

# **Enfoque fisioterapéutico en la Distrofia Muscular de Duchenne: Revisión bibliográfica en el ámbito académico**



**TRABAJO FINAL DE GRADO PRESENTADO POR:**  
Arthur LE BILLER y Melvin RIMOUX

**TUTOR ACADÉMICO:**  
Dr. José David Piñeiro Ramos

**FACULTAD DE CIENCIAS DE SALUD  
GRADO EN FISIOTERAPIA  
UNIVERSIDAD EUROPEA DE VALENCIA**

**VALENCIA  
Curso 2023-2024**





Enfoque fisioterapéutico en la Distrofia Muscular de Duchenne:  
Una revisión bibliográfica en el ámbito académico

**TRABAJO FINAL DE GRADO PRESENTADO POR:**

RIMOUX Melvin y LE BILLER Arthur

**TUTOR ACADÉMICO:**

Dr. José David PIÑEIRO RAMOS

**FACULTAD DE FISIOTERAPIA**

**UNIVERSIDAD EUROPEA DE VALENCIA**

**VALENCIA**

**CURSO 2023-2024**



## Agradecimientos:

En primer lugar, quiero dar las gracias a mi compañero de trabajo, pero sobre todo a mi amigo Arthur Le Biller, que ha hecho un gran trabajo y me ha ayudado cuando la moral no estaba en su mejor momento este año. Me ha permitido centrarme en lo esencial, tanto durante la elaboración de este TFG como en mi vida personal.

También me gustaría dar las gracias a nuestro tutor, el Dr. José David Piñeiro Ramos, que nos ayudó enormemente gracias a su experiencia, que compartió con nosotros con pasión y ganas, al tiempo que nos empujaba a producir un trabajo de gran calidad. Las horas de tutoría con él fueron siempre un placer y siempre salimos con las ideas claras y precisas sobre el trabajo que teníamos que hacer.

También quiero dar las gracias a mis padres y a mis hermanos, que siempre hicieron todo lo posible para que tuviera las mejores condiciones de trabajo a lo largo de mis estudios, que sea en los buenos, como los malos momentos.

Por último, me gustaría dar las gracias a dos profesores, Rocio Inmaculada Cogollos de la Peña, y Javier Gonzales Rosalen, fueron mis profesores de fisioterapia cardio-respiratoria y de Técnicas Especiales en Fisioterapia, me enseñaron a amar aún más la fisioterapia y me hicieron querer desarrollarme aún más en esta dirección. *RIMOUX Melvin*

En primer lugar, quiero agradecer a mi amigo y compañero de equipo, Melvin RIMOUX. Su colaboración, dedicación y apoyo han sido fundamentales en cada etapa de este proyecto. Trabajar juntos ha sido una experiencia enriquecedora que ha fortalecido nuestra amistad y nuestra capacidad para enfrentar desafíos académicos.

Asimismo, quiero extender mi gratitud a nuestro tutor, Dr. José David Piñeiro Ramos. Su orientación experta, consejos perspicaces y paciencia infinita fueron cruciales para el desarrollo de este trabajo. Su compromiso con nuestro crecimiento académico y profesional ha sido inspirador y motivador en todo momento. *LE BILLER Arthur*



## Índice:

|                                    |    |
|------------------------------------|----|
| Índice de tablas y figuras.....    | 6  |
| Índice de anexos .....             | 6  |
| Lista de abreviaturas .....        | 7  |
| Resumen .....                      | 8  |
| <i>Abstract</i> .....              | 9  |
| 1. Introducción .....              | 10 |
| 1.1 Definición .....               | 10 |
| 1.2 Epidemiología .....            | 10 |
| 1.3 Fisiopatología .....           | 10 |
| 1.4 Diagnostico .....              | 11 |
| 1.5 Tratamiento .....              | 12 |
| 1.6 Pronostico .....               | 15 |
| 2. Objetivos y Justificación ..... | 18 |
| 3. Material y Metodología .....    | 19 |
| 4. Resultados y discusión .....    | 21 |
| 5. Conclusión .....                | 33 |
| 6. Bibliografía .....              | 35 |
| 7. Anexos .....                    | 37 |



## Índice de tablas y figuras:

|                                                                                                                        |    |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| Figura 1: Influencia del tratamiento con corticosteroides y de la pauta posológica en la pérdida de deambulación ..... | 16 |
| Tabla 1: Tabla de criterios de inclusión/exclusión .....                                                               | 19 |
| Figura 2: Diagrama de flujo .....                                                                                      | 20 |
| Tabla 2: Tabla de resumen de los artículos .....                                                                       | 32 |

## Índice de Anexos:

|                                                                                                                                                                                                            |    |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| Tabla 3: Estadísticas descriptivas y análisis multivariante de la varianza (MANOVA) con diseño mixto 2x2 para todas las variables dependientes en los distintos periodos de medición de ambos grupos ..... | 37 |
| Tabla 4: Grosor medio del músculo abdominal antes y después de la intervención de los grupos TOE y WBV .....                                                                                               | 37 |
| Tabla 5: Valores medios de los índices de estabilidad en ambos grupos antes y después del tratamiento .....                                                                                                | 38 |
| Figura 3: Análisis del % previsto de FVC a lo largo del tiempo .....                                                                                                                                       | 38 |
| Figura 4: North Star Ambulatory Assessment .....                                                                                                                                                           | 39 |
| Tabla 6: Diferencias de la prueba de marcha de 6 minutos, North Star Ambulation Assessment, Quick Motor Function Test y Caregiver burden score .....                                                       | 39 |
| Tabla 7: Diferencias intragrupo y entre grupos entre las fuerzas musculares de las extremidades superiores en kilogramos.....                                                                              | 40 |
| Tabla 8: Diferencias intragrupo y entre grupos entre las fuerzas musculares de las extremidades inferiores en kilogramos .....                                                                             | 40 |
| Figura 5: Silla de ruedas eléctrica MOvit 2.0. a. Paciente utilizando el dispositivo MOvit 2.0 b. Componente del dispositivo Movit 2.0 con una vista detallada del brazo MOvit..                           | 41 |
| Figura 6: Evaluación del rendimiento de la conducción en silla de ruedas. ....                                                                                                                             | 41 |
| Figura 7: Escala de Brooke .....                                                                                                                                                                           | 42 |



### Lista de abreviaturas:

- **ARA** Antagonistas de los receptores de la aldosterona
- **CK** Creatinina quinasa
- **FEV1** Volumen espiratorio forzado en 1 segundo
- **FVC** Capacidad vital forzada
- **H<sub>2</sub>** Dihidrógeno
- **IECA** Inhibidores de la enzima convertora de la angiotensina
- **IRA** Inhibidores de los receptores de la angiotensina
- **LVR** Reclutamiento de volumen pulmonar
- **mRNA** ARN mensajero
- **NSAA** North Star Ambulatory Assessment
- **O<sub>2</sub>** Dioxígeno
- **PCF** Flujo máximo de tos
- **PEF** Flujo espiratorio máximo
- **PEM** Presión espiratoria máxima
- **PIM** Presión inspiratoria máxima
- **SNIP** Presión inspiratoria nasal por olfateo
- **TOE** Ejercicios orientados al tronco
- **VMNI** Ventilación mecánica no invasiva
- **VR** Volumen residual
- **WBV** Vibración del cuerpo entero



## Resumen:

**Introducción:** La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad genética que afecta principalmente a hombres, causando debilidad muscular progresiva debido a la falta de las proteínas distrofina. Con una prevalencia de aproximadamente 1 en 5000, la DMD conduce a la pérdida de la capacidad de caminar y eventualmente afecta la función respiratoria y cardíaca, siendo una causa importante de mortalidad. El diagnóstico temprano es crucial para la intervención adecuada. Los tratamientos actuales incluyen corticosteroides para mantener la función muscular, terapias musculoesqueléticas, respiratorias y cardíacas para mejorar la calidad de vida y prevenir complicaciones. Sin embargo, el pronóstico sigue siendo variable, con factores como el tratamiento temprano y continuo con corticosteroides que pueden influir en la pérdida de la función motora y la supervivencia.

**Metodología:** Se han realizado búsquedas en las bases de datos PubMed y Google Scholar sobre el tratamiento fisioterapéutico en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne. Las palabras claves que se han utilizado son “Duchenne muscular dystrophy”; “Physiotherapy”; “Non-invasive respiratory”; “Pharmacology”. Todos estos términos fueron combinados con los operadores booleanos “AND” – “OR” y “NOT”.

**Objetivo:** El estudio tiene como objetivo investigar la eficacia de las intervenciones terapéuticas actuales, como el tratamiento musculoesquelético y respiratorio, en la estabilización o ralentización del progreso de la DMD. Además, busca demostrar el impacto de nuevas tecnologías y enfoques terapéuticos en la calidad de vida y la función física de los pacientes con DMD, centrándose en cómo la combinación de ejercicio físico específico y técnicas de respiración puede mejorar la calidad de vida y retardar el avance de la enfermedad.

**Resultados:** Los estudios indican que el ejercicio en cinta de correr y la telerehabilitación ofrecen beneficios significativos en la función física y pulmonar de pacientes con DMD. La telerehabilitación demostró ser más efectiva que la terapia de vídeo, mientras que el uso de la silla de ruedas eléctrica con ejercicio integrado (MOVit) mejoró la actividad física, pero disminuyó la precisión y aumentó la frecuencia cardíaca en comparación con el joystick.

**Conclusión:** El estudio resalta la relevancia del ejercicio controlado, del trabajo respiratorio, la telerehabilitación y tecnologías como la silla de ruedas eléctrica con ejercicio integrado para mejorar la calidad de vida en pacientes con DMD.



## Abstract:

**Introduction :** Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a genetic disease that mainly affects males, causing progressive muscle weakness due to a lack of dystrophin. With a prevalence of approximately 1 in 5000, DMD leads to loss of walking ability and eventually affects respiratory and cardiac function, being a major cause of mortality. Early diagnosis is crucial for appropriate intervention. Current treatments include corticosteroids to maintain muscle function, musculoskeletal, respiratory and cardiac therapies to improve quality of life and prevent complications.

**Methodology:** PubMed and Google Scholar databases were searched for physiotherapy treatment in patients with Duchenne Muscular Dystrophy. The keywords used were 'Duchenne muscular dystrophy'; 'Physiotherapy'; 'Non-invasive respiratory'; 'Pharmacology'. All these terms were combined with the Boolean operators 'AND' - 'OR' and 'NOT'.

**Aim:** The study aims to investigate the efficacy of current therapeutic interventions, such as musculoskeletal and respiratory treatment, in stabilising or slowing the progression of DMD. In addition, it aims to demonstrate the impact of new technologies and therapeutic approaches on the quality of life and physical function of DMD patients, focusing on how the combination of specific physical exercise and breathing techniques can improve quality of life and slow the progression of the disease.

**Results:** Studies indicate that treadmill exercise and telerehabilitation offer significant benefits on physical and pulmonary function in patients with DMD. Telerehabilitation was shown to be more effective than video therapy, while the use of the power wheelchair with integrated exercise (MOVit) improved physical activity but decreased accuracy and increased heart rate compared to the joystick.

**Conclusion:** The study highlights the relevance of controlled exercise, respiratory work, telerehabilitation and technologies such as the exercise-integrated power wheelchair to improve quality of life in patients with Duchenne muscular dystrophy.

**Palabras claves:** Distrofia Muscular de Duchenne; Fisioterapia; Pulmonar; Nueva tecnología; Ejercicio

**Keywords:** Duchenne Muscular Dystrophy; Physiotherapy; Pulmonary; New technology; Exercise



## 1. Introducción:

### 1.1 Definición

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad hereditaria caracterizada por la ausencia de la proteína distrofina en el músculo, lo que provoca la destrucción progresiva del músculo. Esto provoca debilidad y atrofia muscular, inicialmente en las extremidades superiores y luego extendiéndose al tronco. A medida que la enfermedad progresa, los pacientes pierden su independencia y se vuelven cada vez más dependientes, sobre todo debido a la pérdida de la deambulación (PD). Con el tiempo, la enfermedad afectará a los músculos respiratorios y cardíacos, provocando la muerte del paciente (Venugopal & Pavlakis, 2023).

### 1.2 Epidemiología

La DMD es una enfermedad poco frecuente, que afecta a entre 1 de cada 5000 y 1 de cada 6000 hombres. La prevalencia de la enfermedad es ligeramente inferior a 10 casos por cada 100.000 nacidos vivos varones. La DMD en mujeres es extremadamente rara, alrededor de 1 caso por cada 1.000.000 de nacimientos, pero es muy difícil de detectar porque generalmente es asintomática (Duan et al., 2021).

Con una atención sanitaria óptima, algunos pacientes pueden llegar a vivir hasta los cuarenta años, sobre todo gracias a los avances logrados en los últimos años en los programas de prevención y a la mejora de los tratamientos de la disfunción cardiopulmonar (Duan et al., 2021).

### 1.3 Fisiopatología

La DMD es la miopatía más común, causada por la mutación del gen de la distrofina, situado en el cromosoma X. Las mutaciones en este gen dan lugar a enfermedades denominadas distrofinopatías, entre las que se incluyen la distrofia muscular de Duchenne, la distrofia muscular de Becker y una forma intermedia entre estas dos enfermedades.

La mutación de este gen provoca una producción limitada de distrofina, proteína de gran tamaño que facilita la interacción entre el citoesqueleto, la membrana celular y la matriz



extracelular. La distrofina juega un papel importante como la unidad estructural del músculo. Como resultado de esta producción limitada, se produce una pérdida de integridad de la membrana miofibrilar, con ciclos alternos entre necrosis y regeneración muscular. Como resultado de este ciclo, el tejido muscular es sustituido gradualmente por tejido fibroso o por tejido adiposo (Venugopal & Pavlakis, 2023).

#### 1.4 Diagnostico

El diagnóstico de la enfermedad debe ser lo más precoz y preciso posible para asegurar una intervención rápida con el paciente. Los niveles séricos de creatina quinasa (CK), que en pacientes con DMD excedan los valores normales de 10 a 100 veces, deben ser determinados si se sospecha clínicamente DMD. Si ya hay historia familiar, los niveles de CK deben ser determinados a la menor sospecha. El 10% de las mujeres portadoras también tienen niveles elevados de CK. La destrucción muscular es acompañada por transaminasas elevadas, que pueden llevar a la sospecha errónea de enfermedad hepática en niños presintomáticos con DMD. Cuando la DMD tiene una sospecha elevada, se recomienda comenzar con un estudio genético que, en muchos casos, evita una biopsia muscular, que es una prueba diagnóstica invasiva y cruenta. Normalmente el estudio genético trata de realizar una técnica de *microarray* en el cual se amplifica una sonda fluorescente a los ARN mensajeros sintetizados y así poder detectar los exones implicados en deleciones y duplicaciones. Si los resultados de la prueba son positivos y el paciente tiene un fenotipo compatible, se puede hacer un diagnóstico de DMD. Si los resultados son negativos, el gen debe ser secuenciado mediante plataformas de NGS (del inglés, *Next Generation Sequencing*) para buscar mutaciones puntuales o pequeñas deleciones/duplicaciones. La caracterización completa de la mutación es necesaria para evaluar su influencia en el estado del marco de lectura de la proteína, un determinante mayor de la diversidad fenotípica de las distrofinopatías (Nascimento Osorio et al., 2019).

Si el estudio genético no identifica ninguna mutación, pero las concentraciones de CK están aumentadas y signos y/o síntomas compatibles con la enfermedad están presentes, una biopsia muscular debe ser realizada para confirmar el diagnóstico. Las pruebas genéticas descritas anteriormente se complementan con una biopsia muscular. La microscopía óptica muestra un patrón distrófico con desestructuración de la



arquitectura fascicular del músculo, necrosis y regeneración de fibras musculares, y un aumento de tejido conectivo-adiposo endomisio (Zaninović et al., 2023).

## 1.5 Tratamiento

La historia natural de la DMD ha evolucionado en los últimos años gracias a la introducción de un tratamiento multidisciplinar precoz que incluye la administración de corticosteroides y un tratamiento y seguimiento respiratorio, cardíaco, nutricional, fisioterapéutico y ortopédico adecuados, lo que ha permitido estabilizar o ralentizar el ritmo de progresión de la enfermedad (Ryder et al., 2017).

### 1.5.1. Tratamiento con corticosteroides

El tratamiento tradicional se basa en el uso de corticosteroides debido a sus efectos beneficiosos a largo plazo sobre las funciones motoras, cardíacas y respiratorias. Se recomienda iniciar el tratamiento cuando la función motora del niño alcance un nivel estable (4-6 años). El uso de escalas clínicas y funcionales puede ayudar a reconocer el momento de la estabilidad. Los estudios más recientes han demostrado que preserva la fuerza de las extremidades superiores, reduce la progresión de la escoliosis y retrasa los daños cardíacos y pulmonares (Nascimento Osorio et al., 2019). Los corticosteroides utilizados son Prednisona y Deflazacort. La administración discontinua es menos eficaz, pero se asocia con menos efectos adversos. Aunque ambos principios activos han demostrado una eficacia similar en la mejora de la fuerza y la función muscular, trabajos más recientes indican que la continuación del tratamiento con Deflazacort es generalmente más segura. La Prednisona y la Prednisolona tienen un efecto antiinflamatorio y aumentan la fuerza de los músculos esqueléticos, mientras que el Deflazacort también actúa para promover la regeneración de los músculos esqueléticos. Una proporción significativa de pacientes no tolera el uso crónico de corticosteroides debido a reacciones adversas, mientras que otros no responden adecuadamente al tratado. La dosis de corticosteroides generalmente aumenta a medida que el niño crece, siempre que los efectos secundarios sean manejables. En ausencia de reacciones adversas, la dosis establecida se mantiene durante la fase de no desplazamiento. Si los efectos secundarios no son manejables, la dosis del



medicamento se reduce en un 30% antes de considerar la interrupción del tratamiento (Duan et al., 2021).

### 1.5.2. Tratamiento musculoesquelético

La promoción del mantenimiento de una movilidad amplia y simétrica debería llevarse a cabo conjuntamente por los especialistas en patologías neuromusculares, los médicos reeducadores, los fisioterapeutas y los cirujanos ortopédicos. Además, debería realizarse una evaluación semestral para determinar los factores de riesgo y establecer medidas y recomendaciones adecuadas. Esta evaluación debe incluir pruebas tales como la evaluación de la fuerza utilizando la escala del Consejo de Investigación Médica (MRC), pruebas de función cronometradas y prueba de marcha de 6 minutos; También se recomiendan escalas de función motora como la evaluación ambulatoria North Star en la fase ambulatoria o la escala de rendimiento de las extremidades superiores en la fase no ambulatoria (Nascimento Osorio et al., 2019). Se medirá la amplitud de los movimientos de las articulaciones. Además, la utilización de dispositivos externos permite prevenir o minimizar las contracturas y/o deformaciones, ya que están destinados a garantizar un mantenimiento postural correcto. En particular, las ortesis de tobillo-pie de noche son adecuadas para todas las etapas de la enfermedad, mientras que las ortesis de rodilla-tobillo-pie de día, o incluso la utilización de cuadros de pie, son especialmente útiles en las etapas ambulatorias tardías y no ambulatorias precoces. La natación es un excelente deporte para estos pacientes. Por otro lado, se deben evitar los ejercicios de alta intensidad y excéntricos. Con el fin de retrasar la pérdida de la marcha y evitar complicaciones relacionadas con la posición sentada. Se han desarrollado programas de extensión de la marcha con aparatos ortopédicos ligeros cuya implantación debe iniciarse en las últimas etapas de la caminata antes de que transcurran 3 meses desde la interrupción de la caminata (Venugopal & Pavlakis, 2023). Las deformaciones graves del pie deberán corregirse mediante una tenotomía del tendón de Aquiles seguida de la colocación de la ortesis a los 2-3 días y el inicio del reentrenamiento de la marcha y de la puesta en marcha de una rehabilitación a pie, especialmente en los casos en que el grado de retracción interfiera con el patrón de marcha o sea de naturaleza asimétrica. En cuanto a la evolución de la escoliosis, debe vigilarse durante todo el crecimiento. Una vez alcanzada la madurez esquelética, debe evaluarse la necesidad de una intervención quirúrgica de fijación de la columna vertebral



para prevenir el empeoramiento y reducir la tasa de disminución de la capacidad respiratoria (Nascimento Osorio et al., 2019).

### 1.5.3. Tratamiento respiratorio

Las directrices para un tratamiento respiratorio adecuado incluyen la inclusión de un neumólogo y un terapeuta especializado en fisioterapia respiratoria. Durante la fase ambulatoria, la capacidad vital forzada (FVC) debe evaluarse anualmente. Después de la pérdida de la marcha, se requiere una vigilancia estrecha cada seis meses: FVC sentado, saturación de O<sub>2</sub> por oximetría de pulso y flujo máximo de la tos. Es importante realizar estudios del sueño cuando los valores de la FVC son inferiores al 60 % para detectar la hipoventilación nocturna y los síndromes de apnea-hipopnea obstructiva del sueño. El tratamiento temprano de estas complicaciones es esencial para prevenir las complicaciones cardíacas y el deterioro de la función cognitiva. Debido al alto riesgo de infecciones respiratorias, debe incluirse la vacunación contra patógenos como el neumococo (a partir de 2 años) y la gripe (a partir de 6 meses). No hay contraindicaciones en pacientes tratados con corticosteroides, pero su respuesta inmune puede verse afectada. En caso de infección, independientemente del uso de antibióticos, también es importante utilizar la tos asistida para evitar complicaciones, especialmente en las etapas avanzadas de la enfermedad (Nascimento Osorio et al., 2019).

### 1.5.4. Tratamiento cardíaco

La enfermedad cardíaca es una complicación que ocupa el primer plano, convirtiéndose en una de las principales causas de mortalidad. Se caracteriza por una disfunción del ventrículo izquierdo que evoluciona hacia una cardiomiopatía dilatada que provoca insuficiencia cardíaca y arritmias. A diferencia de otras cardiomiopatías, es generalmente asintomática debido a la inmovilidad de los pacientes, por lo que el diagnóstico y la evaluación se basan en las pruebas pertinentes. La evaluación debe incluir un ECG y un ecocardiograma en el momento del diagnóstico, seguidos de exámenes semestrales y exámenes anuales después de los 10 años. La resonancia magnética cardíaca está integrada en el seguimiento de pacientes debido a su mayor sensibilidad en la detección de disfunción cardíaca y fibrosis. El tratamiento de primera



línea es el uso de inhibidores de la enzima convertora de la angiotensina (ECA). Estudios recientes apoyan su uso antes de la aparición de signos de disfunción ventricular para tratar de retrasar su aparición. En caso de intolerancia, pueden utilizarse inhibidores de los receptores de la angiotensina (IRA). Los antagonistas de los receptores de la aldosterona (ARA) constituyen otro grupo que ha demostrado un efecto cardioprotector, aunque su uso como alternativa a los inhibidores de la ECA o como terapia combinada queda por definir (Nascimento Osorio et al., 2019).

#### 1.5.5. Tratamiento gastrointestinal y nutricional

Durante la enfermedad, los pacientes con DMD presentan un alto riesgo de problemas de peso. Por lo tanto, es necesario un seguimiento nutricional regular y ajustes alimentarios. En las etapas avanzadas de la enfermedad, la disfagia puede causar pérdida de peso, acentuando la pérdida progresiva de la fuerza de los músculos respiratorios. En este caso, puede considerarse la alimentación por sonda nasogástrica y, a continuación, por botón gástrico (Weber et al., 2022).

Los pacientes no ambulatorios pueden sufrir reflujo gastroesofágico y esofagitis debido a la participación de la musculatura esofágica. Generalmente se tratan con antagonistas de los receptores H<sub>2</sub> e inhibidores de la bomba de protones, solos o en combinación con proquinéticos, sucralfato y antiácidos neutralizantes. Dado que los pacientes sufren estreñimiento, debe garantizarse una hidratación y una alimentación adecuada. Los laxantes y enemas pueden utilizarse de forma puntual y, en casos persistentes, la leche de magnesio, la lactulosa o el polietilenglicol (Nascimento Osorio et al., 2019).

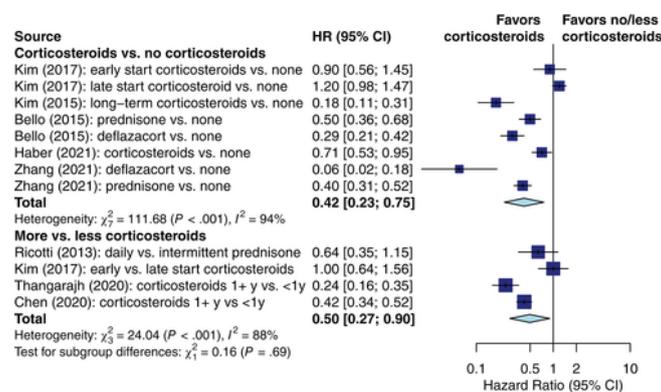
### 1.6 Pronóstico

#### 1.6.1. Predictores de la deambulaci3n

Los estudios han demostrado que el tratamiento con corticosteroides es más eficaz para mantener la deambulaci3n. El tratamiento con dosis mayores o durante un periodo de tiempo más largo es más eficaz que el uso intermitente o durante un periodo de tiempo más corto para retrasar la pérdida de la deambulaci3n. Para lograr la pérdida más tardía

de la deambulaci3n, se recomienda el uso precoz, continuo y prolongado para obtener los mejores resultados. En los pacientes tratados con deflazacort, la p3rdida de la deambulaci3n se observ3 que m3s tarde que en los pacientes tratados con prednisona. Por otro lado, el uso de deflazacort se asocia a m3s efectos secundarios.

La cirug3a temprana de los m3sculos sartorio, tensor de la fascia lata y recto femoral se asoci3 a un mayor tiempo hasta la p3rdida de la deambulaci3n en comparaci3n con la cirug3a convencional (Weber et al., 2022).



**Figura 1 realizada por Weber et al.:** Influencia del tratamiento con corticosteroides y de la pauta posol3gica en la p3rdida de deambulaci3n

### 1.6.2. Predictores de la funci3n pulmonar

El tratamiento con corticosteroides se asoci3 sistem3ticamente con una mayor FVC o FVC% predicha. La disminuci3n de la FVC% prevista no se vio influida por el uso de corticosteroides en tres estudios. En los pacientes que iniciaron el tratamiento con corticosteroides antes de los 5 a3os, los valores de FVC ajustados por edad fueron inferiores en comparaci3n con los pacientes que iniciaron el tratamiento a partir de los 5 a3os. El uso de corticosteroides se asoci3 con una necesidad m3s tard3a de asistencia ventilatoria. El uso intermitente de corticosteroides fue inferior en un estudio en comparaci3n con el uso continuo, y las dosis m3s altas ( $\geq 0,65$  mg/kg/d3a) no influyeron en la FVC en comparaci3n con las dosis  $< 0,65$  mg/kg/d3a. Los pacientes que tomaban prednisona ten3an un porcentaje de FVC predicha mayor que los que tomaban deflazacort (Weber et al., 2022).



### 1.6.3. Predictores de fallo cardíaco

El tratamiento con corticosteroides también se asoció a un retraso en la aparición de insuficiencia cardíaca, y el descenso anual del acortamiento funcional fue menor en dos estudios. Una mayor duración del tratamiento con corticosteroides se asoció con un retraso en la aparición de la miocardiopatía. El uso intermitente o continuo de corticosteroides no tuvo ningún efecto sobre el inicio de la miocardiopatía. El tratamiento precoz con corticosteroides se asoció a un mayor riesgo de aparición precoz de miocardiopatía. Aunque este hallazgo se basó en un gran estudio de registro, el hallazgo es observacional y puede estar confundido por otros factores. El uso de inhibidores de la ECA se asoció a una menor proporción de insuficiencia cardíaca durante un periodo de tratamiento de 5 años. Mutaciones genéticas y polimorfismo pueden asociarse con miocardiopatías precoz o grave en comparación con pacientes sin afectación cardíaca o leve afectación a los 28 años (Weber et al., 2022).

### 1.6.4. Predictores de mortalidad

El uso de corticosteroides se asoció a una menor mortalidad y a menos muertes relacionadas con la insuficiencia cardíaca. El uso prolongado de IECA se asoció a una menor mortalidad tras 10 años de seguimiento en un estudio. El uso de carvedilol no se asoció a mortalidad. La ventilación mecánica no invasiva (VMNI) preventiva en pacientes no hipercápnicos produjo una mayor mortalidad en comparación con la ausencia de VMNI. Los trastornos de la deglución se asociaron a un mayor riesgo de muerte durante un seguimiento de 12 años. La disfunción ventricular izquierda predijo la mortalidad en cuatro estudios. Se observó un mayor riesgo de muerte en los pacientes con una FVC < 1 L. Además, un mayor descenso anual de la FVC% predicha se asoció a un aumento de la mortalidad (Weber et al., 2022).



## 2. Objetivos y Justificación:

Bajo las diferentes premisas expuestas en el primer apartado del trabajo, un enfoque fisioterapéutico para la distrofia muscular de Duchenne sería relevante por diversas razones. En primer lugar, explorar cómo esta intervención puede mejorar la calidad de vida de los pacientes al mejorar la función muscular y su independencia funcional. Además, destacar la importancia de iniciar la fisioterapia en etapas tempranas de la enfermedad para retrasar su progresión y mejorar los resultados a largo plazo. Asimismo, un análisis sobre cómo la fisioterapia se integra en un enfoque multidisciplinario de atención médica, junto con otras disciplinas, proporciona una visión completa de su papel en el tratamiento de esta enfermedad. Por último, este trabajo se encarga de examinar los últimos avances en fisioterapia para la distrofia muscular de Duchenne, incluyendo nuevas técnicas y tecnologías que puedan mejorar la eficacia del tratamiento y la calidad de vida de los pacientes.

Por lo tanto, el objetivo del estudio es la investigación de la eficacia de las intervenciones terapéuticas actuales, como el tratamiento musculoesquelético y el tratamiento respiratorio, en la estabilización o ralentización del progreso de la enfermedad. Además, este trabajo profundizará sobre el impacto de los ejercicios sobre el sistema respiratorio, sobre el desarrollo de las nuevas tecnologías y enfoques terapéuticos en la calidad de vida y la función física de los pacientes con DMD.

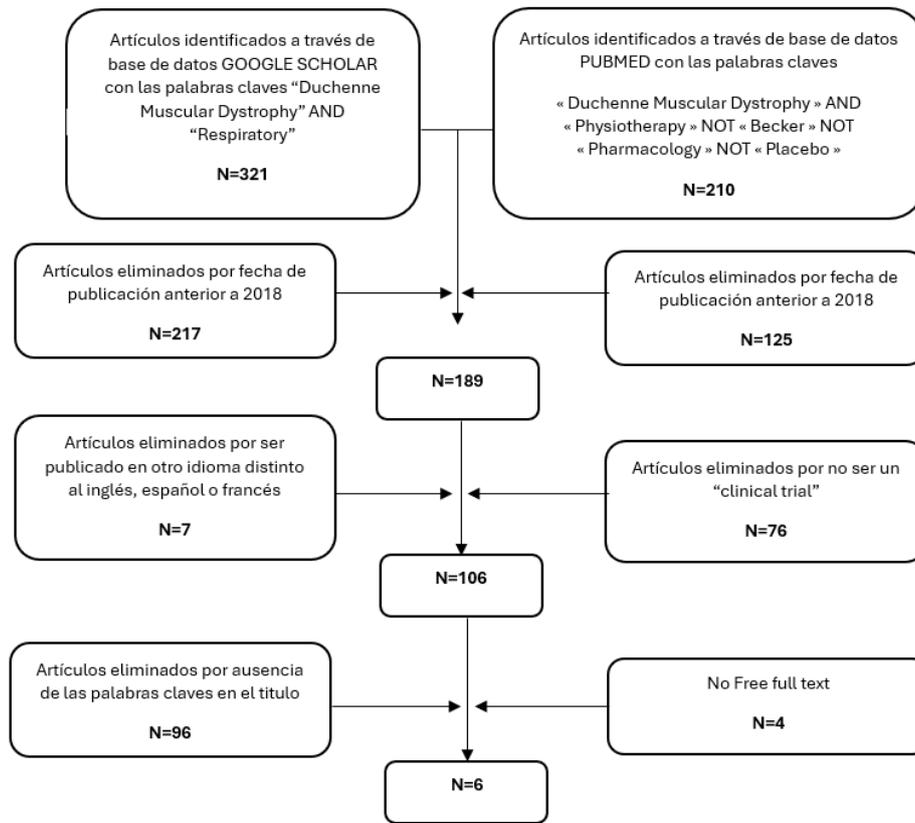
### 3. Material y Método:

El análisis y la búsqueda de los diferentes trabajos se realizó mediante una búsqueda bibliográfica utilizando los siguientes descriptores: “Duchenne Muscular Dystrophy”; “Physiotherapy”; “Non-invasive respiratory”; “Pharmacology”; “Placebo”, junto con los operadores booleanos “AND” - “OR” y “NOT”. Las bases de datos utilizadas fueron *PUBMED* y *GOOGLE SCHOLAR*. Por otro lado, se tuvieron en cuenta artículos científicos que fueran ensayos clínicos aleatorizados, se incluyeron artículos referentes a los últimos 6 años (2018-2024), publicados en lengua inglesa, española y/o francesa y se descartaron aquellos que no fueran ensayos clínicos aleatorizados o publicaciones que no tuvieran un acceso libre. A continuación, se muestra la tabla 1 donde viene expuesto los criterios de inclusión y exclusión utilizados en este trabajo.

**Tabla 1:** Tabla de criterios de inclusión/exclusión

| <b>Criterios de inclusión</b>                                 | <b>Criterios de exclusión</b>                                                           |
|---------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------|
| Ensayos controlados aleatorios                                | Estudios sobre otras distrofias musculares, por ejemplo la distrofia muscular de Becker |
| Estudios realizados sobre población afectada por DMD          | Estudios realizados sin población afectada por DMD                                      |
| Estudios publicados en lengua Francesa, Española y Inglesa    | Estudios no publicados en otra lengua distinta a la Francesa, Española o Inglesa        |
| Estudios publicados en los últimos 6 años (entre 2018 y 2024) | Estudios publicados anteriores al año 2018                                              |
| Artículos publicados de acceso libre                          | Artículos publicados sin acceso libre                                                   |

El flujo de trabajo realizado mediante estos criterios dio como resultado la obtención de 6 artículos. Se empleo un diagrama de flujo para visualizar de manera clara los criterios de inclusión y exclusión utilizados en la selección de los 6 artículos como muestra la figura 2.



**Figura 2:** Diagrama de flujo. Flujo de trabajo obtenido después de usar los criterios de inclusión y exclusión para la búsqueda bibliográfica



#### 4. Resultado y discusión:

La realización de búsqueda bibliográfica ha llevado a la obtención de 6 artículos donde a continuación se presenta un resumen detallado de los hallazgos y discusiones. Estos estudios abordan diversas áreas terapéuticas y tecnológicas relacionadas con la DMD. Entre los temas explorados se encuentran el impacto de la actividad física, específicamente el ejercicio orientado al tronco y la vibración de cuerpo completo, así como la terapia respiratoria, la telerehabilitación y el diseño de sillas de ruedas adaptadas. Estos enfoques tienen como objetivo mejorar la movilidad, la función pulmonar y la calidad de vida de los pacientes afectados por esta enfermedad genética. Al final de la sección de resultados y discusión, encontrará la tabla 2, en el que se resumen los 6 artículos que hemos podido revisar.

Según Abd El Aziz et al., los niños con distrofia muscular de Duchenne tienen músculos debilitados, lo que puede afectar a los ajustes posturales. Estos ajustes posturales son necesarios para la marcha y el equilibrio dinámico durante las actividades de la vida diaria.

El objetivo fue comparar el efecto de la bicicleta ergométrica frente a la cinta de correr sobre la capacidad funcional para caminar y el equilibrio en niños con DMD. Distribuyeron los grupos al azar y se observó que no había diferencias significativas entre los grupos. Los niños tenían 3 sesiones de 1 hora cada semana durante 3 meses. Los dos grupos tienen una parte del programa común con unos estiramientos suaves para prevenir el desarrollo de cualquier tirantez, contracciones isométricas y marcha con obstáculos. En el grupo de bicicleta, empiezan por estiramientos suaves y caminaron 5 minutos, siguen con 20 minutos de bicicleta, 5 minutos de calentamiento de baja intensidad, 10 minutos con un aumento de resistencia progresivo y 5 minutos de vuelta a la calma. La aplicación de la resistencia concuerda con los resultados que confirman la necesidad del entrenamiento de resistencia para los niños con DMD, ya que han demostrado una disminución de la capacidad anaeróbica y de la fuerza en comparación con sus compañeros sanos.

En el grupo de la cinta, empiezan también con unos estiramientos suaves y 5 minutos de marcha, siguen con el entrenamiento en cinta que se practicó al 75% de la velocidad, con una inclinación de cero grados durante unos 20 min y acaben con 5 min de vuelta



a la calma. En los dos grupos los niños tienen que parar si notan dolor, fatiga o si tienen dificultad para respirar.

Después de 3 meses de tratamiento, se observa una mejoría en ambos grupos, pero, la evolución del grupo con la cinta de correr es más significativa en comparación al grupo con bicicleta ergonómica (Anexo 1). Los niños de los dos grupos han mejorado la marcha y el equilibrio. Podemos atribuir esta mejoría al aumento de masa muscular y coordinación.

La mejoría del grupo de cinta en marcha y equilibrio es debida a la marcha sobre la cinta porque al caminar sobre la cinta hay un aumento de estrés sobre las articulaciones tibiofemoral y patelofemoral. Ese estrés aumenta la fuerza del cuádriceps porque está luchando para mantener la extensión de la rodilla y entonces solicitan más ese cuádriceps y lo refuerzan. Al caminar en una cinta los pies tocan la cinta más tiempo que tocamos el suelo cuando caminamos y eso es un factor importante de estabilidad y equilibrio. El entrenamiento en cintas tiene otras ventajas como la mejoría de la resistencia al caminar, de la estabilidad de marcha, de las funciones musculares, de la capacidad aeróbica, del equilibrio y entonces un nivel de actividad física habitual más elevado. (Abd El Aziz et al., 2021)

Según Ali y Saleh, el debilitamiento progresivo de los músculos proximales en niños con DMD perjudica los ajustes posturales, deteriorando la función motora e impidiendo la deambulación. Durante las actividades diarias, para la marcha y el equilibrio dinámico, se requieren ciertas modificaciones posturales.

El objetivo es comparar el impacto de los ejercicios orientados al tronco frente a la vibración de todo el cuerpo en el grosor de los músculos abdominales y el equilibrio en niños con DMD. Quieren aumentar el grosor de los músculos del tronco porque ayudan al equilibrio y porque cuando se debilitan es más complicado el uso de los miembros superiores o inferiores y complica la vida diaria. Un enfoque terapéutico con deporte, rehabilitación y la salud preventiva es el entrenamiento por vibración de todo el cuerpo (WBV). El paciente hace ejercicios ligeros sobre una plataforma tambaleante. El sistema musculoesquelético recibe vibraciones mecánicas de la plataforma vibratoria, lo que modifica la longitud de los músculos. La consiguiente estimulación de los husos



musculares provoca la contracción refleja del músculo correspondiente. Por lo tanto, el estímulo vibratorio provoca la elongación y contracción cíclicas de los músculos estimulados, lo que se traduce en un aumento de la densidad mineral ósea, la flexibilidad y la fuerza muscular. Se ha demostrado que el uso del ejercicio WBV es seguro y podría ser eficaz en la rehabilitación de la DMD para cambiar la longitud y la fuerza muscular como una modalidad de ejercicio bien tolerada. Una posible alternativa son los ejercicios orientados al tronco (TOE), son un tipo de ejercicio del programa de rehabilitación que ayuda a los pacientes a mejorar el control del tronco, que se encarga de la adaptación durante las transferencias de peso, proporciona y mantiene la posición erguida del cuerpo, organiza las reacciones posturales de corrección, estabiliza el cuerpo para realizar movimientos proximales y distales de las extremidades, rotaciones del tronco y toma de contacto entre el hombro y la pelvis. Muchas actividades diarias, como caminar, comer, escribir, subir o bajar escaleras, requieren el control del tronco.

Este estudio compara los efectos del TOE con los del WBV sobre el equilibrio y el grosor de los músculos abdominales (oblicuo interno, oblicuo externo, recto del abdomen, transverso). Hay 30 pacientes con DMD con los siguientes criterios: niños diagnosticados de DMD, con edades comprendidas entre los 6 y los 10 años, con fuerza muscular de grado 3+ en extremidades inferiores y tronco, capaces de mover con normalidad sus extremidades superiores e inferiores, capaces de caminar sin impedimentos en los niveles I y II del sistema de clasificación de la función ambulatoria para DMD. Los 30 pacientes se dividieron aleatoriamente en dos grupos de 15 personas. El estudio duró 3 meses, con 3 sesiones de una hora cada semana. En el grupo A, hicieron fisioterapia tradicional y TOE mientras que en el grupo B, hicieron fisioterapia tradicional y WBV. La fisioterapia tradicional consiste en un calentamiento con estiramientos suaves de los músculos de los miembros inferiores, 20 segundos de estiramiento y 20 segundos de reposo, 5 veces para cada músculo. Los cuádriceps, isquiotibiales, tibial anterior, gemelos, bíceps y tríceps fueron contraídos de manera isométrica con 5 segundos de contracción y 5 segundos de reposo. Había también un entrenamiento de marcha y equilibrio con obstáculos. En el grupo A los pacientes realizaron ejercicios de estiramiento, ejercicios de estabilización activa o activa-asistida, ejercicios de brazos con el tronco inmovilizado, ejercicios de movilización del tronco y ejercicios funcionales de alcance con diferentes rangos de movimiento en la elevación del hombro con la asistencia de un fisioterapeuta. En el grupo B los pacientes hicieron WBV durante un total de 10 minutos por sesión. El aparato se ajustó a una frecuencia



de 30 Hz, una amplitud de 2 mm y un tiempo de funcionamiento de 5 minutos. Los niños se colocaron completamente en cuclillas sobre una plataforma vibratoria con alternancia lateral y se les pidió que permanecieran así durante toda la experiencia, comunicando a los investigadores cualquier dolor que sintieran. La función de vibración se desconecta automáticamente a los 5 minutos. Después, los niños tomaron un descanso de un minuto. A continuación, con los mismos ajustes que los utilizados en la posición en cuclillas, los niños permanecieron de pie sobre la plataforma vibratoria durante 5 minutos. En cada sesión, la WBV se utilizó durante un total de 10 minutos. No hay diferencias físicas significativas entre los grupos antes del estudio. Al final del estudio el grosor de los músculos abdominales ha aumentado en los dos grupos. Los músculos abdominales del grupo A han aumentado significativamente comparado con el grupo B (Anexo 2.). Los índices de estabilidad han disminuido significativamente en ambos grupos, pero más en el grupo A (Anexo 3.). Los dos grupos han mejorado significativamente pero el grupo A (TOE) ha mejorado más que el grupo B (WBV). La mejoría de la fuerza del tronco por el programa de fisioterapia podría ser el factor principal del aumento del equilibrio de los pacientes de los dos grupos. El equilibrio y la fuerza del tronco están relacionados, entonces al fortalecer el tronco mejoramos el equilibrio. Todas las variables calculadas del estudio indican una mejoría post-tratamiento a favor del TOE. El aumento del equilibrio y del grosor de los músculos abdominales en los dos grupos puede ser del aumento de la fuerza muscular y la coordinación de los dos lados del cuerpo. El entrenamiento con WBV desarrolla la fuerza, la potencia y la masa muscular. Ahora sabemos que los niños sufriendo de DMD pueden desarrollar sus fuerzas abdominales. Los músculos centrales estabilizan el tronco y permiten a los miembros superiores e inferiores moverse mejor y facilitar su uso. Para concluir, el TOE es significativamente más eficaz que el WBV para aumentar el grosor de los músculos abdominales y mejorar el equilibrio en los niños con DMD (Ali & Saleh, 2024).

Según Pennati et al., la insuficiencia ventilatoria, debida a la pérdida progresiva de los músculos respiratorios, es la principal causa de muerte en los pacientes con DMD. Son importantes las mediciones de la función pulmonar y de los músculos respiratorios para seguir la progresión de la enfermedad. La identificación de signos tempranos permite una planificación, una prevención y un tratamiento más adecuado de la enfermedad.



Las pruebas respiratorias son la norma de atención para la evaluación del deterioro respiratorio, permiten observar y evaluar la deterioración del sistema respiratorio.

El fallo progresivo de los músculos respiratorios puede desarrollar complicaciones respiratorias, incluyendo hipoventilación, desaturación nocturna, es una bajada de la saturación de oxígeno en la sangre por debajo de 90%, o una tos ineficaz que puede provocar infecciones respiratorias por la discapacidad de expectoración.

De hecho, el tratamiento respiratorio necesitará un apoyo de dispositivos mecánicos, en concreto, el dispositivo de ventilación mecánica o un dispositivo de tos asistida resultará inevitable.

A nivel fisioterapéutico, los volúmenes de interés clínico para desarrollar un plan de tratamiento son, las capacidades pulmonares y la variación de volumen. Estos volúmenes se evalúan gracias a la prueba de espirometría, que forma parte de las pruebas de función pulmonar.

La espirometría es recomendada para evaluar los volúmenes pulmonares durante la respiración, midiendo los volúmenes de inhalación y exhalación de aire en función del tiempo, gracias a un espirómetro. Los parámetros esenciales son la FEV1, el volumen espiratorio forzado en 1 segundo, es decir el volumen de aire exhalado con fuerza en el primer segundo tras una inspiración máxima y la FVC, la capacidad vital forzada, es el volumen total de aire exhalado con fuerza tras una inspiración máxima.

Sin embargo, la prueba de espirometría necesita una colaboración importante del paciente, que puede ser difícil para él debido a los esfuerzos repetitivos, de hecho, en pediatría, no se puede pedir a un niño realizar esta prueba, tampoco en los pacientes de edad avanzada, debido a la pérdida de fuerza de los músculos faciales, que puede impedir un sello labial hermético, lo que daría unos valores subóptimos.

La limitación de la prueba de espirometría es el hecho que solo permite la evaluación global de la restricción pulmonar, pero no permite una diferenciación de la bomba respiratoria y de la rigidez de la pared pulmonar. Por lo tanto, es importante distinguir la afectación específica de los músculos respiratorios, examinando sus características funcionales y estructurales.



Además, son importantes las mediciones de presión estática máxima en la boca, lo que permite una evaluación sencilla de la fuerza muscular respiratoria global. Los valores que nos interesan son la Presión Inspiratoria Máxima (PIM), es la presión máxima que se genera durante un esfuerzo inspiratorio máximo a partir del volumen residual, mantenido por un segundo y la Presión Espiratoria Máxima (PEM), es el esfuerzo espiratorio máximo mantenido por un segundo. Para que se estandarice la maniobra, la PIM y la PEM se miden a partir de un volumen inicial en el que los músculos responsables de la inspiración o la espiración están estirados al máximo.

Se puede que estos valores sean difíciles de medir debido a la colaboración del paciente, como alternativa, se puede medir la Presión Inspiratoria Nasal por olfateo (SNIP), que se considera como maniobra más natural para evaluar la función muscular inspiratoria.

La SNIP tiene como límite la subestimación de la fuerza muscular inspiratoria en caso de obstrucción nasal o en pacientes con debilidad muscular respiratoria grave.

La medición de la tos es muy importante para adaptar un tratamiento en función de la capacidad del paciente para expulsar el moco. El Flujo Espiratorio Máximo (PEF) es el valor máximo alcanzado durante la espiración forzada y es una medida muy importante para evaluar la función respiratoria, y en particular, el grado de obstrucción de las vías respiratorias, pero también depende de la fuerza de los músculos respiratorios. El Flujo Máximo de Tos (PCF) es el flujo generado durante una maniobra de tos, después de una inspiración completa. El PCF se utiliza para evaluar la capacidad de desobstrucción de las vías respiratorias y la función muscular espiratoria, un valor inferior a 270 litros/minutos significa que el paciente tiene una fuerza inadecuada para la desobstrucción de sus vías respiratorias y es necesaria una desobstrucción asistida. La tos ineficaz y la retención de secreciones aumentan el riesgo de neumonía e insuficiencia respiratoria. Las técnicas de tos asistida, que incluyen apoyo inspiratorio y espiratorio, tienen como objetivo mejorar el aclaramiento de las vías respiratorias y se recomiendan como tratamiento de mantenimiento, especialmente durante las infecciones respiratorias.



El monitoreo regular de la función pulmonar y el intercambio gaseoso es crucial en pacientes con DMD para detectar signos tempranos de trastornos respiratorios del sueño, hipoventilación diurna, y deterioro de la tos y la capacidad de deglución para una intervención oportuna. Las guías recomiendan varias estrategias de manejo respiratorio incluyendo técnicas de reclutamiento de volumen pulmonar, tos asistida, y ventilación no invasiva, todas las cuales han sido asociadas con mejores tasas de supervivencia. Con la progresión de la enfermedad de la DMD, los músculos respiratorios se debilitan y se hace más difícil respirar. El volumen de reserva inspiratorio se reduce con el tiempo, resultando en una menor capacidad pulmonar total. Además, la exhalación se limita por la disminución progresiva de la distensibilidad de la pared torácica, produciendo un volumen residual (VR) mayor.

En DMD, la FVC alcanza su pico entre los 10 y 14 años, mientras que la FVC declina linealmente. El estudio dice que la FVC% empieza a más o menos 80%, permanece estable hasta los 10-11 años, y luego, disminuye en media de 5-6% por año de vida (Pennati et al., 2021).

Según Katz et al. el deterioro de la tos en los pacientes con DMD provoca una retención de las secreciones en las vías respiratorias, lo que puede provocar atelectasias y en caso más severo, neumonía. Una técnica utilizada en fisioterapia respiratoria se llama terapia reclutamiento de volumen pulmonar (LVR), que consiste en la administración de un volumen de aire mayor que al esfuerzo espontáneo. El LVR se recomienda en el tratamiento de DMD, pero falta de evidencia científica, entonces, el objetivo de este estudio fue determinar si el LVR, administrado dos veces al día, en comparación al tratamiento respiratorio estándar para DMD, puede disminuir la pérdida de la FVC a los dos años.

En el estudio, hay dos grupos, uno de 36 pacientes con DMD que se administrarán LVR dos veces al día, y otro grupo de control con 30 pacientes con DMD. La medida de la FVC de ambos grupos permite observar la eficacia del LVR.

No se encontró una diferencia significativa en el % de la FVC a los dos años de seguimiento entre el grupo de paciente con DMD usando LVR dos veces al día en comparación al grupo de control. Eso puede deberse a que la pérdida esperada del %



de la FVC en 2 años es pequeña y que el uso de glucocorticoides por la mayoría de los pacientes del estudio puede haber ayudado a minimizar la pérdida de la función pulmonar (Anexo 4).

El estudio sugiere que puede haber menos beneficio de la terapia LVR en casos menos avanzados, en efecto, la planeación de la LVR se recomienda cuando hay una evidencia de tos débil ( $PCF < 270$  L/min y/o  $FVC < 60\%$ ). Como no se observa un impacto en la disminución de la FVC en nuestro grupo de pacientes con DMD, el estudio puede sugerir que la terapia LVR aplicada dos veces al día puede no ser necesaria cuando la función pulmonar del paciente es normal.

Sin embargo, los beneficios de la LVR como terapia regular en pacientes con DMD necesitan más investigaciones (Katz et al., 2022).

Según Kenis-Coskun et Al., los pacientes con DMD han perdido su acceso a la rehabilitación con fisioterapeutas durante la pandemia de COVID-19. Entonces, la telerehabilitación puede ser una buena opción para estos pacientes para mantener una fuerza muscular adecuada y un estado funcional.

La investigación sugiere que los servicios de telerehabilitación ofrecen una alternativa viable para los niños y adolescentes con necesidades especiales durante este tiempo. La telerehabilitación utiliza las tecnologías de la información y la comunicación para prestar servicios de rehabilitación a distancia. Las revisiones sistemáticas que comparan la telerehabilitación con los métodos presenciales tradicionales en pacientes con problemas musculoesqueléticos han hallado una eficacia similar en el tratamiento del dolor, los resultados funcionales y otras medidas.

Durante la pandemia de COVID-19, este estudio se centró en los pacientes con DMD que no podían acceder a los servicios institucionales de rehabilitación. El objetivo era mantener su rehabilitación mediante telerehabilitación, empleando sesiones de vídeo en directo con un fisioterapeuta o un programa de ejercicios en casa pregrabado en vídeo. El estudio pretendía comparar la eficacia de estos dos enfoques en dos grupos,



evaluando su impacto en la función motora, la capacidad funcional, la fuerza muscular y la carga para los cuidadores.

Cada paciente tenía 3 sesiones de 30-40 minutos de ejercicios cada semana, durante 8 semanas, con la supervisión del fisioterapeuta.

La media de la prueba de marcha de 6 minutos para el grupo de telerehabilitación fue de  $391,26 \pm 95,08$  metros antes del tratamiento, y aumentó a  $387,75 \pm 210,93$  metros después, sin diferencias significativas ( $p=0,94$ ). Para el grupo de vídeo de ejercicio, tampoco hubo diferencias significativas, antes del tratamiento, la distancia recorrida fue de  $327,46 \pm 103,88$  metros, luego aumentó a  $313,77 \pm 114,55$  metros después del tratamiento ( $p=0,63$ ).

La puntuación media de NSAA (Anexo 5.) para el grupo de telerehabilitación fue de  $26,70 \pm 8,04$  antes del tratamiento, y descendió a  $25,20 \pm 11,33$  después del tratamiento, lo que demuestra que no hubo diferencias significativas en la puntuación ( $p=0,24$ ). Al igual que el grupo de vídeo-ejercicio, la puntuación media no mostró diferencias significativas, pasando de  $21,66 \pm 6,65$  antes del tratamiento a  $22,00 \pm 8,61$  al final de este ( $p=0,87$ ). Tampoco hubo cambios significativos entre los grupos en cuanto a los resultados funcionales. No se observaron diferencias significativas en ninguno de los grupos para la puntuación QMFT ni en la evaluación de la carga del cuidador (Anexo 6.).

Para el grupo de telerehabilitación, podemos observar una mejora significativa en la fuerza de extensión del cuello, abducción bilateral del hombro y flexión del hombro izquierdo entre el inicio y el final del tratamiento, en comparación con el grupo del vídeo de ejercicios (Anexo 7).

En cuanto a la movilidad, observamos una mejora significativa en el grupo de telerehabilitación para la flexo-extensión bilateral de las rodillas, la dorsiflexión bilateral de los tobillos y la flexión plantar del tobillo izquierdo (Anexo 8).

En este estudio, se descubrió que el método de telerehabilitación superaba a un programa de ejercicios en vídeo en la mejora de la fuerza muscular. Sin embargo, a



pesar de estas ganancias en la fuerza muscular, no hubo mejoras correspondientes en las capacidades funcionales, ni tampoco impactaron en los niveles de carga del cuidador.

El método de telerehabilitación demuestra un mayor cumplimiento por parte del paciente en comparación con los ejercicios alternativos de vídeo a domicilio, en gran parte debido a su capacidad para implicar a los cuidadores en el proceso de rehabilitación. Este atributo ha contribuido a su adopción generalizada en diversas disposiciones sanitarias durante la pandemia de COVID-19.

Por lo tanto, podemos suponer que la ayuda del terapeuta, sus instrucciones a lo largo de la sesión para corregir los movimientos y sus ánimos al paciente conducirán a una mayor mejora de la fuerza del paciente que los vídeos de ejercicios que el paciente tiene que repetir (Kenis-Coskun et al., 2022).

Según Lobo-Prat et Al., las sillas de ruedas eléctricas son una tecnología esencial para favorecer la movilidad, pero su uso se asocia a un alto nivel de sedentarismo que puede tener efectos negativos para la salud de sus usuarios. Los pacientes que sufren de la distrofia muscular de Duchenne pierden la deambulación alrededor de la adolescencia, por eso tienen que ir en silla de ruedas. Porque cuando un paciente ya no puede caminar lo ponemos en una silla, entonces hace mucho menos ejercicio y se deterioran sus sistemas musculoesquelético y cardio-respiratorio. Las directivas de la DMD recomiendan actividades regulares submaximales y sin excéntrico o resistencia alta.

En ese estudio han intentado crear una silla que pide al piloto hacer ejercicio suave con los brazos para que se mueve (MOVit) y ver si los pacientes consiguen pilotar comparando con una silla que se pilota con un joystick. Cada brazo controla la rueda de su lado, se puede ajustar el nivel de resistencia/asistencia y de cada lado hay un soporte móvil motorizado del brazo que permite el movimiento hacia delante y atrás a lo largo de una guía lineal (Anexo 9.). Para avanzar hay que mover los brazos en fase a la misma velocidad, para ir hacia atrás hay que apoyar sobre un interruptor de cada lado y hacer el mismo movimiento que para avanzar, para girar hay que mover el brazo del lado



donde queremos girar más rápido que el otro y para girar, pero quedándose en el mismo sitio una rueda tiene que ir hacia delante y la otra hacia atrás.

La sesión duró una hora y media y los pacientes dan un feedback cada vez que conducen una de las sillas. Se evalúa la velocidad, los errores de trayectoria, la fluidez, el error cuadrático medio de trayectoria y también los movimientos de los brazos en amplitud, frecuencia, sincronización y la fuerza media (Anexo 10.). En este estudio, diferenciamos 5 varones válidos ( $25 \pm 1.5$  años) con 5 varones con DMD (entre 13 y 17 años) con una nota de entre 2 y 4 en la escala de Brooke (Anexo 11.) donde una puntuación de Brooke de 2 indica una reducción moderada de la capacidad para levantar las manos por encima de la cabeza, y una puntuación de 4 indica una incapacidad para llevarse a la boca un vaso de agua de 227 gramos.

Según los pacientes con DMD, podrían aprender rápidamente a conducir el MOVit con los movimientos que implica y conducir de forma satisfactoria y comfortable. Conduciendo, la frecuencia cardiaca de los pilotos ha aumentado según lo deseado. Los resultados son mejores con el joystick, pero los pacientes con DMD ya tienen experiencia con estos y los resultados obtenidos con el MOVit podrían ser suficientes para la vida diaria, pero se necesitaría más entrenamiento. Las prestaciones entre los válidos y los pacientes DMD son similares con el joystick, pero con el MOVit los válidos tienen mejor resultados porque tienen una frecuencia de movimientos, una velocidad y una fuerza superior a los pacientes DMD porque tienen más fuerza y control motor.

El objetivo del MOVit es mover los brazos de los pacientes para que tengan mejor salud y calidad de vida. Hay pruebas de que una dosis adecuada y a largo plazo de entrenamiento físico dinámico puede ayudar a preservar las capacidades funcionales de los niños con DMD. El nivel aconsejado está muy cerca del realizado en los MOVit durante el estudio. Los pacientes con DMD han acabado la sesión más cansados que los pacientes válidos. Otra consecuencia positiva del ejercicio ligero para las personas con Duchenne podría ser la disminución de su frecuencia cardiaca en reposo, como ocurre en individuos no discapacitados. Este efecto no ha sido aún estudiado en humanos con Duchenne, pero los resultados de estudios utilizando modelos de ratón con Duchenne han mostrado que el ejercicio voluntario es beneficioso para el músculo esquelético y la función cardiaca, y no agrava la patología muscular. (*Lobo-Prat et al., 2020*)

**Tabla 2:** Tabla de resumen de los artículos

**Tabla 2:** Tabla de resumen de los artículos

|   | <u>ESTUDIO</u>                                                                                                                                  | <u>OBJETIVO</u>                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | <u>RESULTADOS</u>                                                                                                                                                                                                                                                              | <u>CONCLUSION</u>                                                                                                                                                                                                     |
|---|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1 | Efficacy of two intervention approaches on functional walking capacity and balance in children with Duchene muscular dystrophy                  | El objetivo es comparar el efecto de la bicicleta ergométrica frente a la cinta rodante sobre la capacidad funcional de la marcha y el equilibrio en niños con distrofia muscular de Duchenne.                                                                                                                   | Los valores post-tratamiento indicaron que había una diferencia significativa en todas las variables medidas a favor del grupo de la cinta de correr.                                                                                                                          | El entrenamiento en cinta de correr como ejercicio aeróbico puede mejorar la capacidad de marcha y el equilibrio de forma más eficaz que el ergómetro de bicicleta en niños con distrofia muscular de Duchenne.       |
| 2 | Trunk-oriented Exercises Versus Whole-body Vibration on Abdominal Thickness and Balance in Children with Duchene Muscular Dystrophy             | El objetivo del estudio es comparar el impacto de los ejercicios orientados al tronco frente a la vibración de todo el cuerpo sobre el grosor de los músculos abdominales y el equilibrio en niños con DMD.                                                                                                      | Los valores posteriores al tratamiento mostraron que todas las variables medidas difieren a favor del grupo TOE                                                                                                                                                                | Los ejercicios orientados al tronco pueden mejorar el grosor abdominal y el equilibrio más eficazmente que la vibración de todo el cuerpo en niños con DMD.                                                           |
| 3 | Non-Invasive Respiratory Assessment in Duchenne Muscular Dystrophy: From Clinical Research to Outcome Measures                                  | El objetivo del estudio es revisar las medidas actualmente identificadas en la investigación clínica para seguir el deterioro respiratorio progresivo en pacientes con DMD, desde una evaluación global hasta una caracterización muscular individual de estructura-función.                                     | Las medidas fiables de la función pulmonar y de la acción de los músculos respiratorios son importantes para controlar la progresión de la enfermedad, identificar los primeros signos de insuficiencia ventilatoria y planificar el tratamiento respiratorio individual.      | La evaluación de la función pulmonar es esencial e individual para cada paciente con el fin de proporcionar un tratamiento óptimo                                                                                     |
| 4 | Routine lung volume recruitment in boys with Duchenne muscular dystrophy: a randomised clinical trial                                           | El objetivo es determinar si la terapia LVR dos veces al día, en comparación con el tratamiento estándar solo, atenúa el descenso de la FVC a los 2 años en niños con DMD.                                                                                                                                       | Se evaluaron 66 niños (36 en el grupo LVR, 30 en el control). La diferencia media ajustada en la FVC entre los grupos a los 2 años fue del 1,9% previsto en la dirección del beneficio del tratamiento.                                                                        | No hubo diferencia en la disminución del % predicho de FVC con el uso de LVR dos veces al día para niños con DMD y función pulmonar relativamente normal.                                                             |
| 5 | Comparison of telerehabilitation versus home-based video exercise in patients with Duchenne muscular dystrophy: a single-blind randomized study | El objetivo de este estudio es comparar la telerehabilitación con los ejercicios de vídeo a domicilio.                                                                                                                                                                                                           | El grupo de telerehabilitación mejoró significativamente y fue mejor que el grupo de vídeo ( $p < 0,05$ para todas las mediciones)                                                                                                                                             | La telerehabilitación es superior en la mejora de la fuerza muscular que un ejercicio domiciliario basado en vídeo, pero ninguno de los programas mejoró los resultados funcionales en pacientes ambulatorios con DMD |
| 6 | Evaluation of an exercise-enabling control interface for powered wheelchair users: a feasibility study with Duchenne muscular dystrophy         | Los objetivos del estudio son, determinar si el grupo de pacientes con DMD puede alcanzar un rendimiento aceptable de conducción utilizando MOVit en comparación con el rendimiento de conducción utilizando un joystick y evaluar la intensidad del ejercicio en función del aumento de la frecuencia cardíaca. | Encontramos que la velocidad de conducción y la precisión disminuían para ambos grupos cuando se conducía con MOVit en comparación con el joystick. Conducir con MOVit produjo un aumento significativo de la frecuencia cardíaca en comparación con la condición de joystick. | La conducción de silla de ruedas motorizada mediante movimientos cíclicos del brazo es viable para individuos con DMD, ofreciendo beneficios de ejercicio cardiopulmonar.                                             |



## 5. Conclusión:

El estudio aborda diversas intervenciones y tecnologías dirigidas a mejorar la calidad de vida y la función física en pacientes con distrofia muscular de Duchenne. A partir de la comparación de distintos enfoques terapéuticos, se extraen conclusiones significativas que pueden impactar en la atención y el manejo de esta enfermedad progresiva.

En primer lugar, se destaca la importancia de la actividad física controlada y específica para contrarrestar el deterioro muscular y la pérdida de función motora en pacientes con DMD. La aplicación de programas de ejercicio ya sea a través de bicicletas ergométricas, cintas de correr, terapia de vibración o ejercicios orientados al tronco, ha demostrado mejoras significativas en la capacidad funcional y el equilibrio. Además, la telerehabilitación emerge como una alternativa eficaz para mantener la fuerza muscular y la función motora en tiempos de restricciones como los impuestos por la pandemia de COVID-19.

Por otro lado, se resalta la importancia de la monitorización regular de la función pulmonar y respiratoria en pacientes con DMD, ya que la insuficiencia respiratoria es una de las principales causas de morbilidad y mortalidad en esta población. Las pruebas respiratorias y la implementación de técnicas de tos asistida son fundamentales para prevenir complicaciones respiratorias graves.

Asimismo, se exploran innovaciones tecnológicas como la silla de ruedas eléctrica con ejercicio integrado (MOVit), que buscan promover la actividad física y la salud cardiovascular en pacientes con DMD que han perdido la capacidad de deambular.

En los futuros de trabajo, cabe ahondar más profundamente el impacto a largo plazo de estas intervenciones en la función respiratoria y la calidad de vida de los pacientes. Además, se podría investigar la eficacia de intervenciones combinadas que integren tanto la terapia respiratoria como el ejercicio físico, con el objetivo de maximizar los beneficios para los pacientes con DMD.

En conclusión, el estudio enfatiza la importancia de un enfoque multidisciplinario en el manejo de la DMD, que integre intervenciones fisioterapéuticas, monitorización pulmonar y el uso de tecnologías adaptativas para mejorar la calidad de vida y la función



física de los pacientes. Estos hallazgos proporcionan una base sólida para el desarrollo de estrategias terapéuticas personalizadas y la optimización de los cuidados a lo largo del curso de la enfermedad.



## 6. Bibliografía:

- Ali, M. S., & Saleh, M. S. (2024). Trunk-oriented Exercises Versus Whole-body Vibration on Abdominal Thickness and Balance in Children with Duchene Muscular Dystrophy. *Journal of Musculoskeletal & Neuronal Interactions*, 24(1), 47-54.
- Duan, D., Goemans, N., Takeda, S., Mercuri, E., & Aartsma-Rus, A. (2021). Duchenne muscular dystrophy. *Nature Reviews. Disease Primers*, 7(1), 13.  
<https://doi.org/10.1038/s41572-021-00248-3>
- Evaluation of an exercise-enabling control interface for powered wheelchair users: A feasibility study with Duchenne muscular dystrophy—PubMed.* (s. f.).  
Recuperado 20 de abril de 2024, de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33115472/>
- Katz, S. L., Mah, J. K., McMillan, H. J., Campbell, C., Bijelić, V., Barrowman, N., Momoli, F., Blinder, H., Aaron, S. D., McAdam, L. C., Nguyen, T. T. D., Tarnopolsky, M., Wensley, D. F., Zielinski, D., Rose, L., Sheers, N., Berlowitz, D. J., Wolfe, L., & McKim, D. (2022). Routine lung volume recruitment in boys with Duchenne muscular dystrophy: A randomised clinical trial. *Thorax*, 77(8), 805-811. <https://doi.org/10.1136/thoraxjnl-2021-218196>
- Kenis-Coskun, O., Imamoglu, S., Karamancioglu, B., Kurt, K., Ozturk, G., & Karadag-Saygi, E. (2022). Comparison of telerehabilitation versus home-based video exercise in patients with Duchenne muscular dystrophy: A single-blind randomized study. *Acta Neurologica Belgica*, 122(5), 1269-1280.  
<https://doi.org/10.1007/s13760-022-01975-4>
- Nascimento Osorio, A., Medina Cantillo, J., Camacho Salas, A., Madruga Garrido, M., & Vilchez Padilla, J. J. (2019). Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne. *Neurología*, 34(7), 469-481. <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2018.01.001>



- Pennati, F., LoMauro, A., D'Angelo, M. G., & Aliverti, A. (2021). Non-Invasive Respiratory Assessment in Duchenne Muscular Dystrophy: From Clinical Research to Outcome Measures. *Life*, 11(9), Article 9. <https://doi.org/10.3390/life11090947>
- Ryder, S., Leadley, R. M., Armstrong, N., Westwood, M., de Kock, S., Butt, T., Jain, M., & Kleijnen, J. (2017). The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: An evidence review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1), 79. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0631-3>
- Venugopal, V., & Pavlakis, S. (2023). Duchenne Muscular Dystrophy. En *StatPearls*. StatPearls Publishing. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482346/>
- Weber, F. J., Latshang, T. D., Blum, M. R., Kohler, M., & Wertli, M. M. (2022). Prognostic factors, disease course, and treatment efficacy in Duchenne muscular dystrophy: A systematic review and meta-analysis. *Muscle & Nerve*, 66(4), 462-470. <https://doi.org/10.1002/mus.27682>
- Zaninović, L., Bašković, M., Ježek, D., & Katušić Bojanac, A. (2023). Accuracy of Non-Invasive Prenatal Testing for Duchenne Muscular Dystrophy in Families at Risk: A Systematic Review. *Diagnostics (Basel, Switzerland)*, 13(2), 183. <https://doi.org/10.3390/diagnostics13020183>



## ANEXO:

**Anexo 1.: Tabla 3:** Estadísticas descriptivas y análisis multivariante de la varianza (MANOVA) con diseño mixto 2x2 para todas las variables dependientes en los distintos periodos de medición de ambos grupos

|                   |              | Group A (n=15) | Group B (n=15) | p-value |
|-------------------|--------------|----------------|----------------|---------|
| ML stability      | Pre-program  | 3,59±0,47      | 3,58±0,38      | 0,967   |
|                   | Post-program | 2,78±0,4       | 2,52±0,3       | 0,04*   |
|                   | p-value      | 0,001*         | 0,04*          |         |
| AP stability      | Pre-program  | 3,85±0,35      | 3,99±0,36      | 0,295   |
|                   | Post-program | 2,93±0,43      | 2,57±0,26      | 0,01*   |
|                   | p-value      | 0,001*         | 0,04*          |         |
| Overall stability | Pre-program  | 3,69±0,77      | 3,66±0,49      | 0,868   |
|                   | Post-program | 2,90±0,4       | 2,67±0,17      | 0,04*   |
|                   | p-value      | 0,001*         | 0,04*          |         |
| 6MWT              | Pre-program  | 324,53±28,57   | 320,6±28,08    | 0,707   |
|                   | Post-program | 391,86±30,76   | 428,66±22,94   | 0,001*  |
|                   | p-value      | 0,001*         | 0,04*          |         |

ML, Mediolateral; AP, Anteroposterior; 6MWT, 6 minutes walking test; \*, p<0,05

**Anexo 2.: Tabla 4:** Grosor medio del músculo abdominal antes y después de la intervención de los grupos TOE y

WBV

|                                 |                | TOE<br>Mean ± SD | WBV<br>Mean ± SD | p-value |
|---------------------------------|----------------|------------------|------------------|---------|
| Abdominal muscle thickness (cm) |                |                  |                  |         |
| EO                              | Pre-treatment  | 0,320±0,033      | 0,288±0,023      | 0,52    |
|                                 | Post-treatment | 0,390±0,028      | 0,346±0,032      | 0,001*  |
|                                 | p-value        | 0,001*           | 0,001*           |         |
| IO                              | Pre-treatment  | 0,422±0,031      | 0,418±0,018      | 0,26    |
|                                 | Post-treatment | 0,528±0,041      | 0,448±0,024      | 0,001*  |
|                                 | p-value        | 0,001*           | 0,001*           |         |
| TA                              | Pre-treatment  | 0,328±0,023      | 0,318±0,024      | 0,17    |
|                                 | Post-treatment | 0,438±0,027      | 0,393±0,028      | 0,001*  |
|                                 | p-value        | 0,001*           | 0,001*           |         |
| RA                              | Pre-treatment  | 0,524±0,026      | 0,518±0,0030     | 0,14    |
|                                 | Post-treatment | 0,682±0,039      | 0,582±0,040      | 0,001*  |
|                                 | p-value        | 0,001*           | 0,001*           |         |

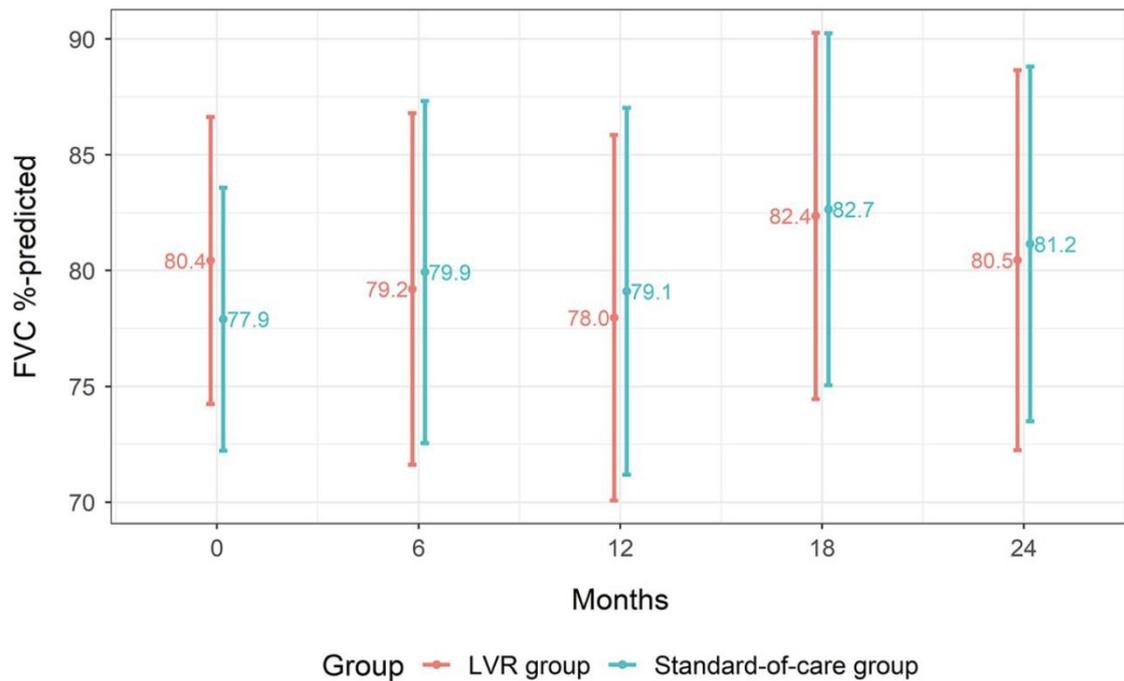
SD, Standard deviation; p-value, Level of significance; EO, External oblique; IO, Internal oblique; TA, Transverse Abdominus; RA, Rectus Abdominus; \*, p<0,05

**Anexo 3.:** **Tabla 5:** Valores medios de los índices de estabilidad en ambos grupos antes y después del tratamiento

|      |                | TOE       | WBV       | p-value |
|------|----------------|-----------|-----------|---------|
|      |                | Mean (SD) | Mean (SD) |         |
| OSI  | Pre-treatment  | 4,21±0,71 | 4,32±0,42 | 0,001*  |
|      | Post-treatment | 1,80±0,61 | 2,22±0,61 |         |
|      | p-value        | 0,001*    | 0,001*    |         |
| APSI | Pre-treatment  | 3,12±0,44 | 3,40±0,21 | 0,001*  |
|      | Post-treatment | 1,21±0,32 | 1,88±0,36 |         |
|      | p-value        | 0,001*    | 0,001     |         |
| MLSI | Pre-treatment  | 2,21±0,42 | 2,50±0,61 | 0,001*  |
|      | Post-treatment | 1,01±0,21 | 1,32±0,36 |         |
|      | p-value        | 0,001*    | 0,001*    |         |

OSI, Overall stability index; APSI, Anteroposterior stability index; MLSI, Mediolateral stability index; \*, p<0,05

**Anexo 4.:**



**Figura 3:** Análisis del % previsto de FVC a lo largo del tiempo

### Anexo 5.:

| ACTIVITY                                      | 2                                                                                                                               | 1                                                                                                                                           | 0                                                                                    |
|-----------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------|
| 1 Stand                                       | Stands upright, still and symmetrically, without compensation (with heels flat and legs in neutral) for minimum count of 3 secs | Stands still but with some degree of compensation (e.g. on toes or with legs abducted or with bottom stuck out) for minimum count of 3 secs | Cannot stand still or independently, needs support (even minimal)                    |
| 2 Walk                                        | Walks with heel-toe or flat-footed gait pattern                                                                                 | Persistent or habitual toe walker, unable to heel-toe consistently                                                                          | Loss of independent ambulation—may use KAFOs or walk short distances with assistance |
| 3 Stand up from chair                         | Keeping arms folded. Starting position 90° hips and knees, feet on floor/supported on a box step.                               | With help from thighs or push on chair or prone turn                                                                                        | Unable                                                                               |
| 6 Climb box step—Right                        | Faces step—no support needed                                                                                                    | Goes up sideways or needs support                                                                                                           | Unable                                                                               |
| 7 Climb box step—Left                         | Faces step—no support needed                                                                                                    | Goes up sideways or needs support                                                                                                           | Unable                                                                               |
| 10 Gets to sitting                            | Starts in supine—may use one hand to assist                                                                                     | Self assistance e.g.—pulls on legs or uses head-on- hands or head fixed to floor                                                            | Unable                                                                               |
| 14 Jump                                       | Both feet at the same time, clear the ground simultaneously                                                                     | One foot after the other (skip)                                                                                                             | Unable                                                                               |
| 17 Run                                        | Both feet off the ground (no double stance phase during running)                                                                | 'Duchenne jog'                                                                                                                              | Unable                                                                               |
| <b>TOTAL 3 years (max score 16)</b>           |                                                                                                                                 |                                                                                                                                             |                                                                                      |
| 4 Stand on one leg—Right                      | Able to stand in a relaxed manner (no fixation) for count of 3 seconds                                                          | Stands but either momentarily or needs a lot of fixation e.g. by knees tightly abducted or other trick                                      | Unable                                                                               |
| 5 Stand on one leg—Left                       | Able to stand in a relaxed manner (no fixation) for count of 3 seconds                                                          | Stands but either momentarily or needs a lot of fixation e.g. by knees tightly abducted or other trick                                      | Unable                                                                               |
| 8 Descend box—Right                           | Faces forward, climbs down controlling weight bearing leg. No support needed                                                    | Sideways, skips down or needs support                                                                                                       | Unable                                                                               |
| 9 Descend box—Left                            | Faces forward, climbs down controlling weight bearing leg. No support needed                                                    | Sideways, skips down or needs support                                                                                                       | Unable                                                                               |
| 13 Stands on heels                            | Both feet at the same time, clearly standing on heels only (acceptable to move a few steps to keep balance) for count of 3      | Flexes hip and only raises forefoot                                                                                                         | Unable                                                                               |
| <b>TOTAL 3.5years (max score 26)</b>          |                                                                                                                                 |                                                                                                                                             |                                                                                      |
| 11 Rise from floor                            | From supine—no evidence of Gowers' manoeuvre*                                                                                   | Gowers' evident                                                                                                                             | (a) NEEDS to use external support object e.g. chair OR (b) Unable                    |
| 12 Lifts head                                 | In supine, head must be lifted in mid-line. Chin moved towards chest                                                            | Head is lifted but through side flexion or with no neck flexion                                                                             |                                                                                      |
| 15 Hop—Right                                  | Clears forefoot and heel off floor                                                                                              | Clears forefoot and heel off floor                                                                                                          | Unable                                                                               |
| 16 Hop—Left                                   | Clears forefoot and heel off floor                                                                                              | Clears forefoot and heel off floor                                                                                                          | Unable                                                                               |
| <b>TOTAL 4 years and above (max score 34)</b> |                                                                                                                                 |                                                                                                                                             |                                                                                      |

doi:10.1371/journal.pone.0190195.t002

Figura 4 : North Star Ambulatory Assessment

### Anexo 6.: Tabla 6: Diferencias de la prueba de marcha de 6 minutos, North Start Ambulation Assessment, Quick Motor Function Test y Caregiver burden score

|                                              | Group                    | Baseline<br>Mean (SD) | End of treatment<br>Mean (SD) | p-value |
|----------------------------------------------|--------------------------|-----------------------|-------------------------------|---------|
| Six-minute Walk Test (m)                     | Telerehabilitation group | 391,26±95,08          | 387,75±210,93                 | 0,94    |
|                                              | Video exercise group     | 327,46±103,88         | 313,77±114,55                 | 0,63    |
|                                              | p-value                  | 0,18                  | 0,36                          |         |
| North Star Ambulatory Assessment (out of 34) | Telerehabilitation group | 26,70±8,04            | 25,20±11,33                   | 0,24    |
|                                              | Video exercise group     | 21,66±6,65            | 22,00±8,61                    | 0,87    |
|                                              | p-value                  | 0,16                  | 0,5                           |         |
| Quick Motor Function Test (out of 64)        | Telerehabilitation group | 52,40±13,60           | 50,60±17,72                   | 0,33    |
|                                              | Video exercise group     | 45,66±11,78           | 46,66±13,05                   | 0,65    |
|                                              | p-value                  | 0,24                  | 0,42                          |         |
| Caregiver Burden Score (out of 88)           | Telerehabilitation group | 29,70±15,05           | 28,20±15,28                   | 0,16    |
|                                              | Video exercise group     | 27,12±19,69           | 26,12±20,74                   | 0,35    |
|                                              | p-value                  | 0,76                  | 0,81                          |         |

**Anexo 7.: Tabla 7:** Diferencias intragrupo y entre grupos entre las fuerzas musculares de las extremidades superiores en kilogramos

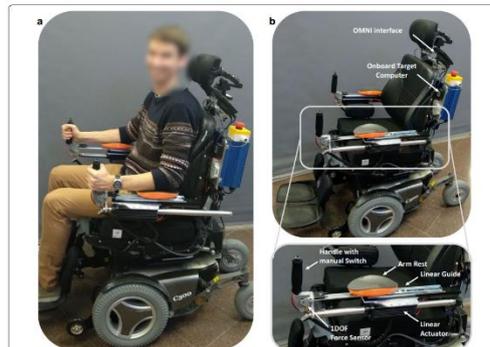
|                      | Group              | Baseline  | End of treatment | p-value |
|----------------------|--------------------|-----------|------------------|---------|
|                      |                    | Mean (SD) | Mean (SD)        |         |
| Neck flexion         | Telerehabilitation | 1,69±0,87 | 2,06±1,09        | 0,1     |
|                      | Video exercise     | 1,03±0,5  | 1,47±0,57        | 0,4     |
|                      | p-value            | 0,07      | 0,17             |         |
| Neck extension       | Telerehabilitation | 2,28±0,90 | 2,93±0,84        | 0,03*   |
|                      | Video exercise     | 1,87±0,66 | 2,24±0,61        | 0,31    |
|                      | p-value            | 0,28      | 0,05*            |         |
| L shoulder abduction | Telerehabilitation | 2,52±0,80 | 3,53±1,09        | 0,03*   |
|                      | Video exercise     | 1,76±0,62 | 2,17±0,78        | 0,08    |
|                      | p-value            | 0,04*     | 0,01*            |         |
| R shoulder abduction | Telerehabilitation | 2,82±0,74 | 3,82±1,29        | 0,02*   |
|                      | Video exercise     | 1,98±0,53 | 2,28±0,77        | 0,28    |
|                      | p-value            | 0,01*     | 0,01*            |         |
| L elbow flexion      | Telerehabilitation | 2,78±1,59 | 3,45±1,59        | 0,02*   |
|                      | Video exercise     | 1,84±0,78 | 2,28±1,16        | 0,27    |
|                      | p-value            | 0,13      | 0,01*            |         |
| R elbow flexion      | Telerehabilitation | 2,75±1,38 | 3,15±1,39        | 0,07    |
|                      | Video exercise     | 1,76±0,52 | 2,78±1,84        | 0,21    |
|                      | p-value            | 0,07      | 0,11             |         |

R, right; L, Left; \*, p<0,05

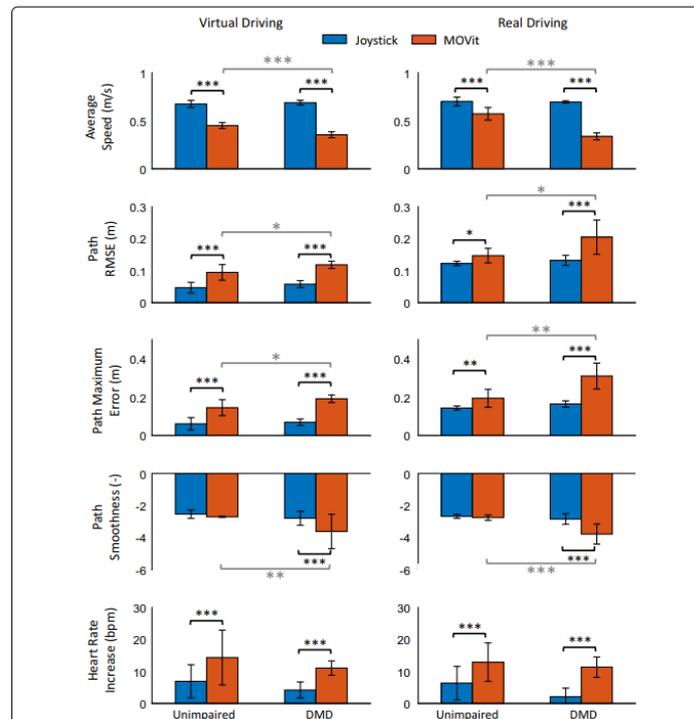
**Anexo 8.: Tabla 8:** Diferencias intragrupo y entre grupos entre las fuerzas musculares de las extremidades inferiores en kilogramos

|                        | Group              | Baseline  | End of treatment | p-value |
|------------------------|--------------------|-----------|------------------|---------|
|                        |                    | Mean (SD) | Mean (SD)        |         |
| R Knee flexion         | Telerehabilitation | 3,14±1,08 | 3,93±1,17        | 0,03*   |
|                        | Video exercise     | 2,27±0,78 | 3,01±1,01        | 0,13    |
|                        | p-value            | 0,07      | 0,05*            |         |
| L Knee flexion         | Telerehabilitation | 2,94±1,09 | 4,03±1,25        | 0,01*   |
|                        | Video exercise     | 2,28±0,92 | 3,05±0,94        | 0,06    |
|                        | p-value            | 0,18      | 0,05*            |         |
| R Knee extension       | Telerehabilitation | 2,98±1,11 | 4,66±1,50        | 0,01*   |
|                        | Video exercise     | 2,65±1,15 | 3,46±1,61        | 0,15    |
|                        | p-value            | 0,54      | 0,05*            |         |
| L Knee extension       | Telerehabilitation | 3,09±1,00 | 4,50±1,84        | 0,04*   |
|                        | Video exercise     | 2,48±1,01 | 3,57±1,66        | 0,09    |
|                        | p-value            | 0,23      | 0,05*            |         |
| R Ankle dorsiflexion   | Telerehabilitation | 2,71±0,86 | 3,52±0,76        | 0,02*   |
|                        | Video exercise     | 1,97±0,82 | 2,32±0,64        | 0,15    |
|                        | p-value            | 0,07      | 0,01*            |         |
| L Ankle dorsiflexion   | Telerehabilitation | 2,58±0,52 | 3,12±0,81        | 0,01*   |
|                        | Video exercise     | 2,20±0,95 | 2,14±0,82        | 0,87    |
|                        | p-value            | 0,36      | 0,02*            |         |
| R Ankle plantarflexion | Telerehabilitation | 3,12±1,14 | 3,59±0,94        | 0,33    |
|                        | Video exercise     | 2,58±0,80 | 2,57±1,04        | 0,98    |
|                        | p-value            | 0,26      | 0,04*            |         |
| L Ankle plantarflexion | Telerehabilitation | 2,99±1,63 | 3,56±0,67        | 0,32    |
|                        | Video exercise     | 2,20±0,76 | 2,50±1,07        | 0,3     |
|                        | p-value            | 0,2       | 0,02*            |         |

R, right; L, Left; \*, significant result



**Anexo 9.:** **Figura 5:** Silla de ruedas eléctrica MOVit 2.0. **a.** Paciente utilizando el dispositivo MOVit 2.0 **b.** Componente del dispositivo Movit 2.0 con una vista detallada del brazo MOVit



**Anexo 10.:** **Figura 6:** Evaluación del rendimiento de la conducción en silla de ruedas. Las barras en alto indican el valor medio de todos los participantes y la barra de error indica una desviación estándar. El número de asteriscos indica el nivel de significación. \* $p < 0,05$ , \*\* $p < 0,005$ , \*\*\* $p < 0,001$

Anexo 11.:

| Grade                                   | Functional description                                                                                                        |
|-----------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Brooke scale for upper extremity</b> |                                                                                                                               |
| 1                                       | Starting with arms at the sides, the patient can abduct the arms in a full circle until they touch above the head             |
| 2                                       | Can raise arms above head only by flexing the elbow (shortening the circumference of the movement) or using accessory muscles |
| 3                                       | Cannot raise hands above head, but can raise an 8-oz glass of water to the mouth                                              |
| 4                                       | Can raise hands to the mouth, but cannot raise an 8-oz glass of water to the mouth                                            |
| 5                                       | Cannot raise hands to the mouth, but can use hands to hold a pen or pick up pennies from the table                            |
| 6                                       | Cannot raise hands to the mouth and has no useful function of hands                                                           |
| <b>Vignos scale for lower extremity</b> |                                                                                                                               |
| 1                                       | Walks and climbs stairs without assistance                                                                                    |
| 2                                       | Walks and climbs stair with aid of railing                                                                                    |
| 3                                       | Walks and climbs stairs slowly with aid of railing (over 25 seconds for 8 standard steps)                                     |
| 4                                       | Walks unassisted and rises from chair but cannot climb stairs                                                                 |
| 5                                       | Walks unassisted but cannot rise from chair or climb stairs                                                                   |
| 6                                       | Walks only with assistance or walks independently with long leg braces                                                        |
| 7                                       | Walks in long leg braces but requires assistance for balance                                                                  |
| 8                                       | Stands in long leg braces but unable to walk even with assistance                                                             |
| 9                                       | Is in a wheelchair                                                                                                            |
| 10                                      | Is confined to a bed                                                                                                          |

**Figura 7:** Escala de Brooke