

JIVD
LYÓN
5-7 DE MARZO DE 1997

BOLETÍN

myoline

6ª JORNADAS INTERNACIONALES DE VENTILACIÓN A DOMICILIO

Documento original de la
AFM Asociación francesa
contra las Miopatías -

Convenio de colaboración
con ASEM
Federación española
contra las
Enfermedades
Neuromusculares.

Proyecto difusión
ASEM Galicia.

*Este documento debe ser
actualizado en función de
la evolución de los
conocimientos*



ASEM

Las 6ª jornadas internacionales de ventilación a domicilio (JIVD), que tuvieron lugar en Lyon del 5 al 7 de marzo de 1997, trataron no sólo todos los aspectos de la ventilación mecánica, sino también la fisiopatología y la expresión clínica de las alteraciones respiratorias crónicas, la ética...

Paralelamente a las sesiones plenarias, se han llevado a cabo enseñanzas prácticas y, por iniciativa de los organizadores de estas jornadas y de la Asociación Francesa contra las Miopatías (AFM), se han organizado sesiones destinadas a los enfermos y a sus familias. Estas sesiones han permitido recoger el testimonio de personas, tanto francesas como extranjeras, sobre la vida diaria bajo asistencia ventilatoria.

Este boletín sólo presenta las comunicaciones relacionadas con las enfermedades neuromusculares.

- El estudio de los mecanismos de la insuficiencia respiratoria muestra que la hipercapnia se desarrolla inicialmente durante el sueño. Los episodios de hipercapnia y de hipoxia nocturnas preceden a la instalación de la insuficiencia ventilatoria diurna.
- Los métodos de ventilación a domicilio deben ser evaluados patología por patología, ya que la evolución de la función respiratoria es diferente para cada enfermedad neuromuscular.
- En la distrofia miotónica de Steinert y las distrofias musculares de Duchenne y de Becker, la afectación cardíaca puede poner en peligro la vida.
- La amiotrofia espinal infantil puede debutar a cualquier edad. Cuanto más precoz es el inicio, más grave es el pronóstico. El tratamiento respiratorio es indispensable sea cual sea la gravedad.

Prevenir las complicaciones respiratorias

Se sabe que en las personas afectadas por enfermedades neuromusculares, la insuficiencia respiratoria está unida a un problema de ventilación, consecuencia de la debilidad de los músculos inspiratorios y espiratorios. Esta insuficiencia respiratoria se traduce en una hipoventilación alveolar. Además, la obstrucción de los bronquios puede acarrear a estos pacientes una insuficiencia respiratoria por falta de oxígeno.

La prevención de las complicaciones respiratorias (obstrucción, infecciones) consiste, primero, en instaurar y mantener una buena ventilación y una humidificación suficiente (con el fin de evitar un estancamiento de las secreciones en las vías aéreas); después, en tratar las infecciones cuando tienen lugar y, sobre todo, en prevenir las causas. Existen diferentes métodos preventivos:

- fisioterapia: movilización (Bird®, frog), entrenamiento muscular, educación para el drenaje,
- puesta en marcha de una ventilación asistida prolongada en caso de insuficiencia respiratoria crónica,
- vacunación, sobre todo, contra las afectaciones neumocócicas y contra la gripe,
- antibióterapia en caso de infección e, incluso, preventiva,
- tratamiento del reflujo gastroesofágico,
- adaptación de la alimentación, en caso de trastornos de la deglución, para evitar el atragantamiento.

La elección de los medios preventivos se realiza en función de cada patología y se integra en un tratamiento individualizado.

Insuficiencia ventilatoria de las enfermedades neuromusculares : la debilidad de los músculos respiratorios no es la única responsable

La debilidad muscular constituye el origen de la inadaptación ventilatoria en las enfermedades neuromusculares, pero algunos trastornos secundarios, que surgen en especial durante el sueño, contribuyen a la instalación y agravamiento de la insuficiencia respiratoria. La hipercapnia caracteriza a la insuficiencia respiratoria consecuencia de una enfermedad neuromuscular. Existe relación entre la importancia de la debilidad de los músculos torácicos que lleva consigo una disminución de la capacidad vital y el grado de hipercapnia: cuanto más marcada es la debilidad muscular, más tiende a aumentar la PaCO₂ (presión arterial de CO₂). El aumento de la PaCO₂ es proporcional a la caída de la PO₂ (presión arterial de O₂).

LA VENTILACIÓN DISMINUYE DURANTE EL SUEÑO

Estas modificaciones de los gases de la sangre se desarrollan inicialmente durante el sueño. En efecto, los episodios de hipercapnia y de hipoxia nocturnas aparecen precozmente en la evolución de las enfermedades neuromusculares, casi siempre antes de la aparición de una insuficiencia ventilatoria diurna. Durante el sueño lento, la respiración depende, principalmente, de los mecanismos reflejos y la orden respiratoria disminuye.

Todo ello provoca una hipoventilación cuya importancia depende de la gravedad del estado respiratorio subyacente.

Durante el sueño paradójico, la resistencia de las vías aéreas superiores aumenta considerablemente (por el descenso del tono muscular de las vías aéreas superiores) y la actividad muscular torácica disminuye en gran medida. El sueño paradójico se caracteriza por una hipercapnia más importante que la del sueño lento y por la aparición de apneas obstructivas. La orden respiratoria puede también disminuir por la falta de sueño unida a los microdespertares provocados por la hipoventilación.

Las alteraciones de los intercambios gaseosos durante la noche, podrían disminuir progresivamente la sensibilidad de los quimiorreceptores centrales y periféricos y contribuir, así, al desarrollo de una hipercapnia diurna.

“Hoy en día estoy enfermo menos a menudo, estoy mejor. Gracias a mi ventilador, he conseguido una mejor calidad de vida.”
(K.B. Dinamarca)

“Un estudio de mi sueño permitió descubrir que no estaba suficientemente ventilado durante la noche. Durante el día utilizaba diferentes músculos, inconscientemente, con el fin de respirar más profundamente, pero durante la noche no lo hacía. Los análisis revelaron una tasa elevada de CO₂ en mi sangre, lo que explicaba los dolores de cabeza, la elevada frecuencia cardíaca y otros problemas.”
(S.C. , Canadá)

LA ASISTENCIA VENTILATORIA NOCTURNA PERMITE LUCHAR CONTRA LA HIPERCAPNIA

La asistencia ventilatoria nocturna permite corregir la hipercapnia en aquellos pacientes afectados por una enfermedad neuromuscular. Además, el beneficio de esta asistencia nocturna se prolonga durante el día (mejoría de la PaCO₂ diurna). Este efecto puede explicarse por la articulación de varios mecanismos: una estabilización de las vías aéreas superiores (ventilación con presión positiva), aumento de la distensibilidad pulmonar y torácica consecuencia del uso de grandes volúmenes corrientes durante la noche, el reposo de los músculos respiratorios cansados y una normalización de la orden respiratoria central unida a la supresión de las alteraciones nocturnas de los intercambios gaseosos. Un seguimiento regular y un tratamiento adaptado permiten limitar los trastornos secundarios y el agravamiento de la afectación respiratoria.

“En 1992, con la adaptación de un respirador a mi silla de ruedas, comenzó una nueva vida para mí.

Al estar ventilado permanentemente, puedo llevar una vida normal. En marzo de 1993 asistí a las JIVD y aprendí muchas cosas que iban a mejorar mi vida.”

(J. Q. , Francia)

“La traqueotomía plantea, todavía, problemas de integración. Es necesario comprender que la traqueotomía no constituye el ensañamiento terapéutico, sino que se trata de vida a mayores.”

(F. R. , Francia)

“La traqueotomía es una seguridad, pienso que debería ser practicada más pronto. Si algunos pacientes la rechazan, con el riesgo que eso entraña para sus vidas, es a causa de la pérdida de autonomía que conlleva.”

(L. R. , Francia)

Ventilación a domicilio en las patologías neuromusculares. Según un estudio del Grupo Cooperativo sobre la Ventilación a Domicilio en las Enfermedades Neuromusculares.

La evolución de la función respiratoria varía según la enfermedad. Por lo tanto, la evaluación de las técnicas de ventilación a domicilio sólo puede ser efectuada patología por patología.

2

Ventilación mecánica prolongada : cada enfermedad neuromuscular, tiene su especificidad

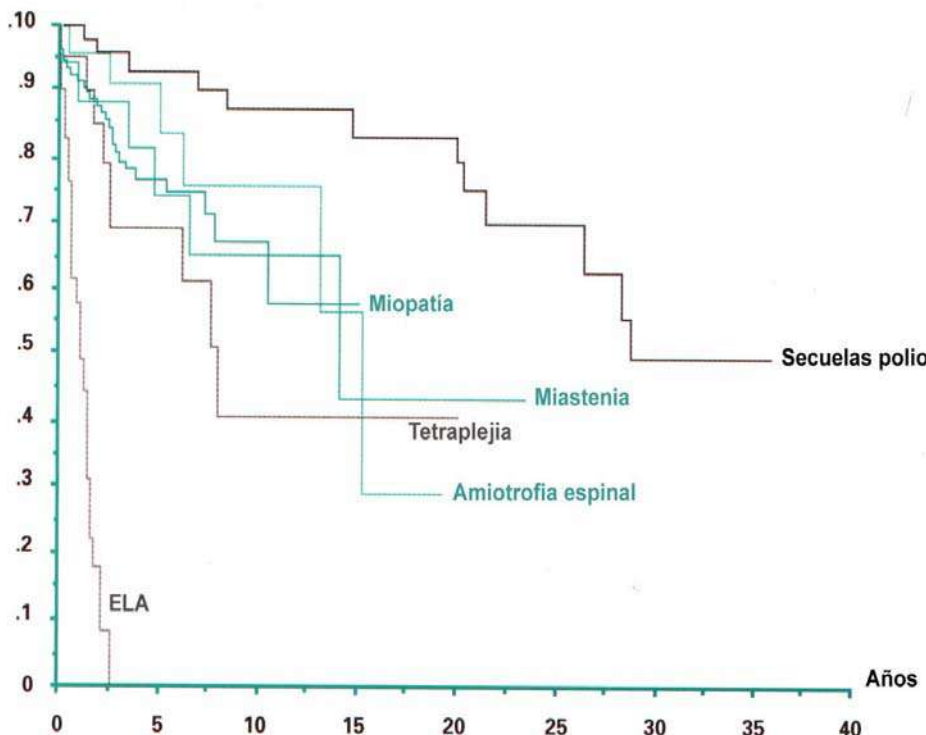
Ventilación necesaria : criterios de indicación definidos en el marco de un estudio multicéntrico

Para la evaluación de los métodos (invasivos y no invasivos) de la ventilación a domicilio en la distrofia muscular de Duchenne, se han definido seis criterios que hacen necesaria dicha ventilación. Se han elaborado en estado estable, lejos de un episodio agudo de descompensación.

Todos los pacientes incluidos en el estudio debían responder, al menos, a uno de los siguientes criterios de indicación de ventilación necesaria:

- capacidad vital inferior al 20% del valor teórico
- PaCO₂ superior a 45 mmHg
- PaO₂ inferior a 60 mmHg
- existencia de dos crisis de insuficiencia respiratoria aguda que hayan requerido una ventilación endotraqueal
- imposibilidad de eliminación de la ventilación mecánica traqueotomía, sea cual sea la razón.

P (supervivencia)



El objetivo de la ventilación mecánica a domicilio no es sólo mejorar el pronóstico de la enfermedad, sino también, la calidad de vida de los pacientes.

En Francia se ha llevado a cabo un estudio multicéntrico retrospectivo, cuya finalidad era la de estimar la supervivencia en las principales enfermedades neuromusculares (distrofias musculares de Duchenne y de Becker, miopatia de cinturas, distrofia miotónica de Steinert...) en función del tipo de asistencia ventilatoria establecido (método no invasivo o traqueotomía).

Este estudio, realizado sobre 264 pacientes, ha confirmado que, según las enfermedades, las mismas terapias ofrecen resultados muy diferentes en términos de morbilidad y mortalidad.

Por lo tanto, hay que estudiar cada grupo de enfermos por separado. Por otra parte, acaba de ponerse en marcha un estudio prospectivo con el fin de determinar la eficacia y morbilidad de las diferentes técnicas de ventilación a domicilio en los diferentes tipos de afectaciones neuromusculares.

DMD : LA TÉCNICA DE REFERENCIA ES LA TRAQUEOTOMÍA

Se ha llevado a cabo un estudio multicéntrico prospectivo con el fin de evaluar diferentes métodos de ventilación a domicilio: ventilación por máscara nasal, por traqueotomía o por compresión abdominal, en los pacientes con distrofia muscular de Duchenne (DMD) y una insuficiencia respiratoria que responde a los criterios que indican la necesidad de ventilación. El seguimiento a largo plazo pone en evidencia que la ventilación por máscara nasal requiere un seguimiento riguroso y que la supervivencia es más elevada en los pacientes traqueotomizados en primera instancia. Cuando está indicada la ventilación por máscara nasal puede ser considerada como una técnica previa que, tarde o temprano, será sustituida por una traqueotomía. La ventilación asistida por traqueotomía continúa siendo, a condición de que los pacientes la acepten, la técnica de referencia propuesta en un estado estable (lejos de un episodio agudo de descompensación).

DMD : LA VENTILACIÓN PREVENTIVA NO ESTÁ INDICADA

Se ha llevado a cabo un estudio aleatorizado que evalúa la eficacia de la ventilación mecánica por máscara nasal en un estadio precoz de la distrofia muscular de Duchenne (DMD). Los 70 pacientes incluidos (35 ventilaciones por máscara nasal, 35 controles) no cumplían ninguno de los criterios que hacen necesaria dicha ventilación. Los resultados definitivos han demostrado que el riesgo de fallecimiento era más elevado en el grupo de ventilación mecánica por máscara nasal y que el descenso de la capacidad vital era el mismo en los dos grupos. No existen argumentos para preconizar una ventilación de “prevención” en la distrofia muscular de Duchenne.

Tratar la obstrucción bronquial

La obstrucción bronquial es consecuencia del estancamiento de secreciones en las vías aéreas. Debe ser tratada rápida y eficazmente ya que constituye un factor agravante de la afectación respiratoria.

Aparte de la prevención y del tratamiento de la causa de la obstrucción, la primera etapa terapéutica la constituye el drenaje. Existen diversas técnicas que permiten la movilización de las secreciones como, por ejemplo, los drenajes manuales (aumento lento del flujo espiratorio) y la percusión intrapulmonar de baja frecuencia con ayuda de un Percussionnaire® (insuflaciones con variaciones de presión en las vías aéreas).

En caso de ser necesaria, la fluidificación de las secreciones, se hace por humidificación (evitar los mucolíticos si la tos no es eficaz) y por vibraciones externas o percusión intrapulmonar de alta frecuencia (Percussionnaire®).

La segunda etapa la constituye la expectoración o la expulsión de las secreciones mediante la tos. Para ser eficaz, la tos requiere una capacidad espiratoria de punta de 3 litros por segundo (180 l/min.) Si esta capacidad es inferior, resulta ineficaz y, entonces, hay que recurrir a las técnicas llamadas “tos asistida”. La hiperinsuflación puntual, el frog (1), el air-stacking (2) son técnicas destinadas a obtener una inspiración amplia (primera fase de la tos). La ayuda para la espiración, destinada a acelerar la corriente aérea espiratoria (aumento rápido del flujo espiratorio) se efectúa comprimiendo el tórax y/o el abdomen del paciente. También puede ser realizada con un exsufador mecánico.

- (1) respiración glossofaríngea.
- (2) Almacenamiento de varias insuflaciones sucesivas del respirador.

PRÁCTICA

LA

EN

“Hemos querido abandonar las instituciones para tener la máxima autonomía posible. Hemos cogido un piso entre 4 personas con insuficiencias respiratorias. Poniendo en común nuestros recursos, tenemos personal día y noche.
Vivimos bien”
(D. S. , Francia)

3

Corazón y pulmones : siempre unidos

La afectación cardíaca puede existir en casi todas las enfermedades neuromusculares, especialmente, en las distrofinopatías (distrofia muscular de Duchenne, distrofia muscular de Becker,...), la enfermedad de Steinert, la de Emery-Dreifuss, las miopatías congénitas y las miopatías metabólicas.

STEINERT : EVALUAR PARA PREVENIR

En la distrofia miotónica de Steinert, la afectación cardíaca representa la principal causa de mortalidad. La sintomatología es muy variada: palpitaciones, síncope, vértigo, astenia, disnea, insuficiencia cardíaca y muerte súbita. La gravedad estriba en que la muerte súbita puede ser el primer síntoma. El ECG puede poner de manifiesto una afectación de las vías de conducción (BAV, trastornos de conducción intraventricular) y, sobre todo, trastornos del ritmo rápido supraventricular y ventricular.

Actualmente se recomienda una exploración electrofisiológica endocavitaria tras la aparición de síncope o lipotimias, si existen anomalías en el ECG de superficie o antes de una intervención quirúrgica grave (incluso si el paciente es asintomático y el ECG normal). La exploración endocavitaria puede detectar una anomalía de la conducción infrahisiana (casi siempre), una vulnerabilidad atrial y/o una hiperexcitabilidad ventricular.

¿Cuándo hay que proponer la implantación de un marcapasos profiláctico a un paciente asintomático que presenta trastornos de conducción infrahisianos?

Para responder a esta pregunta se ha puesto en marcha un estudio prospectivo. Consiste en la implantación de un estimulador cardíaco con funciones Holter (para la detección de los elementos rítmicos críticos). Los resultados intermedios muestran la aparición de un BAV completo en más de 1/3 de los pacientes y, en las mismas proporciones, la aparición de trastornos del ritmo espontáneos, rápidos y, a menudo, acompañados de lipotimias.

A pesar de la aparente discreción de la sintomatología clínica y de las anomalías electrocardiográficas, las manifestaciones cardíacas de la distrofia miotónica de Steinert continúan siendo potencialmente graves y justifican una evaluación inicial y un seguimiento regular de los pacientes.

DMD : LA AFECTACIÓN CARDÍACA PUEDE SER PRECOZ

El seguimiento de la función cardíaca (ECG, radiografía del tórax, ecocardiograma) es indispensable en los varones que presentan una distrofia muscular de Duchenne (DMD). La afectación miocárdica asimétrica (afectación de la región posterolateral del ventrículo izquierdo) aparece,

habitualmente, hacia los 14 años y lleva consigo una insuficiencia cardíaca. Sin embargo, puede aparecer precozmente y provocar la muerte prematura.

Un estudio retrospectivo realizado sobre 79 niños de entre 10 y 13 años afectados por la DMD, ha revelado

un deterioro de la función cardíaca (disfunción ventricular izquierda) en 19 de ellos. Tres de ellos han muerto por insuficiencia cardíaca antes de presentar signos de insuficiencia respiratoria. En el plano genético no se han encontrado mutaciones específicas. El gen de la enzima de conversión de la angiotensina no se ve modificado cuando existe una disfunción ventricular izquierda. Además del ECG y de la ecocardiografía, la γ -angiografía isotópica, constituye, cuando es posible, el mejor medio para detectar la disfunción ventricular izquierda.

DMB : UNA GRAN VARIABILIDAD INDIVIDUAL

En la distrofia muscular de Becker (DMB), la afectación cardíaca no es proporcional a la afectación muscular. Existe un polimorfismo de expresión para una misma mutación: en una misma familia, la enfermedad puede ser, clínicamente, muy diferente. Existen formas cardíacas puras de DMB que plantean un problema de diagnóstico diferencial con las cardiomiopatías primitivas.

“En lo que se refiere a la supervivencia de nuestros hijos, no podemos sino constatar el importante desfase existente entre los progresos médicos y técnicos y la demasiado lenta evolución de las mentalidades y las estructuras.”
(A. G. , Francia)

4

Amiotrofia espinal infantil : la afectación respiratoria pone en peligro el pronóstico vital

La amiotrofia espinal infantil puede debutar a cualquier edad. Cuanto más precoz es el inicio, más grave es el pronóstico. La afectación de los intercostales es constante y el tratamiento respiratorio, indispensable.

TIPO I “VERDADERO” : INSUFICIENCIA RESPIRA- TORIA GRAVE ASOCIADA A UNA AFECTACIÓN DEL TRONCO CEREBRAL

La AEI tipo I “verdadero” aparece muy precozmente (antes de que el niño pueda mantener erecta la cabeza). El niño presenta una hipotonía completa. Se produce una parálisis de los músculos intercostales y abdominales y, secundariamente, del diafragma, que lleva consigo una hipoplasia pulmonar y deformaciones torácicas. Rápidamente se instaura una insuficiencia respiratoria muy grave asociada a

trastornos mayores de la deglución y a una disautonomía (palidez, sudoración) unidas a una afectación del tronco cerebral y de los núcleos de los pares craneales. A pesar de una asistencia ventilatoria permanente, la evolución es muy grave y existe el riesgo de muerte súbita. Problemas respiratorios, obstrucción bronquial, infección pulmonar, trastornos de la deglución que, a menudo, provocan la muerte antes de los dos años.

TIPO I “BIS” : AFECTACIÓN RESPIRATORIA GRAVE COMPLICADA POR UNA INCAPACIDAD PARA LA DESOBSTRUCCIÓN

La AEI tipo I “bis” debuta entre los 3 y los 6 meses (el niño ya ha podido mantener erecta la cabeza). Aparece una hipotonía axial, una insuficiencia respiratoria grave con

atelectasia de los vértices pulmonares y obstrucción bronquial.

La asistencia ventilatoria se impone muy pronto porque la capacidad vital es débil (28% de media de CV teórica (1)). El tratamiento respiratorio (ventilación asistida mediante traqueotomía o ventilación nasal) y ortopédica (aparataje) precoz permite prolongar y dar cierta calidad de vida. El tratamiento ortopédico va dirigido a la prevención de la escoliosis con el fin de evitar deformaciones importantes del tórax que serán las responsables del agravamiento de la insuficiencia respiratoria y de la aparición de infecciones broncopulmonares recurrentes.

(1) Según los datos del hospital Raymond Poincaré de Garches (Francia): 40 niños observados.

Tratamiento de los trastornos de la deglución

La deglución es un proceso complejo en el que intervienen numerosos músculos (durante la fase faríngea, por ejemplo, se ven implicados más de 24 músculos). Los trastornos de la deglución se presentan con una frecuencia variable en algunas enfermedades neuromusculares (distrofia muscular oculofaríngea, miopatías mitocondriales, miastenia, distrofia miotónica de Steinert, polimiositis, distrofia muscular de Duchenne). Los mecanismos de estos trastornos son múltiples: perturbación de la propulsión faríngea, defecto de relajación del esfínter esofágico superior (EES), pérdida de la ascensión faríngea, afectación del aparato masticatorio, incoordinación entre la respiración y la deglución. Además del examen clínico, la manometría de la faringe y del EES y la fibroscopia faringolaríngea efectuada durante la deglución revelan el mecanismo que la provoca.

En función del tipo de alteración de la deglución, existen diferentes posibilidades terapéuticas: reeducación, adaptación de la alimentación, supresión de la alimentación oral (gastrostomía percutánea...). La miotonía del esfínter esofágico superior tiene indicaciones restringidas. No concierne más que a las afectaciones de la fase faríngea. Está contraindicada en casos de alteración compleja de la deglución y de aperistaltismo faríngeo.

TIPO II : LA AFECTACIÓN DE LOS MÚSCULOS INTERCOSTALES ES MÁS O MENOS IMPORTANTE

La ASI tipo II afecta a los niños después de que han adquirido la sedestación (6 meses), antes de la edad de la marcha (12 meses). La afectación paralítica es muy variable. Predomina en las extremidades inferiores. La utilización de una silla de ruedas eléctrica se hace indispensable. Tanto el sostenimiento de la cabeza como la motricidad de las extremidades superiores (posibilidad de escribir) se mantienen. La afectación de los músculos intercostales es más o menos importante. El tratamiento respiratorio es preventivo y pretende obtener un crecimiento pulmonar óptimo. Este tratamiento permite mantener una capacidad vital suficiente (49% de media de la CV teórica (1)). Este tratamiento respiratorio asociado a un tratamiento ortopédico precoz condiciona la calidad de vida. Durante la pubertad, en la cima del crecimiento de la columna, existe el riesgo de hundimiento costal con un descenso de la capacidad vital. A pesar de un buen tratamiento previo, este descenso de la CV puede llegar a requerir una traqueotomía.

(1) Según los datos del hospital

Raymond Poincaré de Garches:
168 niños observados.

TIPO III : UNA EVOLUCIÓN MUY VARIABLE POR “CRISIS”

La ASI tipo III debuta más tarde. Afecta a los niños después de la adquisición de la marcha y puede aparecer a cualquier edad. Algunos niños mantienen la marcha, otros la pierden hacia los 10 años. Por regla general, la capacidad vital es buena pero, en algunos casos, se instaura una insuficiencia respiratoria. La evolución tiene lugar por “crisis” en cualquier momento de la vida. Los tratamientos respiratorio y ortopédico deben ser adaptados e intensificados durante la pubertad y en período perioperatorio.

Este documento es el resultado de las intervenciones que tuvieron lugar del 5 al 7 de marzo de 1997, durante las 6ª Jornadas Internacionales de Ventilación a Domicilio que se desarrollaron en Lyon. Debe ser reactualizado en función de la evolución de los conocimientos.

En preparación...
Un CD-Rom sobre las sesiones plenarias.

Boletín Myoline

© AFM

Redacción : E. Biard

Validación : D. Robert

Maqueta : I. Pereira

e-mail : editions-myoline@mail.afm.genethon.fr



1 rue de l'Internationale – BP 59
91002 EVRY Cedex
01 69 47 28 28 –
www.afm.france.org



C/ Jordi de San Jordi 26-28 bajo
08027 Barcelona
934 516 544
www.asem-esp.org



www.asemgalicia.com