**Compromiso Respiratorio Pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne.**

**Información disponible en:** [www.breatheNVS.com](http://www.breatheNVS.com)

“Grupo Colaborativo Tour latinoamericano de Cuidados Respiratorios no invasivos en Enfermedades Neuromusculares.”

**Observaciones Fundamentales**

* *“éticamente es imposible realizar estudios controlados para intervenciones que substituyen funciones vitales sin las cuales la supervivencia es imposible.”*
* *“los pacientes con manejo no invasivo con Distrofia muscular de Duchenne viven por 10 años más que aquellos que usan ventilación mecánica invasiva (VMT), pero nunca nadie ha demostrado que los usuarios de VMT con enfermedad de motoneurona inferior o algún desorden miopático viva más que los usuarios de SVNI”.*
* *“el 80% de los usuarios de ventilación mecánica por traqueotomía mueren por complicaciones relacionadas directamente a la cánula de traqueostomía.”*

Los pacientes con DMD que pierden la bipedoestación y comienzan a hacer su vida en silla de ruedas (cerca de los 12 años) están prontos a llegar al plateau de capacidad vital (CV = 2 L). Luego de ello presentan declinación de la misma, disminuye la capacidad de los músculos espiratorios para toser y necesitan apoyo con maniobras de apilamiento de aire y tos asistida. Esto debe ser realizado en la gran mayoría de los pacientes desde los 13 años. Posteriormente cuando la CV es menor de 2 Litros o menos del 40% del valor predicho, presentan hipoventilación nocturna que progresa a hipoventilacion diurna. Estos eventos se aceleran cuando progresa la cifoescoliosis y esta es mayor de 30 grados. Los síntomas de hipoventilación y la necesidad de partir con SVNI nocturna se presenta a los 19 años (cerca de 640 ml) o antes, dependiendo de cuando se produce el plateau de la CV. La dependencia continua de SVNI se presenta cerca de los 22 años, con una CV < 500 ml.

Es por ello que es fundamental realizar pruebas muy sencillas que permitan evaluar la CV y en forma complementaria los flujos generados durante la tos, pico flujo tosido o PFT.

Cuando la CV es < 30 ml por kilo existe incapacidad para toser, < 20 ml incapacidad para suspirar y prevenir atelectasias y < 10 ml por kilo incapacidad para ventilar. Cuando el PFT es < de 250 LPM, existe una alta posibilidad que éste disminuya por debajo del umbral crítico de 180 LPM durante un resfrió, punto en que no se es capaz de prevenir atelectasias y en consecuencia neumonía que condicione una insuficiencia respiratoria grave.

El PFT asistido durante la espiración con compresión abdominal o toracoabdominal disminuye a 300 LPM cerca de los 16 años. Edad en que sea hace imprescindible que los pacientes, ya desde los 13 años conozcan las maniobras de apilamiento de aire activo apoyado con un ambu bag, para implementar con facilidad maniobras de tos asistida inicialmente con apilamiento de aire y apoyo espiratoria con compresión abdominal. En los pacientes con dependencia continua y CV < 500 ml es importante utilizar equipos de asistencia mecánica de la tos.

Si un paciente presenta disminución de la saturación de hemoglobina (SpO2) menor de 94%, requiere asistencia de la tos complementariamente con soporte ventilatorio no invasivo (SVNI). De esta manera se logra evitar la insuficiencia ventilatoria aguda, la necesidad de ser intubado y posteriormente ser traquestomizado.

Con la combinación de estos 2 manejos respiratorios, que son los cuidados estándar: SVNI, apilamiento de aire y tos asistida manual y mecánica, es posible mantenerse sin traquestomia, incluso con severa disminución de la CV y trastorno de la deglución. Disminuyendo el riesgo de mortalidad, logrando sobrevida > de 40 años con buena calidad de vida.

El 80% de la causa de muertes, son aquellas relacionadas a insuficiencia respiratoria. La mayoría, muertes prematuras evitables, por un manejo inadecuado de los cuidados respiratorios necesarios. De esta manera traqueostomizar a un paciente con DMD es técnica y éticamente cuestionable. Por lo tanto incluso aquellos pacientes que han requerido intubación pueden ser decanulables a SVNI (continuo) con protocolos de tos asistida.

Los errores más frecuentes en pacientes con enfermedades neuromusculares, específicamente con pacientes con DMD son:

* Intubación orotraqueal sin intentar SVNI.
* Administrar oxigeno sistemáticamente sin entregar SVNI.
* Entregar SVNI sin preocuparse de atender la tos débil (PCF < 270 LPM; CV 2-1L: tos manualmente asistida durante la espiración y apilamiento de aire; CV 1-0.6L: Apilamiento de aire seguida de tos asistida manualmente durante la espiración; CV < 0.5 L preferentemente tos asistida mecánica, M-IE).

Un error frecuente en el apropiado manejo del paciente con enfermedad neuromuscular y en especial en el paciente con DMD es no entender que la disfunción de la musculatura bulbar (BIM) generada por compromiso cerebral o de la motoneurona superior son las que generan la necesidad de una traqueotomía y que esto no ocurre en enfermedades de la motoneurona inferior o trastornos miopáticas.Del mismo modo, erróneamente se entiende que es sólo posible entregar ventilación mecánica a través de tubos invasivos en la vía aérea. También erróneamente se estima que los parámetros de destete (weaning) del ventilador mecánico si el paciente requirió intubación deben superar las pruebas de ventilación espontáneas para ser extubados e evitar las traqueotomías. Desconociendo los principios que permiten decanular a SVNI con M-IE.

**Síntomas y signos de disfunción muscular respiratoria**

Los pacientes con enfermedades neuromusculares (ENM) hipoventilan inicialmente durante el sueño antes de que la misma se extienda a las horas diurnas.

Los síntomas de la disfunción de la musculatura respiratoria e hipoventilación progresan insidiosamente y pueden ser tan sutiles como simple fatiga. Muchos pacientes están asintomáticos al estar sentados o parados, pero requieren muchas almohadas para dormir debido a ortopnea secundaria a disfunción diafragmática por debilidad de la musculatura inspiratoria. Los pacientes usuarios de silla de ruedas con incapacidad ventilatoria, no se suelen quejar de falta de aire a pesar de la inminente falla respiratoria aguda (FRA). Esto es particularmente peligroso durante una infección del tracto respiratorio cuando repentinamente un tapón mucoso puede causar un paro respiratorio.

Los pacientes frecuentemente se quejan de ansiedad, incapacidad para quedarse dormidos, tienen muy comúnmente despertares frecuentes. Desafortunadamente estos síntomas son tratados convencionalmente como si fuesen por alteraciones de oxigenación con oxígeno suplementario el cual frecuentemente resulta en FRA.

La evaluación clínica de los pacientes debe incluir uso de músculos accesorios, respiración paradojal, respiración dificultosa, y aleteo nasal. El índice de masa corporal (IMC) debe ser utilizado en pacientes obesos. Un IMC superior a 30 es predictivo de síndrome de hipoventilación.

**Evaluación de la Función Pulmonar**

Los niños mayores y adultos con DMD son enviados rutinariamente a evaluaciones de la función pulmonar (EFP) con pruebas diseñadas para personas con enfermedades pulmonares y de las vías aéreas. Los resultados de las EFP raramente están disponibles el día en el que se piden. Esto retrasa el tratamiento. Las pruebas incluyen espirometrías limitadas a capacidad vital forzada (CVF) únicamente en la posición de sentado. La CVF y el pico flujo espiratorio (PFE) forzado principalmente evalúan la obstrucción al flujo aéreo y no evalúan los flujos tosidos que se asocian a debilidad de los músculos espiratorios. Los gases en sangre arteriales o venosos son dolorosos y otorgan información inexacta. El dolor generado por la punción para la toma de muestra sanguínea puede causar hiperventilación y falsamente disminuir los niveles de CO2.

Dado que las personas con DMD no tienen patologías pulmonares o antecedentes de tabaquismo o asma, exceptuando la espirometría, las EFP no son útiles. Más allá de que la hipoventilación pulmonar comienza durante el sueño, la determinación de la espirometría o simplemente la CV lenta es mejor realizarla en posición sentada y supino ya que en esta posición sus valores son menores a la posición sentada cuando existe insuficiencia diafragmática. Del mismo modo la espirometría no es necesaria para evaluar la eficacia del reclutamiento de volumen pulmonar (RVP) pasivo o activo, lo que si se evalúa con la capacidad máxima inspiratoria (MCI) que se mide con un ventilometro y maniobras de apilamiento de aire.

La medición de las presiones inspiratorias máximas medidas en la bocason innecesarios para el manejo no invasivo de los pacientes con DMD dado que dichos valores no indican la necesidad del inicio de tratamiento, **la sola identificación de los síntomas garantizan el uso de SVNI durante el sueño**.

Del mismo la polisomnografía son igualmente innecesarios para la prescripción del SVNI para aliviar los síntomas y prolongar la supervivencia. Los polisomnogramas solamente están indicadas para pacientes sintomáticos con trastornos respiratorios del sueño que tienen conservada la función de la musculatura respiratoria. La evaluación de la Spo2, pero fundamentalmente del Co2 en forma no invasiva a través de la tendencia con un oxicapnografo (CO2 espirado) o transcutaneo (PTCO2) permiten precisar la hipoventilación nocturna en paciente con clínica dudosa.

Para realizar una polisomnografía a los pacientes generalmente se les pide que duerman en el hospital y se les observa allí por lo menos una noche. Esto, junto con todos los aparatos que deben ponerse, dificultan conciliar el sueño. Además, la mala interpretación de los síntomas de hipoventilacion del paciente cuando no se monitorizan el CO2 imposibilita el detectar la hipoventilacion que requiere SVNI para ser tratada eficientemente y no Cpap o equipos generadores de flujo con presión en 2 niveles con baja presión diferencia o Low-Span Bi-level. Cuando estas terapias son muy equivocadamente confundidas con SVNI dan como resultado FRA, intubación y traqueotomía si es que no letalidad por muertes prematuras evitables. Si bien es cierto que los pacientes con DMD pueden presentar TRS como SAOS de grado leve a moderado, si son sintomáticos deben ser manejados con SVNI.

**Evaluación enfocada en la disfunción de los músculos respiratorios**

Una evaluación centrada en la ventilación alveolar y la función de los músculos respiratorios se debe realizar en el momento en que el médico ve al paciente. Se necesitan cuatro instrumentos: un espirómetro manual, un medidor de flujo máximo, un oxímetro y un capnógrafo para las mediciones de EtCO2 y posiblemente un monitor de CO2 transcutáneo (PTCO2) para monitorear durante el sueño.

Cuando los niveles máximos de CO2 durante el sueño exceden los 50 mm Hg y/o los niveles de saturación media son menores al 95% por largos períodos de tiempo, especialmente entre las 2 y 6 de la mañana, los pacientes que no son conscientes de su sintomatología, cuando duermen con SVNI generalmente encuentran un gran alivio de la fatiga, somnolencia, depresión, disminución del apetito y otros síntomas leves de hipoventilacion y terminan utilizándola de manera electiva todas las noches. El monitoreo de la saturación de O2 y de CO2 durante el sueño son también útiles para evaluar la eficacia del SVNI nocturno.

**Cuando Iniciar SVNI**

Si los síntomas diurnos de hipoventilacion nocturna son poco claros se debe precisar durante el sueño la SpO2 y los niveles de CO2 no invasivos a través de un oxicapnografo o la monitorización de PTCO2. Si los síntomas, la CV y CO2, son consistentes con hipoventilación nocturna se debe ofrecer un ensayo de ventilación nasal en modalidad asistido controlado con volúmenes de 10 a 15 ml por kilo (VC 800 a 1500 ml) o Presión de soporte mayor a 15-18 cm de H2O con FR en rango fisiológico.