

Trabajo de Fin de Grado
Curso 2016/17



Universidad de Valladolid

Facultad de Enfermería

GRADO EN ENFERMERÍA

CUIDADOS DE LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

Autor/a: Ángela García Antolín

Tutor/a: Pedro Martín Villamor

RESUMEN

La atrofia muscular espinal es una enfermedad neuromuscular hereditaria poco conocida que puede aparecer en varias etapas de la vida dependiendo del tipo. Las más habituales son las que se diagnostican desde los pocos meses de vida porque la familia, el pediatra o la enfermera no perciben una evolución normal del niño.

Es una enfermedad que actualmente no tiene cura pero con unos cuidados adecuados pueden aumentar la supervivencia y, lo más importante, la calidad de vida tanto de los niños enfermos como de los familiares que les cuidan que suelen ser los padres y muchas veces tienen un gran sentimiento de culpa.

El cuidado que van a recibir los pacientes es multidisciplinar y continuo lo que puede derivar en sobre carga para el cuidador principal.

En este trabajo se incide en el hecho de que agrupar todas las actividades ayuda a los cuidadores a facilitar unos mejores cuidados sin estresarse. Además, les orienta a cómo deben actuar en casos de agudizaciones de la enfermedad.

Palabras clave:

- Atrofia Muscular Espinal.
- Cuidadores.
- Calidad de vida.
- Cuidados paliativos.

Abreviaturas:

- AME: Atrofia muscular Espinal.
- UVI: Unidad de Vigilancia Intensiva.
- HCU: Hospital Clínico Universitario.
- SMN: Proteína de Supervivencia de la Motoneurona.
- VMNI: Ventilación Mecánica No Invasiva.
- LET: Limitación del Esfuerzo Terapéutico.
- ABVD: Actividades básicas de la Vida Diaria.

ABSTRACT

Spinal muscular atrophy is little-known inherited neuromuscular disease which may occur at different stages of life depending on the sub-type of the disease. The most common are those diagnosed at the first months of life because family, pediatrician or nurse cannot perceive a normal development of the child.

It is a disease which has currently no cure. Nevertheless, proper care can increase survival rate and children's and their family's quality of life and well-being, as primary caregivers are parents who tend to experience guilty feeling.

Cares given to these patients must be multidisciplinary and continuous which is the main reason why primary caregivers may suffer from emotional burnout.

This essay tries to emphasize in the fact that bringing together all activities can decrease caregiver's stress feelings, and thus guide them about behaviour in case of flares-ups of the disease.

Keywords:

- Muscular Atrophy, Spinal
- Caregivers.
- Quality of life.
- Palliative Care.

ÍNDICE

JUSTIFICACIÓN	1
OBJETIVOS	1
METODOLOGÍA	2
DESARROLLO DEL TEMA	3
INTRODUCCIÓN	3
MARCO TEÓRICO	4
Definición y etiología	4
Clínica	5
Epidemiología	8
PLAN DE CUIDADOS	8
Manejo de la respiración	9
Manejo de la nutrición y del tracto gastrointestinal.....	14
Cuidados ortopédicos y rehabilitación.....	16
Cuidados paliativos	17
EL CUIDADOR	18
CONCLUSIONES	20
BIBLIOGRAFÍA	21
ANEXOS	23
ANEXO 1 – CALENDARIO DE VACUNACIONES 2017	23
ANEXO 2 – ESCALA DE EGEN KLASSIFIKATION	24
ANEXO 3 – ESCALA DE ZARIT	28

JUSTIFICACIÓN

Las experiencias personales a menudo influyen de manera decisiva en el interés que suscita un determinado asunto. Este es el caso de la Atrofia Muscular Espinal, una enfermedad degenerativa neuromuscular y hereditaria que aparece en la infancia y que pude conocer durante las prácticas clínicas en la UVI del HCU.

La AME actualmente no tiene curación y es una enfermedad progresiva e incapacitante que lleva a la muerte del paciente y que exige un alto grado de implicación del cuidador que, debido a la progresión de la enfermedad, suele acabar frustrado y buscando remedios y pautas de actuación que, a menudo, carecen de fundamento científico y pueden llegar a deteriorar la calidad de los cuidados.

Por estos motivos, el planteamiento de éste trabajo es indagar en la literatura sobre los cuidados más idóneos que muestren al responsable de los mismos pautas claras de intervención que mejoren la calidad de vida del paciente y minimicen los efectos sobre el cuidador.

OBJETIVOS

Objetivo general:

- Proponer las pautas de cuidados que se han demostrado más eficaces en el paciente con atrofia muscular espinal en sus diferentes etapas.

Objetivos específicos:

- Aumentar los conocimientos del enfermo y los familiares sobre los cuidados que va a ir precisando a lo largo de su enfermedad.
- Definir aquellos aspectos de los cuidados que puedan minimizar la ansiedad o los fenómenos de tipo *burnout* en los cuidadores.

METODOLOGÍA

En este trabajo se proponen unas prácticas de cuidados dirigidos principalmente a los cuidadores informales de personas con Atrofia Muscular Espinal. Se ha realizado una revisión bibliográfica con el uso del operador booleano *AND* y algunos operadores de posición como *SAME* para concretar mejor las búsquedas por diversas bases de datos como CUIDEN, Pubmed, Cinhal y SciELO.

Además, también se ha indagado en las páginas oficiales de asociaciones de las enfermedades neuromusculares y más concretamente en la página oficial de la fundación para la Atrofia Muscular Espinal.

Se han recogido los artículos más relevantes acerca del tema, tanto en español como en inglés, incidiendo en aquellos relacionados con los cuidados del ámbito de la salud de los pacientes con Atrofia Muscular Espinal.

Lo que se propone es un método de educación para la salud indirecta o unidireccional aunque lo ideal sería que se acompañase de una educación para la salud directa por parte de la enfermería.

DESARROLLO DEL TEMA

INTRODUCCIÓN

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular que, debido a la afectación de las neuronas motoras de la medula espinal, no transmite el impulso nervioso por lo que genera una pérdida progresiva de fuerza muscular hasta su atrofia. Los músculos afectados más frecuentemente son los que controlan la postura corporal, los que controlan los movimientos de las extremidades y los que participan en la respiración. Las funciones cognitivas y sensitivas no se ven afectadas, de hecho, algunos investigadores señalan que son muy inteligentes (1 – 3).

La atrofia muscular espinal se puede clasificar en varias formas clínicas dependiendo de la edad de inicio y de los síntomas (4):

❖ **Tipo I o Werdning – Hoffmann**

Evoluciona en el útero o en los primeros meses de vida y se presenta a los 6 meses. Suelen fallecer antes de los dos años de edad.

Es la más frecuente, el signo más característico es el lactante hipotónico (4, 5).

❖ **Tipo II o intermedia**

Suele diagnosticarse antes de los 18 meses de edad, su gravedad depende de las complicaciones respiratorias. Las personas con éste tipo de AME pueden llegar a la edad adulta si reciben los cuidados oportunos (4).

La característica definitoria para estos niños es la incapacidad de mantenerse sentados y de andar de forma independiente (6).

❖ **Tipo III o Kulgelberg – Welander**

Se diagnostica entre los 2 y los 17 años. Es muy común que presenten escoliosis (7).

La característica definitoria de éste tipo de AME es que todos son capaces de mantenerse sentados e incluso de andar aunque algunos pueden perder dicha habilidad (6).

❖ Tipo IV o enfermedad de Kennedy

Se presenta entre los 15 y los 60 años en personas que mantienen una vida normal, es destacable para tenerlo en cuenta en caso de que se quiera o se tengan hijos ya que es una enfermedad hereditaria (4).

MARCO TEÓRICO

DEFINICIÓN Y ETIOLOGÍA

La descripción de la Atrofia Muscular Espinal tiene lugar en el siglo XIX pero no ha sido hasta 1995 cuando la Dra. Judith Melki, en Paris, identifica el gen causante de la enfermedad lo que genera esperanza para alcanzar una cura o un tratamiento adecuado (8).

La Atrofia Muscular Espinal es una enfermedad neuromuscular, hereditaria, autoinmune e incurable causada por una deficiencia en la traducción de la proteína de Supervivencia de la Motoneurona (SMN) ubicada en el cromosoma cinco y que es codificada por los genes SMN1 y 2. Su deficiencia conlleva a una atrofia progresiva e irreversible.

Al ser una enfermedad genéticamente recesiva, en la mayor parte de los casos el niño enfermo tiene dos copias mutadas del SMN1, una del padre y otra de la madre; en otros casos afecta una mutación puntual y en una menor proporción influye el número de copias del gen SMN2.

El número de copias del gen SMN2 va a influir en la severidad de la enfermedad de forma que, cuanto mayor sea su número, mayor cantidad de proteína SMN se produce por lo que la enfermedad será más leve (2, 5, 9, 10).

Según un estudio realizado por Verena Schwarzer et al (11) se observó que los pacientes con el tipo I muestran una o dos copias del gen SMN2, los del tipo II tienen tres copias, los del tipo III llevan tres o más copias.

Al verse modificado el gen SMN que participa en funciones esenciales para la célula y para las neuronas motoras del asta anterior de la medula espinal, se ven afectadas algunas actividades como la respiración, la movilidad, la deglución, el

control de la cabeza, la capacidad de sentarse o de caminar...normalmente la debilidad que origina ésta mutación comienza desde zonas distales y evoluciona hacia zonas proximales (2, 5, 8).

En general, el diagnóstico se realiza en la infancia por lo que serán los padres o la familia cercana quienes se harán responsables de su cuidado.

Es muy importante informar adecuadamente a la familia puesto que su reacción y evolución va a influir en los cuidados del niño (4).

Animar a la familia a que participe en grupos de apoyo ayuda a aceptar el diagnóstico. Actualmente existen programas informáticos como *El Fichero de Familias Recientemente Diagnosticadas* y organizaciones sin ánimo de lucro como *Families of SMA* que organiza una conferencia anual en la que se reúnen investigadores, profesionales sanitarios y familias afectadas para dar a conocer esta enfermedad y educar y avanzar en su investigación (2, 6).

CLÍNICA

La AME, como se ha nombrado anteriormente, se puede clasificar según la gravedad de los síntomas, la edad de aparición y su evolución.

La severidad de la debilidad depende de la edad de inicio, normalmente con predominio de la zona proximal frente a la distal. Dependiendo de sus habilidades motoras las distinguimos en no sedentes, sedentes y ambulantes (6).

Tabla I: Características clínicas de la AME

Atrofia Muscular Espinal	Edad de inicio	Características definitorias
<i>Tipo I Werdnig – Hoffmann</i>	0-6 meses	Lactante hipotónico, no sedente
<i>Tipo II o intermedia</i>	7-18 meses	No sedente
<i>Tipo III o Kulgelberg – Welander</i>	>18 meses	Sedente pero no ambulante

*Tipo IV o enfermedad de
Kennedy*

>20-30 años

Ambulante

Fuente: Elaboración propia.

La enfermedad no afecta al coeficiente intelectual, suelen tener valores normales e incluso por encima de la media (8). Por otro lado, la osteopenia es común en ésta enfermedad por el pobre crecimiento óseo y muscular en desuso.

Todos los tipos de AME empeoran de forma gradual y una misma persona puede variar de tipo a lo largo de su vida. En el año 2010, casi la mitad de los casos diagnosticados eran tipo I (4). Dentro de los diferentes tipos, un 25% de los enfermos no puede catalogarse por su variabilidad sintomatológica (5).

TIPO I O WERDNIG – HOFFMANN

La sintomatología que presenta éste tipo de AME es un llanto débil, descontrol de la cabeza y abundantes secreciones debido a una tos débil. Antes del primer año de vida se ven afectadas la deglución y el manejo de las secreciones.

A causa de la debilidad y la hipotonía de las extremidades, adoptan posturas “en ancas de rana” que van seguidas de la debilidad de los músculos intercostales lo que provoca respiración paradójica y un tronco en forma de campana con el pecho colapsado y una protrusión abdominal (3, 6, 12).



Figura I: Pecho con forma de campana y protrusión abdominal (13).

En este tipo, todos los niños van a pertenecer al grupo de los no sedentes (4) y su esperanza de vida suele ser de unos 2 años (7).

TIPO II O INTERMEDIA

Estos niños pueden presentar pequeños temblores en las manos y escoliosis. Además, sus músculos intercostales también son débiles por lo que pueden tener una respiración diafragmática y presentan una dificultad expulsando secreciones debido a una tos débil (4, 12).

Pueden mantenerse sentados pero no andar independientemente (4) no obstante las terapias físicas y la tecnología asistencial son muy beneficiosas (3).

En estos casos es muy importante vigilar la función respiratoria y valorar la escoliosis pudiendo necesitar cirugía (3).

La esperanza de vida es muy variada pudiendo llegar a la adolescencia e incluso a la edad adulta (7).

TIPO III O KUGELBERG – WELANDER O AME JUVENIL (3, 4, 7, 12)

Los pacientes tienen una marcha anormal por lo que el riesgo de caídas es mayor y tienen dificultades para subir y bajar escaleras o para correr. También pueden presentar un temblor ligero en los dedos de las manos, escoliosis, contracturas...

Normalmente alcanzan la edad adulta y tienen mayor riesgo de sobrepeso porque no pueden ser extremadamente activos.

TIPO IV O ENFERMEDAD DE KENNEDY O ATROFIA MUSCULAR ESPINOBLULAR PROGRESIVA (2, 4, 6, 7, 12)

Los síntomas aparecen entre los 20 – 30 años aproximadamente con una discapacidad motora leve con debilidad o temblores pero sin alteraciones respiratorias ni gastrointestinales. Es el tipo menos común de AME.

Como síntomas tardíos puede aparecer una pérdida sensorial en las extremidades por una neuropatía sensorial, ginecomastia o Diabetes Mellitus no insulino-dependiente.

EPIDEMIOLOGÍA

La AME es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva cuya probabilidad para transmitir el gen es del 25%. Está considerada la segunda causa de mortalidad dentro de las enfermedades neuromusculares con una incidencia de 4/100.000 personas (1).

La epidemiología mundial es de 1/10.000 nacimientos vivos al año, siendo 1 de cada 40 portadores de la enfermedad. Aparece en ambos sexos por igual (5).

Se cree que existen más de 1.000 niños afectados solos en España y está considerada la mayor causante de la mortalidad infantil en menores de 2 años ya que dentro de los diferentes tipos, el tipo I es la más frecuente representando un 70´3% de los casos (12).

PLAN DE CUIDADOS

Actualmente la diversidad de los recursos familiares, los conocimientos médicos y los valores culturales generan una gran variedad de cuidados y resultados clínicos (6).

Los padres de los niños diagnosticados de atrofia muscular espinal se informan por Internet o fuera de su zona para conseguir unos mejores cuidados lo que, aparte de debilitar la confianza en los profesionales locales, es muy costoso e ineficaz. Además, prefieren terapias no convencionales, no probadas y potencialmente perjudiciales frente a la medicina tradicional (6).

Por todas estas razones es necesario reunir toda la información posible sobre los cuidados y así conseguir mejorar su calidad de vida ofreciendo una base a seguir para los cuidadores (6).

Existen algunos estudios para conseguir esa mejora de la calidad de vida, como por ejemplo un estudio presentado en 2013 realizado por S. Barja, et al (14); que muestra que la estimulación audiovisual en niños con limitación grave de la motricidad mejora su calidad de vida, promocionando el inicio precoz de ésta

terapia sobre todo en los menores de dos años que muestran una mejoría más acentuada.

El nivel de cuidados que precisan éste tipo de pacientes es multidisciplinar y requiere la adecuación del domicilio (5).

Los expertos en AME diferencian 4 áreas de cuidado de los pacientes con atrofia muscular espinal (6, 15):

1. Manejo de la respiración.
2. Manejo de la nutrición y del tracto gastrointestinal.
3. Ortopedia y rehabilitación.
4. Cuidados paliativos.

MANEJO DE LA RESPIRACIÓN (2, 6)

La mayor causa de morbilidad y mortalidad en los tipos I y II de AME son los problemas respiratorios. Una tos ineficaz impide la correcta expulsión de secreciones (3).

A medida que se agrava la enfermedad, los músculos respiratorios son más débiles y comienza una hipoventilación nocturna que más adelante, aparecerá también durante el día a causa del subdesarrollo de la pared del pecho y los pulmones.

Los **síntomas de la hipoventilación nocturna** son:

- Fatiga.
- Trastornos del sueño, terrores nocturnos...
- Dolores de cabeza matutinos.
- Ansiedad, disminución del apetito...

Además, las infecciones recurrentes favorecen la debilidad de los músculos intercostales (3).

Muchos pacientes pueden llegar a hacer un fracaso respiratorio. En estos casos es muy difícil tomar decisiones ya que los profesionales y la familia no suelen coincidir aunque según el estudio de *Actitudes éticas de los pediatras de*

Cuidados Intensivos ante pacientes con Atrofia Muscular Espinal tipo I (9) la mayoría de los expertos apoyarían a la familia.

Éstos pacientes pueden precisar de ventilación mecánica invasiva o no invasiva, es importante que la familia conozca éstas técnicas ya que va a ser la encargada de cuidarles en el domicilio.

En aquellos niños que no se mantienen sentados, el resultado de la debilidad muscular en la inspiración y en la espiración es un pecho con forma de campana y una depresión esternal porque los músculos intercostales se debilitan mientras que el diafragma no. La descoordinación en la deglución junto con el reflujo gastroesofágico contribuye a la morbilidad pulmonar por neumonía o aspiración (3).

En aquellos que sí se mantienen sentados y pueden caminar, la respiración está alterada por la escoliosis.

Tienen lugar muchas discusiones entre el profesional sanitario y la familia sobre la ventilación mecánica no invasiva ya que siempre hay que tener en cuenta la opinión y los deseos de la familia.

Los deseos de la familia influyen en los cuidados crónicos afectando a la calidad de vida y la disponibilidad de los recursos, normalmente son conservar los cuidados domiciliarios y mantener con vida lo máximo posible.

Los **objetivos de los cuidados domiciliarios** son:

- Normalizar el intercambio gaseoso con soporte respiratorio si fuese preciso.
- Mejorar la calidad del sueño con un ventilador mecánico si tuviese hipoventilación nocturna.
- Reducir el tiempo de hospitalización para disminuir el riesgo de infecciones nosocomiales.
- Minimizar el daño sobre la familia ya que suelen preferir mantener los cuidados en el domicilio en vez de en el hospital.

Existen además **otras técnicas** que pueden mejorar la función respiratoria como la terapia de vacunación (Anexo 1), un apropiado soporte nutricional, un buen manejo de la hidratación, cuidados adecuados del reflujo gastroesofágico e incluso controlar la salivación.

Es importante que tanto los niños con AME como la familia que convive con ellos reciban inmunización frente a enfermedades contagiosas.

En caso de que necesiten una **operación quirúrgica**, son mucho más propensos a sufrir complicaciones a causa de la anestesia, lo que aumenta el tiempo de intubación y puede derivar a la necesidad de realizar una traqueotomía.

Es muy importante informar a la familia y anticiparse a las necesidades.

No sedentes

Previa a las recomendaciones respiratorias hay que realizar una evaluación de la efectividad de la tos, observar la respiración y monitorizar el intercambio gaseoso. De esta forma, se mide el trabajo respiratorio, la presencia de respiraciones paradójicas, el color de la piel y la forma del tórax.

Normalmente la hipoventilación comienza durante el descanso nocturno y es asintomática pero puede evolucionar y afectar durante el día. Por ello, es muy útil el estudio del sueño monitorizando la respiración.

Sedentes

Las recomendaciones son similares al anterior grupo con respecto a la evaluación de la función respiratoria, pero además hay que evaluar la presencia y la gravedad de la escoliosis.

Ambulantes

Este tipo de pacientes tienen la capacidad preservada hasta que se agrava la enfermedad. A partir de ese momento se empezaría con la evaluación de los anteriores grupos.

TÉCNICAS DE LIMPIEZA DE LA VÍA AÉREA (16)

Las técnicas para conseguir una correcta limpieza de la vía aérea pueden ser con o sin asistencia mecánica. También ayudan las técnicas para la movilización de las secreciones, la fisioterapia de tórax y los cuidados posturales.

Algunas **técnicas convencionales** de fisioterapia son:

- Mantenimiento de la cabecera elevada a 30°.
- Drenaje postural: se utiliza para facilitar el drenaje de las secreciones gracias a la gravedad. Se utilizan cambios de posición, principalmente alternando el decúbito lateral y la sedestación.
- Ejercicios de expansión torácica: los ejercicios constan de una serie de máximas inspiraciones sostenidas con una pequeña apnea y una espiración lenta.
- Percusión torácica: es un golpeteo repetido con la punta de los dedos o con la mano hueca en distintas zonas del tórax.
- Vibración torácica: se trata de generar una vibración con las manos y los dedos sobre la pared torácica.

La percusión y la vibración torácica se suele combinar con el drenaje postural.

Algunos pacientes precisan de asistencia mecánica y tienen la máquina de *Tos In-Exsufflator* que provoca un cambio de presiones rápido generando una salida del aire similar a la tos (2).



Figura II: Tos In-Exsufflator (17).

SOPORTE RESPIRATORIO (2, 6)

En los niños con hipoventilación nocturna la ventilación mecánica no invasiva está indicada ya que reduce los síntomas del quejido respiratorio, el sudor nocturno y aumenta la calidad de vida reduciendo los dolores de cabeza a la mañana siguiente y mejorando el apetito y la concentración.

En la ventilación crónica hay que discutir cuidadosamente con los padres la opción de realizar una traqueotomía ya que es un tema que genera una gran polémica y dilema ético.

Siempre hay que considerar las decisiones de la familia observando el potencial del niño y su calidad de vida.

EPISODIOS AGUDOS DE LA ENFERMEDAD (2, 6)

La **finalidad** del tratamiento agudo es normalizar el intercambio gaseoso para evitar o reducir las atelectasias y mejorar la limpieza de las vías aéreas, si es posible con ventilación mecánica no invasiva (VMNI).

Lo más importante es evitar la necesidad de intubar para ello, la ventilación mecánica no invasiva junto con las técnicas de limpieza de la vía aérea son la mejor opción.

En los episodios agudos se genera un ciclo vicioso ya que aumenta la debilidad de los músculos respiratorios y empeora la limpieza de las vías aéreas lo que conlleva una descompensación de la ventilación. En algunos niños con las funciones respiratorias muy deterioradas puede ser más apropiado dirigirlo hacia los cuidados paliativos.

Tanto los niños no sedentes como los sedentes, si utilizan la VMNI por hipoventilación nocturna también pueden necesitarla en los episodios agudos. Debe plantearse su uso domiciliario en caso de que los niños sedentes precisen asistencia durante los episodios agudos.

En los niños sedentes y ambulantes se puede plantear la oxigenoterapia junto con una intubación temporal.

MANEJO DE LA NUTRICIÓN Y DEL TRACTO GASTROINTESTINAL

Los problemas gastrointestinales y nutricionales en pacientes con AME son causados por (2, 3, 6, 15):

- Problemas en la deglución que pueden provocar problemas respiratorios y mala nutrición.
- Disfunción gastrointestinal que genera estreñimiento, retraso en el vaciamiento gástrico y complicaciones por el reflujo gastroesofágico.
- Problemas en el crecimiento y desnutrición o sobrepeso. En aquellos niños que no se pueden mantener sentados es típico el fracaso en el crecimiento, al contrario del resto, que tienden a tener sobrepeso.
- Problemas respiratorios por obstrucción de la vía respiratoria y por infecciones por aspiración.

PROBLEMAS EN LA DEGLUCIÓN (2, 6, 15)

Los niños con AME no sedentes y algunos sedentes es habitual que pierdan su capacidad de masticar y tragar por lo que si la alimentación se les administra vía oral, es característico que aspiren y sufran neumonías.

Algunos **indicadores** para conocer si existe un problema con la deglución son:

- Toser mientras o después de tragar.
- Emplear mucho tiempo para comer.
- Fatigarse al comer.
- Presentar neumonías recurrentes por aspiración.

La debilidad muscular afecta tanto a los músculos de la masticación como a los músculos faciales por lo que la dificultad puede aparecer en cualquier **fase de la deglución**:

- Fase pre-oral: existe una dificultad para llevarse la comida a la boca o para abrir la boca lo mínimo para introducir el alimento.
- Fase oral: a causa de la debilidad muscular disminuye la fuerza al masticar y disminuye el rango de movimiento de la mandíbula.

- Fase de deglución: disminución del control cefálico, coordinación débil para cerrar la vía aérea y evitar aspiraciones.

El **impacto psicosocial** de las familias es variado, la inhabilidad de alimentarse por sí mismos o la presencia de un tubo para la alimentación puede alterar la percepción parental del rol-educador.

Manejo de las dificultades en la alimentación y deglución

Al observar la presencia de dificultad en la deglución el primer paso es cambiar la consistencia de las comidas, de forma que una dieta semisólida compensa la masticación débil para reducir el tiempo de las comidas, además, se recomienda espesar los líquidos para evitar la aspiración.

La alimentación por vía de una sonda nasogástrica o nasoyeyunal es preferible de forma temporal frente a la sonda de gastrostomía. Mientras que de forma continua y con imposibilidad de alimentarse por vía oral, la gastrostomía es el método más recomendado.

Además, hay que adaptarse al soporte ventilatorio si lo tuviese. De esta forma, si precisa de VMNI, la sonda nasogástrica o nasoyeyunal no es recomendable porque no permite que se ajuste bien la mascarilla.

DISFUNCIÓN GASTROINTESTINAL (6)

Como se ha nombrado anteriormente, los niños con AME sufren de reflujo gastroesofágico, estreñimiento, distensión abdominal... Como consecuencia, existe un alto riesgo de malnutrición ya que rechazan la comida debido a las regurgitaciones o vómitos, dolor torácico y molestias abdominales que les provoca.

CRECIMIENTO Y DESNUTRICIÓN/SOBREPESO (6)

En los niños no sedentes y en algunos sedentes es típico el fracaso en el crecimiento. En cambio, la obesidad es un problema característico de los ambulantes y de algunos sedentes.

Lo principal es conocer la dieta del paciente para seguir el estado nutricional, valorar la necesidad de suplementos y obtener información sobre su eficacia.

Las dietas son individualizadas según las necesidades nutricionales de cada niño y de cada tipo de AME. Normalmente, los suplementos se retrasan hasta la verdadera necesidad. Es importante mantener una ingesta adecuada de calcio y vitamina D.

La aparición de hipoglucemias es típica en los no sedentes ya que son más vulnerables, por ello, se recomienda que no permanezcan largos periodos de tiempo en ayuno.

CUIDADOS ORTOPÉDICOS Y REHABILITACIÓN (2, 6, 15)

La debilidad muscular causada por su enfermedad limita las funciones motoras del tronco y el movimiento de las extremidades, de esta forma, son frecuentes las contracturas, la deformación espinal y además, aumenta el riesgo de fracturas.

El principal problema es que ésta debilidad afecta a la realización de las actividades básicas de la vida diaria (ABVD).

En el caso de los sedentes, el uso de una silla de ruedas manual o electrónica les proporciona más libertad e independencia.

Según un estudio sobre la escala Egen Klassifikation (18) (Anexo 2) para evaluar la funcionalidad, se llegaron a unos resultados tales como que el 55´5% de las personas con AME necesitan ayuda para trasladarse de la cama a la silla de ruedas, el 63´3% tiene problemas de equilibrio de tronco y cabeza, y que el 90´8% depende de su cuidador para los cambios posturales durante la noche, entre otros.

CUIDADOS

Los cuidados incluyen actividades para mejorar el control postural, la nutrición, el dolor, el manejo de las contracturas... Si bien existen terapias del lenguaje para el habla afectada, también existen terapias ocupacionales con tecnología asistencial para aumentar el rango de movilidad de las extremidades.

En algunos casos se retrasa la progresión de la escoliosis con fajas para la espalda o corsés pero el tratamiento permanente es la cirugía, sin embargo, los

especialistas suelen esperar a que el niño haya finalizado su etapa de crecimiento y siempre tienen en cuenta su estado respiratorio (3).

Además, dependiendo del grupo al que pertenezcan se recomiendan:

- No sedentes: terapia ocupacional para fomentar la independencia en las ABVD, transporte en silla de ruedas, impulsar la independencia modificando en lo posible el domicilio...
- Sedentes: control de la escoliosis, realizar ejercicio físico, fomentar la bipedestación...
- Ambulantes: control de equilibrio, fomentar la marcha, realizar ejercicio físico, educar en la conducción...

La terapia acuática puede ser beneficiosa en cualquiera de los grupos ya que permite el movimiento de las extremidades que, a causa de la debilidad, es imposible o más difícil fuera del agua (2).

CUIDADOS PALIATIVOS (2, 6, 15)

En los pacientes con Atrofia Muscular Espinal los que toman las decisiones son los padres o familiares del niño, lo que suele provocar conflictos en los objetivos terapéuticos.

Los cuidados paliativos van orientados en **cuatro dimensiones**: somática, psicológica, social y espiritual. Se actúa en éstas dimensiones de forma individualizada para mejorar su calidad de vida (19).

Es importante que las familias comprendan sus derechos sobre la toma de decisiones de sus hijos para prolongar la vida, el equipo multidisciplinar puede ayudarles en la toma de decisiones pero la decisión final la tiene la familia.

Previa a la situación de emergencia tiene que estar discutido su procedimiento, no se puede decidir en el momento de la urgencia porque, a pesar de mostrar todas las opciones, la decisión última la tienen los familiares y se encuentran en una situación de confusión y angustia.

A pesar de que ya se haya hablado de la actuación en una situación concreta, la familia puede cambiar de opinión en cualquier momento y comentárselo al equipo.

Actualmente se pretenden estandarizar los cuidados paliativos ya que las decisiones de iniciar el soporte ventilatorio o de realizar una limitación del esfuerzo terapéutico (LET) tiene un gran componente ético y plantean dudas sobre la actuación, tanto a los profesionales sanitarios como a la familia (9).

EL CUIDADOR (20)

El cuidado proporcionado a un enfermo se puede clasificar dependiendo de la profesionalidad del cuidador de esta forma, se diferencia el **cuidador formal** (profesionales sanitarios, voluntarios en organizaciones...) y el **cuidador informal** (familiares, amigos...). En concreto, los cuidadores informales son aquellas personas que sin conocimiento sobre la enfermedad y sus cuidados, ayudan al enfermo a realizar las ABVD sin recibir ninguna contribución económica.

Las personas con AME muestran una discapacidad a causa de la disminución de la movilidad por escoliosis, contracturas, fracturas, debilidad progresiva... Una vez que su enfermedad evoluciona y empeora van siendo cada vez más dependientes y precisan de un cuidador continuo.

Desde el momento en que se diagnostica la enfermedad es fundamental informar a la familia de la enfermedad y su evolución de forma que la conozcan y asimilen la situación de su hijo. Según evoluciona la enfermedad hay que concretar la actuación del profesional sanitario en situaciones urgentes.

Los cuidadores informales de los enfermos de AME suelen ser la propia familia, sobre todo la madre. En estos casos aparece el deber moral de ayudar a tu ser querido frente a la necesidad de tener una vida propia y normal con un trabajo remunerado.

Las **consecuencias del cuidado familiar** (21) sobre el cuidador pueden ser:

- Negativas: estrés, estado de ánimo bajo, pérdida de sensación de control, depresión, frustración, cansancio físico, falta de tiempo para el autocuidado...
- Positivas: satisfacción por ayudar a otra persona, empatía, aumento de seguridad en uno mismo...

Éstos enfermos necesitan de muchos cuidados para realizar sus ABVD lo que puede conllevar una gran sobre carga para el cuidador y llegar a sufrir el **Síndrome de “Burn-out”** según el cual los cuidadores muestran un agotamiento emocional y una despersonalización en el trato y en la realización de las tareas.

La escala de Zarit (Anexo 3) nos indica el grado de sobre carga, una puntuación inferior a 46 se considera no sobrecarga, una puntuación mayor de 56 como sobrecarga intensa y entre 46 y 56 sobrecarga leve. Si el cuidador llegase a la sobre carga intensa seria desfavorable para el enfermo ya que sus cuidados no tendrían la misma calidad con respecto a si la sobre carga fuese menor. Por ello, nunca se puede olvidar de cuidar al cuidador.

Los cuidados domiciliarios son esenciales en éste tipo de enfermedad por lo que es importante no solo enseñar al cuidador principal sino también al resto de la familia, de esta forma se pueden evitar ingresos hospitalarios innecesarios.

Dependiendo del tipo de AME la carga del cuidador es distinta. De esta forma, cuánto más mayor es el paciente, la carga es mayor puesto que precisa de los cuidados para realizar las ABVD dependiendo de la edad, los cuidados específicos de su enfermedad y el conocimiento de las posibles complicaciones.

CONCLUSIONES

Las principales conclusiones que se han extraído son las siguientes:

La AME es una enfermedad poco conocida por lo que es importante aumentar su visibilidad sobre todo en los ambientes educativos porque, a pesar de que los pacientes tengan una discapacidad física, su intelecto no se ve afectado, su coeficiente intelectual es normal o incluso por encima de la media.

Es imprescindible una consolidación de los cuidados de forma interdisciplinar para ayudar a los familiares a la hora de conocer la enfermedad, sus complicaciones y cómo superarlas. De esta forma, se consigue aumentar la supervivencia del enfermo y mejorar la calidad de vida tanto del enfermo como de su familia. Según el tipo, los cuidados deben centrarse en unos aspectos u otros:

- AME tipo I: adecuado soporte nutricional, buen manejo de las secreciones y apoyo respiratorio no invasivo.
- AME tipo II y III: además de las consideraciones del tipo I, se añaden las complicaciones de la escoliosis, medidas de rehabilitación y la posibilidad de realizar cirugía para mejorar su calidad de vida.

La calidad de vida no se puede evaluar comparándola con un niño sano de su misma edad, sino de forma independiente, según la situación de cada niño en cada momento, entendiendo y optimizando sus capacidades.

Las personas con AME son pacientes que precisan de continuos y muy diversos cuidados por lo que la familia siempre estará en contacto con todo tipo de especialistas. De la misma forma, es importante enseñar a la familia cómo proveer los mejores cuidados y qué hacer en caso de que surja una situación urgente.

Si bien los cuidados al enfermo de AME son muy importantes para su calidad de vida, también hay que cuidar al cuidador puesto que si se agota, al que se perjudica es al enfermo.

BIBLIOGRAFÍA

1. FundAME. Fundación Atrofia Muscular Espinal. [Online].; 2015 [citado el 1 de Mar. de 2017]. Disponible en: <http://www.fundame.net/sobre-ame/que-es-la-ame.html>.
2. Battista V, ea. Guía general de la Atrofia Muscular Espinal (AME). [Online].; 2012 [citado el 1 de Mar. de 2017]. Disponible en: <http://www.curesma.org/documents/support--care-documents/undertsan.pdf>.
3. MDA. Hechos sobre la Atrofia Espinal Muscular. [Online].; 2010 [citado el 10 de Abr. de 2017]. Disponible en: https://www.mda.org/sites/default/files/publications/Facts_SMA_Spanish.pdf.
4. Tizzano Ferrari E. Atrofia Muscular Espinal Infantil. [Online].; 2010 [citado el 6 de Mar. de 2017]. Disponible en: http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/atrofia_muscular_espinal.pdf.
5. Martínez Martínez PL, Madrid Rodríguez A, Ramos Fernández JM, Urda Cardona A, Martínez Antón J. Atrofia muscular espinal: revisión de nuestra casuística en los últimos 25 años. *An Pediatr (Barc)*. 2015 Mar; 82(3).
6. Ching HW, Richard SF, ea. Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. *J. Child Neurol*. 2007 Aug; 22(8).
7. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Atrofia muscular espinal. [Online].; 2016 [citado el 15 de Feb. de 2017]. Disponible en: <https://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/atrofia-muscular-espinal.htm#4>.
8. Tizzano Ferrari E. Atrofia Muscular Espinal. [Online].; 2007 [citado el 15 de Mar. de 2017]. Disponible en: http://ribendis.cedd.net/bitstream/handle/11181/3167/atrofia_muscular_espinal.pdf?sequence=1.
9. Agra Tuñas MC, Hernández Rastrollo R, ea. Actitudes éticas de los pediatras de Cuidados Intensivos ante pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1. *An Pediatr (Barc)*. 2017 Mar; 86(3).
10. Daría Valencia H, Rendón Muñoz J, Pineda N, Ortiz B, Hernán Montoya J, William Cornejo J. Características clínicas de los pacientes menores de 18 años con atrofia muscular espinal en Medellín. *Acta Neurol Colomb*. 2016 Ene; 32(1).
11. Schwarzer V, Wirth R, Wienker TF, et al. Los análisis cuantitativos de SMN1 y SMN2 basado en tiempo real LightCycler PCR: rápido y muy fiable. Prueba de portador y predicción de la severidad de la atrofia muscular espinal. *AJHG*. 2002 Abr; 70(2).

12. Discapnet. Atrofia Muscular Espinal. [Online].; 2009 [citado el 27 de Feb. de 2017]. Disponible en: <http://salud.discapnet.es/CASTELLANO/SALUD/DISCAPACIDADES/DESARROLLO%20MOTOR/ATROFIA%20MUSCULAR%20ESPINAL/Paginas/Descripcion.aspx>.
13. Costa A. Amor, AME, Atrofia Muscular Espinal. [Online].; 2014 [citado el 31 de May. de 2017]. Disponible en: <http://amelavidadeagustin.blogspot.com.es/>.
14. Barja S, Muñoz C, Cancino N, Núñez A, Ubilla M, Sylleros R, et al. Estimulación audiovisual en niños con limitación grave de la motricidad: ¿mejora su calidad de vida? Rev Neurol. 2013 Ago; 57(3).
15. Sejersen T, ea. Normas de Atención y Cuidados en Atrofia Muscular Espinal. [Online].; 2007 [citado el 20 de Mar. de 2017]. Disponible en: <file:///C:/Users/Angela%20Garcia/Desktop/hhh.pdf>.
16. López JA, Morant P. Fisioterapia respiratoria, indicaciones y técnica. An Pediatr Contin. 2004 Sept; 2(5).
17. Piqueras I, Cols M, Pons M. Abordaje respiratorio del paciente neuromuscular. Anales de Pediatría Continuada. 2010 May; 8(3).
18. Fagoaga J, Girabent-Farrés M, Bagur-Calafat C, Febrer A, Steffensen BF. Traducción y validación de la escala Egen Klassifikation para la población española: evaluación funcional para personas no ambulantes afectas de distrofia muscular de Duchenne y atrofia muscular espinal. Rev Neurol. 2013 Jun; 56(11).
19. Darlington ASE, Van den Heuvel-Eibrink MM, Passchier J. Paediatric palliative care. [Online].; 2008 [citado el 20 de May. de 2017]. Disponible en: [http://www.thelancet.com/pdfs/journals/lancet/PIIS0140-6736\(08\)60944-7.pdf](http://www.thelancet.com/pdfs/journals/lancet/PIIS0140-6736(08)60944-7.pdf).
20. Rodríguez Ruiz JC, Archilla Castillo MI, Archilla Castillo M. La sobrecarga de los cuidadores informales. Metas Enferm. 2014 Feb; 17(1).
21. Roguero García J. Las consecuencias del cuidado familiar sobre el cuidador: una valoración compleja y necesaria. Index de enfermería. 2010; 19(1).

ANEXOS

ANEXO 1 – CALENDARIO DE VACUNACIONES 2017

CALENDARIO DE VACUNACIONES SISTEMÁTICAS DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PEDIATRÍA 2017										
Comité Asesor de Vacunas										
VACUNA	Edad en meses						Edad en años			
	2	4	6	11	12	15	2-4	6	12	14
Hepatitis B ¹	HB	HB		HB						
Difteria, tétanos y tosferina ²	DTPa	DTPa		DTPa			DTPa / Tdpa		Tdpa	
Poliomielitis ³	VPI	VPI		VPI			VPI			
<i>Haemophilus influenzae</i> tipo b ⁴	Hib	Hib		Hib						
Neumococo ⁵	VNC	VNC		VNC						
Meningococo C ⁶		MenC			MenC				MenACWY / MenC	
Sarampión, rubeola y parotiditis ⁷					SRP		SRP			
Varicela ⁸					Var		Var			
Virus del papiloma humano ⁹									VPH 2 dosis	
Meningococo B ¹⁰	MenB*	MenB*	MenB*		MenB*					
Rotavirus ¹¹	RV	RV	(RV)							

Vacunas financiadas
 Vacunas no financiadas

* Se recomienda espaciar 2 semanas MenB de la administración de otras vacunas inyectables.

Figura III: Calendario de vacunaciones 2017 (tomada del Portal de Salud de CyL).

ANEXO 2 – ESCALA DE EGEN KLASSIFIKATION

Tabla II. Egen Klassifikation

Ítem 1. Capacidad para utilizar la silla de ruedas. ¿Cómo te mueves por interiores y al aire libre?

- Capaz de utilizar una silla de ruedas manual sobre terreno llano, 10 m < 1 minuto (0 puntos).
- Capaz de utilizar una silla de ruedas manual sobre terreno llano, 10 m > 1 minuto (1 punto).
- Incapaz de utilizar silla de ruedas manual, utiliza silla de ruedas eléctrica (2 puntos).
- Utilización de silla de ruedas eléctrica, pero a veces tiene dificultades para dirigirla (3 puntos).

Ítem 2. Capacidad de transferencia desde la silla de ruedas. ¿Cómo pasas desde tu silla de ruedas a una cama?

- Capaz de realizar la transferencia desde la silla de ruedas sin ayuda (0 puntos).
- Capaz de realizar la transferencia de forma independiente desde la silla de ruedas (únicamente) con el uso de alguna ayuda técnica (sin ayuda de otra persona) (1 punto).
- Necesidad de ayuda o asistencia en la transferencia con o sin ayudas técnicas adicionales (polipasto, plano deslizante) (2 puntos).
- Debe ser levantado sujetándole la cabeza cuando es transferido desde la silla de ruedas (3 puntos).

Ítem 3. Capacidad de mantenerse de pie. ¿En ocasiones eres capaz de mantenerte de pie?, ¿cómo lo haces?

- Capaz de mantenerse de pie con las rodillas sujetas (fijación de rodillas) igual que sucede cuando se utilizan ortesis (bitutores largos) (0 puntos).
- Capaz de mantenerse de pie con las rodillas y las caderas fijas, igual que sucede cuando se utilizan bipedestadores (1 punto).
- Capaz de estar de pie con sujeción en todo el cuerpo (2 puntos).
- Incapaz de mantenerse de pie de ninguna manera (3 puntos).

Ítem 4. Capacidad para mantenerse en equilibrio en la silla de ruedas. ¿Puedes inclinarte hacia adelante y hacia los lados y volver a la posición vertical?

- Capaz de enderezarse a la posición vertical, después de una flexión completa de tronco, empujándose con las manos (0 puntos).
- Capaz de mover la parte superior del cuerpo $> 30^\circ$ en todas las direcciones a partir de la posición vertical, pero no puede enderezarse como en el caso anterior (1 punto).
- Capaz de mover la parte superior del cuerpo $< 30^\circ$ hacia ambos lados (2 puntos).
- Incapaz de cambiar la posición de la parte superior del cuerpo, no mantiene la sedestación sin soporte total del tronco y cabeza (3 puntos).

Ítem 5. Capacidad para mover los brazos. ¿Puedes mover los dedos, manos y brazos en contra de la gravedad?

- Capaz de levantar los brazos por encima de la cabeza, con o sin movimientos compensatorios (0 puntos).
- No puede levantar los brazos por encima de la cabeza, pero es capaz de elevar los antebrazos en contra de la gravedad, por ejemplo, llevar la mano a la boca con o sin apoyo del codo (1 punto).
- No puede levantar el antebrazo en contra de la gravedad, pero es capaz de utilizar las manos en contra de la gravedad cuando el antebrazo está apoyado (2 puntos).

- No puede mover las manos en contra de la gravedad, pero es capaz de utilizar los dedos (3 puntos).

Ítem 6. Capacidad de utilizar las manos y los brazos para comer. ¿Puedes describir cómo comes?

- Capaz de comer y beber sin el apoyo del codo (0 puntos).
- Come o bebe con el codo apoyado (1 punto).
- Come y bebe con el codo apoyado, con el refuerzo de la mano opuesta con más o menos ayudas (2 puntos).
- Tiene que ser alimentado (3 puntos).

Ítem 7. Capacidad para girarse en la cama. ¿Cómo te giras en la cama durante la noche?

- Capaz de girarse él solo con ropa de cama (0 puntos).
- Puede girarse en algunas direcciones en la cama (1 punto).
- No se puede girar por sí mismo en la cama. Tiene que ser girado de 0 a 3 veces durante la noche (2 puntos).
- No se puede girar por sí mismo en la cama. Tiene que ser girado > 4 veces durante la noche (3 puntos).

Ítem 8. Capacidad para toser. ¿Cómo toses cuando tienes necesidad?

- Capaz de toser de manera efectiva (0 puntos).
- Tiene dificultad para toser, pero es capaz de carraspear (1 punto).
- Siempre necesita ayuda para toser (2 puntos).
- Es incapaz de toser, necesita aspiración o técnicas de hiperventilación o respiración con presión positiva intermitente con el fin de mantener las vías respiratorias limpias (3 puntos).

Ítem 9. Capacidad para hablar. ¿Puedes hablar de manera que lo que dices puede ser entendido si te colocas en la parte de atrás de una gran habitación?

- Voz potente. Capaz de cantar y hablar en voz alta (0 puntos).
- Habla con normalidad, pero no puede elevar el tono de su voz (1 punto).

- Habla con voz baja y necesita respirar después de tres a cinco palabras (2 puntos).
- Discurso difícil de comprender, salvo a los parientes cercanos (3 puntos).

Ítem 10. Bienestar físico. Esto tiene que ver sólo con la insuficiencia respiratoria. Usar las categorías como preguntas.

- Ninguna queja, se siente bien (0 puntos).
- Se cansa fácilmente. Tiene dificultad para descansar en una silla o en la cama (1 punto).
- Tiene pérdida de peso y pérdida de apetito asociadas a sueño deficiente (2 puntos).
- Experimenta síntomas adicionales: palpitaciones, sudoración y dolor de estómago (3 puntos).

Fuente: Revista de neurología volumen 56 número 11, 2013

ANEXO 3 – ESCALA DE ZARIT

Tabla III: Test de Zarit – escala de sobrecarga del cuidador

¿Piensa que su familiar le pide más ayuda de la que realmente necesita?	
¿Piensa que debido al tiempo que dedica a su familiar no tiene suficiente tiempo para usted?	
¿Se siente agobiado por intentar compatibilizar el cuidado de su familiar con otras responsabilidades (trabajo, familia)?	
¿Siente vergüenza por la conducta de su familiar?	
¿Se siente enfadado cuando está cerca de su familiar?	
¿Piensa que el cuidar de su familiar afecta negativamente la relación que usted tiene con otros miembros de su familia?	
¿Tiene miedo por el futuro de su familiar?	
¿Piensa que su familiar depende de usted?	
¿Se siente tenso cuando está cerca de su familiar?	
¿Piensa que su salud ha empeorado debido a tener que cuidar de su familiar?	
¿Piensa que no tiene tanta intimidad como le gustaría debido a tener que cuidar de su familiar?	
¿Piensa que su vida social se ha visto afectada negativamente por tener que cuidar de su familiar?	
¿Se siente incómodo por distanciarse de sus amistades debido a tener que cuidar de su familiar?	
¿Piensa que su familiar le considera a usted la única persona que le puede cuidar?	
¿Piensa que no tiene suficientes ingresos económicos para los gastos de cuidar a su familiar, además de sus otros gastos?	

¿Piensa que no será capaz de cuidar a su familiar por mucho más tiempo?	
¿Se siente que ha perdido el control de su vida desde que comenzó la enfermedad de su familiar?	
¿Desearía poder dejar el cuidado de su familiar a otra persona?	
¿Se siente indeciso sobre qué hacer con su familiar?	
¿Piensa que debería hacer más por su familiar?	
¿Piensa que podría cuidar mejor a su familiar?	
Globalmente, ¿qué grado de “carga” experimenta por el hecho de cuidar a su familiar?	
TOTAL	

Fuente: La sobrecarga de los cuidadores informales (18).

Las respuestas se puntúan de la siguiente forma:

1= Nunca; 2= Rara vez; 3= Algunas veces; 4= Bastantes veces; 5= Casi siempre

La interpretación sería la siguiente:

- <47 puntos → No sobrecarga
- 47 – 55 → Sobrecarga leve
- >55 → Sobrecarga intensa