

Alteraciones del habla y deglución en pacientes con distrofia muscular: una revisión sistemática

Daniela Leiva¹, Carolina Sepúlveda¹, Lilian Toledo-Rodríguez¹

Recibido 3 de marzo de 2022 / Primera revisión 29 de marzo de 2022 / Aceptado 27 de septiembre de 2022

Resumen. La distrofia muscular corresponde a un grupo heterogéneo de alteraciones musculares de origen genético. El propósito de esta revisión fue describir las principales alteraciones del habla y deglución que presentan los pacientes con distrofia muscular. Se realizó una búsqueda electrónica de artículos relevantes en el área, los cuales incluyeron en su descripción pacientes con distrofia muscular asociadas a trastornos del habla y/o deglución. Las bases de datos revisadas fueron EMBASE, CINAHL, PubMed, PsycInfo, Web of Science y Scopus. Se encontraron 15 estudios que cumplieron con los criterios de inclusión, involucrando un total de 526 participantes con un promedio de edad de 43,09 años. 12/15 estudios incluyeron medidas de deglución y/o alimentación y 3/15 incluyeron evaluación del habla. La revisión evidencia gran variabilidad en los instrumentos utilizados para describir las alteraciones del habla y deglución. En las distrofias musculares incluidas en la presente revisión se observó alteración principalmente en la etapa faríngea y dificultad en la formación del bolo asociado a alteraciones en la oclusión y fuerza muscular. El habla es un parámetro poco estudiado en este tipo de condición.

Palabras clave: Disfagia; Distrofia muscular; Disartria.

[en] Speech and swallowing disorders in patients with muscular dystrophy: a systematic review

Abstract. Muscular dystrophy encompasses a heterogeneous group of muscular disturbances of genetic origin. The purpose of this review was to describe the most common speech and swallowing disorders found in patients with muscular dystrophy. A computer search was carried out to identify relevant articles in this area, which included patients with muscular dystrophy associated with speech and/or swallowing disorders. The databases used were EMBASE, CINAHL, PubMed, PsycInfo, Web of Science, and Scopus. A total of 15 studies met the inclusion criteria, with a total of 526 participants and a mean age of 43.09 years. 12 of the 15 studies included measures for swallowing and/or feeding, and 3/15 included speech evaluations. The review shows a high degree of variability between the instruments used to describe speech and swallowing disorders. Regarding the effects of muscular dystrophy on swallowing, difficulties are observed mainly in the pharyngeal stage as well as with bolus formation, associated with disturbances in occlusion and muscle strength. Speech is a little-studied parameter in this type of condition.

Key words: Dysarthria; Dysphagia; Muscular dystrophy.

Sumario: Introducción. Metodología. Resultados. Discusión. Limitaciones. Conclusiones. Bibliografía

Cómo citar: Leiva, D., Sepúlveda, C. y Toledo-Rodríguez, L. (2023). Alteraciones del habla y deglución en pacientes con distrofia muscular: una revisión sistemática. *Revista de Investigación en Logopedia* 13(1), e83585. <https://dx.doi.org/10.5209/rlog.83585>

Introducción

Las distrofias musculares (DM) corresponden a un grupo heterogéneo de trastornos musculares de carácter hereditario que se caracterizan por presentar debilidad y alteración muscular progresiva (Emery, 1998). El término abarca una variedad de trastornos que varían en gravedad, edad de aparición, patrón de herencia, grupos de músculos y órganos afectados (Mercuri y Muntoni, 2013). Durante la evolución de las DM los síntomas pueden producir alteraciones en las actividades de la vida diaria, reduciendo la calidad de vida e impactando no solo en quien la presenta sino además en su entorno (Graham et al., 2011).

¹ Departamento de Fonoaudiología, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.
lilitoledo@uchile.cl

Dentro de los síntomas que pueden presentar algunas de las DM se encuentran la disfagia y disartria. Ambas condiciones se presentan de manera insidiosa y son causadas principalmente por la debilidad muscular a nivel de las estructuras orofaciales y soporte respiratorio (Jones et al., 2016).

La distrofia miotónica y la distrofia muscular oculofaríngea (DMOF) son las formas de distrofia que más se asocian a trastornos de la deglución (Jaradeh, 2006). Por un lado, la distrofia miotónica (o enfermedad de Steinert), es la forma más común de DM de inicio en el adulto, su prevalencia es de 0,2-18,1 por 100.000 (Theadom et al., 2014). Los síntomas clínicos incluyen debilidad en la musculatura facial, mandibular y musculatura anterior del cuello, además pueden presentar cataratas y defectos cardíacos (Jaradeh, 2006). Se describen dos tipos de distrofia miotónica (tipo 1 y 2), en la tipo 1 la disfagia es más frecuente que en la tipo 2 (Tieleman et al., 2009). La disfagia y la disartria son síntomas frecuentes. Algunos estudios mencionan que la neumonía y las alteraciones respiratorias son la principal causa de muerte (Mathieu et al., 1999).

Por otro lado, la DMOF es una forma rara de distrofia muscular de carácter autosómico dominante, con una prevalencia de 0,1 por 100.000 (Theadom et al., 2014), habitualmente se inicia en la quinta o sexta década de vida y tiene como características la presencia de disfagia, disfonía y ptosis. A medida que avanza la enfermedad las alteraciones de la deglución van progresando y hacia el final de la enfermedad la disfagia causa desnutrición y neumonía por aspiración (Brais, 2009), se ha observado debilidad faríngea y oral, además de compromiso en el habla (Kroon et al., 2020b).

Otras DM que se han asociado a trastornos de habla y deglución son la DM de Duchenne avanzada (DMD) y la DM facioescapulohumeral (DMFEH). La causa de disfagia en la DMD se atribuye a la debilidad de la musculatura oral y facial, así como a los cambios en la morfología dental (Straathof et al., 2014). En tanto, en la DMFEH se han observado alteraciones de la deglución asociadas a debilidad de la musculatura de lengua y mandíbula (Wohlgemuth et al., 2006).

La prevalencia de los trastornos de habla y deglución en pacientes con DM es difícil de estimar, debido a que no se cuentan con procedimientos estandarizados para su evaluación y existe variabilidad en el momento en el cual se realiza la evaluación.

El objetivo de esta revisión sistemática es explorar las alteraciones de la deglución y el habla que se presentan en personas con distrofia muscular. Para esto la revisión se centrará en las características de los participantes de los estudios, el tipo de DM que presentan, los instrumentos de evaluación utilizados y las alteraciones de la deglución y/o habla descritas.

Metodología

Se realizó una revisión sistemática de las alteraciones del habla y/o deglución en pacientes con distrofia muscular. La revisión se llevó a cabo siguiendo las recomendaciones Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses (PRISMA) (Moher et al., 2009).

Criterio de elegibilidad

Los estudios fueron seleccionados siguiendo los siguientes criterios de inclusión: (i) participantes de ambos sexos diagnosticados con distrofia muscular; (ii) artículos originales; (iii) que incluyan medidas de habla y/o deglución; (iv) artículos publicados en Inglés; (v) artículos publicados en revistas con revisión de pares; (vi) artículos publicados desde el año 2005.

Los criterios de exclusión para la selección fueron los siguientes: (i) artículos de revisión y abstract de conferencias; (ii) pacientes con otro diagnóstico diferente a distrofia; (iii) artículos publicados en idioma diferente al inglés; (iv) artículos con información incompleta que no permiten análisis.

Estrategia de búsqueda

Se realizó una revisión sistemática de las alteraciones del habla y deglución en pacientes con distrofia en las bases de datos durante abril de 2021 por dos investigadoras en forma independiente, donde se aplicaron los criterios de inclusión y exclusión en la revisión de los artículos. Los siguientes términos se utilizaron para la búsqueda: (*muscular dystrophy*) AND (*speech*) AND (*motor speech disorder*) AND (*dysphagia* OR *swallowing* OR *feeding* OR *deglutition*). Las bases de datos revisadas fueron: EMBASE, CINAHL, PubMed, PsycInfo, Web of Science y Scopus.

La información recolectada de las bases de datos fueron analizadas con gestor de referencias bibliográficas Zotero 5.0.96.2. Después de eliminar los duplicados, los artículos relevantes fueron identificados en base a la lectura de título y abstract. Cuando la información contenida en el título y abstract fue insuficiente las autoras procedieron a la lectura del artículo completo. Cualquier discrepancia en la selección de los artículos por parte de los revisores, se incluyó un tercer revisor.

Los artículos seleccionados fueron transferidos a una planilla que incluyó información de los autores, año de publicación, tamaño de la muestra, datos demográficos, características del trastorno del habla y/o deglución e instrumentos de evaluación.

Resultados

Estudios incluidos

La revisión inicial incluyó 247 artículos, de los cuales 34 fueron obtenidos de EMBASE, 6 de CINAHL, 18 de PubMed, 15 de PsycInfo, 19 Web of Science y 153 de Scopus, se incluyeron 2 artículos por búsqueda manual. Se eliminaron 56 artículos duplicados y 169 fueron retirados por no cumplir con los criterios de selección luego de la revisión del título y abstract. Fueron revisados 22 artículos completos de los cuales se excluyeron 7. Para el análisis final se incluyeron 15 artículos, para más detalles ver figura 1.

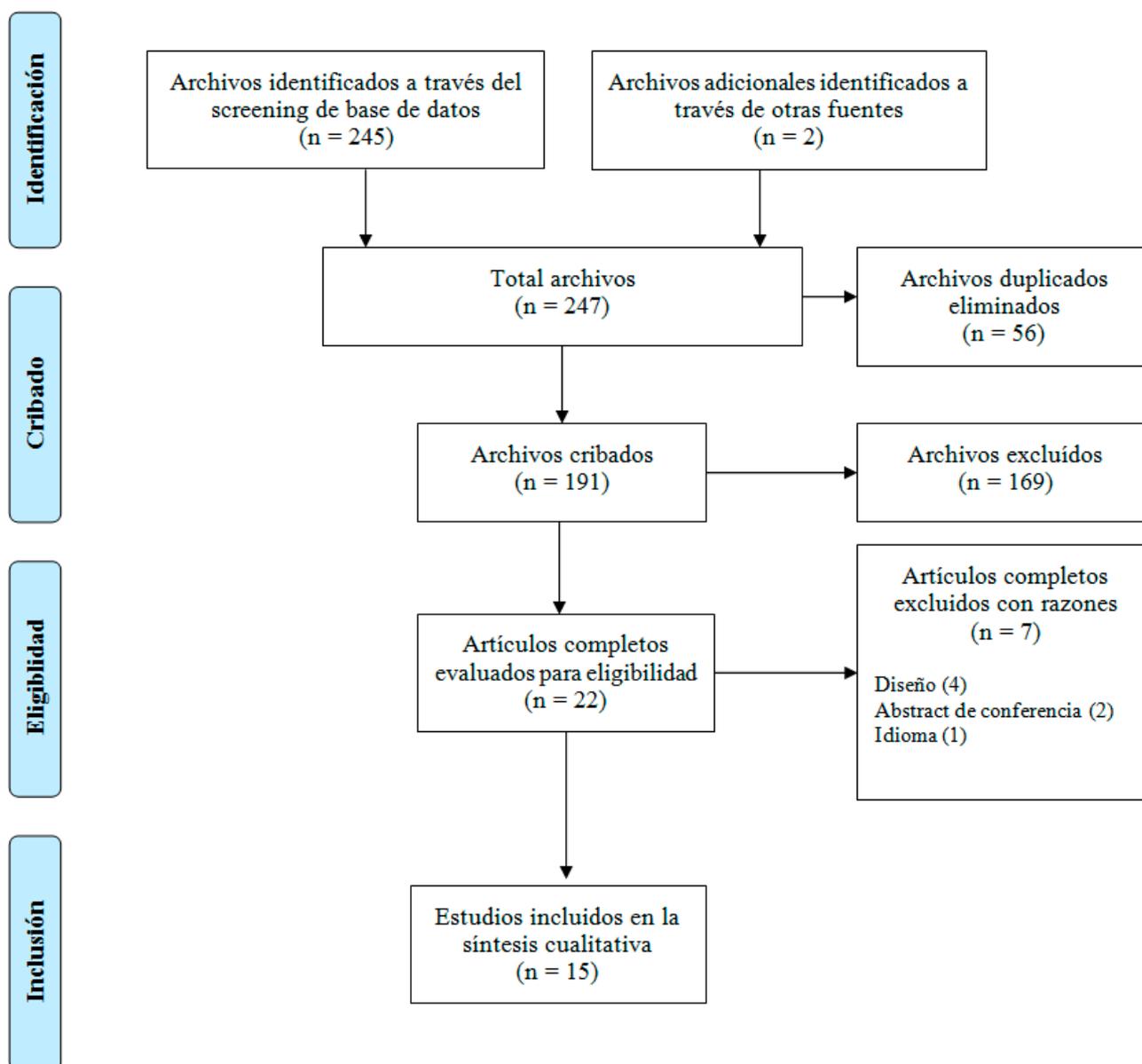


Figura 1. Proceso de selección para identificar artículos elegibles para la inclusión en la revisión.

Características de los participantes

La revisión incluyó un total de 526 pacientes. El tamaño de la muestra entre los estudios varía entre 1 (Chen et al., 2018a; Cunha et al., 2015; Walsh et al., 2011; Werling et al., 2015) y 169 (Willaert et al., 2015). El pro-

medio de edad de los participantes fue de 43,09 años (rango: 6-83). De los estudios que refirieron sexo (n=13), el 56,3% eran hombres.

El 35,93% de los participantes presentaba distrofia miotónica tipo I (Ercolin et al., 2013; Willaert et al., 2015), 30,61% distrofia muscular oculofaríngea (Chen et al., 2018a; Cunha et al., 2015; Neel et al., 2015; Palmer et al., 2010; Tabor et al., 2018; Werling et al., 2015; Youssof et al., 2017), 19,20% distrofia muscular tipo Duchenne (Aloysius et al., 2008; Archer et al., 2013; Hanayama et al., 2008; Hijikata et al., 2020), 8,17% distrofia muscular facioescapulohumeral (Mul et al., 2019) y 0,19% presentó distrofia muscular tipo 2B (Walsh et al., 2011), para más detalle ver tabla 1.

Tabla 1. Características de los participantes incluidos en los estudios

Estudio	Número participantes	Hombres/Mujeres	Edad en años Promedio (DS; rango)	Tipo de distrofia
Aloysius et al., 2008*	6	s/i	9 (DS: s/i; rango: 6,1-11,8)	Duchenne
Aloysius et al., 2008*	14	s/i	16,1 (DS: s/i; rango:14,1-17,8)	Duchenne
Aloysius et al., 2008*	15	s/i	21,8 (DS: s/i; rango:18,2-31,5)	Duchenne
Palmer et al., 2010	11	3/8	61,09 (DS: 6,19; rango: 50-73)	Oculofaríngea
Walsh et al., 2011	1	0/1	40	Tipo 2B
Archer et al., 2013*	9	s/i	21,7 (DS: 4,2; rango: s/i)	Duchenne
Archer et al., 2013*	6	s/i	21 (DS: 3,0; rango: s/i)	Duchenne
Ercolin et al., 2013	20	8/12	36,05 (DS: s/i; rango: s/i)	Miotónica Tipo 1
Werling et al., 2015	1	1/0	80	Oculofaríngea
Willaert et al., 2015	169	82/87	38 (DS: s/i; rango: 19-74)	Miotónica Tipo 1
Neel et al., 2015	12	3/9	60,25 (DS: 6,58; rango: 50-73)	Oculofaríngea
Cunha et al., 2015	1	0/1	75	Oculofaríngea
Youssof et al., 2017	113	55/58	65,8 (DS: 8; rango: s/i)	Oculofaríngea
Chen et al., 2018	1	0/1	53	Oculofaríngea
Tabor et al., 2018	22	11/11	62,5 (DS: 11,3; rango: s/i)	Oculofaríngea
Mul et al., 2019	43	24/19	52,5 (DS: 13,1; rango:23-83)	Facioescapulohumeral
Hijikata et al., 2020	51	50/1	24,8 (DS: 8,5; rango:14-45)	Duchenne
Hanamaya et al., 2018	64	31/33	19,9 (DS: s/i; rango:9-26)	Duchenne

Nota: *: corresponde al mismo estudio pero con diferentes grupos; DS: desviación estándar; s/i: sin información.

Dimensiones e instrumentos utilizados

Doce de los 15 estudios realizaron medidas de deglución en los pacientes con distrofia (Aloysius et al., 2008; Archer et al., 2013; Chen et al., 2018b; Hanayama et al., 2008; Palmer et al., 2010; Tabor et al., 2018; Walsh et al., 2011; Werling et al., 2015; Willaert et al., 2015; Youssof et al., 2017), 3 estudios evaluaron el habla (Cunha et al., 2015; Hijikata et al., 2020; Neel et al., 2015), 2 motricidad oral (Ercolin et al., 2013; Mul et al., 2019) y 2 ambas dimensiones (Cunha et al., 2015; Mul et al., 2019).

Para la evaluación de la deglución la mayoría (40%) consideró el uso de la videofluoroscopia de la deglución (VFSS) (Aloysius et al., 2008; Chen et al., 2018b; Hanayama et al., 2008; Tabor et al., 2018; Walsh et al., 2011; Willaert et al., 2015), seguido de SWAL-QOL (20%) (Mul et al., 2019; Neel et al., 2015; Youssef et al., 2017), *Iowa Oral Performance Instrument* (IOPI) con un 13% (Mul et al., 2019; Palmer et al., 2010), evaluación endoscópica (6,6%) (Werling et al., 2015) y *Sydney Swallowing Questionnaire* (6,6%) (SSQ) (Archer et al., 2013).

Los estudios que incluyeron evaluación del habla y motricidad orofacial, utilizaron espirometría (Neel et al., 2015), nasometría (Neel et al., 2015), IOPI (Mul et al., 2019), electromiografía (Ercolin et al., 2013), *Orofacial myofunctional evaluation with scores* (OMES) (Ercolin et al., 2013) y *Frenchay Dysarthria Assessment* (FDA-2) (Hijikata et al., 2020). Para más detalle ver anexo 1.

Alteraciones de habla y deglución

Distrofia Tipo Duchenne

De los 4 estudios que mencionan los síntomas en pacientes con DMD (Aloysius et al., 2008; Archer et al., 2013; Hanayama et al., 2008; Hijikata et al., 2020), solo uno de ellos abordó alteraciones en el habla, siendo el parámetro más afectado la lengua en reposo, medido con FDA-2 (Hijikata et al., 2020). Respecto a la deglución, la etapa faríngea es la que se encontró más afectada, siendo un hallazgo frecuente en la VFSS los residuos en valléculas y senos piriformes (Aloysius et al., 2008; Hanayama et al., 2008). La regurgitación nasal se observó en el 35.5% de los participantes (Hanayama et al., 2008). El estudio de Aloysius et al. 2008 indica que se observan más alteraciones con la deglución de sólidos que de líquidos y que las alteraciones en la oclusión afectaban la capacidad de preparación del alimento con la consecuente disminución de la ingesta y pérdida de peso.

Distrofia Oculofaríngea

De los 7 estudios que mencionan a pacientes con DMOF (Chen et al., 2018b; Cunha et al., 2015; Neel et al., 2015; Palmer et al., 2010; Tabor et al., 2018; Werling et al., 2015; Youssef et al., 2017), dos de ellos exponen los déficits en el habla los cuáles se caracterizaron por alteraciones en la calidad de vida, voz débil, deterioro en la inteligibilidad y prosodia (Neel et al., 2015) y presencia de disartria flácida asociado a debilidad de la musculatura facial (Cunha et al., 2015). Respecto a la deglución, predominaron los residuos en senos piriformes y vallécula (Chen et al., 2018b; Cunha et al., 2015; Tabor et al., 2018; Youssef et al., 2017), esfuerzo al momento de tragar (Chen et al., 2018b; Cunha et al., 2015), dificultad en la elevación laríngea (Chen et al., 2018b; Cunha et al., 2015), los episodios de penetración observados ocurrieron durante la respuesta motora orofaríngea (Tabor et al., 2018). Los estudios que mencionan medidas de calidad de vida a través del SWAL-QOL indicaron que se encuentra reducida (Palmer et al., 2010; Youssef et al., 2017).

Distrofia Muscular Tipo 1

El estudio de Willaert et al. (2015) indica que la principal dificultad en deglución fue en la etapa faríngea, 49% de los 47 que se realizaron VFSS presentaron aspiración, además se observó dificultad en el control del bolo e inicio de la deglución, siendo la dificultad en el movimiento lingual el origen de los problemas. Este estudio además indica que el 58% de los participantes presentaban disartria. Ercolin et al., (2013) quienes utilizaron electromiografía de superficie, encontraron que los pacientes con DM1 presentaban mayor duración de la activación muscular durante la deglución y en evaluación clínica se observó déficits en la postura, posición y movilidad de las estructuras orofaciales que afectaban la masticación y deglución.

Distrofia Facioescapulohumeral

Mul et al., (2019), presentan medidas con el uso de IOPI y escalas funcionales como SWAL-QOL y CPIB (*Communicative Participation Ítem Bank*) (Baylor et al., 2013). En IOPI indicaron disminución en la fuerza de compresión de las mejillas y elevación de la lengua, esto último sólo en hombres. En SWAL-QOL 11/43 pacientes con distrofia presentaron una puntuación descendida predominando los dominios de fatiga y sueño. Finalmente en CPIB 15/43 pacientes presentaron puntaje bajo el 75%.

Distrofia Muscular Tipo 2b

El estudio de caso corresponde a una mujer con historia de trastornos de la deglución progresivo que presentaba regurgitación nasal de líquidos y sólidos, con retraso en la activación de la RMO, debilidad en base de la lengua y tránsito esofágico lento con episodios de reflujo (Walsh et al., 2011).

Discusión

En esta revisión sistemática se realizó un análisis de la literatura con el objetivo de identificar dificultades del habla y deglución presentadas en pacientes con distrofia muscular. Se analizó un total de 15 artículos, 12 de ellos abarcaban temas relacionados con dificultades en la alimentación y/o deglución (Aloysius et al., 2008; Archer et al., 2013; Chen et al., 2018a; Cunha et al., 2015; Hanayama et al., 2008; Mul et al., 2019; Palmer et al., 2010; Tabor et al., 2018; Walsh et al., 2011; Werling et al., 2015; Willaert et al., 2015; Youssouf et al., 2017), mientras que la evaluación del habla solo se realizó en 3 estudios (Cunha et al., 2015; Hijikata et al., 2020; Neel et al., 2015).

Se encontró una gran variabilidad en los instrumentos de evaluación utilizados para la detección de las dificultades en la alimentación y/o deglución. De la misma forma, las medidas utilizadas por los diferentes instrumentos de evaluación son diferentes lo que hace difícil la sistematización de los hallazgos. Los instrumentos más utilizados fueron: SWAL-QOL el cual es un cuestionario de calidad de vida para pacientes con disfagia orofaríngea (McHorney et al., 2000); el IOPI, dispositivo portátil que permite medir la fuerza de los músculos orofaciales (Robin et al., 1992); y la Videofluoroscopia, la cual corresponde a la prueba objetiva *gold standard* para evaluar la disfagia orofaríngea, que consiste en una técnica radiológica en la que se obtienen imágenes del perfil del paciente mientras ingiere alimentos con distintas viscosidades (néctar, líquido y pudín) y distintos volúmenes, permitiendo evaluar la eficacia y seguridad de la deglución, además de signos de alerta en las distintas etapas de la deglución (Logemann, 1994).

En gran parte de los estudios se mencionan dificultades de deglución asociadas a la etapa faríngea, con presencia de residuos a nivel de valléculas y senos piriformes, además de la presencia de tos en algunos casos (Aloysius et al., 2008; Cunha et al., 2015; Walsh et al., 2011; Werling et al., 2015; Willaert et al., 2015). También se evidenció la presencia de regurgitación nasal, alteración en la masticación debido a la reducción de la fuerza y esfuerzo al tragar (Chen et al., 2018b; Hanayama et al., 2008; Mul et al., 2019; Werling et al., 2015; Willaert et al., 2015; Youssouf et al., 2017). Por otra parte, en los hallazgos encontrados a nivel del habla se evidenció alteración en la inteligibilidad y voz débil (Neel et al., 2015).

Los hallazgos encontrados varían dependiendo del tipo de DM y la severidad del cuadro. En DMD y Distrofia Muscular tipo 2b se encontró la presencia de regurgitación nasal, mientras que en los casos con DMOF y Distrofia Muscular tipo 1 se evidenció afectación en la seguridad de la deglución con presencia de aspiración y/o penetración al momento de la evaluación instrumental.

Se ha descrito que los problemas de deglución pueden provocar consecuencias a nivel físico, social y psicológico, como pérdida de peso, mayor susceptibilidad a infecciones respiratorias debido a la aspiración, afectando considerablemente la calidad de vida de los pacientes, ya que puede estar asociado a una pérdida del placer al comer, miedo a la asfixia, vergüenza y/o aislamiento social secundario a tos, babeo y tiempos prolongados de alimentación (Camarero, 2009). Por otro lado, las dificultades de habla también impactan en la calidad de vida de los pacientes, ya que presentan deterioro en la inteligibilidad, en el acento, entonación y ritmo. Se observan además cambios en la voz y resonancia de tipo más nasal lo que puede afectar la identidad de los pacientes (Neel et al., 2015).

Es importante destacar la escasa información que se describe en relación a las alteraciones del habla, siendo un síntoma esperable en el curso de la DM asociado a las alteraciones musculoesqueléticas de las estructuras orofaciales (Kroon et al., 2020a). La detección temprana de las alteraciones del habla y/o deglución es relevante, por cuanto permite instaurar estrategias terapéuticas que permitan mejorar la seguridad en la deglución y eficiencia del habla y/o deglución, las que contribuyen a mejorar la calidad de vida de los pacientes con DM.

Limitaciones

Dentro de las limitaciones asociadas a la presente revisión se incluye la heterogeneidad de los estudios incluidos, con tamaños de muestra relativamente reducidos y escasa descripción de las alteraciones del habla. Los estudios utilizan diferentes instrumentos de evaluación tanto en el habla como en la deglución. Por otro lado, esta revisión excluyó artículos publicados en idioma diferente al inglés y tesis de magíster o doctorado. No se realizó el análisis de riesgo de sesgo debido a la heterogeneidad en el diseño de los estudios lo que no permite homogeneizar los criterios para este tipo de análisis.

Conclusiones

La presente revisión sistemática describe las alteraciones de la deglución y/o habla presentes en pacientes con DM. La mayoría de los estudios (80%) describe alteraciones de la deglución, siendo el habla un parámetro menos explorado (30%). La deglución es evaluada utilizando principalmente la VFSS seguido del SWAL-QOL, observándose alteraciones en la etapa faríngea, dificultad en la formación del bolo asociado a

alteraciones en la oclusión y fuerza muscular y disminución en la calidad de vida. En el habla se observó voz débil y alteración en la inteligibilidad. Es necesario considerar la evaluación de la deglución y habla en personas con DM.

Bibliografía

- Aloysius, A., Born, P., Kinali, M., Davis, T., Pane, M., y Mercuri, E. (2008). Swallowing difficulties in duchenne muscular dystrophy: Indications for feeding assessment and outcome of videofluoroscopic swallow studies. *European Journal of Paediatric Neurology*, 12(3), 239-245. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2007.08.009>
- Archer, S. K., Garrod, R., Hart, N., y Miller, S. (2013). Dysphagia in duchenne muscular dystrophy assessed by validated questionnaire. *International Journal of Language & Communication Disorders / Royal College of Speech & Language Therapists*, 48(2), 240-246. <https://doi.org/10.1111/j.1460-6984.2012.00197.x>
- Baylor, C., Yorkston, K., Eadie, T., Kim, J., Chung, H., y Amtmann, D. (2013). The communicative participation item bank (CPIB): item bank calibration and development of a disorder-generic short form. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 56(4), 1190-1208. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2012/12-0140\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2012/12-0140))
- Brais, B. (2009). Oculopharyngeal muscular dystrophy: a polyalanine myopathy. *Current Neurology and Neuroscience Reports*, 9(1), 76-82. <https://doi.org/10.1007/s11910-009-0012-y>
- Camarero, E. (2009). Consecuencias y tratamiento de la disfagia. *Nutrición Hospitalaria Suplementos*, 2(2), 66-78. ISSN: 0212-1611.
- Chen, A. et al., (2018). Dysphagia with fatal choking in oculopharyngeal muscular dystrophy case report. *Medicine*, 97(43). <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000012935>
- Cunha, K., Gelatti, G., y Cardoso, M. C. (2015). Speech-language clinical pattern in a neurogenic dysphagia case through oculo-pharyngeal muscular dystrophy. *Revista CEFAC*, 17(4), 1355-1361. <https://doi.org/10.1590/1982-0216201517411314>
- Emery, A. E. H. (1998). Fortnightly review: the muscular dystrophies. *BMJ*, 317(7164), 991-995. <https://doi.org/10.1136/bmj.317.7164.991>
- Ercolin, B., Sassi, F. C., Mangilli, L. D., Mendonça, L. I. Z., Limongi, S. C. O., y de Andrade, C. R. F. (2013). Oral motor movements and swallowing in patients with myotonic dystrophy type 1. *Dysphagia*, 28(3), 446-454. <https://doi.org/10.1007/s00455-013-9458-9>
- Graham, C. D., Rose, M. R., Grunfeld, E. A., Kyle, S. D., y Weinman, J. (2011). A systematic review of quality of life in adults with muscle disease. *Journal of Neurology*, 258(9), 1581-1592. <https://doi.org/10.1007/s00415-011-6062-5>
- Hanayama, K., Liu, M., Higuchi, Y., Fujiwara, T., Tsuji, T., Hase, K., y Ishihara, T. (2008). Dysphagia in patients with duchenne muscular dystrophy evaluated with a questionnaire and videofluorography. *Disability and Rehabilitation*, 30(7), 517-522. <https://doi.org/10.1080/09638280701355595>
- Hijikata, N., Kawakami, M., Wada, A., Ikezawa, M., Kaji, K., Chiba, Y., Ito, M., Fujino, E., Otsuka, T., y Liu, M. (2020). Assessment of dysarthria with frenchay dysarthria assessment (FDA-2) in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Disability and Rehabilitation*, 1-8. <https://doi.org/10.1080/09638288.2020.1800108>
- Jaradeh, S. (2006). Muscle disorders affecting oral and pharyngeal swallowing. *GI Motility online*. <https://doi.org/10.1038/gimo35>
- Jones, K., Pitceathly, R. D., Rose, M. R., McGowan, S., Hill, M., Badrising, U. A., y Hughes, T. (2016). Interventions for dysphagia in long-term, progressive muscle disease. *The Cochrane database of Systematic Reviews*, 9(2). <https://doi.org/10.1002/14651858.CD004303.pub4>
- Kroon, R. H. M. J. M., Horlings, C. G. C., de Swart, B. J. M., van Engelen, B. G. M., y Kalf, J. G. (2020a). Swallowing, chewing and speaking: frequently impaired in oculopharyngeal muscular dystrophy. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 1-12. <https://doi.org/10.3233/JAD-200511>
- Kroon, R. H. M. J. M., Horlings, C. G. C., de Swart, B. J. M., van Engelen, B. G. M., y Kalf, J. G. (2020b). Swallowing, chewing and speaking: Frequently impaired in oculopharyngeal muscular dystrophy. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 7(4), 483-494. <https://doi.org/10.3233/JND-200511>
- Logemann, J. A. (1994). Evaluation and treatment of swallowing disorders. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 3(3), 41-44. <https://doi.org/10.1044/1058-0360.0303.41>
- Mathieu, J., Allard, P., Potvin, L., Prévost, C., y Bégin, P. (1999). A 10-year study of mortality in a cohort of patients with myotonic dystrophy. *Neurology*, 52(8), 1658-1658. <https://doi.org/10.1212/WNL.52.8.1658>
- McHorney, C. A., Bricker, D. E., Kramer, A. E., Rosenbek, J. C., Robbins, J., Chignell, K. A., Logemann, J. A., y Clarke, C. (2000). The SWAL-QOL outcomes tool for oropharyngeal dysphagia in adults: I. Conceptual foundation and item development. *Dysphagia*, 15(3), 115-121. <https://doi.org/10.1007/s004550010012>
- Mercuri, E., y Muntoni, F. (2013). Muscular dystrophy: new challenges and review of the current clinical trials. *Current Opinion in Pediatrics*, 25(6), 701-707. <https://doi.org/10.1097/MOP.0b013e328365ace5>
- Moher, D., Liberati, A., Tetzlaff, J., Altman, D. G., y The PRISMA Group. (2009). Preferred reporting items for systematic reviews and meta-analyses: the PRISMA statement. *PLoS Medicine*, 6(7). <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1000097>

- Mul, K., Berggren, K. N., Sills, M. Y., McCalley, A., Van Engelen, B. G. M., Johnson, N. E., y Statland, J. M. (2019). Effects of weakness of orofacial muscles on swallowing and communication in FSHD. *Neurology*, 92(9), E957-E963. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000007013>
- Neel, A. T., Palmer, P. M., Sprouls, G., y Morrison, L. (2015). Muscle weakness and speech in oculopharyngeal muscular dystrophy. *Journal of Speech Language and Hearing Research*, 58(1), 1-12. https://doi.org/10.1044/2014_JSLHR-S-13-0172
- Palmer, P. M., Neel, A. T., Sprouls, G., y Morrison, L. (2010). Swallow characteristics in patients with oculopharyngeal muscular dystrophy. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research : JSLHR*, 53(6), 1567-1578. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2010/09-0068\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2010/09-0068))
- Robin, D. A., Goel, A., Somodi, L. B., y Luschei, E. S. (1992). Tongue strength and endurance: relation to highly skilled movements. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 35(6), 1239-1245. <https://doi.org/10.1044/jshr.3506.1239>
- Straathof, C. S. M., Doorenweerd, N., Wokke, B. H. A., Dumas, E. M., van den Bergen, J. C., van Buchem, M. A., Hendriksen, J. G. M., Verschuuren, J. J. G. M., y Kan, H. E. (2014). Temporalis muscle hypertrophy and reduced skull eccentricity in duchenne muscular dystrophy. *Journal of Child Neurology*, 29(10), 1344-1348. <https://doi.org/10.1177/0883073813518106>
- Tabor, L. C., Plowman, E. K., Romero-Clark, C., y Youssof, S. (2018). Oropharyngeal dysphagia profiles in individuals with oculopharyngeal muscular dystrophy. *Neurogastroenterology and Motility*, 30(4), e13251. <https://doi.org/10.1111/nmo.13251>
- Theadom, A., Rodrigues, M., Roxburgh, R., Balalla, S., Higgins, C., Bhattacharjee, R., Jones, K., Krishnamurthi, R., y Feigin, V. (2014). Prevalence of muscular dystrophies: a systematic literature review. *Neuroepidemiology*, 43(3-4), 259-268. <https://doi.org/10.1159/000369343>
- Tieleman, A. A., Knuijt, S., van Vliet, J., de Swart, B. J. M., Ensink, R., y van Engelen, B. G. M. (2009). Dysphagia is present but mild in myotonic dystrophy type 2. *Neuromuscular Disorders*, 19(3), 196-198. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2008.12.002>
- Walsh, R., Hill, F., Breslin, N., Connolly, S., Brett, F. M., Charlton, R., Barresi, R., y McCabe, D. J. H. (2011). Progressive dysphagia in limb-girdle muscular dystrophy type 2B. *Muscle and Nerve*, 43(5), 761-763. <https://doi.org/10.1002/mus.22041>
- Werling, S., Schrank, B., Eckardt, A. J., Hauburger, A., Deschauer, M., y Müller, M. (2015). Oculopharyngeal muscular dystrophy as a rare cause of dysphagia. *Annals of Gastroenterology*, 28(2), 291-293. ISSN: 11087471
- Willaert, A., Jorissen, M., y Goeleven, A. (2015). Swallowing dysfunction in myotonic dystrophy: a retrospective study of symptomatology and radiographic findings. *B-Ent*, 11(4), 249-256. ISSN: 0001-6497
- Wohlgemuth, M., de Swart, B. J. M., Kalf, J. G., Joosten, F. B. M., Van der Vliet, A. M., y Padberg, G. W. (2006). Dysphagia in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurology*, 66(12), 1926-1928. <https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000219760.76441.f8>
- Youssof, S., Romero-Clark, C., Warner, T., y Plowman, E. (2017). Dysphagia-related quality of life in oculopharyngeal muscular dystrophy: psychometric properties of the SWAL-QOL instrument. *Muscle and Nerve*, 56(1), 28-35. <https://doi.org/10.1002/mus.25441>

Anexo 1. Características de las alteraciones del habla y/o deglución.

Estudio	Ámbito evaluado	Instrumentos utilizados	Hallazgos Clínicos	Hallazgos Instrumentales
Aloysius et al., 2008*	Deglución	Evaluación clínica VFSS	Comen independiente con cubierto adaptado. 1/6 babeo. 3/6 debilidad facial. 3/6 macroglosia.	3/6 masticación prolongada. 6/6 residuos faríngeos.
Aloysius et al., 2008*			7/14 requiere alimentación asistida 6/14 debilidad facial. 6/14 macroglosia.	5/6 masticación prolongada. 14/14 residuos faríngeos
Aloysius et al., 2008*			5/15 requiere alimentación asistida. 7/15 debilidad facial. 6/15 macroglosia. 5/15 maloclusión	12/15 masticación prolongada. 15/15 residuos faríngeos.
Palmer et al., 2010	Deglución	IOPI	En SWAL-QOL todos informan fatiga con puntuación media de 2.9 sobre 5. 11/11 mostró afección en calidad de vida.	Promedio de presión intraoral máxima (PIM) de 26.9KPa (rango de 11 a 39 KPa). Para pacientes femeninas PIM 27.4 KPa, para pacientes masculinos PIM 25.7 KPa. Deglución de saliva débil con promedio de 10.9 KPa (rango de 6 a 18 KPa) Deglución de 15 ml de agua con promedio de 10.4 KPa Deglución de 50 ml de agua: 1/11 tos leve, 11/11 tomaron 3 a 12 tragos para ingerir completamente el bolo de agua (promedio de 6.9 tragos), en promedio se demoraron 1.9 s en la deglución de 50ml.
Walsh et al., 2011	Deglución	VFSS		Disfagia leve a moderada (escala de gravedad de disfagia nivel 4 – 5) Se observó penetración intermitente de líquidos libres debido a residuos en vallécula y retraso en el inicio de la deglución faríngea (puntuaciones de la escala de aspiración de penetración 2-3) El tránsito hacia el esófago fue lento, con reflujo esofágico superior secundario a una alteración del peristaltismo primario. La ingestión de bario demostró un retraso en el inicio de la deglución. Se observaron contracciones peristálticas terciarias en la mitad inferior del esófago, lo que sugiere una contracción peristáltica alterada.
Archer et al., 2013*	Deglución	SSQ	9/9 dependiente AVD 2/9 GTT 8/9 dieta modificada (puré)	31,5% (rango: 13,0-47,4) en SSQ 16/17 ítems del SSQ más afectados que el grupo control, excepto regurgitación nasal.

Estudio	Ámbito evaluado	Instrumentos utilizados	Hallazgos Clínicos	Hallazgos Instrumentales
Archer et al., 2013*			6/6 dependiente AVD 1/6 TQT	6,6% (rango: 2,9-13,8) en SSQ
Ercolin et al., 2013	Motricidad oral	OMES EMGs	En la evaluación de la movilidad (labios, lengua, mandíbula y mejillas por separado), se encontró que existía disfunción cuando había falta de precisión, temblor, movimientos asociados de otros componentes e incapacidad para realizar el movimiento. En la evaluación de la fase oral de la deglución, el patrón de deglución se consideró normal cuando la lengua estaba en la cavidad bucal. En la evaluación de masticación se observaron imágenes digitales y la masticación se clasificó según tipo: bilateral alterada, bilateral simultánea, unilateral crónica (95% del tiempo) preferencia unilateral (66% del tiempo), o anterior.	Deglución de bario: hipotensión severa de la hipofaringe con aspiración hacia vías respiratorias. Manometría esofágica: trastorno de motilidad inespecífico con más de 10% de contracciones y abandonos simultáneos. Se notó una relajación completa del EES.
Werling et al., 2015	Deglución	Endoscopia	Presenta disfagia que afecta principalmente alimentos sólidos y líquidos en menor medida. Se reporta dificultad para tragar saliva, regurgitación nasal y tos frecuente. Se mantiene un peso estable a lo largo de los años. En examen físico se evidenció la presencia de flemas en la cavidad oral, ronquera y ptosis unilateral de párpado.	Deglución de bario: hipotensión severa de la hipofaringe con aspiración hacia vías respiratorias. Manometría esofágica: trastorno de motilidad inespecífico con más de 10% de contracciones y abandonos simultáneos. Se notó una relajación completa del EES.
Willaert et al., 2015	Deglución	Examen clínico neuroológico estándar realizada por un neurólogo VFSS	101/169 pacientes (60%) informaron quejas sobre la deglución durante su seguimiento clínico Frecuencia de quejas subjetivas de deglución en la población total (n = 101) 72% Asfixia recurrente 69% Transporte faríngeo difícil 45% Deglución por etapas 42% Tamaño del bocado más pequeño 26% Necesidad de adaptar el tiempo de las comidas 22% Dificultad para masticar 19% Transporte oral difícil 18% Quejas antes del diagnóstico de MD 17% Regurgitación (fue más prevalente en adultos) 14% Cambios en la consistencia de la dieta a una dieta blanda 4% Reflujo nasal 4% Necesidad de nutrición adicional	47/101 fueron remitidos para la evaluación radiográfica adicional de la seguridad y eficiencia de la deglución reducido. La fase faríngea era la más comprometida, ya que se observó peristaltismo faríngeo, retraso en la iniciación faríngea, deglución fragmentada, estancamiento valdecular y piriforme. La aspiración se vio en 49% de los pacientes. En la fase oral, se observó: 38% falta de control del bolo 19% dificultad inicio de la deglución.

Estudio	Ámbito evaluado	Instrumentos utilizados	Hallazgos Clínicos	Hallazgos Instrumentales
Neel et al., 2015	Habla	Espitometría/ Nasometría/CV	6/12 Problemas de calidad de vida relacionados con dificultades del habla. Voz débil o tranquila. Deterioro de inteligibilidad, acento, entonación y ritmo.	No se aprecian déficits respiratorios, CVF (ml) entre 1,950-3,920 y FEV 1 (ml) entre 960-4,140 3/12 hipernasalidad leve. 5/12 intensidad máxima de menos de 90 dB. Reducción en la tasa de diadococinias (pa/ta/ka). Media de presión lingual: 25 KPa, 40% de uso de presión máxima para producción de sílaba /da/.
Cunha et al., 2015	Deglución/Habla	FOIS/Protocolo habla	La usuaria ha estado sana hasta hace 6 años, cuando desarrolló ptosis y disfagia, recientemente ocurrieron dos eventos de asfixia con alimentos sólidos.	Se observó una deglución insegura con una puntuación de 4 en la escala de aspiración de penetración de Rosenbek. Hubo acumulación de saliva en el seno piriforme bilateral. Se observó esfuerzo en la deglución durante la ingesta de alimentos. Se mostró invasión del vestíbulo laríngeo. Se observó una deglución adecuada con residuos faríngeos en la vallécula y el seno piriforme bilateral al probar materiales de espesor: de néctar, miel y pudín. Hubo una mala elevación laríngea.
Youssof et al., 2017	Deglución	SWAL-QOL	Más de la mitad de los encuestados reportaron: carraspeo, saliva espesa o flema, comida atascada en la garganta y tos. Los síntomas menos frecuentes fueron: regurgitación nasal, escape anterior por boca, babeo, y problemas para masticar. La prevalencia de síntomas faríngeos fue mayor que la de síntomas orales. Las escalas con las puntuaciones medias más bajas fueron la duración de la ingesta, la carga y la fatiga, que mostraron deterioros graves. La mayoría de las escalas (7 de 10) demostraron efectos de suelo / techo. El efecto techo más prominentemente fue en la escala de deseo de comer, que tuvo la puntuación media más alta y en la que el 51% de los participantes puntuaron al máximo.	
Chen et al., 2018	Deglución	VFSS	Presencia de ptosis y cirugía de blefaroplastia. Dos eventos de asfixia con alimentos sólidos. Antecedentes familiares de ptosis y muertes por asfixia.	Acumulación de saliva en seno piriforme bilateral. Esfuerzo en la deglución durante la ingesta de alimentos. Invasión del vestíbulo laríngeo indicó deglución insegura con puntuación de 4 es escala de penetración-aspiración de Rosenbek. Al probar consistencia de néctar, miel y pudín, se observó deglución prolongada e ineficaz con residuo faríngeo en vallécula y seno piriforme bilateral. Se observó elevación laríngea deficiente y dificultad en la apertura cricofaríngea durante todo el proceso de deglución.

Estudio	Ámbito evaluado	Instrumentos utilizados	Hallazgos Clínicos	Hallazgos Instrumentales
Tabor et al., 2018	Deglución	VFSS		96% disfagia faringea 4% función faringea normal 50% disfagia faringea leve 15% disfagia faringea moderada 31% disfagia faringea grave 51% degluciones seguras pero ineficientes 32% degluciones inseguras e ineficientes 16% degluciones seguras y eficientes 1% degluciones inseguras pero eficientes.
Mul et al., 2019	Deglución/ Motricidad oral	SWAL-QOL/IOPI	1/43 alcanzó puntuación máxima 11/43 (25,6%) obtuvieron puntuaciones inferiores al 75% de la puntuación máxima relacionados con la deglución. 2/43 (4,7%) se ahogaban con frecuencia cuando comían alimentos 3/43 (7,0%) se ahogaban con líquidos 22/43 (46,5%) informaron dificultades en la comunicación.	La fuerza de compresión de las mejillas se redujo. La fuerza de elevación de la lengua anterior y posterior se redujo sólo en los participantes masculinos.
Hijikata et al., 2020	Habla	FDA-2	32/51 alimentación oral sin suplementos 18/51 alimentación oral con suplementos 1/51 alimentación enteral	El parámetro más afectado en FDA-2 fue la lengua en reposo. El puntaje FDA-2 se correlaciona con la edad.
Hanamaya et al., 2018	Deglución	QESRS VFSS	3/31 tos nocturna frecuente 14/31 residuos orales 22/31 tos al comer 10/31 asfixia al comer	90,3% residuos en valléculas. 80,6% residuos en senos piriformes. 35,5% regurgitación nasal. 1/31 penetración.

Nota: *: corresponde al mismo estudio con diferentes grupos de estudio; VFSS: Videofluoroscopia de la deglución; Kpa: Kilopascal; AVD: actividades de la vida diaria; GTT: gastrostomía; TQT: traqueostomía; IOPI: Iowa Oral Performance Instrument; SSQ: Sydney Swallow Questionnaire; OMES: Orofacial myofunctional evaluation with scores; EES: Esfinter Esofágico Superior; EMGS: Electromiografía de superficie; SWAL-QOL: Swallowing quality of life; FDA-2: Frenchay Dysarthria Assessment; QESRS: Questionnaire used to elicit swallowing-related symptoms; MD: Muscular dystrophy; CVF: Capacidad Vital Forzada; FEV 1: Volumen Espiratorio Forzado en 1 segundo; CV: Calidad de Vida.