

Título:

LODISO. Diseño de una máquina para facilitar la fisioterapia a pacientes con Distrofia Muscular de Becker



Autores:

Lorenzo R. Paulino (rafypaulino73@gmail.com), Dilenia Amaro (amarodilenia@gmail.com), SoraidyThen(soraidythen14@gmail.com).

Resumen.

La distrofia muscular de Becker, es un trastorno hereditario que consiste en una debilidad muscular de las piernas y de la pelvis que empeora lentamente. Es muy similar a la distrofia muscular de Duchenne. La distrofia muscular de Becker ocurre en aproximadamente 3 a 6 de cada 100,000 nacimientos. La distrofia muscular de Becker en el comienzo se sospecha cuando hay las señales y síntomas de la enfermedad. Un historial médico cuidadoso también es importante para diferenciar entre la distrofia muscular de Becker y otra enfermedad parecida, más grave, llamada distrofia muscular de Duchenne.

Las mujeres son habitualmente asintomáticas, pero un pequeño porcentaje de mujeres portadoras presentan formas moderadas de la enfermedad (forma sintomática de la

distrofia muscular de Becker en la mujer portadora; ver este término). Durante el curso de la enfermedad la debilidad muscular puede provocar dificultades funcionales: dificultad para subir las escaleras o para levantarse de la silla. En casos raros, la cardiomiopatía revela la enfermedad. Esta afección genética daña los músculos y los debilita con el tiempo, con la consecuente pérdida de tejido muscular. La distrofia muscular de Becker suele afectar a los varones y los síntomas se manifiestan entre los 5 y los 15 años de edad. Existen varios tipos de distrofia muscular y la de Becker se asemeja a otra, conocida como distrofia muscular de Duchenne, pero la primera es menos grave y se da con menos frecuencia.

La distrofia muscular de Becker suele afectar a los varones y los síntomas se manifiestan entre los 5 y los 15 años de edad. Los síntomas que acompañan a la enfermedad son:

Debilidad progresiva de los músculos que genera caídas frecuentes. Pérdida de masa muscular.

La distrofina es indetectable en pacientes con distrofia de Duchenne. En pacientes con distrofia de Becker, la distrofina suele ser anormal (peso molecular más bajo) o su concentración es baja. No existe cura conocida para la distrofia muscular de Becker. La inactividad (como el reposo en cama) puede empeorar la enfermedad muscular.

## Palabras Claves.

Distrofia. Becker. Deformación. Distrofina. Cromosomas x. Colágeno. Necrosis. Electromiografía. Miopatía. Atrofia. Seudohipertrofia.

## Materiales y métodos.

Búsqueda efectiva, investigación en instituciones, entrevista, cuestionarios.

## Introducción

Por la necesidad de movilidad de los pacientes que padecen de distrofia Muscular De Becker. Y la complicación que se le eh a los fisioterapeutas ejercer la función de terapia y de esa forma con esta máquina todo sería más fácil y rápido.

La distrofia muscular de Becker, es un trastorno hereditario que consiste en una debilidad muscular de las piernas y de la pelvis que empeora lentamente. Es muy similar a la distrofia muscular de Duchenne. La diferencia principal es que empeora a una tasa mucho más lenta y es menos común. El trastorno se transmite de padres a hijos (hereditario). El hecho de tener antecedentes familiares de la afección aumenta el riesgo. La distrofia muscular de Becker ocurre en aproximadamente 3 a 6 de cada 100,000 nacimientos. La enfermedad se detecta mayormente en varones. (DrTango, 2017).

La distrofia muscular de Becker en el comienzo se sospecha cuando hay las señales y síntomas de la enfermedad. Los médicos suelen realizar exámenes neurológicos y musculares, así como pruebas de laboratorio específicas. Un historial médico cuidadoso

también es importante para diferenciar entre la distrofia muscular de Becker y otra enfermedad parecida, más grave, llamada distrofia muscular de Duchenne. (NIH, 2016)

Las mujeres son habitualmente asintomáticas, pero un pequeño porcentaje de mujeres portadoras presentan formas moderadas de la enfermedad (forma sintomática de la distrofia muscular de Becker en la mujer portadora; ver este término). El inicio de la enfermedad ocurre durante la infancia, habitualmente a los 11 años. La DMB puede presentar diferentes formas: en los niños el primer signo puede ser marcha de puntillas o calambres durante el ejercicio, acompañados o no de mioglobinuria. Durante el curso de la enfermedad la debilidad muscular puede provocar dificultades funcionales: dificultad para subir las escaleras o para levantarse de la silla. En pacientes no diagnosticados, la enfermedad puede debutar con una reacción similar a la hipertermia maligna, después de una anestesia general. En casos raros, la cardiomiopatía revela la enfermedad. El examen clínico muestra una pseudohipertrofia muscular que afecta a los músculos de las pantorrillas y que puede estar acompañada de atrofia en los músculos más proximales. La debilidad muscular es simétrica y proximal y afecta más a los miembros inferiores. Pueden aparecer contracturas articulares, especialmente en el tendón de Aquiles. La enfermedad progresa lentamente y un 40% de los pacientes acaban necesitando una silla de ruedas. (QUINLIVAN, 2009)

Esta afección genética daña los músculos y los debilita con el tiempo, con la consecuente pérdida de tejido muscular. Los pacientes comienzan a tener problemas para caminar alrededor de los 16 años de edad. La distrofia muscular de Becker suele afectar a los varones y los síntomas se manifiestan entre los 5 y los 15 años de edad. Existen varios tipos de distrofia muscular y la de Becker se asemeja a otra, conocida como distrofia muscular de Duchenne, pero la primera es menos grave y se da con menos frecuencia. (Roddick, 2012)

Esta afección genética daña los músculos y los debilita con el tiempo, con la consecuente pérdida de tejido muscular. Los pacientes comienzan a tener problemas para caminar alrededor de los 16 años de edad. La distrofia muscular de Becker suele afectar a los varones y los síntomas se manifiestan entre los 5 y los 15 años de edad. Existen varios tipos de distrofia muscular y la de Becker se asemeja a otra, conocida como distrofia muscular de Duchenne, pero la primera es menos grave y se da con menos frecuencia. (Resources, 2017)

Los primeros síntomas de esta enfermedad genética en los niños varones aparecen entre los 10 y 12 años de edad. Empieza por manifestarse una pérdida muscular en las caderas, pelvis, los muslos y los hombros. La rapidez y progresión con la que se desarrollan los síntomas varían en cada persona, por lo que algunos hombres necesitan silla de rueda después de que la enfermedad se haya desarrollado, frente a otros que, a pesar de padecer la distrofia muscular pueden llevar una vida normal, dentro de las dificultades que conlleva la enfermedad, con bastones u otros objetos que faciliten su movimiento. Los síntomas que acompañan a la enfermedad son:

Debilidad progresiva de los músculos que genera caídas frecuentes. Los músculos que se ven implicados con mayor intensidad con los de los muslos y pelvis. Las caderas y hombros también pueden verse afectados pero en menor medida, en la mayoría de los

casos, dificultad para caminar; sin embargo, pueden hacerlo hasta la edad adulta dependiendo de cada caso.

- Pérdida de masa muscular.
- Contracciones dolorosas de los músculos de forma involuntaria.
- Malformaciones en los huesos.

Cardiomiopatía. Se trata de enfermedades en los músculos del corazón, generando agrandamiento de mismo, a la vez que pueden hacerlo más rígido o grueso de lo habitual. No siempre tiene por qué implicar un problema, y hay personas que viven con ello. No obstante, también puede derivar en paros cardíacos, insuficiencias cardíacas y ritmos cardíacos anormales. (OnSalus, 2017)

Las mujeres rara vez presentan síntomas. Los hombres manifestarán síntomas si heredan el gen defectuoso. Los síntomas generalmente aparecen en los hombres alrededor de la edad de 12 años, pero pueden comenzar más tarde.

La debilidad muscular de la parte baja del cuerpo, incluyendo las piernas y el área de la pelvis, empeoran lentamente, causando dificultad para caminar que empeora con el tiempo; hacia la edad de 25 a 30 años la persona por lo general es incapaz de caminar,

Caídas frecuentes. Dificultad para correr, brincar y saltar

Pérdida de la masa muscular (Madrid, 2017)

Las distrofias musculares son enfermedades hereditarias, lentas o rápidamente progresivas, que afectan principalmente al músculo estriado y que tienen en común un patrón distrófico de necrosis/regeneración característico en la biopsia muscular. A partir del descubrimiento del gen de la distrofia muscular de Duchenne y, meses más tarde, su producto, la proteína subsarcolemaldistrofina, en los últimos quince años se ha sucedido un verdadero torrente de descubrimientos relacionados con la estructura y función del sarcolema, una membrana vital para la integridad y la supervivencia de la fibra muscular: el complejo de glicoproteínas asociadas a la distrofina (DAP, dystrophin-associated proteins) [5], las proteínas de la matriz extracelular, entre las que destacan la  $\alpha$ 2-laminina (merosina) y el colágeno VI, diversas proteínas sarcolemales y subsarcolemales como la disferlina, calpaína, caveolina, y proteínas de la membrana nuclear (emerina y lamina A/C), cuyos déficit han demostrado producir diferentes formas de distrofias musculares. (LOzan, 2016)

Los hallazgos clínicos característicos, la edad de comienzo y los antecedentes familiares sugestivos de herencia recesiva ligada al cromosoma X hacen sospechar el diagnóstico. Se observan alteraciones miopáticas en la electromiografía (potenciales de la unidad motora de baja amplitud, breve duración y reclutamiento rápido) y en la biopsia muscular (necrosis y marcada variación del tamaño de las fibras musculares no segregada por unidad motora). Las concentraciones de CK están aumentadas hasta 100 veces respecto de su valor normal.

El diagnóstico se confirma por análisis de distrofina mediante inmunotinción de muestras de biopsia. La distrofina es indetectable en pacientes con distrofia de Duchenne. En pacientes con distrofia de Becker, la distrofina suele ser anormal (peso molecular más bajo) o su concentración es baja. El análisis de mutación del DNA de leucocitos de sangre

periférica también puede confirmar el diagnóstico al identificar anomalías del gen de dystrophin (deleciones en un 70% de pacientes con distrofia de Duchenne y 85% de pacientes con distrofia de Becker y duplicaciones en un 10% de ambos grupos). (Merck, 2017)

No existe cura conocida para la distrofia muscular de Becker. Sin embargo, hay muchas drogas nuevas que actualmente están siendo probadas en ensayos clínicos que muestran promesas significativas en el tratamiento de esta enfermedad. El objetivo actual del tratamiento es controlar los síntomas para maximizar la calidad de vida de la persona. Algunos proveedores recetan esteroides para ayudarle al paciente a que se mantenga caminando por el mayor tiempo posible.

Se estimula la actividad. La inactividad (como el reposo en cama) puede empeorar la enfermedad muscular. La fisioterapia puede ser de gran ayuda para mantener la fortaleza muscular. Los aparatos ortopédicos, tales como corsés y sillas de ruedas, pueden mejorar la movilidad y el autocuidado.

Se puede recomendar la asesoría genética. Las hijas de un hombre con distrofia muscular de Becker pueden portar el gen defectuoso y podrían pasárselo a sus hijos. (A.D.A.M, 2017)

### Importancia y justificación:

El presente proyecto fue creado por alumnos de la universidad autónoma de Santo Domingo cursa UASD, relacionado con la materia TecnInvestigacion en Salud, de crear una máquina para facilitar un avance ala fisioterapia de pacientes con Distrofia muscular de Becker y darle una facilidad a los fisioterapeutas profesionales del área.

La razón por la que se escogió el tema de la enfermedad conocida como Distrofia muscular de Becker, se debe a un trastorno hereditario ligado al cromosoma X. Está caracterizado principalmente por una debilidad en los músculos proximales de los miembros inferiores. Tiene una evolución más lenta que la distrofia muscular de Duchenne. La distrofia muscular de Becker se manifiesta por una pérdida progresiva de la fuerza de los músculos de los miembros y del tronco. Al principio sólo afecta a los músculos de las piernas: andar miopático o dandinante, sobre las puntas de los pies, mientras que las pantorrillas adquieren una apariencia muy musculosa. Son frecuentes los calambres, habitualmente durante la realización de una actividad física. La evolución de la distrofia muscular de Becker es muy variable. Los músculos se vuelven más débiles, pierden volumen y flexibilidad. Pueden incluso acortarse (retracción).

Finalmente y como se mencionó al inicio el principal objetivo de este proyecto es ayudar a los pacientes y terapeutas que manejan esta enfermedad a tener una máquina que le permita realizar la fisioterapia de una manera mecánica y no manual. Es así que consideramos que uno de los beneficios que traerá este desarrollo de nuestro gran proyecto es dar a conocer mejores propuestas para tratar la distrofia muscular de Becker.

## Resultados.

Este proyecto fue elaborado luego de varias investigaciones sobre la Distrofia Muscular de Becker (DMB), y llegamos a la conclusión tras ver que dicha enfermedad no tienen cura nos vimos en la necesidad de dar un nuevo avances a través del diseño de una máquina de fisioterapia para pacientes con DMB.

Esta máquina puede ayudar a prevenir las deformidades, mejorar el movimiento, y mantener los músculos tan flexibles y fuertes como sea posible. Las opciones incluyen el estiramiento pasivo, la corrección postural y el ejercicio. Se desarrolla un programa para cubrir las necesidades individuales del paciente, con compresa fría y terapia física.

La terapia abarcara una duración de 30 minutos, 5 minutos de relajación ,10 minutos en la máquina, 10 minutos de compresa fría y 5 de terapia física. Dicha maquina se elaborarán con los siguientes materiales: Aluminio 6061, Tubos de metal, Corcha, Ruedas, Alambre, Tornillos, Adaptadores, Tela, Sostenedores, pleibo madera y temporizador.

## Bibliografía

A.D.A.M. (25 de 09 de 2017). *ARH* . Obtenido de ARH:  
<http://arh.adam.com/content.aspx?productId=102&pid=5&gid=000706>

LOzan, P. (2016). Distrofia de becker. *Soilan*, 1-5.

Madrid, C. D. (02 de 05 de 2017). *Clinica DAM*. Obtenido de Clinica DAM:  
<https://www.clinicadam.com/salud/5/000706.html>

Merck. (25 de 10 de 2017). *MANUAL MERCK*. Obtenido de MANUAL MERCK:  
<http://www.merckmanuals.com/es-pr/professional/pediatr%C3%ADa/trastornos-musculares-hereditarios/distrofia-muscular-de-duchenne-y-distrofia-muscular-de-becker>

OnSalus. (2017). Distrofia muscular de Becker: causas, síntomas y tratamiento. *OnSalus*, 1-3.

Resources. (2017). Distrofia Muscular De Becker. *healthline*, 1.



