



ACTUALIZACIÓN EN TRAUMATOLOGÍA VOL. 10

AUTORES:

Emilio Jose Serrano Garcia
Josue Daniel Murillo Suarez
Carlos Roberto Asencio Portugal
Javier Alejandro Cusme Yagual
Ester Estefanía Pucuna Guapi
Diana Alejandra Martínez Cajás
Katherine Samanta Suntaxi Paucar

Actualización en Traumatología Vol. 10

Actualización en Traumatología Vol. 10

Emilio Jose Serrano Garcia

Josue Daniel Murillo Suarez, Carlos Roberto Asencio Portugal

Javier Alejandro Cusme Yagual, Ester Estefanía Pucuna Guapi

Diana Alejandra Martínez Cajas

Katherine Samanta Suntaxi Paucar

IMPORTANTE

La información aquí presentada no pretende sustituir el consejo profesional en situaciones de crisis o emergencia. Para el diagnóstico y manejo de alguna condición particular es recomendable consultar un profesional acreditado.

Cada uno de los artículos aquí recopilados son de exclusiva responsabilidad de sus autores.

ISBN: 978-9942-660-55-8

DOI: <http://doi.org/10.56470/978-9942-660-55-8>

Una producción © Cuevas Editores SAS

Julio 2024

Av. República del Salvador, Edificio TerraSol 7-2

Quito, Ecuador

www.cuevaseditores.com

Editado en Ecuador - Edited in Ecuador

Cualquier forma de reproducción, distribución, comunicación pública o transformación de esta obra solo puede ser realizada con la autorización de sus titulares, salvo excepción prevista por la ley.

Índice:

Índice:	5
Prólogo	6
Ruptura o Distensión del Ligamento	7
Emilio Jose Serrano Garcia	7
Luxación de Rótula	25
Josue Daniel Murillo Suarez	25
Carlos Roberto Asencio Portugal	25
Trastorno Disfórico Premenstrual	37
Javier Alejandro Cusme Yagual	37
Ester Estefanía Pucuna Guapi	37
Lesión de Médula Espinal	63
Diana Alejandra Martínez Cajas	63
Terapia Génica CRISPR en Lesiones Musculares de Atrofia Muscular Espinal Infantil	81
Katherine Samanta Suntaxi Paucar	81

Prólogo

La presente obra es el resultado del esfuerzo conjunto de un grupo de profesionales de la medicina que han querido presentar a la comunidad científica de Ecuador y el mundo un tratado sistemático y organizado de patologías que suelen encontrarse en los servicios de atención primaria y que todo médico general debe conocer.

Ruptura o Distensión del Ligamento

Emilio Jose Serrano Garcia

Médico General por la Universidad de Guayaquil

Libre Ejercicio De La Profesión

Introducción

La ruptura o distensión de los ligamentos es una lesión prevalente y significativa en el campo de la traumatología, particularmente entre los deportistas y personas físicamente activas. Los ligamentos, que son bandas de tejido conectivo fibroso, desempeñan un papel crucial en la estabilización de las articulaciones al conectar los huesos entre sí. Las lesiones ligamentosas pueden variar desde una leve distensión hasta una ruptura completa, lo que puede afectar gravemente la funcionalidad y calidad de vida del paciente (1). Este capítulo ofrece una revisión exhaustiva sobre la etiología, fisiopatología, diagnóstico, tratamiento y pronóstico de estas lesiones, proporcionando una comprensión integral para los profesionales de la salud.

El impacto de las lesiones ligamentarias no se limita únicamente a los deportes; también son comunes en actividades diarias y accidentes de tráfico. La identificación temprana y el manejo adecuado de estas lesiones son esenciales para evitar complicaciones a largo plazo, como la inestabilidad articular crónica y la osteoartritis postraumática (2). Además, la creciente

participación en actividades deportivas y recreativas ha incrementado la incidencia de estas lesiones, subrayando la necesidad de estrategias de prevención y rehabilitación eficaces.

La comprensión de las diferencias entre la ruptura y la distensión de los ligamentos es fundamental para el diagnóstico y tratamiento. Mientras que una distensión implica el estiramiento excesivo de las fibras ligamentosas, una ruptura conlleva el desgarramiento parcial o completo de estas fibras (3). La gravedad de la lesión determina el enfoque terapéutico y el pronóstico del paciente, destacando la importancia de una evaluación precisa.

Este capítulo también explora las innovaciones recientes en el tratamiento de las lesiones ligamentarias, incluidas las técnicas quirúrgicas avanzadas y los enfoques de rehabilitación modernos. La integración de nuevas tecnologías y metodologías en el manejo de estas lesiones ha mejorado significativamente los resultados clínicos, permitiendo una recuperación más rápida y eficaz (4). En conjunto, esta revisión ofrece una guía

completa y actualizada para la gestión de las rupturas y distensiones de los ligamentos.

Etiología y Fisiopatología

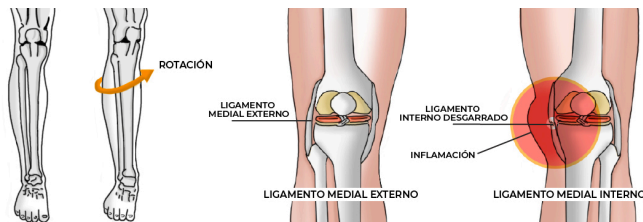


Figura 1. Ligamentos de un trauma agudo

Fuente. M., Marieswaran., Arnab, Sikidar., Abhishek, Rana., Dilpreet, Singh., Nasim, Mansoori., Sanjeev, Lalwani., Dinesh, Kalyanasundaram. A cadaveric study on the rate of strain-dependent behaviour of human anterior cruciate ligament.. Acta of Bioengineering and Biomechanics, (2020). doi: 10.37190/ABB-01672-2020-05

Las rupturas y distensiones de los ligamentos suelen resultar de un trauma agudo, como una torsión, una caída o un impacto directo en la articulación afectada. Los deportes de contacto, como el fútbol, el baloncesto y el rugby, están particularmente asociados con una alta incidencia de estas lesiones debido a los movimientos

bruscos y cambios de dirección que requieren (5). En los deportes sin contacto, como el esquí y el atletismo, los movimientos de alta velocidad y las fuerzas de impacto también pueden provocar lesiones ligamentarias significativas (6).

Desde un punto de vista fisiopatológico, la distensión ocurre cuando las fibras del ligamento se estiran más allá de su capacidad elástica, mientras que una ruptura se produce cuando estas fibras se desgarran parcial o completamente (7). Las lesiones ligamentarias se clasifican en tres grados: grado I (distensión leve), grado II (distensión moderada con desgarro parcial) y grado III (ruptura completa) (8). Cada grado de lesión tiene implicaciones específicas para el tratamiento y la recuperación.

La biomecánica de la lesión ligamentaria también es relevante para comprender su etiología. Los ligamentos están diseñados para soportar fuerzas específicas, y cuando estas fuerzas exceden su capacidad de resistencia, se produce la lesión. Factores como la fatiga muscular, la técnica inadecuada y la superficie de juego pueden influir en la susceptibilidad a las lesiones (9).

Además, las condiciones preexistentes, como la hiperlaxitud articular, pueden aumentar el riesgo de rupturas y distensiones ligamentosas.

La respuesta inflamatoria inicial a una lesión ligamentaria incluye el reclutamiento de células inflamatorias y la liberación de mediadores proinflamatorios, que son cruciales para el proceso de curación. Sin embargo, una inflamación excesiva puede contribuir a la formación de tejido cicatricial y a la rigidez articular (10). Por lo tanto, el manejo adecuado de la inflamación es un componente crítico en la rehabilitación de estas lesiones.

Diagnóstico

El diagnóstico preciso de las rupturas y distensiones de los ligamentos es fundamental para desarrollar un plan de tratamiento eficaz. El proceso diagnóstico comienza con una historia clínica detallada y un examen físico exhaustivo. La historia clínica debe incluir preguntas sobre el mecanismo de la lesión, la presencia de síntomas como dolor, hinchazón, inestabilidad y

cualquier ruido audible en el momento de la lesión, como un "chasquido" (1).

Durante el examen físico, se utilizan maniobras específicas para evaluar la integridad de los ligamentos. Por ejemplo, la prueba de Lachman y la prueba del cajón anterior son técnicas estándar para evaluar el ligamento cruzado anterior (LCA) de la rodilla (2). Estas pruebas ayudan a determinar la laxitud articular y la integridad del ligamento, proporcionando información crucial para el diagnóstico.

Las modalidades de imagen, como la resonancia magnética (RM), son herramientas esenciales en el diagnóstico de las lesiones ligamentarias. La RM ofrece una visualización detallada de los tejidos blandos, permitiendo la identificación de desgarros parciales o completos del ligamento, así como de cualquier daño asociado a las estructuras circundantes, como los meniscos o los tendones (3). La ecografía también puede ser útil, especialmente en el diagnóstico de lesiones agudas y en la evaluación de la respuesta al tratamiento (4).

En algunos casos, la artroscopia diagnóstica puede ser necesaria para confirmar el diagnóstico y evaluar la extensión de la lesión. Esta técnica mínimamente invasiva permite una visualización directa de la articulación y el ligamento, y puede combinarse con procedimientos terapéuticos si es necesario (5). La artroscopia es particularmente útil en casos complejos o cuando los resultados de la RM no son concluyentes.

La evaluación funcional del paciente, incluyendo pruebas de estabilidad articular y fuerza muscular, también es crucial para el diagnóstico y la planificación del tratamiento. Estas evaluaciones ayudan a determinar el grado de disfunción y a establecer metas de rehabilitación específicas (6). En conjunto, una combinación de historia clínica, examen físico, técnicas de imagen y evaluación funcional proporciona un enfoque integral para el diagnóstico de las lesiones ligamentarias.

Tratamiento

El tratamiento de las rupturas y distensiones de los ligamentos varía según la gravedad de la lesión y las

necesidades específicas del paciente. Las lesiones de grado I y II generalmente se manejan de manera conservadora, utilizando el enfoque RICE (reposo, hielo, compresión y elevación) en la fase aguda para reducir la inflamación y el dolor (7). Los antiinflamatorios no esteroides (AINE) también pueden ser útiles para controlar el dolor y la inflamación (8).

La fisioterapia es una piedra angular en el manejo conservador de las lesiones ligamentarias. Los programas de rehabilitación incluyen ejercicios de fortalecimiento muscular, entrenamiento de la estabilidad articular y técnicas de propiocepción para restaurar la función y prevenir recurrencias (19). En las fases avanzadas de la rehabilitación, se incorporan ejercicios específicos del deporte para preparar al paciente para el retorno a la actividad física (2).

Las lesiones de grado III, que implican una ruptura completa del ligamento, a menudo requieren intervención quirúrgica para restaurar la estabilidad articular. La reconstrucción ligamentaria es el procedimiento quirúrgico más común, en el cual se utiliza un injerto (autoinjerto o aloinjerto) para

reemplazar el ligamento dañado (1). La cirugía artroscópica es la técnica preferida debido a sus ventajas, como la menor invasión, el tiempo de recuperación reducido y mejores resultados cosméticos (2).

El manejo postoperatorio incluye un programa de rehabilitación estructurado para asegurar una recuperación óptima. La fase inicial postoperatoria se centra en el control del dolor y la inflamación, seguida de ejercicios de rango de movimiento y fortalecimiento progresivo (3). El retorno a las actividades deportivas se basa en criterios funcionales, como la fuerza, la estabilidad y la capacidad de realizar movimientos específicos del deporte sin dolor (4).

Las técnicas avanzadas, como la terapia biológica, están emergiendo como opciones prometedoras en el tratamiento de las lesiones ligamentarias. El uso de factores de crecimiento, plasma rico en plaquetas (PRP) y células madre mesenquimales tiene el potencial de mejorar la curación y acelerar la recuperación (5). La investigación continua en esta área es crucial para validar la eficacia de estas terapias y establecer protocolos de tratamiento estándar.

Pronóstico y Prevención

El pronóstico de las lesiones ligamentarias depende de varios factores, incluyendo la gravedad de la lesión, el tratamiento recibido y la adherencia del paciente al programa de rehabilitación. Las lesiones de grado I y II tienen un buen pronóstico con manejo conservador y rehabilitación adecuada, con la mayoría de los pacientes recuperando la función completa y regresando a sus actividades previas (6). Sin embargo, las lesiones de grado III pueden tener un pronóstico más variable, dependiendo de la efectividad de la reconstrucción quirúrgica y la calidad de la rehabilitación postoperatoria (7).

La prevención de las lesiones ligamentarias es un aspecto crucial para minimizar su incidencia y severidad. Los programas de prevención incluyen ejercicios de fortalecimiento muscular, entrenamiento de estabilidad y propiocepción, y técnicas adecuadas de calentamiento y estiramiento antes de la actividad física (8). En los deportes de contacto, el uso de equipo de protección adecuado también puede reducir el riesgo de lesiones (9).

La educación del paciente y la adherencia a los programas de prevención son esenciales para mantener la salud articular a largo plazo. Los entrenadores y profesionales de la salud desempeñan un papel clave en la implementación de estos programas y en la promoción de prácticas seguras durante la actividad física (3). Además, el monitoreo regular de los atletas y la identificación temprana de cualquier signo de inestabilidad articular pueden ayudar a prevenir lesiones graves.

La investigación continua en el campo de la traumatología ligamentaria es vital para mejorar las estrategias de tratamiento y prevención. Los estudios a largo plazo sobre los resultados de las intervenciones quirúrgicas y las técnicas de rehabilitación pueden proporcionar información valiosa para optimizar el manejo de estas lesiones (1). Asimismo, el desarrollo de nuevas tecnologías y terapias biológicas promete avanzar en el tratamiento y mejorar el pronóstico de los pacientes con lesiones ligamentarias.

En resumen, las rupturas y distensiones de los ligamentos representan un desafío significativo en la

traumatología. Un enfoque integral que incluya diagnóstico preciso, tratamiento adecuado y estrategias de prevención puede mejorar los resultados y reducir la incidencia de estas lesiones en la población activa. La colaboración entre pacientes, profesionales de la salud y entrenadores es fundamental para alcanzar estos objetivos y asegurar una recuperación óptima y sostenida.

Conclusión

Las rupturas y distensiones de los ligamentos representan un desafío clínico significativo en el ámbito de la traumatología, afectando tanto a deportistas como a individuos en su vida cotidiana. Estas lesiones, que varían en gravedad desde distensiones leves hasta rupturas completas, requieren un enfoque diagnóstico y terapéutico integral para asegurar una recuperación óptima y la prevención de complicaciones a largo plazo (2). El manejo eficaz de estas lesiones depende de una evaluación precisa, que combina la historia clínica, el examen físico y las técnicas de imagen avanzadas,

permitiendo así una adecuada clasificación y planificación del tratamiento.

El tratamiento de las lesiones ligamentarias es multifacético, involucrando opciones conservadoras y quirúrgicas según la gravedad de la lesión. Las intervenciones conservadoras, como el reposo, el uso de antiinflamatorios y la fisioterapia, son eficaces para las lesiones leves a moderadas, mientras que las rupturas completas a menudo requieren reconstrucción quirúrgica. La rehabilitación postoperatoria estructurada es crucial para restaurar la función articular y permitir el retorno seguro a las actividades previas (3). La incorporación de terapias biológicas, como el plasma rico en plaquetas y las células madre, muestra un potencial prometedor en la mejora de la curación y la recuperación.

El pronóstico de las lesiones ligamentarias está estrechamente relacionado con la gravedad de la lesión, la intervención oportuna y la adherencia del paciente a los programas de rehabilitación. La prevención es un componente esencial para minimizar la incidencia de estas lesiones, y se logra mediante programas de

fortalecimiento, estabilidad articular y educación sobre técnicas seguras de actividad física. Los entrenadores y profesionales de la salud desempeñan un papel crucial en la implementación de estas estrategias preventivas (4).

La investigación continua en el campo de la traumatología ligamentaria es indispensable para mejorar las estrategias de diagnóstico, tratamiento y prevención. Los estudios a largo plazo sobre los resultados de las intervenciones y el desarrollo de nuevas tecnologías y terapias avanzadas prometen mejorar el manejo de estas lesiones.

La colaboración interdisciplinaria entre médicos, fisioterapeutas, entrenadores y pacientes es fundamental para optimizar los resultados clínicos y promover la salud articular (5).

En conclusión, las rupturas y distensiones de los ligamentos requieren un enfoque integral y multidisciplinario para su manejo efectivo. La combinación de un diagnóstico preciso, tratamientos adecuados, programas de rehabilitación personalizados y estrategias de prevención robustas puede mejorar significativamente los resultados para los pacientes,

permitiendo una recuperación completa y el retorno seguro a las actividades diarias y deportivas. La innovación y la investigación en este campo continuarán siendo fundamentales para avanzar en el conocimiento y mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por estas lesiones (6).

Bibliografía

1. M., Marieswaran., Arnab, Sikidar., Abhishek, Rana., Dilpreet, Singh., Nasim, Mansoori., Sanjeev, Lalwani., Dinesh, Kalyanasundaram. A cadaveric study on the rate of strain-dependent behaviour of human anterior cruciate ligament.. *Acta of Bioengineering and Biomechanics*, (2020). doi: 10.37190/ABB-01672-2020-05
2. Donald, Hansom., Calan, Mathieson., Margaret, Purcell., Duncan, Macdonald. Acute longitudinal ligament rupture following acute spinal trauma. *Emergency Care Journal*, (2014). doi: 10.4081/ECJ.2014.1903
3. Isabelle, Kuder., Gareth, Jones., Mick, Rock., Richard, van, Arkel. An optimization framework to enable the measurement of strain in ligaments using ultrasound. *Orthopaedic Proceedings*, (2023). doi: 10.1302/1358-992x.2023.16.040

4. Kanghua, Li., Peng, Li., Ling, Luo., Yucheng, Li., Yongqiang, Xu., Yuanting, Zhao. Effect of anterior cruciate ligament rupture on biomechanics of lateral collateral ligament. *Chinese Journal of Reparative and Reconstructive Surgery*, (2009).
5. Gail, M., Thornton., Soraya, J., Bailey. Healing Ligaments Have Shorter Lifetime and Greater Strain Rate During Fatigue Than Creep at Functional Stresses. *Journal of Biomechanical Engineering-transactions of The Asme*, (2013). doi: 10.1115/1.4024754
6. Diana, Carolina, Martínez, Pesántez., Bryam, Esteban, Coello, García., Daniela, Elizabeth, Galarza, Ulloa., Juan, Francisco, Vidal, Moreno., Fabiana, Domenica, Palacios, Rivera., Karina, Noemí, Contreras, García., Gabriela, Vanessa, Vanegas, Cadena. Anterior cruciate ligament, description, rupture and treatment. *EPRa international journal of multidisciplinary research*, (2023). doi: 10.36713/epra12217
7. Steve, T., Jamison., Xueliang, Pan., Ajit, M.W., Chaudhari. Dynamic Trunk Control Influence on Run-to-Cut Maneuver: A Risk Factor for ACL Rupture. (2011). doi: 10.1115/SBC2011-53697
8. Qiang, Zhang., Naomi, C., Adam., S., H., Hosseini, Nasab., William, R., Taylor., Colin, R., Smith. Techniques for In Vivo Measurement of Ligament and Tendon Strain: A

Review.. *Annals of Biomedical Engineering*, (2020). doi:
10.1007/S10439-020-02635-5

9. Martin, Zens., Johannes, Ruhhammer., Frank, Goldschmidtboeing., Peter, Woias., Matthias, J., Feucht., H., O., Mayr., Philipp, Niemeyer. A New Approach to Determine Ligament Strain Using Polydimethylsiloxane Strain Gauges: Exemplary Measurements of the Anterolateral Ligament. *Journal of Biomechanical Engineering-transactions of The Asme*, (2014). doi: 10.1115/1.4028837
10. Laércio, da, Silva, Paiva., Luiz, Vinicius, de, Alcantara., Maria, Inês, da, Rosa., Luciane, Bisognin, Ceretta., Vitor, Engrácia, Valenti., Luciano, Miller, Reis, Rodrigues., Blanca, Elena, Guerrero., Italla, Maria, Pinheiro, Bezerra., Luiz, Carlos, de, Abreu., Fernando, Adami., Santo, André., Roberto, Simonsen. Anterior Cruciate Ligament Rupture. (2014).

Luxación de Rótula

Josue Daniel Murillo Suarez

Médico por la Universidad de Guayaquil

Médico Rural en Ministerio de Salud Pública, CS
San Antonio

Carlos Roberto Asencio Portugal

Médico General por la Universidad De Guayaquil

Médico General En Funciones Hospitalarias en
Hospital Francisco Icaza Bustamante

Introducción

La luxación de rótula es una patología ortopédica que se presenta con una notable frecuencia en individuos jóvenes y activos, particularmente en aquellos que participan en actividades deportivas. Esta condición se define por el desplazamiento de la rótula fuera de su posición normal en la tróclea femoral, lo que resulta en una disfunción del mecanismo extensor de la rodilla y dolor agudo. Aunque la mayoría de las luxaciones de rótula se resuelven espontáneamente, es fundamental un enfoque diagnóstico y terapéutico adecuado para prevenir recidivas y complicaciones a largo plazo. La luxación puede ser traumática o atraumática, siendo la última frecuentemente asociada a anomalías anatómicas subyacentes. En la práctica clínica, se observa una mayor incidencia en mujeres jóvenes, debido a factores biomecánicos y hormonales (1).

La historia clínica detallada y un examen físico exhaustivo son esenciales para el diagnóstico de la luxación de rótula. Los pacientes suelen referir un episodio agudo de desplazamiento, seguido de dolor inmediato, inflamación y sensación de inestabilidad. La

reducción puede ocurrir espontáneamente o requerir intervención médica. Las imágenes diagnósticas, como la resonancia magnética (RM), son cruciales para evaluar el daño asociado a las estructuras de soporte, como el ligamento patelofemoral medial (LPFM), y para planificar el tratamiento adecuado. La intervención temprana y un plan de rehabilitación específico son determinantes para el pronóstico del paciente (2).

Etiología y Factores de Riesgo

La luxación de rótula puede ser resultado de una variedad de factores, tanto intrínsecos como extrínsecos. Entre los factores intrínsecos, las anomalías anatómicas juegan un papel predominante. La displasia troclear, una malformación de la tróclea femoral, es una de las principales causas anatómicas y está presente en hasta el 85% de los pacientes con luxación recurrente de rótula. Otras condiciones anatómicas que predisponen a la luxación incluyen el aumento del ángulo Q, hipoplasia del vasto medial oblicuo (VMO), y rotación tibial externa excesiva. Estas alteraciones estructurales pueden

debilitar la estabilidad de la rótula y aumentar el riesgo de luxación (3).

Los factores extrínsecos incluyen traumas directos en la rodilla, como caídas o impactos laterales, y movimientos bruscos o torsionales durante la actividad física. Además, la debilidad muscular y la falta de coordinación neuromuscular pueden contribuir significativamente al riesgo de luxación. La actividad deportiva, especialmente en disciplinas que involucran cambios rápidos de dirección, saltos y aterrizajes, incrementa la susceptibilidad a esta lesión. En mujeres, factores hormonales y biomecánicos, como un mayor ángulo Q debido a una pelvis más ancha, también incrementan el riesgo (4).

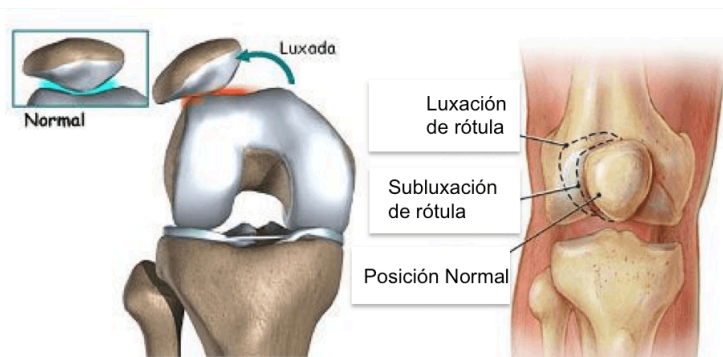


Figura 1. Luxación de Rótula

Fuente: Geralyn, M., Meny., Scott, Murphy. Patellar dislocation: a case report and a review of other uncommon adverse events associated with blood donation.. *Immunohematology / American Red Cross*, (2020). doi: 10.21307/IMMUNOHEMATOLOGY-2019-494

Manifestaciones Clínicas

Los pacientes con luxación de rótula suelen presentar síntomas agudos y crónicos. El episodio inicial de luxación se caracteriza por un dolor intenso y súbito en la rodilla, acompañado de una deformidad visible y la imposibilidad de extender la rodilla. El paciente puede notar una "sensación de chasquido" al momento de la luxación, seguida de inflamación inmediata y hemartrosis. La reducción espontánea o manual del desplazamiento puede aliviar el dolor, pero la inflamación y la inestabilidad persisten (5).

En casos de luxación recurrente, los síntomas pueden ser menos agudos, pero la inestabilidad y el dolor crónico se convierten en preocupaciones predominantes. Los pacientes pueden experimentar episodios repetidos de subluxación, sensación de inestabilidad al caminar o

correr, y dolor retropatelar crónico. Además, la luxación recurrente puede llevar a cambios degenerativos en la articulación patelofemoral, aumentando el riesgo de condromalacia patelar y artrosis prematura. La evaluación clínica debe incluir maniobras específicas, como la prueba de aprehensión patelar, para determinar la inestabilidad y el riesgo de recidiva (6).

Diagnóstico



Figura 2. Luxación de Rótula

Fuente. GERALYN, M., MENY., SCOTT, MURPHY. Patellar dislocation: a case report and a review of other uncommon adverse events associated with blood donation.. *Immunohematology / American*

Red Cross, (2020). doi:
10.21307/IMMUNOHEMATOLOGY-2019-494

El diagnóstico de la luxación de rótula se basa en una combinación de historia clínica, examen físico y estudios de imagen. La historia clínica debe detallar el mecanismo de la lesión, los síntomas asociados y la frecuencia de los episodios de luxación. El examen físico es crucial para evaluar la alineación de la rodilla, la estabilidad de la rótula y la función del aparato extensor. La prueba de aprehensión patelar, en la que se aplica presión lateral a la rótula mientras la rodilla se flexiona, puede ayudar a identificar la inestabilidad patelar (7).

Las imágenes radiográficas son útiles para evaluar la alineación ósea y la presencia de displasia troclear. La resonancia magnética (RM) proporciona una evaluación detallada de los tejidos blandos, incluyendo el LPM, los meniscos y el cartílago articular. La RM es especialmente valiosa en la evaluación de lesiones agudas, ya que puede revelar desgarros del LPM, fracturas osteocondrales y hemartrosis. La tomografía computarizada (TC) puede ser utilizada para evaluar la

anatomía ósea en detalle, particularmente en casos de planificación quirúrgica (8).

Tratamiento

El tratamiento de la luxación de rótula varía dependiendo de si es un episodio agudo o recurrente, y si existen lesiones concomitantes. En casos agudos, la reducción manual seguida de inmovilización con una férula o un aparato ortopédico es el enfoque inicial. La fisioterapia temprana para fortalecer los músculos cuádriceps y el VMO es esencial para prevenir recurrencias. La mayoría de los pacientes responden bien al manejo conservador, aunque un porcentaje puede requerir intervención quirúrgica si presentan inestabilidad persistente o lesiones asociadas (9).

Para luxaciones recurrentes, la cirugía puede ser necesaria para corregir las anomalías anatómicas subyacentes y mejorar la estabilidad patelar. Los procedimientos quirúrgicos incluyen la reconstrucción del LPFM, la realineación de la tuberosidad tibial, y en casos de displasia troclear severa, la trocleoplastia. La selección del procedimiento quirúrgico se basa en la

evaluación anatómica detallada y los factores específicos del paciente. El seguimiento postoperatorio con fisioterapia intensiva es crucial para una recuperación completa y la prevención de nuevas luxaciones (10).

Rehabilitación y Recuperación

La rehabilitación post-luxación de rótula es un componente fundamental del tratamiento, tanto en casos manejados de forma conservadora como quirúrgica. El objetivo principal de la rehabilitación es restaurar la función del aparato extensor, mejorar la estabilidad de la rótula y prevenir recurrencias. Inicialmente, el enfoque se centra en la reducción de la inflamación y el dolor mediante el uso de modalidades como crioterapia y compresión. La inmovilización parcial puede ser necesaria en las primeras etapas, seguida de ejercicios de rango de movimiento pasivo para evitar la rigidez articular (11).

La fase de fortalecimiento incluye ejercicios específicos para el cuádriceps, en particular el vasto medial oblicuo, que juega un papel crucial en la estabilización patelar. Los ejercicios de cadena cinética cerrada son preferibles

en las etapas iniciales para minimizar el estrés en la articulación patelofemoral. A medida que progresa la recuperación, se introducen ejercicios de cadena cinética abierta y actividades de entrenamiento funcional que simulan las demandas del deporte o actividad del paciente. La propiocepción y el entrenamiento neuromuscular también son esenciales para mejorar el control motor y la prevención de futuras luxaciones (12).

Conclusión

La luxación de rótula es una condición común que requiere un enfoque multidisciplinario para su diagnóstico y tratamiento. La comprensión de los factores de riesgo, las manifestaciones clínicas y las opciones de tratamiento es fundamental para el manejo eficaz de esta patología. La intervención temprana y un plan de rehabilitación personalizado son esenciales para prevenir recurrencias y promover una recuperación óptima. La investigación continúa y los avances en las técnicas quirúrgicas prometen mejorar los resultados a largo plazo para los pacientes afectados por esta condición (11).

Bibliografía

1. Temple, Ihedinmah., Lauren, Paish. A Rare Case of Vertical Patella Dislocation Reduced by Closed Reduction.. *Cureus*, (2023). doi: 10.7759/cureus.44756
2. Bryam, Esteban, Coello, García., Sthefany, Natali, Loyola, Banegas. Patellar dislocation and patellar instability panoramic review. *EPRA international journal of multidisciplinary research*, (2023). doi: 10.36713/epra13764
3. Anthony, N, Baumann., Sunita, R, Mengers., Anne, Marie, Dumaine., R., Justin, Mistovich. Interdisciplinary Orthopedic Management of Pediatric Patella Dislocation and Instability: An Educational Case Series.. *Cureus*, (2023). doi: 10.7759/cureus.42860
4. Toby, O., Smith., Andrew, Gaukroger., Andrew, Metcalfe., Caroline, B., Hing. Surgical versus non-surgical interventions for treating patellar dislocation.. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, (2023). doi: 10.1002/14651858.CD008106.pub4
5. Ayushi, Garg., K.S., Gill., Madhur, Garg. Congenital dislocation of patella in a preterm infant-a case report. *International Journal of Contemporary Pediatrics*, (2022). doi: 10.18203/2349-3291.ijcp20222432
6. Ilona, Schubert., Patrick, K., Morris., Jörg, Dickschas., Peter, C., Strohm. The Impact of Anatomical Predisposition and Mechanism of Trauma on Dislocation of the Patella: A

- Retrospective Analysis of 104 Cases. *Journal of Personalized Medicine*, (2022). doi: 10.3390/jpm13010084
7. V.G., Semenov., N.K., Tazhimuratov., R., Baudunov., D.K., Zhamashev., A.K., Khamidolla. Our experience in the treatment of dislocation of the patella by a minimally invasive technique. *Vestnik hirurgii Kazahstana*, (2022). doi: 10.35805/bsk2022iv030
 8. Ewa, Stachowiak., Zbigniew, Pilecki., A., Balin. Quantitative Assessment of the Parameters Determining Habitual Patella Dislocation. (2016). doi: 10.1007/978-3-319-47154-9_21
 9. Toby, O., Smith., Simon, T., Donell., Fujian, Song., Caroline, B., Hing. Surgical versus non-surgical interventions for treating patellar dislocation. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, (2015). doi: 10.1002/14651858.CD008106.PUB3
 10. Matthew, J., Brown., Richard, Ahn., Donald, J, Nenno. Locked Superior Patellar Dislocation. *Orthopedics*, (2016). doi: 10.3928/01477447-20160119-07
 11. Geralyn, M., Meny., Scott, Murphy. Patellar dislocation: a case report and a review of other uncommon adverse events associated with blood donation.. *Immunohematology / American Red Cross*, (2020). doi: 10.21307/IMMUNOHEMATOLOGY-2019-494
 12. Sumit, Batra. Recurrent dislocation is different from habitual dislocation of patella. *International Orthopaedics*, (2014). doi: 10.1007/S00264-014-2472-1

Trastorno Disfórico Premenstrual

Javier Alejandro Cusme Yagual

Médico por la Universidad de Guayaquil
Médico Ecografista en Hospital Clínica
Panamericana

Ester Estefanía Pucuna Guapi

Médico por la Universidad de Guayaquil
Médico Ecografista en Centro Médico de
Especialidades MEDFAM

Introducción

El Trastorno Disfórico Premenstrual (TDPM) es una condición psiquiátrica severa que afecta a una minoría significativa de mujeres en edad reproductiva, caracterizada por síntomas emocionales y físicos extremos que interfieren notablemente en la vida diaria (1). Esta entidad clínica, incluida en el DSM-5, se distingue del síndrome premenstrual (SPM) por la gravedad y el impacto funcional de los síntomas. Mientras que el SPM es común y afecta a hasta el 75% de las mujeres, el TDPM es menos frecuente pero mucho más debilitante, causando un deterioro significativo en las relaciones interpersonales, el desempeño laboral y otras áreas críticas de la vida (2).

El reconocimiento y tratamiento adecuados del TDPM son fundamentales debido a su impacto profundo en la calidad de vida. Las mujeres que padecen este trastorno experimentan cambios emocionales y físicos severos durante la fase lútea del ciclo menstrual, que pueden llevar a pensamientos suicidas en los casos más extremos (3). La diferencia principal entre el TDPM y otros trastornos afectivos es su relación directa con el ciclo

menstrual, lo que requiere una evaluación precisa para un diagnóstico correcto y un tratamiento efectivo (4).

La importancia de la educación y la concienciación sobre el TDPM no puede subestimarse. Muchas mujeres no buscan tratamiento debido a la normalización de los síntomas menstruales o la falta de conocimiento sobre la existencia de tratamientos específicos (5). Por lo tanto, los profesionales de la salud deben estar bien informados y capacitados para identificar y tratar adecuadamente el TDPM, brindando apoyo integral a las pacientes que sufren esta condición.

Epidemiología y Etiología

La prevalencia del TDPM se estima en aproximadamente el 3-8% de las mujeres en edad reproductiva, una cifra que resalta la importancia de un diagnóstico preciso y un tratamiento efectivo (6). Esta prevalencia varía entre diferentes estudios debido a las diferencias en los criterios diagnósticos y los métodos de evaluación utilizados. Sin embargo, la consistencia en la identificación de síntomas severos y su impacto

funcional permite una comprensión más clara de la carga de esta condición (7).

La etiología del TDPM es multifactorial, involucrando una compleja interacción entre factores genéticos, hormonales y ambientales. Las fluctuaciones hormonales, especialmente en los niveles de estrógenos y progesterona, desempeñan un papel central en la exacerbación de los síntomas emocionales y físicos (8). Estudios recientes sugieren que estas fluctuaciones hormonales afectan la neurotransmisión serotoninérgica, lo que podría explicar la predisposición a síntomas afectivos en mujeres con TDPM (9). Además, las investigaciones indican que la variabilidad en la respuesta a los cambios hormonales puede estar mediada por factores genéticos específicos, lo que sugiere una posible predisposición hereditaria (10).

Además de los factores hormonales y genéticos, los factores ambientales también pueden contribuir al desarrollo del TDPM. El estrés, los traumas y las condiciones de vida adversas pueden exacerbar los síntomas y aumentar la vulnerabilidad a este trastorno (11). La interacción entre estos factores biológicos y

ambientales resalta la necesidad de un enfoque de tratamiento integral que aborde tanto los aspectos fisiológicos como psicológicos del TDPM.

La comprensión de los mecanismos subyacentes del TDPM es crucial para el desarrollo de tratamientos más efectivos y personalizados. La investigación continúa en esta área está proporcionando nuevas perspectivas sobre cómo las intervenciones hormonales y farmacológicas pueden ser optimizadas para aliviar los síntomas del TDPM y mejorar la calidad de vida de las pacientes (12).

Manifestaciones Clínicas

El cuadro clínico del TDPM se caracteriza por una variedad de síntomas emocionales y físicos que ocurren durante la fase lútea tardía del ciclo menstrual y remiten con el inicio de la menstruación. Entre los síntomas emocionales se incluyen irritabilidad, depresión severa, ansiedad, labilidad emocional y conflictos interpersonales (3). Estos síntomas emocionales son a menudo tan severos que interfieren significativamente con la capacidad de la paciente para funcionar en su vida

diaria, afectando sus relaciones, su desempeño laboral y su bienestar general.

Los síntomas físicos pueden abarcar cefalea, mastalgia, hinchazón abdominal y cambios en el apetito y el sueño (4). Estos síntomas físicos, combinados con los emocionales, pueden ser debilitantes y afectar gravemente la calidad de vida de las mujeres que padecen TDPM.

La coexistencia de síntomas físicos y emocionales severos durante la fase lútea del ciclo menstrual es lo que distingue al TDPM del SPM y de otros trastornos psiquiátricos (5).

La severidad de estos síntomas conduce a una disfunción significativa en el ámbito social, laboral y personal de las pacientes, diferenciándolo del SPM. En muchos casos, las mujeres con TDPM experimentan una disminución significativa en su capacidad para participar en actividades cotidianas y mantener relaciones saludables. La disfunción social y laboral resultante puede llevar a un aumento del estrés y la ansiedad, creando un ciclo vicioso que exacerba los síntomas del TDPM (6).

El impacto del TDPM en la vida de las mujeres es profundo y puede afectar todos los aspectos de su bienestar. Las mujeres con TDPM a menudo sienten que pierden el control sobre sus emociones y cuerpos durante la fase lútea, lo que puede llevar a una sensación de desesperanza y desamparo (7). Este impacto emocional negativo puede ser particularmente pronunciado en mujeres que ya tienen predisposiciones a trastornos del estado de ánimo, lo que subraya la importancia de un diagnóstico y tratamiento tempranos (8).

Impacto del TDPM en la Percepción del Dolor

La percepción del dolor en pacientes con TDPM puede estar significativamente alterada debido a las fluctuaciones hormonales y las interacciones neuroquímicas que caracterizan este trastorno. Estudios han demostrado que las mujeres con TDPM pueden experimentar una mayor sensibilidad al dolor durante la fase lútea de su ciclo menstrual (8). Esta hiperalgesia puede complicar el manejo del dolor postoperatorio en pacientes sometidas a procedimientos traumatológicos, como la reparación de fracturas o cirugías ortopédicas

(9). La variabilidad en la percepción del dolor también puede llevar a una mayor necesidad de analgesia y a dificultades en la evaluación del dolor, complicando así el tratamiento clínico (10). Comprender esta interacción es crucial para desarrollar estrategias de manejo del dolor más efectivas y personalizadas para las pacientes con TDPM.

La hiperalgesia asociada con el TDPM puede ser mediada por varios mecanismos neurobiológicos, incluyendo la modulación alterada de la serotonina y los cambios en la expresión de los receptores de dolor en el sistema nervioso central (11). Las fluctuaciones en los niveles de estrógeno y progesterona pueden influir en estos procesos, aumentando la sensibilidad al dolor y alterando la respuesta a los analgésicos (12).

Estos factores deben ser considerados al planificar el manejo del dolor en pacientes traumatológicos con TDPM, ya que las estrategias estándar pueden no ser suficientes para controlar el dolor de manera efectiva en esta población.

La evaluación del dolor en pacientes con TDPM requiere un enfoque holístico que tenga en cuenta tanto los

factores fisiológicos como los emocionales que pueden influir en la percepción del dolor (3). Los profesionales de la salud deben estar atentos a las variaciones cíclicas en los síntomas del dolor y ajustar el tratamiento en consecuencia. El uso de herramientas de evaluación del dolor que permitan un seguimiento detallado de los síntomas a lo largo del ciclo menstrual puede ser útil para personalizar el manejo del dolor y mejorar los resultados clínicos en estas pacientes (4).

Además de los tratamientos farmacológicos, como los analgésicos y los antidepresivos, las intervenciones no farmacológicas pueden desempeñar un papel importante en el manejo del dolor en pacientes con TDPM. Técnicas como la terapia cognitivo-conductual, la acupuntura y la fisioterapia pueden ayudar a reducir la percepción del dolor y mejorar el bienestar general de las pacientes (5). Estas intervenciones pueden ser particularmente útiles para abordar los componentes emocionales del dolor y mejorar la adherencia al tratamiento.

En conclusión, el TDPM puede influir significativamente en la percepción del dolor en pacientes traumatológicos, complicando el manejo

clínico y la rehabilitación. Es esencial que los profesionales de la salud reconozcan esta interacción y adopten un enfoque integral para el manejo del dolor, utilizando tanto tratamientos farmacológicos como no farmacológicos para abordar los diversos aspectos del dolor en estas pacientes.

Efectos del TDPM en la Rehabilitación Física

El proceso de rehabilitación física en pacientes traumatológicos puede verse afectado negativamente por el TDPM. Los síntomas emocionales, como la depresión y la ansiedad, pueden reducir la motivación y la adherencia a los programas de rehabilitación (6). Además, los síntomas físicos como la fatiga y la debilidad pueden limitar la capacidad de las pacientes para participar en terapias físicas intensivas (7). Las fluctuaciones en el estado de ánimo y la energía durante el ciclo menstrual también pueden provocar inconsistencias en el progreso rehabilitador, lo que requiere ajustes continuos en los planes de tratamiento (8). Reconocer y abordar el TDPM en el contexto de la rehabilitación traumatológica es esencial para mejorar

los resultados funcionales y la calidad de vida de estas pacientes.

Las pacientes con TDPM pueden experimentar una variabilidad significativa en su capacidad para participar en actividades de rehabilitación a lo largo del ciclo menstrual. Durante la fase lútea, los síntomas severos pueden llevar a una reducción en la participación y el rendimiento en las sesiones de fisioterapia (9). Esto puede resultar en un progreso más lento y en la necesidad de ajustar los objetivos y las expectativas del tratamiento. Los profesionales de la salud deben ser flexibles y adaptar los programas de rehabilitación para acomodar estas fluctuaciones y optimizar los resultados (2).

La integración de enfoques multidisciplinarios en la rehabilitación puede ser beneficiosa para las pacientes con TDPM. Colaborar con psicólogos y terapeutas ocupacionales puede ayudar a abordar los aspectos emocionales y motivacionales que afectan la adherencia al tratamiento (1). Las intervenciones que combinan el apoyo emocional con la rehabilitación física pueden mejorar la adherencia y el bienestar general de las

pacientes. Además, proporcionar educación y apoyo sobre el manejo del TDPM puede empoderar a las pacientes y mejorar su compromiso con el tratamiento (2).

La implementación de programas de ejercicio adaptados a las necesidades de las pacientes con TDPM puede ser una estrategia efectiva para mejorar la rehabilitación física. El ejercicio regular se ha demostrado que reduce los síntomas del TDPM y mejora el estado de ánimo y la energía (3). Diseñar programas de ejercicio que sean flexibles y adaptables a las fluctuaciones cíclicas puede ayudar a las pacientes a mantenerse activas y progresar en su rehabilitación. Es importante que los terapeutas trabajen en estrecha colaboración con las pacientes para ajustar las actividades según sea necesario y proporcionar un apoyo continuo (4).

En resumen, el TDPM puede tener un impacto significativo en la rehabilitación física de pacientes traumatológicos. Abordar los síntomas emocionales y físicos del TDPM, y adaptar los programas de rehabilitación para acomodar las fluctuaciones cíclicas, es crucial para mejorar los resultados y la calidad de vida

de estas pacientes. Un enfoque multidisciplinario y personalizado puede optimizar el proceso de rehabilitación y promover una recuperación más completa.

Consideraciones en el Tratamiento Quirúrgico

El manejo quirúrgico de pacientes con TDPM requiere una planificación cuidadosa y una consideración de los síntomas cíclicos del trastorno. Programar cirugías durante la fase folicular, cuando los síntomas del TDPM son menos severos, puede ayudar a minimizar las complicaciones postoperatorias relacionadas con el dolor y el estado emocional (5). Además, una evaluación preoperatoria exhaustiva que incluya una revisión de los síntomas del TDPM y su impacto en la salud general de la paciente es crucial para preparar un plan quirúrgico adecuado (6).

Durante la fase preoperatoria, es esencial considerar el impacto del TDPM en la percepción del dolor y la ansiedad prequirúrgica. Las pacientes con TDPM pueden experimentar niveles más altos de ansiedad y anticipación del dolor, lo que puede afectar su respuesta

al tratamiento y su recuperación postoperatoria (7). La implementación de estrategias de manejo del estrés y la ansiedad, como la terapia cognitivo-conductual y las técnicas de relajación, puede ser beneficiosa para estas pacientes. Además, la educación preoperatoria sobre lo que pueden esperar durante y después de la cirugía puede ayudar a reducir la ansiedad y mejorar la cooperación de la paciente.

El manejo intraoperatorio también debe tener en cuenta el TDPM. Las pacientes con este trastorno pueden requerir ajustes en el manejo anestésico para controlar mejor el dolor y la ansiedad (9). Los anesestesiólogos deben estar informados sobre el TDPM y trabajar en estrecha colaboración con el equipo quirúrgico para desarrollar un plan anestésico que minimice las complicaciones y optimice el control del dolor (3). La utilización de técnicas anestésicas multimodales puede ser particularmente útil para mejorar el manejo del dolor intraoperatorio y postoperatorio en estas pacientes (1).

En el postoperatorio, el manejo del dolor debe ser individualizado y considerar las fluctuaciones cíclicas de los síntomas del TDPM. Las pacientes pueden requerir

dosis más altas de analgésicos o una combinación de diferentes tipos de medicamentos para controlar adecuadamente el dolor (2). Además, el seguimiento y el apoyo emocional durante el período de recuperación son cruciales para asegurar una recuperación exitosa. El manejo del TDPM postoperatorio puede incluir el uso de inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS) y otros tratamientos farmacológicos para controlar los síntomas emocionales y físicos (3).

En conclusión, el tratamiento quirúrgico de pacientes con TDPM requiere una planificación y manejo cuidadosos para abordar las complejidades del trastorno. La consideración de los síntomas cíclicos, la implementación de estrategias de manejo del estrés y la ansiedad, y el ajuste de los planes anestésicos y postoperatorios son esenciales para optimizar los resultados quirúrgicos y mejorar la calidad de vida de estas pacientes. Un enfoque integral y personalizado puede ayudar a minimizar las complicaciones y promover una recuperación más efectiva.

Estrategias de Manejo Multidisciplinario

El manejo del TDPM en pacientes traumatológicos se beneficia significativamente de un enfoque multidisciplinario que integra la atención médica, psicológica y de rehabilitación. Los equipos de salud deben trabajar en conjunto para desarrollar planes de tratamiento que aborden tanto los aspectos físicos como emocionales del TDPM (4). La colaboración entre traumatólogos, ginecólogos, psiquiatras y terapeutas es crucial para proporcionar una atención integral y coordinada a estas pacientes (5). Esta sección explorará diversas estrategias de manejo multidisciplinario que pueden mejorar los resultados clínicos y la calidad de vida de las pacientes con TDPM.

La coordinación entre los diferentes especialistas es esencial para el manejo eficaz del TDPM. Los traumatólogos deben estar en comunicación constante con los ginecólogos y psiquiatras para asegurar que los tratamientos hormonales y psiquiátricos se alineen con los procedimientos traumatológicos y las necesidades de rehabilitación (6). Por ejemplo, los ajustes en la medicación hormonal pueden ser necesarios para

optimizar la recuperación postoperatoria y minimizar las complicaciones relacionadas con el TDPM. La colaboración interdisciplinaria permite una mejor planificación y ejecución del tratamiento, mejorando los resultados generales.

La inclusión de psicólogos y terapeutas en el equipo de atención puede ayudar a abordar los aspectos emocionales del TDPM que afectan la recuperación traumatológica. Las intervenciones psicoterapéuticas, como la terapia cognitivo-conductual, pueden ayudar a las pacientes a manejar la ansiedad, la depresión y otros síntomas emocionales que pueden interferir con la rehabilitación (7). Además, los terapeutas ocupacionales pueden trabajar con las pacientes para desarrollar estrategias de manejo del dolor y mejorar la funcionalidad en la vida diaria. Estas intervenciones pueden ser particularmente útiles para mejorar la adherencia al tratamiento y el bienestar general de las pacientes.

La educación y el apoyo continuo son componentes clave del manejo multidisciplinario del TDPM. Proporcionar a las pacientes información sobre el

TDPM, sus síntomas y las estrategias de manejo puede empoderar y mejorar su participación en el tratamiento (8). Los programas educativos que incluyen sesiones informativas y materiales escritos pueden ser útiles para aumentar la comprensión de las pacientes sobre su condición y los tratamientos disponibles. Además, ofrecer apoyo emocional y psicológico continuo a lo largo del tratamiento puede ayudar a las pacientes a enfrentar los desafíos del TDPM y mejorar su calidad de vida.

El uso de enfoques de manejo del dolor multimodal es otra estrategia efectiva en el manejo del TDPM en pacientes traumatológicos. La combinación de tratamientos farmacológicos y no farmacológicos puede proporcionar un mejor control del dolor y reducir la necesidad de analgésicos potentes (9). Las intervenciones como la fisioterapia, la acupuntura y las técnicas de relajación pueden complementar los tratamientos médicos y mejorar los resultados de la rehabilitación. Este enfoque integral permite abordar los diferentes componentes del dolor y proporciona un alivio más efectivo a las pacientes.

En resumen, un enfoque multidisciplinario en el manejo del TDPM en pacientes traumatológicos es fundamental para mejorar los resultados clínicos y la calidad de vida. La colaboración entre diferentes especialistas, la inclusión de intervenciones psicoterapéuticas y de rehabilitación, y el uso de estrategias de manejo del dolor multimodal son esenciales para proporcionar una atención integral y coordinada. Este enfoque permite abordar tanto los aspectos físicos como emocionales del TDPM, optimizando el tratamiento y promoviendo una recuperación más efectiva.

Implicaciones para la Investigación y la Práctica Clínica

La investigación continua sobre el TDPM y su impacto en pacientes traumatológicas es crucial para mejorar la comprensión y el manejo de esta condición. Los estudios futuros deben centrarse en explorar los mecanismos neurobiológicos subyacentes que vinculan el TDPM con la percepción del dolor y la respuesta al tratamiento traumatológico (4). Además, es necesario investigar las estrategias de manejo más efectivas que puedan ser implementadas en entornos clínicos para optimizar los resultados y la calidad de vida de las pacientes (1). Este

apartado discutirá las áreas clave para la investigación futura y las implicaciones para la práctica clínica.

Una de las áreas de investigación más prometedoras es el estudio de las fluctuaciones hormonales y su influencia en la percepción del dolor en pacientes con TDPM. Comprender cómo los cambios en los niveles de estrógeno y progesterona afectan la sensibilidad al dolor y la respuesta al tratamiento puede proporcionar información valiosa para desarrollar estrategias de manejo más efectivas (2). Los estudios que utilizan técnicas avanzadas de neuroimagen y análisis molecular pueden ayudar a identificar los mecanismos específicos involucrados y guiar el desarrollo de nuevas intervenciones terapéuticas.

La evaluación de la eficacia de diferentes enfoques de manejo del dolor en pacientes con TDPM también es una prioridad de investigación. Los ensayos clínicos que comparan tratamientos farmacológicos, como los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS) y los anticonceptivos hormonales, con intervenciones no farmacológicas, como la terapia cognitivo-conductual y la fisioterapia, pueden

proporcionar evidencia sobre las mejores prácticas para el manejo del dolor en esta población (4). Estos estudios pueden ayudar a establecer directrices clínicas y mejorar el cuidado de las pacientes con TDPM.

Además de la investigación clínica, es importante considerar las implicaciones para la práctica clínica y la formación de los profesionales de la salud. Los programas de educación y capacitación deben incluir información sobre el TDPM y su impacto en la salud física y emocional de las pacientes. Esto puede ayudar a los profesionales de la salud a reconocer los síntomas del TDPM y a proporcionar un manejo más eficaz y holístico (4). La inclusión de módulos sobre el TDPM en la formación de traumatólogos, ginecólogos y psiquiatras puede mejorar la calidad de la atención y los resultados clínicos.

La implementación de herramientas de evaluación estandarizadas para el diagnóstico y seguimiento del TDPM es otra área importante para la práctica clínica. El uso de diarios menstruales y cuestionarios validados puede ayudar a los profesionales de la salud a identificar y monitorear los síntomas del TDPM en pacientes

traumatológicas (5). Estas herramientas pueden proporcionar información útil para ajustar los planes de tratamiento y evaluar la eficacia de las intervenciones. La adopción de estas prácticas en entornos clínicos puede mejorar la precisión del diagnóstico y el manejo del TDPM.

En conclusión, la investigación continua y la implementación de estrategias basadas en la evidencia son esenciales para mejorar el manejo del TDPM en pacientes traumatológicas. La comprensión de los mecanismos neurobiológicos, la evaluación de enfoques de manejo del dolor y la formación de profesionales de la salud son áreas clave para la investigación futura y la práctica clínica. Estas iniciativas pueden conducir a un manejo más efectivo y holístico del TDPM, mejorando los resultados y la calidad de vida de las pacientes.

Conclusión

El Trastorno Disfórico Premenstrual (TDPM) es una condición clínica compleja que afecta significativamente la vida de las mujeres en edad reproductiva y tiene implicaciones importantes en diversas áreas de la

medicina, incluida la traumatología. Este trastorno, caracterizado por síntomas emocionales y físicos severos que ocurren cíclicamente, presenta desafíos únicos en el manejo del dolor, la rehabilitación y el tratamiento quirúrgico de pacientes traumatológicos. Es esencial que los profesionales de la salud reconozcan y aborden estos desafíos para proporcionar una atención integral y eficaz. La percepción del dolor en pacientes con TDPM puede estar alterada debido a las fluctuaciones hormonales y las interacciones neuroquímicas que caracterizan este trastorno. Esta hiperalgesia puede complicar el manejo del dolor postoperatorio y requerir ajustes en las estrategias analgésicas tradicionales. Un enfoque personalizado que incluya tanto tratamientos farmacológicos como no farmacológicos puede mejorar el control del dolor y la calidad de vida de las pacientes. El TDPM también tiene un impacto significativo en la rehabilitación física de pacientes traumatológicos. Los síntomas emocionales y físicos del TDPM pueden reducir la motivación y la capacidad de las pacientes para participar en programas de rehabilitación, afectando su progreso y resultados funcionales. La integración de

un enfoque multidisciplinario que incluya el apoyo psicológico y la adaptación de los programas de ejercicio puede optimizar la rehabilitación y promover una recuperación más completa.

En el contexto del tratamiento quirúrgico, la planificación cuidadosa y la consideración de los síntomas cíclicos del TDPM son cruciales. Programar cirugías durante las fases del ciclo menstrual cuando los síntomas son menos severos, y ajustar el manejo anestésico y postoperatorio, puede minimizar las complicaciones y mejorar los resultados quirúrgicos. Además, el apoyo emocional y psicológico continuo durante el período de recuperación es fundamental para asegurar una recuperación exitosa.

Finalmente, la investigación continua y la implementación de estrategias basadas en la evidencia son esenciales para mejorar la comprensión y el manejo del TDPM en pacientes traumatológicos. La colaboración entre diferentes especialistas, la educación y formación de los profesionales de la salud, y el uso de herramientas de evaluación estandarizadas pueden conducir a un manejo más efectivo y holístico del

TDPM. Estas iniciativas no solo mejoran los resultados clínicos, sino que también promueven una mejor calidad de vida para las pacientes que enfrentan este desafiante trastorno.

Bibliografía

1. Sara, Nowakowski., Sara, Nowakowski., P., Haynes., Barbara, L., Parry. Premenstrual Dysphoric Disorder. Hormones, brain and behavior, (2006). doi: 10.1016/B978-012373947-6.00304-4
2. Sally, K., Severino. Premenstrual dysphoric disorder. Primary Care Update for Ob\gyns, (1994). doi: 10.1016/1068-607X(94)00049-B
3. Dahuja, Malvika., Agarwal, Supriya. Pre-menstrual Dysphoric Disorder: A Review:. (2019). doi: 10.1177/2631831818824439
4. Robert, L., Reid. Premenstrual Dysphoric Disorder (Formerly Premenstrual Syndrome). (1999).
5. Abigail, Hurwitz. Premenstrual Dysphoric Disorder (PMDD). (2022). doi: 10.1201/9781003039235-41
6. Hal, Elliott. Premenstrual Dysphoric Disorder: An Update on Diagnosis and Treatment. The Psychiatric times, (2007).
7. Gurjit, Kaur., Lilian, Gonsalves., Holly, L., Thacker. Premenstrual dysphoric disorder: A review for the treating

- practitioner. *Cleveland Clinic Journal of Medicine*, (2004). doi: 10.3949/CCJM.71.4.303
8. Julia, Lin., Diane, S., Thompson. Treating premenstrual dysphoric disorder using serotonin agents.. *Journal of women's health and gender-based medicine*, (2001). doi: 10.1089/15246090152636497
 9. Л, П, Гулиева., С, В, Юренева. Предменструальный синдром: клиника, диагностика и терапевтические подходы. (2017). doi: 10.21518/2079-701X-2017-2-106-111
 10. Lara, Tiranini., Rossella, E., Nappi. Recent advances in understanding/management of premenstrual dysphoric disorder/premenstrual syndrome. *Faculty reviews*, (2022). doi: 10.12703/r/11-11
 11. Inger, Sundström-Poromaa., Erika, Comasco. New Pharmacological Approaches to the Management of Premenstrual Dysphoric Disorder. *CNS Drugs*, (2023). doi: 10.1007/s40263-023-01004-9
 12. Ellen, W., Freeman., Robin, Kroll., Andrea, J., Rapkin., Teri, Pearlstein., Candace, S., Brown., Kelly, Parsey., Paul, Zhang., Harji, Patel., Marie, Foegh. Evaluation of a unique oral contraceptive in the treatment of premenstrual dysphoric disorder.. *Journal of women's health and gender-based medicine*, (2001). doi: 10.1089/15246090152543148

Lesión de Médula Espinal

Diana Alejandra Martínez Cajas

Médica Cirujana por la Universidad UTE

Médico Ocupacional en MEDIAR SSO

Introducción

Las lesiones de la médula espinal (LME) representan un desafío significativo en el ámbito de la traumatología debido a su complejidad clínica y las implicaciones a largo plazo para los pacientes. Estas lesiones, que a menudo resultan de traumatismos graves, pueden conducir a discapacidades permanentes y requieren un enfoque multidisciplinario para su manejo. La incidencia de LME es variable, con tasas que oscilan entre 10.4 y 83 por millón de habitantes anualmente, dependiendo del país y la región (1). Las causas más comunes incluyen accidentes de tráfico, caídas, actos de violencia y lesiones deportivas.

Las LME pueden clasificarse en lesiones completas e incompletas. Una lesión completa implica la pérdida total de la función motora y sensorial por debajo del nivel de la lesión, mientras que una lesión incompleta preserva alguna función sensorial o motora (2). Esta clasificación es crucial para determinar el pronóstico y el plan de tratamiento. La mayoría de las lesiones medulares ocurren en la región cervical, seguida por la

región torácica y, menos comúnmente, la región lumbar y sacra.

El impacto de una LME en la vida del paciente es profundo y multifacético. Los pacientes pueden experimentar una amplia gama de déficits neurológicos, que van desde la parálisis completa hasta la pérdida parcial de la función motora y sensorial. Además, las complicaciones secundarias como infecciones, problemas respiratorios y disfunción urinaria son comunes y requieren atención continua (3). La calidad de vida de estos pacientes a menudo se ve gravemente afectada, lo que subraya la importancia de un manejo integral y continuo.

El costo económico y social de las LME también es significativo. Los gastos médicos iniciales y a largo plazo, junto con la pérdida de productividad laboral y la necesidad de cuidados continuos, representan una carga considerable para los sistemas de salud y las familias de los pacientes (4). Es esencial que los profesionales de la salud y los legisladores trabajen juntos para desarrollar políticas y programas de apoyo que aborden estas necesidades.

Finalmente, la investigación en el campo de las LME está en constante evolución. Los avances en la tecnología médica y la biología molecular están abriendo nuevas posibilidades para el diagnóstico y tratamiento de estas lesiones. La terapia génica, las células madre y los dispositivos de estimulación eléctrica son algunas de las áreas prometedoras que podrían transformar el manejo de las LME en el futuro (5).

Fisiopatología

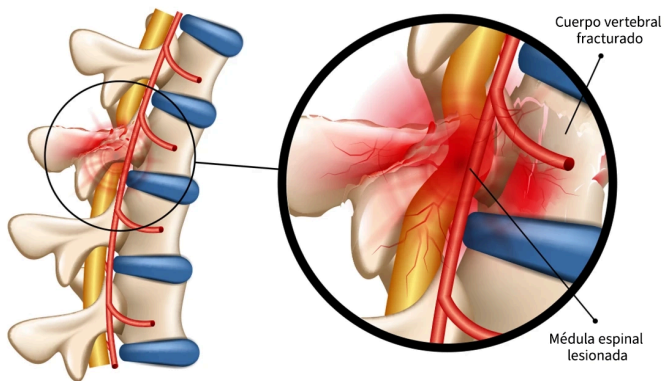


Figura 1. Lesión de la médula espinal

Fuente. Denis, M., Donovan. Traumatology: A Field Whose Time Has Come. Journal of Traumatic Stress, (1991). doi: 10.1002/JTS.2490040311

La médula espinal es una estructura crucial para la transmisión de señales nerviosas entre el cerebro y el resto del cuerpo. Una LME puede interrumpir esta transmisión, causando pérdida de función motora y sensorial por debajo del nivel de la lesión. La fisiopatología de una LME incluye daño primario, que ocurre en el momento del trauma, y daño secundario, que resulta de procesos patológicos subsecuentes como la isquemia, la inflamación y la apoptosis celular (6). La comprensión de estos mecanismos es esencial para desarrollar estrategias terapéuticas efectivas.

El daño primario en una LME se caracteriza por la destrucción inmediata del tejido neural debido al impacto mecánico. Esto incluye la fractura de huesos vertebrales, la dislocación de discos intervertebrales y la laceración o contusión directa de la médula espinal (7). Este daño inicial es irreversible y determina en gran medida el grado de discapacidad permanente del paciente.

El daño secundario, que se desarrolla en las horas y días siguientes al trauma, es una cascada de eventos biológicos que agravan el daño inicial. La isquemia, o

falta de flujo sanguíneo adecuado, conduce a la muerte celular y la formación de áreas de necrosis. La liberación de radicales libres y citocinas proinflamatorias exagera la inflamación y el daño tisular (8). La apoptosis, o muerte celular programada, también contribuye a la pérdida progresiva de neuronas y oligodendrocitos.

Uno de los aspectos más críticos del daño secundario es la formación de una cicatriz glial, una barrera física y química que impide la regeneración axonal. La cicatriz glial está compuesta por astrocitos reactivos y otros tipos de células que secretan moléculas inhibitorias, dificultando la reparación del tejido neural (9). La modulación de esta respuesta cicatricial es un objetivo importante en la investigación de terapias regenerativas.

Los esfuerzos actuales de investigación se centran en minimizar el daño secundario y promover la regeneración del tejido neural. Las estrategias incluyen el uso de agentes neuroprotectores, la inhibición de la apoptosis y la inflamación, y la estimulación de la regeneración axonal mediante factores de crecimiento y terapia génica (10). Estas aproximaciones tienen el

potencial de mejorar significativamente los resultados funcionales en pacientes con LME.

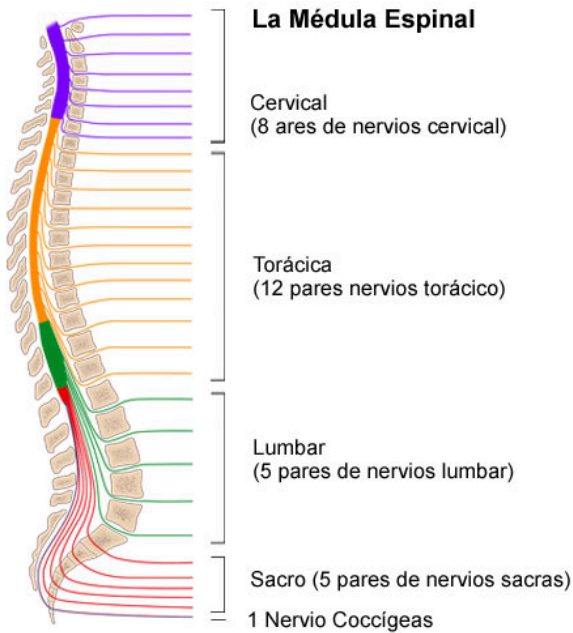


Figura 2. La Médula Espinal

Fuente. Denis, M., Donovan. Traumatology: A Field Whose Time Has Come. Journal of Traumatic Stress, (1991). doi: 10.1002/JTS.2490040311

Diagnóstico

El diagnóstico de LME comienza con una evaluación clínica detallada, seguida de estudios de imagen. La

resonancia magnética (RM) es el método de elección para visualizar el daño medular y las estructuras circundantes, ya que proporciona información detallada sobre la extensión de la lesión y la presencia de hematomas o edemas (11). La tomografía computarizada (TC) se utiliza para evaluar fracturas óseas y la estabilidad de la columna vertebral. Además, se emplean escalas de evaluación neurológica, como la American Spinal Injury Association (ASIA), para clasificar el grado de lesión y predecir el pronóstico.

La evaluación inicial del paciente incluye la revisión de la historia clínica y un examen físico completo. Es fundamental identificar cualquier signo de trauma vertebral o medular, como dolor intenso en la columna, deformidad vertebral, o déficits neurológicos evidentes (12). La escala ASIA ayuda a determinar el nivel y la gravedad de la lesión mediante la evaluación de la función motora y sensorial en diferentes dermatomas y miotomas.

Los estudios de imagen son esenciales para confirmar el diagnóstico y planificar el tratamiento. La RM es particularmente útil para detectar lesiones

intramedulares, como contusiones, hematomas y edemas, que no son visibles en la TC (13). La TC, por otro lado, es superior para visualizar las estructuras óseas y evaluar la alineación vertebral y la presencia de fracturas o luxaciones.

La evaluación neurológica periódica es crucial para monitorizar la evolución de la lesión y detectar cualquier signo de deterioro. La escala ASIA se repite a intervalos regulares para evaluar la recuperación neurológica y ajustar el plan de tratamiento según sea necesario (14). Además, pruebas neurofisiológicas como los potenciales evocados somatosensoriales (PESS) y los estudios de conducción nerviosa pueden proporcionar información adicional sobre la integridad de las vías nerviosas.

El uso de biomarcadores en el diagnóstico de LME es una área emergente de investigación. Los biomarcadores pueden ofrecer una evaluación objetiva del daño neural y la respuesta inflamatoria, y ayudar a predecir los resultados funcionales. Algunos biomarcadores prometedores incluyen proteínas específicas liberadas por neuronas dañadas, moléculas inflamatorias y factores de crecimiento (15). La integración de estos

biomarcadores en la práctica clínica podría mejorar significativamente el diagnóstico y el manejo de las LME.

Tratamiento

El manejo de las LME es complejo y multidisciplinario, involucrando tanto intervenciones quirúrgicas como tratamiento médico. Inicialmente, la atención se centra en la estabilización del paciente, asegurando la permeabilidad de las vías aéreas y la estabilización hemodinámica. Posteriormente, se considera la intervención quirúrgica para descomprimir la médula espinal y estabilizar la columna vertebral, cuando esté indicado (6). El tratamiento médico incluye la administración de corticosteroides para reducir la inflamación y la presión intramedular, aunque su uso ha sido controvertido en años recientes. La rehabilitación temprana es crucial para maximizar la recuperación funcional, e involucra fisioterapia intensiva y apoyo psicológico.

La estabilización inicial del paciente es fundamental para prevenir complicaciones adicionales y optimizar los

resultados. Esto incluye la inmovilización de la columna vertebral mediante el uso de férulas cervicales y tablas espinales, así como el manejo agresivo de la hipotensión e hipoxia (7). La administración temprana de corticosteroides, como la metilprednisolona, ha sido ampliamente utilizada para reducir la inflamación, aunque su eficacia y seguridad han sido objeto de debate en la literatura médica reciente (8).

La descompresión quirúrgica es una intervención crítica para aliviar la presión sobre la médula espinal y prevenir un daño neurológico adicional. Las indicaciones para la cirugía incluyen la presencia de compresión medular significativa, fracturas inestables o desplazadas, y deterioro neurológico progresivo (9). Las técnicas quirúrgicas varían según la localización y el tipo de lesión, e incluyen la laminectomía, la fijación con tornillos y barras, y la fusión vertebral.

La rehabilitación es un componente esencial del manejo de las LME, comenzando tan pronto como el paciente esté médicamente estable. La fisioterapia se centra en la mejora de la fuerza muscular, la movilidad y la independencia funcional, mientras que la terapia

ocupacional aborda las habilidades de la vida diaria y la adaptación al entorno (2). El apoyo psicológico es igualmente importante, ya que los pacientes con LME a menudo enfrentan desafíos emocionales significativos, incluyendo depresión y ansiedad.

Los avances en la investigación y la tecnología han llevado al desarrollo de nuevas terapias y dispositivos para el manejo de las LME. Estos incluyen la terapia con células madre, la estimulación eléctrica epidural, y los exoesqueletos robóticos para la asistencia en la movilidad (1). Aunque estas innovaciones aún están en las etapas iniciales de desarrollo, ofrecen esperanza para mejorar la calidad de vida y la independencia de los pacientes con LME en el futuro.

Complicaciones y Pronóstico

Las LME pueden llevar a complicaciones severas como infecciones urinarias, úlceras por presión, y tromboembolismo venoso. El pronóstico varía dependiendo del nivel y la gravedad de la lesión. Las lesiones completas, donde no hay función sensorial o motora por debajo del nivel de la lesión, tienen un peor

pronóstico en comparación con las lesiones incompletas (2). La investigación continua en terapias regenerativas, como el uso de células madre y factores de crecimiento, ofrece esperanza para mejorar los resultados en el futuro. Las infecciones del tracto urinario son una complicación común en pacientes con LME debido a la disfunción vesical y la necesidad de cateterización intermitente o continua. Estas infecciones pueden conducir a pielonefritis y sepsis si no se manejan adecuadamente (3). La prevención incluye técnicas de cateterización limpia, el uso de antibióticos profilácticos y la monitorización regular de la función renal.

Las úlceras por presión, o escaras, son otra complicación frecuente y pueden desarrollarse rápidamente en áreas de presión sostenida, como los talones, el sacro y las caderas. La prevención es crucial e incluye cambios frecuentes de posición, el uso de colchones y cojines especializados, y la vigilancia cuidadosa de la piel (4). El tratamiento de las úlceras por presión puede ser desafiante y a menudo requiere un enfoque multidisciplinario, incluyendo el desbridamiento

quirúrgico, el uso de apósitos avanzados y la terapia de presión negativa.

El tromboembolismo venoso, que incluye la trombosis venosa profunda y la embolia pulmonar, es una complicación potencialmente mortal en pacientes con LME debido a la inmovilidad prolongada. La profilaxis incluye la administración de anticoagulantes, el uso de dispositivos de compresión neumática y la movilización temprana cuando sea posible (5). La identificación temprana y el tratamiento agresivo de estas complicaciones son esenciales para mejorar los resultados a largo plazo.

El pronóstico de los pacientes con LME depende en gran medida del nivel y la severidad de la lesión, así como de la rapidez y la eficacia del tratamiento inicial. Las lesiones cervicales altas a menudo resultan en tetraplejía y requieren asistencia ventilatoria, mientras que las lesiones torácicas y lumbares pueden llevar a paraplejía (6). La recuperación neurológica es más probable en lesiones incompletas, donde algunos axones intactos pueden reestablecer conexiones funcionales.

La investigación en terapias regenerativas, como la terapia con células madre, la ingeniería de tejidos y la estimulación eléctrica, está avanzando rápidamente y ofrece esperanza para futuros tratamientos que podrían mejorar la regeneración neural y la recuperación funcional (7). Aunque estos enfoques están todavía en fases experimentales, los resultados preliminares son prometedores y podrían transformar el manejo de las LME en los próximos años.

Conclusión

Las lesiones de la médula espinal son una condición devastadora que requiere un manejo integral y multidisciplinario. Desde el diagnóstico temprano hasta las estrategias de tratamiento y rehabilitación, cada paso es crucial para mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados. La investigación continua y los avances en la medicina regenerativa podrían cambiar significativamente el panorama de estas lesiones en el futuro cercano.

Es esencial que los profesionales de la salud se mantengan actualizados sobre las últimas

investigaciones y avances en el manejo de las LME para proporcionar el mejor cuidado posible a sus pacientes. La educación y la formación continuas son cruciales para abordar los desafíos complejos que presentan estas lesiones y para implementar nuevas estrategias terapéuticas a medida que estén disponibles (8).

Además, es vital que los sistemas de salud y las políticas públicas apoyen a los pacientes con LME mediante la provisión de recursos adecuados, programas de rehabilitación y apoyo psicológico, así como la financiación de la investigación en nuevas terapias (9). La colaboración entre investigadores, clínicos y legisladores es fundamental para avanzar en el conocimiento y el tratamiento de las LME.

La prevención de las LME también es una prioridad. Campañas de concienciación sobre seguridad vial, medidas de protección en deportes de alto riesgo, y la educación sobre la prevención de caídas pueden reducir la incidencia de estas lesiones (3). Un enfoque proactivo en la prevención, combinado con un manejo efectivo y la investigación continua, tiene el potencial de mejorar

significativamente los resultados para los pacientes con LME.

En resumen, las LME representan un desafío complejo en la traumatología que requiere un enfoque integral y colaborativo. Los avances en la ciencia médica y la tecnología ofrecen esperanza para mejores tratamientos y una mejor calidad de vida para los pacientes afectados. Con el compromiso continuo de la comunidad médica y el apoyo de la sociedad, es posible hacer progresos significativos en el manejo de estas lesiones devastadoras.

Bibliografía

1. Xavier, Gamé., Rizwan, Hamid. Spinal cord injury. (2010). doi: 10.1017/CBO9780511762611.017
2. L.S., Michaelis. Spinal Cord Injury. (2008).
3. Joe, Bennett., Joe, M, Das., Prabhu, D., Emmady. Spinal Cord Injuries. (2021).
4. Thomas, M., Dixon., Maggi, A., Budd., Maggi, A., Budd. Spinal Cord Injury. (2016). doi: 10.1007/978-3-319-34034-0_15
5. Jacob, M., Babu. Spinal Cord Injury. (2018). doi: 10.1007/978-3-319-78387-1_102

6. Dr., Vidyasagar, Boraiah., D., As. Spinal cord injury. International Journal of Orthopaedics Sciences, (2021). doi: 10.22271/ortho.2022.v8.i1g.3057
7. Fred, H., Geisler, William, P., Coleman. Spinal Cord Injuries. (2009). doi: 10.1007/978-0-387-77893-8_14
8. Thomas, N., Bryce. Spinal Cord Injury. (2009).
9. Chen-Yu, Hung. Spinal Cord Injury. (2017). doi: 10.1016/B978-0-323-47904-2.00049-0
10. Charlotte, Gabriel., Jacques, Donatiena., Lucian, Stratana., G., Odrib., Stéphane, Plaweckia., Mathieu, Pierre, Severynsa. Traumatology. (1964). doi: 10.1111/j.1651-2227.1964.tb04632.x
11. David, J., Kenny., Edward, J., Barrett. Recent developments in dental traumatology.. Pediatric Dentistry, (2001).
12. Andreas, B., Imhoff. Surgery in Sports Traumatology: Research Pearls. (2013).
13. Richard, J., McNally. Troubles in Traumatology. The Canadian Journal of Psychiatry, (2005). doi: 10.1177/070674370505001301
14. Zsolt, J., Balogh. Traumatology in Australia: provision of clinical care and trauma system development. Anz Journal of Surgery, (2010). doi: 10.1111/J.1445-2197.2010.05221.X
15. Denis, M., Donovan. Traumatology: A Field Whose Time Has Come. Journal of Traumatic Stress, (1991). doi: 10.1002/JTS.2490040311

Terapia Génica CRISPR en Lesiones Musculares de Atrofia Muscular Espinal Infantil

Katherine Samanta Suintaxi Paucar

Médico General por la Universidad Nacional de Chimborazo

Médico Rural

Introducción

La Atrofia Muscular Espinal Infantil (AME) es una enfermedad neuromuscular devastadora que afecta a aproximadamente 1 de cada 10,000 nacidos vivos (1). Esta enfermedad genética se caracteriza por la pérdida de motoneuronas en la médula espinal, lo que conduce a una debilidad muscular progresiva y, en muchos casos, a una insuficiencia respiratoria fatal. El gen responsable, SMN1 (Survival Motor Neuron 1), cuando está mutado o ausente, no produce suficiente proteína SMN, esencial para la supervivencia de las motoneuronas. Hasta hace poco, las opciones terapéuticas para la AME eran limitadas y se centraban en el manejo sintomático. Sin embargo, los avances recientes en la terapia génica ofrecen nuevas esperanzas para los pacientes y sus familias.

La tecnología CRISPR/Cas9 ha revolucionado la edición génica, permitiendo a los científicos realizar cambios precisos en el ADN. Esta herramienta de edición génica ha sido objeto de intensa investigación y desarrollo debido a su capacidad para corregir mutaciones genéticas a nivel molecular. En el contexto de la AME,

CRISPR/Cas9 ofrece la posibilidad de restaurar la función del gen SMN1, abriendo la puerta a tratamientos que podrían revertir o detener la progresión de la enfermedad. Este capítulo explora cómo CRISPR puede ser aplicado específicamente para tratar las lesiones musculares asociadas con la AME, y discute tanto los logros como los desafíos actuales en este campo.

El uso de CRISPR en la AME no solo promete mejorar la calidad de vida de los pacientes, sino que también podría transformar el panorama terapéutico de la enfermedad. Los investigadores han comenzado a diseñar estrategias para introducir de manera segura y eficaz el sistema CRISPR/Cas9 en las células afectadas, con el objetivo de corregir las mutaciones del gen SMN1. Además, los avances en la comprensión de la biología molecular de la AME han permitido identificar nuevas dianas terapéuticas, lo que podría ampliar aún más las aplicaciones de CRISPR en el tratamiento de esta enfermedad.

A medida que la investigación avanza, es crucial considerar no solo los beneficios potenciales de la terapia génica CRISPR, sino también las posibles

limitaciones y riesgos. La precisión y la especificidad de CRISPR son aspectos clave que deben ser optimizados para minimizar los efectos fuera del objetivo y asegurar que los cambios genéticos sean seguros y eficaces.

A pesar de estos desafíos, los progresos recientes sugieren que estamos cada vez más cerca de desarrollar tratamientos basados en CRISPR que puedan ofrecer una cura definitiva para la AME.

En resumen, la terapia génica CRISPR representa una prometedora frontera en el tratamiento de la Atrofia Muscular Espinal Infantil. Este capítulo proporcionará una visión detallada de cómo esta tecnología puede ser utilizada para abordar las lesiones musculares asociadas con la AME, destacando tanto los avances científicos como los desafíos pendientes. A través de una revisión exhaustiva de la literatura y la discusión de estudios recientes, se busca ofrecer una perspectiva completa sobre el potencial de CRISPR en el manejo de esta devastadora enfermedad.

Mecanismo de Acción de CRISPR/Cas9

El sistema CRISPR/Cas9, descubierto como parte del sistema inmune adaptativo de bacterias y arqueas, ha sido adaptado para la edición génica en células eucariotas. CRISPR (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats) y su proteína asociada, Cas9, funcionan conjuntamente para identificar y cortar secuencias específicas de ADN (2). La Cas9 es una endonucleasa que, dirigida por una guía de ARN (sgRNA), introduce rupturas de doble cadena en el ADN en loci específicos. Este proceso permite la reparación del ADN mediante mecanismos de reparación celular, que pueden ser aprovechados para corregir mutaciones o insertar nuevas secuencias genéticas.

En el contexto de la Atrofia Muscular Espinal, la mutación o delección en el gen SMN1 conduce a una deficiencia de la proteína SMN, esencial para la supervivencia de las motoneuronas. Utilizando CRISPR/Cas9, los científicos pueden diseñar sgRNAs que se dirijan específicamente al gen SMN1, permitiendo la corrección de mutaciones o la inserción de copias funcionales del gen (3). Este enfoque puede

restaurar la producción de la proteína SMN, mitigando así los efectos de la enfermedad y mejorando la función motora.

La precisión de CRISPR/Cas9 es uno de sus mayores beneficios. A diferencia de métodos anteriores de edición génica, CRISPR permite una edición específica y eficiente del ADN, minimizando el riesgo de efectos fuera del objetivo.

Esto es crucial en aplicaciones terapéuticas, donde cualquier modificación no deseada podría tener consecuencias adversas. Además, la flexibilidad del sistema CRISPR permite su adaptación para corregir una amplia variedad de mutaciones genéticas, lo que lo convierte en una herramienta versátil para el tratamiento de enfermedades genéticas.

No obstante, la implementación clínica de CRISPR/Cas9 enfrenta varios desafíos. La entrega eficiente del sistema a las células objetivo es uno de los principales obstáculos. Se están explorando diversos métodos de entrega, incluyendo vectores virales y nanopartículas, para mejorar la eficacia y seguridad del tratamiento (4).

Además, la potencial inmunogenicidad del sistema CRISPR y la posibilidad de mutagénesis fuera del objetivo son preocupaciones que requieren atención continua en la investigación y desarrollo de terapias basadas en CRISPR.

En conclusión, el mecanismo de acción de CRISPR/Cas9 y su capacidad para editar el genoma con precisión lo convierten en una herramienta prometedora para la terapia génica. En el tratamiento de la AME, la corrección de mutaciones en el gen SMN1 mediante CRISPR podría ofrecer una solución efectiva para mitigar los síntomas y mejorar la calidad de vida de los pacientes. Sin embargo, es fundamental abordar los desafíos técnicos y de seguridad para asegurar el éxito y la viabilidad de esta estrategia terapéutica en aplicaciones clínicas.

Aplicaciones en Traumatología

La traumatología, como especialidad médica dedicada al tratamiento de lesiones físicas, se beneficia enormemente de los avances en terapia génica, especialmente en condiciones como la AME, donde las

lesiones musculares y la debilidad son prominentes. La aplicación de CRISPR/Cas9 en este contexto no solo busca corregir la causa genética subyacente de la enfermedad, sino también abordar directamente las secuelas musculares y motoras (5). En el tratamiento de lesiones musculares asociadas con la AME, CRISPR puede desempeñar un papel crucial en la regeneración y reparación del tejido muscular dañado.

Uno de los principales objetivos en la traumatología es promover la regeneración muscular después de una lesión. En pacientes con AME, las motoneuronas afectadas resultan en una atrofia muscular significativa y pérdida de función. La edición génica mediante CRISPR puede restaurar la expresión del gen SMN1 en las células musculares y neuronales, promoviendo la supervivencia neuronal y la regeneración muscular. Estudios preclínicos han demostrado que la terapia génica basada en CRISPR puede aumentar la masa muscular y mejorar la fuerza en modelos animales de AME (6).

Además, CRISPR puede ser utilizado para abordar complicaciones específicas de la AME en el contexto de la traumatología. Por ejemplo, la debilidad muscular

severa puede predisponer a los pacientes a fracturas y otras lesiones ortopédicas. La capacidad de CRISPR para mejorar la función muscular podría reducir la incidencia de estas complicaciones, mejorando así la calidad de vida y la movilidad de los pacientes. También se está investigando la posibilidad de combinar CRISPR con otros enfoques terapéuticos, como la terapia celular y los biomateriales, para potenciar la regeneración tisular y la reparación de lesiones (7).

El potencial de CRISPR en la traumatología no se limita a la AME. Otras condiciones neuromusculares y trastornos genéticos que afectan el sistema musculoesquelético también podrían beneficiarse de este enfoque. La versatilidad de CRISPR permite su aplicación en una amplia gama de enfermedades, lo que podría revolucionar el tratamiento de lesiones musculares y óseas en diversas patologías. La capacidad de realizar ediciones precisas en el genoma abre nuevas posibilidades para el desarrollo de terapias personalizadas y específicas para cada paciente.

En resumen, la integración de CRISPR en la traumatología representa un avance significativo en el

tratamiento de lesiones musculares y neuromusculares. La capacidad de corregir mutaciones genéticas subyacentes y promover la regeneración tisular ofrece una nueva esperanza para los pacientes con AME y otras enfermedades similares. A medida que la investigación continúa, es probable que veamos una creciente adopción de estas tecnologías en la práctica clínica, mejorando los resultados terapéuticos y la calidad de vida de los pacientes.

Desafíos y Perspectivas Futuras

A pesar del inmenso potencial de la terapia génica CRISPR, su implementación clínica enfrenta numerosos desafíos. Uno de los principales obstáculos es la entrega eficiente y específica del sistema CRISPR a las células objetivo. En el caso de la AME, es crucial que el sistema de edición génica alcance tanto las motoneuronas como las células musculares afectadas. Los vectores virales, como los virus adenoasociados (AAV), han demostrado ser prometedores en la entrega de CRISPR, pero su capacidad limitada de carga y el riesgo potencial de inmunogenicidad presentan desafíos que deben ser abordados (8).

La precisión de CRISPR es otro aspecto crítico. Aunque el sistema es altamente específico, existe el riesgo de efectos fuera del objetivo, donde la Cas9 puede introducir cortes en sitios no deseados del genoma. Estos eventos fuera del objetivo pueden causar mutaciones indeseadas y efectos adversos. La investigación continua en la mejora de la especificidad de CRISPR, mediante el diseño de sgRNAs más precisos y la utilización de variantes de Cas9 con mayor fidelidad, es esencial para minimizar estos riesgos (9). Además, el monitoreo y la evaluación exhaustiva de los efectos fuera del objetivo son necesarios para garantizar la seguridad de las terapias basadas en CRISPR.

La regulación y la ética también juegan un papel crucial en la implementación de la terapia génica CRISPR. Las modificaciones genéticas en humanos plantean preocupaciones éticas significativas, especialmente cuando se trata de cambios hereditarios que podrían transmitirse a futuras generaciones. Los comités de ética y las agencias reguladoras deben establecer directrices claras para la investigación y el uso clínico de CRISPR, asegurando que las terapias sean seguras, efectivas y

éticamente responsables (10). La transparencia en la comunicación de los riesgos y beneficios de CRISPR es fundamental para ganar la confianza del público y de la comunidad médica.

A pesar de estos desafíos, los avances recientes en la tecnología CRISPR y la biología molecular ofrecen un panorama optimista para el futuro de la terapia génica en la AME y otras enfermedades neuromusculares. La integración de CRISPR con otras tecnologías emergentes, como la inteligencia artificial y la medicina personalizada, podría mejorar aún más la precisión y eficacia de las terapias. Los esfuerzos de colaboración entre investigadores, clínicos y la industria farmacéutica son esenciales para acelerar el desarrollo y la implementación de tratamientos basados en CRISPR.

En conclusión, aunque la terapia génica CRISPR enfrenta desafíos significativos, los avances científicos y tecnológicos continúan abriendo nuevas posibilidades para el tratamiento de la AME y otras enfermedades genéticas. La entrega eficiente y específica, la mejora de la precisión y la consideración ética son aspectos clave que deben ser abordados para asegurar el éxito de estas

terapias. A medida que la investigación avanza, es probable que veamos un aumento en la adopción de CRISPR en la práctica clínica, transformando el manejo de enfermedades neuromusculares y mejorando la calidad de vida de los pacientes.

Conclusión

La terapia génica CRISPR representa una prometedora frontera en el tratamiento de la Atrofia Muscular Espinal Infantil, especialmente en el contexto de la traumatología. La capacidad de CRISPR para corregir mutaciones genéticas subyacentes y promover la regeneración muscular ofrece una nueva esperanza para los pacientes que enfrentan esta devastadora enfermedad. Los avances en la comprensión de la biología molecular de la AME y el desarrollo de tecnologías de entrega eficaces son esenciales para la implementación exitosa de CRISPR en la práctica clínica.

El potencial de CRISPR para transformar el tratamiento de lesiones musculares en la AME es inmenso. Los estudios preclínicos han demostrado mejoras significativas en la función muscular y la supervivencia

neuronal, lo que sugiere que esta tecnología podría revolucionar el manejo clínico de la AME y otras enfermedades neuromusculares. Sin embargo, es crucial continuar investigando para optimizar la especificidad y seguridad del sistema CRISPR, asegurando que los tratamientos sean efectivos y minimizando los riesgos de efectos fuera del objetivo.

Además de los beneficios terapéuticos directos, la investigación en CRISPR también tiene el potencial de proporcionar una comprensión más profunda de los mecanismos moleculares subyacentes a la AME. Esta mayor comprensión podría conducir a la identificación de nuevas dianas terapéuticas y al desarrollo de estrategias de tratamiento complementarias. La combinación de CRISPR con otras terapias emergentes, como la terapia celular y los biomateriales, podría potenciar aún más los resultados terapéuticos y ofrecer soluciones integrales para los pacientes.

La colaboración entre investigadores, clínicos y reguladores es esencial para acelerar el desarrollo y la implementación de terapias basadas en CRISPR. La creación de redes de investigación y la promoción de

ensayos clínicos bien diseñados son fundamentales para validar la eficacia y seguridad de estas terapias en pacientes humanos. Además, la educación y la concienciación sobre los beneficios y riesgos de CRISPR son cruciales para ganar la confianza del público y de la comunidad médica.

En resumen, la terapia génica CRISPR ofrece una nueva esperanza para los pacientes con Atrofia Muscular Espinal Infantil y otras enfermedades neuromusculares. A través de la corrección precisa de mutaciones genéticas y la promoción de la regeneración tisular, CRISPR tiene el potencial de transformar el pronóstico y la calidad de vida de estos pacientes. Aunque todavía existen desafíos significativos, los avances en la investigación y la tecnología auguran un futuro prometedor para la aplicación de CRISPR en la medicina regenerativa y la terapia génica.

Bibliografía

1. Lefebvre S, Burglen L, Reboullet S, et al. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell*. 1995;80(1):155-165.
2. Jinek M, Chylinski K, Fonfara I, et al. A programmable dual-RNA-guided DNA endonuclease in adaptive bacterial immunity. *Science*. 2012;337(6096):816-821.
3. McCarty DM, Monahan PE, Samulski RJ. Self-complementary recombinant adeno-associated virus (scAAV) vectors promote efficient transduction independently of DNA synthesis. *Gene Ther*. 2001;8(16):1248-1254.
4. Fu Y, Foden JA, Khayter C, et al. High-frequency off-target mutagenesis induced by CRISPR-Cas nucleases in human cells. *Nat Biotechnol*. 2013;31(9):822-826.
5. Doudna JA, Charpentier E. The new frontier of genome engineering with CRISPR-Cas9. *Science*. 2014;346(6213):1258096.
6. Nelson CE, Hakim CH, Ousterout DG, et al. In vivo genome editing improves muscle function in a mouse model of Duchenne muscular dystrophy. *Science*. 2016;351(6271):403-407.
7. Tabebordbar M, Zhu K, Cheng JK, et al. In vivo gene editing in dystrophic mouse muscle and muscle stem cells. *Science*. 2016;351(6271):407-411.
8. Kotterman MA, Schaffer DV. Engineering adeno-associated viruses for clinical gene therapy. *Nat Rev Genet*. 2014;15(7):445-451.

9. Kim D, Kim J, Hur JK, et al. Genome-wide analysis reveals specificities of Cpf1 endonucleases in human cells. *Nat Biotechnol.* 2016;34(8):863-868.
10. Lanphier E, Urnov F, Haecker SE, et al. Don't edit the human germ line. *Nature.* 2015;519(7544):410-411.