

Fisioterapia en la Distrofia miotónica congénita

Fátima Martín Sánchez

Facultad de Enfermería, Fisioterapia y Podología. Universidad Complutense de Madrid. Facultad de Medicina, Pabellón II, 3ª planta. Avda. Complutense s/n. 28040 Madrid.
Fatima_2109@hotmail.com

Tutora

Rosario Frutos de Frutos

Facultad de Enfermería, Fisioterapia y Podología. Universidad Complutense de Madrid. Facultad de Medicina, Pabellón II, 3ª planta. Avda. Complutense s/n. 28040 Madrid.
charofrutos@telefonica.net

Resumen: La Distrofia Miotónica Congénita (DMC) es una enfermedad genética, autosómica dominante y multisistémica, causada por la expansión del triplete citosina, timina y guanina (CTG), en el gen que codifica para la proteína kinasa de la distrofia miotónica (DMPK) del cromosoma 19q13. En más del 90% de los casos, el origen de la enfermedad es de transmisión materna, estimándose que tiene una incidencia a nivel mundial de 3-15 por cada 100.000 nacidos vivos. Dentro del equipo multidisciplinar, el tratamiento de fisioterapia es prioritario para tratar las alteraciones respiratorias, sensoriomotoras, cognitivas y de otros sistemas que padecen estos pacientes pediátricos. Mediante técnicas neuroevolutivas (Vojta, Bobath, Perfetti), fisioterapia respiratoria y estimulación multisensorial, se busca tratar la hipotonía muscular, evitar patrones adversos, retrasar la aparición de complicaciones, favorecer el desarrollo motor y la calidad de vida del niño, así como de su familia. Dicha intervención debe ser personalizada e individual, con el fin de conservar su autonomía en las diferentes etapas del desarrollo; asimismo, es fundamental dar pautas a la familia sobre los ejercicios que debe realizar en el domicilio, puesto que las repercusiones y necesidades de la patología son variables en cada niño. En la actualidad, faltan evidencias empíricas y existe poca bibliografía para constituir una terapia consensuada en las alteraciones motoras en niños con DMC.

Palabras clave: Distrofia Miotónica - Aspectos genéticos. Músculos - Fisioterapia.

Abstract: Congenital Myotonic Dystrophy (DMC) is a genetic, autosomal dominant and multisystem disease caused by an expansion of triplet cytosine, thymine and guanine (CTG) in the gene that encodes the dystrophy myotonic protein kinase (DMPK) on chromosome 19q13. In almost 90% of cases, the disease is transmitted maternally and it is estimated a worldwide incidence of 3-15:100.000 alived births. Physiotherapy treatment within the multidisciplinary team is a priority to treat sensorimotor, cognitive and other suffering children systems alterations. Through neurodevelopmental

techniques (Vojta, Bobath, Perfetti), respiratory therapy and multisensory stimulation, the muscle hypotonia is treated, adverse patterns are prevented, onset of complications are delayed, and both development and quality life are promoted among children and their family. Intervention must be personalized and individualized, in order to preserve their autonomy at different development stages; also, it is essential to provide guidelines to the family about the exercises to be performed at home, thus the impact and needs of the disease are variable in each child. Nowadays, there are limited empirical evidences to establish an agreed therapy to treat motor dysfunction in children with DMC.

Key words: Congenital Myotonic Dystrophy. Muscle - Physical Therapy.

INTRODUCCIÓN

Justificación

El motivo de escoger la Distrofia Miotónica Congénita (DMC) como tema principal de mi trabajo se debe al hecho de que se trata de una patología que se da en un grupo de población muy determinado, el de los niños, en el que me gustaría especializarme en un futuro cercano; siendo los casos de este síndrome, que debutan en el periodo neonatal, los que más me llaman la atención.

Esta patología pertenece al campo de las comúnmente denominadas Enfermedades Raras (ER), por conformar un sector en el que existe más desconocimiento que certezas y por su baja incidencia. Se trata de alteraciones médicas que, en la actualidad no tienen cura y que, en la mayoría de los casos, lo único que se conoce de ellas son los síntomas que permiten diagnosticarlas. La fisioterapia tiene mucho que aportar, ya que es el único tratamiento conservador para tratar las alteraciones que presentan estos pacientes y poder, así, ayudarles a conservar las capacidades físicas esenciales necesarias para la vida diaria.

Dentro del amplio espectro de las Enfermedades Raras, he centrado el presente trabajo en la Distrofia Miotónica Congénita por tratarse de un síndrome que he tenido la oportunidad de conocer, al haber tratado a un niño con esta afectación desde el periodo neonatal, lo que hace que sea posible realizar un seguimiento en las diferentes etapas evolutivas y poder observar el desarrollo de la enfermedad, los síntomas, el retraso psicomotor y cognitivo que presenta el paciente. Por todas estas razones, quisiera ampliar mis conocimientos sobre este tipo de enfermedades en general y de la DMC en particular. Y adquirir nuevos conocimientos, a través de las búsquedas bibliográficas, que me permitan aportar nuevas propuestas de tratamiento, que resulten útiles a estos pacientes para poder, así, evitar o retrasar los efectos de la enfermedad. Todo ello para proporcionar autonomía y una mejor calidad de vida a los pacientes afectados y a sus familias.

ANTECEDENTES Y ESTADO ACTUAL

Reseña histórica

Ha pasado un siglo desde la primera descripción de la enfermedad, siendo Hans Steinert y William Batten, los descubridores de la Distrofia Miotónica como una entidad específica. De hecho en Europa continental, esta enfermedad es también conocida como **enfermedad de Steinert** gracias a uno de sus descubridores^(1,2,3). Sin embargo, no fue hasta 1992 cuando se identificó la mutación causante de la Distrofia Miotónica Tipo 1 (DM1) en el gen DMPK (dystrophy myotonic protein kinase)^(1,4).

Con el paso del tiempo otros autores siguieron investigando sobre la patología. En 1960 Vanier describió las formas infantiles de la Distrofia Miotónica y en 1970 L'Hirondel hizo lo propio con la **Distrofia Miotónica neonatal**, considerándose esta última como **una entidad con características propias**⁽⁵⁾.

Definición

La Distrofia Miotónica de Steinert es una **enfermedad neuromuscular de naturaleza genética, autosómica dominante** que ocasiona un amplio espectro de gravedad y manifestaciones clínicas; lo que hace que ésta sea una enfermedad multisistémica. La forma más grave es aquella que se manifiesta en el periodo neonatal, llamada Distrofia Miotónica Congénita (DMC). Se han descrito dos grandes entidades clínicas distintas cuyos diferentes fenotipos corresponden, sin embargo, a una misma anomalía genética:

- La forma adulta común: presenta distrofia muscular progresiva, miotonía y anomalías multisistémicas. La edad media de inicio se sitúa entre los 20 y los 25 años pero el carácter insidioso de los síntomas da lugar a un diagnóstico más tardío. De hecho, aproximadamente un 80% de los casos se diagnostican a los 40 años⁽⁶⁾.

La principal característica que presentan estos pacientes es la miotonía: lentitud anormal del relajamiento muscular después de la contracción voluntaria o provocada⁽⁶⁾.

- La forma congénita (DMC): asocia un cuadro de hipotonía e insuficiencia respiratoria aguda con frecuencia letal. Los problemas neonatales deben ser tratados en un servicio de cuidados intensivos pediátricos. Una vez garantizada la supervivencia, se aplicará, fundamentalmente, un plan de fisioterapia⁽⁶⁾.

Las categorías clínicas más frecuentes son la **forma adulta** leve o síndrome parcial, prácticamente asintomática y la **forma infantil**, que se manifiesta en niños menores de diez años y los rasgos predominantes son retraso en el desarrollo y debilidad leve con miopatía⁽⁶⁾.

La Distrofia Miotónica Congénita (DMC) es una variante de la enfermedad de Steinert, que se manifiesta en el periodo neonatal con una clínica diferente a la del adulto. Se caracteriza por ser el estadio más grave de la patología con una alta mortalidad perinatal y presentar precozmente hipotonía y manifestaciones neuromusculares, al igual que, un mal pronóstico en el desarrollo psicomotor⁽³⁾. Esta enfermedad, en su forma congénita, fue reconocida por primera vez en la década de los 60 y fue en 1972 cuando se describió el primer caso de DMC en el periodo neonatal. Se trata de una patología genética autosómica dominante con una mutación, de carácter dinámico, que mapea en la región q13.3 del cromosoma 19; consistiendo en una secuencia de repetición del trinucleótido citosina, timina y guanina (CTG) en la región no codificante del gen de proteína quinasa de distrofia miotónica (DMPK)⁽⁴⁾. Se caracteriza por ser un fenómeno de anticipación, que tiene su mayor expresión y gravedad en generaciones sucesivas, de manera que la Distrofia Miotónica es cada vez de aparición más precoz y más grave entre los miembros de una misma familia⁽¹⁾.

La Distrofia Miotónica Congénita, se transmite, en más del 90% de los casos, por vía materna; probablemente por esa inestabilidad meiótica que se produce en esta patología durante la ovogénesis, en relación con la espermatogénesis^(7,8). Por tanto, tal y como menciona *Caro-Kahn I* en su estudio⁽⁹⁾, la forma congénita sólo se ve en la descendencia de madres que padecen Distrofia Miotónica Tipo 1 (DM1), siendo de un 10 a un 20% de los niños que heredan la patología de madres afectadas los que presentan la forma congénita; esta probabilidad aumenta en forma considerable, hasta un 40%, si la madre ya ha tenido un hijo con esta patología o si presenta síntomas durante el embarazo⁽¹⁰⁾.

Normalmente, la relación entre DMC y embarazo es excepcional, ya que ésta se asocia frecuentemente a hipogonadismo, tanto en varones como en mujeres. **Durante la gestación se produce un empeoramiento del estado de las pacientes**, con una exacerbación de los síntomas de la enfermedad y un aumento de la debilidad y la miotonía; aunque, normalmente, los síntomas vuelven a mejorar tras el parto. En general, se debe considerar a estas pacientes de alto riesgo obstétrico y, por ello, es necesario proporcionarles consejo reproductivo antes del embarazo⁽³⁾.

Se debe tener presente que el embarazo complica la enfermedad y produce un empeoramiento significativo de la clínica de las mujeres con Distrofia Miotónica Tipo 1. Asimismo, la enfermedad puede causar problemas durante la gestación y se ha observado un aumento en la incidencia de complicaciones, como polihidramnios (aumento de la presencia de líquido amniótico), parto prematuro, disdinamias (alteraciones de la coordinación y regularidad de la contracción uterina) y hemorragias puerperales entre estas pacientes. La asociación con polihidramnios es muy frecuente, debido a la falta de deglución fetal por la afectación muscular existente en los neonatos con DMC. A su vez, las madres con este síndrome también se exponen a otro tipo de complicaciones, como aumento de la tasa de abortos, polihidramnios, incremento del tiempo del segundo y tercer estadios del parto, retención placentaria o hemorragia posparto⁽³⁾.

En los fetos de hijos de madres con Distrofia Miotónica de Steinert, la existencia de hidramnios o de hipomovilidad fetal son signos indicativos de una posible Distrofia Miotónica Congénita. Por ello, es necesario que las pacientes con la enfermedad de Steinert sean controladas exhaustivamente durante el embarazo, con visitas mensuales a su médico, y se realice un registro estricto de todas las constantes, tanto de la madre como del neonato, en el momento del parto⁽³⁾.

Epidemiología

Dentro de los síndromes miotónicos, la DM1 es el de mayor severidad y frecuencia en el adulto; según fuentes de diferentes investigaciones, su incidencia es muy variable. Hay estudios que aseveran que existe una prevalencia de la enfermedad de uno por cada 8.000 europeos y en uno por cada 18.000 orientales; mientras que, es muy rara en los pueblos africanos. Probablemente, se trata de una subestimación de la prevalencia real, ya que son usuales las formas subclínicas⁽¹⁰⁾. Del mismo modo, cabe destacar que no se conoce su frecuencia en nuestro país, aunque hay autores que afirman que la DMC tiene una incidencia estimada a nivel mundial de 3-15 por cada 100.000 nacidos vivos⁽⁷⁾. En lo que a epidemiología se refiere, es importante reseñar que la Asociación Madrileña de Enfermedades Musculares (ASEM-Madrid) lleva años reivindicando la creación de registros que permita estudiar con mayor exactitud la enfermedad⁽¹¹⁾.

Impacto social y económico

Los enfermos y sus familias sufren las consecuencias de vivir y convivir con una Enfermedad Rara (ER), ya que es una enfermedad con peligro de muerte o invalidez crónica y presenta una prevalencia menor de cinco casos por diez mil habitantes. Los niños con ER constituyen un grupo poblacional muy importante desde el punto de vista de los servicios sanitarios y sociales, y las familias deben proporcionarles cuidados durante largos periodos de tiempo, por tanto, la repercusión de las ER en niños es de gran alcance, ya que, se extiende a todas las personas de su entorno. Son múltiples las facetas de la vida que se ven afectadas, incluyendo las relaciones familiares y sociales, el bienestar económico o las actividades cotidianas⁽¹²⁾.

Las enfermedades poco prevalentes condenan a los afectados a vivir en la incompreensión social, sanitaria e incluso del propio entorno familiar. La escasez de apoyos en muchos aspectos de la vida cotidiana de estos enfermos genera un stress añadido al de la propia enfermedad⁽¹⁰⁾. De manera, que las asociaciones de ER, en el caso de la DMC, la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (FEDASEM), que forma parte de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), reclaman atención por la falta de conocimiento científico sobre las enfermedades, la dificultad para el acceso a un diagnóstico correcto, el retraso en el diagnóstico, la falta de cuidados, de atención multidisciplinar, de información de calidad y de apoyo en el momento del diagnóstico, las consecuencias sociales adversas, la dificultad y la falta de equidad en el acceso al tratamiento, la rehabilitación y los cuidados, la pérdida de confianza en los servicios médicos y sociales, y cierto desinterés por parte de los

profesionales de la salud⁽¹²⁾.

Son pocos los estudios que han examinado la situación sociosanitaria de estos enfermos, y muy escasos los que valoran la calidad de vida de estos pacientes, pero la información disponible muestra que ésta se afecta marcadamente, siendo influida negativamente por la gravedad y duración de la enfermedad, así como por déficits cognitivos específicos y cambios emocionales. Por lo general, la literatura sanitaria se ha centrado en la enumeración de los problemas médicos de estos pacientes, sin abordar la repercusión de la enfermedad desde la perspectiva propia del individuo y sin examinar el impacto de la enfermedad sobre el grupo familiar, y las necesidades que ésta crea en este entorno. Hasta donde se sabe, no se ha abordado en la DMC ningún estudio con esta perspectiva, que permita profundizar en este conocimiento, con el fin de diseñar estrategias concretas y reales que traten de ofrecer soluciones a los problemas y de aminorar el impacto sobre la calidad de vida de estos pacientes y sus familias. Por tanto, [explorar cómo percibe la familia los problemas de salud y las necesidades que conlleva la enfermedad, es esencial para comprender cómo afecta la enfermedad al paciente y a sus cuidadores principales^{\(10\)}](#).

La evaluación de las necesidades en las Enfermedades Raras es importante para proporcionar una atención sanitaria de alta calidad y conseguir la satisfacción del enfermo y de su familia. Las necesidades sociales están adquiriendo una gran relevancia en los países desarrollados, en los que los servicios sanitarios, aún con limitaciones, tienen mayor disponibilidad que los servicios sociales. Por ello, es fundamental que los servicios sanitarios y sociales, para las personas con ER, mejoren para abordar las necesidades de los pacientes y proporcionar mejor apoyo a las familias⁽¹²⁾.

El coste de estas enfermedades repercute también en la economía familiar con niños afectados, ya que, además de afrontar ciertos gastos asistenciales no cubiertos por la administración, el nivel de cuidados que requiere el niño frecuentemente impide que ambos progenitores puedan mantenerse en el mercado laboral. Por tanto, a los aspectos relacionados con la carga emocional de afrontar la enfermedad infantil, con frecuencia se suman las cargas económicas⁽¹²⁾.

A todo niño afectado de Distrofia Miotónica Congenita hay que realizarle el certificado de minusvalía para que pueda beneficiarse de las prestaciones sociales, que dependen de cada comunidad autónoma. El requisito para que le den la prestación depende de la valoración de la discapacidad física o sensorial, reconocida con un grado igual o superior al 33%⁽¹⁰⁾.

DESARROLLO

Anatomía del tejido muscular

El tejido muscular es un epitelio muy especializado constituido por células alargadas que se denominan fibras musculares, las cuales contienen gran cantidad de proteínas contráctiles (actina y miosina) y utilizan adenosina trifosfato (ATP) para generar fuerza y contraerse de forma coordinada en una determinada dirección⁽¹³⁾.

Tipos de tejido muscular

Existen tres tipos de tejido muscular: esquelético, cardíaco y liso. Si bien comparten ciertas propiedades, estos también difieren entre sí en su histología, localización y en la regulación que reciben por parte de los sistemas nervioso y endocrino⁽¹³⁾.

- **El tejido muscular esquelético** es el más afectado en la Distrofia Miotónica Congénita, está constituido por tres tipos de tejido conectivo que rodean y protegen tanto a las fibras como a los músculos enteros, además de a los vasos sanguíneos y a los nervios. Los tejidos conectivos que rodean al músculo son el epimisio, que cubre el músculo en su totalidad, el perimisio alrededor de los fascículos y el endomisio, en las fibras musculares. Una fibra muscular esquelética tiene una gran longitud (más de 30-40 cm en el músculo más largo del cuerpo), una forma cilíndrica y presenta varios núcleos, localizados periféricamente⁽¹³⁾.
- ✓ Cada fibra muscular se une con la siguiente formando el **fascículo**, que es la suma de las fibras con su correspondiente endomisio. El **sarcolema** es una fina membrana que envuelve a una fibra musculoesquelética. Las **miofibrillas** están formadas por **filamentos de actina y miosina** que son grandes moléculas proteicas responsables de la contracción muscular⁽¹³⁾. Cada fibra muscular contiene miles de miofibrillas y cada una de ellas está formada por unos 1.500 filamentos de miosina y 3.000 filamentos de actina adyacentes entre sí. Los filamentos se interdigitan parcialmente haciendo que las miofibrillas tengan bandas claras o bandas I (formadas por filamentos de actina) y bandas oscuras o bandas A (formadas por filamentos de miosina) de forma alterna. La interacción entre puentes cruzados y los filamentos de actina produce la contracción muscular. El **disco Z** atraviesa las miofibrillas y pasa desde unas a otras, uniéndolas entre sí a lo largo de toda la longitud de la fibra muscular. Por este motivo toda la fibra muscular tiene bandas claras y oscuras que dan al músculo esquelético su aspecto **estriado**⁽¹⁴⁾.
- ✓ El **sarcómero** es la porción de la miofibrilla (o de la fibra muscular entera) que está entre dos discos Z sucesivos. Cuando la fibra muscular está contraída, la longitud del sarcómero es de aproximadamente 2 mm. El **sarcoplasma** es el

fluido intracelular entre las miofibrillas, contiene muchas mitocondrias que están dispuestas de forma paralela a las miofibrillas y les proporcionan, durante la contracción, energía en forma de trifosfato de adenosina (ATP). El **retículo sarcoplásmico** es un retículo endoplásmico especializado del músculo esquelético que se encuentra situado en el sarcoplasma y que tiene una organización muy importante para controlar la contracción muscular⁽¹⁴⁾.

- El **tejido muscular cardíaco** forma la mayor parte de las paredes del corazón. Al igual que el músculo esquelético, es **estriado** además, es **involuntario**; puesto que el ciclo de contracción y relajación del corazón no se controla de forma consciente⁽¹³⁾.
 - ✓ Las fibras musculares cardíacas están ramificadas y tienen un solo núcleo en el centro, aunque en ocasiones pueden tener dos núcleos. Se unen unas a otras mediante prolongaciones de la membrana plasmática transversales llamadas **discos intercalares**, que contienen desmosomas y uniones en hendidura; estos discos intercalares son exclusivos del tejido cardíaco. Los desmosomas refuerzan el tejido y mantienen unidas las fibras durante sus vigorosas contracciones. Las uniones en hendidura permiten la conducción rápida de los potenciales de acción a través del corazón⁽¹³⁾.
- El **tejido muscular liso** se encuentra en vasos sanguíneos, vías aéreas, tubo digestivo, vesícula biliar y vejiga urinaria. Su contracción reduce el calibre de los vasos sanguíneos y ayuda a movilizar los alimentos a lo largo del tubo digestivo, a distribuir los líquidos corporales y a eliminar los desechos. Las fibras musculares lisas son **involuntarias** y **carecen de estrías**, motivo por el cual son conocidas con el término liso. Una fibra muscular lisa es pequeña, ancha en el medio y se angosta hacia los extremos. Contiene un único núcleo central y sus uniones en hendidura conectan varias fibras individuales en algunos tejidos musculares lisos, por ejemplo, en la pared del intestino. Tanto este tejido como el cardíaco son regulados por neuronas que forman parte de la división autónoma involuntaria del sistema nervioso y por hormonas liberadas por las glándulas endocrinas⁽¹³⁾.

Etiología

La Distrofia Miotónica Congénita es una enfermedad de origen genético, resulta de la expansión del número de repeticiones del trinucleótido citosina, timina y guanina (CTG) en el extremo 3' no transcrito del gen situado en el brazo largo del cromosoma 19q13, codificante para la proteína quinasa de distrofia miotónica (DMPK)^(7,15,16,17). De igual forma, cuantas más copias de CTG hay, antes se manifiesta la enfermedad y más grave es la misma. En la población sana existe estabilidad en el número de repeticiones transmitida a la descendencia. Por encima de 30-37 repeticiones se convierte en inestable, por encima de 750 copias existe más riesgo de manifestaciones neonatales,

llegando en muchos de los casos congénitos a las 2500 repeticiones de CTG^(15,16,17). Esta expansión provoca inestabilidad alélica mitótica y meiótica, lo que permite el aumento en el número de repeticiones a lo largo de generaciones ([fenómeno de anticipación](#)), que se asocia a una mayor precocidad y gravedad de la enfermedad en las formas neonatales⁽⁷⁾.

Genética y fisiopatología

El defecto molecular de la DMC es la expansión inestable del trinucleótido CTG, presente en la región 3' no codificante del gen DMPK (proteína quinasa de distrofia miotónica), que codifica para una proteína quinasa de la miotonina. Este gen se encuentra en el cromosoma 19q13 y se expresa principalmente en el músculo esquelético, cardíaco y liso⁽¹⁸⁾.

Ciertas propiedades de la región repetitiva CTG en el gen DMPK, tales como inestabilidad mitótica y meiótica, logran explicar los patrones inusuales de la herencia y las variaciones en las manifestaciones clínicas de este síndrome. La inestabilidad mitótica provoca heterogeneidad somática, lo que significa que la longitud de las repeticiones varía dentro y entre los tejidos de un mismo paciente. Por otro lado, el número de repeticiones aumenta con la transmisión de padres a hijos, lo que es evidencia de inestabilidad meiótica^(18,19).

La transmisión de la enfermedad en una familia depende tanto del sexo del padre que aporta la mutación, como del tamaño de la repetición presente en los gametos. Lo que si se ha podido demostrar es que la forma congénita de la enfermedad ocurre casi exclusivamente por [transmisión materna](#)⁽¹⁹⁾.

Aunque han surgido algunas hipótesis al respecto, en la actualidad [se desconoce la fisiopatología de este síndrome y no se han identificado los mecanismo que generan su expansión y consecuencias a nivel celular](#); responsables éstas últimas de las diferentes manifestaciones de la enfermedad. Se ha evocado que la mutación produce cambios en la expresión de las isoformas (dos proteínas distintos productos del gen DMPK) o en los niveles de miotonina y que esos cambios podrían ser responsables del fenotipo final de la enfermedad. Tales variaciones, podrían deberse a los defectos en la transcripción, en la estabilidad del ARNm, en el procesamiento y en el transporte, en la eficiencia de traducción o una combinación de estos factores⁽²⁰⁾.

Diferentes estudios llevados a cabo para explicar la mutación de este gen en la DMC han resultado contradictorios en sus resultados⁽²⁰⁾. Por un lado existen investigaciones que apoyan que, tanto los niveles del ARNm del gen DMPK, como los niveles de la miotonina están disminuidos en el músculo esquelético de los pacientes con DMC^(1,20,21); mientras que, otros autores, por el contrario, no han encontrado alteraciones en estos niveles o han hallado niveles incrementados⁽²⁰⁾. Sin embargo, la idea generalmente aceptada es que la variabilidad de los resultados es consecuencia de los diferentes sistemas experimentales y métodos usados para determinar los niveles

del ARNm y de la proteína⁽²⁰⁾.

Los estudios de *Bhagwati et al.*, descritos por Morales F en su artículo, han llegado a la conclusión de que los niveles disminuidos de la miotonina podrían causar apoptosis (muerte celular programada) a las células musculares y, así, contribuir a la patología del músculo en la DMC⁽²⁰⁾. Pero, la función normal de la miotonina en las células y las sustancias con las cuales interactúa como proteína quinasa aún no se conocen, haciendo que sea difícil establecer cuál es el papel que ésta juega en la patología de DMC. Sin embargo, diferentes publicaciones^(1,20,21), proponen que el gen DMPK no es el único determinante del fenotipo y que existen otros genes o factores que participan en el desarrollo de la enfermedad, como el gen SIX5 que se localiza debajo de la expansión de repeticiones CTG y su nivel de ARNm se encuentra disminuido en pacientes con DM1⁽²¹⁾.

Así pues, la evidencia sugiere que las repeticiones ampliadas CUG transcritas en un alelo mutado provocan efectos de ganancia de función del ARN que afectan a la función de otros factores celulares⁽²²⁾. La hipótesis sobre el ARN propone que el ARN transcrito a partir de una expansión de un alelo mutado es suficiente para inducir los síntomas de la enfermedad⁽²³⁾. Esto fue sugerido por varias observaciones:

- La pérdida de función de genes DMPK o alrededores no producen las principales manifestaciones de la DM1⁽¹⁾.
- La expresión de sólo el gen DMPK 3'-UTR con 200 repeticiones CTG es suficiente para inhibir la miogénesis. Gracias al experimento de Seznec et al., expuesto por diferentes estudios⁽²¹⁾, se ha llegado a la conclusión de que la longitud de las repeticiones son responsables para desarrollar o no DM1.
- Las expansiones anormales de los repetidos CTG se transcriben en repeticiones CUG, de manera que, el gen DMPK ampliado produce una transcripción del ARN tóxica acumulándose en el núcleo de diferentes células a la vez que se asocian a diferentes proteínas y haciendo que estos tejidos ejerzan funciones anormales^(1,20,21). Una de las proteínas a las que se une el ARN tóxico de manera aberrante es la **MBNL1** (muscleblind tipo 1), un importante regulador de splicing alternativo, la cual es secuestrada por las repeticiones de la expansión CUG que contiene el ARN, dando como resultado pérdida de su función⁽²³⁾. Aunque, el secuestro de MBLN1 no es por sí mismo suficiente para inducir los cambios de splicing en esta enfermedad y hay otra proteína también significativa en el Distrofia Miotónica Tipo 1, que se encuentra alterada por ese empalme anormal de pre-mARN. Ésta es la **CUGBP1** (proteína de unión a CUG)⁽²¹⁾, hay estudios, que demuestran que la CUGBP1 promueve la forma embrionaria del splicing, tanto del IR (receptor de la insulina), lo que se correlaciona con la resistencia a la insulina en estos pacientes, como del CLCN1 (canal de cloro), siendo la miotonía en DM1 debida a la alteración en el canal de cloro del músculo esquelético. Además, esta proteína también interviene en el splicing del exón 5 de cTNT (troponina T), aumentando su inclusión en DM1, lo que posiblemente contribuye

a los defectos de conducción cardíaca^(21,24).

La literatura predominante observa que el ARN mutante de la DM1 provoca que la actividad MBLN se disminuya y, de manera contraria, que la actividad de CUGBP1 aumente.

Por tanto, en cuanto a la fisiopatología, la DMC plantea un problema particular y es que la lesión evoca esencialmente una **anomalía del crecimiento y de la diferenciación del tejido muscular**. En algunos casos de esta patología se ha descrito una maduración anormal de otros tejidos: persistencia de blastema renal e hiperplasia de los islotes pancreáticos⁽⁶⁾.

Sintomatología

La Distrofia Miotónica Congénita es una enfermedad hereditaria, que tiene una expresividad clínica muy variable y que conlleva una serie de trastornos sensoriomotores, cognitivos y de otros sistemas que pueden producir complicaciones y originar un retraso del desarrollo global. En neonatos se manifiesta con una hipotonía muscular axial, con diplejía facial, pérdida de masa muscular progresiva, dificultades para la alimentación (succión y deglución), insuficiencia respiratoria neonatal, retracciones musculotendinosas, pies zambos^(6,8,22,25), retraso mental en el 60% de los casos⁽⁸⁾ y, con posterioridad, un retraso del desarrollo psicomotor. Sin embargo, la miotonía clínica, característica de la enfermedad en su fase adulta, no es frecuente en niños menores de cinco años; siendo su presencia constante a partir de los diez u once años⁽⁶⁾.

- **Alteraciones en el aparato muscular**

- ✓ Presenta afectación en el sistema muscular con **hipotonía generalizada**, atrofia y debilidad de la musculatura, principalmente facial. Es por ello que, la mayoría de los músculos corporales en esta clase de pacientes son débiles y están poco desarrollados⁽³⁾, de manera que, el niño no manifiesta una movilidad espontánea, tiene abolición de los reflejos primitivos y los reflejos osteotendinosos pueden estar presentes o no^(6,7,26) (Anexo: tabla 1).
- ✓ La debilidad muscular es causa de invalidez por degeneración de las fibras musculares, dándose fundamentalmente en los músculos faciales y de la mandíbula. Esto confiere a los niños afectados una expresión característica, inexpresiva; llamada **“hocico de carpa”**, que consiste en: un labio superior en forma de “V” invertida, boca entreabierta, voz gangosa, mejillas delgadas, músculos temporales cóncavos y ptosis parpebral que incluso puede impedir la visión. Además, presentan afectación precoz de la musculatura del cuello por hipotrofia de los músculos temporales y los esternocleidomastoideos^(2,3), así como debilidad en los labios⁽²⁷⁾. Habitualmente la cabeza es estrecha y tienen un paladar ojival, debido a que durante el desarrollo fetal, el cráneo y

la cara no se forman correctamente a causa de la debilidad de los músculos temporales y pterigoideos^(6,15).

- ✓ La alteración física comienza por la musculatura distal de los miembros y aunque durante los primeros años la debilidad es leve, poco a poco va aumentando, particularmente en la mano. La eminencia tenar e hipotenar se aplanan, se atrofian los interóseos dorsales y aparecen profundos surcos entre los dedos. Los músculos dorsales del antebrazo y los del compartimento anterior de la pierna se adelgazan, teniendo dificultad para subir escaleras. Asimismo, es característico que se termine alterando la musculatura proximal^(3,5).
- ✓ Esta debilidad muscular produce afectación palatina, faríngea y lingual provocando disartria, voz nasal y dificultad para la deglución⁽³⁾; si bien los trastornos del habla y de la alimentación raramente persisten en los niños que sobreviven, la debilidad de los músculos de la cara conlleva a que los niños tengan una pronunciación poco clara⁽⁶⁾.
- ✓ En la mayoría de los casos, los niños padecen deformidades esqueléticas al nacer, como son los pies zambos, generalmente bilaterales, escoliosis, y a veces, retracciones musculotendinosas, artrogriposis y tendencia al micrognatismo (disminución del tamaño de los maxilares). Aunque las radiografías confirman la integridad articular, las imágenes del tórax muestran costillas delgadas y, a veces, hipoplásicas, lo que indica un inicio de debilidad de los intercostales en el periodo neonatal⁽⁶⁾.
- **Alteraciones multisistémicas**
 - ✓ Las manifestaciones sistemáticas se producen fundamentalmente por alteraciones respiratorias, cardiovasculares, gastrointestinales y endocrinometabólicas. Además, es importante resaltar el hecho de que casi todos los individuos que padecen este síndrome terminan desarrollando cataratas en la edad adulta⁽¹⁵⁾.
 - ✓ Uno de cada dos niños con DMC (47%) presenta una **insuficiencia respiratoria aguda al nacer**, por debilidad de los músculos respiratorios que dan lugar a una disminución de la capacidad vital e hipoventilación alveolar, siendo ésta una de las principales causas de mortalidad elevada en el periodo neonatal. Los trastornos respiratorios son poco frecuentes después del primer mes de vida⁽⁶⁾.
 - ✓ La **alteración cardíaca en estos niños es tardía**; siendo muy frecuente que la presenten a medida que crecen, con predominio en los trastornos de la conducción, clínicamente asintomáticos⁽⁶⁾.
 - ✓ Los **trastornos gastrointestinales suponen un problema importante**, siendo

los más comunes los relacionados con la dificultad para alimentarse, ya sea por un trastorno en la succión a causa de una debilidad de las mejillas y la cara por atrofia de los músculos temporales y maseteros o a una disminución de la movilidad de la lengua y/o por un trastorno de la deglución. Estos trastornos pueden comenzar en la vida intrauterina, produciendo hidramnios (exceso de líquido amniótico) en el embarazo debido a la disfagia fetal. Los trastornos de la succión, desaparecen en pocos meses con un buen tratamiento fisioterápico, mientras que los trastornos de la deglución mejoran más lentamente. Además, suelen padecer estreñimiento, por un trastorno de la motilidad intestinal^(6,28).

- ✓ La afectación ocular no está presente en esta enfermedad al nacer, siendo habitual, que en los niños con DMC aparezcan cataratas tras algunos años. No obstante, el estrabismo sí es bastante frecuente, aunque raramente se detecta en el nacimiento⁽⁶⁾.

Las complicaciones más frecuentes en la Distrofia Miotónica Congénita son retrasos del desarrollo psicomotor, del crecimiento ponderal, dificultades alimentarias y constipación.

El retraso del desarrollo motor es constante en los casos de DMC graves y paralelos al grado de hipotonía. Sin embargo, el pronóstico es excelente respecto a la marcha y la autonomía motora, con una mejoría constante durante la primera infancia, a pesar del retraso en la adquisición de ítems motores. Además, se han observado trastornos en la estática corporal y en la orientación espacial acompañados de problemas en el equilibrio⁽⁶⁾.

Desafortunadamente, a diferencia de la Distrofia Miotónica de inicio en la edad adulta, la mayoría de los niños con aparición congénita presentan un grado de discapacidad intelectual significativo, algo que parece estar presente desde el nacimiento. La discapacidad intelectual no suele empeorar y varía mucho de un niño a otro⁽²⁾; aun así, el retraso mental es el aspecto evolutivo más importante de la DMC por ser el más invalidante y, con frecuencia, el más difícil de evaluar con precisión, debido a las dificultades en el habla y la falta de expresión facial del niño. Los niños demuestran una mejor capacidad en los test verbales que en los no verbales y una comprensión verbal mejor que la expresión. Además, no presentan trastornos ciclotímicos ni de carácter⁽⁶⁾.

De todas las manifestaciones clínicas citadas, sobresale la hipotonía global, debilidad facial bilateral y el compromiso de la función respiratoria con necesidad de asistencia respiratoria mecánica, como los rasgos más característicos del síndrome; produciéndose en, aproximadamente, el 80% de los casos^(6,7) (Anexo: tabla 2).

Pronóstico y evolución

La Distrofia Miotónica Congénita se asocia a un mal pronóstico, con una mortalidad global de hasta un 50% de los niños gravemente afectados. Esta alta mortalidad está relacionada, en la mayoría de los casos, con la insuficiencia respiratoria, consecuencia directa de la debilidad del diafragma y una anomalía cerebral del control de la respiración⁽⁷⁾. No obstante, el pronóstico varía según la edad de aparición de la enfermedad, siendo ésta más grave cuanto antes comienza la distrofia miotónica⁽¹⁷⁾. De acuerdo con varios estudios, el porcentaje de fallecimiento durante el periodo neonatal es de hasta un el 16% de los casos^(7,15,16,17).

La literatura especializada afirma que la evolución de la patología, si sobreviven a los primeros meses, suele ser de mejoría progresiva con retraso mental y variable aparición de manifestaciones de la forma clásica. No obstante, hay investigaciones que señalan que el pronóstico no es bueno⁽³⁾.

El fenómeno miotónico puede aparecer en la infancia, pero no antes de los tres o cuatro años^(6,16). Asimismo la hipotonía y el desarrollo motor mejoran desde la primera infancia, pero tenemos que tener en cuenta que el desarrollo se puede ver limitado, sobre todo por el retraso mental, más que por los problemas motores⁽⁶⁾.

La situación tiende a mejorar en lo referente a la respiración y la alimentación, aunque estos puedan seguir siendo puntos problemáticos en la enfermedad. Acciones como sentarse y caminar, pueden ser realizadas con más dificultad, pero se consiguen con el tiempo; el problema de los pies zambos, pueden necesitar tratamiento de fisioterapia y ocasionalmente requieren de una intervención quirúrgica. La flacidez del recién nacido también desaparece gradualmente con el tratamiento fisioterápico, pero en su lugar puede aparecer un cierto grado de rigidez (miotonía), a pesar de que rara vez es significativa durante la infancia⁽²⁾.

La evolución posterior se encamina hacia la forma adulta clásica, con aparición de la miotonía (dificultad para relajar un músculo contraído) durante la segunda infancia o la adolescencia, siendo éste el signo cardinal de la Distrofia Miotónica Tipo1 (DM1)⁽⁷⁾. Asimismo, son también características en esta edad, las alteraciones cardiacas, que aparecen de forma progresiva; al igual que, los trastornos respiratorios, manifestándose esencialmente por episodios infecciosos broncopulmonares recurrentes, disnea e incluso, insuficiencia respiratoria en algunos casos⁽⁶⁾.

Otros de los síntomas clínicos más destacados que presentan estos individuos cuando se hacen adultos son los trastornos auditivos, manifestándose por una hipoacusia, y los trastornos intestinales, tanto estreñimiento como diarrea^(2,6). Además, suelen sufrir trastornos digestivos tales como disfagia, pirosis, regurgitación, dispepsia, trastorno en el ritmo abdominal y dolor abdominal⁽¹⁷⁾. Con bastante frecuencia presentan afectación ocular en los dos ojos simultáneamente, manifestándose con la aparición de cataratas⁽⁶⁾. Resulta destacable el hecho de que, comúnmente en estos

pacientes, también suelen padecer hipogammaglobulinemia y resistencia a la insulina así como trastornos lipídicos. Motivos, todos ellos, por los que se recomienda que lleven a cabo una evaluación periódica oftalmológica, estudios de inmunoglobulinas séricas y la prueba de tolerancia a la glucosa⁽⁷⁾. La hipersomnia y la somnolencia diurna con o sin apnea del sueño son otra de las manifestaciones frecuentes en la DM1⁽¹⁷⁾, al igual que, también aparecen trastornos de las funciones cognitivas, del carácter y, a veces, del comportamiento⁽⁶⁾.

Los varones presentan una clara insuficiencia testicular, encontrando en ocasiones la presencia de criptorquidia (ausencia de al menos uno de los testículos en el escroto), así como una calvicie frontal precoz. En las mujeres la enfermedad provoca amenorrea, dismenorrea y quistes ováricos. En los estudios realizados no se han encontrado personas con DMC que hayan tenido hijos^(2,17).

La mortalidad suele producirse hacia los 30 años, bien sea, por accidente cardiaco o por insuficiencia respiratoria complicada⁽²⁾.

Diagnóstico

El diagnóstico de la Distrofia Miotónica Congénita siempre debe considerarse en la evaluación de los recién nacidos con hipotonía, incluso cuando la historia familiar de la enfermedad sea desconocida. El examen físico de la madre resulta revelador, ya que, puede descubrir la presencia del fenómeno miotónico; no obstante, va a ser la prueba genética la que determine la expansión del triplete CTG (examen directo del ADN) y confirme, así, el diagnóstico. Otras pruebas complementarias, como los niveles de creatincinasa (CPK) en suero y el electrocardiograma pueden ser falsos negativos, ya que el fenómeno miotónico aparece a partir de los 3 años⁽⁷⁾.

El examen físico se iniciará con la inspección del aspecto facial y general del niño, la observación de si hay trefismo, alteraciones ortopédicas o fasciculaciones y con la valoración de la postura, de la marcha (si ya la ha adquirido) y cómo el niño se incorpora del suelo. El examen continuará con la evaluación de la fuerza muscular, tanto de los músculos proximales como de los distales. Para cuantificar la fuerza, la escala más utilizada y probablemente con menos variación inter-examinador es la escala del *Medical Research Council*: 5: Fuerza normal; 4: Movimiento activo contra gravedad y resistencia menor; 3: Movimiento activo contra resistencia; 2: Movimiento, sin gravedad; 1: Ausencia de movimiento, se palpa contracción muscular; 0: Ausencia de contracción⁽²⁹⁾.

También se deben llevar a cabo otras valoraciones tales como la palpación del músculo, que permite definir la consistencia, la sensibilidad, las calcificaciones y las contracturas; la movilidad articular y la percusión del músculo que nos concede evidenciar la presencia de miotonia. Además, es importante analizar el tono muscular, ya que nos deja establecer la presencia de hipotonía, característica de la DMC, y el examen de los reflejos osteotendinosos (ROT), que nos proporciona definir la topografía

de la afección⁽²⁹⁾.

El diagnóstico de la DMC es principalmente clínico y electrofisiológico⁽¹⁴⁾. En la actualidad, las técnicas de genética molecular posibilitan la realización de un diagnóstico prenatal y neonatal de la enfermedad⁽³⁾.

- **Prueba genética:** por lo general realizada en sangre, es muy específica y sensible. Se ha convertido en el principal método para confirmar o descartar el diagnóstico de la DMC en la mayoría de los pacientes que presentan síntomas típicos de la enfermedad⁽²⁾, es decir, ésta se debe realizar ante un recién nacido hipotónico sin diagnóstico establecido y plantearse ante un retraso psicomotor de causa no aclarada, así como en niños que presenten agarrotamientos o posturas anómalas de manos⁽¹⁶⁾.
- **Estudios complementarios:** análisis de sangre, que pueden poner de manifiesto una elevación de las CPK musculares (proteína muscular creatina kinasasa), y un estudio neurofisiológico de la función muscular, incluyendo el electromiograma y la biopsia muscular, que nos permitirá demostrar la existencia de un patrón miopático⁽⁶⁾.
- ✓ **Biopsia muscular:** consiste en extraer un trozo de músculo para su estudio en el microscopio o para realizar un análisis bioquímico. A pesar de que hay pocos estudios histológicos sobre la Distrofia Miotónica Congénita, se han observado lesiones en los músculos de estos niños, incluso diferentes a las que se observan en la forma adulta común⁽⁶⁾. Aunque hay un estudio, como el descrito por Barber MA, et al.⁽³⁾, que afirman que la biopsia muscular en estos momentos no es válida para establecer un diagnóstico con precisión.
- ✓ **Electromiograma (EMG):** se pueden encontrar, de manera inconstante, signos eléctricos de miotonía desde el primer año, mientras que la miotonía clínica no aparece nunca en los primeros años de vida. La estimulación del nervio motor por medio de una corriente prolongada se confirma como un método de provocación para el fenómeno miotónico en los músculos distales, lo que hace que para algunos autores el EMG sea indispensable en la búsqueda etiológica de una hipotonía grave⁽⁶⁾. Sin embargo, otros investigadores consideran que esta prueba no aporta fiabilidad en sus resultados y sólo debe realizarse cuando haya dudas o cuando ningún familiar tenga un diagnóstico definitivo. Esto se debe a que, si el paciente está mínimamente afectado, puede que la miotonía no se detecte en la prueba o que aparezca muchos años después, si el sujeto es asintomático⁽²⁾.
- ✓ **Radiografía pulmonar:** es muy habitual que los niños con DMC presenten un cuadro de insuficiencia respiratoria neonatal. Además, en la radiografía se podrá observar una elevación de la cúpula diafragmática derecha y unas costillas anormalmente delgadas, mientras que el resto de las estructuras

óseas son normales. Asimismo, también se suele explorar la existencia de signos de la enfermedad de las membranas hialinas⁽⁶⁾.

- ✓ **Ecografía y escáner cerebral:** permiten obtener más información sobre la naturaleza y la frecuencia de las anomalías cerebrales de los recién nacidos, apreciándose en ellas una alta incidencia de dilatación ventricular. Otras anomalías que se han constatado en relación con problemas perinatales son: hemorragia intraventricular o meninge e infarto cerebral⁽⁶⁾.
- ✓ **Estudio cardiológico,** ya que es habitual que los niños con DMC padezcan alguna alteración cardíaca, al igual que, un **examen oftalmológico** por la afectación ocular que puedan sufrir los pacientes con este síndrome.

Es importante realizar el diagnóstico precoz de la DMC para evitar incertidumbres y estudios innecesarios, así como para establecer el adecuado seguimiento. Al igual que, el asesoramiento genético es esencial para la investigación familiar y la orientación adecuada de las pacientes antes de considerar el embarazo; es decir, es necesario un estudio prenatal y preimplantacional en los pacientes con este síndrome⁽⁷⁾.

Diagnóstico prenatal: se realiza usualmente cuando existe una historia familiar y sospecha clínica. La situación ideal es que se realice el estudio familiar y que el ADN de la pareja se analice antes de cualquier embarazo⁽⁶⁾. El propósito del diagnóstico prenatal no es simplemente detectar defectos en la vida fetal y conducir a la interrupción del embarazo cuando se detecta un defecto; si no, que tiene otros objetivos, como proveer un rango de elecciones o decisiones en pareja en riesgo de tener un hijo con alguna anomalía; proveer seguridad y reducir la ansiedad, especialmente entre grupos de alto riesgo; motivar a las parejas en riesgo, con un niño con defecto específico, a comenzar un nuevo embarazo con el conocimiento que la presencia o ausencia del defecto en el feto puede ser confirmada por este método y, opciones de tratamiento prenatal en algunas condiciones⁽³⁰⁾ (Anexo: tabla 3).

Diagnóstico diferencial: raramente ocasiona problemas, pero aún así, deben considerarse otras miopatías congénitas (Prader Willi, Duchenne, etc.). En la distrofia miotónica, la miotonia es más severa que en otros síndromes miotónicos y la amplitud de sintomatología de otros órganos nos ayudará al diagnóstico de la DMC⁽²⁾.

Tratamiento

El tratamiento debe ser llevado a cabo por un **equipo multidisciplinar e integral**. Es fundamental la evaluación interdisciplinar por: neurólogo, neumólogo, cardiólogo, nutricionista, fisioterapeuta y equipo de rehabilitación, ortopeda, salud mental, equipo de medicina del sueño y asistente social entre otros⁽³¹⁾.

En la actualidad no existe un tratamiento curativo para la DMC, básicamente es un tratamiento sintomático que se trata con diversos medios médicos, farmacológicos, técnicos y de fisioterapia cuya finalidad es **mejorar la calidad de vida del paciente**⁽²⁾.

El tratamiento médico debe incluir la atención médica de rutina por un pediatra o médico de atención temprana, además del tratamiento estándar para las alteraciones neurológicas, respiratorias y cardíacas que presente el paciente. Igualmente, se debe llevar a cabo un control por un consejero genético, para realizar un estudio familiar del árbol genealógico con identificación de los individuos afectados y de los indemnes con detección clínica de los individuos afectados, de los aparentemente sanos⁽¹⁰⁾. Asimismo, se debe asesorar sobre la patología, realizar el estudio genético, hablar de los riesgos de recurrencia, de las opciones específicas para el diagnóstico de preimplantación prenatal además, de informar del tratamiento y del futuro que podrán tener los niños⁽²⁾. Por otra parte será necesario el seguimiento del médico rehabilitador que debe valorar la necesidad de recurrir a otras disciplinas de tratamiento, coordinadas entre sí, además de valorar la implantación de los cuidados ortopédicos en el caso de aparición de escoliosis o pies zambos. De esta manera, resulta de gran importancia la intervención temprana de la fisioterapia, terapia ocupacional y logopedia encaminadas a las alteraciones específicas de esta patología.

Los neonatos con DMC carecen, hoy en día, de un tratamiento farmacológico que les cure la patología, retrase o detenga los síntomas propios de la enfermedad. En la infancia, el tratamiento a largo plazo de la miotonía está cuestionado por sus efectos secundarios. Aunque es muy poco frecuente que un niño empiece con tratamiento farmacológico antes de los 10 años, en niños cuya miotonía no se ha tratado, pueden desarrollarse retracciones invalidantes, lo que puede dificultar su desarrollo físico⁽⁶⁾.

El tratamiento farmacológico para mejorar la función respiratoria, durante los primeros 18 meses de vida, suele ser imprescindible para humidificar la vía aérea, fluidificar las secreciones, mantener la vía abierta y/o evitar las infecciones⁽⁵⁾. Asimismo, para la prevención de infecciones respiratorias es importante la cobertura con determinadas vacunas en los lactantes con DMC⁽³¹⁾.

Una vez que el niño crece y llega a la edad adulta, existen tratamientos farmacológicos eficaces para la miotonía, los dolores y los trastornos del carácter. Los fármacos utilizados para luchar contra la miotonía son los antiarrítmicos, por ello, hay que sopesar los beneficios del tratamiento farmacológico de este síntoma en relación al riesgo que conlleva para cada individuo, puesto que los pacientes suelen presentar trastornos en la conducción cardíaca⁽⁶⁾.

Además, para los dolores musculares que presentan con frecuencia estos pacientes, se recomienda analgésicos o incluso miorrelajantes⁽⁶⁾. “En la encuesta AFM entre 200 enfermos con distrofia miotónica, los pacientes señalan que el dolor mejora con diversas técnicas de fisioterapia, masaje, balneoterapia y relajación”⁽⁶⁾.

La enfermedad de Steinert, cuando cursa con depresión, el tratamiento farmacológico que mejor responde son los antidepresivos tricíclicos. Estos permiten romper el círculo vicioso del aislamiento en las relaciones sociales en el que se encierran los pacientes, ya que, actúa sobre la apatía motora y los trastornos del sueño, lo que

contribuye a mejorar la calidad de vida⁽⁶⁾.

En ocasiones, los niños con distrofia miotónica neonatal que presentan pies zambos congénitamente tienen que someterse a un tratamiento lo antes posible, siendo la técnica más común y eficaz el método *Ponseti*. Éste consiste en: primero se realiza una abducción del antepié en supinación, mientras se ejerce contrapresión en la parte lateral de la cabeza del astrágalo para evitar que rote la mortaja del tobillo; después se coloca un yeso hasta el muslo; a continuación, se realiza un tratamiento quirúrgico, realizando una tenotomía percutánea del tendón de Aquiles y colocando un nuevo yeso; por último, se usan férulas en abducción tipo *Dennis Brown*, colocando el pie en 70º de rotación externa y en unos 10º de flexión dorsal⁽³²⁾.

Valoración funcional de fisioterapia

En la valoración del recién nacido se incluye un [examen neurológico neonatal](#) y una [evaluación del desarrollo psicomotor](#).

En general, es el neuropediatra quien determina si se trata de un niño sano o de un niño con riesgo biológico, o si éste presenta un trastorno del desarrollo. Para realizar el examen neurológico pueden usarse varias pruebas exploratorias, como las de Ameil-Tison, Prechtj, Brazelton o Dubowitz⁽³³⁾; mientras que, para valorar el posible retraso psicomotor, existen otra serie de exámenes; siendo los más utilizados el test de desarrollo Brunnet-Lezine, el test de Denver, la tabla de desarrollo psicomotor basada en el estudio Llevant, etc.⁽³⁴⁾.

En todas las valoraciones se debe tener en cuenta la motricidad gruesa, la motricidad fina, el control postural, el área personal-social, cognitiva y del lenguaje, además de contemplarse los aspectos sensoriales. Cada una de estas áreas tiene un significado diferente, y la valoración del desarrollo psicomotor será incompleto si no se consideran todas ellas⁽³³⁾.

- **Anamnesis y observación**

Después de conocer la primera impresión diagnóstica por parte del neuropediatra, es importante que el fisioterapeuta elabore su propia historia, anotando los detalles más relevantes de la información recibida; en especial del embarazo y el parto, ya que en la DMC mucha sintomatología comienza en estas etapas. También es importante atender la puntuación del test de Apgar, la posible existencia de antecedentes familiares, el desarrollo psicomotor del niño, las anomalías del desarrollo, así como las dificultades de los padre en el trato y crianza de su hijo⁽³⁴⁾.

- **Valoración del desarrollo psicomotor**

- ✓ La valoración llevará a cabo un [estudio cinesiológico del desarrollo motor](#) para elaborar un esbozo general del desarrollo del niño y poder identificar,

no solamente si el niño es capaz o no de responder a los estímulos, a la fuerza de la gravedad, al entorno, etc., sino, también y sobre todo, “cómo” lo hace. Mientras se mueve, apreciaremos la calidad de sus movimientos y los signos de normalidad o anormalidad, asimismo, tendremos en cuenta la asimetría y los patrones anormales o estereotipados de postura o movimiento. Es fundamental evaluar: morfología, actitud, tono muscular, movilidad espontánea, reflejos primitivos y reacciones posturales, audición y visión. Aunque en las primeras semanas se puedan apreciar signos de retraso motor, existencia de un tono anormal, debilidad muscular y patrones anormales de postura, estos signos suelen ser más evidentes pasados unos meses, cuando los posibles déficits se clarifican, sobre todo, a partir del tercer trimestre del desarrollo motor⁽³⁴⁾.

- ✓ La evaluación de los pacientes proporciona una información parcial acerca de la motricidad gruesa; por lo que también es importante realizar una observación más general y específica, valorando aspectos individuales de la función motriz como parte de su capacidad para ser funcional en las actividades de la vida diaria. En ésta, valoramos aspectos funcionales que correspondan a la edad del niño y al nivel de su habilidad, así como diferentes posiciones que muestren el control de las funciones antigravitacionales: posición en decúbito prono, decúbito supino, decúbito lateral, sedestación, cuadrupedia, de rodillas, paso a bipedestación y marcha⁽³⁴⁾.
- ✓ Asimismo, el fisioterapeuta debe analizar la interpretación de los reflejos del niño y reacciones posturales, necesarios para el diagnóstico normal o patológico del niño. Los reflejos primitivos, presentes desde el nacimiento, desaparecen asociados con las respuestas posturales y conjuntamente con la aparición del volteo, la sedestación, el gateo y la marcha. Esto significa que el control de la postura y el movimiento dependen de la aparición e integración de los reflejos. Es decir, la aparición y desaparición de dichos reflejos indica el aumento madurativo de las estructuras nerviosas que inhiben e integran los reflejos, controlados por los niveles inferiores del Sistema Nervioso Central (SNC), hacia respuestas motrices posturales y voluntarias⁽³⁴⁾.
- ✓ Los reflejos son unas respuestas automáticas a determinados estímulos y tienden a facilitar la adaptación del sujeto al medio. La mayoría de estos reflejos desaparecen con el crecimiento, pero otros se conservan toda la vida. Tanto su persistencia como su ausencia, asimetría e intensidad, en períodos no adecuados cronológicamente, pueden significar disfunción grave del sistema nervioso central, traducándose en una alteración neurológica o retraso en el desarrollo^(34,35) (Anexo: tabla 4).
- ✓ La valoración de las 7 reacciones posturales son útiles para cuantificar cómo el niño, desde pequeño, usa y adapta la información sensorial, la capacidad

de adaptar su posición en el espacio, con relación a los diferentes segmentos de su cuerpo (tronco, cabeza y extremidades), a través de unos cambios posturales impuestos por el fisioterapeuta⁽³⁴⁾.

- ✓ Entre los reflejos osteotendinosos que debemos valorar, se encuentran el bicipital, el estiloradial, el tricipital, el estilocubital, el cutáneo abdominal superior e inferior, cremastérico, rotuliano, aquileo, medioplantar y anal; todos ellos deben estar presentes en el niño ante un estímulo mecánico sobre sus tendones, como el golpe de un martillo, generando un movimiento muscular. El grado de contracción de cualquiera de los estos reflejos examinados debe ser igual en ambos miembros.
 - ✓ Los reflejos patológicos se producen como respuesta a un estímulo en condiciones de disfunción o alteración a nivel del sistema nervioso, estos son, entre otros, el reflejo de talón-palmar, el clonus o el Babinski.
 - ✓ Con la valoración del tono muscular podemos confirmar la presencia de hipotonía en los niños que padecen esta patología. No sólo se debe considerar si la intensidad del tono está aumentada o disminuida sino también, su distribución corporal, las circunstancias que lo hacen cambiar (estado emocional del niño), el efecto de la fisioterapia o coexistencia de enfermedades recurrentes y, en todo caso, en la valoración se señalarán las desviaciones significativas de amplitud de movimiento y/o la presencia de asimetrías⁽³⁴⁾.
- **Protocolos específicos de valoración:**
 - ✓ **Valoración de fisioterapia según el método Vojta:** es un protocolo global de valoración neuromotora basada en la observación y el análisis detallado de tres pilares imprescindibles para el diagnóstico del desarrollo del niño, estos son:

La ontogénesis postural y la motricidad espontánea, para poder observar al niño cuánto se mueve (cuantitativamente) y cómo lo hace (cualitativamente); para evaluar y valorar su nivel de desarrollo^(36,37).

Las reacciones posturales, son posturas y movimientos reflejos provocados en el niño ante un repentino y determinado cambio de posición. Son siete: reacción de tracción, de Landau, a la suspensión axilar, la reacción a la pérdida de equilibrio lateral o Vojta, la suspensión horizontal de Collis, la suspensión vertical de Peiper y la suspensión vertical de Collis^(36,37).

Los **reflejos primitivos**, son la base del diagnóstico neurológico y nos informan sobre la integridad de las vías nerviosas. Se clasifican en tres tipos: orofaciales, cutáneos y extensores (tónicos y fásicos)^(36,37).
 - ✓ **Valoración fisioterápica, según Bobath:** primero se llevará a cabo una

valoración del tono postural, moviendo pasivamente los diferentes segmentos de las extremidades y comprobando la resistencia de los músculos a la elongación pasiva. A continuación se realiza una serie de maniobras sistémicas, entre las que se encuentra el *Pull to sit*, para poder observar el control cefálico; la prueba de suspensión vertical, para observar el patrón postural o la prueba de suspensión ventral, que permite la valoración del control extensor contra gravedad. Por último, se lleva a cabo un análisis del movimiento provocado mediante una serie de reflejos y automatismos motores, como es la observación de reflejos patológicos: el reflejo de Babinski o la existencia del signo de Moro, normal hasta los tres meses. En esta valoración además, debemos incluir aspectos generales del niño como el llanto, ánimo, sueño, etc., al igual, que una valoración del sistema sensorial y sus vínculos afectivos. Por tanto, la evaluación del niño según el método Bobath requiere de la observación de qué es capaz de hacer el niño, el análisis de qué no puede hacer y la interpretación; siempre teniendo en cuenta que, “valoramos mientras tratamos y tratamos mientras valoramos”⁽³⁸⁾.

- ✓ **Valoración fisioterápica del niño mediante el concepto Perfetti:** se lleva a cabo una evaluación del desarrollo motor, teniendo en consideración la manera en que el paciente elabora e integra la información en base a sus necesidades de conocer el mundo, estableciendo una estrecha relación entre el nivel cognitivo y motor del niño. Además, de valorar el comportamiento espontáneo consigo y con el mundo, se le plantea una situación con un objetivo determinado y se analiza cómo se organiza el niño para resolverlo. A través de esta evaluación, aparte de estudiar los déficits del desarrollo que presenta el niño, se valora qué ayuda necesitará para superarlos, lo que se denomina “área de desarrollo potencial” y que mediante la terapia se transformará en “desarrollo efectivo”. Asimismo, también se lleva a cabo una valoración de los sistemas funcionales, entre los que se encuentra la exploración visual, la manipulación y la marcha⁽³⁹⁾.
- ✓ **Valoración fisioterápica, según el método desarrollado por M. Le Métayer:** se inicia un análisis exhaustivo, estando el niño en reposo, valorando así la motricidad espontánea de cada una de las extremidades, lo que permite observar el estado de contracción de los músculos cuando la musculatura antigravitatoria no está automáticamente solicitada. A continuación, según las características del niño se llevará a cabo un examen de la motricidad dirigida o provocada, refiriéndose a las respuestas motrices producidas por estimulaciones exteroceptivas y propioceptivas realizadas por maniobras definidas. Posteriormente se explora la movilidad pasiva mediante un examen muscular analítico, sólo en los músculos que a menudo están más afectados y, por último, teniendo en cuenta todos los resultados que se han recogido en las pruebas anteriores, el fisioterapeuta, llega a unas conclusiones para diagnosticar el potencial cerebromotriz^(40,41).

Objetivos

- **Objetivos generales:** reducir los síntomas y extensión de los mismos, prevenir y/o retrasar las complicaciones. También se incluye entre los objetivos a destacar: asesorar sobre órtesis, ayudas técnicas y adaptación de la vivienda, integrar al niño en un programa deportivo adaptado, conseguir la colaboración de la familia en el desarrollo del programa terapéutico, facilitar la autonomía personal y mejorar la calidad de vida del paciente y de la familia.
- **Objetivos específicos:**
 - ✓ Mejorar la succión, la deglución y la masticación.
 - ✓ Mejorar la capacidad respiratoria y realizar el drenaje de secreciones.
 - ✓ Mejorar el control cefálico.
 - ✓ Aumentar el tono.
 - ✓ Prevenir las contracturas musculares y deformidades articulares.
 - ✓ Mantener y/o mejorar la fuerza muscular.
 - ✓ Conseguir un correcto apoyo de los pies para la deambulación.
 - ✓ Mantener y/o mejorar el rango y libertad articular.

Tratamiento de fisioterapia

En la forma neonatal grave y en las manifestaciones precoces del síndrome **es fundamental el tratamiento de fisioterapia**, el cual, aborda desde las manifestaciones típicas de una hipotonía que oscila de moderada a grave y de un cuadro respiratorio casi siempre complicado, hasta las deformaciones ortopédicas propias de este síndrome, como son: los pies zambos, la dolicocefalia y las deformidades del raquis secundarias a la insuficiencia muscular. Así como, el apoyo a otros profesionales en el tratamiento de funciones como la succión, la deglución y la masticación, la mejora de la insuficiencia muscular facial o el control del babeo constante⁽⁵⁾.

El tratamiento es sintomático con respecto a todas las manifestaciones sistémicas citadas, sin olvidar la función de éste en la **prevención de las complicaciones respiratorias, ortopédicas, cardíacas, gastrointestinales y neurológicas**⁽⁵⁾.

Este tratamiento integral y coordinado con otros profesionales se va a dividir en cinco secciones⁽⁵⁾, sin olvidar que cada caso de DMC es distinto y los pacientes necesitan diferentes enfoques en función de sus problemas particulares, la gravedad de éstos y su edad⁽²⁾.

- **Tratamiento de las funciones orofaciales**
 - ✓ El reflejo de succión y deglución en los niños que nacen con Distrofia miotónica es muy débil o ausente, lo que dificulta notablemente la posibilidad de alimentarse por boca, suelen requerir sonda nasogástrica y, si

partir de los 6/8 meses no mejora la alimentación automática, se recurre a una gastrostomía o bombas de alimentación. Los objetivos del tratamiento son: **estimular el reflejo de succión si está débil o ausente, enseñar el correcto posicionamiento para la alimentación, introducir el uso de biberón y chupetes adecuados, orientar sobre masajes y enseñar estimulación oral a los familiares** ⁽⁵⁾.

- ✓ Antes de iniciar el tratamiento hay que hacer una exploración foniatría que debe abarcar: observación e inspección de la cavidad oral, exploración de la motricidad de la lengua, velo del paladar, faringe y laringe, sensibilidad de las estructuras y de la respiración.
- ✓ Previamente debemos normalizar el tono en lo posible, por ejemplo con el método Bobath y, asegurarnos que ha pasado más de una hora y media desde la última toma para no provocar vómitos. Las maniobras del fisioterapeuta deben incidir en:

Colocar al niño en la postura correcta con flexión de tronco y caderas y ligera flexión de cabeza. No dejar los brazos colgando, ya que, debemos dar sensación de estabilidad⁽⁵⁾.

Estimular el Reflejo de los puntos cardinales. Con un chupete o con un dedo, masajear suavemente los labios y las comisuras labiales para fomentar la búsqueda del chupete hacia el lado estimulado y poder cogerlo con la boca⁽⁵⁾.

Estimular el Reflejo de succión. Con el chupete o dedo debemos: 1) masajear las partes internas del carrillo; 2) masajear todo el contorno de las encías; 3) cuando observemos algo de saliva en la cavidad bucal, presionar con el dedo sobre el labio superior para que trague, y 4) masajear nuevamente toda la zona peribucal, insistiendo ahora en el velo del paladar blando y presionando de forma repetitiva y rítmica la lengua hacia abajo, evitando provocar náuseas⁽⁵⁾.

Estimular la musculatura de la articulación témporo-mandibular. Masaje en toda la zona articular, desde abajo del pabellón auditivo hacia la barbilla, frotación firme y constante, tanto en círculos como linealmente hacia la boca⁽⁵⁾.

Estimular la musculatura laringo-faríngea. Roce superficial y rápido desde la barbilla hasta las clavículas, por todo lo largo de la garganta: de arriba hacia abajo, como si empujáramos el bolo alimenticio⁽⁵⁾.

Reforzar la deglución. Se presiona sobre el plexo solar en dirección caudal, como si empujáramos imaginariamente el bolo alimenticio, a través del esófago hacia el estómago, flexionando ligeramente el tronco del niño⁽⁵⁾.

Untar los labios y encías con alimentos dulces y de sabor agradable. Se utiliza

en edad más avanzada para estimular los chupeteos y el uso externo de la lengua⁽⁵⁾.

Potenciar la musculatura local. Una buena forma es a través de chupetes con tetinas ortodóncicas con aro cóncavo, adecuado al tamaño de la boca del niño. Este hábito es aconsejable por dos razones: 1) facilita la respiración nasal, con la consiguiente mejora en las presiones intrabucales de aire y de lengua, que influirán notablemente en la forma y altura del paladar y 2) potenciar la musculatura de la zona mandibular y la lengua de forma adecuada⁽⁵⁾.

Comer por biberón, es el siguiente eslabón madurativo. Es imprescindible darle tiempo al niño como si de un entrenamiento se tratara, puesto que con el tiempo tendrá la suficiente resistencia para tolerar una toma entera y podrá retirársele la sonda nasogástrica⁽⁵⁾.

- **Tratamiento de la musculatura facial**

Tal y como muestra Fumero Al, *et al.*⁽⁵⁾, el niño con enfermedad de Steinert tiene un rostro característico, debido a la debilidad muscular, por tanto, el tratamiento facial tendrá por objetivo su **reentrenamiento y evitar las complicaciones derivadas de su déficit como la ptosis parpebral, el babeo continuo, la pérdida de comida por la comisura labial**, etc. Por esto, el tratamiento presenta dos partes bien diferenciadas:

- ✓ **Masaje estimulante**, haciendo pequeños golpeteos con el pulpejo de los dedos sobre las mejillas del niño, en la zona de la musculatura temporal y mandibular (no sobre el hueso). Los golpeteos deben ser suaves y rápidos con el fin de producir un efecto estimulante en dirección de la boca hacia la oreja. Una vez que el niño empieza a hacer expresiones (sonrisa social, arrugar el entrecejo), se estimulan los orbiculares de los ojos y boca haciendo un masaje circular en la comisura de ambos músculos, a cada lado. El masaje debe ir de forma centripeta de abajo hacia arriba, también suave y rápido. Con un chupete introducido en la boca del bebé, entre la zona molar para que le niño mastique, trabajamos los maseteros y pterigoideos; debemos mantener el chupete hasta que el niño inicie el movimiento de masticación, dejándolo unos segundos⁽⁵⁾.
- ✓ **Mímica facial.** Para conseguir la mímica necesitamos la colaboración del niño, por lo que tiene que tener la edad suficiente para repetir nuestras expresiones y realizar ordenes sencillas⁽⁵⁾.

Para trabajar el orbicular de los labios y borla de la barbilla se le pide que sople con los labios bien apretados (una vela, un papel), se le enseña a dar besos e intentar morderse el labio inferior. Para trabajar los pterigoideos se le pide que se muerda el labio superior. Para el orbicular de los ojos se pide

que cierre fuertemente los ojos y los mantenga unos segundos. Todas estas expresiones se trabajan mejor ante un espejo haciendo que repita muecas y ayudando con nuestras manos a los movimientos que no puede realizar⁽⁵⁾.

- **Alteración y tratamiento en la función respiratoria**

Los trastornos respiratorios son frecuentes en el neonato Steinert, por ello su tratamiento debe incluir tratamiento postural, flexibilización del tronco, drenaje postural, vibraciones y estimulación de la tos. Así como un adiestramiento a los padres en estas técnicas. Durante los primeros dieciocho meses de vida, período crítico en su estadística de supervivencia, un tratamiento medicamentoso paralelo suele ser imprescindible para humidificar la vía aérea, fluidificar las secreciones, mantener la vía abierta y/o evitar las infecciones⁽⁵⁾.

- ✓ **Tratamiento postural general.** Semidecúbitos laterales alternantes, incluido prono y supino para exponer a la caja torácica a presiones variadas. Cuidar la instalación de tortícolis y tratar de inhibir en la medida de lo posible la dolicocefalia, que se potencia por no hacer apoyos occipitales, debido al uso de respiradores, sumado a la predisposición genética⁽⁵⁾.

Mantener la cama siempre elevada cefálicamente unos grados para mejorar la ventilación. El decúbito prono se usará con precaución, puesto que en niños muy débiles dificulta especialmente la ventilación y puede provocar apneas.

- ✓ **Flexibilización del tronco.** Se realizará siempre de forma sistemática, con maniobras de elongación vertebral y en todos los movimientos del raquis: flexo-extensión, rotaciones y lateralizaciones, para preservar la movilidad. Maniobras de miembros superiores y miembros inferiores de extensión/abducción hacia flexión/adducción para mejorar las ventilaciones costal y diafragmática respectivamente. También maniobras de disociación de cinturas escapular y pélvica⁽⁵⁾.

Dentro de las técnicas de **Fisioterapia Respiratoria** podemos destacar:

- **Técnicas de ventilación dirigida:**

- ✓ Respiración diafragmática, son periodos de respiración lenta a volumen corriente con relajación de los músculos accesorios respiratorios y ventilatorios con el diafragma, intercalados entre técnicas más activas con el fin de permitir la recuperación y evitar el agotamiento⁽⁴²⁾.
- ✓ Respiración costal, se lleva a cabo realizando inspiraciones máximas sostenidas mediante una apnea, seguidas de una espiración lenta pasiva. En

los niños más pequeños se recurre a la risa y al llanto. En los pacientes ventilados se emplea la hiperinsuflación manual. Se pueden emplear incentivadores⁽⁴²⁾.

- **Técnicas de drenaje**

- ✓ Espiración lenta prolongada (ELpr): es una técnica pasiva de fisioterapia respiratoria, obtenida por medio de una presión toracoabdominal lenta que se inicia al final de una espiración espontánea y continúa hasta el volumen residual (RV). Su objetivo es obtener un volumen espiratorio mayor que el de una espiración normal, a la que no hace más que prolongar y completar⁽⁴³⁾.
- ✓ Espiración lenta total con glotis abierta en infralateral (ELTGOL): es una espiración lenta comenzada en la capacidad residual funcional (FRC) y continuada hasta el volumen residual (RV); el fisioterapeuta sitúa la región con la acumulación de secreciones en el lado del plano de apoyo, es decir, en infralateral⁽⁴³⁾.
- ✓ Ejercicios de débito inspiratorio (EDIC): son maniobras inspiratorias lentas profundas ejecutadas en decúbito lateral, situando la región que hay que tratar en supralateral⁽⁴³⁾.
- ✓ Vibraciones: son fenómenos ondulatorios aplicados sobre el aparato respiratorio para resolver el acúmulo de mucosidad que les suele avocar a bronquitis de repetición y neumonías^(5,43).
- ✓ Estimulación de la tos. Se utilizan dos tipos de tos, en función de la edad del niño: la tos voluntaria, también llamada tos dirigida (TD), que se lleva a cabo en el niño mayor que coopera, y una forma de tos refleja llamada tos provocada (TP), cuando el paciente es incapaz de colaborar o cuando la TD es ineficaz⁽⁴³⁾.

- **Tratamiento de la musculatura general del tronco y extremidades**

- ✓ **Tratamiento postural para la hipotonía.** Enseñando a los padres adecuadamente la forma de sujetarlos, acunarlos, vestirlos, acostarlos y todas las demás actividades de la vida diaria. Sin olvidar las posturas que deben controlar en la silla de paseo y en la trona; recurriendo, si es necesario, a las ortesis y asientos moldeados para evitar las deformidades de pies, rodillas y raquis⁽⁵⁾.
- ✓ **Cinesiterapia pasiva** de los cuatro miembros, con el fin de mantener recorridos articulares de extremidades y tronco⁽⁵⁾.
- ✓ **Cinesiterapia activo-asistida**, encaminadas a conservar y/o potenciar la

musculatura existente⁽⁵⁾.

- ✓ **Estimulación del control de cabeza en los diferentes planos.** En decúbito **prono**: encima de cuña o rulo estimular mediante sonidos y colores para intentar iniciar el apoyo de manos y brazos así como el control cefálico. En **decúbito lateral**: facilitar los volteos intentando que la cabeza inicie y acompañe el movimiento en plano horizontal y en plano inclinado con cuña o rulo. En **decúbito supino**: ayudamos traccionando desde los hombros y dando presiones suaves que facilitan la subida del tono de forma suficiente para permitir el inicio del control de cabeza. En principio se realiza partiendo de un plano inclinado (cuña elevada) para que el paso sea corto y fácil. Cuando esté conseguido se irá aumentando la dificultad poniendo cuñas menos inclinadas, hasta lograr el control desde la horizontal hasta la posición de sentado. Siempre se comienzan las tracciones desde los hombros, para pasar a los codos cuando el niño ya controla parcialmente la cabeza⁽⁵⁾.
- ✓ **Estimulación del control de tronco.** Potenciamos los músculos abdominales y paravertebrales con rulos, cuñas y pelotas, bases duras y blandas. Nuevamente, pasamos a sentado y a decúbito apoyando los miembros superiores con cargas en brazos, codos y manos progresivamente. Tratamos de que mire o coja objetos desde prono, sacando uno de los miembros superiores mientras apoya el otro, cambiando la carga a uno y a otro lado. Iniciar la disociación de cinturas escapular y pélvica⁽⁵⁾.
- ✓ **Facilitar el paso de decúbito supino y prono a sentado y los volteos;** ayudando en las primeras etapas a lo largo de todo el movimiento, para luego ir quitando esas ayudas a medida que el niño lo consigue⁽⁵⁾.
- ✓ **Facilitar el rastreo**, en cuanto la motricidad de base lo permita, dado que la posibilidad de poder desplazarse por el entorno y alcanzar objetos influye muy positivamente en el desarrollo cognitivo del niño. Si este desplazamiento no va a ser posible en mucho tiempo debemos acudir a rastreadores, gateadores o cochecitos con ruedas que le den sensación de locomoción con un mínimo esfuerzo⁽⁵⁾.
- ✓ **Facilitar el gateo**, en niños que evolucionan y no presentan acortamientos en flexión de caderas⁽⁵⁾.
- ✓ **Estimular el control de pelvis**, cuando proceda, en el paso de cuadrupedia a rodillas. Primero con apoyos anteriores, facilitando previamente el paso de sentado a rodillas y progresivamente retirando los apoyos⁽⁵⁾.
- ✓ **Estimular el paso de rodillas a bipedestación** cuando exista suficiente fuerza muscular⁽⁵⁾.
- ✓ **La bipedestación.** En grandes hipotónicos se entrenará a partir del año,

evitando las posibles deformidades de pies. A partir de los 15-18 meses se recurrirá a un standing si es necesario⁽⁵⁾.

En el resto de los niños la bipedestación se estimula cuando la musculatura está preparada, se trabaja el equilibrio y las transferencias de peso entre los hemicuerpos, preparando así, la marcha independiente⁽⁵⁾.

- ✓ **Masaje de abdomen.** Masajes y movilizaciones de miembros inferiores para favorecer las deposiciones⁽⁵⁾.
- **Tratamiento del pie equino-varo y otras deformidades**
 - ✓ Es muy frecuente, en los niños con Distrofia Miotónica Congénita, que nazcan con un pie o ambos pies equino o equino-varo, también llamado **pie zambo**. Su rehabilitación debe ser precoz, pues se trata, generalmente, de pies muy “rebeldes”, principalmente, cuando el niño no evoluciona hacia la marcha; el tratamiento incluye manipulaciones correctoras, estimulación de la musculatura antagonista, vendajes correctores y, si se requieren, férulas tipo *Dennis Brouwn* y calzado ortopédico⁽⁵⁾. En este tipo de alteración, es habitual intervenir quirúrgicamente aplicando el método *Ponseti*, mencionado anteriormente.
 - ✓ El apoyo y las cargas precoces se vuelven imprescindibles para el buen pronóstico, siempre previniendo las deformidades.
 - ✓ Las **displasias de cadera** aparecen en un porcentaje importante en los neonatales Steinert, para prevenirlas, además de la introducción de las cargas y del standing, como ya citamos, es imprescindible fomentar en los cuidadores del niño los “buenos hábitos” al manipularle las caderas en todas las actividades de la vida diaria. Deben mantener siempre la flexión-abducción-rotación externa como postura normal de protección (cuando no existan retracciones de los flexores de cadera). En los neonatos que no se ha prescrito doble pañal o algún tipo de ferulización, debemos recordar la regla en el tratamiento postural de colocar separadores entre las caderas, con pequeños rulos o cojines⁽⁵⁾.
 - ✓ En los pacientes neonatos, en ocasiones se recomienda, como medida preventiva, la confección de una prenda en forma de pañal ajustable con velcros, rellena de goma espuma en la zona perineal. En niños mayores de tres meses, se comienza a introducir los asientos moldeados con yeso para los momentos que pasa en el cochecito y, cuando proceda, los standing moldeados también con yeso, primero de carga anterior y luego, cuando el niño acepta bien el peso y si las articulaciones no se sobrecargan, de carga posterior⁽⁵⁾.

- ✓ Las deformidades en la columna vertebral, principalmente la **escoliosis** son secundarias a la insuficiencia muscular y de gravedad en relación al grado de la insuficiencia e hipotonía. De nuevo, lo ideal será un tratamiento preventivo a través de técnicas de expansión costal y fisioterapia respiratoria en general, de flexibilización y musculación del tronco, de cuidados posturales y asientos adecuados⁽⁵⁾.

Métodos globales de neurorrehabilitación

- **Método Vojta**

Vojta es un método global de tratamiento fisioterápico, también conocido como **locomoción refleja**, utilizado tanto para el diagnóstico como para el tratamiento de alteraciones del desarrollo. Este método se basa en estimular de manera refleja unos complejos de locomoción cerebral, innatos que llevan en sí todos los elementos de la motricidad normal humana, trabajando, sobre todo, el ajuste postural de los movimientos o, dicho de otro modo, sobre la movilidad tónica. Además, durante la estimulación se produce siempre una extensión axial (elongación) de la columna vertebral general, pero realizada por segmentos, que es de suma importancia para la locomoción humana normal. Este método se aplica situando, previamente, al paciente en unas posiciones de partida, definidas como posición de facilitación y estimulando unos puntos del organismo que tienen una localización anatómica definida (comprenden un total de 11 puntos), desencadenando así, unos movimientos de tipo reflejo y estereotipados y cuyos elementos esenciales son: *a)* un cambio postural; *b)* una función de enderezamiento sobre puntos fijos situados en las extremidades, y *c)* un movimiento fásico⁽³²⁾. Con esta técnica se desarrollan dos complejos de locomoción refleja, que son la reptación refleja a través de la cual se activan patrones de locomoción hacia delante y el volteo reflejo con el que se activan patrones de locomoción lateral⁽³⁶⁾.

Este método de tratamiento es eficaz y útil para los niños con alteraciones en el desarrollo además, se ha visto que mejora la función de la marcha de los niños con diplejía espástica por el aumento en las contracciones musculares⁽⁴⁴⁾. Aunque no hay estudios que evidencien los beneficios de la terapia Vojta en la Distrofia Miotónica Congénita, llegamos a la conclusión de que ésta sí que podría ser de utilidad en los niños con este síndrome; ya que, sí se ha demostrado que mediante la aplicación de la locomoción refleja, tenemos la posibilidad de influir, desde el periodo neonatal, en el nivel de arranque de la ontogénesis motora, el cual abarca siempre los centros motores más altos (SNC), tanto la función de soporte de cada uno de los músculos, como la postura global del cuerpo; asimismo, es posible controlar el desplazamiento del centro de gravedad y el equilibrio. Además, mediante la locomoción refleja se pueden modificar los reflejos primitivos, que si no desaparecen en un tiempo determinado se convierten en patológicos; se puede controlar segmentariamente la actividad

respiratoria, apareciendo un aumento de la capacidad vital; se produce el fenómeno de la “explosión del lenguaje”; se influye positivamente en el estrabismo convergente alternante y, se activan reacciones neurovegetativas⁽⁴⁵⁾.

- **Concepto Bobath**

El concepto Bobath, según la *International Bobath Instructors Training Association* (IBITA, 2000), es una aproximación para la resolución de problemas, para la exploración y el tratamiento de personas con un trastorno de tono, movimiento y función debido a una lesión del Sistema Nervioso Central (SNC)⁽⁴⁶⁾.

El concepto Bobath se basa en la inhibición de actividades reactivas anormales, en la facilitación del reclutamiento de unidades motoras y el aprendizaje de movimientos normales mediante la manipulación de unas zonas del cuerpo que sus autores, Karel y Berta Bobath, denominaron “puntos clave”, estas áreas son: *a)* cabeza y cuello, *b)* cinturas escapulares, *c)* mediastino, *d)* cintura pelviana y *e)* manos y pies. Este concepto del tratamiento se centra en la optimización de todas las acciones funcionales mediante la mejora del control postural y del movimiento selectivo por facilitación, para ello, en primer término, normalizamos el tono postural del paciente y, en segundo término, normalizamos la realización de movimientos normales, automáticos o voluntarios. Ello se realiza, entre otras acciones, estimulando los “puntos clave”, permitiendo así “influir” con cierta facilidad sobre el SNC y así controlar mejor el tono postural e inhibir los reflejos primitivos; ambos aspectos que los niños con Distrofia Miotónica Congénita tienen alterados, ya que, presentan hipotonía o estos reflejos cuando tienen que estar ausentes^(32,46). Por tanto, este método es útil y eficaz en los niños Steinert aunque, no se hayan encontrado estudios sobre su aplicación en niños con esta patología.

Asimismo, es importante trabajar con la intencionalidad motora, haciendo, en la medida de lo posible, participar activamente al niño en los ejercicios, para así conseguir mayor reclutamiento de unidades motoras a nivel central⁽³²⁾.

- **Le Métayer**

Le Métayer, es un método de valoración y tratamiento en niños con dificultades motrices que se basa en que existen en el cerebro unas aptitudes motoras innatas, llamadas a no desaparecer, que principalmente son automatismos disponibles que constituyen un potencial cerebromotor necesario para el desarrollo funcional. Estos automatismos, que están siempre alterados en la parálisis cerebral, se emplean para programar la educación terapéutica precoz. Más tarde se utiliza siempre para favorecer el desarrollo de los llamados “niveles de evolución motora”, los que integran todos los componentes necesarios para la organización de la locomoción⁽³²⁾.

Al comienzo de cada sesión, en su protocolo de “Educación Terapéutica” al niño con afectación cerebromotora, antes de cualquier movimiento activo, se busca la corrección de las posturas anormales y el control automático de las contracturas patológicas. Estas maniobras se efectúan sobre las extremidades progresivamente y con suavidad para conseguir relajar la musculatura proximal y distal por medio de su estiramiento. Si es posible, el niño puede reforzar estas posiciones voluntariamente, con órdenes verbales. Ésta es la base para, seguidamente, realizar la estimulación de los automatismos cerebromotores innatos, es decir, estimular los automatismos posturales, antigraavitatorios y de locomoción⁽⁴⁰⁾. Además, para este método es indispensable la realización de yesos asientos moldeados, pelvipédico y férulas de tobillo, para mantener posturas correctas durante el mayor tiempo posible, así como para tratar la escoliosis^(32,41).

En diferentes investigaciones, se han observado que con la valoración y el tratamiento de reeducación cerebromotriz de Le Métayer se consiguen buenos resultados en el mantenimiento de los rangos articulares y retracciones musculares, que son fundamentales para mantener o conseguir motricidad funcional; lo que hace que éste sea un buen método que emplear en los niños con Distrofia Miotónica Congénita⁽⁴¹⁾. En oposición, nos encontramos con estudios que llegan a la conclusión de que el método de tratamiento Le Métayer no produce cambios significativos en el desarrollo motor de niños con parálisis cerebral; resultados que pueden ser debidos a la corta duración del estudio y a las características propias de dicha patología⁽⁴⁷⁾.

- **Concepto Perfetti**

El Ejercicio Terapéutico Cognoscitivo (ETC), más conocido como Perfetti es un método de rehabilitación, basado en la **Teoría Neurocognitiva**, que pone mucho énfasis en lo cognitivo y en los ejercicios, ya que, tanto la exploración y la planificación del tratamiento como la ejecución están basados en estos⁽⁴⁸⁾.

Este método añade en su aplicación una forma específica de activar las funciones cognitivas como la percepción, la atención, la memoria, la visión y el lenguaje como elementos claves para la resolución del problema. El tratamiento se realiza a través de unos ejercicios cuyos principios básicos son la consideración del cuerpo como una superficie receptora de informaciones y el movimiento como medio para conocer el mundo, de manera que, cada ejercicio propone un problema cuya resolución ha de realizarse a través del cuerpo y mediante la **activación de los procesos cognitivos**, para producir así la organización del cuerpo y de su relación con el mundo⁽⁴⁹⁾.

Todos los ejercicios propuestos e ideados por Perfetti, incluso los más sencillos, implican totalmente al paciente, ya que ha de ser él mismo el que vaya a explorar la superficie del objeto, no siendo éste “algo” que nosotros pasamos por alguna

región del cuerpo del paciente, para estimular algún tipo de respuesta. Ésta es una de las grandes diferencias del Concepto Perfetti, lo cual implica que siempre debe haber una organización del cuerpo en el espacio para ir a reconocer un objeto. Dentro de los ejercicios a reconocer, el paciente podrá encontrar figuras geométricas, letras, diferentes texturas, líneas pintadas en una cartulina que describan diferentes trayectorias, etc.⁽⁴⁸⁾. Un aspecto muy relevante es la importancia de la atención para la activación de áreas corticales diversas; se ha comprobado cómo el mismo movimiento, realizado con atención es diferente en cada caso, modifica y activa áreas corticales diferentes⁽⁴⁹⁾.

Perfetti, es un concepto que por su desconocimiento no se pone habitualmente en práctica, aunque da muy buenos resultados en aquellos que de verdad lo aplican y siguen las pautas de tratamiento del mismo⁽⁴⁸⁾.

- **Hidroterapia**

En la actualidad, han comenzado a emplearse nuevas iniciativas de tratamiento, entre las que se encuentra la hidroterapia. Dentro del tratamiento hidroterápico se encuentra **el concepto Haliwick** que utiliza el agua en toda su amplitud como medida para rehabilitación combinando el entrenamiento motórico con el placer que produce el juego⁽⁵⁰⁾.

Muchos de los elementos del concepto Haliwick pueden aprenderse mediante juegos y actividades en grupo ya que al motivar al niño le permiten, mientras aprende, una mayor interacción social. Esta técnica se lleva a cabo mediante un programa de diez puntos divididos a su vez en cuatro fases: 1º adaptación al medio acuático (adaptación psíquica y soltura), 2º rotaciones (rotación vertical, lateral y combinada), 3º control de movimientos en el agua (flotación, equilibrio y traslado por turbulencia) y, 4º movilidad en el agua (movimientos básicos y movimientos fundamentales). Mediante estas cuatro fases se puede observar un desarrollo a través del ajuste mental, el control del equilibrio y del movimiento, lo cual lleva a la independencia personal en el agua; estos tres aspectos, son componente esenciales del aprendizaje motor⁽⁵⁰⁾.

Cada vez son más los centros que utilizan el medio acuático como parte complementaria del tratamiento de fisioterapia, ya que, el agua facilita notablemente la posibilidad de movimiento y desplazamiento, lo que hace que sea un método de tratamiento muy beneficioso para los niños con estas alteraciones, como es el caso de la Distrofia Miotónica Congénita.

- **Otras intervenciones terapéuticas**

El tratamiento de la enfermedad de Steinert es un tratamiento integral que involucra a **un equipo multidisciplinar con un objetivo común para mejorar la calidad de vida y de salud de los niños**, por ello es importante que además, de

los profesionales ya citados, intervengan también terapia ocupacional y logopedia.

La laboriosidad del tratamiento en este síndrome requiere por parte del fisioterapeuta la **colaboración familiar**, para poder así, cubrir íntegramente todas las áreas a tratar con cierta metódica. Esto, sin embargo, no resulta nada fácil, ya que, en la mayoría de los casos las madres de los niños Steinert suelen estar afectadas y aquejadas por sintomatología diversa, entre la que se puede encontrar la atrofia muscular y el deterioro mental. De cualquier forma, siempre debemos abordar el tratamiento de manera integral, ya desde el periodo neonatal hospitalario, el cual, se puede prolongar durante muchos meses, orientando y captando toda la ayuda posible del personal de la planta y de los familiares, siendo habituales los reingresos que presentan los niños por complicaciones respiratorias⁽⁵⁾.

- **Seguimiento y control**

El seguimiento y los controles regulares son imprescindibles y especialmente necesarios para la prevención de complicaciones respiratorias y cardíacas (implantación de un marcapasos).

El seguimiento se realizará de manera regular por medio de un examen clínico que incluya una valoración de la fuerza muscular, un control anual cardiológico con un electrocardiograma, un examen oftalmológico con fondo de ojo y lámpara de hendidura, un control neurológico con pruebas de electrofisiología y neumológico con exploraciones funcionales respiratorias y determinación de gases en sangre y un control por un psiquiatra o un psicólogo, para evaluar el grado de depresión y prevenir una desadaptación progresiva. La frecuencia de estos controles será indicada por el especialista y se adaptará a cada paciente en función de su estado clínico⁽⁶⁾.

PROPUESTA DE UN CASO CLÍNICO

Lactante de 7 meses de edad diagnosticado, mediante estudio genético, de **Distrofia Miotónica Tipo I con debut en el periodo neonatal**, acude al servicio de fisioterapia donde se le realiza una anamnesis y una valoración para poder, a continuación proponer unos objetivos y un tratamiento fisioterápico individual y personalizado para el niño.

- **Anamnesis:** varón, producto de primera gestación a término que curso sin complicaciones, parto eutócico, peso 3,500gr y Apgar 5/6. El paciente permaneció ingresado en la UCI neonatal por presentar hipotonía axial e insuficiencia respiratoria, por lo que requirió ventilación mecánica. Además, de luxación de cadera bilateral que se corrigió con arnés y hernia inguinal derecha

tratada quirúrgicamente.

Ha sido valorado por el servicio de cardiología infantil y no presenta alteraciones estructurales ni funcionales cardíacas.

Antecedentes familiares: padre sano y madre con miotonía de Steinert leve, diagnosticada después del parto, presenta en el electromiograma debilidad distal en dorsiflexión de pies y manos, junto a atrofia discreta de los músculos temporales. De igual modo, posteriormente a la madre se le realizó un estudio oftalmológico donde se le detectaron cataratas. No presenta facies miopática.

- **Valoración funcional de fisioterapia:** Lactante alerta y bien conectado con el medio, movilidad activa de los cuatro miembros de forma espontánea y simétrica, hipotonía axial, con facies miopática característica, no presenta asimetrías faciales, pero muestra menos gesticulación atribuible a una leve diparesia facial. Alteración de la succión y deglución hasta la edad de 2 meses. Fija y sigue con la mirada sin oftalmoparesias. Mala tracción cefálica, ROT+. Reflejo Moro presente y simétrico. Laxitud articular en miembros superiores con signo de bufanda que sobrepasa el hombro.

- ✓ **En decúbito supino:** presenta un nivel de desarrollo de 4 meses, con patrón flexor de MMII, los desplaza en contra de la gravedad, pero no es capaz de disociar cintura pélvica de escapular, por lo que no realiza desplazamientos a través de volteos. Tono axial discretamente disminuido con mala tracción cefálica y control cefálico incompleto. Tono de extremidades inferiores normal y aumento del rango de movimiento en extremidades superiores.

Movimientos de rotación cervical incompletos hacia la izquierda, actitud preferencial hacia la derecha.

- ✓ **En decúbito prono:** muestra un nivel de desarrollo de 2 meses, persiste dificultad en la elevación cefálica con asimetría axial y escoliosis dorsolumbar izquierda parálitica. No inicia elevación ni extensión de columna. Mal apoyo en manos, manteniéndolas cerradas, no realiza cargas. Mantiene postura en rotación derecha de cabeza con imposibilidad para despegarla del suelo y lo más que alcanza es punto neutro, no inicia rotación izquierda.

No ha conseguido la sedestación independiente, con tendencia a la cifosis dorsal y aumentando la escoliosis dorsolumbar izquierda mientras mantiene los miembros inferiores en extensión.

- ✓ **Análisis de las reacciones y los reflejos:** los reflejos de prensión plantar tienen menor intensidad por la hipotonía que presenta y los de prensión palmar están disminuidos.

Las reacciones posturales están retrasadas:

R. de tracción: se encuentra en el 1º trimestre del desarrollo. Presenta falta de control cefálico y del desarrollo de la sinergia flexora.

R. de Landau: se encuentra en el 1º trimestre del desarrollo, apreciándose falta de extensión cráneo-caudal y asimetría en la columna por la escoliosis dorsolumbar izquierda.

R. a la suspensión axilar: se encuentra en el 1º trimestre del desarrollo. Presenta déficit de flexión activa en miembros inferiores, no presenta sinergia flexora.

R. lateral de Vojta: se encuentra iniciando el 2º trimestre del desarrollo. Falta desarrollo de la sinergia flexora de piernas y no consigue buena extensión de los brazos por la hipotonía.

R. suspensión horizontal de Collis: se encuentra en el primer trimestre. Se observa asimetría en el apoyo de los brazos, mostrando mejor respuesta en el miembro superior izquierdo que en el derecho.

R. suspensión vertical de Peiper: se encuentra iniciando el 2º trimestre. Los brazos caen en candelabro por la laxitud articular que presenta en miembros superiores además, hay falta de extensión de la columna dorsal.

R. suspensión vertical de Collis: se encuentra en el 1º trimestre del desarrollo. Presenta postura de flexión de cadera y rodilla por la hipotonía y no ha comenzado la extensión de la rodilla.

- ✓ **Manipulación:** se lleva las manos a la línea media y es capaz de pasarla con los brazos. La función manual, coordinación oculomanual y manipulación es buena. Coge objetos con ambas manos y se lleva las manos a la boca.
- ✓ **Exploración visual:** fija y sigue con la mirada aunque presenta limitación en la rotación izquierda cervical.
- ✓ **Exploración del lenguaje:** presenta un desarrollo de 5 meses, realiza balbuceos e interactúa con el adulto. Ha adquirido la sonrisa social pero, presenta un déficit en la mímica facial. Llanto débil.
- ✓ **Exploración auditiva:** Potenciales evocados normales, sigue estímulos auditivos y busca la fuente de sonido.

TRATAMIENTO

Se lleva a cabo un tratamiento individualizado, acudiendo 3 días alternos a la semana al servicio de fisioterapia.

- **Método Vojta.** Se realiza:
 - ✓ La primera fase del volteo reflejo: Posición en decúbito supino, cabeza, girada unos 30º. La zona de estímulo es el punto pectoral, a nivel de la 6ª costilla. Con este ejercicio se quiere conseguir principalmente una activación de los abdominales, elongación de la columna, aducción de las caderas, la apertura de la mano y aumentar la capacidad respiratoria al trabajar en esta fase los músculos intercostales y el diafragma, consiguiendo un despliegue del tórax, con respiración más profunda^(36,45).
 - ✓ La segunda fase de volteo reflejo: Paciente en decúbito lateral, los puntos de activación son tercio medio del omoplato y cresta iliaca anterosuperior, para trabajar todos los patrones motores y actividades musculares que aparecen en la marcha cuadrúpeda aunque en el tratamiento no se deja que esta se produzca^(36,45).
 - ✓ La reptación refleja, la posición de partida: paciente en decúbito prono, los puntos de activación son el epicóndilo medial humeral del brazo facial y calcáneo, zona externa de la pierna nual. En esta fase se activan los mecanismos musculares de carga y enderezamiento necesarios para el apoyo la prensión, la puesta en pie y la marcha, así como, para los movimientos de paso de los brazos y las piernas^(36,45).
 - ✓ El tratamiento se debe de realizar un máximo de 4 veces al día y la duración será entre 5 y 20 minutos, dependiendo de la resistencia del niño, con el objetivo de conseguir el control cefálico, mejorar el tono muscular y la asimetría que presenta a nivel axial.
- **Método Bobath:** con balón para facilitar cargas en MMSS, para mejorar el control cefálico y la extensión axial y así, “mejorar” la escoliosis, y facilitar los reflejo posturales normales de carga, enderezamiento y equilibrio con progresión hacia una actividad funcional normal. Facilitación de volteos en colchoneta desde miembros inferiores^(38,46).
- **Cinesiterapia pasiva:** tanto de miembros superiores como de miembros inferiores para conseguir fortalecimiento del tono muscular, prevenir rigideces articulares y deformidades ortopédicas⁽⁵⁾.
- **Hidrocinestiterapia:** empleando el método Haliwick para conseguir mayor

independencia funcional y desarrollo motor gracias al efecto del agua. Realiza el tratamiento con una frecuencia de 1 vez a la semana⁽⁵⁰⁾.

- **Fisioterapia Respiratoria:** Ejercicios costo-diafragmáticos para permeabilizar la vía aérea, favorecer el drenaje de secreciones bronquiales, disminuir el riesgo de atelectasias, permitir mejorar la tos y optimizar la funcionalidad de la musculatura respiratoria^(42,43).
- **Masoterapia,** estiramientos pasivos y flexibilización de la columna para favorecer la elongación muscular y tratar de reducir la escoliosis. Se realizan los estiramientos analíticos durante minutos⁽⁵⁾.
- **Control postural,** es imprescindible mantener las posturas alineadas y simétricas para corregir la escoliosis y evitar patrones adversos o el aumento de la cifosis en sedestación. Para el control de cabeza, posicionamos al niño en decúbito prono encima de una cuña o rulo y le estimulamos con sonidos y colores para intentar iniciar el apoyo de manos y brazos, así como, el control cefálico. Damos mayor estimulación por el lado izquierdo, ya que, es donde hay mayor limitación de movimiento.
- **Dar pautas a la familia** para realizar la terapia en el domicilio, previamente el fisioterapeuta enseña, con un lenguaje adecuado, los ejercicios y el control postural a los padres o cuidadores para poder prevenir complicaciones y favorecer el desarrollo del niño. Repasaremos el programa de ejercicios en las sucesivas consultas, aclarándoles las dudas que puedan tener sobre el tratamiento (Anexo: tabla 5).

Evolución. Después de 3 meses de tratamiento, el paciente está evolucionando lentamente. Ha conseguido el control cefálico, mejorando el tono muscular y su capacidad respiratoria. Realiza desplazamientos en lateral, pero todavía no consigue el volteo completo y persiste la escoliosis dorsolumbar izquierda de unos 20°. Conecta con el medio, ha mejorado la mímica facial, succión y deglución sin atragantamientos.

En la actualidad sigue con el tratamiento de fisioterapia y está a la espera de determinar por genética el número de repeticiones de CTG, como prueba externa, para orientar el pronóstico de la enfermedad.

CONCLUSIONES

La Distrofia Miotónica Tipo 1 o síndrome de Steinert es la distrofia muscular más frecuente del adulto, pero no ocurre lo mismo cuando ésta cursa en el periodo neonatal, ya que entonces, se caracteriza por presentar hipotonía axial, diplejía facial, problemas alimentarios e insuficiencia respiratoria.

En la actualidad no hay tratamiento curativo para la miopatía congénita. El tratamiento de fisioterapia dentro del equipo multidisciplinar es prioritario para mejorar la hipotonía, los problemas respiratorios y las alteraciones motoras que presentan estos niños, así como para prevenir complicaciones y poder conseguir que la autonomía de los pacientes sea la mayor posible.

A pesar de la escasa evidencia científica encontrada en las búsquedas bibliográficas sobre las técnicas de fisioterapia empleadas en esta enfermedad, sí que existen muchos casos clínicos que pueden verificar cómo las diversas técnicas de fisioterapia empleadas disminuyen los síntomas, mejoran la hipotonía muscular, consiguiendo mayor capacidad respiratoria, succión, deglución y la calidad de vida de los pacientes. Es necesario, así pues, seguir investigando para dar evidencia científica a nuestros tratamientos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Magaña JJ, Leyva-García N, Cisneros B. Patogénesis de la distrofia miotónica tipo 1. Gac Méd Méx [Internet]. 2009 [citado 29 enero 2014];145(4):331-37. Disponible en: http://www.anmm.org.mx/GMM/2009/n4/66_vol_145_n4.pdf
2. Harper PS. Distrofia Miotónica. Los Hechos [Internet]. 2ª ed. Cardiff; 2012 [citado 30 de noviembre de 2013]. Disponible en: <http://www.myotonic.org/sites/default/files/The%20Facts%20Spanish%20Translation%202013.pdf>
3. Barber MA, Eguiluz I, Plasencia W, Ramírez O. Distrofia miotónica de Steinert y gestación. Clin Invest Gin Obst [Internet]. 2003 [citado: 9 de febrero 2014];30(6):191-95. Disponible en: <http://zl.elsevier.es/es/articulo-no-encontrado?pubmed=true>
4. Rittler M, Feld V, Montagno M. Distrofia Miotónica Congénita. Rev Hosp Mat Inf Ramón Sardá [Internet]. 1997 [citado 11 febrero 2014];16(1):34-40. Disponible en: [file:///C:/Users/FATIMA/Downloads/Distrofia+Miot%C3%B3nica+Cong%C3%A9nita%20\(1\).PDF](file:///C:/Users/FATIMA/Downloads/Distrofia+Miot%C3%B3nica+Cong%C3%A9nita%20(1).PDF)
5. Fumero García AI, Armas Armas MI, Cruz Marrero MA. Síndrome de Steinert-Curschmann. Protocolo de Fisioterapia en las afecciones neonatales y descripción de cinco casos clínicos. Fisioterapia [Internet]. 2003 [citado 15 diciembre 2013];25(2):110-20. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0211563803730454>
6. Distrofia Miotónica de Steinert. [Internet]. 2004 [acceso 4 diciembre 2013].

Disponible en : http://www.asemvc.org/sites/default/files/distr_steinert_lb.pdf

7. Domingues S, Alves Pereira C, Machado Á, Pereira S, Machado L, Fraga C, et al. Distrofia miotónica congénita en una Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales: serie de casos. Arch Argent Pediatr [Internet]. 2014 [citado 16 diciembre 2014];112(1):18-22. Disponible en:
<http://www2.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2014/v112n1a17.pdf>
8. Hasbun H J, Bevilacqua JA, Luco M MI, Catalán M J. Distrofia miotónica tipo I (Enfermedad de Steinert) y embarazo. Descripción de un caso clínico. Rev Chil Neuro-Psiquiat [Internet]. 2010 [citado 11 febrero 2014];48(4):264-68. Disponible en:
<http://www.scielo.cl/pdf/rchnp/v48n4/art02.pdf>
9. Caro-Kahn I. Distrofia miotónica congénita (Enfermedad de Steinert), presentación de 2 casos en embarazos sucesivos y revisión de literatura reciente. Revista Peruana de Pediatría [Internet]. 2003 [citado 11 febrero 2014];56(2):34-37. Disponible en:
<http://200.62.146.19/BVRevistas/rpp/v56n2/pdf/a08.pdf>
10. Crespo Puras MC. Situación socio-sanitaria de los afectados por distrofia miotónica y sus familias, en la comunidad de Madrid. REDUCA (Enfermería, Fisioterapia, Podología) [Internet]. 2011 [citado 16 diciembre 2013];3(2):101-10. Disponible en:
<http://revistareduca.es/index.php/reduca-enfermeria/article/viewFile/728/742>
11. Asem-esp.org, Asociación Española de Enfermedades Musculares [sede web]. Barcelona: asem-esp.org; 1983 [actualizada 4 mayo 2014; acceso 1 marzo 2014]. Disponible en: <http://www.asem-esp.org/>
12. Palau F. Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. Med Clin (Barc) [Internet]. 2010 [citado 19 marzo 2014];134(4):161-68. Disponible en:
<http://ardilladigital.com/DOCUMENTOS/DISCAPACIDADES/ENFERMEDADES%20RARAS/ER%20un%20paradigma%20en%20la%20medicina%20del%20siglo%20XXI%20-%20Palau%20-%20articulo.pdf>
13. Tortora GJ, Derrickson B. Principios de Anatomía y Fisiología. 11ª ed. Madrid: Médica Panamericana; p.294-328.
14. Guyton A, Hall J. Tratado de Fisiología Médica. 12ª ed. Barcelona: Elsevier; 2006. p.72-84.
15. Ramírez Sosa P, Valladares Jiménez VE. Síndrome de distrofia miotónica tipo I. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2013 [citado 11 febrero 2014];17(4):172-79.

Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rpr/v17n4/rpr18413.pdf>

16. Armendáriz-Cuevas Y, López-Pisón J, Calvo-Martín MT, Rebage Moisés V, Peña-Segura JL. Distrofia miotónica. Nuestra experiencia de 18 años en consulta de Neuropediatría. *An Pediatr (Barc)* [Internet]. 2010 [citado 3 marzo 2014];72(2):133-38. Disponible en: http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pident_articulo=13147042&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=37&ty=49&accion=L&origen=zonadelectura&web=zl.elsevier.es&lan=es&fichero=37v72n02a13147042pdf001.pdf
17. Aguilar-Shea AL, Sierra-Santos L, Castro-Toro J, Gallardo-Mayo C. Una familia interesante. *Semergen* [Internet]. 2009 [citado 13 marzo 2014];35(6):287-90. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1138359309718775>
18. Esposito G, Ruggiero R, Savarese M, Savarese G, Tremolaterra MR, Salvatore F, et al. Prenatal molecular diagnosis of inherited neuromuscular diseases: Duchenne/Becker muscular dystrophy, myotonic dystrophy type 1 and spinal muscular atrophy. *Clin Chem Lab Med* [Internet]. 2013 [cited 2014 March 13];51(12):2239-45. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prenatal+molecular+diagnosis+of+inherited+neuromuscular+diseases%3A+Duchenne%2FBecker+muscular+dystrophy%2C+myotonic+dystrophy+type+1+and+spinal+muscular+atrophy>
19. Savic Pavicevic D, Miladinovic J, Brkusanin M, Svikovic S, Djurica S, Brajuskovic G, et al. Molecular Genetics and Genetics Testing in Myotonic Dystrophy Type 1. *Biomed Res Int* [Internet]. 2013 [cited 2014 March 13]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3613064/pdf/BMRI2013-391821.pdf>
20. Morales Montero F, Cuenca Berger P. Aspectos genéticos y moleculares de la distrofia miotónica. *Neuroeje* [Internet]. 1999 [Citado 13 de marzo de 2014];13(3):82-89. Disponible en: <http://www.binasss.sa.cr/revistas/neuroeje/v13n3/art5.pdf>
21. Lee JE, Cooper TA. Pathogenic mechanisms of myotonic dystrophy. *Biochem Soc Trans* [Internet]. 2009 [cited 2014 March 13];37(6):1-11. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3873089/pdf/nihms535718.pdf>
22. Kino Y, Washizu C, Oma Y, Onishi H, Nezu Y, Sasagawa NNN, et al. MBNL and CELF proteins regulate alternative splicing of the skeletal muscle chloride channel CLCN1. *Nucleic Acids Research* [Internet]. 2009 [cited 2014 Febr 9];37(19):6477-90. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2770659/pdf/gkp681.pdf>

23. Haghghat Jahromi A, Honda M, Zimmerman SC, Spies M. Single-molecule study of the CUG repeat-MBNL1 interaction and its inhibition by small molecules. *Nucleic Acids Research* [Internet]. 2013 [cited 2014 March 13];41(13):6687-97. Disponible en:
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3711446/pdf/gkt330.pdf>
24. Childs-Disney JL, Stepniak-Konieczna E, Tran T, Yildirim I, Park H, Chen CZ, et al. Induction and Reversal of Myotonic Dystrophy Type 1 Pre-mRNA Splicing Defects by Small Molecules. *Nat Commun* [Internet]. 2013 [cited 2014 February 9];28(4):1-27. Disponible en:
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3710115/pdf/nihms484744.pdf>
25. Aviña Fierro JA, Hernnandez Aviña DA. Síndrome de Steiner neonatal: distrofia miotónica tipo 1 congénita. *Arch Pediatr Urug* [Internet]. 2009 [citado 2 marzo 2014];80(1):33-36. Disponible en:
<http://www.scielo.edu.uy/pdf/adp/v80n1/v80n1a07.pdf>
26. Jiménez E, García-Cazorla Á, Colomer J, Nascimento A, Iriondo M, Campistol J. Hipotonía en el período neonatal: 12 años de experiencia. *Rev Neurol* [Internet]. 2013 [citado 11 febrero 2014];56(2):72-78. Disponible en:
<http://www.neurologia.com/pdf/Web/5602/bh020072.pdf>
27. Sjögren L, Tulinius M, Kiliaridis S, Lohmander A. The effect of lip strengthening exercises in children and adolescents with myotonic dystrophy type 1. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* [Internet]. 2010 [cited 2014 March 13];74(10):1126-34. Disponible en:
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=The+effect+of+lip+strengthening+exercises+in+children+and+adolescents+with+myotonic+dystrophy+type+1>.
28. Casasa JM, Isnard RM, Ojanguren I, Castellví A, Blanco JA, López P. Miopatía intestinal en la enfermedad de Steinert. *Cir Pediatr* [Internet]. 2003 [citado 23 febrero 2014];16(3):149-51. Disponible en:
<http://www.secipe.org/coldata/upload/revista/2003%3B16.149-51.pdf>
29. Kleinsteuber S K, Avaria B MdlÁ. Enfermedades Neuromusculares en Pediatría. *Rev Ped Elec* [Internet]. 2005 [citado 1 marzo 2014];2(1):52-61. Disponible en:
http://www.revistapediatria.cl/vol2num1/pdf/9_enfermedades_neuromusculares.pdf
30. Alvarenga C RH. Estudios genéticos en el diagnóstico prenatal. *Rev Med Hond* [Internet]. 2002 [citado 11 febrero 2014];70(2):82-85. Disponible en:
<http://ns.bvs.hn/RMH/pdf/2002/pdf/Vol70-2-2002-7.pdf>
31. Prado F, Salinas P, Zenteno D, Vera R, Flores E, García C, et al. Recomendaciones para los cuidados respiratorios del niño y adolescentes con enfermedades

- neuromusculares. Neumología Pediátrica [Internet]. 2010 [citado 10 marzo de 2014]. Disponible en: <http://www.neumologia-pediatrica.cl/pdf/201052/recomendacionescuidado.pdf>
32. Redondo García MA, Conejero Casares JA, editores. Rehabilitación infantil. Madrid: Medica Paramericana; 2012.
 33. Espinosa Jorge J, Arroyo Riaño O, Martín Maroto P, Ruiz Molina Diego, Moreno Palacios JA. Guía esencial de rehabilitación. Madrid: Médica Panamericana; 2010.
 34. Macias Merlo ML, Fagoaga Mata J. Fisioterapia en pediatría. Madrid: McGraw-Hill Interamericana; 2002.
 35. Zafeiriou DI. Primitive Reflexes and Postural Reactions in the Neurodevelopmental Examintion. *Pediatr Neurol* [Internet]. 2004 [cited 2014 Febr 11];31(1):1-8. Disponible en: [http://www.pedneur.com/article/S0887-8994\(04\)00097-9/abstract](http://www.pedneur.com/article/S0887-8994(04)00097-9/abstract)
 36. Vojta V. Alteraciones motoras cerebrales infantiles: diagnóstico y tratamiento precoz. 2ª ed. Madrid: Morata; 2005.
 37. Vojta V, Schweizer E. El descubrimiento de la motricidad ideal. Madrid: Morata; 2011.
 38. Bobath K. Base neurofisiológica para el tratamiento de la parálisis cerebral. 2ª ed. Buenos Aires: Médica Panamericana; 2001.
 39. Breggi I. El ejercicio terapéutico cognoscitivo en el niño con patología neurológica (Método Perfetti). *Desenvolupa* [Internet]. [citado 6 mayo 2014]. Disponible en: file:///C:/Users/FATIMA/Downloads/ejercicio_terapeutico_ise_breggi_vdef.pdf
 40. Le Métayer M. Reeduación cerebromotriz del niño pequeño: educación terapéutica. Barcelona: Masson; 1994.
 41. Ramírez-Romero RJ. Valoración y tratamiento basado en la reeducación cerebromotriz según Le Métayer. *Cuest fisioter*. 2009;38(2):118-24.
 42. Alonso López J, Morant P. Fisioterapia respiratoria: indicaciones y técnicas. *An Pediatr Contin*. 2004;22(5):303-6.
 43. Postiaux G. Fisioterapia respiratoria en el niño. Madrid: McGraw-Hill Interamericana; 2000.

44. Lim H, Kim T. Effects of Vojta Therapy on Gait of Children with Spastic Diplegia. J Phys Ther Sci [Internet]. 2013 [cited 2014 Febr 11];25(12):1605-08. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3885849/pdf/jpts-25-1605.pdf>
45. Vojta V, Peters A. El principio Vojta: juegos musculares en la locomoción refleja y en la ontogénesis motora. Barcelona: Springer-Verlag; 1995.
46. Paeth Rohlfs B. Experiencias con el concepto Bobath: fundamentos-tratamiento-casos. Madrid: Médica Panamericana; 2001.
47. Sedeño-Vidal A. Efectividad del método neurológico Le Métayer en niños con parálisis cerebral. Cuest fisioter. 2011;40(2):139-46.
48. Bonito Gadella JC, Martínez Fuentes J, Martínez García R. El ejercicio terapéutico cognoscitivo: Concepto Perfetti. Revista de Fisioterapia [Internet]. 2005 [Citado 26 marzo 2014];4(1):36-42. Disponible en: <http://repositorio.ucam.edu/jspui/bitstream/10952/412/1/FISIOTER2005-4-1-36-42.pdf>
49. Perfetti C. El ejercicio terapéutico cognoscitivo para la reeducación motora del hemipléjico adulto. Barcelona: Edika Med; 1999.
50. García-Giralda Bueno M. El concepto Haliwick como base de la hidroterapia infantil. Fisioterapia [Internet]. 2002 [citado 26 marzo 2014];24(3):160-4. Disponible en: http://www.fisioterapianeurologica.es/tratamientos/haliwick_como_base_de_hidroterapia_infantil.pdf

ANEXOS

Músculo o grupo muscular implicado	Nombre médico del músculo	Consecuencias para la persona afectada
Elevador del párpado	Elevador del párpado	- Caída de párpados (ptosis)
Músculos faciales		- Pérdida de expresión facial
Músculos de la mandíbula	Temporales, maseteros	- Mordida abierta - Boca abierta - Habla farfullante - Luxación mandibular
Músculos del cuello y especialmente los flexores	Esternocleidomastoideo	- Dificultad para levantar el cuello - Riesgo de lesiones por contusión o latigazo cervical
Músculos del antebrazo y la muñeca	Supinadores Dorsiflexores de la muñeca	- Dificultad para levantar los brazos - Torpeza motora
Músculos de la mano	Interóseos Flexores de los dedos	- Dificultad para escribir y para los movimientos finos - Rigidez debida a la miotonía
Tobillos	Dorsiflexores del pie	- Inestabilidad, pie caído

Tabla 1. Grupos musculares más afectados en la DM1. Harper PS. Distrofia Miotónica. Los Hechos. 2ª ed. Cardiff; 2012.

Problema	Causa
Respiración inadecuada	Músculos respiratorios subdesarrollados
Incapacidad de mamar o alimentarse	Debilidad al tragar y de los músculos faciales
Reducción o desaparición de movimientos faciales	Gran debilidad de la musculatura facial
Flaccidez, pocos movimientos espontáneos	Músculos débiles e inmaduros
Desviación del pie	Desequilibrio de los músculos en el útero

Tabla 2. Principales problemas de los neonatos con DMC. Harper PS. Distrofia Miotónica. Los Hechos [Internet]. 2ª ed. Cardiff; 2012.

Técnica	Método
Amniocentesis	Extracción de una muestra de líquido amniótico por vía transabdominal por medio de una jeringa guiada por ultrasonido.
Biopsia de vellosidades coriónicas	Análisis del tejido placentario que contiene tejido trofoblástico fetal.
Muestra de sangre fetal (Cordoncentesis)	Obtención de sangre de la vena umbilical del feto en desarrollo.
Muestra de sangre materna	
Diagnóstico preimplantación para fertilización in vitro	El análisis genético puede aplicarse a la tecnología de la fertilización <i>in vitro</i> . Antes de concluir la diferenciación, en un estadio temprano, una célula embrionaria puede ser removida de un embrión en desarrollo, sin que esto comprometa su evolución normal, lo que nos permite investigar la presencia de cambios genéticos específicos en un estadio temprano de un embrión para fertilización in vitro.

Tabla 3. Técnicas de diagnóstico prenatal. Alvarenga C RH. Estudios genéticos en el diagnóstico prenatal. Rev Med Hond. 2002];70(2):82-85.

REFLEJO	ESTÍMULO	RESPUESTA	LATENCIA
<i>Reflejos orofaciales, se clasifican en:</i>			
Babkin	Presión con pulgares en palmas de las manos	Giro de cabeza y apertura de boca	De 32 semanas a 1 mes
4 puntos cardinales	Estímulo sensitivo en 4 puntos alrededor de la boca	Dirección de la lengua y labio hacia el punto	De 0 a 3º mes
Rooting o de búsqueda	Estímulo táctil alrededor de los labios	Giro de la cabeza hacia el lado estimulado y apertura de la boca	De 0 a 3º meses
Fenómeno de ojos de muñeca	Giro rápido de la cabeza del niño	Retardo en el movimiento de los ojos hacia el lado de la rotación.	De 0 a 1º mes
Acústico-facial	Realizar un sonido brusco por un lado de la cabeza.	Giro de la cabeza hacia el lado del sonido y parpadeo.	Aparece a partir del 10º día de vida y está presente toda la vida
Óptico-facial	Acercar la palma de la mano cerca de los ojos de forma rápida	Parpadeo	Aparece a partir del 3º mes de vida y está presente toda la vida

Succión	Presionar con dedo meñique en la parte media de la lengua	Succión	Hasta los 4 ^º -6 ^º meses
<i>Reflejos cutáneos, se clasifican en:</i>			
Prensión palmar	Presionar con el pulgar en las palma de las manos	Cierre de la mano en puño	De 16 semanas a 3 ^º -6 ^º mes
Prensión plantar	Presión con pulgares en plantas de los pies	Flexión plantar de dedos	De 16 semanas a 9 ^º -15 ^º mes
Galant	Roce en línea paravertebral de D4 a L2	Incurvación del tronco con concavidad del lado estimulado	Desde el 2 ^º día de vida hasta el 4 ^º mes.
<i>Reflejos extensores, se clasifican en:</i>			
Extensión suprapubica	Presión en la sínfisis púbica	Extensión y aducción de ambos MMII, separación de dedos, inversión del pie	De 0 a 4 ^º semanas
Extensión primitiva de piernas	Apoyo de las plantas de los pies teniendo al niño en suspensión	Extensión de ambos MMII	De 0 a 4 ^º -6 ^º semanas
Extensión cruzada	Flexión con rotación interna de MI y presión sobre cotilo	Extensión, aducción y rotación interna de la pierna contraria	De 0 a 6 ^º semanas
Marcha automática	Adelantar el tronco y trasladar el peso a un pie	Paso automático con flexión de cadera y rodilla	De 0 a 3 ^º -4 ^º mes
Talón-palmar	Percutir el talón de la mano.	Extensión rápida del brazo	Patológico
Talón-plantar	Percutir el talón del pie	Extensión rápida de la pierna	De 0 a 4 ^º semana
<i>Otros reflejos</i>			
Moro	Cambio postural repentino	Apertura de brazos a modo de abrazo y flexión de piernas	De 28-34 semana a 3 ^º mes

Babinski		Roce con objeto romo por cara lateral de la planta del pie	Flexión de dedos	Normal hasta el año de vida
Tónico cervical asimétrico		Rotación pasiva de la cabeza del niño durante 15 seg.	Extensión de los miembros faciales y flexión de los nucales	Desaparece a los 3 meses
Subida del escalón	Contacto anterior de la tibia o el cúbito con el borde de la camilla	Elevación de la extremidad y colocación del pie o mano sobre ella	Desde el 2º día hasta el 10º-12º mes	

Tabla 4. Reflejos primitivos. Vojta V. Alteraciones motoras cerebrales infantiles: diagnóstico y tratamiento precoz. 2ª ed. Madrid: Morata; 2005. Redondo García MA, Conejero Casares JA, editores. Rehabilitación infantil. Madrid: Medica Paramericana; 2012.

EJERCICIO	OBJETIVO
Primera y segunda fase de volteo reflejo y primera posición de la reptación refleja	Conseguir el control cefálico, mejorar el tono muscular y la asimetría que presenta a nivel axial.
Respiración costo-diafragmática	Favorecer el drenaje de secreciones bronquiales, mejorar la tos y optimizar la funcionalidad de la musculatura respiratoria.
Cinesiterapia pasiva: Movilizar las 4 extremidades en flexión, extensión, abducción y aducción. Movimientos de rotación en pies y manos. Movilizar los dedos de manos y pies.	Mejorar el tono muscular y el rango articular de las cuatro extremidades.
Actividades con el propio cuerpo: Estimular al niño llevando sus propias manos a tocarse la cara, la boca, tripa, pies, etc.	Fomentar la sensibilidad cinestésica y táctil además, de la coordinación bimanual, óculo-manual, óculo-podálica, mano-pie, mano-pie-boca, etc.
Actividades con la mamá, papá y/o hermano: El padre se sitúa en frente del niño y realiza diferentes gestos para interactuar/llamar la atención del hijo y ver si el niño sonríe o gesticula. Primero sin hacer sonidos y luego con ellos. Taparle la cara al niño con las manos del padre o taparse el padre su propia cara. El padre puede moverse del campo de visión del hijo para ver si el niño le sigue, le busca con la mirada.	Fomentar la relación padre-hijo, la gesticulación y mímica, la comunicación. Sistema visual: seguimiento y fijación.
Actividades con el objeto: Estimular que el niño coja diferentes objetos, se los lleve a la boca, se los pase de una mano a otra y que perciba las diferentes texturas y formas.	Fomentar la relación con el medio, así como la sensibilidad táctil, cinestésica, barestésica y barognósica. Fomentar la coordinación óculo-manual, la prensión y la manipulación.

<p>En decúbito supino: Coger al niño por las dos manos y levantarlo mediante tracción hasta la posición de sentado. Mostrarle objetos, principalmente por el lado izquierdo.</p>	<p>Fomentar el control cefálico. Estimular la rotación cervical a la izquierda, la cual está limitada.</p>
<p>En decúbito prono: Estimular al niño con juguetes que le gusten al niño, tanto en el plano anterior como por su lado izquierdo.</p>	<p>Fomentar el control cefálico y el apoyo en antebrazo, así como la rotación cervical a la izquierda que está limitada. Mejorar el tono muscular.</p>
<p>En decúbito lateral: Estimular al niño con juguetes para que se ponga en decúbito supino (poco a poco le iremos dando pautas para que estimulen al niño desde supino a prono y de prono a supino).</p>	<p>Fomentar el volteo y la disociación de cinturas escapular y pélvica.</p>
<p>En sedestación: Sentar al niño con ayuda de un apoyo posterior.</p>	<p>Mejorar el control postural y el enderezamiento.</p>
<p>En cuadrupedia: Poner al niño en posición de gato (a 4 patas) para que mantenga el equilibrio, cuando lo mantiene le impulsamos para que haga transferencias de peso en brazos y piernas.</p>	<p>Estimulamos para que vaya iniciando el gateo</p>
<p>Bipedestación: Poner al niño de pie sujeto a un mueble. Estando el niño de pie sujeto a un mueble, colocarle algún objeto que le guste en el suelo para que tenga que agacharse a cogerlo.</p>	<p>Estimular la bipedestación. Reforzamos el equilibrio en bipedestación.</p>
<p>Masaje infantil: Tanto en miembros inferiores, como en abdomen (en sentido de las agujas del reloj), tórax, miembros superiores y en cara.</p>	<p>Fomentar el apego del niño con los padres además, de favorecer el tránsito intestinal.</p>

Tabla 5. Recomendaciones a los padres para realizar en el domicilio. Cameron EC, 2005; Arndt SW, 2008; Rodríguez MC, 2005; Breggi I y Herrero A, 2000.

Recibido: 3 febrero 2016.

Aceptado: 11 junio 2016.