

Guía Familiar de Declaración de Consenso de Normas para el Cuidado de la Atrofia Muscular Espinal

Esta Guía Familiar de Declaración de **Consenso de Normas para el Cuidado de la Atrofia Muscular Espinal** fue preparada por promotores de AME para las familias afectadas por AME. El texto completo del Consenso de Normas (22 páginas) se publicó en agosto de 2007 en el *Journal of Child Neurology* y se puede encontrar en la página Web de la revista médica. Ofrecemos en la última página de esta guía un enlace al documento.

¿Qué es AME?

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad hereditaria poco frecuente que provoca una pérdida de nervios en la médula espinal y debilidad de los músculos relacionados con esos nervios. Los músculos más frecuentemente afectados son los del cuello y el tronco que controlan la postura, los de la pierna y el brazo que controlan el movimiento, y los de la zona de las costillas que ayudan a respirar.

Las personas con AME generalmente parecen normales al nacer. Los síntomas aparecen desde los 3 meses en los más gravemente afectados, alrededor de 1 a 2 años de edad en los moderadamente afectados y, más raramente, en la infancia tardía o los años adultos en individuos levemente afectados.

No hay tratamiento conocido para la AME. Históricamente, casi la mitad de los bebés que nacen con la forma más grave de la enfermedad fallecen antes de los dos años de edad. Todas las personas con AME tienen un riesgo elevado de sufrir una discapacidad progresiva. Los más gravemente afectados están a riesgo de complicaciones respiratorias y muerte prematura.

¿Qué es un Consenso de Normas y por qué lo necesitamos?

Un consenso de normas refleja el acuerdo general entre un grupo. En este caso, **la Declaración de Consenso de Normas para el Cuidado de la Atrofia Muscular Espinal (AME)** fue desarrollada por un grupo de expertos en el cuidado de las personas con AME. El objetivo del documento de consenso es servir como recurso para profesionales de la salud y para proporcionar recomendaciones para los tratamientos más actuales. Esto es especialmente importante para las personas que viven con AME, ya que muchas comunidades simplemente no tienen acceso a especialistas y expertos en el cuidado de la AME.

La siguiente es una guía rápida sobre el contenido del documento de consenso de normas, especialmente para las familias y los pacientes. Esperamos que le alertará a los temas para comentar con sus médicos y equipo de médico. *Es muy importante entender que éstas son sugerencias – las recomendaciones del consenso de normas son para su consideración general y no deben considerarse requisitos absolutos para el cuidado.* Esperamos que usted comparta esta guía con las familias y amigos de AME. El documento de Consenso de Normas completo (vea la referencia en la página 4) esta disponible para usted y su equipo de médico en la página Web de la revista médica.

¿Qué recomiendan los expertos para el cuidado de los niños con AME?

Es importante saber que hay cosas que usted puede hacer para mantener a su niño con AME cómodo y seguro, y para ayudarlo a aprender y crecer a su máxima capacidad. Los expertos en AME recomiendan cinco áreas clave para comentar con sus médicos y terapeutas:

- 1 **Confirmación del diagnóstico de AME**
- 2 **Manejo de la respiración**
- 3 **Manejo de la alimentación y nutrición**
- 4 **Manejo del movimiento y las actividades diarias**
- 5 **Preparación para las enfermedades**

1 La confirmación del diagnóstico de AME

Si usted está leyendo esta hoja de información, usted y su equipo de médico probablemente ya estén hablando de la posibilidad de que su hijo esté afectado por la AME. Un simple análisis de sangre puede confirmar si su hijo tiene la mutación del gen SMN que causa la AME. Si la prueba genética es positiva, el diagnóstico de su hijo queda establecido. Sin embargo, en alrededor de 5% de los niños con síntomas de AME la prueba del gen SMN puede dar resultados negativos y se pueden requerir pruebas diagnósticas adicionales. Estas pruebas pueden incluir un estudio electromiográfico (EMG), un estudio de conducción nerviosa (NCS) y una biopsia muscular y análisis de sangre para ayudar a descartar otras formas de enfermedad muscular.

Si la prueba de sangre da positiva para la AME, su médico hablará con usted y su familia acerca de la planificación para el cuidado de su hijo, lo que incluye planes para apoyar la respiración y la alimentación, así como terapia física y ocupacional. También se recomienda asesoría genética para las familias afectadas por la AME.

La tabla describe el espectro de la AME que se ve en la clínica. Se utiliza como guía para los comentarios y planificación por parte

de los expertos en AME cuando están trabajando con las familias y el equipo de cuidado de salud. La clasificación basada en el inicio de la debilidad y el nivel funcional puede ayudarles a usted y a su médico a entender el nivel al que su niño se verá afectado por la AME. En general, la debilidad temprana se asocia con una enfermedad más grave y una mayor necesidad de planificar el cuidado médico en forma proactiva.

No puede enfatizarse lo suficiente la necesidad de una planificación individualizada para todas las personas con AME – esto les ayudará a usted y a su familia a entender y prepararse para la vida diaria y a cómo responder a las emergencias médicas que puedan surgir en el curso de la enfermedad de su hijo.

Clasificación clínica de la AME (comúnmente utilizada por los profesionales de la salud)

Tipo de AME	Función más elevada lograda	Edad de inicio (Debilidad notada por primera vez)
Tipo I	Nunca se sienta de forma independiente	0-6 meses
Tipo II	Puede sentarse sin apoyo; no puede caminar de forma independiente	7-18 meses
Tipo III	Puede ponerse de pie y caminar en forma independiente; puede necesitar ayuda externa	>18 meses
Tipo IV	Camina en la edad adulta	2nd or 3rd decade

RECUERDE

- ◊ Si se sospecha la AME, pida una prueba de sangre para confirmar o descartar la enfermedad
- ◊ Si se confirma la AME, hable con su médico o un asesor en genética acerca de lo que esto significa para su familia
- ◊ Aprenda más sobre los problemas concretos de salud asociados con la AME y trabaje con su equipo de médico para desarrollar un plan de cuidado personalizado para usted y su hijo

2 Manejo de problemas respiratorios

Los problemas respiratorios son la causa principal de enfermedad en las personas afectadas por la AME y son la causa más común de muerte entre los niños con los Tipos I y II de la enfermedad. La debilidad muscular asociada con la AME hace que sea difícil toser y limpiar las secreciones pulmonares, y puede causar respiración deficiente durante el sueño. La debilidad muscular puede hacer que su niño sea más susceptible a las infecciones respiratorias. Las infecciones repetidas pueden dañar permanentemente el tejido pulmonar y hacer aún más difícil la respiración.

El cuidado respiratorio de los pacientes con AME es esencial para su supervivencia y calidad de vida. Es fundamental que los padres y los pacientes sean capaces de reconocer los problemas respiratorios lo más tempranamente posible y de entender los pasos necesarios para ayudar a mejorar la respiración.

Dado que la planificación de los cuidados respiratorios es sumamente importante, las conversaciones con un neumólogo (un especialista en los pulmones y la respiración) familiarizados con el manejo de AME debe ocurrir lo más pronto posible

después del diagnóstico. El médico evaluará la respiración de su hijo y su capacidad para toser de manera eficaz, y hará recomendaciones para ayudarlo a mantener despejadas las vías respiratorias.

Según la gravedad de la enfermedad, las herramientas que pueden ser útiles incluyen dispositivos manuales o mecánicos de asistencia de la tos y apoyo ventilatorio no invasivo, como los dispositivos de presión positiva en vías aéreas de dos niveles (BiPAP). Se han elaborado protocolos para la utilización más eficaz de estas herramientas en personas con AME y se encuentran disponibles en muchas clínicas de AME. También se recomiendan las vacunas de rutina y vacunas contra la gripe.

El especialista pulmonar trabajará con las familias para desarrollar metas de cuidado respiratorio personalizadas para cada niño. Deberá prestar especial atención a la planificación de los momentos en que su niño esté enfermo con gripe o resfriados, o en el caso de la cirugía. Tendrá que examinar y reevaluar los planes periódicamente a medida que su hijo vaya creciendo o conforme el estado de salud cambie con el tiempo.

RECUERDE

- ◊ Aprenda a cómo mantener una vía de aire despejada –es importante para todas las personas con AME
- ◊ Comente las opciones de apoyo respiratorio con su equipo de médico según sea necesario
- ◊ Trabaje con el equipo de médico para desarrollar un plan de cuidado para prevenir problemas
- ◊ Trabaje con el equipo de médico para desarrollar un plan de cuidado que pueda usar durante enfermedades respiratorias agudas, como un resfriado o gripe, o en caso de que su hijo presente problemas más graves que requieran hospitalización

3 Manejo de problemas alimentarios

Las personas con AME pueden sufrir de desnutrición o sobre nutrición y ambos pueden afectar a la calidad de vida de su hijo. Su equipo de médico debe vigilar periódicamente el crecimiento de su hijo y trabajar con usted para desarrollar una nutrición óptima y un plan de alimentación personalizado para su hijo.

Es importante reconocer que las dificultades para tragar pueden aumentar el riesgo de inhalación de alimentos o bebidas, que puede causar infecciones respiratorias recurrentes (neumonía por aspiración), mismas que pueden ser complicaciones graves y potencialmente mortales para las personas con AME. Se pueden adoptar estrategias para la hora de la comida con objeto de ayudar a prevenir la aspiración de alimentos. El reflujo gástrico

(alimentos que se devuelven el estómago) también puede causar neumonía por aspiración y debe conversar sobre las medidas preventivas con su equipo de médico.

En el caso de los niños con AME de Tipo II y Tipo III, el ganar peso puede ser problemático, y resultar en tensión adicional sobre músculos debilitados y potencialmente crear aun mayor incapacidad. Los niños con AME también se ven afectados a menudo por estreñimiento. Se han desarrollado muchas estrategias para ayudar a los niños con estos problemas de la alimentación o digestión. El nutricionista y terapeutas especializados en el habla, la deglución y el movimiento físico pueden ayudar al equipo de médico a determinar las mejores estrategias para usted y su hijo.

RE
CUE
RDE

- ♦ Vigile el crecimiento de su hijo en una tabla de crecimiento y trabaje con su equipo de médico para desarrollar un plan de alimentación personalizado
- ♦ Si su hijo experimenta dificultad para tragar, tiene reflujo gástrico o sufre molestias por el estreñimiento, hable con su equipo acerca de cómo desarrollar soluciones viables o significa para su familia
- ♦ Vigile la aparición de problemas de alimentación o digestivos y desarrolle estrategias para prevenir la neumonía por aspiración

4 Manejo del movimiento y las actividades diarias

La debilidad muscular, el síntoma más evidente de la AME, varía de una persona a otra, según la gravedad de la enfermedad. Los planes de cuidado de la debilidad muscular de los brazos, piernas, tronco y cuello son importantes para ayudar a su hijo a alcanzar su más alto nivel posible de funcionalidad e independencia.

Los fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, terapeutas del habla y especialistas en rehabilitación son los expertos que pueden ayudarles a usted y al resto del equipo de médico a diseñar el mejor plan para su hijo. Sus evaluaciones pueden incluir pruebas de rango de movimiento, fuerza y movilidad. Pueden recomendar ejercicios y herramientas o aparatos de asistencia para ayudar a su hijo a mantener la mejor postura para la función pulmonar y el comer, así como herramientas para moverse en el trabajo o el juego.

Estas herramientas también pueden ayudar a controlar y prevenir las contracturas musculares, las deformidades de la columna vertebral, el dolor y las fracturas óseas que pueden empeorar la discapacidad de su hijo.

Los dispositivos de ayuda, que van desde aparatos ortóticos y aparatos ortopédicos hasta sillas de ruedas motorizadas, son importantes para la salud y actividades diarias de su hijo. La consulta con un terapeuta que tenga experiencia en el trabajo con pacientes con AME puede ser útil para determinar qué dispositivos de asistencia son los más apropiados para su hijo y la mejor manera de incorporarlos a la vida diaria. Los niños con AME deben ser evaluados por un médico ortopédico para averiguar la curvatura de la columna. Puede ser recomendable la estabilización quirúrgica de la columna vertebral.

RE
CUE
RDE

- ♦ Trabaje para desarrollar un plan de terapia física con objeto de ayudar a su hijo a alcanzar su más alto nivel personal de funcionalidad e independencia
- ♦ Plantéese el uso de dispositivos de asistencia, herramientas y ejercicio para mantener la respiración, comer, trabajar y jugar
- ♦ Plantéese el uso de dispositivos de asistencia para ayudar a retrasar o prevenir las complicaciones de la AME
- ♦ Consulte con su equipo de médico la evaluación por parte de un especialista en ortopedia

5 Preparación para las Enfermedades

El cuidado de los hijos es lo suficientemente difícil aun en circunstancias normales. Las complicaciones que implica la AME pueden agregar otra capa de complejidad a la vida familiar. Al conversar sobre los planes de cuidado para su hijo, es probable que usted y su equipo de médico hablen del cuidado de diario o crónico, la prevención y qué hacer en caso de emergencias médicas. En muchos casos, la planificación es la cosa más importante que usted puede hacer para prevenir una emergencia médica. Cuando ocurre una emergencia médica, es esencial el apoyo de un equipo de profesionales con experiencia. Ya sea que se realice por adelantado o en un momento de crisis, lo más importante es hablar con el equipo de médico acerca de las opciones de cuidado y sus consecuencias para el niño y su familia.

Dada la falta de tratamientos específicos para la AME, la mayoría de las opciones de cuidado o terapia para la AME (como las que se analizan en el consenso de normas) se

consideran "intervenciones de apoyo". Cuando se administran de forma planificada, estas intervenciones están diseñadas para ayudar a su hijo a llevar la vida lo más completa posible. En los casos más graves de AME, sin embargo, los padres pueden tener que enfrentar decisiones angustiosas relacionadas a los tratamientos que pueden percibirse como una prolongación del sufrimiento en lugar de un alivio a la carga de la enfermedad.

Siempre que sea posible, los médicos, deben definir las opciones del cuidado de fin de vida y deben hablar abiertamente con usted y su familia para que cualquier decisión que se tome refleje sus valores. Es importante tener este diálogo, aunque sea difícil, antes de que ocurra, de modo que el equipo de médico esté preparado y pueda trabajar durante una emergencia médica junto a usted y su familia. También puede informar de sus planes al personal de urgencias de su hospital local.

R
E
C
U
E
R
D
E

- ◊ **Desarrolle un plan para emergencias médicas**
- ◊ **Comparta sus planes y metas de cuidado con todos los profesionales de salud implicados en el cuidado de su hijo**
- ◊ **Mantenga un cuaderno o carpeta con los planes de tratamiento actuales y sus decisiones sobre el cuidado intensivo, para ayudarles a usted y a los profesionales de salud durante una emergencia médica**

Los expertos están de acuerdo... Recomendaciones, no reglas

Los expertos en AME están de acuerdo: El cuidado de los niños con AME se logra a menudo de la mejor manera con la ayuda de muchos especialistas y proveedores de atención primaria. Los padres son miembros clave de este equipo y se les exhorta a participar tanto como sea posible. Las recomendaciones formuladas en esta Guía Familiar se basan en las directrices elaboradas por médicos y especialistas de salud, pero son sólo sugerencias. **Usted y su equipo de médico son las mejores personas para decidir qué es apropiado para su niño con AME. Por favor, comuníquese con su médico si tiene cualquier pregunta sobre las directrices de consenso o el cuidado de su hijo.**

Para Aceder Al Documento Original

Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy (Consenso de Normas del Cuidado de la Atrofia Muscular Espinal)

Ching H. Wang, MD, PhD, Richard S. Finkel, MD, Enrico Bertini S., MD, Mary Schroth, MD, Anita Simonds, MD, Brenda Wong, MD, Annie Aloysius, MRCSLT, HPC, Leslie Morrison, MD, Marion Main, MCSP, MA, Thomas O. Crawford, MD, Anthony Trela, BS, y los participantes de la Conferencia Internacional de AME sobre Normas de Atención Journal of Child Neurology, Volumen 22 Número 8, agosto de 2007, 1027-1049.

Journal of Child Neurology

Declaración de Consenso disponible en línea: <http://jcn.sagepub.com/cgi/reprint/22/8/1027>

Este documento fue preparado por el Grupo Asesor de Pacientes del Comité Internacional de Coordinación de Ensayos Clínicos de AME

