Normas de Atención y Cuidados en Atrofia Muscular Espinal

TREAT-NMD
Neuromuscular Network

Este folleto se basa en la Declaración de Consenso para el Estándar de la Atención en Atrofia Muscular Espinal, un documento sobre las directrices para el cuidado de pacientes con AME el cual fue publicado en el Journal of Child Neurology 2007:22 (p.1027-1049).

El documento Declaración de Consenso fue elaborado por un grupo de expertos internacionales, el Comité Internacional para la atención estándar en AME (parte de la ICC para AME). TREAT-NMD, liderado por Thomas Sejersen de la Agencia Sueca de Karolinska Institute, ha trabajado con este grupo para crear un resumen detallado y amistoso al usuario de estas recomendaciones. Este resumen detallado comprende los capítulos 1-5 de este folleto y se pueden también descargar desde el sitio web TREAT-NMD **www.treat-nmd.eu/care/sma/care-standards** en donde se puede encontrar más información sobre el trabajo de TREAT-NMD sobre cuidados y atención para AME o a partir del sitio web de la Jennifer Trust **www.jtsma.org.uk**

Designed by r//evolution 01434 606155

Contenidos

Capítulo 1

Test diagnóstico y manejo de pacientes con diagnóstico reciente de AME 04
I. Diagnóstico clínico y clasificación de AME 05
II. Procedimientos diagnósticos 06
III. Manejo clínico de pacientes recientemente diagnosticados con AME 07

Capítulo 2

Cuidados respiratorios 08
I. Generalidades sobre los problemas respiratorios en AME 09
II. Evaluación y monitoreo 11
III. Cuidado respiratorio anticipativo 12
IV. Manejo crónico 12
V. Cuidados peri-operatorios 13
VI. Manejo del cuidado agudo 14

Capítulo 3

Cuidados gastrointestinales y nutricionales 16
I. Trastorno de alimentación y deglución 17
II. Disfunción gastrointestinal 19
III. Crecimiento y problemas nutricionales por exceso o insuficiencia 20
IV. Manejo nutricional en pacientes con AME con cuadros agudos 21

Capítulo 4

Cuidados ortopédicos y rehabilitación 22
I. Recomendaciones sobre evaluación y tratamiento por nivel funcional 23
II. Aparatos ortopédicos 26
III. Cirugía ortopédica 26
IV. Manejo perioperatorio en AME 27

Capítulo 5

Cuidados paliativos 28

Registro de pacientes AME 30

Capítulo 1

TEST DIAGNÓSTICO Y MANEJO DE PACIENTES CON DIAGNÓSTICO RECIENTE DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (AME)

I. Diagnóstico clínico y clasificación de AME

Los médicos que se ven enfrentados a niños con hipotonía y debilidad deberían mantener un alto índice de sospecha frente al diagnóstico de AME. Ciertas características físicas son fácilmente identificables. La debilidad es generalmente simétrica y más proximal que distal. La sensibilidad esta conservada. Los reflejos osteo-tendíneos están ausentes o disminuidos. La debilidad es mayor en las piernas que en los brazos. La severidad de la debilidad se correlaciona generalmente con la edad de inicio. La clasificación y características clínicas típicas de AME se enumeran en la Tabla 1. Adicionalmente, también está referida la AME tipo IV, ésta es una forma leve que se presenta en la edad adulta. Algunos pacientes manifiestan características que se encuentran en los límites de cada uno de los grupos.

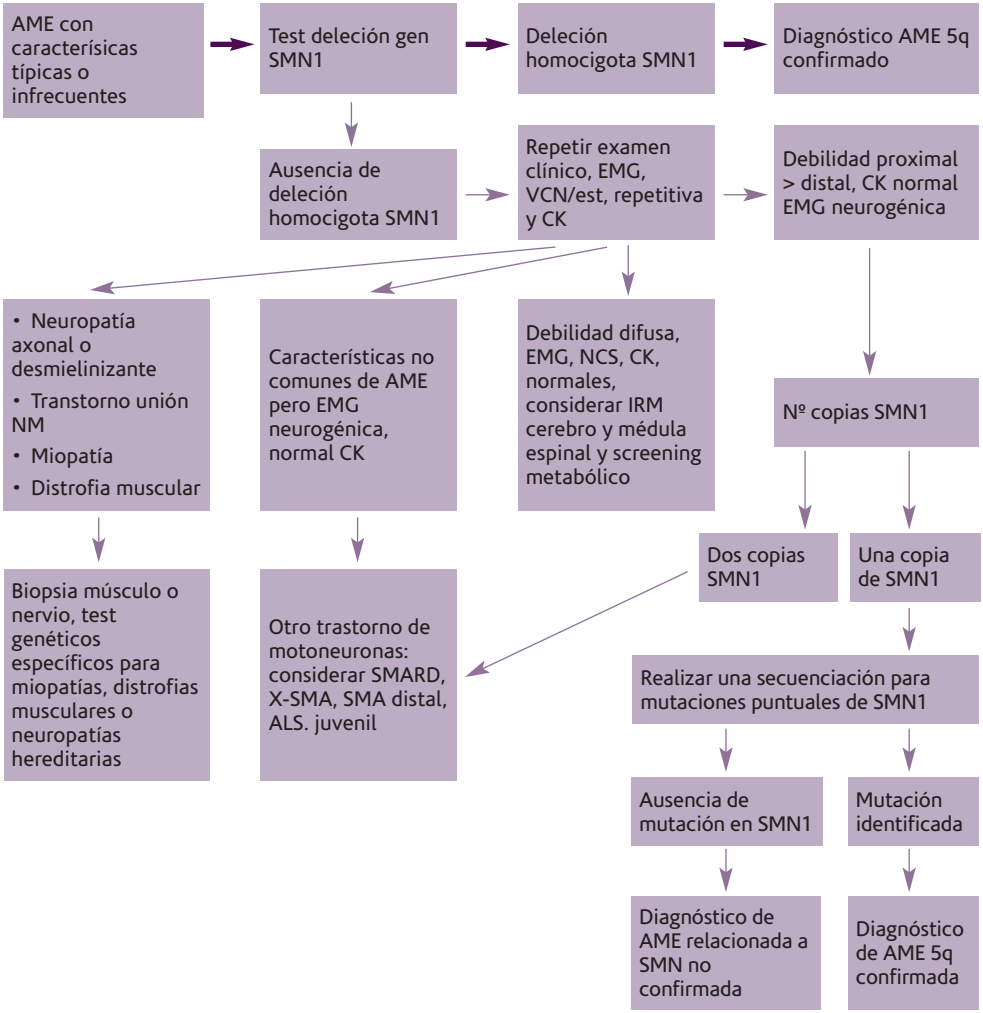
Tabla 1. Clasificación clínica de AME

AME TIPO	EDAD DE INICIO	MAYOR HABILIDAD	EDAD NATURAL DE FALLECIMIENTO	CARACTERÍSTICAS TÍPICAS
Tipo I (severa) Enfermedad de Werdnig-Hoffman	0-6 meses	No logra sentarse	< 2 años	Debilidad e hipotonía severa. Mal control de la cabeza, llanto y tos débil, dificultades para tragar y manejo de secreciones orales, morbilidad precoz debido a insuficiencia respiratoria y neumonías aspirativas.
Tipo II (intermedia)	7-18 meses	No logra pararse	> 2 años	Retraso en hitos motores, escasa ganancia de peso, tos débil, temblor fino de las manos, contracturas articulares y escoliosis.
Tipo III (leve) Enfermedad de Kugelberg-Welander	>18 meses	Se pone de pie y camina	Adulto	Debilidad muscular y calambres variables, sobreuso de articulaciones, pérdida de la habilidad de la marcha en algún momento de la vida.

II. Procedimientos diagnósticos

En la Figura 1 se resume el algoritmo paso a paso para el diagnóstico. Brevemente, el primer test diagnóstico para un paciente en quien se sospecha una AME debiera ser el test de deleción del gen SMN. Una deleción homocigota del gen SMN1 exón 7 (con o sin deleción del exón 8) confirma el diagnóstico de AME asociada a deleción SMN (5q-AME). Otros tests diagnósticos deben ser indicados sólo si el estudio del test para el gen SMN fue negativo.

Fig. 1. Evaluación diagnóstica para Atrofia Muscular Espinal



III. Manejo clínico de pacientes recientemente diagnosticados con AME

Existen muchas consideraciones que deben ser tomadas en cuenta cuando a un paciente se le diagnostica inicialmente una AME. Los médicos o profesionales clínicos necesitan preocuparse de varios aspectos del manejo, tan pronto como sea posible.

Educación y consejo a las familias:
Debido a la complejidad de los problemas médicos asociados al diagnóstico de AME, los profesionales médicos necesitan designar a una persona que se reúna con la familia.

Durante este primer encuentro es importante explicar:

- El proceso de la enfermedad
- Patogénesis
- Clasificación Fenotípica
- Pronóstico de los pacientes con AME
- Información online sobre AME y grupos de apoyo y defensa de AME
- Referencia a estudios sobre ensayos clínicos

El médico debe también formular un plan de intervención multidisciplinario con la familia. Esto incluye ser referido a los siguientes servicios:

- Clínica pediátrica neuromuscular
- Genética
- Servicio broncopulmonar
- Servicio de nutrición/gastroenterología
- Ortopedia/rehabilitación

Tópicos genéricos:
Varios tópicos genéticos deben ser abordados ante el diagnóstico de AME.

- Genética de AME como herencia autosómica recesiva y estructura genética de los genes SMN – SMN1 y copias SMN2
- Si bien un mayor número de copias del gen SMN2 se correlaciona con un fenotipo menos severo, no se recomienda usar el número de copias de SMN2 para predecir la severidad clínica pues pueden existir variaciones substanciales en el fenotipo clínico, cualquiera sea el número de copias de SMN2
- Riesgo de recurrencia
- Test de portadores
- Información para planificación reproductiva familiar (diagnóstico prenatal o pre-implantacional)

Capítulo 2

CUIDADOS RESPIRATORIOS

I. Generalidades sobre los problemas respiratorios en AME

Los problemas respiratorios claves en AME son:

1 **Imposibilidad de toser** Despeje inadecuado de las secreciones de la vía aérea inferior

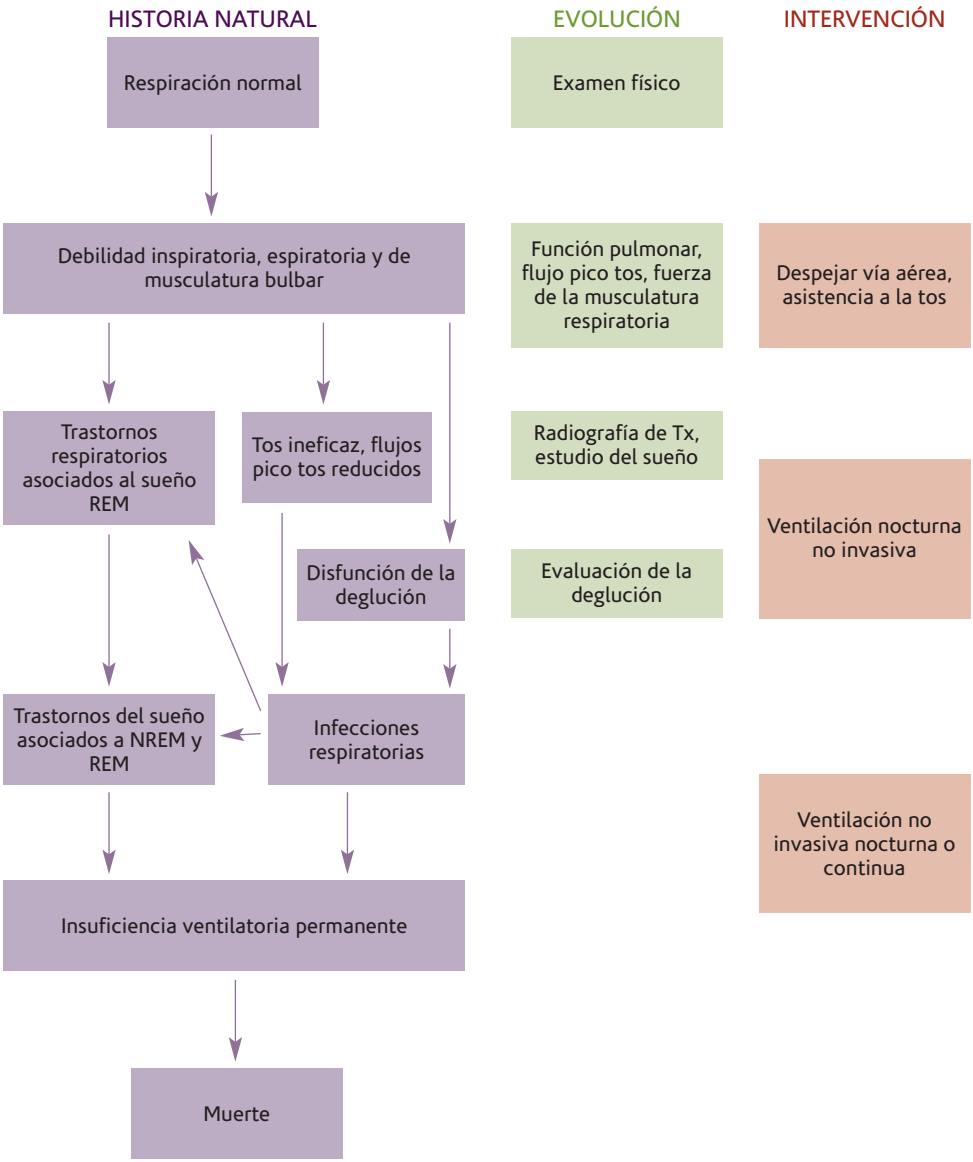
2 **Hipoventilación** durante el sueño

3 Escaso desarrollo de caja torácica y **pulmones**

4 **Infecciones recurrentes** que exacerban la debilidad muscular

La enfermedad pulmonar es la principal causa de morbilidad y mortalidad en pacientes con AME tipo I y II y puede ocurrir en una pequeña proporción de pacientes con AME tipo III. Los trastornos de la deglución y el reflujo contribuyen en forma importante a la morbilidad pulmonar. Los pacientes tienden a progresar hacia una insuficiencia respiratoria permanente secundaria a infecciones respiratorias recurrentes, desaturación nocturna de oxígeno, hipoventilación nocturna y luego hipercarbia diurna. El apoyo ventilatorio debe ser indicado durante la noche si aparecen dificultades respiratorias durante el sueño y se debe asistir la tos si su eficiencia está reducida. El despeje de la vía aérea es muy importante, tanto en el manejo agudo como crónico de todos los pacientes con AME.

Fig. 2. Historia respiratoria natural, evaluación e intervención



II. Evaluación y monitoreo

La frecuencia sugerida de evaluación es cada 3-6 meses, menos frecuente en pacientes estables que deambulan, más frecuente en pacientes inestables no sedentes.

A. Pacientes no sedentes:

- **Examen físico:** monitorizar efectividad de la tos, deformidades torácicas, trabajo respiratorio, frecuencia respiratoria, respiración paradójica, color de la piel
- **Polisomnografía:** documentar signos de hipoventilación
- **Oximetría de pulso:** monitorizar saturación de oxígeno a través de un sensor transcutáneo
- **Neumonías:** monitorizar frecuencia de infecciones y tratamientos antibióticos de los últimos 6 meses
- **Radiografía de tórax:** basal y durante deterioros respiratorios
- **Estudios de deglución:** indicada frente a deterioros respiratorio agudo inexplicado y neumonías recurrentes

B. Pacientes sedentes:

- **Examen físico:** monitorizar efectividad de la tos, deformidades torácicas, trabajo respiratorio, frecuencia respiratoria, respiración paradójica, color de la piel
- **Polisomnografía:** documentar signos de hipoventilación
- **Oximetría de pulso:** monitorizar saturación de oxígeno a través de un sensor transcutáneo
- **Neumonías:** monitorizar frencuencia de infecciones y tratamientos antibióticos de los últimos 6 meses
- **Escoliosis:** inspección de la columna y evaluación radiológica de la escoliosis

C. Ambulantes:

En general, pacientes con AME que caminan, conservan relativamente su función respiratoria hasta un avanzado curso de su enfermedad.

- **Examen físico:** monitorizar efectividad de la tos, deformidades torácicas, trabajo respiratorio, frecuencia respiratoria, respiración paradójica, color de la piel
- **Test de función pulmonar:** Espirometría, volúmenes pulmonares y función de la musculatura respiratoria
- **Neumonías:** monitorizar frecuencia de infecciones y tratamientos antibióticos de los últimos 12 meses

III. Cuidado respiratorio anticipado

Para el manejo respiratorio de pacientes con AME es esencial proporcionar a las familias **información sobre las opciones en los cuidados crónicos, intercurrencias agudas y perioperatorias**.

- Los pacientes no sedentes son el grupo mas frágil y las primeras conversaciones deben incluir las **opciones de ventilación no invasiva (VNI)** y el **manejo se secreciones** debido al rápido progreso de la enfermedad
- Deben realizarse conversaciones reiteradas acerca de los apoyos que desea la familia, debiendo establecerse un plan acordado de cuidados con **máximos y mínimos definidos**

Los cuidados diarios debieran incluir:

- Comprensión del nivel **basal** del paciente y desviaciones de este basal
- Comprensión acerca de la **hipoventilación** e intervenciones
- **Manejo de enfermedades agudas** incluyendo acceso rápido a quienes puedan proveer cuidados médicos especializados
- Técnicas para **despejar la vía aérea** y manejo de secreciones
- **Soporte respiratorio** incluyendo la VNI
- **Nutrición e hidratación**
- Bajo umbral para el inicio de **antibióticos**
- **Inmunización** de rutina incluyendo vacuna de influenza, neumococo y profilaxis VRS (palivizumab)

IV. Manejo crónico

Conversar los objetivos de la familia es esencial. Estos pueden incluir un cuidado equilibrado del niño en domicilio lo más prolongado posible, sobrevida a largo plazo, calidad de vida y confort, y la disponibilidad de recursos. Los objetivos para el manejo crónico son: normalizar el intercambio gaseoso , mejorar calidad del sueño, facilitar el cuidado en domicilio, reducir las hospitalizaciones e ingreso a Unidad de Cuidados Intensivos (UCI) y reducir la carga de la enfermedad. Una intervención agresiva precoz y proactiva puede prolongar la vida, sin comprometer la calidad de vida

Despeje de la vía aérea:

- **Asistencia a la tos**, manual o asistida con máquinas de insuflación-exuflación, se recomienda su uso diario en aquellos pacientes severamente afectados.
  Los cuidadores de pacientes con AME deben aprender a asistir la tos
- **Técnicas de movilización de secreciones** son útiles e incluyen kinesioterapia respiratoria torácica y drenaje postural
- **Oximetría** debe ser usada para guiar el tratamiento. La aspiración oral puede ayudar en el manejo de las secreciones después de asistir a la tos

Soporte respiratorio:

Está claramente indicado cuando existe una hipercapnia diurna. La VNI nocturna reduce los síntomas de trastornos respiratorios durante el sueño y aumenta la calidad de vida.

- **VNI** debe combinarse con técnicas para mantener la vía aérea despejada

- En pacientes no sedentes, un **cuidado sin soporte ventilatorio** es una opción "si por ejemplo" la carga de instaurar este tratamiento sobrepasa los beneficios
- **CPAP** puede ser una opción con el objetivo de servir de transición hacia bi-level positive airway pressure **(BiPAP)**
- El uso de **VNI** con equipos **BIPAP** con diferenciales de presión altos (high span BiPAP), incluso por **períodos cortos durante el día**, puede mejorar el desarrollo torácico y pulmonar y **reducir las deformaciones** de la parrilla costal y esternal en pacientes sedentes y no sedentes
- **Traqueostomía:** En pacientes no sedentes es un **dilema ético** y controvertido. Existe un amplio espectro de opciones que van desde ningún soporte respiratorio hasta VNI, traqueostomía y ventilación mecánica
- **Cuidados paliativos** es una opción para pacientes no sedentes. La VNI puede ser usada como una terapia de rutina o una herramienta paliativa. La clave es prevenir estadías en UCI y evitar en lo posible la traqueostomía. Si la familia escoge el soporte ventilatorio se recomienda la VNI

V. Cuidados peri-operatorios

Los pacientes con AME presentan un alto riesgo de complicaciones post-anestésicas que pueden predisponerlos a intubaciones prolongadas, infecciones nosocomiales, traqueostomía y muerte. Es muy importante optimizar la condición respiratoria del paciente previo a la cirugía.

Evaluación pre-quirúrgica:

Examen físico

- Medición de la **función respiratoria** y la efectividad de la tos
- **Rafiografía de tórax**
- Evaluación de los **trastornos respiratorios del sueño**
- Considerar **factores que pueden complicar** la evolución respiratoria como anquilosis de la mandíbula, aspiración oro-faríngea, reflujo gastroesofágico, estatus nutricional y asma

Si las mediciones de la función respiratoria y/o estudio del sueño se encuentran alterados se puede indicar **VNI nocturna** y **técnicas de asistencia a la tos** previo a la cirugía. El paciente debe familiarizarse con estas técnicas previo a la cirugía. Si existe una **anquilosis de la mandíbula** la intubación debe realizarse por broncoscopía de fibra óptica.

Manejo post-quirúrgico:

- Si **la tos es efectiva** y la **función muscular** está relativamente **conservada**, no existe un riesgo aumentado de complicaciones post quirúrgicas
- Si existe una **disminución de la fuerza muscular respiratoria en el preoperatorio**, se requerirá de un monitoreo mas cercano y de un manejo respiratorio agresivo
- Si ya se necesita de un **apoyo respiratorio nocturno** previo a la cirugía, el apoyo respiratorio en el post operatorio inmediato debe ser similar

- **La Extubación** en la sala de recuperación a modalidad VNI, debe planificarse como puente previo alcanzar el nivel respiratorio basal del paciente. Esto requiere de una planificación y una coordinación cuidadosa. Si el paciente requiere apoyo ventilatorio continuo previo a la cirugía (vía interface no invasiva o tubo de traqueostomía) o uso de agentes bloqueadores musculares durante la cirugía, es mejor entonces transferir directamente el paciente desde la sala operatoria a la UCI
- Se les aconseja a los pacientes llevar sus **propias maquinas de VNI y asistencia a la tos** para usarlas en el período post operatorio porque los hospitales pueden tener disponibilidad limitada de estos aparatos
- **Oxígeno** debe ser aplicado con precaución en pacientes con AME. La hipoxia secundaria a hipoventilación puede ser mal interpretada como hipoxemia debida a otra causa como tapón de mucus o atelectasias. La **monitorización de ETCO2 o TcCO2** o el **análisis de los gases arteriales** facilitará el uso apropiado de oxígeno
- **Control adecuado del dolor** ayudará en prevenir la hipoventilación secundaria a la colocación de yesos y férulas. El manejo del dolor debe ser monitorizado para promover el adecuado despeje de la vía área y minimizar la supresión respiratoria. En ocasiones puede ser necesario un aumento transitorio del soporte respiratorio mientras se controla el dolor post quirúrgico

VI. Manejo del cuidado agudo

El objetivo primordial del tratamiento durante las enfermedades agudas es **normalizar el intercambio gaseoso**, reduciendo las atelectasias y mejorando el despeje de la vía área, en lo posible, por medio del apoyo ventilatorio no invasivo. El monitoreo de gases sanguíneos puede ser beneficioso.

Despeje de la vía aérea:

- **El despeje** de la vía aérea con técnicas de asistencia manual a la tos o MI-E, aspiración oral y de la vía aérea. Se prefieren las técnicas de asistencia a la tos por sobre las aspiraciones profundas o broncoscopía
- **Oximetría** como guía para el despeje de la vía aérea
- **Kinesioterapia respiratoria**
- **Drenaje postural**

Apoyo respiratorio:
(i) Para pacientes no sedentes y sedentes:

- **Uso en agudo de VNI** revierte las descompensaciones ventilatorias causadas por el círculo vicioso de aumento de la sobrecarga ventilatoria, aumento de la debilidad de la musculatura respiratoria y una ineficaz limpieza de secreciones
- Si ya se está utilizando VNI nocturna, podría requerirse de la **VNI durante el día** junto con técnicas de limpieza de la vía aérea.
- **Oxígeno terapia** acoplada al circuito de VNI, debe usarse para corregir la desaturación de oxígeno, si ésta existe después que se han optimizado los

parámetros de presión positiva inspiratoria y espiratoria y se han utilizado óptimamente las técnicas de limpieza de la vía área

- Si falla una aproximación no-invasiva, la **intubación y ventilación mecánica** debe usarse como medida de corto plazo. Después de la recuperación de una intercurrencia aguda y que la saturación de oxígeno con aire ambiental se ha normalizado, los pacientes deben ser extubados y devueltos a VNI
- La decisión sobre una eventual necesidad de intubación debe ser discutida en anticipación como parte de la **planificación anticipatoria de los cuidados o manejo** de los pacientes
- **La traqueostomía y ventilación** pueden considerarse en pacientes no sedentes con infecciones pulmonares agudas frecuentes , pero esta intervención puede no mejorar la calidad de vida ni reducir las hospitalizaciones. Una traqueostomía no es una intervención aguda. La traqueostomía no es apropiada para pacientes sedentes
- En la medida que se deteriora la función, puede ser apropiado redirigir el manejo hacia una aproximación de **cuidados paliativos**, particularmente para pacientes no sedentes

(ii) Pacientes que deambulan:

- La **VNI** podría requerirse durante una enfermedad aguda en combinación con técnicas de limpieza de la vía aérea.
- **Oxígeno terapia** y necesidad transitoria de intubación debieran implementarse como se ha especificado más arriba para pacientes no sedentes y sedentes
- **VNI domiciliaria** debe considerarse si la VNI se ha necesitado en infecciones agudas

Manejo adicional:

Para pacientes no sedentes, sedentes y ambulantes las terapias adicionales recomendadas son antibióticos, apoyo nutricional, hidratación, manejo del reflujo gastroesofágico.

Capítulo 3

CUIDADOS GASTROINTESTINALES Y NUTRICIONALES

Generalidades de los cuidados gastrointestinales y nutricionales

Los problemas frecuentes asociados con las complicaciones gastrointestinales y nutricionales de AME son:

1 **Trastorno de la alimentación y deglución**.
La disfunción bulbar es universal en pacientes con debilidad severa y puede derivar en una neumonía aspirativa, que es una causa frecuente de muerte

2 **Disfunción gastrointestinal.**
Los trastornos de la motilidad GI incluyen constipación, retardo en el vaciamiento gástrico y Reflujo Gastro Esofágico (RGE), potencialmente letal

3 **Problemas de crecimiento y problemas de sobre o bajo peso.**
Sin un manejo óptimo la falla de crecimiento es universal en pacientes que no logran sedestación, mientras que el excesivo aumento de peso es más frecuente en pacientes que logran sedestación y ambulación

4 **Problemas respiratorios.**
La presencia de complicaciones respiratorias (tos débil, aumento del esfuerzo respiratorio, disnea, neumonías y cianosis o desaturación durante la alimentación), son un motivo de preocupación dado que favorecen las dificultades de alimentación y pueden aumentar el riesgo de aspiración potencialmente letal. El aumento del esfuerzo respiratorio también puede provocar un incremento en el gasto energético

I. Trastorno de alimentación y deglución

Los trastornos de la alimentación y la deglución son frecuentes en pacientes no sedentes y sedentes, siendo infrecuente preocupación en aquellos que logran la marcha.

1. Síntomas claves de trastorno de alimentación y deglución son:

- **Tiempo de alimentación prolongado**
- **Cansancio** con la alimentación oral
- **Atragantarse o toser** durante o después de tragar
- **Neumonía recurrente**: Potencial indicador de aspiración, que puede ser silente, por ejemplo, sin la evidencia de atragantarse o toser
- **Parálisis de cuerda vocal** puede ser un signo diagnóstico de **aspiración laríngea silente**

2. Causas de dificultades de alimentación

Fase pre-oral

- **Apertura bucal limitada** debido a un rango de movilidad limitado
- Dificultades en **llevar la comida a la boca** para alimentarse solo

Fase oral

- Mordida **débil**
- **Fatigabilidad** de los músculos masticatorios

Fase de deglución

- Pobre **control cefálico**
- **Fase faríngea** de la deglución ineficiente
- Pobre **coordinación** de la deglución con el cierre de la vía aérea

3. Evaluación del Trastorno de alimentación y deglución:

- Valoración de alimentación por **especialista en nutrición**
- Es deseable un **historial de alimentación** incluyendo registro del tiempo requerido para alimentación
- **Es esencial un examen de las estructuras orales** que determinan la eficiencia de la alimentación, así como, considerar el efecto del **posicionamiento y control cefálico en ésta**
- **Estudio de deglución mediante Video fluoroscopía** si existen dudas sobre la función deglutoria y su seguridad y, si es que corresponde, evaluar estrategias terapéuticas

4. Manejo del Trastorno de alimentación y deglución:

El tratamiento debe estar enfocado en reducir el riesgo de aspiración y optimizar la eficiencia de la alimentación, y promover una alimentación agradable.

- **Cambiar la consistencia de los alimentos** y optimizar la vía oral. Una dieta semisólida puede compensar una pobre masticación y reducir el tiempo de alimentación. Los líquidos espesos pueden proteger contra la aspiración de fluidos livianos. De preferencia, esta intervención debe ser evaluada objetívamente mediante Video fluoroscopía
- **Posicionamiento y alteraciones de la sedestación y ayudas técnicas ortóticas** para optimizar la habilidad de alimentarse en forma autónoma pueden mejorar la seguridad y la eficiencia de la deglución. Planificar en conjunto con el terapeuta ocupacional y/o fisioterapeuta según requerimientos. (e.g. Neater Eater®, apoyos para el codo, pajas de succión)
- **Suplementación nutricional proactiva** tan pronto se pesquisa una ingesta oral inadecuada. La realización de gastrostomía requiere ser discutida en profundidad con los múltiples cuidadores del paciente. La suplementación nutricional vía alimentación **Nasogástrica (NG) o Naso-yeyunal (NY) es deseable** a la espera de la realización de la gastrostomía. La alimentación NY es preferible en circunstancias en las que el RGE con aspiración es una preocupación, especialmente cuando el paciente está en soporte ventilatorio. Sin embargo, las dificultades técnicas pueden imposibilitar su factibilidad
- **La alimentación a través de Gastrostomía** es el método óptimo de alimentación en caso de alimentación oral con insuficiente ingesta calórica o poco segura. Previene la morbilidad potencial y pobre ajuste de la máscara ventilatoria atribuída al uso prolongado, de sonda NG o NY. La gastrostomía endoscópica percutánea entrega el mejor escenario para una extubación inmediata o precoz. Deben tomarse las medidas necesarias para minimizar el ayuno preoperatorio, y reanudar rápidamente el apoyo nutricional total tras el procedimiento

II. Disfunción gastrointestinal

Los niños con AME sufren los siguientes problemas GI: RGE, constipación, y distensión abdominal. El RGE es un determinante importante de mortalidad y morbilidad en pacientes con AME. Los alimentos ricos en grasa retardan el vaciamiento gástrico y aumentan el riesgo de RGE.

1. Síntomas claves de RGE:

- **Regurgitación o vómitos** frecuentes tras las comidas
- **Emesis**
- Quejas de **malestar torácico o abdominal**
- **Mal aliento**
- **Regurgitación** evidente del aliento
- **Rechazo a la alimentación** cuando existe molestia al tragar

2. Evaluación de la disfunción gastrointestinal:

- **Búsqueda precoz de los síntomas** de RGE (emesis, regurgitación, borborigmo)
- **Radiografía esófago estómago duodeno** para evaluación pre quirúrgica de la colocación de gastrostomía a fin de descartar anomalías anatómicas, y en segundo lugar documentar reflujo
- **Estudios de motilidad** incluyendo cintigrafía, pueden ser útiles en documentar un vaciamiento gástrico retardado que puede contribuir al RGE y a la saciedad precoz

3. Manejo del RGE:

- Uso de **neutralizantes del ácido** (v.g. magnesio o carbonato de calcio) y/o **inhibidores de la secreción ácida** (bloqueadores de la histamina e inhibidores de la bomba de protones v.g. famotidina, ranitidina, omeprazol) para manejo sintomático en el corto plazo. Sin embargo, el uso prolongado puede asociarse a un mayor riesgo de gastroenteritis y neumonía
- Cuando existe vaciamiento gástrico retardado o motilidad intestinal disminuida, los **agentes proquinéticos** (v.g.metoclopramida, eritromicina) pueden ser útiles
- El uso de **probióticos** como acidophilus o lactobacillus pueden ayudar a mantener una flora gastrointestinal sana, especialmente después de tratamiento antibiótico o en el escenario de uso prolongado de inhibidores de la secreción de ácido. Este tópico merece mayor estudio
- La **Fundoplicatura de Nissen** vía Laparoscópica durante la realización de gastrostomía puede ser de valor en pacientes con RGE refractarios a tratamiento médico, y en aquellos en los cuales el beneficio sobrepasa los riesgos quirúrgicos y anestésicos

III. Crecimiento y problemas nutricionales por exceso o insuficiencia

Los niños con AME están en riesgo de desnutrición o sobrepeso. Un crecimiento insuficiente se observa comúnmente en pacientes no sedentes y en algunos sedentes mientras que la obesidad es un problema en sedentes con mayor fuerza y en ambulantes. Una actividad disminuida y masa corporal disminuida llevan a un consumo energético de reposo reducido y aumento de riesgo de obesidad.

Manejo del crecimiento y problemas de subnutrición o sobre nutrición:

- El objetivo es mantener cada niño en su propia velocidad de crecimiento
- **Usar curvas de crecimiento en el seguimiento** (peso, talla, peso/talla). Medición de la talla en decúbito o medición de segmentos (distancia entre brazos extendidos) puede ser de utilidad si las contracturas dificultan la medición
- Se recomienda una evaluación de la **ingesta nutricional** por un nutricionista u otro profesional de la salud conocedor de nutrición en cada visita. Un **registro de dieta de 3 días** es una herramienta simple y útil para evaluar el estado nutricional. **Un recordatorio de alimentación de 24 horas** es un método práctico para poner de relieve las dificultades nutricionales importantes y averiguar sobre uso de suplementos especiales

- Con una reducción en la masa magra corporal, el **cálculo del índice de masa corporal (IMC)** subestimará significatívamente la grasa corporal. Esto puede favorecer recomendaciones dietéticas inapropiadas que podrían llevar a una obesidad relativa
- En los pacientes con AME en **riesgo de obesidad** debieran usarse parámetros de crecimiento en los percentiles inferiores para peso/talla e IMC
- Es importante documentar una ingesta apropiada de **calcio y vitamina D**
- El chequeo de los niveles de **pre-albumina** puede ayudar a evaluar el **estatus proteico** adecuado

IV. Manejo nutricional en pacientes con AME con cuadros agudos

- Los pacientes con AME en particular los no sedentes son más vulnerables a estados catabólicos y de ayuno, siendo más propensos a desarrollar **hipoglicemia** en condiciones de ayuno. Es necesario evitar ayunos prolongados en particular durante enfermedades agudas en todos los pacientes con AME
- Se debe optimizar la ingesta nutricional en las **primeras 4-6 horas** posterior a la admisión por un cuadro agudo, para que cumpla con los **requerimientos calóricos completos**, ya sea alimentación enteral, parenteral o una combinación de ambas si es necesario
- Se recomienda una **suplementación calórica post quirúrgica** pronta para evitar el catabolismo muscular particularmente en los niños con reservas grasas reducidas. Si la ingesta enteral no es posible, debe considerarse alimentación **vía intravenosa**

Capítulo 4

CUIDADOS ORTOPÉDICOS Y REHABILITACIÓN

Visión global del cuidado ortopédico y estrategias de rehabilitación en AME

A Problemas frecuentes:
La debilidad muscular produce **contracturas**, **deformación de la columna**, y aumento del riesgo de **dolor**, **osteopenia** y **fracturas**.

B Procedimientos necesarios de evaluación:

- Rango de Movimiento (ROM)
- Fuerza, función
- Postura al sentarse y movilidad
- Aparatos ortopédicos
- Radiografías (columna y otras articulaciones)
- Densitometría ósea (DEXA scan)
- Cirugía ortopédica

I. Recomendaciones sobre evaluación y tratamiento por nivel funcional

A. No-sedentes:
Evaluación:

- **Terapia física y ocupacional** evaluación de función (CHOP-INTEND)
- **Terapia fonológica** evaluación de la deglución y el habla si están afectadas por contractura mandibular o voz inadecuada

Intervenciones claves:

- **Apoyo nutricional**
- **Manejo postural:** La postura primaria del paciente debe dirigir la elección del equipamiento adecuado para apoyar la función. Asegurar una sedestación cómoda
- **Manejo de contracturas:** Se pueden indicar férulas para preservar el ROM y prevenir el dolor
- **Manejo del dolor**
- **Terapia para Actividades de la vida diaria y equipo de apoyo:** el juego y el apoyo de la terapia ocupacional debieran incluir juguetes livianos y tecnología de apoyo con varios controles y sistemas de activación
- **Silla de ruedas:** Asegura una independencia óptima y confort en la sedestación
- **Ortesis de extremidades:** Órtesis de extremidades superiores (ES) para ayudar en funcionalidad incluyen el uso de soportes móviles de brazos o bandas elásticas que aumentan el rango de movimiento activo y habilidades funcionales
- **Controles medioambientales y modificaciones del domicilio** para permitir acceso seguro y optimizar la independencia

B. Sedentes:

Evaluación:

- **Análisis funcional** (Escala motora funcional de Hammersmith para AME, escala motora funcional modificada de Hammersmith para AME, Medición de la función motora gruesa (GMFM), y la Escala de Medición de función motora (MFM) para enfermedades neuromusculares)
- **Medición de contracturas** por medio de goniómetro
- **Medición de fuerza** por test de medición manual o miometría
- **Radiografía de columna y caderas**
- **Evaluación por el equipo** de la sedestación, movilidad, posición y autocuidado. Las evaluaciones sobre movilidad manual y por batería puede realizarse precozmente 18-24 meses de edad

Intervenciones claves (PT, OT y ortopédicas):

- **Movilidad silla de ruedas**. Asegura una independencia óptima y confort en la sedestación
- **Controles medioambientales y modificaciones domiciliarias** para permitir una accesibilidad segura y una independencia óptima
- **Manejo de contracturas** constituyen un foco mayor del tratamiento con programas de elongaciones y aparatos ortopédicos para preservar la flexibilidad. Yesos seriados para las contracturas pueden mejorar la posición de pie y mejorar la tolerancia de los aparatos ortopédicos. Las órtesis tobillo pie OTP pueden retrasar el desarrollo de contracturas del tendón de Aquiles. Órtesis de las extremidades superiores con soporte móvil del brazo aumentan el rango de movimiento y habilidades funcionales
- **Ejercicio regular** debiera ser fomentado para mantener el estado físico y la resistencia, puede incluir natación y deportes adaptados
- **Fomentar la bipedestación**. KAFOs isquiáticas de peso ligero que soporten el peso o las órtesis de marcha recíproca (RGO'S) para la deambulación independiente o asistida para las personas con suficiente fuerza. Cuando esto no sea posible considerar un bipedestador fijo o móvil con AFO
- **Órtesis espinales y cirugía** (ver página 26)

C. Ambulantes:

Evaluaciones:

- **Equilibrio y evaluación de la marcha** incluye vigilancia específica de adaptabilidad y acceso ambiental
- Evaluación de **ROM articular** y **alineamiento espinal**
- **Evaluación terapia física y ocupacional** para determinar asistencia apropiada a la movilidad apropiada, equipamiento adaptativo, tecnología asistencial, y acceso medioambiental
- **Evaluación de actividades vida** diaria para equipamiento y adaptación
- **Radiografías y DEXA** considerar en daños musculo-esqueléticos agudos como resultado del sobreuso, accidentes o caídas

Intervenciones claves:

- **Silla de ruedas** para distancias largas suma movilidad e independencia
- **Manejo de contracturas** y educación para maximizar protección
- **PT and OT** para maximizar seguridad, resistencia e independencia o prolongar la ambulación
- **Fomentar la marcha** con apropiada asistencia y órtesis
- **Ejercicios regulares** para mantener el estado físico y la resistencia. Puede incluir natación, terapia acuática, cabalgatas y deportes adaptados
- **Educación para la conducción** alternativa, considerar control personalizado de conducción
- **Controles ambientales y modificación domiciliaria** para permitir accesibilidad e independencia óptima
- **Órtesis de columna y extremidades** si se comienzan a desarrollar escoliosis o contracturas
- **Cirugía de columna** (ver página 26)

II. Aparatos ortepédicos

- Es importante que los **ortesistas, kinesiólogos y familias trabajen juntos** para asegurar que se fabrique las órtesis apropiadas y asegure a las personas con AME alcanzar el objetivo funcional
- El **ortesista debe tener un adecuado conocimiento y experiencia** en el trabajo con pacientes neuromusculares para escoger los materiales adecuados y hacer adaptaciones que permitan la mejor postura y función
- **Las órtesis espinales** pueden ser usadas para apoyo postural **pero existe insuficiente evidencia que apoye un retardo en la progresión de la curva escoliótica**. Si se usan deben ser fabricadas con una apertura abdominal que permita una excursión diafragmática adecuada y acceso al tubo de gastrostomía si está éste presente

III. Cirugía ortopédica

1. Subluxación de caderas y contracturas:

- **La subluxación de caderas** en AME raramente es dolorosa. La reducción quirúrgica y osteotomía es seguida con frecuencia de una re-luxación. En la mayoría de las circunstancias esta cirugía es evitada
- Las deformaciones del tobillo y pie hacen difícil el uso de zapatos convencionales y puede ser una indicación para liberar tejidos blandos. En pacientes que caminan si se realiza **liberación de tejidos blandos** una kinesioterapia rápida y agresiva puede mejorar los resultados

2. Cirugía de la escoliosis:

- La cirugía de la escoliosis proporciona beneficios en el balance de la sedestación, resistencia y estética. Una cirugía precoz tiene mejor resultado
- La cirugía de la escoliosis parece ser **beneficiosa para aquellos pacientes que sobreviven mas allá del segundo año de vida** cuando la curva escoliótica es severa y progresiva y debe realizarse mientras la función pulmonar permanezca adecuada
- Los efectos benéficos de la cirugía de la escoliosis sobre la **función pulmonar** continúan siendo controvertidos, pero la tasa de deterioro pulmonar puede enlentecerse

- Pueden ocurrir **complicaciones intraoperatorias** por excesivo sangramiento. Complicaciones postquirúrgicas incluyen falta de corrección, pseudoartrosis, necesidad de apoyo ventilatorio prolongado e infecciones torácicas y de la herida operatoria
- Es muy importante garantizar una evaluación cuidadosa en **pacientes con AME que caminan** ya que alteraciones el la función, equilibrio y respiración pueden provocar la pérdida de la marcha autónoma

IV. Manejo perioperatorio en AME

1. Manejo pre-quirúrgico:

- **Un plan para la intervención ortésica** incluyendo tiempo y **modificación de las órtesis**
- Nueva **silla de ruedas** o modificación de ésta (asiento, respaldo, apoyabrazos o piernas, reposera de cabeza, etc) pueden necesitarse
- **Transferencia y recomendaciones** para un elevador mecánico si fuera necesario
- Recomendaciones para la **ducha o tina, baño, y vestimenta**, así como, modificaciones potenciales de las prendas de vestir
- **Espirometría** pre- quirúrgica, **apoyo pulmonar con VNI** (BiPAP y si es necesario aparatos de asistencia a la tos)

2. Manejo post-quirúrgico:

- Confirmar el momento adecuado de **yesos** e indicación de **órtesis**, permitiendo **rango de movimiento** y **actividad**, y que el equipo de adaptación apropiado este disponible
- Uso apropiado de **espirometría** de incentivo **y apoyo VNI**
- Instrucción al personal de enfermería y la familia sobre **movilidad en la cama, traslados, bañarse, vestirse e ir al baño**
- **Movilización** tan pronto como sea posible, mientras lo autorice el procedimiento y el cirujano

Capítulo 5

CUIDADOS PALIATIVOS

Cuidados paliativos

- El cuidado clínico óptimo de los pacientes con AME debe ser consciente de los **posibles conflictos en los objetivos terapéuticos**. Este conflicto es más difícil por la participación natural de personas que toman decisiones para un niño que es dependiente (padres, hermanos, otros familiares, cuidadores y comunidad en general)
- Existe una gran responsabilidad en **mostrar las opciones de manejo** o cuidados de forma abierta, justa y balanceada, lo cual debe ser hecho en forma precoz desde que se realiza el diagnóstico
- La decisión a favor o en contra del **apoyo intervencionista en el cuidado del paciente no es una elección simple**, ni debe ser inmutable con las circunstancias. Es esencial darse tiempo suficiente, realizar una evaluación razonable de las elecciones, revisar las decisiones tomadas y lograr un buen entendimiento en las relaciones personales
- **La instalación de una sonda de gastrostomía es mejor realizarla precozmente**, pues los riesgos asociados son menores, y con el fin de proporcionar un apoyo alimenticio más estable y cómodo, que posteriormente es más difícil
- **Discutir y determinar precozmente el manejo frente a una potencial insuficiencia respiratoria que amenaza la vida**, ya que la reanimación de emergencia y la intubación endotraqueal en tiempos de crisis, sin una asistencia respiratoria previa, se asocia con muchos más problemas que cuando se toman decisiones con antelación. Si fuera apropiado, otras formas de ayuda respiratoria no invasiva debieran ser prescritas con el tiempo y de acuerdo al aumento de las necesidades
- **La decisión de poner término a los cuidados de vida necesita ser definida**, no debe ser retardada ni impuesta a los padres que se encuentran en una situación de confusión y duelo
- El manejo es con frecuencia mejor realizado con un **enfoque multidisciplinario** incluyendo la asistencia médica, social y espiritual, según corresponda. Además es importante la derivación a centros de acogida y otras cuestiones específicas relacionadas con la atención terminal, y el apoyo al dolor y al duelo
- Frente a una elección en contra de la asistencia respiratoria mecánica, una adecuada **educación para el manejo de la disnea terminal puede ser un consuelo para los pacientes y familiares**. El uso de narcóticos nebulizados puede evitar en gran parte la preocupación de que una sobredosis contribuya a la muerte y proporciona comodidad al paciente

Registro de pacientes AME

¿Qué es el registro de pacientes AME?

Un registro de paciente recoge la información sobre los pacientes que se ven afectados por una condición particular.

La red financiada por la UE para los trastornos neuromusculares TREAT-NMD ha creado un registro de pacientes con atrofia muscular espinal (AME). Este registro de pacientes AME recoge los datos genéticos y clínicos sobre pacientes con AME con una mutación confirmada en el gen SMN1.

¿Cómo me registro?

El registro es voluntario y realizado por los propios pacientes / padres.Los pacientes con AME, o sus padres, pueden inscribirse ya sea a través de Internet (lo que les permite ver y actualizar sus datos en cualquier momento) o completando un formulario en papel.

Para registrarse en lìnea, visite

www.treat-nmd.org.uk/registry

Si no puede registrarse en línea, póngase en contacto con nosotros en la dirección (a la derecha) y le enviaremos un formulario de registro de papel para llenar.

Mayor información sobre la red TREAT-NMD está disponible en

www.treat-nmd.eu

¿Por qué debo registrarme?

Hay varias buenas razones para que los pacientes se registren:

- Pacientes registrados pueden ser capaces de participar en los ensayos clínicos más fácilmente.
- Los pacientes registrados se mantienen mas informados acerca de los resultados de investigaciones, tales como nuevos tratamientos para la AME.
- Los registros ayudan a los especialistas a obtener un mayor conocimiento sobre la prevalencia, la epidemiología y la historia natural de AME.
- Los registros pueden ayudar a aumentar el financiamiento urgente para la investigación.

Información de contacto:

TREAT-NMD SMA Patient Registry
Institute of Human Genetics
Newcastle University
International Centre for Life
Newcastle upon Tyne
NE1 3BZ, United Kingdom

E: registry@treat-nmd.org.uk

El registro de pacientes AME TREAT-NMD. En el Reino Unido es apoyado y co-patrocinado por la Fundación Jennifer para Atrofia Muscular Espinal

www.jtsma.org.uk

THE JENNIFER TRUST
FOR SPINAL MUSCULAR ATROPHY

Agradecimientos

En nombre de la Directiva de la Corporación FAME Chile y de las familias que cada día se esfuerzan en proporcionar una mejorar calidad de vida a sus hijos y familiares afectados con Atrofia Muscular Espinal (AME), y quienes son nuestra motivación e inspiración, quiero expresar nuestros más sinceros agradecimientos a todas las personas que hicieron posible materializar la segunda versión de la guía en español sobre **Normas de Atención y Cuidado en Atrofia Muscular Espinal**.

Mi especial gratitud con el Dr. Hanns Lochmüller, Presidente del Comité Ejecutivo del **TREAT-NMD**, Universidad de Newcastle, quien gentilmente autorizó la traducción de la versión original en inglés, y con la Dra. Claudia Castiglioni, Neuróloga Infantil de la Clínica Las Condes de Chile, quién realizó la traducción al español.

En forma especial, nuestros agradecimientos a los aportes en la corrección realizados por el Dr. Felipe Castro, Neurólogo Infantil del Hospital Roberto del Rio y la Dra. Bernardita Suárez, Neuróloga Infanto Juvenil del Instituto Nacional de Rehabilitación Pedro Aguirre Cerda, Lorena Palma y Marisol Páez, activas integrantes de la Corporación FAME Chile, y a Francisco San Martín, integrante de la Directiva de la Corporación, quien realizó el trabajo de adecuación gráfica de la traducción a la versión original en inglés.

Por último, quiero agradecer el apoyo recibido por el Servicio Nacional de la Discapacidad, SENADIS, en el financiamiento de la impresión de este documento.

Esperamos que esta segunda versión sobre Normas de Atención y Cuidado en Atrofia Muscular Espinal sea un aporte no sólo para las familias, cuidadores y pacientes con AME, sino también a los profesionales de la salud de Chile y de los países de habla hispana.

Cristián Neira Vera

Presidente Corporación FAME Chile

Santiago de Chile, septiembre de 2014

Corporación Familias Atrofia Muscular Espinal, FAME CHILE

La Corporación FAME Chile, es una organización sin fines de lucro que fue constituida con personalidad jurídica el 1° de septiembre del 2012. Agrupa a familias, cuidadores y pacientes afectados con Atrofia Muscular Espinal (AME), y a colaboradores que apoyan la labor que desarrollamos en beneficio de nuestros hijos y familiares.

Nuestra labor se centra en acoger, contener, orientar y organizar el acceso de las familias, cuidadores y pacientes afectados con AME, a la información, estudios clínicos, desarrollo de nuevas terapias y a su inserción en la sociedad chilena, con el propósito final de generar una mejor calidad de vida en los niños y adultos con AME.

Por largo tiempo los niños y sus familias de nuestro país, han acudido solitariamente a los diversos especialistas e instituciones en busca de ayuda y consejo sin encontrar muchas veces respuestas a todas las interrogantes y necesidades que surgen de la devastadora noticia de tener un hijo, familiar o amigo con AME.

En Chile, actualmente esta enfermedad no está considerada dentro de las coberturas de las instituciones de salud y existe una escasa especialización médica que permita dar una adecuada atención y orientación, lo cual hace más grande el desafío de las familias.

En los países desarrollados la cooperación de la sociedad con las familias y pacientes afectados ha permitido mejorar la calidad de vida e incluso la expectativa de vida de los niños, logrando que lleguen a ser profesionales exitosos y autónomos.

La Corporación FAME Chile pretende potenciar la energía que nace del dolor de un hijo o familiar afectado con AME en la búsqueda conjunta de mejores cuidados para ellos. Tenemos la firme convicción que, siguiendo el ejemplo de organizaciones similares en el resto del mundo, con esfuerzo, dedicación y trabajando unidamente, es posible lograr que nuestros hijos tengan acceso a un mejor tratamiento, con la esperanza de obtener en un futuro próximo una cura para ellos.

Queremos invitarte a ser parte de esta red de apoyo y colaboración, necesaria para generar los cambios que nuestras sociedad requiere y permitir que todas las personas afectadas con AME puedan tener acceso a los adecuados tratamientos que logren mejorar su calidad de vida e insertarse en los distintos ámbitos de nuestra sociedad.

Recibe un afectuoso saludo.

Directiva Corporación FAME Chile

Septiembre de 2014

E-mail: **fame@famechile.cl**

Facebook: **famechile**

Twitter: **@famechile**

www.famechile.cl

Atrofia Muscular Espinal:
Perspectivas Presentes y Futuras

SEGUNDO SIMPOSIO INTERNACIONAL FAME CHILE

26 Y 27 DE SEPTIEMBRE 2014

ORGANIZAN

FAME
Familias Atrofia Muscular Espinal
Chile

CLC
Clínica Las Condes

Vivir más

PATROCINAN

Ministerio de Salud
Gobierno de Chile

SENADIS
Ministerio de Desarrollo Social
Gobierno de Chile

SOPNIA

Colegio de Kinesiólogos de Chile

Sociedad Chilena de Pediatría

Teletón

inr
Instituto Nacional de Rehabilitación Pedro Aguirre Cerda

Sociedad Chilena de Neumología Pediátrica
SOCHINEP

Organización Panamericana de la Salud

Organización Mundial de la Salud
Oficina Regional para las Américas

AUSPICIAN

genzyme

Andover®
Alianza Médica

doi
www.doi.cl
Facilitamos tu vida

Clínica
Medical Home

PHILIPS
RESPIRONICS

Proyecto cofinanciado por el Servicio Nacional de la Discapacidad
SENADIS

TREAT-NMD
Neuromuscular Network

ICC

THE JENNIFER TRUST
FOR SPINAL MUSCULAR ATROPHY

Muscular
Dystrophy
Campaign