

ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES Y DE LA PARED TORÁCICA

M^a Antonia Gómez Mendieta, Ana Santiago Recuerda, Delia Romera Cano

RESUMEN

Las enfermedades neuromusculares y las alteraciones de la caja torácica producen una alteración ventilatoria restrictiva, que finalmente desemboca en una insuficiencia respiratoria global. Las manifestaciones clínicas respiratorias que presentan estos pacientes están estrechamente relacionadas con el grado de hipoventilación alveolar nocturna. Las alteraciones del intercambio gaseoso comienzan durante el sueño (fase REM), presentándose los primeros síntomas durante el mismo. Según progresa la severidad de la hipoventilación alveolar, a los síntomas nocturnos se asocia la sintomatología diurna. La ventilación no invasiva ha demostrado su eficacia en pacientes con patología neuromuscular y torácica, mejorando la supervivencia, su calidad de vida y el sueño.

El manejo de las secreciones tiene un papel fundamental en el tratamiento de los enfermos neuromusculares, disminuyendo el riesgo de las infecciones respiratorias, causa importante de morbilidad en estos enfermos.

La toma de decisiones y la elaboración del testamento vital debe formar parte del cuidado integral de estos enfermos

ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

Introducción

Las enfermedades neuromusculares (ENM) producen debilidad progresiva de los músculos con dificultad para deambular y realizar actividades cotidianas. En el curso evolutivo de estas enfermedades son muy frecuentes las complicaciones neumológicas y suele ser la causa de mortalidad en un 70 % de los pacientes⁽¹⁻³⁾. Cursan con afección de los músculos

respiratorios, sobre todo el diafragma, y cuando existe fracaso funcional y fatiga suele conducir a una insuficiencia respiratoria, ya sea de forma aguda o de forma progresiva.

Es un grupo muy heterogéneo⁽⁴⁾: pueden desencadenar los problemas respiratorios en meses la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), atrofia espinal (AMS), en años (distrofia muscular de Duchenne) y por último, las de lentísima evolución (distrofia muscular de Becker, distrofia de cintura) (Tabla 1). Además, su evolución en el tiempo puede estar perfectamente estudiada, como ocurre en la enfermedad de Duchenne, o ser muy variable de unos enfermos a otros e impredecible como en el caso de la ELA.

Fisiopatología

Los músculos forman una parte muy importante del aparato respiratorio, y se incluyen dentro de la bomba respiratoria: 1) los músculos inspiratorios son el motor de la ventilación, 2) los músculos espiratorios contribuyen a la tos, 3) los músculos bulbares protegen la vía aérea.

El desarrollo de la insuficiencia respiratoria en pacientes con debilidad de los músculos respiratorios secundaria a enfermedad neuromuscular se debe no sólo a la propia enfermedad. También hay otros mecanismos que contribuyen en mayor o menor grado⁽⁵⁾. Estos mecanismos son: 1) la alteración de las propiedades mecánicas del aparato respiratorio; 2) la aparición de fatiga muscular; 3) las alteraciones en el control de la ventilación; 4) las alteraciones en el intercambio de gases durante la noche que conduce a la pérdida de sensibilidad de los quimiorreceptores centrales y periféricos, y 5) la disfunción de la vía aérea superior, lo que favorece la aparición de la apnea obstructiva

TABLA 1. Enfermedades neuromusculares que afectan a la función respiratoria y enfermedades neuropáticas

Asta anterior

- Secuelas de poliomielitis
- Esclerosis lateral amiotrófica (ELA)
- Enfermedad de Werdnig-Hoffman

Nervios periféricos

- Neuropatías (enf. de Charcot-Marie-Tooth)
- Lesión del nervio frénico
- Síndrome de Guillain-Barré
- Polineuropatía del enfermo crítico

Lesión neuromuscular

- Miastenia gravis, síndrome miasténico congénito, enf. de Eaton-Lambert
- Botulismo, intoxicación con organofosforados

Miopatías

- Miopatía adquirida:
 - Poliomiositis, dermatomiositis, miopatía del enfermo crítico
- Distrofia muscular progresiva:
 - Distrofia de Duchenne
 - Distrofia muscular de Becker
 - Distrofia miotónica (Steiner, Thomsen)
 - Distrofia facio-escápulo-humeral
 - Distrofia muscular de cinturas
- Miopatías congénitas:
 - Miopatía con core central, miopatía nemalínica, miopatía centronuclear
 - Distrofia muscular congénita
 - Distrofia muscular congénita con déficit de merosina
 - Distrofia muscular congénita con merosina normal
- Miopatías metabólicas:
 - Miopatías mitocondriales, glucogenosis

durante el sueño. El papel desempeñado por cada uno de estos mecanismos en el desarrollo de la insuficiencia respiratoria es diferente en cada paciente, dependiendo del tipo y la gravedad de su enfermedad en particular.

La debilidad de los músculos inspiratorios^(1-3,5,6) conduce a una disminución de los volúmenes pulmonares: capacidad pulmonar total (TLC), capacidad vital forzada (FVC), capacidad residual funcional (FRC) y capacidad vital (VC) con incremento del trabajo respiratorio.

Estos pacientes presentan un incremento de la frecuencia respiratoria, con disminución del volumen corriente, que conlleva a una respiración rápida y superficial. Aumenta el trabajo de los músculos respiratorios que ya están cansados, pudiendo aparecer fatiga muscular (aumento del índice de tensión de los músculos inspiratorios, TTmu)^(5,7,8).

A medida que el volumen corriente se reduce, la proporción entre éste y el espacio muerto aumenta, provocándose hipoventilación alveolar, asociado a las deformidades de la columna y a la presencia de pequeños tapones mucosos por tos inefectiva. Puede conducir a la aparición de colapsos alveolares, disminución de la tensión superficial alveolar y fibrosis/rigidez del tejido pulmonar que llegan a alterar las propiedades mecánicas toracopulmonares, con disminución de la complianza o distensibilidad pulmonar.

La debilidad muscular se traduce en una disminución de las presiones máximas inspiratoria (PIM) y espiratoria (PEM) observadas en los pacientes neuromusculares.

La difusión pulmonar (DLCO) suele estar escasamente alterada en estos pacientes, siendo los valores normales cuando esta se corrige con el volumen alveolar (KCO)⁽⁹⁾.

El sueño de los pacientes con enfermedades neuromusculares⁽¹⁰⁾ se caracteriza por una disminución del tiempo total de sueño, predominando el sueño en fase superficial, con presencia de múltiples despertares y disminución del sueño REM con una saturación basal de oxígeno disminuida, presencia de desaturaciones múltiples tipo valle predominantes en los períodos de sueño REM (período con movimientos oculares rápidos), acompañados de disminución de la ventilación (hipoxemia e hipercapnia), todo ello a consecuencia de la hipotonía muscular en esta fase de sueño. Pueden observarse ocasionalmente episodios de apneas en el sueño como ocurre en la distrofia muscular de Duchenne y en la enfermedad de Steiner.

Es importante conocer que en las enfermedades neuromusculares cuya evolución sea lenta y de inicio en la infancia, la debilidad

muscular puede originar deformidades de la caja torácica y escoliosis importantes, que deben corregirse quirúrgicamente. Así evitaremos el deterioro precoz de los volúmenes pulmonares y de la complianza^(11,12).

Clínica

Las manifestaciones de la debilidad de los músculos respiratorios no sólo dependen de la magnitud de ésta, sino de su forma de aparición, bien sea de forma aguda o crónica. Los síntomas y signos más habituales están estrechamente relacionados con el grado de hipoventilación alveolar nocturna⁽¹³⁾. Las alteraciones del intercambio gaseoso comienzan durante el sueño (fase REM), presentándose los primeros síntomas durante el mismo. Según progresa la severidad de la hipoventilación alveolar, a los síntomas nocturnos se asocia la sintomatología diurna^(13,14).

De este modo, solemos ver pacientes con cefalea, somnolencia, sueño no reparador, ortopnea, disnea no explicada, reducción de la intensidad de la voz y disnea que impide hablar escasas palabras.

Presentan taquipnea con respiraciones rápidas y superficiales. Según va progresando la debilidad muscular empiezan a utilizar los músculos accesorios con presencia de respiración abdominal. La disnea en decúbito supino indica fracaso del diafragma⁽¹⁵⁾.

La dificultad para conseguir una tos efectiva aumenta la incidencia de infecciones respiratorias e incluso de neumonías que pueden precipitar la insuficiencia respiratoria⁽¹⁶⁻¹⁷⁾.

En los casos donde se afectan los músculos glosofaríngeos podemos ver disfagia al principio a líquidos, que según va progresando la enfermedad se extiende a los alimentos sólidos desarrollando desnutrición. También se observa sialorrea y disfonía.

A todo esto, debemos sumar los síntomas propios de la enfermedad neuromuscular como incapacidad para deambular, disminución de fuerza en manos y brazos que impiden realizar actividades cotidianas como vestirse, asearse y manejar utensilios habituales (peines, cucharas, etc.).

Diagnóstico y seguimiento

Los pacientes con enfermedades neuromusculares suelen presentar en general una evolución crónica (ELA, distrofias musculares, etc.) y sólo en ocasiones se presentan situaciones de fallo respiratorio agudo, como ocurre en la miastenia gravis, el síndrome de Guillain-Barré y en un porcentaje pequeño pacientes con ELA.

Para llegar al diagnóstico de la afectación respiratoria en ENM es necesario realizar ciertos pasos rutinarios: historia clínica, estudio del sueño y pruebas funcionales.

Historia clínica

La debilidad muscular se hace evidente en la exploración física, apreciándose dificultad para andar, adoptar la bipedestación y, de manera más grave, con dificultad para hablar o ingerir líquidos. La disnea, la tos ineficaz y la presencia de cefalea matutina y somnolencia diurna pueden observarse en los diferentes estadios de la enfermedad. La presencia de la disnea en decúbito supino es un buen signo de fracaso diafragmático y se debe recoger siempre en la historia clínica^(13,15).

Alteraciones durante el sueño

Las alteraciones del intercambio gaseoso suelen iniciarse durante el sueño, porque el tono muscular es menor en este momento. La hipoventilación nocturna aparece inicialmente en la fase del sueño con movimientos oculares rápidos (REM) y luego se extiende al resto del sueño. Aunque algunas ENM pueden cursar con un aumento de las apneas e hipoapneas, a medida que la debilidad progresa no es infrecuente que el ronquido y el síndrome de apneas-hipoapneas del sueño pierda protagonismo^(13,14).

Exploración funcional

La sintomatología respiratoria a menudo no se correlaciona con el grado de compromiso respiratorio ni con la gravedad de la enfermedad de base. Las pruebas funcionales nos permiten disponer de datos objetivos para el seguimiento de estos pacientes y poder detectar de forma precoz el fallo ventilatorio. A veces, es

complicado conseguir resultados válidos por la gran debilidad de los músculos orofaciales que dificultan la colaboración de los enfermos. La espirometría, la pletismografía y el estudio de los músculos respiratorios nos ayudan a seguir la evolución periódica de los enfermos⁽⁶⁾.

Espirometría^(18,19)

No es un marcador sensible de la debilidad muscular. La capacidad vital (VC) no caerá por debajo de los valores normales hasta que la fuerza muscular esté gravemente comprometida y las presiones máximas sean iguales o inferiores al 50 % del valor de referencia. La VC es muy reproducible, por lo que será un buen parámetro para el seguimiento evolutivo, cuando los músculos se encuentren afectados. La hipoventilación alveolar será evidente cuando la VC sea inferior a 1,5 litros o a un 50 % del valor de referencia. Cuando la VC es menor de 680 ml es un predictor sensible de hipercapnia diurna⁽¹⁹⁾.

Los valores de la VC pueden variar en función de la posición del sujeto⁽¹⁶⁾. En individuos sanos, en decúbito supino, la presión del contenido abdominal produce una disminución de la VC alrededor de un 7,5 %. En los sujetos con enfermedades neuromusculares, diferencias entre la VC en decúbito supino y en sedestación mayores del 25 % suelen indicar fatiga del diafragma⁽¹⁶⁾.

Volúmenes pulmonares

Las ENM muestran un patrón restrictivo, con disminución de la capacidad pulmonar total (TLC). Por otro lado, la debilidad de los músculos espiratorios conduce a una disminución del volumen de reserva espiratoria y al incremento del volumen residual (RV). Existe una correlación inversa entre el RV y la presión espiratoria máxima en boca (PEMax). Fallat y cols.⁽²⁰⁾ han demostrado que el incremento del RV es uno de los primeros indicadores de debilidad muscular en ENM.

Fuerza de los músculos respiratorios

Como hemos explicado anteriormente, la causa principal del fracaso ventilatorio en las

ENM es la debilidad de los músculos respiratorios. Por ello, es importante poder disponer de pruebas que permitan evaluarlos. La determinación de las presiones estáticas máximas en boca (PIMax, PEMax) mide la fuerza de los músculos respiratorios inspiratorios y espiratorios^(21,22). Esta prueba presenta grandes limitaciones (variabilidad interindividual, debilidad de los músculos faciales). A pesar de esto, se ve que muestran disminuciones en sus valores cuando la espirometría todavía se encuentra dentro de los límites de la normalidad. La capacidad pulmonar total no se suele afectar hasta que el PIMax disminuye un 50 % del valor normal. Como consecuencia, el PIMax y PEMax son buenos indicadores de la fuerza de los músculos respiratorios y deben realizarse de rutina en los enfermos neuromusculares, dado que según sus valores se establecen pautas terapéuticas. Cuando las presiones máximas son inferiores al 50 % del valor de referencia hay hipercapnia; para generar una tos efectiva es necesaria una PEMax superior a 40 cmH₂O. El fallo ventilatorio tiene lugar cuando la fuerza muscular es inferior al 30 % de los valores de referencia.

La determinación de la presión transdiafragmática (Pdi) se considera un fiel reflejo de la fuerza del diafragma. Sin embargo, se realiza poco por el carácter invasivo. García Río y cols.^(7,8) demostraron que existe una alta correlación entre el índice tensión tiempo del diafragma (TTdi) y el índice tensión de los músculos (TTmu), así como entre la presión inspiratoria (PI) con la presión esofágica (Pes). De ahí que tanto el TTmu como la PI sean medidas fáciles de realizar en estos enfermos. Valores de TTmu mayores de 0,20 indican riesgo de fatiga muscular.

Fitting y cols.⁽²³⁾ comprobaron que la determinación de la presión nasal tras la maniobra de esnifado (SNIP) era útil para la medida y seguimiento de la fuerza en pacientes con ELA, puesto que es altamente reproducible y se correlaciona con la presión intratorácica.

La magnitud de los flujos máximos generados durante la fase expulsiva de la tos-flujo pico de tos (PCF), determina su efectividad para

expulsar las secreciones. El PCF puede medirse con facilidad e informa con suficiente exactitud de la capacidad real de la tos para liberar de secreciones las vías aéreas. Valores de PCF por debajo de 4,25 L/s en situación de estabilidad clínica son buenos predictores de la ineficacia de la tos durante un futuro episodio de agudización y establecen el momento de iniciar el aprendizaje de técnicas de ayuda⁽²⁸⁾. Valores de PCF por debajo de 2,67 L/s parecen ser el punto de corte para conseguir una tos eficaz⁽²⁵⁾.

Tratamiento

El tratamiento de estos pacientes requiere de la aplicación de medidas generales y específicas^(11,12,26).

Medidas generales

Son necesarias una serie de medidas básicas, como adecuado soporte nutricional, hidratación, vacunación antigripal y antineumocócica, y abstinencia tabáquica. Cuando se afectan los músculos glossofaríngeos y aparece la disfagia habrá que plantear la gastrostomía como alternativa de apoyo nutricional^(26,27).

También es importante instaurar un programa de fisioterapia y rehabilitación respiratoria.

Entre las medidas específicas podríamos citar en primer lugar la cirugía ortopédica, como una medida de prevención, en el futuro, de las posibles complicaciones respiratorias⁽²⁸⁾.

La cirugía correctora de la deformidad de la columna (escoliosis, cifosis, etc.), mediante la aplicación de las varillas de Harrington, se ha mostrado eficaz cuando se realiza en la adolescencia, permitiendo la fijación vertebral y una mejora de la función respiratoria del 2 % al 11 %.

Medidas específicas

Para corregir la hipoventilación, el tratamiento aceptado es la ventilación mecánica no invasiva (VMNI), aunque también hay que mencionar la ventilación por traqueotomía y la respiración glossofaríngea. El manejo de las secreciones forma una parte muy importante en el tratamiento de estos enfermos (Fig. 1).

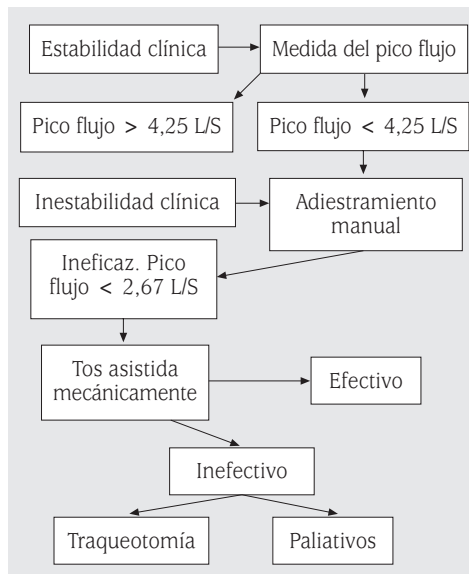


FIGURA 1. Manejo de secreciones en enfermos neuromusculares (modificado de Sancho J, Servera E).

Ventilación mecánica no invasiva

Ha demostrado su eficacia en pacientes con patología neuromuscular y toracógena, mejorando la supervivencia, su calidad de vida y el sueño⁽²⁹⁻³¹⁾. La VMNI provoca en estos pacientes: 1) el reposo de la musculatura respiratoria durante el sueño, que permite una mejora de la fuerza contráctil durante el período de vigilia; 2) mejora de la calidad del sueño a través de la corrección de los episodios de hipoventilación y desaturación fundamentalmente en la fase de sueño REM, disminuyendo los despertares nocturnos (arousals), y 3) al actuar frente a la hipoventilación nocturna mejora la sensibilidad de los quimiorreceptores centrales y periféricos⁽³¹⁾.

En general, se acepta que la indicación de la VMNI en los pacientes con ENM debe realizarse mediante la valoración combinada de los siguientes aspectos:

La presencia de síntomas clínicos, como la disnea, fatiga, etc., y datos que sugieran hipoventilación alveolar, son claramente una indicación para el inicio de VMNI, cuando se asocian alguno de los siguientes criterios fisiológicos: a) presencia de hipercapnia (presión arte-



FIGURA 2. Paciente con esclerosis lateral amiotrófica con ventilación no invasiva durante 24 horas al día; también es portadora de gastrostomía.

rial de $\text{CO}_2 \geq 45$ mmHg) en una gasometría arterial basal; b) demostración de alteraciones en la oxigenación nocturna, registradas mediante pulsioximetría nocturna con $\text{SatO}_2 \leq 90\%$ durante más de cinco minutos consecutivos, y c) la demostración de una presión inspiratoria máxima < 60 cmH₂O o bien una determinación de la FVC inferior al 50% del valor de referencia⁽⁵²⁻⁵³⁾.

La VMNI suele realizarse en un principio durante las horas nocturnas, pero posteriormente se van añadiendo horas diurnas según va progresando la enfermedad de base⁽⁵³⁾. El uso de diferentes interfases, incluida la pipa bucal, puede prolongar las horas de ventilación diurnas, e incluso, se pueden conseguir ventilaciones de 24 horas sin complicaciones, cuando el paciente no tenga claro o no quiera la traqueotomía^(54,55) (Fig. 2).

Ventilación por traqueotomía

No existen indicaciones claras para determinar la traqueotomía como alternativa a la VMNI. Se suele utilizar la traqueotomía en aquellos pacientes donde existe disfunción de la musculatura bulbar o cuando la dependencia de la VMNI es casi de 24 horas.

Marchese y cols.⁽⁵⁶⁾ estudiaron durante 10 años pacientes con ventilación por traqueotomía, divididos en tres grupos: pacientes con ENM, enfermedades pulmonares y otras enfermedades. La supervivencia en los ENM era

mucho más alta que los enfermos pulmonares. La traqueotomía sólo se complicó en menos de un 3%. La mayoría de los sujetos a estudio estaban contentos de haber escogido la traqueotomía y volverían a elegirla. Más de la mitad de los cuidadores estaban contentos de la opción escogida.

Respiración glossofaríngea

Consiste en la contracción de la glotis para instilar el aire dentro de los pulmones. Algunos autores⁽⁵⁷⁾ consideran que puede ser útil en los pacientes con alta dependencia del ventilador, para dejar libre de ventilación las horas diurnas.

Manejo de secreciones

El objetivo de estas técnicas es asistir o sustituir a los músculos respiratorios cuando estos se encuentran debilitados hasta el punto de ser incapaces de generar un esfuerzo tusígeno efectivo. En la práctica clínica se utilizan sobre todo en las enfermedades neuromusculares.

Tos asistida manual: consiste en la compresión (thrust) del tórax, abdomen o unión toracoabdominal durante la fase expulsiva de un esfuerzo tusígeno. En los casos en los que la FVC es inferior a 1.500 ml (o al 75% de su valor teórico) es conveniente realizarla después de obtener la capacidad máxima de insuflación (MIC)⁽⁵⁸⁾. Se conoce como MIC el máximo volumen de aire que, con la glotis cerrada, puede ser mantenido intrapulmonar para después ser expulsado. La MIC se consigue introduciendo artificialmente aire en los pulmones mediante insuflaciones con un resucitador manual tipo ambú o mediante emboladas de un ventilador volumétrico.

La efectividad de las técnicas de tos asistida (MIC + thrust) depende de la colaboración del paciente, del grado de disfunción bulbar y de la compliancia toracopulmonar. Cuando los picos flujo de tos (PCF) asistidos manualmente sobrepasan los 4 L/s, no tiene sentido utilizar técnicas de tos asistida mecánica, pues no aportan mayores beneficios que las manuales⁽²⁴⁾.

Contraindicación: deben respetarse los períodos de digestión, y llevar especial cuidado en

la osteoporosis, por el riesgo de fracturas costales.

Tos asistida mecánicamente (In-Exuflación mecánica)⁽³⁹⁻⁴¹⁾: el procedimiento se inicia aplicando presión positiva en la vía aérea mediante un dispositivo mecánico (Cough-Assist), que insufla al máximo los pulmones (insuflación), para seguidamente transformar esa presión positiva en negativa (exuflación). Este cambio brusco de presión en tan poco tiempo (< 0,02s) genera unos flujos de aire capaces de arrastrar hacia el exterior las secreciones respiratorias.

Si la exuflación se acompaña de un thrust toracoabdominal, se incrementa la efectividad de la maniobra. Cada sesión consta de 6-8 ciclos (un ciclo está compuesto, habitualmente, por 2 segundos de insuflación y 3 segundos de exuflación) con presiones en torno a ± 40 cmH₂O, seguidos de unos 5-10 minutos de descanso para evitar las hiperventilaciones.

Presiones inferiores a ± 30 cmH₂O son inefectivas, y en situaciones agudas, con aumento de la resistencia de la vía aérea por retención de secreciones, o en situaciones con disminución de la compliancia toracopulmonar, pueden ser necesarias presiones más elevadas.

Aunque la tos asistida mecánica no requiere la colaboración del paciente, su utilidad está limitada por el grado de disfunción bulbar. En los enfermos con afectación bulbar severa se produce un colapso dinámico durante la exuflación que impide que los flujos sean efectivos⁽⁴⁴⁾. Contraindicaciones absolutas: antecedentes de barotrauma y presencia de bullas pulmonares.

Contraindicaciones relativas: broncoespasmo. Salvo en situaciones de urgencia, no debe utilizarse tras las comidas, por el riesgo de arrastrar contenido gástrico.

Decisiones al final de la vida

La ley básica de autonomía del paciente y las regulaciones administrativas posteriores han desarrollado los procedimientos que otorgan validez a estos documentos donde se decide sobre actitudes terapéuticas y cómo abordar el proceso de la muerte⁽⁴²⁾.

Pueden redactar el testamento vital en dos situaciones: a) sujetos sanos donde se plantean la probable situación de estar afectados por una patología y no tengan capacidad para tomar decisiones. El clínico en ese momento tendrá que tener en cuenta dicha voluntad para respetarla y hacerla efectiva. De aquí la importancia de que en las comunidades autónomas se trabaje en conseguir buenos formatos, donde se expliciten diversas situaciones clínicas, diferentes medios de soporte vital que se aceptan o rechazan, y también los valores y criterios que el paciente desea que se tengan en cuenta. Será de gran ayuda si se cuenta, además, con un representante designado por el paciente, que dialogue con los profesionales para interpretar los valores del paciente y aplicarlos a la situación clínica; b) en segundo caso están los pacientes con una enfermedad progresiva y potencialmente mortal. La recogida de las últimas decisiones debe hacerse por el médico, y registrarla cuidadosamente en la historia. Si ambos, médico y paciente, lo creen necesario, dicha planificación puede conllevar también un documento de voluntad anticipada, pero no es imprescindible que eso ocurra. Por tanto son los clínicos quienes, a través del diálogo con los enfermos crónicos, tienen que hacer explícita esta posibilidad al paciente, mostrándole su utilidad para la toma de decisiones en el futuro. Decisiones como la gastrostomía, traqueotomía y uso de opioides deben ser decididas entre el paciente, la familia y el equipo médico. El testamento vital se puede modificar en cualquier momento.

ENFERMEDADES DE CAJA TORÁCICA

Introducción

Diversas enfermedades que afectan a la caja torácica pueden cursar en su evolución con fracaso ventilatorio (Tabla 2). Entre todas ellas, las que pueden afectar más profundamente a la función respiratoria son la cifoescoliosis, y las secuelas producidas en el tratamiento de la tuberculosis, como la toracoplastia. Otras enfermedades implican a los huesos de la caja torácica o a la columna vertebral, como las mal-

TABLA 2. Alteraciones de la caja torácica

- Cifoescoliosis idiopática
- Secuelas de toracoplastia
- Secuelas de neumotórax terapéutico
- Fibrotórax
- Herniaciones abdominales
- Obesidad
- Cifoescoliosis secundarias:
 - Enfermedades del tejido conectivo (osteogénesis imperfecta, espondilolitis anquilosante, síndrome de Marfan)
 - Enfermedades neuromusculares (distrofia muscular, poliomielitis, parálisis cerebral, ataxia de Friedreich, enfermedad de Charcot-Marie-Tooth)
 - Enfermedades vertebrales (osteoporosis, osteomalacia, espondilitis tuberculosa, neurofibromatosis múltiple de Von Recklinghausen)
- Malformaciones congénitas (pectus excavatum, pectus carinatum)

formaciones congénitas (pectus excavatum, pectus carinatum) y las enfermedades del tejido conectivo (espondilolitis anquilosante, osteogénesis imperfecta). Por último, también las hernias abdominales pueden alterar el funcionamiento de la caja torácica.

La cifoescoliosis⁽⁴⁴⁾ cursa con una deformidad de la columna en una angulación anteroposterior, o un desplazamiento o curvatura lateral o ambos. La severidad de la deformidad puede valorarse mediante la medición del ángulo de Cobb. El ángulo de Cobb (Fig. 3) se forma por las tangentes al borde superior de la vértebra más alta y al borde inferior de la más baja. Su cuantificación ha sido utilizada como factor pronóstico y predictor de los efectos de la enfermedad sobre la función pulmonar y el riesgo de fallo respiratorio. Se ha observado que las alteraciones importantes de la función pulmonar se encuentran cuando las curvas de deformidad tienen un ángulo de Cobb superior a 70-80°. En estos casos, la función del diafragma está alterada, por lo que la función respiratoria depende en mayor grado de los músculos

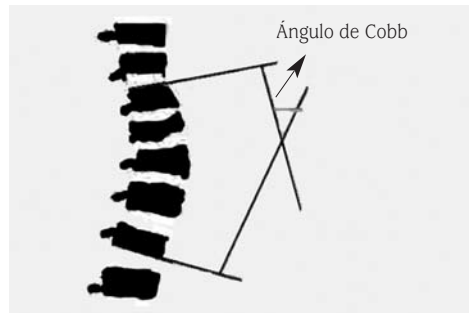


FIGURA 3. Medida del ángulo de Cobb.

accesorios. Dado que la actividad de éstos disminuye durante la noche, puede aparecer hipoxemia y, consecuentemente, poliglobulia. Otros factores a tener presentes son la localización y el número de vértebras torácicas afectadas. A largo plazo, únicamente los pacientes con curvas superiores a 100°, y asociados a otros factores, suelen desarrollar insuficiencia respiratoria crónica y *cor pulmonale*. Cuando la deformidad no supera los 50° pero se asocia a una hipocifosis (pérdida de la cifosis torácica fisiológica), el pronóstico empeora. Lo mismo sucede si se asocia hábito tabáquico. Una escoliosis de una magnitud media (40-60°), sin alteración de la cifosis fisiológica, tiene baja posibilidad de ocasionar problemas respiratorios graves. En escoliosis torácicas moderadas (< 35°) se puede mejorar la función pulmonar mediante ejercicio⁽⁴⁴⁾.

La toracoplastia consiste en una técnica quirúrgica de colapso para el tratamiento de las enfermedades respiratorias (tuberculosis pulmonar, infecciones, etc.), y fue ampliamente utilizada en los años previos a la aparición de las drogas tuberculostáticas.

Los pacientes a los cuales se les realizó este tratamiento presentan deformidades importantes de la caja torácica, escoliosis y engrosamiento pleural y, en su evolución, cursan con alteraciones de la ventilación y de la función muscular respiratoria, origen de la insuficiencia respiratoria hipercápnica. Otras entidades como los fibrotórax, también pueden cursar en su evolución con alteraciones de la ventilación. Entre el conjunto de enfermedades posibles, existen

entidades, como las hernias abdominales y enfermedades del tejido conectivo, que también pueden alterar el funcionamiento de la caja torácica pero son menos prevalentes⁽⁹⁾. El comienzo de los síntomas suele ser tardío, en general suelen comenzar a partir de la 5ª década de la vida, desarrollando en los años posteriores el fallo respiratorio y el cor pulmonale, principal causa de fallecimiento en estos pacientes.

Las alteraciones respiratorias que conllevan la presencia de fallo respiratorio son más frecuentes en aquellos enfermos que presentan escoliosis severas con angulaciones de Cobb superiores a 80°, escoliosis largas (torácicas y cervicales altas) y escoliosis de inicio muy temprano en la infancia^(9,30,31).

Fisiopatología

Los principales problemas que plantea la cifoescoliosis son tres: a) cambios en la estática vertebral, lo que conduce a anomalías morfológicas y a dolor por contracturas musculares, b) lesiones neurológicas, compresiones neuropáticas y la temida compresión medular con paraplejía y c) como se comentó previamente, los pacientes con una cifoescoliosis grave pueden desarrollar una insuficiencia respiratoria.

Las alteraciones y mecanismos fisiopatológicos implicados son múltiples y complejos.

Alteración ventilatoria restrictiva

Las alteraciones en las propiedades mecánicas del sistema respiratorio van a originar una alteración ventilatoria restrictiva caracterizada por una disminución en los volúmenes pulmonares: capacidad pulmonar total (TLC), capacidad vital forzada (FVC), capacidad residual funcional (FRC) y capacidad vital (VC), mientras que el volumen residual (RV) apenas se altera. La determinación seriada de la capacidad vital (VC) es un parámetro importante en el control evolutivo de estos pacientes; la presencia de valores inferiores a 1 litro (menor del 50% de su valor teórico), se asocia a una mayor predisposición de presentar complicaciones respiratorias^(30,31,46).

La deformidad de la caja condiciona un tórax rígido, disminuye la distensibilidad pulmonar o compliancia, también disminuye por la presencia de microatelectasias secundarias a la inmovilidad de algunas zonas de la caja torácica. La difusión pulmonar (DLCO) no se modifica apenas en estos pacientes. Los valores se normalizan cuando la DLCO se corrige con el volumen alveolar (KCO)^(9,46).

No es extraño encontrar también alteraciones ventilatorias obstructivas secundarias a uso del tabaco.

Cambios en el patrón ventilatorio

En estos pacientes se suele ver un incremento en la frecuencia respiratoria, una disminución del volumen corriente y, en consecuencia una respiración rápida y superficial. A medida que el volumen corriente se reduce, el espacio muerto aumenta. La respuesta ventilatoria al anhídrido carbónico (CO₂) puede estar disminuida proporcionalmente al grado de afectación de la caja torácica^(9,46).

Alteración entre la ventilación y la perfusión

La presencia de microatelectasias pulmonares y la existencia de fenómenos shunt, que son dependientes del grado de curvatura de la columna (son más frecuentes cuando el ángulo de Cobb es mayor a 65°). Aparece la hipoxemia, que si es mantenida puede conducir al desarrollo de vasoconstricción pulmonar, hipertrofia ventricular derecha y cor pulmonale.

Anomalías del sueño

De igual forma que en las ENM, los pacientes con deformidad torácica sufren una disminución del tiempo total de sueño. Predomina el sueño superficial, con múltiples despertares y reducción del sueño REM. Existen múltiples desaturaciones tipo valle, predominantes en los períodos de sueño REM, con descenso de la ventilación (hipoxemia e hipercapnia). En los enfermos toracógenos los episodios de hipoventilación se pueden acompañar de apneas centrales sobre todo en las fases REM del sueño⁽⁴⁶⁾.

Debilidad de los músculos respiratorios

El cambio en la morfología y la estructura torácica cambia la alineación de las fibras musculares. Hay un aumento del trabajo respiratorio para mover un tórax rígido. Los músculos se encuentran en unas condiciones mecánicas desfavorecidas, y ello se traduce en una caída de las presiones máximas inspiratorias.

Clínica y diagnóstico

Son pacientes con alteraciones radiológicas, donde la clínica que predomina es la hiper-cápnic y los síntomas de hipoventilación (somnia, cefalea y disnea). Desde un punto de vista clínico son muy superponibles a las alteraciones que encontramos en las ENM, teniendo en cuenta que los músculos respiratorios se encuentran más conservados, por lo que los problemas relacionados con el manejo de secreciones sólo aparecen en enfermos con VC muy bajas. El tipo de alteración observado habitualmente es el restrictivo. Éste comporta un volumen pulmonar pequeño, mayor trabajo respiratorio, alto coste energético, hipoxemia, acidosis respiratoria por hipoventilación, inadecuada respuesta ventilatoria al estímulo hipóxico, hipertensión arterial pulmonar, limitación del desarrollo del parénquima pulmonar, así como anómala relación entre función pulmonar y mecánica muscular respiratoria^(2,30).

El problema fundamental en el manejo de estos enfermos es la escasa reserva respiratoria, ya que las tareas cotidianas las realizan a capacidad máxima, lo que hace que incluso problemas leves, como un incremento de peso, el tabaquismo, la coexistencia de una enfermedad obstructiva crónica (EPOC), una infección o una intervención quirúrgica, sean causa de una descompensación respiratoria⁽⁴⁶⁾.

Tratamiento

El tratamiento de estos enfermos incluye tanto la aplicación de medidas generales como específicas.

Medidas generales

Las medidas generales consistirían en el soporte nutricional, hidratación, vacunación antigripal y antineumocócica, la abstinencia tabáquica, evitar la obesidad y un programa de fisioterapia y rehabilitación respiratoria.

Medidas específicas

Ventilación mecánica no invasiva

Ha demostrado su eficacia en pacientes con patología neuromuscular y toracógena, mejorando la supervivencia, su calidad de vida y el sueño⁽²⁹⁻³¹⁾. Las indicaciones para el tratamiento con VMNI en pacientes con enfermedades de caja son: la presencia de síntomas clínicos, como disnea, fatiga etc., junto a manifestaciones de hipoventilación alveolar, son claramente una indicación para el inicio de VMNI, cuando se asocian alguno de los siguientes criterios fisiológicos: a) presencia de hiper-capnia ($\text{PaCO}_2 \geq 45$ mmHg) en una gasometría arterial basal, o b) demostración de alteraciones en la oxigenación nocturna, registradas mediante pulsioximetría nocturna con $\text{SatO}_2 \leq 90\%$ durante más de cinco minutos consecutivos⁽⁵³⁾.

Cirugía correctora^(44,45)

De la deformidad de la columna intenta aliviar la deformidad y evitar su progresión mediante artrodesis de la curva primaria, haciendo una fijación vertebral. La técnica depende de la edad del paciente, del tipo y medida de la deformidad y de la presencia o ausencia de una compresión medular.

BIBLIOGRAFÍA

1. Perrin C, Unterborn JN, Ambrosio CD, Hills NS. Pulmonary complications of chronic neuromuscular diseases and their management. *Muscle Nerve*. 2004;29:5-27.
2. Bach JR. Progressive neuromuscular and degenerative diseases. In: Ambrosino N, Goldstein RS (eds). *Ventilatory Support for Chronic Respiratory Failure*. New York, Informa Healthcare Pub, 2008;445-55.

3. Ambrosino N, Carpenne N, Gherardi M. Chronic respiratory care for neuromuscular diseases in adults. *Eur Respir J*. 2009;34:44-51.
4. Gozal D. Pulmonary manifestations of neuromuscular disease with special reference to Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Pediatr Pulmonol*. 2000;29:141-50.
5. Díaz-Lobato S, Ruiz-Cobos A, García-Río FJ, Villamor-León J. Fisisopatología de la insuficiencia respiratoria de origen neuromuscular. *Rev Neurol*. 2001;32:91-5.
6. Masdeu MJ, Ferrer A. Serie 4: los músculos respiratorios en las enfermedades neuromusculares y de la caja torácica. Función de los músculos respiratorios en las enfermedades neuromusculares. *Arch Bronconeumol*. 2003;39:176-83.
7. García-Río F, Pino JM, Ruíz A, Díaz S, Prados C, Villamor J. Accuracy of noninvasive estimates of respiratory muscle effort during spontaneous breathing in restrictive diseases. *J Appl Physiol*. 2003;4:1542-9.
8. García-Río F, Mediano O, Pino JM, Lores V, Fernández I, Alvarez-Sala JL, Villamor J. Noninvasive measurement of the maximum relaxation rate of inspiratory muscles in patients with neuromuscular disorders. *Respiration*. 2006;73:474-80.
9. Jareño J, Arias E, Granda-Oreve F. Ventilación mecánica no invasiva en las enfermedades neuromusculares y de deformidades de caja torácica. En: De Lucas P, Jareño J (eds.). *Monografías de la Sociedad Madrileña de Neumología y Cirugía Torácica. Ventilación no invasiva*. Madrid: Ergon; 2006. p. 90-114.
10. Culebras A. Sleep and neuromuscular disorders. *Neurol Clin*. 2005;23:1209-23.
11. Finder JD, Brinkrant D, Carl J, Farber HJ, Gozal D, Lannaccone ST, et al. Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy. *ATS Consensus Statement*. *Am J Respir Crit Care Med*. 2004;170:456-65.
12. Ciafaloni E, Moxley RT. Treatment options for Duchenne muscular dystrophy. *Curr Treat Options Neurol*. 2008;10:86-93.
13. Gozal D. Pulmonary manifestations of neuromuscular disease with special reference to Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Pediatr Pulmonol*. 2000;29:141-50.
14. Bach JR. Physiology and pathophysiology of hypoventilation: ventilatory vs oxygenation impairment. In Bac JR. *Noninvasive mechanical ventilation*. Philadelphia: Hanley and Belfus. 2002;25-43.
15. Langevin B, Petitjean T, Philit F, Robert D. Nocturnal hypoventilation in chronic respiratory failure due to neuromuscular disease. *Sleep*. 2000;23:204-8.
16. Lechtzin N, Wiener CM, Shade DM, Clawson L, Diette GB. Spirometry in the supine position improves the detection of diaphragmatic weakness in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Chest*. 2002;121:422-36.
17. Pryor JA. Physiotherapy for airway clearance in adults. *Eur Respir J*. 1999;14:1418-24.
18. Toussaint M, Steens M, Soudon P. Lung function accurately predicts hypercapnia in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Chest*. 2007;131:368-75.
19. Phillips MF, Quinlivan RCM, Edwards RHT, Calverly PM. Changes in spirometry over time as a prognostic marker in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Am J Respir Crit Care Med*. 2001;164:2191-4.
20. Fallat RJ, Jewitt B, Bass M, Kamm B, Norris FH. Spirometry in amyotrophic lateral sclerosis. *Arch Neurol*. 1979;36:74-80.
21. Casan P, Mayos M, Gáldiz J, Giner J, Fiz JA, Montserrat JM. Determinación de las presiones respiratorias estáticas máximas. Propuesta de procedimiento. *Arch Bronconeumol* 1990; 26:223-8.
22. American Thoracic Society, European Respiratory Society. *ATS/ERS Statement on Respiratory Muscle Testing*. *Am J Respir Crit Care Med*. 2002;166:518-624.
23. Fitting JW, Paillex R, Hirt L, Aebischer P, Schluemp M. Sniff nasal pressure: a sensitive respiratory test to assess progression of amyotrophic lateral sclerosis. *Ann Neurol*. 1999;46:887-93.
24. Sancho J, Servera M. Guía para el manejo de secreciones respiratoria. Grupo de Trabajo SAHS y VMNI de la Sociedad Valenciana de Neumología. Valencia 2009. Disponible en: http://www.svneumo.org/html/secretaria/GUIA_SECRECIONES.
25. Bach JR, Saporito LR. Criteria for extubation and tracheostomy tube removal for patients with ventilatory failure: a different approach to weaning. *Chest*. 1996;110:1566-71.
26. Andersen PM, Borasio GD, Dengler R, Hardiman O, Kollwe K, Leigh PN, et al. Good practice in the management of amyotrophic lateral sclerosis: clinical guidelines. An evidence-

- based review with good practice points. EALSC Working Group. *Amyotroph Lateral Scler.* 2007; 8:195-215.
27. Katzberg HD, Benatar M. Enteral tube feeding for amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease. *Cochrane Database Syst Rev.* 2011;1: CD004030.
 28. Bach JR, Sabharwal S. High pulmonary risk scoliosis surgery: role of noninvasive ventilation and related techniques. *J Spinal Disord Tech.* 2005;18:527-30.
 29. Simonds AK. Recent advances in respiratory care for neuromuscular disease. *Chest.* 2006; 130:1879-86.
 30. Annane D, Orlikowski D, Chevret S, Chevolet JC, Raphaël JC. Ventilación mecánica nocturna para la hipoventilación crónica en pacientes con trastornos neuromusculares y de la pared torácica (Revisión Cochrane traducida). En: *La Biblioteca Cochrane Plus*, 2008 Número 4. Oxford: Update Software Ltd. Disponible en: <http://www.update-software.com>. (Traducida de The Cochrane Library, 2008 Issue 3. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.).
 31. Nickol AH, Hart N, Hopkinson NS, Moxham J, Simmonds A, Polkey MI. Mechanism of improvement of respiratory failure in patients with restrictive thoracic disease treated with non-invasive ventilation. *Thorax.* 2005;60:754-60.
 32. Bourke SC, Bullock RE, Williams TL, Shaw PS, Gibson GJ. Noninvasive ventilation in ALS: indications and effect on quality of life. *Neurology.* 2003;61:171-7.
 33. Metha S, Hill NS. Noninvasive ventilation. *Am J Resp Crit Care Med.* 2001;163:540-77.
 34. Servera E, Sancho J, Zafra MJ, Catalá A, Vergara P, Marin J. Alternatives to endotracheal intubation for patients with neuromuscular diseases. *Am J Phys Med Rehabil.* 2005;84: 851-57.
 35. Bach JR. A comparison of long-term ventilatory support alternatives from the perspective of the patient and care giver. *Chest.* 1993;104: 1702-6.
 36. Marchese S, Lo Coco D, Lo Coco A. Outcome and attitudes toward home tracheostomy ventilation of consecutive patients: a 10-year experience. *Respir Med.* 2008;102:430-6.
 37. Bach JR. Respiratory muscle aids: patient evaluation, respiratoryaid protocol, and outcomes. In: Bach JR, ed. *The Management of Patients with Neuromuscular Disease.* Philadelphia, Hanley and Belfus, 2004:271-308.
 38. Kang SW, Bach JR. Maximum insufflation capacity: vital capacity and cough flows in neuromuscular patients. *Am J Phys Med Rehabil.* 2000;79:222-7.
 39. Sancho J, Servera E, Marin J, Vergara P, Belda FJ, Bach JR. Effect of lung mechanics on mechanically assisted flows and volumes. *Am J Phys Med Rehabil.* 2004;83:698-703.
 40. Bach JR. Mechanical insufflation-exsufflation. Comparison of peak expiratory flows with manually assisted and unassisted coughing techniques. *Chest.* 1993;104:1553- 62.
 41. Vianello A, Corrado A, Arcaro G, Gallan F, Oric C, Minuzzo M, Bevilacqua M. Mechanical insufflation-exsufflation improves outcomes for neuromuscular disease patients with respiratory tract infections. *Am J Phys Med Rehabil.* 2005; 84:83-8.
 42. Couceiro Vidal A; Pandiella A. La EPOC: un paradigma para el uso de directivas previas y la planificación anticipada de decisiones Arch Bronconeumol. 2010;46:325-31.
 43. Clinical Practice Guidelines for Quality Palliative Care. National Consensus Project for Quality Palliative Care. www.nationalconsensusproject.org/guideline.pdf Date last accessed: June 17,2007.
 44. Molina A, Ramírez M, García-Casas O, Puig LI, Cáceres-Palou E, Gea J, Bago J. Nuevas perspectivas en el tratamiento quirúrgico de las enfermedades graves de la caja torácica que cursan con afectación respiratoria Arch Bronconeumol. 2003;39:507-13.
 45. Díaz Lobato S, Santiago A, Mayorales Alises S, Gómez Mendieta MA. Ventilación mecánica no invasiva y cirugía correctora de cifoescolosis. En: Esquinas Rodríguez AM (ed). *Tratado de ventilación mecánica no invasiva. Práctica clínica y metodología.* Madrid: Aula Médica. 2006. p. 656-61.
 46. Cabrera Lacalzada C, Díaz Lobato S. Afectación respiratoria en las enfermedades de la caja torácica y del esqueleto. En: Álvarez-Sala Walter JL, Casan Clará P, Rodríguez de Castro F, Rodríguez Hermosa JL, Villena Garrido V (eds.). *Neumología Clínica.* 2010. p. 677-84.