

# Ventilación mecánica en Distrofia muscular de Duchenne

Autores: Estrella Ordax Carbajo, Sergio Curi Chercoles, Mari Luz Alonso Álvarez, Joaquín Terán Santos.

Unidad de Trastornos Respiratorios del Sueño. Servicio Neumología.

Hospital General Yagüe.

Avd. Del Cid s/n.  
9007. Burgos

Teléfono de contacto: 658475472.

# Ventilación mecánica en Distrofia muscular de Duchenne.

**Palabras clave:** Duchenne, ventilación no Invasiva, Ventilación invasiva, traqueostomía.

**Introducción:** La distrofia muscular de Duchenne es una miopatía degenerativa, siendo la insuficiencia respiratoria su mayor causa de morbimortalidad. En los últimos años se han producido una serie de avances en el tratamiento respiratorio, que incluye no sólo la fisioterapia respiratoria y la Ventilación Mecánica no Invasiva (VMNI) sino también la Ventilación Mecánica Invasiva (VMI)

## Descripción del caso clínico:

Varón de 17 años diagnosticado de Distrofia muscular de Duchenne tipo Esporádico a la edad de 8 años (estudio familiar negativo). A los 11 años se evidencia la presencia de una insuficiencia ventilatoria restrictiva leve (tabla 1), precisando ya en ese momento silla de ruedas. Mantiene FIS (Funciones intelectuales superiores) normales cursando estudios de Bachillerato correspondientes para su edad. Durante el seguimiento en consulta de neumología se objetiva una progresiva pérdida de función pulmonar, acompañada de deterioro clínico con dificultad para la eliminación de secreciones, pero sin de deterioro gasométrico, realizándose, a los 16 años una polisomnografía (PSG) nocturna dónde no se evidencia la presencia de trastornos respiratorios del sueño ni de hipoventilación nocturna. A los 17 años, se constató deterioro tanto funcional como gasométrico con PCO<sub>2</sub> diurna de 48,6 mmHg (Tabla 1) motivo por el cual el paciente ingresa para inicio de soporte ventilatorio no invasivo (BiPAP modelo BREAS<sup>®</sup>, Suiza) modo S/T, IPAP 15 cm H<sub>2</sub>O, EPAP 4 cm H<sub>2</sub>O y frecuencia respiratoria de 17. Durante su ingreso hospitalario, después de un período de adaptación a la BiPAP, se realizó PSG nocturna en modo “split night” o noche partida con los siguientes resultados (fig 1):

a) Primera mitad de la noche, basal: El Tiempo total de sueño (TTS) fue de 139 minutos, con una eficiencia de sueño del 67.55%. La estructura de sueño se distribuyó en los siguientes estadios: 2.5% fase I, 49.6% fase II, 16.9% fase III, 30.9% fase IV, 0% REM, el índice de arousals fue de 2.2 y no se observaron eventos respiratorios. La saturación (Sat) media de oxígeno fue de 93%, con una Sat. mínima de 81 y un 8% del TTS con Sat por debajo del 90% (TC 90). El valor Pico de CO<sub>2</sub> transcutáneo fue de 50

b) Segunda mitad de la noche bajo tratamiento con BiPAP: El TTS fue de 189 minutos con una eficiencia del sueño del 88.6%. La estructura de sueño se distribuyó en los siguientes estadios: fase I 4.2%, fase II 49.1%, fase III 12.9%, fase IV 24.5%, REM 9.2%. El índice de arousals fue de 29.1 y el índice de apnea/hipopnea por hora de sueño (IAH) fue de 5 registrándose 1 apnea y 15 hipopneas de carácter obstructivo. La Sat media y mínima fue de 94% y 88% respectivamente con una TC 90 de 0.1%. El valor Pico de CO<sub>2</sub> transcutáneo fue de 50.

A pesar de no modificarse la estructura de sueño bajo tratamiento con BiPAP, salvo por la aparición de sueño REM, el paciente presentó mejoría gasométrica diurna con PCO<sub>2</sub> al alta de 41.3 y sin necesidad de oxígeno suplementario. Durante este ingreso se informó tanto al paciente como a la familia de la evolución de la enfermedad y de las posibilidades de tratamiento incluyendo la ventilación mecánica invasiva a través de traqueotomía. Al cabo de un año el paciente ingresa por un cuadro de infección respiratoria con aumento de secreciones e incapacidad para eliminarlas además de un cuadro de malnutrición proteico calórico multifactorial (proteínas totales: 5,4g/dl; Albúmina: 2400mg/dl, Creatinina: 0,1mg/dl). A pesar del tratamiento antibiótico, intensificación del soporte ventilatorio no invasivo y del uso de sistemas de tos asistida (Cough assist In-Exsufflator<sup>®</sup> Emerson, USA) se produce un empeoramiento clínico y gasométrico precisando ingreso en UCI donde se procede a IOT y posteriormente se realiza traqueotomía para

ventilación mecánica Invasiva con respirador volumétrico(EOLE 3<sup>®</sup>, Saime, Francia), modo asistido/controlado con VT (volumen tidal): 400cc y fr: 15 rpm; I/E: ½; Como complicaciones inmediatas el paciente presentó un desgarramiento posterolateral traqueal que se resolvió con tratamiento conservador e infección por *Pseudomonas aeruginosa* multirresistente con empeoramiento clínico y gasométrico con reaparición de insuficiencia respiratoria global con acidosis respiratoria, con cifras de PCO<sub>2</sub> de 76 y pH de 7.23, que se resuelve con la intensificación de la ventilación. Simultáneamente, y durante su ingreso dado el estado de malnutrición se realizó gastrostomía percutánea para asegurar una correcta nutrición. El paciente es dado de alta con VMI con respirador volumétrico a través de traqueostomía y nutrición enteral a través de PEG, (previo adiestramiento de la familia en el manejo secreciones, cánulas de traqueotomía y alimentación a través de PEG) El paciente sigue revisiones periódicas en consulta de Neumología y en la actualidad tiene 23 años precisa VMI prácticamente las 24 horas y realiza estudios universitarios con vida activa según sus posibilidades.

### **Conclusión:**

Presentamos el caso de un paciente con Distrofia muscular de Duchene en diferentes estadios de la enfermedad. La insuficiencia respiratoria es la principal causa de morbimortalidad en estos pacientes y actualmente la ventilación mecánica constituye el principal tratamiento (1) de los trastornos respiratorios del sueño y la hipoventilación nocturna en pacientes con enfermedades neuromusculares. La VNI domiciliaria en estos pacientes ha demostrado aumentar supervivencia (2), mejorar la excesiva somnolencia diurna, la calidad del sueño, el intercambio de gases y enlentecer la progresión del deterioro de la función pulmonar, no estando claro hoy en día si la VNI en el caso de normocapnia diurna se podría usar de forma “profiláctica”. La PSG nocturna en estos pacientes está indicada (1) no sólo para valorar la existencia de trastornos respiratorios del sueño e hipoventilación nocturna, sino también para ajuste del tratamiento y valorar la respuesta al tratamiento con VMNI que será fundamentalmente nocturno. En el caso que presentamos a pesar de que la PSG nocturna no mejoraba substancialmente la estructura de sueño, si mejoraba gasométricamente, aunque durante un corto espacio de tiempo ya que posteriormente el paciente requiere VMI durante 24 horas, por tanto la PSG nocturna es un buen control de la respuesta al tratamiento y puede predecir no sólo el inicio de ventilación sino también la respuesta al mismo. La distrofia muscular es progresiva conduciendo a un aumento de la necesidad de horas de ventilación y en algunos casos la necesidad de ventilación no sólo nocturna sino también diurna, como en el caso que presentamos. En estos estadios avanzados de la enfermedad, las opciones de tratamiento pueden ser alternancia de vía nasal y piezas bucales durante el día para continuar con VMNI o bien VMI vía traqueotomía que aunque proporciona una ventilación mas segura también conlleva complicaciones como empeoramiento de la deglución, eliminación de la barrera natural de la vía aérea, aumento de secreciones etc. Por todo ello, es necesario proporcionar una adecuada información al paciente y a sus cuidadores para que puedan tomar sus decisiones de forma autónoma, teniendo en cuenta siempre la naturaleza progresiva de su enfermedad que no va a variar por la aplicación de estas técnicas aunque si va a aumentar la supervivencia y la calidad de vida.

### **Puntos clave:**

- La VNI está indicada en el tratamiento de la Insuficiencia Respiratoria de las enfermedades neuromusculares, prolongando la supervivencia y mejorando la calidad de vida.
- La PSG nocturna está indicada para ajuste y control de tratamiento y es importante para valorar el inicio de ventilación
- Es necesario informar y explicar al paciente y a los cuidadores sobre la evolución natural de la enfermedad y sobre signos y síntomas tempranos de complicaciones respiratorias.

**Referencias recomendadas:**

- 1) Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy; ATS consensus statements. Am. J. Respir. Crit. Care Med. Vol 170. pp 456-465, 2004.
- 2) Impact of nasal ventilation on survival in hypercapnic Duchenne muscular dystrophy. Simonds, A K et al. Thorax 1998; 53:949-952.

**Tabla 1: Evolución funcional respiratoria**

	FVC	FEV1	FEV1/FVC	pH mmHg	pCO2 mmHg	pO2 mmHg	SatO2 (%)	FiO2
11 años 1995	1320 ml (59,6%)	1320ml (73,4)	100%	7,42	38,5	71	94,3	0.21
17 años 2001	580ml (21,9%)	580ml (26,2%)	100%	7,42	48,6	74,00	95,1	0.21
2001 VMNI(Bipap)				7,43	41,3	80	96,7	0.21
2006 (VMI)				7,43	39,3	78,9	95	0.21

Imagen 1:

Hipnograma, análisis espectral de fase de sueño y registro oximétrico en la primera parte del estudio donde se observa la ausencia de fase, el bajo numero de arousals y de eventos respiratorios.

