músculos respiratorios. (EMR)</p>	<p>Los estudios compararon el EMR con intervenciones de control, evaluando la capacidad pulmonar (capacidad vital forzada [FVC] y capacidad pulmonar total [TLC]), la fuerza muscular inspiratoria y espiratoria, la función física, la calidad de vida, y los eventos adversos. Se aplicaron los procedimientos metodológicos estándar de Cochrane para la recolección y análisis de datos.</p>	<p>La revisión concluye que el EMR puede ofrecer algunos beneficios en la capacidad pulmonar y la fuerza muscular respiratoria en ciertas ENM, como la ELA y la DMD, aunque estos beneficios no son consistentes en todos los estudios y las mejoras en la función física y la calidad de vida son limitadas.</p>
--	---	-----------------------------	---	---	--	---

## VIII. Resultados

La búsqueda bibliográfica culminó en el análisis de 11 artículos, diez fueron artículos científicos de serie de casos y uno fue una revisión sistemática. Dentro del grupo de los diez ensayos, en cuatro se realizaron maniobras de reclutamiento de volumen pulmonar, en tres se utilizó el enfoque de maniobras centrado en la tos, en dos el uso de la VNI y los dos restantes se centraron en las evaluaciones del sistema respiratorio. La revisión sistemática analizada fue del entrenamiento en general del sistema respiratorio en niños y adultos con enfermedad neuromuscular. A continuación, expondré cada variable analizada con sus resultados en base a cada artículo científico incluido:

### **Variable: Reclutamiento del volumen pulmonar**

En el análisis de los artículos que fueron ensayos en cuanto al reclutamiento del volumen pulmonar en población de pacientes con DMD, puedo destacar que todos compararon la Capacidad Vital (CV) como punto de partida para analizar si ésta mejoraba con las

maniobras utilizadas, es decir, que todos los artículos primero evaluaron esa CV en los distintos grupos que seleccionaron. En el artículo “Reclutamiento de volumen pulmonar activo para conservar la capacidad vital en Distrofia Muscular de Duchenne” de 151 paciente, 53 fueron sometidos al apilamiento de aire mediante ventilación con volumen preestablecido o una bolsa de resucitador que ya habían pasado la meseta y los resultados concluyeron que éstas técnicas retrasaron la disminución de la capacidad vital en más de 5 años teniendo una comparación con los pacientes que no la utilizaron, asimismo en el ensayo llamado “Reclutamiento rutinario de volumen pulmonar en niños con DMD: un ensayo aleatorizado” también tuvo como objetivo evaluar si con el reclutamiento pulmonar rutinario mejoraba la CV. A diferencia del ensayo mencionado anteriormente, el grupo utilizado era 66 niños, de los cuales 36 recibieron reclutamiento y 30 fueron del grupo control. No se encontraron diferencias significativas en la CVF, pero el artículo destaca que se trataba de niños con todavía la función pulmonar dentro de los parámetros normales y, además, que puede traer beneficios en otros parámetros como la distensibilidad de la pared torácica y la limpieza de secreciones.

En cuanto al artículo “Efecto a corto plazo de la maniobra de reclutamiento-desreclutamiento del volumen sobre el movimiento de la pared torácica en DMD” también utilizó la variable capacidad vital para saber en qué medida las maniobras de reclutamiento y desreclutamiento contribuyen a mejorar esta variable y a los movimiento de la caja torácica. Lo que se diferenció de los otros artículos en cuánto a utilizar un insuflador-exuflador mecánico y además se utilizaron diferentes mediciones para determinar si las maniobras fueron beneficiosas o no. El estudio mostró que se pudo mejorar la CV temporalmente y se redujo la asimetría en el movimiento de la caja torácica en los pacientes evaluados que fueron nueve, lo que se diferencia de los otros dos ensayos en los cuáles se utilizó más cantidad de pacientes para la evaluación. Sin embargo, se podría llegar a decir que su intervención fue transitoria, lo que sugiere que se realice una rehabilitación respiratoria continua.

### **Variable: Maniobras de facilitación de la tos**

Los otros tres estudios analizados abordan diferentes estrategias para mejorar la tos y la función pulmonar en pacientes con DMD, enfocándose en la medición del pico flujo de tos (PFT) y en el reclutamiento de volumen pulmonar (RVP) para optimizar la

eliminación de secreciones y prevenir insuficiencia ventilatoria. Aunque comparten el objetivo de evaluar y mejorar la función respiratoria en pacientes con DMD, cada estudio emplea metodologías y enfoques distintos, permitiendo una comparación sobre la eficacia de las técnicas utilizadas.

"Enfoques para la medición del flujo máximo de la tos en pacientes con distrofia muscular de Duchenne" se centra en la comparación de diferentes enfoques para la medición del PFT en pacientes con DMD. Para ello, se evaluaron variaciones en la técnica de medición, incluyendo la tos voluntaria y la tos inducida mediante asistencia mecánica. Las mediciones fueron realizadas utilizando un flujómetro portátil y un espirómetro convencional, con el objetivo de determinar la confiabilidad y variabilidad de los resultados obtenidos. Los hallazgos mostraron que el PFT disminuye significativamente a medida que la enfermedad progresa, y que la medición con asistencia mecánica proporciona valores más elevados en comparación con la tos voluntaria, lo que resalta la importancia de las estrategias de asistencia tusígena para mantener la función respiratoria en estos pacientes.

Por otro lado, "Aumento de la tos en sujetos con distrofia muscular de Duchenne: comparación entre la administración de aire a través de una bolsa de reanimación y la ventilación mecánica" se enfocó en la comparación de dos métodos de aumento del PFT en pacientes con DMD: la administración de aire a través de una bolsa de reanimación manual y la ventilación mecánica. Las mediciones fueron realizadas en un grupo de pacientes utilizando ambas técnicas en condiciones controladas. Los resultados indicaron que el uso de la bolsa de reanimación logró aumentos significativos en el PFT, comparables a los obtenidos con ventilación mecánica. Sin embargo, se observó que la ventilación mecánica permitió alcanzar volúmenes máximos de insuflación de manera más consistente, lo que sugiere que ambas estrategias pueden ser útiles dependiendo de la disponibilidad de recursos y las necesidades específicas de cada paciente.

Finalmente, "Reclutamiento de volumen pulmonar en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne en etapa no ambulatoria temprana" exploró el impacto del entrenamiento domiciliario con RVP y facilitación manual de la tos en adolescentes con DMD en etapa no ambulatoria temprana. Se evaluaron la CV, la CMI y el PFT a lo largo de 12 meses de seguimiento, con mediciones realizadas cada tres meses. Los resultados mostraron mejoras significativas en la CV en decúbito y el PFT con compresión abdominal,

indicando que la aplicación sistemática de estas técnicas puede ralentizar la declinación funcional respiratoria esperada en estos pacientes. Además, el estudio resaltó la viabilidad de implementar estas intervenciones en el hogar, facilitando el acceso a cuidados respiratorios sin requerir hospitalización.

En conjunto, estos estudios evidencian la importancia de evaluar y optimizar la tos en pacientes con DMD mediante distintas estrategias. Mientras que "Enfoques para la medición del flujo máximo de la tos en pacientes con distrofia muscular de Duchenne" resalta la importancia de la medición precisa del PFT y su variabilidad según la técnica utilizada, "Aumento de la tos en sujetos con distrofia muscular de Duchenne: comparación entre la administración de aire a través de una bolsa de reanimación y la ventilación mecánica" compara la eficacia de dos métodos para potenciar la tos asistida, y "Reclutamiento de volumen pulmonar en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne en etapa no ambulatoria temprana" demuestra los beneficios del entrenamiento domiciliario prolongado con RVP.

#### **Variable: Uso de VNI**

En cuánto a los estudios centrados en el uso de soporte ventilatorio no invasivo los dos estudios analizados exploran el impacto del soporte ventilatorio no invasivo (SVNI) en la función pulmonar de pacientes DMD y otras enfermedades neuromusculares, centrándose en la influencia del SVNI en los volúmenes pulmonares y en su aplicación en escenarios de insuficiencia ventilatoria aguda severa.

"Impacto de la ventilación no invasiva en los volúmenes pulmonares y las presiones respiratorias máximas en la distrofia muscular de Duchenne" evaluó el efecto del SVNI en la capacidad vital (CV) y las presiones respiratorias máximas en pacientes con DMD. Se realizó un seguimiento a pacientes que utilizaban SVNI nocturna, midiendo parámetros como la CV y la presión inspiratoria máxima (PIM). Los resultados mostraron que el SVNI permitió estabilizar la función pulmonar en pacientes con deterioro respiratorio moderado, retrasando la disminución de la CV y mejorando la PIM en algunos casos. Esto sugiere que la aplicación temprana de SVNI podría prevenir el deterioro funcional respiratorio en esta población.

Por otro lado, "Soporte ventilatorio no invasivo en insuficiencia ventilatoria aguda severa en adolescentes con enfermedad neuromuscular y obesidad. Estudio de casos" analizó la

efectividad del SVNI en pacientes con DMD y obesidad que desarrollaron insuficiencia ventilatoria aguda severa. Se describieron casos en los que el SVNI fue utilizado como estrategia principal para evitar la intubación y reducir complicaciones respiratorias. Los hallazgos evidenciaron que el SVNI aplicado tempranamente puede mejorar la oxigenación y la eliminación de CO<sub>2</sub>, reduciendo la necesidad de ventilación invasiva y favoreciendo la recuperación funcional de los pacientes.

En comparación, ambos estudios destacan el papel fundamental del SVNI en la protección de la función respiratoria en pacientes con DMD, aunque con enfoques distintos. Mientras que "Impacto de la ventilación no invasiva en los volúmenes pulmonares y las presiones respiratorias máximas en la distrofia muscular de Duchenne" se centra en la preservación de la función pulmonar a través del uso crónico de SVNI, "Soporte ventilatorio no invasivo en insuficiencia ventilatoria aguda severa en adolescentes con enfermedad neuromuscular y obesidad. Estudio de casos" resalta su aplicación en el contexto de una crisis respiratoria aguda. Ambos estudios subrayan la importancia de la intervención temprana y personalizada para mejorar los desenlaces clínicos en estos pacientes.

#### **Variable: Pruebas de función pulmonar**

Los dos artículos analizados que exploran los distintos enfoques para la evaluación del sistema respiratorio en pacientes con enfermedades neuromusculares, con énfasis en la DMD destacan la importancia de las pruebas de función pulmonar en la detección temprana de insuficiencia respiratoria y en la toma de decisiones clínicas.

"Pruebas de función pulmonar para evaluar la gravedad de la distrofia muscular de Duchenne" se centra en la utilización de distintas pruebas funcionales para determinar la progresión de la DMD. Se evaluaron parámetros como la capacidad vital forzada (CVF), el volumen espiratorio forzado en el primer segundo (VEF1) y el pico flujo tosido (PFT), estableciendo correlaciones con la edad y la severidad de la enfermedad. Los resultados mostraron una disminución progresiva de la CVF y del VEF1 en relación con la pérdida de la ambulación, lo que indica una afectación creciente de la musculatura respiratoria conforme avanza la enfermedad. Además, el estudio resalta la importancia del monitoreo continuo de estos parámetros para anticipar la necesidad de soporte ventilatorio no invasivo.

Por otro lado, "Evaluación de la Funcionalidad Respiratoria en Pacientes con Enfermedades Neuromusculares" aborda la evaluación de la función pulmonar en un espectro más amplio de patologías neuromusculares, incluyendo la DMD. Se analizaron variables como la presión inspiratoria máxima (PIM), la presión espiratoria máxima (PEM) y la capacidad máxima de insuflación (CMI), enfatizando su relación con la eficacia de la tos y la ventilación. Los hallazgos indicaron que la reducción de la PIM y la PEM está directamente relacionada con el grado de debilidad muscular, lo que afecta la capacidad de eliminación de secreciones y predispone a infecciones respiratorias recurrentes.

En comparación, ambos estudios resaltan la importancia de la evaluación funcional respiratoria en pacientes con enfermedades neuromusculares, pero con enfoques diferentes. Mientras que "Pruebas de función pulmonar para evaluar la gravedad de la distrofia muscular de Duchenne" se enfoca específicamente en la DMD y en la evolución de la función pulmonar en relación con la progresión de la enfermedad, "Evaluación de la Funcionalidad Respiratoria en Pacientes con Enfermedades Neuromusculares" abarca un grupo más diverso de patologías y enfatiza la importancia de las mediciones de presión respiratoria para evaluar la debilidad muscular. Ambos estudios subrayan la necesidad de una evaluación sistemática y periódica para la detección temprana de insuficiencia respiratoria y la implementación de estrategias de soporte ventilatorio.

### **Variable: Entrenamiento de los músculos respiratorios**

Por último en la revisión sistemática "Entrenamiento de los músculos respiratorios en niños y adultos con enfermedad neuromuscular", se revisa las intervenciones de entrenamiento de los músculos respiratorios en pacientes con diversas enfermedades neuromusculares, como la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) y la Miopatía Muscular.

Los resultados mostraron que el entrenamiento de los músculos respiratorios, tanto en niños como en adultos, puede mejorar la fuerza y la resistencia de los músculos respiratorios. Además, se observó una mejoría en la capacidad pulmonar y en los parámetros respiratorios como la ventilación máxima y la oxigenación durante el ejercicio. En pacientes con DMD, por ejemplo, el entrenamiento contribuyó a la

conservación de la función respiratoria durante más tiempo, lo cual es crucial dada la progresiva debilidad muscular característica de la enfermedad.

El artículo también destaca que las intervenciones incluyen ejercicios de ventilación y la práctica de técnicas específicas como la inspiración y espiración contra resistencia, lo cual fue efectivo para aumentar la capacidad respiratoria en muchos de los casos analizados. Sin embargo, los autores subrayan que estos beneficios fueron más notables en los estadios tempranos de la enfermedad, mientras que en fases más avanzadas, los efectos eran limitados debido a la severa degeneración muscular.

## **VIII. 1 Discusión de los resultados**

Podría destacar que en la mayoría de los artículos se resaltó el reclutamiento del volumen pulmonar como principal técnica utilizada, con el instrumento de la bolsa de resucitación y su variable para determinar si era beneficioso o no fue la capacidad vital (CV) de los pacientes. En todos los artículos siempre estuvo presente distintas evaluaciones del sistema respiratorio para poder ver la progresión de la enfermedad y determinar si las distintas técnicas y dispositivos utilizados generaban una ventaja en el funcionamiento del sistema respiratorio de estos pacientes. Además, la variable del pico flujo de tos tuvo en los artículos que se encuentran en el análisis de contexto un incremento en los diferentes grupos de pacientes analizados gracias a las técnicas de por un lado reclutamiento y por otro, combinado con asistencia de la tos.

El uso de VNI descrito en los ensayos tuvo un importante papel en cuánto a impedir y retrasar la aplicación de ventilación invasiva en pacientes con un estadio de la enfermedad avanzado. Se encontró que se puede ralentizar el declive de la función respiratoria y no llegar a una traqueostomía.

Podría concluir en base a lo leído y analizado que hay un alto grado de efectividad en el tratamiento integral del abordaje respiratorio incluyendo las evaluaciones, técnicas y uso de asistencia ventilatoria no invasiva, dando como resultado un adecuado seguimiento del progreso de la enfermedad, del aumento los diferentes parámetros del sistema respiratorio y del retraso hacia la ventilación invasiva.

En cuánto al rol del kinesiólogo es fundamental en este abordaje respiratorio de los pacientes con enfermedad neuromuscular DMD. Ya que implica que estos profesionales con la intervención y el conocimiento de las distintas evaluaciones del sistema respiratorio, las técnicas respiratorias y el manejo del soporte ventilatorio no invasivo pueden generar beneficios en la calidad de vida de estos pacientes y mantener una función pulmonar adecuada a lo largo de su enfermedad.

## **IX. Conclusiones**

En este trabajo de investigación analicé los resultados de distintos ensayos clínicos que utilizaron evaluaciones del sistema respiratorio, técnicas kinésicas respiratorias y uso de dispositivos de ventilación no invasiva en pacientes con la enfermedad neuromuscular Distrofia muscular de Duchenne. El fin de estos estudios fue comparar, demostrar y aportar si todas esas intervenciones generaban un beneficio en cuánto al abordaje del sistema respiratorio de un paciente con DMD en diferentes etapas de su enfermedad.

## X. Bibliografía

1. Fejerman N, Arroyo HA. Trastornos Motores Crónicos en niños y adolescentes. 1ª ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 2014.
2. Peretti Ratto G, Monges S, de Castro Pérez F, Cavassa E, Aguerre V, Leske V, Mozzoni J, González A, Paladino D, Lafuente MV, Sauré C, Verna R, Moresco A, Foncuberta E, Galaretto E, Tau C, Viterbo G, Lubiniecki F, Kestelman P, Greif V, Paladino M, Gómez S, Sticco N, Haag DF, González A, Bes D. GAP 2020: Manejo de la Distrofia Muscular de Duchenne. Mayo de 2020.1-58.
3. San Martín P. Pamela, Solís F. Fresia, Cavada C., Gabriel. Sobrevida de pacientes con distrofia muscular de Duchenne. Revista Chilena de Pediatría. 9 de Mayo de 2018; 89(4):477-483.
4. Valdebenito R, Ruiz D. Aspectos relevantes en la rehabilitación de los niños con enfermedades neuromusculares. 7 de enero de 2014. 25(2) 295-305.
5. Camacho Salas A. Distrofia muscular de Duchenne. Servicio de neurología, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España; 2014.
6. Osorio Nascimento. A, Cantillo Medina J, Salas Camacho A, Garrido Madruga M, Padilla Volchez J. Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne. Sociedad Española de Neurología. 2019; 34(7):469 – 481.
7. Mhandire Doreen Z, Burns David P, Roger Angela L, O'Halloran Ken D, ElMallah, Mai K. Breathing in Duchenne muscular dystrophy: translation to therapy. J Physiol. Agosto 2022; 600(15): 3465–3482.
8. Birnkrant, David J, Bushby, Katharine, Bann, Carla M, Alman, Benjamin A, Apkon, Susan D, Blackwell, Angela, Case, Laura E, Cripe, Linda, Hadjiyannakis, Stasia, Olson, Aaron K, Sheehan, Daniel W, Bolen, Julie, Weber, David R, Ward, Leanne M. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. Febrero 3 de 2018. 17(4):347-361.
9. Escobar RG, Lucero N, Solares C, Espinoza V, Moscoso O, Olguín P, et al. Escala de evaluación funcional de extremidades superiores en niños con distrofia muscular de Duchenne y atrofia muscular espinal. Rev Chil Pediatr. 2017;88(1):39-47.

10. Dolce PA. Evolución de las habilidades motoras, la fuerza muscular y la función respiratoria en pacientes pediátricos con distrofia muscular de Duchenne: Serie de casos. *Argent J Respir Phys Ther.* 2020;2(2):40-47. doi:10.58172/ajrpt.v2i2.100.
11. Imane M, Salam H, Jaleel MA, Bharti R. Duchenne muscular dystrophy: A case report and review. *J Family Med Prim Care.* 2017;6(3):654-656. doi:10.4103/2249-4863.222046. PMID: 29417042; PMCID: PMC5787973. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5787973/pdf/JFMPC-6-654.pdf>
12. Birnkrant DJ, et al. The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: an evidence review. *PubMed.* 2018; doi:10.1089/neu.2018.7475. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25532075/>.
13. Romitti PA, Zhu Y, Puzhankara S, et al. Prevalence of Duchenne and Becker muscular dystrophies in the United States. *PubMed.* 2015; doi:10.1002/mus.24745. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24135430/>.
14. Mah JK, Korngut L, Dykeman J, Day L, Pringsheim T, Jette N. A systematic review and meta-analysis on the epidemiology of Duchenne and Becker muscular dystrophy. *PubMed.* 2016; doi:10.1016/j.nmd.2016.03.008. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28446219/>.
15. Gao QQ, McNally EM. Global prevalence of Duchenne and Becker muscular dystrophy: a systematic review and meta-analysis. *PubMed.* 2015; doi:10.1016/j.nmd.2015.09.007. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35168641/>.
16. Podkalicka P, Myszkka M, Dulak J, Łoboda A. Molecular mechanisms of Duchenne muscular dystrophy and new therapeutic possibilities. *Postepy Biochemii.* 2022;68(2):109-118. doi: 10.18388/pb.2021\_428.
17. Gao Q, McNally EM. The dystrophin complex: Structure, function and implications for therapy. *Compr Physiol.* 2015;5(3):1223-1239. doi: 10.1002/cphy.c140048.
18. Guiraud S, Aartsma-Rus A, Vieira NM, Davies KE, van Ommen GJB, Kunkel LM. The pathogenesis and therapy of muscular dystrophies. *Annu Rev Genomics Hum Genet.* 2015;16:281-308. doi: 10.1146/annurev-genom-090314-025003.

19. Bez Batti Angulski A, Hosny N, Cohen H, Martin AA, Hahn D, Bauer J, Metzger JM. Duchenne muscular dystrophy: disease mechanism and therapeutic strategies. *Front Physiol.* 2023;14:1183101. doi: 10.3389/fphys.2023.1183101.
20. Ohlendieck K, Swandulla D. Complejidad de la degeneración del músculo esquelético: fisiopatología multisistémica y diafonía de órganos en la distrofinopatía. *Pflugers Arch.* 2022;473:1813-1839. doi: 10.1007/s00424-021-02623-1
21. Mercuri E, et al. The Detection of Dystrophinopathy in Pediatric Patients. *J Clin Med.* 2020;9(7):2224.
22. Bladen CL, et al. The Genetic Basis of Duchenne and Becker Muscular Dystrophies: Insights from Next-Generation Sequencing. *Molecules.* 2015;20(10):18168-18181.
23. Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol.* 2018;17(3):251-267.
24. Duan D, Goemans N, Takeda S, Mercuri E, Aartsma-Rus A. Duchenne muscular dystrophy. *Nat Rev Dis Primers.* 2021;7(1):13. doi: 10.1038/s41572-021-00248-3.
25. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Brumbaugh D, et al. 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. doi: 10.1016/S1474-4422(18)30024-3.
26. Pane M, Scalise R, Berardinelli A, D'Amico A, Messina S, Mazzone ES, et al. Early neurodevelopmental assessment in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2020;30(7):539-544. doi: 10.1016/j.nmd.2020.05.006.
27. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Colvin MK, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol.* 2018;17(4):347-361. doi: 10.1016/S1474-4422(18)30025-5.
28. McDonald CM, Henricson EK, Abresch RT, Florence JM, Eagle M, Gappmaier E, et al. Longitudinal pulmonary function testing outcomes in Duchenne muscular dystrophy: Long-term trends in multiple natural history cohorts. *Lancet.* 2018;391(10116):731-738. doi: 10.1016/S0140-6736(17)32143-1.

29. Ward LM, Hadjiyannakis S, McMillan HJ, Noritz GH, Weber DR, Tang M, et al. Bone health and osteoporosis management in Duchenne muscular dystrophy: Canadian expert consensus. *Can J Neurol Sci.* 2018;45(4):427-437. doi: 10.1017/cjn.2018.24.
30. Ricotti V, Mandy WP, Southwell C, et al. Neurodevelopmental, emotional, and behavioural problems in Duchenne muscular dystrophy in relation to underlying dystrophin gene mutations. *Dev Med Child Neurol.* 2016;58(1):77-84. doi: 10.1111/dmcn.12830.
31. McDonald CM, Henricson EK, Abresch RT, et al. Longitudinal pulmonary function testing outcomes in Duchenne muscular dystrophy: Long-term trends in multiple natural history cohorts. *The Lancet.* 2018;391(10116):731-738.
32. Ward LM, Hadjiyannakis S, McMillan HJ, Noritz GH, Weber DR. Bone health and osteoporosis management of the patient with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatrics.* 2018;142.doi: 10.1542/peds.2018-0333E.
33. Pane M, Scalise R, Berardinelli A, D'Angelo G, Ricotti V, Alfieri P, et al. Early neurodevelopmental assessment in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2014;23(6):451-455. doi: 10.1016/j.nmd.2013.02.012.
34. Ricotti V, Mandy WP, Scoto M, Pane M, Deconinck N, Messina S, et al. Neurodevelopmental, emotional, and behavioural problems in Duchenne muscular dystrophy in relation to underlying dystrophin gene mutations. *Dev Med Child Neurol.* 2016;58(1):77-84. doi: 10.1111/dmcn.12922.
35. Lim KRQ, Maruyama R, Yokota T. Eteplirsen in the treatment of Duchenne muscular dystrophy. *Drug Des Devel Ther.* 2017;11:533-545. doi: 10.2147/DDDT.S97635.
36. Mayer OH, Finkel RS, Rummey C, Benton MJ, Glanzman AM, Flickinger J, Lindström BM, Meier T. Characterization of pulmonary function in Duchenne muscular dystrophy. *Pediatr Pulmonol.* 2015;50(5):487-494. doi: 10.1002/ppul.23172.
37. McDonald CM, et al. Respiratory care in Duchenne muscular dystrophy: a systematic review. *Muscle Nerve.* 2021;63(2):166-75.
38. Al-Zaidy SA, et al. Clinical and functional respiratory outcomes in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2019;29(2):116-25.
39. Khirani S, Colella M, Caldarelli V, Aubertin G, Boulé M, Forin V, et al. Longitudinal course of lung function and respiratory muscle strength in Duchenne

- muscular dystrophy: Implications for anticipatory respiratory care. *Pediatr Pulmonol.* 2020; 55(2):370-8.
40. López J, et al. Respiratory complications in Duchenne muscular dystrophy: Current perspectives. *Breathe.* 2020;16(1):200005.
  41. González C, et al. Impact of non-invasive ventilation on survival in Duchenne muscular dystrophy. *J Neurol Sci.* 2022;433:120032.
  42. Araujo APQC, Saute JAM, Fortes CPDD, et al. Update of the Brazilian consensus recommendations on Duchenne muscular dystrophy. *Arq Neuropsiquiatr.* 2023;81(1):81-94. DOI: 10.1590/0004-282X20230123.
  43. Mavrogeni S, Markousis-Mavrogenis G, Papavasiliou A, Kolovou G. Cardiac involvement in Duchenne and Becker muscular dystrophy. *World J Cardiol.* 2015;7(7):410-4. DOI: 10.4330/wjc.v7.i7.410(nutrients-09-00594).
  44. Salera S, Menni F, Moggio M, Guez S, Sciacco M, Esposito S. Nutritional Challenges in Duchenne Muscular Dystrophy. *Nutrients.* 2017;9(6):594. DOI: 10.3390/nu9060594(nutrients-09-00594).
  45. Santamaría Damián A, Pacheco Soto CE, Hernández Bolívar JR, Rivera Reifetshammer LV. Fisioterapia respiratoria, una alternativa para la eliminación de secreciones en la distrofia muscular de Duchenne. *fisioGlía.* 2018;5(3):57-63
  46. Benditt JO. Respiratory care of patients with neuromuscular disease. *Respir Care* [Internet]. 2019;64(6):679–88. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4187/respcare.06827>
  47. Torres-Castro R, Monge G, Vera R, Puppo H, Céspedes J, Vilaró J. Estrategias terapéuticas para aumentar la eficacia de la tos en pacientes con enfermedades neuromusculares. *Rev Med Chile.* 2014;142(2):238-45
  48. Del Castillo Otero D, Cortés Caballero A, García Cuesta A, de la Cruz Castro NP. Ventilación mecánica no invasiva (VNI) en pacientes agudos y crónicos. *Neumología.* 3.ª ed.; p. 179-193.
  49. Chiou M, Bach JR, Jethani L, Gallagher MF. Active lung volume recruitment to preserve vital capacity in Duchenne muscular dystrophy. *J Rehabil Med.* 2017;49(1):49-53. doi:10.2340/16501977-2144.
  50. Katz SL, Mah JK, McMillan HJ, Campbell C, Bijelić V, Aaron SD, et al. Routine lung volume recruitment in children with Duchenne muscular dystrophy: a randomized controlled trial. *Thorax.* 2022;77(9):805-811. doi:10.1136/thoraxjnl-2021-218196.

51. Meric H, Falaize L, Pradon D, Lacombe M, Petitjean M, Orlikowski D, Prigent H, Lofaso F. Short-term effect of volume recruitment–derecruitment manoeuvre on chest-wall motion in Duchenne muscular dystrophy. *Chronic Respir Dis*. 2017;14(2):110-116. doi:10.1177/1479972316674413.
52. Álvarez W, Montero S, López S, Huerta A, Moraga A, Saavedra C, et al. Reclutamiento de volumen pulmonar en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne en etapa no ambulatoria temprana. *Andes Pediatr*. 2025;96(1):23-32. doi:10.32641/andespediatr.v96i1.5190.
53. Kikuchi K, Satake M, Kimoto Y, Iwasawa S, Suzuki R, Kobayashi M, Wada C, Shioya T. Approaches to cough peak flow measurement with Duchenne muscular dystrophy. *Respir Care*. 2018;63(12):1471-1478. doi:10.4187/respcare.06124.
54. Toussaint M, Pernet K, Steens M, Haan J, Sheers N. Cough augmentation in subjects with Duchenne muscular dystrophy: comparison of air stacking via a resuscitator bag versus mechanical ventilation. *Respir Care*. 2015;60(10):1514-1520. doi:10.4187/respcare.04033.
55. Levine H, Goldfarb I, Katz J, Carmeli M, Shochat T, Mussaffi H, et al. Pulmonary function tests for evaluating the severity of Duchenne muscular dystrophy disease. *Acta Paediatr*. 2023;112(4):854-60. doi:10.1111/apa.16653.
56. Giménez GC, Galeano SM, Prado FJ, Thies M. Evaluación de la función respiratoria en pacientes con patologías neuromusculares. *An Fac Cienc Méd (Asunción)*. 2021;54(1):67–76.
57. Brasil Santos D, Vaugier I, Boussaïd G, Orlikowski D, Prigent H, Lofaso F. Impact of noninvasive ventilation on lung volumes and maximum respiratory pressures in Duchenne muscular dystrophy. *Respir Care*. 2016;61(11):1530-1535. doi:10.4187/respcare.04703.
58. Prado F, Valdebenito C, Sassarini I, Morales P, Madrid V, Barrientos C. Non-Invasive ventilatory support in severe acute ventilatory failure in adolescents with neuromuscular disease and obesity. *Neumol Pediatr*. 2020;15(1):270-277...  
*Neumol Pediatr*. 2020;15(1):270-277.
59. Silva IS, Pedrosa R, Azevedo IG, Forbes AM, Fregonezi GAF, Dourado Junior MET, Lima SRH, Ferreira GMH. Respiratory muscle training in children and adults with neuromuscular disease. *Cochrane Database Syst Rev*. 2019;(9):CD011711. doi:10.1002/14651858.CD011711.pub2.