

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
SECCIÓN DE FISIOTERAPIA

TRABAJO DE FIN DE GRADO

*DISEÑO DE UN PROYECTO DE VALORACIÓN
Y TRATAMIENTO FISIOTERAPÉUTICO DE UN
PACIENTE CON ATROFIA MUSCULAR
ESPINAL TIPO 1*

Autores:

Carolina Pérez Acosta

Paula Losada Delgado

CURSO ACADÉMICO 2019-2020

CONVOCATORIA DE JUNIO

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
SECCIÓN DE FISIOTERAPIA

TRABAJO DE FIN DE GRADO

*DISEÑO DE UN PROYECTO DE VALORACIÓN
Y TRATAMIENTO FISIOTERAPÉUTICO DE UN
PACIENTE CON ATROFIA MUSCULAR
ESPINAL TIPO 1*

Autores:

Carolina Pérez Acosta

Paula Losada Delgado

CURSO ACADÉMICO 2019-2020

CONVOCATORIA DE JUNIO

Grado en Fisioterapia
Asignatura: Trabajo de Fin de Grado

Centro: Facultad de Ciencias de la Salud

Titulación: Grado en Fisioterapia

DATOS ALUMNO/A:

Apellidos: Pérez Acosta **Nombre:** Carolina

DNI/Pasaporte: **Dirección:** **C.P.**

Localidad: **Provincia:**

Teléfono **Email:** carolinaaperez13@gmail.com

DATOS ALUMNO/A:

Apellidos: Losada Delgado **Nombre:** Paula

DNI/Pasaporte: **Dirección:** **C.P.**

Localidad: **Provincia:**

Teléfono: **Email:** paulosdel1998@hotmail.es

TÍTULO TRABAJO DE FIN DE GRADO

DISEÑO DE UN PROYECTO DE VALORACIÓN Y TRATAMIENTO FISIOTERAPÉUTICO DE UN
PACIENTE CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO 1

LOS/LAS TUTORES:

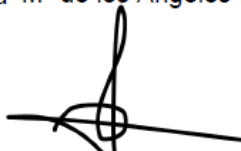
Apellidos: CRUZ MARRERO **Nombre:** MARÍA DE LOS ÁNGELES

AUTORIZACIÓN DE LOS TUTORES

D./Dña MARÍA DE LOS ÁNGELES CRUZ MARRERO Profesor/a del Departamento de MEDICINA FÍSICA Y FARMACOLOGÍA de la Facultad DE CIENCIAS DE LA SALUD (SECCIÓN DE ENFERMERÍA Y FISIOTERAPIA) AUTORIZA A D./Dña. CAROLINA PÉREZ ACOSTA Y A D./Dña. PAULA LOSADA DELGADO a presentar la propuesta de TRABAJO DE FIN DE GRADO, que será defendido en JUNIO

En Santa Cruz de Tenerife, a 8 de junio de 2020

Firmado: D./Dña M^a de los Angeles Cruz Marrero



SR./SRA. PRESIDENTE/A DEL TRIBUNAL DE EVALUACIÓN

AGRADECIMIENTOS

Agradecemos de manera especial a Neydan y a su familia por formar parte de este proyecto. Sin vuestra ayuda y cooperación, esto no habría sido posible.

Gracias a María de los Ángeles por orientarnos y apoyarnos durante esta experiencia tan importante para nosotras. Ha sido un placer trabajar contigo.

Agradecemos de forma especial a Kelly, que nos ha brindado su ayuda y motivación durante la realización de este trabajo. Gracias por todos los momentos vividos a lo largo de estos cuatro años. Nos quedan muchas más etapas que compartir.

Agradecer a nuestras familias y amigos por transmitirnos fuerza y confianza en nosotras mismas para seguir adelante y conseguir nuestros objetivos.

RESUMEN

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad neurodegenerativa que se caracteriza por la afectación de las neuronas motoras del asta anterior de la médula y el tronco encefálico. Se trata de una patología genética autosómica recesiva producida por alteraciones del gen SMN1. Existen cuatro tipos de AME y en todos se produce restricción respiratoria y deformidades torácicas a diferente nivel. Sin embargo, la AME Tipo 1 es una de las más graves, debido a su comienzo desde el estado prenatal y la debilidad muscular generalizada y progresiva que presenta. Además, se caracteriza por una marcada hipotonía, hiporreflexia, dificultad para toser y gran afectación de la musculatura respiratoria.

El objetivo de este trabajo es exponer un estudio descriptivo del caso clínico de un niño de 6 meses, diagnosticado de AME tipo 1 y tratado con Nusinersen desde su nacimiento, así como, plantear un diseño de valoración y tratamiento de fisioterapia efectivo. Para ello, previamente se ha realizado una revisión bibliográfica donde se ha constatado la escasa evidencia de publicaciones sobre el tratamiento fisioterápico en esta patología.

Como método principal de valoración, se propone pasar la escala funcional CHOP INTEND por cuarta vez, comprobando así, las variaciones de la misma durante el proceso de la enfermedad. No menos importante será la obtención de otros parámetros más específicos como valoraciones osteoarticulares, musculares o respiratorias. El tratamiento de fisioterapia irá encaminado a la normalización del tono muscular, reducir acortamientos y mejorar la postura escoliótica adoptada como método de prevención de problemas respiratorios.

Palabras clave: Atrofia Muscular Espinal Tipo 1, AME, Nusinersen, Fisioterapia, Escala CHOP INTEND

ABSTRACT

Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a neurodegenerative disease characterized by affecting the motor neurons from anterior medullary horn and the brain stem. It is an autosomal recessive genetic pathology produced by alterations of the SMN1 gene. There are four types of SMA which produce respiratory restriction and thoracic deformities at different levels. Nevertheless, SMA type 1 is one of the most serious, due to the fact that it begins from the prenatal state presenting a generalized and progressive muscle weakness. Among its main features, it presents a marked hypotonia, hyporeflexia, coughing difficulty and affects the respiratory muscles to a great extent.

Thus, the aim of this project is to provide a descriptive study of a six-month-old infant's clinical case, diagnosed with SMA type 1, who has been treated with Nusinersen since birth. This will be done in order propose an evaluation and effective physiotherapy treatment design. A bibliographic review has been previously carried out considering the scarce evidence of publications about physiotherapy treatment concerning this pathology.

Following the main method of evaluation, it is proposed to pass the CHOP INTEND functional scale for the fourth time. Taking that into account, we will verify the variations of it during the disease process. Likewise, important will be the obtaining of more specific parameters such as osteoarticular, muscular or respiratory evaluations. Physiotherapy treatment will be aimed to normalize muscle tone, reduce its shortening, and improve the scoliotic posture adopted as a method of preventing respiratory problems.

Key Words: Spinal Muscular Atrophy Type I, SMA, Nusinersen, Physiotherapy, CHOP INTEND Scale

ABREVIATURAS

AAVrh10	Adeno-associated virus serotype rh10
AEP	Asociación Española de Pediatría
AME	Atrofia Muscular Espinal
CHOP INTEND	The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders
CK o CPK	Creatina Quinasa
EMG	Electromiografía
ESC	Células Madre Embrionarias
FDA	Administración de Alimentos y Medicamentos de Estados Unidos
FUNDAME	Fundación de Atrofia Muscular Espinal de España
HINE2	Hammersmith Infant Neurological Examination Section 2
HUNSC	Hospital Universitario Nuestra Señora de la Candelaria
LCR	Líquido Cefalorraquídeo
NAIP	Neuronal Apoptosis Inhibitory Protein
scAAV9	Self-complementary adeno-associated virus serotype 9
SMN	Survival Motor Neuron
SMN1	Survival Motor Neuron 1
SMN2	Survival Motor Neuron 2
TIMP	Test of Infants Motor Performance
UAM	Universidad Autónoma de Madrid
VRS	Virus Respiratorio Sincitial

ÍNDICE

1.	INTRODUCCIÓN.....	1
1.1	BASES MOLECULARES.....	2
1.1.1	GENES <i>SMN</i>	2
1.1.2	PROTEÍNA <i>SMN</i>	3
1.2	TIPOLOGÍA Y DESCRIPCIÓN CLÍNICA.....	4
1.3	MÉTODOS DE DIAGNÓSTICO.....	6
1.3.1	DIAGNÓSTICO CLÍNICO.....	7
1.3.2	DIAGNÓSTICO MOLECULAR.....	7
1.3.3	ELECTROMIOGRAFÍA Y BIOPSIA MUSCULAR.....	7
1.3.4	BIOQUÍMICA.....	8
1.3.5	DIAGNÓSTICO PRENATAL.....	8
1.3.6	PRUEBA DEL TALÓN.....	8
1.4	ASPECTOS NEUROPATOLÓGICOS.....	9
1.4.1	ASPECTOS NEUROPATOLÓGICOS PRENATALES.....	9
1.4.2	ASPECTOS NEUROPATOLÓGICOS POSTNATALES.....	9
1.5	SEGUIMIENTO DE LA ENFERMEDAD.....	10
1.6	EPIDEMIOLOGÍA.....	11
1.7	ESCALAS.....	12
1.8	TRATAMIENTO.....	14
1.8.1	TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO.....	15
1.8.2	TERAPIA GÉNICA.....	16
1.8.3	TERAPIA CELULAR.....	17
2.	JUSTIFICACIÓN.....	18
3.	OBJETIVOS.....	19
3.1	OBJETIVO GENERAL.....	19
3.2	OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	19

4.	MATERIAL Y MÉTODOS	19
4.1	BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA Y PALABRAS CLAVES.....	19
4.2	CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN.....	19
4.3	DESARROLLO DE LA BÚSQUEDA.....	20
5.	CASO CLÍNICO	28
5.1	DATOS CLÍNICOS SIGNIFICATIVOS	29
5.2	EVOLUCIÓN	30
5.2.1	TRABAJO SOCIAL	30
5.2.2	NEUMOLOGÍA INFANTIL.....	30
5.2.3	NEUROLOGÍA INFANTIL.....	30
5.2.4	ENFERMERÍA.....	31
5.2.5	FISIOTERAPIA.....	31
5.2.6	OTROS DATOS	32
5.3	VALORACIÓN	33
5.3.1	PROPUESTA DE VALORACIÓN DE FISIOTERAPIA.....	33
5.3.2	ESCALAS.....	36
5.4	TRATAMIENTO.....	37
5.4.1	TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO.....	37
5.4.2	PROPUESTA DE TRATAMIENTO FISIOTERÁPICO.....	38
5.4.3	TRATAMIENTO ORTOPÉDICO	47
6.	RESULTADOS Y DISCUSIÓN.....	48
7.	LIMITACIONES DEL ESTUDIO.....	50
8.	CONCLUSIONES.....	50
9.	BIBLIOGRAFÍA.....	51
10.	ANEXOS	58
10.1	ANEXO 1.....	58
10.2	ANEXO 2.....	59

10.3 ANEXO 3..... 62

10.4 ANEXO 4..... 65

10.5 ANEXO 5..... 68

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1. Esquema de las formas del gen SMN.....	2
Figura 2. Esquema de clasificación de artículos encontrados en la revisión bibliográfica. (Elaboración Propia).....	22
Figura 3. Paciente recién nacido. (Elaboración Propia)	29
Figura 4-6. Secuencia de volteo desde decúbito prono a decúbito supino. (Elaboración Propia).....	31
Figura 7. Alimentación del paciente. (Elaboración Propia)	33
Figura 8-9. Tratamiento con kinesiotape para flexores de muñeca (Elaboración Propia).....	35
Figura 10. Postura escoliótica en asiento pélvico. (Elaboración Propia)	36
Figura 11. Acortamientos de isquiotibiales y gemelos. (Elaboración Propia)	40
Figura 12. Botes sobre fitball.....	41
Figura 13. Deslizamiento sobre fitball.....	42
Figura 14. Sedestación sobre caballo inflable.	42
Figura 15. Potenciación y transferencia de cargas.....	43
Figura 16. Trabajo sobre rodillo.	43
Figura 17. Estiramientos de caja torácica.	44
Figuras 18-20. Facilitación de volteo desde decúbito prono a decúbito supino.	44
Figura 21. Facilitación del arrastre.	45
Figura 22. Facilitación de la sedestación desde miembros superiores.	45
Figura 23. Desplazamientos posteriores sobre un fitball.	46
Figura 24. Movimiento de extremidades en el agua.	46
Figura 25. Flotación en decúbito supino.....	47
Figuras 26-27. Salto al agua desde colchoneta.	47
Figuras 28-32. Asiento Pélvico. (Elaboración Propia)	48

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Clasificación de la Atrofia Muscular Espinal	4
Tabla 2. Medidas instrumentales y escalas utilizadas para el seguimiento de la AME	11
Tabla 3. Número de artículos encontrados en la revisión bibliográfica, en función de la base de datos y filtros utilizados. (Elaboración Propia).....	21
Tabla 4. Tabla donde se recogen los autores, objetivos, muestras y conclusiones de los artículos seleccionados. (Elaboración Propia)	28
Tabla 5. Evolución de resultados de la Escala CHOP INTEND. (Elaboración Propia)	37
Tabla 6. Dosis administradas del tratamiento farmacológico. (Elaboración Propia)	38
Tabla 7. Fases del tratamiento de fisioterapia. (Elaboración Propia)	39

1. INTRODUCCIÓN

La Atrofia Muscular Espinal (AME) comprende una agrupación muy distinta de enfermedades genéticas neurodegenerativas que se caracterizan por el daño y la pérdida de las neuronas motoras del asta anterior de la médula espinal y el troncoencéfalo. Debido a ello, la principal clínica de los pacientes con esta patología es la debilidad muscular generalizada, como consecuencia de una atrofia muscular progresiva.^{1,8}

Se trata de una enfermedad que afecta mayoritariamente a la musculatura proximal, siendo importante la afectación de los músculos intercostales.¹

La AME es una enfermedad genética autosómica recesiva que se produce por la anomalía de la función del gen *Survival Motor Neuron 1 (SMN1)*. Es considerada como una de las principales causas hereditarias de mortalidad infantil. Fue descrita por primera vez por Guido Werning y Johann Hoffmann entre 1891 y 1900. Tras un siglo, se logra localizar e identificar el gen que causa la enfermedad.^{1,8,10}

Tal y como se indica en el artículo “Características clínicas de los pacientes menores de 18 años con Atrofia Muscular Espinal en Medellín, 2008-2013” elaborado por Hernán Darío Valencia et al. en 2016; la hipotonía es una de las principales características clínicas presentes en dicha enfermedad. Además, destaca la presencia de una debilidad muscular progresiva simétrica, con predominio en las extremidades (más frecuente en los miembros inferiores) y en el tronco, las dificultades respiratorias graves y progresivas, las fasciculaciones de la lengua, la hiporreflexia o arreflexia, el temblor de las manos y las contracturas, que pueden originar deformidades articulares.²

Normalmente no existe afectación de otros órganos o sistemas. Los pacientes mantienen de forma correcta las expresiones faciales y de alerta, y las funciones mentales superiores se encuentran conservadas.²

Todos los tipos de AME están asociados con algún nivel de restricción respiratoria y deformidad del tórax, dentro de los cuales cabe destacar el pectum excavatum o tórax en campana, que puede ocasionar insuficiencia respiratoria. La debilidad de los músculos bulbares acaba en llanto y toses débiles, escasa succión y una acumulación de secreciones, y como consecuencia directa, bronco-aspiración de las mismas.²

1.1 BASES MOLECULARES

En 1995, se descubrió que la causa del 95% de las AME era una delección del gen *SMN1* localizado en una zona del brazo largo del cromosoma 5, es decir, la pérdida de un segmento de dicho cromosoma. En humanos, se presentan dos formas del gen *SMN*: la copia del telómero (*SMN1*) y la copia del centrómero (*SMN2*). Las cuales presentan, además, 3 genes: el gen *NAIP* (*neuronal apoptosis inhibitory protein*), el gen *GTF2H2* (factor general de transcripción IIIH) y el gen *SERF1* (regulación positiva de agregación de proteínas amiloides) (ver **Figura 1**).¹

En la población general, pueden darse casos de producción de delecciones en cualquiera de los genes, pero lo que caracteriza a todos los tipos de AME es la variación del gen *SMN1*; y el tipo de enfermedad, así como, su clínica variará en función del número de copias del *SMN2* o de la presencia de genes que lo modifiquen.¹

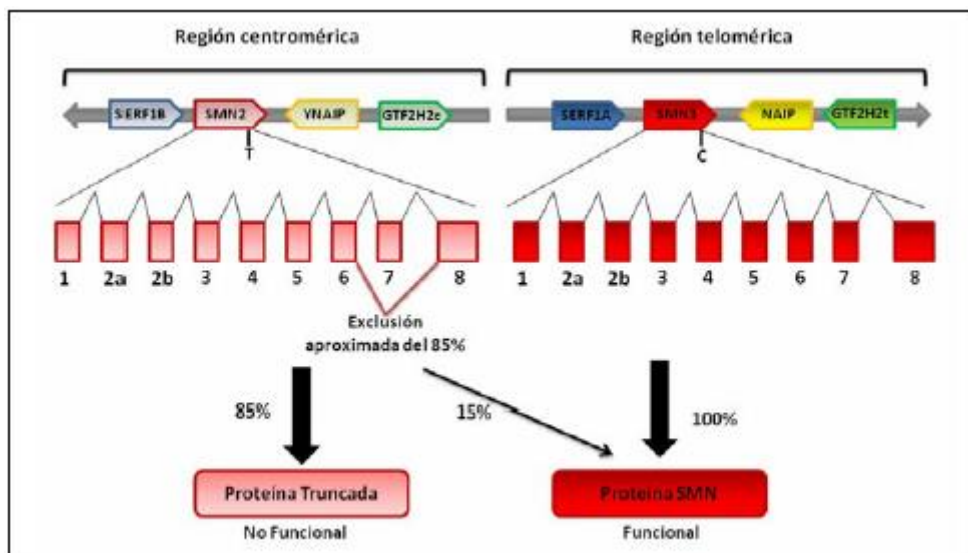


Figura 1. Esquema de las formas del gen SMN.¹

1.1.1 GENES SMN

La población general presenta dos copias de los genes *SMN1* y *SMN2*. Estos son homólogos y solo se distinguen por 5 nucleótidos. Ambos contienen 9 exones (región codificante del gen) y 8 intrones (región de ADN que no codifica). El gen *SMN2* es exclusivo en humanos, mientras que el *SMN1* se encuentra hasta en levaduras. La principal diferencia entre ambos genes es el cambio de nucleótido pasando de una citosina (C) a una timina (T) en la posición 840. Esto desemboca en un proceso de splicing (corte y empalme) que genera una exclusión del exón 7 en la transcripción del

gen *SMN2*. Es importante destacar que al excluir el exón 7, no se realiza de forma íntegra, por lo que entre un 10-15% se mantiene codificando la proteína SMN de forma adecuada (ver **Figura 1**).¹

Todos los afectados por la Atrofia Muscular Espinal se caracterizan por la pérdida de la función del gen *SMN1* debido a deleciones del gen (90% de los casos), formación de genes donde se ha producido un cambio del exón 7 por su homólogo del gen *SMN2* (5% de los casos) o por mutaciones puntuales intragénicas (4% de los casos).¹

La ausencia de ambos genes (*SMN1* y *SMN2*) no ha sido observada nunca en humanos, por lo que se cree que se trata de una forma letal durante el desarrollo humano. En todos los pacientes con AME está presente el gen *SMN2* pero este no genera suficiente proteína funcional como para compensar la pérdida del gen *SMN1*. En otras palabras, la producción en pocas cantidades de la proteína permite el desarrollo embrionario normal. Sin embargo, no es suficiente como para que las motoneuronas de la médula espinal mantengan su supervivencia, produciendo la enfermedad. Por ello, se podría afirmar que la AME está causada por una disminución de la proteína *SMN*. Así, se podría decir, que la mayoría de pacientes con AME tipo 1 tendrán 1 o 2 copias del gen *SMN2*, los pacientes con AME tipo 2 o 3 tendrán 3 copias de este gen, y la mayoría de pacientes capaces de conseguir la deambulación presentarán 4 o más copias (representación en **Tabla 1**).¹

A pesar de ello, la relación entre el gen *SMN2* y la presentación de la AME no es absoluta. Esto se debe a que se ha podido encontrar variabilidad dentro de la misma familia, donde hermanos con la misma deleción del gen *SMN1* y la misma cantidad de copias de *SMN2* presentan, uno la enfermedad de forma sintomática y el otro de manera asintomática. Todo ello sugiere la intervención de otros genes o factores modificadores intrafamiliares.¹

1.1.2 PROTEÍNA SMN

La proteína *SMN* está constituida por 294 aminoácidos. Su expresión se da en el núcleo y citoplasma de los tejidos somáticos, que es mayor en las neuronas motoras de la médula espinal. Los niveles de expresión de la proteína varían en base a la etapa del desarrollo, aumentando en la fetal y disminuyendo en la postnatal.¹

A pesar de que la proteína *SMN* se expresa en todas las células somáticas, la fragilidad de las motoneuronas de la médula espinal en la AME sigue estando en estudio. Muchos de ellos sugieren que dicha proteína puede tener importantes funciones y exclusivas en las neuronas motoras, sin embargo, no hay evidencias científicas claras sobre ello.¹

1.2 TIPOLOGÍA Y DESCRIPCIÓN CLÍNICA

Debido a las diferentes presentaciones de esta enfermedad, el *Consortio Internacional de la Atrofia Muscular Espinal* decidió, en 1991, clasificarla en tres tipos distintos, en función de la edad de aparición y el nivel de funcionalidad motora afectada:¹

- AME tipo 1: forma grave o Enfermedad de Werdnig – Hoffmann
- AME tipo 2: forma intermedia
- AME tipo 3: forma juvenil o Enfermedad de Kugelberg – Welander¹

En una revisión posterior, se modifica la clasificación y se incluye dentro de la AME tipo 3, dos subtipos (3a y 3b), dependiendo de la edad de comienzo de la enfermedad, así como, la inclusión de la AME tipo 4 para los casos adultos. Por último, se añade la AME tipo 0 en pacientes con inicio prenatal o fallecimiento en las primeras semanas de vida (representación en **Tabla 1**). Esto queda reflejado en la tesis doctoral “Desarrollo Neuromuscular en la Atrofia Muscular Espinal” elaborada por Rebeca Martínez en 2012, en la cual, también se establece una descripción clínica en base a la tipología de la enfermedad:¹

Tipo	Edad de aparición	Función motora alcanzada	Edad de defunción	Nº copias de SMN2*
0	Prenatal	Disfunción respiratoria	<1 mes	1
I	0-6 meses	No llegan a permanecer sentados	<2 años	2
II	<18 meses	No llegan a permanecer de pie	>2 años	3
IIIa	18 meses-3 años	Capacidad de deambular	Adulto	3,4
IIIb	>3 años	Capacidad de deambular	Adulto	3,4
IV	>21 años	Capacidad de deambular	Adulto	4 o más copias

Tabla 1. Clasificación de la Atrofia Muscular Espinal¹

- **AME tipo 0 o tipo 1A.** Es de las más graves, pues incluye a los pacientes con inicio prenatal, donde la madre puede presenciar una disminución de los movimientos fetales en el transcurso del embarazo. En estos casos, la debilidad muscular está presente desde el nacimiento, y algunos pacientes pueden

presentar fracturas óseas congénitas y malformaciones cardíacas. Este tipo de AME puede manifestarse con artrogriposis, cuya evolución es muy rápida hacia el fallecimiento del paciente.^{1,10,12}

- **AME tipo 1 o enfermedad de Werdnig – Hoffmann.** Se trata de la forma más grave y común, ya que comprende la mitad de los casos (50%) de todas las AME. La sintomatología comienza en niños menores de 6 meses de vida o en período prenatal. La evolución de la enfermedad cursa con una gran disminución de los movimientos musculares proximales y del tono muscular. Presentan mayor debilidad en los miembros inferiores que en los superiores y una hipotonía generalizada. Por ello, nunca consiguen permanecer en sedestación sin ayuda. Existe una disminución o ausencia de los reflejos tendinosos, pero la sensibilidad se encuentra preservada. Se pueden generar fasciculaciones de la lengua, y por consiguiente, provocar problemas de deglución y succión. Es característico el llanto débil y las dificultades para toser. Además, es frecuente la aparición de dificultades respiratorias graves, ya que a pesar de la relativa estabilidad del diafragma, la musculatura intercostal se ve gravemente afectada, lo que genera también un tórax campaniforme.^{1,12}
- **AME tipo 2 o forma intermedia.** La sintomatología comienza su presentación más tarde que en la AME tipo I, entre los 7 y 18 meses de vida. Los pacientes también cursan con debilidad muscular proximal e hipotonía, pero a diferencia del tipo anterior, conservan la capacidad de mantenerse en sedestación sin ayuda, e incluso, permanecen en bipedestación, siendo casi imposible la marcha por sí solos. Algunos pueden lograrla con el uso de ortesis aunque todos están destinados al empleo de la silla de ruedas. Los miembros inferiores se ven más afectados que los superiores y presentan debilidad muscular en el tronco, provocando deformidades del tórax y desviaciones de columna, frecuentemente escoliosis. La esperanza de vida de estos pacientes variará en base a la gravedad de la clínica de la función motora, por lo que, los que sean más propensos a alteraciones respiratorias tendrán una dependencia a la ventilación mecánica anterior a aquellos que conserven su fuerza muscular.^{1,12}
- **AME tipo 3 o enfermedad de Kugelberg – Welander.** Es la forma más variable de esta enfermedad. Por ello, su comienzo puede darse desde los primeros años de vida hasta en edad adulta. En la mayoría de los casos, se conservan todas las funciones motoras y el paciente consigue la marcha sin

ayuda. A pesar de ello, a medida que va evolucionando la enfermedad, se generan dificultades en la deambulación debido al desarrollo de la debilidad muscular proximal. Dentro del AME tipo 3 encontramos dos subtipos (división que facilita el diagnóstico): ¹

- **AME tipo 3a:** su aparición se produce durante los 3 primeros años de vida. Existen dificultades para la deambulación, y en ocasiones, no consiguen el desarrollo de todas las funciones motoras.¹
 - **AME tipo 3b:** el comienzo se da entre los 3 y los 30 años. La debilidad muscular y su respectiva progresión puede ser lenta e incluso imperceptible, en algunos casos.¹
- **AME tipo 4 o forma adulta.** La enfermedad comienza después de los 30 años de edad, la esperanza de vida es casi como la normalidad, debido a que la progresión de la enfermedad es muy lenta. Los pacientes consiguen la deambulación, mayoritariamente, sin dificultades, y no presentan problemas respiratorios. La debilidad muscular se encuentra, principalmente, en los músculos proximales de miembros inferiores y la cintura pélvica.¹

1.3 MÉTODOS DE DIAGNÓSTICO

En la actualidad, el método diagnóstico más empleado para la detección de la AME es el diagnóstico molecular. Ha servido como método de diagnóstico diferencial frente a otras patologías de motoneurona o miopatías, debido a su gran variedad de sintomatología. A pesar de ello, es preciso realizar un seguimiento de la evolución de la enfermedad para obtener una clasificación precisa de la misma. La principal característica es la debilidad muscular desencadenada por la denervación, que puede ser cuantificable mediante la realización de electromiografía o estudios histológicos en biopsias musculares. De esta forma se tienen en cuenta los siguientes criterios para poder realizar el seguimiento, la evolución y poder pautar el tratamiento más adecuado: ¹

1.3.1 DIAGNÓSTICO CLÍNICO

La manifestación más importante presente en la AME es la debilidad muscular. Esta es mayoritariamente simétrica, más proximal que distal y mayor en los miembros inferiores. Se trata de un signo que se correlaciona con el nivel de funcionalidad motora y la edad de aparición (representación en **Tabla 1**). La sensibilidad se encuentra conservada y la presentación o ausencia de reflejos tendinosos variará en función de la edad de aparición, la duración y evolución de la enfermedad.¹

En los tipos de AME más avanzados o graves se pueden encontrar distintos signos como: problemas de control cefálico, debilidad al toser y llorar, dificultad en la deglución y succión, atrofia de la lengua y problemas respiratorios.¹

1.3.2 DIAGNÓSTICO MOLECULAR

El primer nivel de diagnóstico de un paciente con sospechas de AME es buscar la posible delección del gen *SMN1*. La ausencia del exón 7 confirmaría el diagnóstico. Sobre el 90% de los casos presentan, además, delección del exón 8. Este tipo de diagnóstico tiene una sensibilidad de un 95% y una especificidad de casi el 100%. Si el resultado es negativo, se valora el número de copias del gen *SMN1*. Si el paciente tiene una copia de este, se recurre a secuenciar el alelo con el objetivo de buscar la mutación que causa la enfermedad. Además, si procede, se realiza un estudio de portadores a los padres, con la finalidad de facilitar el diagnóstico y llevar a cabo el correspondiente asesoramiento a los mismos.¹

1.3.3 ELECTROMIOGRAFÍA Y BIOPSIA MUSCULAR

Anterior a la detección del gen causante de la enfermedad, el diagnóstico se realizaba por medio de la confirmación de electromiografía (EMG) y biopsia muscular.¹

La EMG deja ver signos de denervación, apreciándose en casos muy graves potenciales de fibrilación espontánea, fasciculaciones, disminución de las amplitudes motoras... A pesar de ello, la velocidad de conducción nerviosa sensitiva y motora no suele verse alterada.^{1,12}

Por otra parte, otro método de detección es la biopsia muscular. Los cambios patológicos presenciados, tanto de la AME tipo 1 como la de tipo 2 se caracterizan por la atrofia de grandes grupos de fibras musculares adyacentes a fibras hipertróficas de

dimensiones mayores a las propias de la edad. Las primeras son redondeadas, característica propia de fibras inmaduras o con aspecto fetal, lo que podría indicar el inicio de la enfermedad durante el desarrollo embrionario. Por otro lado, la presencia de fibras hipertróficas apunta a la presencia de un mecanismo de compensación de pérdida de funcionalidad de fibras atróficas. No hay homogeneidad en la afectación de las fibras musculares, por lo que la atrofia podría variar en distintas partes del propio músculo. Debido a ello, hay que considerar la posibilidad de un diagnóstico clínico erróneo como consecuencia de la extracción de una muestra de tejido muy pequeña.¹

1.3.4 BIOQUÍMICA

En pacientes que presentan AME, la enzima creatina quinasa (CK o CPK) puede encontrarse modificada, aumentando sus niveles de producción, aunque nunca en cantidades como las presentes en miopatías causantes de destrucciones completas del músculo.¹ En la AME tipo 3 y 4, una cuarta parte de los pacientes pueden presentar las CK aumentadas, lo que podría generar confusión con la detección de distrofias musculares, debido a que se trata de formas crónicas de presentación de la enfermedad.^{1,12}

1.3.5 DIAGNÓSTICO PRENATAL

Es necesario considerar que el riesgo de recurrencia de la AME en familias portadoras es del 25%, por lo que es recomendable la realización de un diagnóstico prenatal a la madre tras quedar embarazada. Para poder realizar dicha detección, es necesario que la portadora disponga previamente de un estudio genético. La obtención del ADN del feto se consigue por medio de una biopsia de vellosidades coriónicas (entre la 10 y 12 semanas de gestación), por amniocentesis (entre la 14 y 16 semanas de gestación) y por extracción de sangre del cordón umbilical (entre la 18 y 19 semanas de gestación).¹

1.3.6 PRUEBA DEL TALÓN

Las medidas de detección precoz de la enfermedad son muy importantes, fundamentalmente, para el comienzo temprano del tratamiento. Una de las últimas recomendaciones de los expertos es la implementación de un programa de cribado que se realice de manera universal en los recién nacidos mediante la prueba del talón. Con

ello, el tratamiento podría realizarse en la fase asintomática y disminuir las complicaciones.³

La prueba del talón constituye una de las estrategias de detección precoz de enfermedades congénitas dentro del programa de prevención secundaria incluido en el sistema de Salud Pública. Para realizarla es necesario extraer una muestra de sangre del talón del recién nacido. En España, cada comunidad autónoma tiene su programa de cribado para la detección de enfermedades endocrino-metabólicas de baja incidencia. El principal objetivo es el diagnóstico precoz para la implantación de un plan terapéutico adecuado y temprano.⁴

1.4 ASPECTOS NEUROPATOLÓGICOS

La mayoría de los estudios neuropatológicos realizados de la AME han sido puestos en marcha en una muestra pequeña de pacientes y grupos heterogéneos, debido a las dificultades de acceso a los mismos. Estos se han llevado a cabo en necropsias de pacientes de AME tipo 1, por razón de su pronóstico y gravedad. A continuación, se citarán los aspectos neuropatológicos más importantes encontrados, tanto de forma prenatal como postnatal.¹

1.4.1 ASPECTOS NEUROPATOLÓGICOS PRENATALES

- Médula espinal: los hallazgos más importantes han sido el aumento del número de células apoptóticas, así como, anomalías en la expresión de proteínas que anulan dicha apoptosis. También se han documentado alteraciones de los núcleos de las motoneuronas con degeneración de los mismos a las 16 semanas de gestación.¹

1.4.2 ASPECTOS NEUROPATOLÓGICOS POSTNATALES

- Médula espinal: se aprecia un descenso de la cantidad de motoneuronas debido al aumento de la apoptosis durante el desarrollo embrionario. Por otra parte, la mayoría de los núcleos de las células de las neuronas motoras presentaban degeneración morfológica. Además, se ha descrito atrofia de los axones, inmadurez y pérdida de las fibras de mielina.¹
- Musculatura: se ha realizado un análisis morfológico del músculo esquelético donde se aprecia la existencia de fibras pequeñas que presentan características fetales. Muchas solo contienen un núcleo y su estructura se mantiene

adecuadamente. No se han descrito signos inflamatorios. Es importante destacar que se han encontrado dos tipos de células musculares distintas: unas donde el sarcoplasma presenta una buena organización, con su estructura preservada y el núcleo en la periferia; y otras, que son pequeñas e inmaduras, ovaladas y un solo núcleo central. En algunos niños se ha apreciado la presencia de tejido graso entre las células musculares.¹

- Unión neuromuscular: se han encontrado nervios entre fibras musculares con forma de collar de perlas (pequeñas inflamaciones a lo largo del axón), los cuales se ramifican formando terminaciones que inervan a más fibras musculares. Las placas motoras no se encuentran muy desarrolladas y los aparatos postsinápticos presentan una apariencia más sencilla.¹

1.5 SEGUIMIENTO DE LA ENFERMEDAD

Las pautas más importantes para el seguimiento de los pacientes con AME tipo 1 se basan en la supervivencia y el período de ventilación asistida. Aun así, se ha ampliado a otro tipo de medidas de funcionalidad motora (instrumental) y biomarcadores moleculares para el seguimiento de pacientes con AME con menor gravedad que permiten distinguir los cambios durante la evolución de la enfermedad (representación en **Tabla 2**)¹

Las medidas instrumentales abarcan electromiogramas específicos, medidas de fuerza muscular con miómetro de mano y escalas de función muscular. Por otra parte, los biomarcadores moleculares incluyen la contabilización de la transcripción de ARN y de proteína *SMN* en sangre periférica.¹

	Tipos de AME	Medidas
Estimación del número de unidades motoras (MUNE)	I, II y III	Función motora
Potencial de acción muscular compuesto (CMAP)	I, II y III	Función motora
Absorciometría dual de rayos X (DEXA)	II y III	Densidad mineral ósea
Miometría	II y III	Evaluación de la resistencia
Evaluación de la funcionalidad motora (MFM)	II y III	Escala funcional
Medida de la motricidad global (GMFM)	II y III	Escala funcional
Escala de Hammersmith (HFMS)	En silla de ruedas	Escala funcional
Escala de Hammersmith modificada	En silla de ruedas y ambulantes	Escala funcional con cambio de orden de los ítems para evitar la fatiga
Escala de Hammersmith ampliada	En silla de ruedas y ambulantes	Escala funcional con 15 ítems añadidos de la GMFM
Escala Egen Klassification (EK)	No ambulantes	Habilidades funcionales

Tabla 2. Medidas instrumentales y escalas utilizadas para el seguimiento de la AME.¹

1.6 EPIDEMIOLOGÍA

Existen alrededor de 60.000 afectados en España por enfermedades neuromusculares.⁵ Estas enfermedades son consideradas enfermedades raras o “huérfanas” debido a su baja incidencia de morbilidad en pediatría. Dentro de estas cabe destacar, la Distrofia Muscular de Duchenne, pues muestra una incidencia de 1/3.000-6.000 nacimientos varones, y la Atrofia Muscular Espinal, que presenta una incidencia de 1/6.000 – 1/10.000 recién nacidos vivos.⁶

Los estudios científicos publicados acerca de estas enfermedades suelen concentrarse en aspectos relacionados con la fisiopatología, el diagnóstico o la terapia de cada una. Aun así, hay escasos estudios epidemiológicos que las aborden.⁵

La Atrofia Muscular Espinal se considera la segunda causa principal de enfermedades neuromusculares, dándose por igual en ambos sexos.⁷ Presenta una frecuencia de portadores de 1/40-1/60.¹

A nivel mundial, varias poblaciones se han visto afectadas por esta enfermedad. En Inglaterra existe una incidencia de 4/100.000 nacimientos y una frecuencia de portadores de 1/80. En cambio, en Italia su incidencia es mayor, presenta 7,8/100.000 nacimientos, con una frecuencia de portadores de 1/57. En Alemania, la frecuencia de portadores es la misma que en Italia, sin embargo, su incidencia se incrementa, siendo de 10/100.000 nacimientos.⁸

La AME se considera una de las principales causas hereditarias de mortalidad infantil, con frecuencia las de tipo 0 y tipo 1 son las más graves, y suelen darse en mayor medida, puesto que representan el 70% de los casos.⁹

En España, hay 100 casos nuevos al año, de los cuales, la mitad son de AME tipo 1, y existen más de 1.000.000 de portadores que pueden transmitir la enfermedad.^{1, 13} Aproximadamente, 1.5000 familias han presentado esta enfermedad en algunos de sus integrantes.⁷

En Canarias, la prevalencia de AME es de 1,6/100.000 habitantes.¹⁴ Se estima que en la provincia de Santa Cruz de Tenerife hay 12 casos de AME, de los cuales 8 hacen referencia a población adulta y 4 a niños. Dentro de la misma provincia, 11 casos pertenecen a la isla de Tenerife y solo uno de ellos a la de La Palma, este último es un caso en adultos. Por otra parte, en la provincia de Las Palmas de Gran Canarias se calculan 14 casos de AME. De ellos, la mitad son en adultos y la otra mitad en niños. Si prestamos atención a cada isla, en Lanzarote encontramos 3 casos, 2 en adultos y 1 niño. En Fuerteventura se contabilizan 3 casos, 1 en adultos y 2 en niños. Mientras que en Gran Canaria se han identificado 8 casos, la mitad en adultos y la otra mitad en niños.⁷

1.7 ESCALAS

Según el artículo “The Children’s Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): Test development and reliability” de A.M. Glanzman et al. de 2010, una de las escalas más empleadas para seguir la evolución de pacientes con AME, y en concreto, la de tipo 1, es la escala CHOP INTEND. Su fiabilidad se evaluó realizando el test en una población de niños con este tipo de patología, en un grupo mixto de sujetos que presentasen enfermedad neuromuscular y debilidad; y realizando una comparación con un grupo de lactantes de desarrollo típico normal. La alta fiabilidad encontrada en el grupo con AME

permitió el uso de esta escala en una población más amplia de menores con enfermedades neuromusculares.²⁰

La realización de escalas para la AME tipo 1 es compleja debido a la poca tolerancia a la movilización y la condición inestable en el foco médico, lo cual queda recogido en el artículo “Evaluación Funcional en pacientes portadores de atrofia músculo espinal ambulantes y no ambulantes” elaborado por Karin Muñoz Avendaño en 2018. Al principio, se comenzó utilizando el Test of Infants Motor Performance (TIMP), empleado normalmente en población normal. A pesar de su buena fiabilidad, los ítems valorados en decúbito prono no se toleraron adecuadamente, por la poca capacidad respiratoria y dificultad en el manejo de secreciones. Sin embargo, la escala CHOP INTEND fue diseñada para aplicarla a recién nacidos hasta 18 meses, y está basada en escalas previas de desarrollo motor normal y valoraciones neurológicas en niños, tanto pretérminos como términos. Se conforma de 16 ítems, es fácil de aplicar y bien tolerada. Su puntuación máxima es de 64 puntos y se evalúa la movilidad espontánea e inducida en decúbito supino, y la actividad refleja en suspensión ventral (Landau y Galant). La puntuación varía entre 0 y 4; siendo 0 sin respuesta, 1 respuesta mínima, 2 respuesta parcial, 3 respuesta casi completa y 4 respuesta completa.²¹

Como consecuencia al ligero aumento de la supervivencia en niños con AME tipo 1, se pretende registrar de forma longitudinal el desarrollo motor, para conocer si en algún momento de la vida del paciente, logra alcanzar ítems del desarrollo normal. Por todo ello, se emplea la escala Hammersmith Infant Neurological Examination (HINE) Section 2 (HINE-2).²¹

La escala original se aplica fácilmente y evalúa a niños de entre 2 y 24 meses. Además, incluye caracteres de la valoración neurológica como, los pares craneales, postura, movimiento, tono y reflejos. Dentro del desarrollo motor, se valora el control cefálico, la sedestación, la prensión voluntaria, los giros, el gateo y la marcha. La puntuación varía entre 0 y 5, siendo 0 la ausencia de movimiento. Por otra parte, la HINE-2 es más corta y tiene menos ítems motores.²¹

En la actualidad tanto la escala CHOP INTEND como la HINE-2 se emplean como herramientas para valorar la efectividad en ensayos clínicos. La primera es una escala específica para la enfermedad, mientras que la segunda aporta la progresión en el desarrollo motor y compara cada ítem con el de un lactante típico.²¹

1.8 TRATAMIENTO

A partir de la confirmación del diagnóstico genético de AME, se debe comenzar un proceso de diálogo y comunicación con la familia, considerando diferentes aspectos en función de la edad del paciente, el comienzo de la clínica y la máxima función motora lograda, estableciendo así el tipo de AME.¹⁰

Es indispensable el seguimiento continuado e integral por un equipo multidisciplinar, los registros de la evolución, la toma de decisiones con respecto al tratamiento y la transición entre pediatría y la etapa adulta. Esto queda detallado en el artículo “La Atrofia Muscular Espinal en el nuevo escenario terapéutico” del 2018 cuyo autor es Eduardo Tizzano.¹⁰

En la actualidad, no se ha descubierto ningún tratamiento efectivo para curar la AME. A pesar de ello, su principal tratamiento va encaminado a la mejora de la calidad de vida de los pacientes por medio de cuidados paliativos. Para ello, se debe considerar la evaluación continuada de la función respiratoria y las posibles infecciones producidas, una alimentación adecuada y los cuidados ortopédicos precisos. Las patologías respiratorias son la principal causa de mortalidad en pacientes con AME tipo 1 y AME tipo 2, protagonizadas principalmente, por el fallo de la musculatura intercostal. Se han desarrollado una serie de aspectos sobre cuidados fundamentales en los diferentes tipos de AME:¹

- **AME tipo 1:** fisioterapia, ayuda nutricional, manejo de secreciones, tos efectiva (fisioterapia) y soporte respiratorio no invasivo.
- **AME tipo 2:** además de las pautas para la AME tipo 1, debe considerarse, la escoliosis. Para ello, se debe tener en cuenta la fisioterapia y/o medidas quirúrgicas.
- **AME tipo 3:** para pacientes que no consiguen la marcha, el seguimiento será como en la AME tipo 2. Sin embargo, los pacientes que deambulan podrán realizar ejercicio físico ligero como la natación. Esto permite la disminución de contracturas musculares, el desarrollo adecuado de las caderas y aumentar la densidad ósea.^{1,12}

Por otra parte, dado que se trata de una enfermedad que no presenta una cura efectiva, la investigación está intentando abordarla desde distintos enfoques a nivel terapéutico, con el fin de conseguir un tratamiento eficaz, o bien, disminuir la

sintomatología presente. Estos los podemos clasificar en dos tipos diferentes. Por un lado, aquellos cuyo fin es aumentar la expresión de la proteína *SMN* (farmacología y terapia génica), y por otro, los basados en la prevención de la apoptosis de las motoneuronas (farmacología y terapia celular).¹

1.8.1 TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

El principal objetivo del tratamiento farmacológico es aumentar la expresión de la proteína *SMN*, intentando conseguir un incremento de la transcripción del gen *SMN2*, dado que todos los tipos de AME tienen, al menos, una copia. Otros de los fines de este tratamiento son: ¹

- La inclusión del exón 7 de *SMN2*, que consigue un aumento de la expresión de la proteína *SMN*; así como, compuestos neuroprotectores que eviten la degeneración neuronal.
- La estabilización de la proteína *SMN*.
- La prevención de la AME, demostrándose los efectos de fármacos como el albuterol o salbutamol (parece aumentar los niveles de la proteína *SMN*). ¹

En España, el acceso al tratamiento farmacológico se encuentra en continua evolución. El primer tratamiento comercializado, desde el 1 de marzo de 2018, para la AME es Spinraza ®. Se trata de un oligonucleótido, molécula capaz de unirse al ARN del gen *SMN2* y acelerar la producción de la proteína *SMN*. Su administración es mediante punción lumbar y dentro del centro hospitalario. Concretamente en Canarias, es posible administrar este fármaco en el Hospital Universitario Nuestra Señora de la Candelaria (Tenerife) y en el Hospital Insular Materno Infantil (Las Palmas de Gran Canaria).¹¹

Por otra parte, se está llevando a cabo un ensayo clínico para afectados de AME llamado Firefish con el compuesto Ridisplan por la entidad farmacéutica Laboratorios Hoffmann – La Roche. La vía de dosificación es oral. Se encuentra en la parte 2 de la fase III y no presenta grupo placebo. El perfil de AME escogido en el ensayo es tipo 1 de entre 1 y 7 meses de edad. Se está realizando en el Hospital Virgen del Rocío (Sevilla) por el Dr. Marcos Madruga y el Hospital San Joan de Deu (Barcelona) por el Dr. Andrés Nascimiento.¹¹

1.8.2 TERAPIA GÉNICA

La Terapia Génica se presenta como una posibilidad de tratamiento de enfermedades, cuyo objetivo es modificar la expresión de los genes de una persona, o bien, el cambio de genes anormales. Su funcionamiento es mediante el suministro de ADN en lugar de fármacos. ¹⁸

En el caso de la AME, la finalidad es la corrección de la causa de la enfermedad, esto es, la sustitución del gen *SMNI* erróneo. Se han realizado investigaciones con ratones, dando resultados positivos, ya que el 60% de las motoneuronas de la médula espinal expresaban el gen *SMNI* y corregían la función motora y muscular. Sin embargo, solo fue posible al día siguiente del nacimiento, pues al realizarlo después, sus efectos eran ausentes o muy bajos. ¹

En la actualidad, se están realizando otros ensayos clínicos que incluyen la administración de fármacos vía oral capaces de modificar la inclusión del exón 7 y con buenos resultados. ¹⁰

En 2017 se realizó un estudio con 15 pacientes que presentaban AME tipo 1, a los cuales se les administró una dosis de terapia génica de *Self-complementary adeno-associated virus serotype 9 (scAAV9)*. Los pacientes se dividieron en dos cohortes. La primera estaba conformada por 3 pacientes que recibieron una dosis baja, y la segunda, por 12 pacientes, que recibieron una dosis alta. A ambas se les administró esteroides vía oral durante 30 días. En el momento de comenzar el tratamiento, la edad media de los pacientes era de 6,3 meses en la cohorte 1 y de 3,4 meses en la 2. Los pacientes de ambas cohortes aumentaron su puntuación en la escala CHOP INTEND. Además, el resultado fue más significativo en la cohorte 2, al presentar una dosis más alta. Del total de pacientes de dicha cohorte, 11 podían sentarse sin ayuda y alimentarse vía oral y hablar, 9 podían realizar giros, y 2 caminaron independientemente. Al observar a los pacientes en agosto de 2017, la totalidad habían alcanzado, al menos, los 20 meses y no precisaban de ventilación mecánica permanente. ¹⁵

En el artículo “Posibilidades de tratamiento en la Atrofia Muscular Infantil” redactado por Samuel I. Pascual y Mar García en 2017, se concluye que el suministro intravenoso de terapia génica a única dosis en pacientes con AME tipo 1, resultó en una mejora de la supervivencia, de la función motora y un incremento de la puntuación en la escala CHOP INTEND. ¹⁶ También se ha descubierto que, al igual que *scAAV9*,

AAVrh10 muestra un alto potencial de entrada en el SNC y en el tejido muscular esquelético.^{15,16}

El 24 de mayo de 2019, Onasemnogene abeparvovec (Zolgensma) recibió la primera aprobación de la Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA) como terapia génica que reemplaza al gen *SMN1*, para su administración intravenosa en pacientes con AME menores de dos años en el momento de la dosificación. Esta terapia aumenta la proteína *SMN* en las motoneuronas y previene la muerte celular neuronal, generando una mejora de la función neuronal y muscular. Esto queda recogido en la revisión realizada por Samiah A. Al-Zaidy et al. en 2019, denominada “From Clinical Trials to Clinical Practice: Practical Considerations for Gene Replacement Therapy in SMA type 1”¹⁷

En los últimos meses, el laboratorio farmacéutico Novartis ha realizado un sorteo con el fin de ofrecer a 100 bebés con AME, elegidos aleatoriamente, una inyección de Zolgensma. Este tema ha creado un debate ético y moral acerca de la justicia del reparto de dosis de esta terapia.²²

El día 19 de mayo de 2020 la Comisión Europea ha autorizado la comercialización en Europa de Zolgensma como tratamiento de terapia génica. En la actualidad, se encuentra disponible en Francia y se espera que lo esté en Alemania próximamente. Su administración es en una única dosis, vía intravenosa, en pacientes presintomáticos de AME (menores de 6 semanas en el momento de la administración) con 2 copias de *SMN1* o 3 copias de *SMN2*, así como, en pacientes sintomáticos menores de 21 kg. Los estudios realizados analizan la eficacia y seguridad del tratamiento. Se logra constatar la mejora en varios hitos motores, donde los pacientes consiguen la sedestación estable e independiente, el gateo y la marcha.²³

1.8.3 TERAPIA CELULAR

El trasplante de células madre embrionarias (ESC) permite la sustitución de células no-neuronales, aumentar los niveles de factores neuroprotectores y reducir los compuestos neurotóxicos, lo cual interviene en la mejora de la enfermedad. Su utilización en estudios con animales ha indicado una mejora del fenotipo de la enfermedad.¹

En la AME es posible utilizar las células madre con dos objetivos distintos. Por un lado, para el progreso en el campo de la investigación, ya que son convertidas en motoneuronas parecidas a las de la AME y se puede hacer uso de los nuevos fármacos en ellas. Y por otra parte, como tratamiento de pacientes con AME, como se ha mencionado anteriormente.¹⁸

Durante un estudio en California, se ha desarrollado un método para crear motoneuronas humanas de alta pureza y han demostrado que el trasplante de estas células genera beneficios neuropatológicos y fenotípicos en un modelo de ratones con AME. Este mismo grupo propuso un ensayo con pacientes que presentasen AME, en el que se les administraría inyecciones intraespinales de dichas células, sin embargo, la FDA decidió no llevarlo a cabo.¹⁹

2. JUSTIFICACIÓN

Tras la realización de una amplia búsqueda acerca de la Atrofia Muscular Espinal, y en concreto, la de Tipo 1, se ha podido comprobar la escasa evidencia científica en cuanto al tratamiento fisioterápico de la enfermedad. Sin embargo, la información existente propone que un diagnóstico y una intervención interdisciplinar precoz tienen una repercusión favorable en la evolución de la misma. Por ello, la combinación entre el tratamiento farmacológico junto con el tratamiento fisioterápico ajustado a las características clínicas del paciente está dando resultados positivos.

Hemos conocido el caso de un paciente con esta enfermedad que se encuentra en tratamiento desde el nacimiento y hemos comprobado que está desarrollando patrones atípicos de aumento de tono en extremidades. Se trata del primer paciente diagnosticado con esta patología en Canarias que recibe un tratamiento con Nusinersen de forma precoz (12 días de vida). Debido a ello, decidimos realizar un seguimiento del paciente, observando y analizando el avance de los aspectos clínicos desarrollados a consecuencia tanto del tratamiento farmacológico como fisioterápico. Además, se plantea un proyecto de valoración y tratamiento de fisioterapia acorde a las características clínicas del paciente.

3. OBJETIVOS

3.1 OBJETIVO GENERAL

- Diseñar un proyecto de valoración y tratamiento fisioterápico de un paciente con Atrofia Muscular Espinal Tipo 1.

3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Realizar una revisión de carácter sistemática acerca de la Atrofia Muscular Espinal.
- Explicar el caso clínico de un paciente con Atrofia Muscular Espinal Tipo 1.
- Describir la evolución de un paciente con Atrofia Muscular Espinal Tipo 1, durante el período de la intervención fisioterápica.
- Describir las variaciones clínicas de un paciente con Atrofia Muscular Espinal Tipo 1, con respecto a un paciente “tipo”.

4. MATERIAL Y MÉTODOS

4.1 BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA Y PALABRAS CLAVES

Se ha realizado una búsqueda bibliográfica para comprobar la efectividad del tratamiento, abordando todos los campos, en la Atrofia Muscular Espinal, y particularmente, la de Tipo 1. Para ello, se han empleado Palabras Clave: “Atrofia Muscular Espinal”, “AME”, “Spinal Muscular Atrophy”, “SMA”, “Tipo 1”, “Type I”, “Fisioterapia”, “Physiotherapy”, “Rehabilitation”, “Nusinersen” y “Spinraza” y se han utilizado las bases de datos Punto Q, Pubmed, Cochrane, Dialnet, Biblioteca de la Universidad Autónoma de Madrid (UAM), Pedro, Lilacs, ScienceDirect y Asociación Española de Pediatría (AEP). Además, a la hora de realizar la búsqueda se han tenido en cuenta los criterios de inclusión y exclusión.

4.2 CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN

A continuación se exponen los criterios de inclusión y exclusión:

Criterios de inclusión

- Artículos, tesis, ensayos clínicos y revisiones bibliográficas que analicen la evolución de la Atrofia Muscular Espinal tras la aplicación de Nusinersen.

- Artículos, tesis, ensayos clínicos y revisiones bibliográficas que analicen la evolución de la Atrofia Muscular Espinal tras la aplicación de Fisioterapia.
- Artículos, tesis, ensayos clínicos y revisiones bibliográficas que analicen la evolución de la Atrofia Muscular Espinal tras la aplicación de la combinación de Nusinersen y Fisioterapia.
- Artículos publicados en los últimos 10 años.
- Artículos publicados en inglés, francés y español.

Criterios de exclusión

- Artículos que presenten información no relacionada con nuestros objetivos.
- Artículos, tesis, ensayos clínicos y revisiones bibliográficas cuyas muestras sean pacientes adultos.

4.3 DESARROLLO DE LA BÚSQUEDA

Se realiza una primera búsqueda en todas las bases de datos, haciendo uso de las palabras descritas anteriormente. Se acota la búsqueda en fecha de publicación a los 10 últimos años. En las bases de datos donde se encuentran gran número de artículos, se añaden filtros como el idioma (inglés y español), el tipo de recurso (artículos) y la especie (humana), siempre que fuese posible. Sin embargo, hay bases de datos en las que los resultados han sido escasos, por lo que hemos decidido no añadir filtros. Tras haber realizado esta búsqueda, se han encontrado 3794 resultados, de los cuales se han seleccionado 58. Estos han sido clasificados en función de la base de datos con la que han sido encontrados (representación en **Tabla 3**).

TOTAL DE ARTÍCULOS: 3794 → SELECCIONADOS: 58 → DEFINITIVOS: 9					
BASE DE DATOS	FILTRO	ENCONTRADO	SELECCIONADOS	REPETIDOS	DEFINITIVOS
PUDMED	AÑO: 2010-2020	265 ART.	21 ART.	18 ART.	7 ART.
	IDIOMA: ESPAÑOL-INGLÉS				
	ESPECIE HUMANA				
LILACS	-	11 ART.	0	0	0
PUNTO Q	AÑO: 2010-2020	1004 ART.	17 ART.	30 ART.	2 ART.
	IDIOMA: ESPAÑOL-INGLÉS				
	RECURSOS: ARTICULOS				
SCIENCEDIRECT	AÑO: 2010-2020	1230 ART.	13 ART.	9 ART.	0
BIBLIOTECA UAM	AÑO: 2010-2020	1250 ART.	1 ART.	17 ART.	0
	IDIOMA: ESPAÑOL-INGLÉS				
	RECURSOS: ARTICULOS				
AEP	-	0	0	0	0
PEDRO	-	1 ART.	0	0	0
DIALNET	-	2 ART.	1 ART.	0	0
COCHRANE	AÑO: 2010-2020	31 ART.	5 ART.	2 ART.	0
	IDIOMA: ESPAÑOL-INGLÉS				

Tabla 3. Número de artículos encontrados en la revisión bibliográfica, en función de la base de datos y filtros utilizados. (Elaboración Propia)

Por último, estos 58 artículos han sido revisados independientemente y se han escogido 9. El resto de artículos han sido descartados al no presentar relación directa con el tipo de AME, el fármaco seleccionado (Nusinersen) y/o al no pasar los filtros de criterios de inclusión y exclusión citados con anterioridad.

Además, hemos catalogados los artículos en función de si los pacientes que han servido de muestra para la investigación han sido tratados exclusivamente con fisioterapia, en combinación con Nusinersen o solamente con el fármaco (ver **figura 2**).



Figura 2. Esquema de clasificación de artículos encontrados en la revisión bibliográfica. (Elaboración Propia)

El primer artículo seleccionado ha sido el titulado ***Nusinersen for the treatment of spinal muscular atrophy*** realizado por Claudia A. Chiriboga y publicado en octubre de 2017. Su objetivo es comprobar la eficacia del Nusinersen en las formas pediátricas de AME (Tipo 1 y presintomático). Para ello, analiza tres estudios distintos, los dos primeros norteamericanos y el tercero alemán: [24](#)

- En el primero (denominado CS3A) se registra una muestra de 20 pacientes menores de 7 meses, respiratoriamente estables y 17 de ellos con 2 copias de *SMN2*. Se realizan 2 grupos, uno de ellos formado por 4 pacientes a los que se les administra una dosis de 6 mg del fármaco, y el otro por los 16 restantes, cuya dosis es de 12 mg. En ambos grupos se realiza en los días 1, 15, 85 y posteriormente cada 4 meses, siendo aquí la dosis de 12 mg para los dos grupos. Al finalizar del seguimiento (49 meses) se detalla un incremento de 11,5 puntos en la escala CHOP INTEND. [24](#)
- En el segundo (denominado CS3B = ENDEAR), se registra una muestra de 121 pacientes menores de 7 meses sin compromiso respiratorio y con 2 copias de *SMN2*. Se realizan 2 grupos de asignación aleatoria, con uno de 80 pacientes que reciben el tratamiento farmacológico y otro de 41 que reciben un tratamiento simulado. Estos se administran los días 1, 15, 29, 64 y posteriormente cada 4 meses. Tras culminar el seguimiento (13 meses), se concluyen mejoras significativas tanto en la escala CHOP INTEND como en la HINE2 del grupo que recibe tratamiento farmacológico. [24](#)
- Por último, se explica un estudio (denominado SM201 = NURTURE) realizado con 17 pacientes presintomáticos, de los cuáles 12 presentaban 2 copias de

SMN2. Reciben el tratamiento de la misma forma que en el estudio anterior y tras finalizar el seguimiento (29 meses) se consigue un 100% de supervivencia sin requerir soporte ventilatorio y con un perfil de desarrollo favorable.²⁴

El segundo artículo escogido ha sido elaborado por Vamshi K. Rao et al., publicado en diciembre de 2018 y se titula **Gene Therapy for Spinal Muscular Atrophy: An Emerging Treatment Option for a Devastating Disease.** El objetivo del mismo es proporcionar evidencias clínicas de las nuevas opciones de tratamiento y por ello se exponen varios estudios donde destacamos dos:²⁵

- El primer estudio es el mismo descrito en el artículo anterior, y el segundo emplea una muestra de 25 pacientes menores de 6 semanas de edad, diagnosticados de AME tipo 1 genéticamente y tratados con Nusinersen. Tras un seguimiento de 25 meses, se concluye que mejoran los ítems motores, llegando a la sedestación sin apoyo e incluso a la deambulación.²⁵

El tercer artículo seleccionado se denomina **Evaluation of Children with SMA Type 1 Under Treatment with Nusinersen within the Expanded Access Program in Germany.** publicado en 2018 y redactado por Astrid Pechmann et al. Como su propio nombre indica, el estudio ha sido realizado en Alemania. Su fin principal es evaluar el efecto del Nusinersen en periodos prologados de tratamiento de pacientes con AME tipo 1. Para ello, se extrae una muestra de 61 pacientes (cuyos síntomas aparecían con menos de 6 meses de edad) y se les administra el fármaco en los días 1, 15, 30, 60 y 180. En un principio, la dosis varía en función de la edad y posteriormente, se suministra 12 mg a todos por igual. Tras 6 meses de tratamiento la escala CHOP INTEND aumentó en 8-9 puntos, produciéndose un incremento de 15 o más puntos en 11 pacientes. Mientras que la escala HINE-2 constató una mejoría de 2 puntos tras el mismo período de tiempo.²⁶

El cuarto artículo ha sido redactado por Karolina A. et al. en octubre de 2018 y se denomina **Nusinersen in patients older than 7 months with spinal muscular atrophy type 1.** El principal objetivo es evaluar la seguridad y eficacia clínica del Nusinersen en pacientes mayores de 7 meses con AME tipo 1. En el artículo se escoge una muestra de 33 pacientes con AME tipo 1, de aproximadamente 7 meses de edad, a los que se les ha administrado el fármaco. Tras una evolución de 6 meses, se concluye una mejora de 2 puntos en la escala HINE-2 y de 4 en la escala CHOP INTEND.²⁷

El quinto artículo se titula **Sitting in patients with spinal muscular atrophy type 1 treated with Nusinersen**, es publicado en marzo de 2020 y redactado por Karolina A. et al. El fin principal es valorar la posibilidad de sedestación de niños con AME tipo 1 tratados con Nusinersen. Para ello, se realiza un estudio en Bélgica y Francia, donde se escoge una muestra de 53 pacientes. De ellos, 2 fallecieron por fracaso respiratorio y 1 se retiró del tratamiento por falta de mejoras respiratorias y motoras al segundo mes. Tras 14 meses de tratamiento, 15 niños eran capaces de llegar a sedestación sin ayuda, y de estos, 5 podían realizarlo a los 6 meses de tratamiento. Además, los mismos presentaban una mayor capacidad motora anterior al tratamiento. Se pudo concluir, por tanto, que una alta capacidad motora de base y una mejora de 2 puntos en la escala HINE-2 tras 6 meses de tratamiento fueron factores predictivos para la adquisición de la sedestación.²⁸

El artículo sexto ha sido elaborado por Tamara D. et al, publicado en octubre de 2019 y bajo el nombre de **Clinical Evidence Supporting Early Treatment Of Patients With Spinal Muscular Atrophy: Current Perspectives**. El objetivo del artículo es verificar la eficacia de la atención temprana en pacientes con AME desde distintos enfoques clínicos. Se exponen tres estudios distintos referidos al AME tipo 1 que se detallan a continuación:²⁹

- El primer estudio es el denominado ENDEAR (CS3B), explicado en el artículo **Nusinersen for the treatment of spinal muscular atrophy** detallado con anterioridad. El segundo estudio también ha sido abordado en el mismo artículo, y es el denominado NURTURE (SM201).²⁹
- El tercer estudio ha sido realizado en Italia. Consta de una muestra de 104 pacientes con AME tipo 1 tratados 6 meses en Italia. Del total, 9 pacientes eran menores de 7 meses al inicio del tratamiento, y de ellos, 7 mejoraron más de 4 puntos en la escala CHOP INTEND, lo que corresponde al 77%. Mientras que de los 95 restantes (mayores de 7 meses al inicio del tratamiento), solo 37 (39%) tuvieron una mejora equivalente a la anterior.²⁹

El séptimo artículo es el titulado **Physical therapy services received by individuals with spinal muscular atrophy (SMA)**, publicado en 2016 y redactado por Sally Dunaway et al. El fin principal es describir los medios de terapia física que reciben los pacientes con AME y para ello se recoge una muestra de 105 pacientes de Estados

Unidos, de los cuales 22 presentaban AME tipo 1. La información recogida abarca datos propios de la Historia Clínica, el número de sesiones de fisioterapia al mes y la duración de las mismas, el tipo de terapia y si recibía otro tipo de tratamiento. El 86% del total de pacientes recibieron tratamiento fisioterápico, el 62% en clínicas de fisioterapia, el 38% en el colegio, 34% en casa y el 13% en una clínica ambulatoria. Los ejercicios realizados comprenden estiramientos, ejercicios de fuerza, ejercicio aeróbico, hidroterapia y actividades funcionales.³⁰

El artículo octavo es titulado **Clinical Decision Making in Hypotonia and Gross Motor Delay: A Case Report of Type 1 Spinal Muscular Atrophy in an Infant**, elaborado por Kirsten Hawkins Malerba et al., en junio de 2013. Se trata de un estudio estadounidense cuya meta principal es evaluar el proceso de toma de decisiones clínicas en un paciente con AME tipo 1. El paciente de 5 meses fue evaluado y tras los resultados obtenidos de las diferentes pruebas clínicas realizadas, se determinó la actuación necesaria de distintos especialistas, entre ellos el fisioterapeuta.³¹

El último artículo elegido se titula **Changing respiratory expectations with the new disease trajectory of nusinersen treated spinal muscular atrophy [SMA] type 1**, publicado en septiembre de 2018 y elaborado por Dominic A. Fitzgerald et al. Su principal objetivo es proporcionar estrategias para apoyar las complicaciones respiratorias de AME. Se destacan dos estudios diferentes:³²

- El primer estudio (denominado NURTURE) ya ha sido descrito con anterioridad. Sin embargo, se añade el dato de que no se registran muertes ni fracaso respiratorio que requiera asistencia respiratoria más de 16 horas al día durante más de 7 días.³²
- El segundo (designado ENDEAR) también ha sido detallado en el primer artículo. A pesar de ello, se completa aportando que a los 13 meses de estudio el 31% de los pacientes tratados con Nusinersen y el 48% de los controles presentaban un soporte respiratorio invasivo continuo.³²

NOMBRE DEL ARTÍCULO	AUTOR/ES	OBJETIVO	MUESTRA	CONCLUSIÓN
<p>Nusinersen for the treatment of spinal muscular atrophy.</p> <p>Octubre de 2017 Nueva York, EEUU</p>	<p>Claudia A. Chiriboga</p>	<p>Comprobar la eficacia del Nusinersen en formas pediátricas de AME</p>	<p>Estudio 1: 20 pacientes AME tipo 1</p> <p>Estudio 2: 121 pacientes AME tipo 1</p> <p>Estudio 3: 17 pacientes AME presintomáticos</p>	<p>Aumento 11,5 puntos Escala CHOP INTEND</p> <p>88% de pacientes \leq 12 semanas 4 o más puntos Escala CHOP INTEND</p> <p>Pacientes con 3 copias SMN2 consiguen 64 puntos y con 2 copias, 62,1 puntos Escala CHOP INTEND</p>
<p>Gene Therapy for Spinal Muscular Atrophy: An Emerging Treatment Option for a Devastating Disease</p> <p>Diciembre de 2018 EEUU</p>	<p>Vamshi K.Rao et al.</p>	<p>Proporcionar evidencias clínicas de las nuevas opciones de tratamiento</p>	<p>Estudio 1: 121 pacientes AME tipo 1</p> <p>Estudio: 25 pacientes AME tipo 1</p>	<p>88% de pacientes \leq 12 semanas 4 o más puntos Escala CHOP INTEND</p> <p>Todos los pacientes fueron capaces de sentarse y la mayoría podían caminar</p>
<p>Evaluation of Children With SMA Type 1 Under Treatment With Nusinersen Within the Expanded Access Program in Germany</p> <p>Año 2018 Alemania</p>	<p>Astrid Pechmann et al.</p>	<p>Evaluar el efecto del Nusinersen en periodos prologados de tratamiento y su afectación en pacientes con AME</p>	<p>61 pacientes</p>	<p>Se registra un incremento de entre 8 y 9 puntos en la Escala CHOP INTEND</p>

<p>Nusinersen in Patients Older Than 7 Months With Spinal Muscular Atrophy Type 1: A Cohort Study</p> <p>Octubre de 2018 EEUU</p>	<p>Karolina Aragon-Gawinska et al.</p>	<p>Evaluar la seguridad y eficacia clínica del Nusinersen en pacientes mayores de 7 meses con AME tipo 1</p>	<p>33 pacientes AME tipo 1</p>	<p>Mejora de 4 puntos en la Escala CHOP INTEND</p>
<p>Sitting in patients with spinal muscular atrophy type 1 treated with Nusinersen</p> <p>Marzo de 2020 Bélgica</p>	<p>Karolina Aragon-Gawinska et al.</p>	<p>Determinar la probabilidad de la adquisición de la sedestación en pacientes con AME tipo 1 tratados con Nusinersen</p>	<p>53 pacientes AME tipo 1</p>	<p>15 pacientes fueron capaces de sentarse solos. De ellos, 11 aumentaron más de 2 puntos Escala HINE</p>
<p>Clinical Evidence Supporting Early Treatment Of Patients With Spinal Muscular Atrophy: Current Perspectives</p> <p>Octubre de 2019 Bélgica</p>	<p>Tamara Dangouloff et al.</p>	<p>Verificar la eficacia de la atención temprana en pacientes con AME</p>	<p>Estudio 1: 121 pacientes AME tipo 1</p>	<p>88% de pacientes \leq 12 semanas aumentan 4 o más puntos Escala CHOP INTEND</p>
			<p>Estudio 2: 104 pacientes</p>	<p>77% de pacientes \leq 7 meses aumentan 4 o más puntos Escala CHOP INTEND</p>
			<p>Estudio 3: 17 pacientes AME presintomáticos</p>	<p>Pacientes con 3 copias SMN2 consiguen 64 puntos y con 2 copias, 62,1 puntos Escala CHOP INTEND</p>
<p>Physical Therapy Services Received by Individuals With Spinal Muscular Atrophy (SMA)</p> <p>Año 2016 EEUU</p>	<p>Sally Dunaway et al.</p>	<p>Describir los medios de terapia física que reciben los pacientes con AME</p>	<p>105 pacientes AME de los cuales 22 con AME Tipo 1</p>	<p>86% del total reciben fisioterapia. Pacientes de AME tipo 1 reciben 8 sesiones/mes. Los estiramientos (94%) y ejercicios de fuerza (41%) eran las terapias más utilizadas</p>

Clinical Decision Making in Hypotonia and Gross Motor Delay: A Case Report of Type 1 Spinal Muscular Atrophy in an Infant Junio de 2013 EEUU	Kirsten Hawkins Malerba et al.	Evaluar el proceso de toma de decisiones clínicas en un paciente con AME tipo 1	1 paciente AME tipo 1	Importancia de la decisión del fisioterapeuta en la toma de decisiones dentro del equipo multidisciplinar. Importancia del diagnóstico precoz en AME tipo 1
Changing respiratory expectations with the new disease trajectory of nusinersen treated spinal muscular atrophy [SMA] type 1 Septiembre de 2018 Australia	Dominic A. Fitzgerald et al.	Proporcionar estrategias para apoyar las complicaciones respiratorias de AME	Estudio 1: 17 pacientes AME presintomáticos Estudio 2: 121 pacientes AME tipo 1	No se requiere asistencia respiratoria continua 31% de pacientes tratados con Nusinersen y 48% del control necesitaron ventilación invasiva continua

Tabla 4. Tabla donde se recogen los autores, objetivos, muestras y conclusiones de los artículos seleccionados. (Elaboración Propia)

Tras la revisión realizada, se puede concluir que la administración del fármaco Nusinersen genera una mejoría en los pacientes con AME tipo 1, produciendo un aumento de la puntuación en las escalas HINE y CHOP INTEND. Además, la evolución será mejor con un diagnóstico precoz de la enfermedad. Por otra parte, hemos comprobado la escasa evidencia de los efectos de la fisioterapia en estos pacientes. A pesar de saber que es un papel importante en el desarrollo de la patología, no aparece cuantificado el grado de mejora.

5. CASO CLÍNICO

A continuación se detalla el caso clínico de un lactante atendido en la Unidad de Rehabilitación Infantil Dr. Guigou con derivación del Hospital Universitario Nuestra Señora de la Candelaria (HUNSC). En el anexo nº 1 se adjunta el consentimiento firmado por la familia del menor para la utilización de los datos clínicos y las imágenes

del mismo. Además, se ha presentado un informe motivado del TFG al Comité de Ética de la Investigación del Hospital Universitario de Canarias (ver **anexo n°2**)

5.1 DATOS CLÍNICOS SIGNIFICATIVOS

El caso clínico escogido es acerca de un niño llamado Neydan. Se expone a continuación su historia clínica: nace el día 5 de julio de 2019 un lactante a término de 41 semanas y 4 días tras una cesárea electiva (embarazo controlado) con un peso de 3,760 kg y una longitud de 53 cm (ver **figura 3**). Su madre, de 34 años de edad en el momento del parto, tuvo un aborto previo a los 6 meses de gestación por causas desconocidas.



Figura 3. Paciente recién nacido. (Elaboración Propia)

Desde el nacimiento, Neydan presenta hipotonía global severa con arreflexia, y es diagnosticado a los días de vida de AME tipo 1 (gen SMN1 delección homocigota de los exones 7 y 8 con 0 copias y 2 copias del gen SMN2), confirmado mediante estudio genético, por lo que se le ingresa a las 3 horas de vida. Se le pasa el test de Apgar al primer minuto con una puntuación de 9 y a los 5 minutos con 10 puntos. Da comienzo el tratamiento en Neonatología del HUNSC y posteriormente derivado a la Unidad de Rehabilitación Infantil Dr. Guigou.

Es tratado por un equipo multidisciplinar desde su nacimiento, que incluye, fisioterapia, neuropediatría, enfermería, neumología, pediatría y trabajo social.

Se inicia el tratamiento farmacológico específico para la enfermedad (Nusinersen) a los 12 días de vida por vía intratecal.

Creemos importante destacar que el niño no ha contraído ningún tipo de enfermedad hasta el momento.

5.2 EVOLUCIÓN

5.2.1 TRABAJO SOCIAL

Un mes después del nacimiento de Neydan, su madre acude a consulta para revisar la documentación, con el fin de solicitar Discapacidad y Dependencia.

5.2.2 NEUMOLOGÍA INFANTIL

En octubre de 2019, el neumólogo solicita la administración de Palivizumab. El paciente presenta un tono aceptable en la exploración física y una auscultación normal.

A finales de mayo de 2020, neumología pauta como tratamiento respiratorio el empleo de iSleep 25. Se trata de un sistema con función de CPAP que permite impedir el colapso de las vías respiratorias superiores evitando, de esta forma, problemas asociados a la obstrucción de dichas vías.

A principios de junio de 2020, el neumólogo realiza un seguimiento. Durante ese período hay poca utilización de CPAP (2 veces al día, 15-20 minutos), debido al llanto del paciente.

5.2.3 NEUROLOGÍA INFANTIL

A los 2 meses de vida, Neydan presenta en la exploración, un buen aspecto general, está atento y sigue con la mirada realizando giro cefálico. Muestra un tiraje costal leve. En reposo, se coloca con miembros superiores semiflexionados sobre la cama, levanta el miembro superior izquierdo y lo dirige a línea media. Los miembros inferiores los mantiene semiflexionados, los arrastra y desplaza. Presenta una mejoría de la hipotonía generalizada con respecto al ingreso. Muestra caída cefálica a la tracción de miembros superiores, sin embargo, mantiene la cabeza varios segundos en sedestación con contención de hombros. Muestra mejoría del tono axial, intentando la extensión cefálica y lateralizando la pelvis al estímulo durante la suspensión ventral. En cuanto a la alimentación, recibe leche artificial (150 cc) cada 4 horas, sin atragantamientos, con buena succión y termina la toma en 10-15 minutos. Realiza deposiciones normales y duerme bien.

Dos meses más tarde, se produce una reunión con el jefe del servicio de Pediatría y Farmacia para solicitar la autorización de iniciar una nueva terapia (Zolgensma). Sin

embargo, su madre considera que con el fármaco administrado (Nusinersen), su hijo evoluciona favorablemente, por lo que dicha nueva terapia queda excluida.

A los 6 meses de vida, Neydan se muestra muy atento y ríe a carcajadas. Atiende a las conversaciones y sigue con la mirada. Presenta sostén cefálico y realiza medios volteos (ver **figuras 4-6**). En decúbito supino, es capaz de elevar los pies del plano horizontal con flexión de cadera. Brazos en flexión, dirigiendo la mano al objeto tras estimulación, llevándolo hasta el hombro con respecto al plano horizontal. En decúbito prono, no consigue extensión de cuello, solo realiza giro cefálico hacia la derecha. Comienza la alimentación con cuchara. Fórmula de inicio (240 ml cada 4-5 horas). Termina el biberón a los 20 minutos. Duerme bien durante toda la noche y realiza deposiciones en días alternos.



Figura 4, 5, 6. Secuencia de volteo desde decúbito prono a decúbito supino.

(Elaboración Propia)

5.2.4 ENFERMERÍA

Quedan registradas las dosis de administración de Nusinersen vía intratecal, así como, la de Palivizumab vía intramuscular. Se anota el envío de muestras de líquido cefalorraquídeo (LCR) a laboratorio para su análisis. Además, se recogen datos de peso y talla en las diferentes consultas.

5.2.5 FISIOTERAPIA

Paciente que a los **11 días de vida** presenta una hipotonía global y se encuentra en tratamiento intrahospitalario. El equipo de Neuropediatría acude a valoración conjunta con Fisioterapia, pasándole la escala funcional de valoración motora CHOP INTEND (ver **anexo 3**), obteniendo una puntuación total de 8/64.

A los **25 días de vida**, no hay aumento apreciable de la actividad, su movilidad de cuello es de 10-15 grados y por primera vez, levanta dedos y mano izquierda contra gravedad. **Dos días más tarde**, presenta mayor actividad espontánea en dedos de las manos y frena un instante la caída pasiva de la extremidad. **Tres días después**, se aprecia mayor movilidad de cuello y muñecas, de pequeña amplitud y a favor de la gravedad, así como, mejor prensión palmar.

A los **32 días de vida**, consigue llevarse la mano derecha a la boca, y **tras 4 días**, aparece el reflejo de retirada a la estimulación plantar. Se aprecia flexión de codo y ofrece cierta resistencia a la caída pasiva de miembros superiores. Se distingue una mejoría progresiva en la gesticulación facial.

Con 1 mes y 11 días, Neydan presenta un buen contacto con el entorno. Seguimiento visual y auditivo no constante. Una cabeza normoconfigurada con fontanela anterior normotensa sin palpación de crestas óseas. Presenta balance articular libre, cadera y pies sin alteraciones. Se observa un control postural escaso, sin sostén cefálico, separa antebrazos y brazos del plano horizontal, y no presenta prensión palmar ni plantar. Muestra movilidad espontánea escasa y pobre. Consigue liberar los dedos al contacto de manos y llevar las manos al tronco. Se aprecia actividad distal de miembros inferiores a la estimulación táctil plantar. A la estimulación de la musculatura paravertebral, aparece Galant con mínima actividad. En cuanto al patrón respiratorio, es notable una disociación toraco-abdominal y leve tiraje subcostal.

A los **4 meses y 13 días**, el paciente acude a consulta, donde se le pasa la escala CHOP INTEND (ver **anexo 4**) obteniendo una puntuación final de 38/64.

A los **10 meses y 28 días**, se le aplica la escala CHOP INTEND (ver **anexo 5**) por tercera vez, denotándose una mejora de 12 puntos (50/64) sobre la anterior escala.

5.2.6 OTROS DATOS

Atendiendo a otros aspectos básicos que deben ser tenidos en cuenta en relación con el estado general de Neydan, cabe destacar:

- **Atención:** es adecuada para su edad y sigue con la mirada en todas las direcciones.

- **Conducta:** reconoce la presencia de otro niño en un espejo pero no se reconoce a sí mismo.
- **Conducta afectiva:** sonrisa social, reconoce a familiares, interactúa con personas en busca de ayuda y risa.
- **Alimentación:** come puré y frutas molidas, leche y cereales (ver **figura 7**).
- **Lenguaje:** balbuceos, dice papá y mamá.

El paciente a valorar presenta un desarrollo cognitivo completamente normal y adecuado a su edad.



Figura 7. Alimentación del paciente. (Elaboración Propia)

5.3 VALORACIÓN

En una primera etapa, en enero de 2020, conocimos a Neydan y a su madre. Una vez realizadas las presentaciones pertinentes y habiendo hablado con ella sobre la patología de su hijo, nos facilitó el consentimiento informado para la realización del Trabajo de Fin de Grado y el acceso a los datos clínicos de Neydan, así como, la toma de fotografías (ver **anexo 1**).

Durante la primera toma de contacto con el niño pudimos observar su estado actual, su comportamiento y las capacidades adquiridas con relación a un desarrollo psicomotor normal.

5.3.1 PROPUESTA DE VALORACIÓN DE FISIOTERAPIA

A) LLEGADA A CONSULTA

Antes de comenzar a realizar la valoración, se observará la manera en la que el paciente llega a la consulta, por quién se encuentra acompañado, si viene en un carrito o en los brazos de un adulto y la postura adquirida.

B) POSTURA

A continuación se procederá a valorar la postura del paciente en diferentes posiciones:

- Decúbito supino
- Decúbito prono
- Decúbito lateral derecho y decúbito lateral izquierdo
- Sedestación

Para ello se observará la simetría de las extremidades, el tono muscular, la calidad y cantidad de movimiento y otras anomalías que puedan distar de la normalidad.

Se debe prestar especial atención a la cabeza del paciente. Comprobar su tamaño, que presente una forma adecuada y el control de su movimiento.

C) VOLTEOS

Se procederá a valorar la capacidad del paciente de realizar volteos desde decúbito supino a prono y viceversa, observando la calidad y fluidez del movimiento, así como, la activación de los distintos grupos musculares durante su desarrollo.

Se evaluará si el niño es capaz de realizar los giros por sí mismo, o bien, si necesita ayuda parcial o total para llevarlos a cabo. Si se trata del último caso, se tendrá en cuenta si la facilitación del volteo se realiza desde miembros superiores o inferiores.

D) VALORACIÓN ARTICULAR Y MUSCULAR

Se realizará una valoración articular específica por medio de una medición goniométrica, comprobando la amplitud de los arcos de movimientos.

También se llevará a cabo una valoración muscular, para ello se deberá tener en cuenta los siguientes puntos:

- **Tono muscular.** Como se ha descrito anteriormente en la evolución del paciente, este presenta una hipotonía generalizada, por lo que estaría indicado pasar una escala específica para la misma. Una de ella es la escala de Campbell, que clasifica la hipotonía en 4 grados: normal, hipotonía leve, hipotonía moderada e hipotonía severa.³³

- **Balance muscular.** Haciendo uso de la escala DANIELS, se valorará la fuerza muscular, tanto de miembros superiores como inferiores.
- **Acortamientos y elongaciones.** Se conoce que el paciente presenta acortamientos musculares, principalmente, en el psoas, los gemelos y los isquiotibiales, por lo que será necesario tenerlo en cuenta para trazar una pautas adecuadas en el tratamiento de los mismos. No existe ningún tipo de elongación muscular por sí misma, las laxitudes articulares existentes vienen dadas por la propia hipotonía generalizada del niño. Por otra parte, en el momento actual no se han encontrado alteraciones en los miembros superiores, lo que no descarta una posible valoración futura de las mismas. A pesar de ello, en una etapa anterior, Neydan presentaba acortamientos en flexores de muñeca, que lograron corregirse con la aplicación de kinesiotape (ver **figuras 8, 9**). Esto permitió un mejor trabajo de extensores de muñeca y la separación del pulgar, además de activar la propiocepción.



Figuras 8, 9. Tratamiento con kinesiotape para flexores de muñeca. (Elaboración Propia)

E) VALORACIÓN OSTEOARTICULAR

El paciente no presenta ningún tipo de alteración en miembros inferiores ni superiores. Sin embargo, por la postura que está adoptando en el asiento pélvico, se sospecha de la aparición de una escoliosis. Sería preciso realizar una buena valoración de la posible alteración, que podría ajustarse a una rotación derecha de los cuerpos vertebrales, por lo que presenta mayor apoyo en el lado izquierdo de su cuerpo (ver **figura 10**). Esto podría deberse a la mayor debilidad del lado contralateral de su cuerpo, y no a contracturas o acortamientos del mismo lado.



Figura 10. Postura escoli6tica en asiento p6lvico. (Elaboraci6n Propia)

F) VALORACI6N RESPIRATORIA

Para realizar una correcta evaluaci6n respiratoria, habr3a que comenzar valorando la musculatura que se encarga de su funci6n. Fundamentalmente el diafragma, pero sin olvidarse de m6sculos encargados de la espiraci6n, as3 como otros accesorios. Hay que recordar que en esta enfermedad, los intercostales se encuentran muy afectados.

Atendiendo a la respiraci6n, se comprobar3 la frecuencia respiratoria, el ritmo y el tipo, as3 como, la profundidad y la movilidad tor3cica. Es importante comprobar la capacidad de toser y de expectorar del paciente, adem3s de descartar la presencia de disnea y cianosis.

Para que la valoraci6n sea completa, se debe realizar una auscultaci6n pulmonar para advertir de la posible presencia de ruidos respiratorios.

Se observar3 el patr6n respiratorio, se valorar3 el leve tiraje subcostal que presenta el paciente a tratar, y se le realizar3 una pulsioximetr3a para comprobar la saturaci6n de ox3geno.

G) PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

Debido a la edad del paciente, no se le ha realizado ning6n tipo de prueba complementaria. Sin embargo, cuando estuviese indicado, ser3a conveniente realizarlas. Esto se llevar3 a cabo con el fin de realizar un seguimiento de la escoliosis que se sospecha de que est3 en proceso de formaci6n.

5.3.2 ESCALAS

Se realiza la primera valoraci6n mediante la escala de CHOP INTEND el d3a 16 de julio de 2019 alcanz3ndose una puntuaci6n de 8/64 (ver **anexo 3**). Cuatro meses m3s

tarde, se procede a la segunda evaluación por medio de la misma escala, el día 18 de noviembre de 2019, donde se objetiva un total de 38/64 puntos (ver **anexo 4**) (representación en **tabla 5**).

ESCALA CHOP INTEND			
ÍTEMS	1ª (16-07-2019)	2ª (18-11-2019)	3ª (4-06-2020)
1-Movimiento espontáneo de MMSS	1 / 4	4 / 4	4 / 4
2-Movimiento espontáneo de MMII	1 / 4	2 / 4	4 / 4
3-Agarre	3 / 4	4 / 4	4 / 4
4-Cabeza hacia línea media con estimulación visual	0 / 4	4 / 4	4 / 4
5-Aducción de cadera	0 / 4	2 / 4	4 / 4
6-Volteos facilitados por las piernas	0 / 4	2 / 4	2 / 4
7-Volteos facilitados por los brazos	0 / 4	2 / 4	2 / 4
8-Flexión de hombro y codo y abducción horizontal	0 / 4	4 / 4	4 / 4
9-Flexión de hombro y codo	0 / 4	4 / 4	4 / 4
10-Extensión de rodilla visible con estimulación plantar	1 / 4	2 / 4	4 / 4
11-Sentado con estimulación dolorosa plantar	0 / 4	3 / 4	3 / 4
12-Control cefálico en sedestación	0 / 4	3 / 4	3 / 4
13-Flexión de codo	0 / 4	2 / 4	2 / 4
14-Flexión cervical ECOM	0 / 4	0 / 4	2 / 4
15-Extensión cervical (Landau)	0 / 4	0 / 4	2 / 4
16-Galán (Incurvación de columna)	2 / 4	0 / 4	2 / 4
Puntuación total	8 / 64	38 / 64	50 / 64

Tabla 5. Evolución de resultados de la Escala CHOP INTEND. (Elaboración Propia)

Por último, se ha llevado a cabo la realización de esta escala por tercera vez el día 4 de junio de 2020, con la que se ha podido valorar la evolución que el paciente está consiguiendo, obteniéndose una puntuación de 50/64 (ver **anexo 5**).

5.4 TRATAMIENTO

5.4.1 TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

Inicia el tratamiento farmacológico (Nusinersen) a los 12 días de vida (primera dosis) por vía intratecal (mediante punción lumbar), con una solución inyectable de 12 mg por administración. Para ello, previamente se recoge una muestra de LCR. Catorce

días después se administra la segunda dosis, el día 31 de julio de 2019. Seguidamente, tras pasar dos semanas, se vuelve a suministrar una tercera dosis, efectuándose el día 14 de agosto de 2019. Posteriormente, se administra una cuarta dosis, pasados 35 días desde la última, inyectándose por tanto, el día 18 de septiembre de 2019.

Por consiguiente, tras recibir las 4 dosis de carga, se administra cada 4 meses una dosis de mantenimiento. La primera se inyecta a los 6 meses y 12 días de vida, es decir, el día 17 de enero de 2020. Con esto, la siguiente dosis suministrada, equivalente a la segunda de mantenimiento, se realiza el 22 de mayo (representación en **tabla 6**).

También se le administran dos dosis (octubre 2019 y febrero 2020) de Palivizumab, que es un anticuerpo monoclonal IgG1k humanizado que tiene una fuerte actividad inhibitoria de la fusión y un efecto neutralizante frente a cepas de los subtipos A y B, del virus respiratorio sincitial (VRS).³⁴

Por tanto, está indicado para prevenir las enfermedades graves del tracto respiratorio inferior que precisan de hospitalización, ocasionadas por el VRS en niños con alto riesgo de padecer esta enfermedad.³⁴

Su administración se lleva a cabo por vía intramuscular, con una mayor preferencia en la cara anterolateral del muslo, utilizando la técnica aséptica estándar para su inyección.

NUSINERSEN	
1ª Dosis de Carga	17 de julio de 2019
2ª Dosis de Carga	31 de julio de 2019
3ª Dosis de Carga	14 de Agosto de 2019
4ª Dosis de Carga	18 de septiembre de 2019
1ª Dosis de Mantenimiento	17 de enero de 2020
2ª Dosis de Mantenimiento	22 de mayo de 2020
PALIVIZUMAB	
1ª Dosis	29 de octubre de 2019
2ª Dosis	12 de febrero de 2020

Tabla 6. Dosis administradas del tratamiento farmacológico. (Elaboración Propia)

5.4.2 PROPUESTA DE TRATAMIENTO FISIOTERÁPICO

- **OBJETIVOS**

- **A corto plazo**

- Reducir los acortamientos
- Ganar tono muscular
- Conseguir una sedestación adecuada y estable

- Realizar volteos completos
 - Mejorar la actitud escoli6tica
 - Disociar cinturas (p6lvica y escapular)
 - Fortalecer la musculatura respiratoria, evitando as6, posibles complicaciones futuras
- **A largo plazo**
 - Facilitar la reptaci6n y el gateo
 - Conseguir transferencias de sedestaci6n a bipedestaci6n
 - Lograr una bipedestaci6n estable, en vista de una futura deambulaci6n

Antes de iniciar el tratamiento es necesario recordar los principios de la neuroplasticidad, donde el empleo de la funci6n y su mejora constante permitir6n al cerebro no olvidarse de ella. Realizar intervenciones que muestren especificidad, en las que el aprendizaje motor se produzca de forma activa y repetitiva, a intensidad y tiempo determinado. Conseguir la motivaci6n del paciente para que sea capaz de realizar tareas y pueda integrarlas y aplicarlas a su vida diaria. Nunca nos podremos olvidar de la edad del paciente y de c6mo, la misma, corresponde con su etapa del desarrollo motor normal.³⁵

Atendiendo a los objetivos planteados anteriormente con relaci6n al tratamiento de fisioterapia, hemos decidido establecerlo en 4 fases. Esto se lleva a cabo con el fin de adquirir las habilidades motoras del desarrollo psicomotor normal, teniendo en cuenta el estado actual en el que se encuentra el paciente (representaci6n en **tabla 7**). Ser6 importante la implicaci6n familiar durante el desarrollo de cada una de las fases del tratamiento, por lo que tambi6n se pautar6n ejercicios para realizar en el domicilio.

FASES	DESCRIPCI6N
1	Restablecimiento de la musculatura acortada
2	Tratamiento de hipoton6a
	Fortalecimiento de musculatura que favorece la escoliosis
	Potenciaci6n de m6sculos respiratorios
3	Facilitar volteos
	Conseguir el arrastre o gateo
	Obtener una sedestaci6n independiente
4	Transferencia a bipedestaci6n

Tabla 7. Fases del tratamiento de fisioterapia. (Elaboraci6n Propia)

Durante la **primera fase** se priorizará el restablecimiento de la musculatura acortada. Para ello se precisará de la realización de estiramientos en la musculatura que se encuentra acortada. En el caso de Neydan, como ya se mencionó en la valoración, son el psoas, los isquiotibiales y los gemelos (ver **figura 11**). La presencia prolongada de estos acortamientos podría fomentar la debilidad, llegando a generar deformidades, las cuales podrían ser evitadas realizando estiramientos específicos de esta musculatura. La ejecución de los mismos no solo evitará estas deformaciones, sino que ayudará a mantener y aumentar la movilidad articular.

- **Estiramiento de isquiotibiales:** el paciente se posiciona en decúbito supino. El fisioterapeuta realizará una flexión de cadera de forma pasiva con la rodilla en extensión y flexión dorsal de tobillo, poniendo en tensión toda la musculatura de la cadena posterior.
- **Estiramiento de psoas:** el paciente se coloca en decúbito lateral, dejando en la parte superior el lado a estirar. Se realizará de forma pasiva una extensión progresiva de la cadera mediante una toma en cuna del miembro inferior a tratar. Además, se llevará a cabo una estabilización pélvica.
- **Estiramiento de gemelos:** el decúbito prono es la posición adoptada por el paciente. Se realizará una flexión dorsal de tobillo con la rodilla en flexión. Se podrán llevar a cabo pequeñas rotaciones de la misma con el fin de implicar, de forma más específica, a gemelo interno y gemelo externo.



Figura 11. Acortamientos de isquiotibiales y gemelos. (Elaboración Propia)

En la **segunda fase**, el tratamiento irá encaminado a la ganancia de fuerza muscular con el fin de contrarrestar la hipotonía generalizada. El fortalecimiento se realizará haciendo especial énfasis en la musculatura más debilitada que favorece la actitud

escoliótica. Así mismo, se potenciarán y estirarán los grupos musculares que intervienen en la función respiratoria.

Tal y como se ha mencionado durante el desarrollo del caso, Neydan presenta una hipotonía generalizada característica de la enfermedad que padece. A pesar de los acortamientos o retracciones de musculatura específica, se constata un bajo tono muscular global que será susceptible de tratamiento.

Aunque no nos basemos en un único método de tratamiento, es importante incidir en la promoción del movimiento activo, delimitando en él un control motor específico. Para ello, se emplearán diferentes pautas de movimiento adecuado, por repetición voluntaria del paciente, haciendo uso de distintas técnicas y sin olvidarnos de la estimulación sensorial. Se plantearán ejercicios como:

- El paciente se coloca en sedestación sobre un fitball (ver **figura 12**). El fisioterapeuta se posiciona en frente manteniéndolo bien alineado. Se realizarán botes verticales con el balón sobre el suelo, así como, desplazamientos laterales.



Figura 12. Botes sobre fitball.³⁶

- El paciente adoptará una posición en decúbito prono sobre un fitball (ver **figura 13**). Se deslizará el fitball en varias direcciones (delante, detrás y a ambos lados), siempre teniendo un control sobre el niño. Con este ejercicio se pretende favorecer las reacciones de apoyo y actividad muscular, así como, el control cefálico.



Figura 13. Deslizamiento sobre fitball.³⁷

- El paciente se pondrá en sedestación sobre un caballo inflable (ver **figura 14**). Se llevarán a cabo saltos sobre el mismo con el objetivo de buscar una normalización del tono. También se podría desestabilizar al niño en busca de reacciones de agarre y de enderezamiento.



Figura 14. Sedestación sobre caballo inflable.³⁸

- Se realizarán ejercicios para potenciar la musculatura y favorecer transferencias de cargas con el paciente en sedestación (ver **figura 15**). Este deberá alcanzar juguetes que se encuentra a su derecha, estimulando así la musculatura de dicho lado. De esta forma, también se trabaja la disociación de miembros superiores.



Figura 15. Potenciación y transferencia de cargas.³⁹

- Se trabajará el enderezamiento del tronco, posicionando al paciente en pronación encima de un rodillo a la vez que alcanza el juguete en diferentes puntos (de frente, arriba, abajo y a los lados) (ver **figura 16**). Esto ayudará no solo al fortalecimiento del lado más débil, sino también a una normalización del tono muscular.



Figura 16. Trabajo sobre rodillo.⁴⁰

La hipotonía generalizada y la actitud escoliótica repercuten directamente sobre la función respiratoria, por lo que la fisioterapia respiratoria debe convertirse en un tratamiento fundamental. En nuestro caso particular, nos permitirá avanzar en el fortalecimiento de la musculatura, tanto inspiratoria como espiratoria. Es importante recalcar la importancia de la mejora de la mecánica ventilatoria, permitiendo un aumento de la capacidad respiratoria por medio de la expansión pulmonar.

Atendiendo al caso de Neydan, debemos recordar que no ha presentado ningún tipo de afección respiratoria hasta el momento. Por lo cual, el tratamiento irá encaminado, como se ha mencionado con anterioridad, al fortalecimiento de la musculatura implicada. Como foco principal será la musculatura intercostal, pues se encuentra más

afectada en el paciente, aunque sin olvidar músculos principales y accesorios de la respiración.

- El fisioterapeuta realizará estiramientos de la caja torácica para el mantenimiento de su distensión (ver **figura 17**).



Figura 17. Estiramientos de caja torácica.⁴¹

En cuanto a la **tercera fase**, se trabajará en la facilitación de volteos y algún medio de desplazamiento, ya sea el arrastre o el gateo. Además, se planteará conseguir una sedestación estable e independiente.

- En el momento actual, el paciente no realiza volteos completos de forma dinámica por lo que se facilitarán desde diferentes posiciones. Se partirá del decúbito supino hacia el prono y viceversa, pasando por el decúbito lateral. Para ello, se podrán llevar a cabo facilitaciones tanto desde la cabeza y cintura escapular como desde los miembros inferiores (ver **figuras 18-20**).



Figuras 18, 19, 20. Facilitación de volteo desde decúbito prono a decúbito supino.⁴²

- Para ayudar al desplazamiento de Neydan, se valoraría la facilitación del arrastre (ver **figura 21**). El paciente se posiciona en decúbito prono, con la cabeza apoyada sobre la colchoneta y rotada hacia un lado. El fisioterapeuta facilitará la flexión de una de las piernas estimulando la planta del pie homolateral, favoreciendo así el desplazamiento hacia delante del resto del cuerpo. En el caso de no lograr la reptación, se procederá a colocar un

dispositivo con ruedas bajo el cuerpo de Neydan. De esta manera, se realiza un menor esfuerzo con los miembros superiores para el arrastre y permite mejor su desplazamiento.



Figura 21. Facilitación del arrastre.⁴³

- Por último, se facilitará la sedestación desde los miembros superiores, estando el paciente en decúbito supino (ver **figura 22**). Se realizarán ajustes pélvicos para conseguir una sentada correcta. Una vez conseguida la misma, se podría colocar a Neydan sentado sobre un pequeño banco con el fin de favorecer la carga en miembros inferiores flexionados.

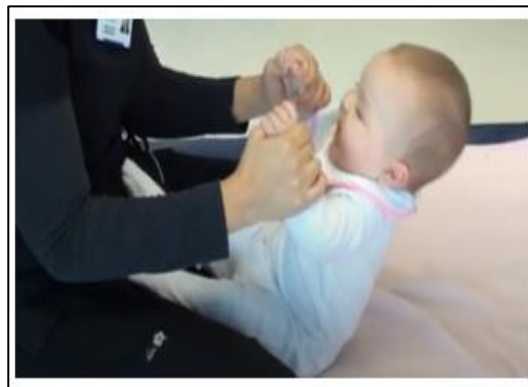


Figura 22. Facilitación de la sedestación desde miembros superiores.⁴⁴

Para finalizar, la **cuarta fase** irá destinada a la transferencia de cargas con el fin de conseguir la bipedestación.

- El paciente se colocará sobre un fitball en decúbito prono (ver **figura 23**). Se realizarán desplazamientos posteriores del mismo con el fin de lograr un contacto de los miembros inferiores con el suelo. Esto permitirá estimular la carga sobre ellos.



Figura 23. Desplazamientos posteriores sobre un fitball.⁴⁵

Para terminar la actuación de fisioterapia, creemos de gran importancia reconocer la repercusión que podría tener la implicación de la familia en un plan terapéutico, así como, conocer el contexto y el entorno del paciente. La educación para la salud se convierte en una herramienta indispensable dentro de nuestra labor profesional. Una de las formas en las que la familia puede intervenir de forma activa en el tratamiento, podría ser realizando ejercicios en el medio acuático, pues disponen de una piscina. Esto permitirá un mayor dominio del cuerpo, favoreciendo tanto el control de la postura como la mejora del tono muscular. Para ello, se llevarán a cabo ejercicios como:

- El paciente queda apoyado sobre una tabla en decúbito prono, dejando las extremidades libres mientras realiza patada de crol y movimiento de brazos (ver **figura 24**). Además, dicha posición en el agua favorecerá también, el trabajo respiratorio.



Figura 24. Movimiento de extremidades en el agua.⁴⁶

- El niño se coloca en decúbito supino sobre el agua y el fisioterapeuta le ayudará a mantenerse a flote sosteniendo su cabeza (ver **figura 25**). Se realizarán movimiento de las extremidades, además de trabajar musculatura torácica.



Figura 25. Flotación en decúbito supino.⁴⁶

- Se colocará al paciente en sedestación al borde de una colchoneta inclinada sobre el agua (ver **figuras 26-27**). Se incitará al salto, impulsándose con los miembros inferiores. Si no es posible hacerlo por sí solo, se le ayudará desde los miembros superiores.



Figuras 26, 27. Salto al agua desde colchoneta.⁴⁶

5.4.3 TRATAMIENTO ORTOPÉDICO

Actualmente, el paciente requiere de un asiento pélvico activo como parte del tratamiento ortopédico, con el fin de prevenir o evitar posibles deformaciones posturales, adoptando así, una sedestación funcional. Asimismo, se evita la posición escoliótica y las posibles alteraciones a nivel de la cadera, mejorando por tanto, el control postural y la asimetría pélvica.

Dicho asiento ha sido realizado en diciembre y se ha adaptado a sus medidas, llegando a la región dorsal alta de la columna y presentando una angulación de 90 grados, permitiendo así, movimientos activos dentro del mismo (ver **figuras 28-32**).



Figuras 28, 29, 30, 31, 32. Asiento Pélvico. (Elaboración Propia)

No obstante, en vista de lograr una posible bipedestación, se podría plantear la opción de elaborar un bipedestador de yeso adaptado a las características del paciente. Esto se llevará a cabo con el propósito de alcanzar una posición vertical, la cual repercutirá en la actividad muscular, soporte de cargas y remodelación ósea. Por tanto, no debemos olvidarnos de que el paciente se encuentra en pleno desarrollo.

6. RESULTADOS Y DISCUSIÓN

La Atrofia Muscular Espinal Tipo 1 comprende la forma más grave y común de AME, abarcando el 50% de los casos de esta patología. Además, presenta una alta incidencia (1 / 6.000 nacimientos), por lo que en la revisión realizada se han encontrado gran cantidad de artículos con referencia al principal tratamiento farmacológico (Nusinersen) de la AME Tipo 1. Uno de ellos es el estudio realizado por Astrid Pechmann et al. (2018), cuyo objetivo fue evaluar el efecto del Nusinersen

en periodos prolongados de tiempo, durante el tratamiento de pacientes con AME. Se pudo constatar así, un incremento de entre 8 y 9 puntos en la escala CHOP INTEND.²⁶

Atendiendo al caso clínico que nos ocupa y a pesar de las limitaciones del estudio, Neydan ha presentado una evolución favorable durante el tratamiento con Nusinersen y la fisioterapia. Esto ha sido objetivable mediante el paso de las escalas CHOP INTEND en el transcurso de su enfermedad, obteniendo un aumento de 42 puntos desde la primera a la tercera escala (10 meses después).

A pesar de ello, no se han encontrado demasiadas publicaciones que relacionen la enfermedad con su posible tratamiento fisioterápico. Sin embargo, el estudio de Sally Dunaway et al. (2016), tiene el fin de describir los diferentes medios de terapia física que reciben los pacientes con esta patología. El 86% de la muestra de pacientes con AME Tipo 1 (22) reciben tratamiento de fisioterapia, siendo las terapias más empleadas, los estiramientos (94%) y los ejercicios de fuerza (41%).²⁷

En el caso de Neydan, hasta el momento, uno de los tratamientos fisioterápicos más empleados han sido los estiramientos, coincidiendo así con los resultados obtenidos en el artículo citado anteriormente. Se han realizado con el fin de devolver a la normalidad la musculatura acortada. Además de estos, el tratamiento ha girado en torno a conseguir un desarrollo motor normal y un control y ajuste postural adecuado.

Por otra parte, solo se ha encontrado un artículo donde se menciona tanto el tratamiento farmacológico como el fisioterápico. Se trata del elaborado por Dominic A. Fitzgerald et al. (2018). En el mismo, se explica la importancia de la intervención de la fisioterapia respiratoria, detallando cómo se reduce la hospitalización y la mejora de la esperanza de vida en niños con AME, tras tratamientos agresivos de manejo respiratorio. Además, se observan mejoras en los pacientes al emplear técnicas de aclaramiento mucociliar y un correcto manejo de la tos. Por último, se insiste en las repercusiones positivas que trae consigo el trabajo de la musculatura intercostal y diafragmática.³²

Como se ha mencionado con anterioridad, Neydan no ha presentado ningún tipo de patología respiratoria hasta el momento. Sin embargo, tanto la musculatura inspiratoria como la espiratoria se encuentran afectadas debido a la hipotonía generalizada característica de la enfermedad. Por ello, habrá que tener presente la función respiratoria y prestarle especial atención desde el punto de vista de la fisioterapia.

Finalmente, creemos conveniente destacar lo importante que es la realización de un diagnóstico precoz en la AME Tipo 1, así como, la toma de decisiones del fisioterapeuta cuando forma parte del equipo multidisciplinar, tal y como se indica en la publicación de Kirsten Hawkins Malerba et al. (2013). ³¹

Neydan comienza su tratamiento farmacológico a los 12 días de vida, siendo el primer paciente de Canarias al que se le administra el fármaco Nusinersen de forma tan precoz. Al igual que se expone en el artículo anterior, su tratamiento corre a cargo de un equipo multidisciplinar integrado por trabajador social, neuropediatra, neumólogo, enfermero, pediatra y fisioterapeutas. Por todo ello, su abordaje se llevará a cabo de forma integral.

7. LIMITACIONES DEL ESTUDIO

Debido a la situación actual de la pandemia del Covid-19, nos hemos encontrado con una serie de restricciones, a la hora de realizar el siguiente trabajo. Principalmente, la dificultad del acceso al paciente para la realización de la valoración y el tratamiento fisioterápico, imposibilitando llevar a cabo un seguimiento de la evolución clínica del niño. A consecuencia, nos hemos visto en la obligación de reformular los objetivos del mismo.

8. CONCLUSIONES

La fisioterapia es clave en la normalización del tono muscular. Se trata de una herramienta fundamental para evitar deformidades y conseguir enlentecer el curso de la enfermedad en pacientes con AME Tipo 1. Además, el fortalecimiento de la musculatura respiratoria llevará consigo la prevención de afectaciones de este sistema.

En la AME es imprescindible realizar un diagnóstico precoz y plantear una intervención temprana, apoyándose en un equipo multidisciplinar.

La implicación y educación de la familia, así como el conocimiento del contexto y entorno en el que vive el paciente favorecerá la adherencia al tratamiento.

Como se ha visto reflejado en la revisión bibliográfica, hay una escasez de publicaciones referidas a la AME Tipo 1, donde el tratamiento se base en una combinación del Nusinersen con la fisioterapia.

9. BIBLIOGRAFÍA

- ¹ MARTÍNEZ HERNÁNDEZ R, TIZZANO FERRARI E (dir). Desarrollo Neuromuscular en la Atrofia Muscular Espinal [Tesis Doctoral en Internet]. [Barcelona]: Servicio De Genética, Institut d'Investigacions Biomèdiques Sant Pau; Universidad de Barcelona; 2012 [citado 26 diciembre 2019]. Recuperado a partir de: <http://hdl.handle.net/10803/97097>
- ² VALENCIA HD, RENDÓN MUÑOZ J, PINEDA N, ORTIZ B, MONTOYA JH, CORNEJO JW. Características clínicas de los pacientes menores de 18 años con atrofia muscular espinal en Medellín, 2008 - 2013. Acta Neurológica Colombiana [Internet]. 2016 [citado 26 diciembre 2019];32 (1): 9-17. Recuperado a partir de: <http://www.scielo.org.co/pdf/anco/v32n1/v32n1a03.pdf>
- ³ Expertos piden implantar la prueba del talón para detectar la atrofia muscular espinal. Redacción Médica – Europa Press (Madrid) [Internet]. 15 noviembre 2019 [citado 29 diciembre 2019]. Recuperado a partir de: <https://www.redaccionmedica.com/ultimas-noticias-sanidad/expertos-piden-implantar-la-prueba-del-talon-para-detectar-la-atrofia-muscular-espinal>
- ⁴ CEMBRANOS DEL CASTILLO M, SOLÍS CIENFUEGOS I. Prueba del Talón en recién nacidos: actualización. Tiempos de Enfermería y Salud [Internet]. 2017 [citado 29 diciembre 2019]; 2 (1): 22-26. Recuperado a partir de: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=6319006>
- ⁵ CAMACHO A, ESTEBAN J, PARADAS C. Informe de Impacto Social de la ELA y las enfermedades neuromusculares. Fundación Española de Enfermedades Neurológicas [Internet]. 17 noviembre 2014 [citado 31 diciembre 2019]. Recuperado a partir de: http://www.fundaciondelcerebro.es/docs/INFORME_ELA.pdf
- ⁶ VALDEBENITO R. Epidemiología de las enfermedades neuromusculares. Rehabilitación Integral [Internet]. 2015 [citado 31 diciembre 2019]; 10 (2): 62-63. Recuperado a partir de: <https://www.rehabilitacionintegral.cl/epidemiologia-de-las-enfermedades-neuromusculares/>
- ⁷ Qué es la AME. FUNDAME [Internet]. 2015 [citado 31 diciembre 2019]. Recuperado a partir de: <https://www.fundame.net/sobre-ame/que-es-la-ame.html>

⁸ VIÑAS CI, MARTÍN HI, ZALDIVAR VT, GARÓFALO GN, ZAYAS GM, GUERRA BR et al. Análisis genético molecular en Atrofia Muscular Espinal. Rev. chil. pediatr [Internet]. Octubre 2013 [citado 31 diciembre 2019]; 84 (5): 499-504. Recuperado a partir de: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062013000500003&lng=es

⁹ALFARO LARA ER, ACOSTA GARCÍA H. Nusinersen en el tratamiento de la atrofia muscular espinal. Eficacia y seguridad. Sevilla: Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (AETSA) [Internet]. 2017. [citado 31 diciembre 2019]. Recuperado a partir de: <https://www.aetsa.org/download/publicaciones/IS-nusinersen-DEF.pdf>

¹⁰ TIZZANO FERRARI E. La Atrofia Muscular Espinal en el nuevo escenario terapéutico. Revista Médica Clínica Las Condes. [Internet]. 2018 [citado 8 enero 2020]; 29 (5): 512-520. Recuperado a partir de: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-la-atrofia-muscular-espinal-el-S0716864018300993>

¹¹ Tratamientos y Ensayos Clínicos en España. FUNDAME [Internet]. Marzo 2018 [citado 8 enero 2020]. Recuperado a partir de: <https://www.fundame.net/investigacion-ame/tratamientos-y-ensayos-clinicos-en-espana.html>

¹² TIZZANO FERRARI E. Atrofia Muscular Espinal Infantil. Protoc diagn ter pediatr. [Internet] 2010 [citado 8 enero 2020]; 1:125-30 Recuperado a partir de: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/atrofia_muscular_espinal.pdf

¹³ TIZZANO FERRARI E. Advanced therapies in rare diseases: The example of spinal muscular atrophy. Medicina Clínica (Barcelona). [Internet] 2017 [citado 8 enero 2020]; 151(7): 275–277 Recuperado a partir de: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S2387020618303280>

¹⁴ Canarias comienza a tratar con Spinraza a pacientes con AME. DiarioFarma [Internet]. 6 marzo 2018 [citado 8 enero 2020]. Recuperado a partir de: <https://www.diariofarma.com/2018/03/06/canarias-anuncia-inicio-del-tratamiento-spinraza-pacientes-ame>

¹⁵ Terapia de reemplazo génico en dosis única para la Atrofia Muscular Espinal. [Internet]. FUNDAME [Internet]. Noviembre 2017 [citado 22 enero 2020]. Recuperado a partir de: <https://www.fundame.net/investigacion-ame/ultimas-noticias/388-terapia-de-reemplazo-ge-nico-en-dosis-u-nica-para-la-atrofia-muscular-espinal.html>

¹⁶ PASCUAL PASCUAL SI, GARCÍA ROMERO M. Posibilidades de tratamiento en la atrofia espinal infantil. Revista de Neurología. [Internet] 2017 [citado 23 enero 2020]; 64 (Supl 3): S19-24. Recuperado a partir de: <https://pdfs.semanticscholar.org/3cf0/de4f03eda1d2e79be628404610e232f4e999.pdf>

¹⁷ AL-ZAIDY SA, MENDELL JR. From Clinical Trials to Clinical Practice: Practical Considerations for Gene Replacement Therapy in SMA Type 1. Pediatric Neurology. [Internet] 2019 [citado 23 enero 2020]; 100: 3-11. Recuperado a partir de: [https://www.sciencedirect-com.accedys2.bbtk.ull.es/science/article/pii/S0887899418311639](https://www.sciencedirect.com/accedys2.bbtk.ull.es/science/article/pii/S0887899418311639)

¹⁸ Guía Familiar sobre la Investigación de la AME. FUNDAME [Internet]. Agosto 2011 [citado 23 enero 2020]. Recuperado a partir de: https://www.fundame.net/documentacion/SMA-047_edu_broch_research_SP_web.pdf

¹⁹ ZANETTA C, RIBOLDI G, NIZZARDO M, SIMONE C, FARAVELLI I, BRESOLIN N et al. Molecular, Genetic and Stem Cell-Mediated Therapeutic Strategies for Spinal Muscular Atrophy (SMA). Journal of cellular and molecular medicine [Internet]. 2014 [citado 24 enero 2020]; 18 (2): 187-96 Recuperado a partir de: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24400925-molecular-genetic-and-stem-cell-mediated-therapeutic-strategies-for-spinal-muscular-atrophy-sma/>

²⁰ GLANZMAN AM, MAZZONE E, MAIN M, PELLICIONI M, WOOD J, SWOBODA KJ et al. The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): test development and reliability. Neuromuscular Disorders [Internet]. Marzo 2010 [citado 30 enero 2020]; 20 (3): 155-61. Recuperado a partir de: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3260046/>

²¹ MUÑOZ AVENDAÑO K. “Evaluación funcional en pacientes portadores de atrofia músculo espinal ambulantes y no ambulantes”. Revista de Estudiosos en Movimiento

[Internet]. Diciembre 2018 [citado 4 febrero 2020]; 5 (2): 45–51. Recuperado a partir de: https://www.reem.cl/descargas/reem_v5n2_a6.pdf

²² ANTEQUERA J. Novartis y su infame “sorteo” para administrar un tratamiento caro a bebés afectados por la AME. Diario 16. El diario de la Segunda Transición [Internet]. 31 enero 2020 [citado 1 marzo 2020]. Recuperado a partir de: <https://diario16.com/novartis-y-su-infame-sorteo-para-administrar-un-tratamiento-car-a-bebes-afectados-por-la-ame/>

²³ AveXis receives EC approval and activates “Day One” access program for Zolgensma®, the only gene therapy for spinal muscular atrophy (SMA). Novartis. [Internet]. 19 Mayo 2020 [citado 22 mayo 2020]. Recuperado a partir de: <https://investors.avexis.com/Content/Pdf/avexis-receives-ec-approval-for-zolgensma.pdf>

²⁴ CHIRIBOGA CA. Nusinersen for the treatment of spinal muscular atrophy. Expert Review of Neurotherapeutics [Internet]. Octubre 2017 [citado 27 marzo 2020]; 5 (10): 955-962. Recuperado a partir de: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28884620/>

²⁵ RAO VK, KAPP D, SCHROTH M. Gene Therapy for Spinal Muscular Atrophy: An Emerging Treatment Option for a Devastating Disease. Journal of Managed Care & specialty Pharmacy [Internet]. Diciembre 2018 [citado 27 marzo 2020]; 24 (12-a Suppl): S3-S16. Recuperado a partir de: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30582825/>

²⁶ PECHMANN A, LANGER T, SCHORLING D, SABINE S, SYBILLE V, ULRIKE S, et al. Evaluation of Children with SMA Type 1 Under Treatment with Nusinersen within the Expanded Access Program in Germany. Journal of Neuromuscular Diseases [Internet]. 2018 [citado 27 marzo 2020]; 5 (2): 135-143. Recuperado a partir de: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29689734/>

²⁷ ARAGON-GAWINSKA K, SEFERIAN AM, DARON A, GARGAUN E, VUILLEROT C, CANCES C et al. Nusinersen in patients older than 7 months with spinal muscular atrophy type 1: A cohort study [Internet]. Neurology. Octubre 2018 [citado 27 marzo 2020]; 91 (14): e1312-e1318. Recuperado a partir de: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30158155/>

²⁸ ARAGON-GAWINSKA K, DARON A, ULINICI A, VANDEN BRANDE L, SEFERIAN A, GIDARO T, et al. Sitting in patients with spinal muscular atrophy type

1 treated with Nusinersen. Developmental medicine & child neurology [Internet]. Marzo 2020 [citado 27 marzo 2020]; 62 (3): 310-314. Recuperado a partir de: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31799720/>

²⁹ DANGOULOFF T, SERVAIS L. Clinical Evidence Supporting Early Treatment Of Patients With Spinal Muscular Atrophy: Current Perspectives. Therapeutics and Clinical Risk Management [Internet]. Octubre 2019 [citado 27 marzo 2020]; 15: 1153-1161. Recuperado a partir de: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31632042/>

³⁰ DUNAWAY S, MONTES J, MCDERMOTT MP, MARTENS W, NEISEN A, GLANZMAN AM, et al. Physical therapy services received by individuals with spinal muscular atrophy (SMA). Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine [Internet]. 2016 [citado 27 marzo 2020]; 9 (1): 35-44. Recuperado a partir de: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26966799/>

³¹ MALERBA KH, TECKLIN JS. Clinical decision making in hypotonia and gross motor delay: a case report of type 1 spinal muscular atrophy in an infant. Physical Therapy [Internet]. Junio 2013 [citado 27 marzo 2020]; 93 (6): 833-841. Recuperado a partir de: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23431212/>

³² FITZGERALD DA, DOUMIT M, ABEL F. Changing respiratory expectations with the new disease trajectory of nusinersen treated spinal muscular atrophy [SMA] type 1. Paediatric Respiratory Reviews [Internet]. Septiembre 2018 [citado 27 marzo 2020]; 28: 11-17. Recuperado a partir de: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30414815/>

³³ OCAPANA TACO, J. Efectos inmediatos de hipoterapia en el tono y equilibrio en niños de 2-10 años, con Síndrome de Down, valorado mediante la Escala De Campbell Y Tinetti, en La Fundación Virgen De La Merced, durante los meses de noviembre a enero 2017-2018. [Trabajo de Fin de Grado]. [Quito] Pontificia Universidad Católica Del Ecuador; Enero 2018 [citado 4 mayo 2020]. Recuperado a partir de: <http://repositorio.puce.edu.ec/bitstream/handle/22000/14735/TESIS%20JOHANA%20OCAPANA.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

³⁴ Anexo 1. Ficha técnica o resumen de las características del producto. Asociación Española de Medicamentos y Productos Sanitarios [Internet]. [citado 4 mayo 2020]. Recuperado a partir de: https://cima.aemps.es/cima/pdfs/es/p/99117002/99117002_p.pdf

- ³⁵ NOVAK I, MORGAN C, FAHEY M, EDMONDSON MF, GALEA C, HINES A, et al. State of the Evidence Traffic Lights 2019: Systematic Review of Interventions for Preventing and Treating Children with Cerebral Palsy. Current Neurology and Neuroscience Reports [Internet]. 2020 [citado 17 mayo 2020]. 20: 3. Recuperado a partir de: <https://franklinsusanibar.com/wp-content/uploads/2020/03/2020-Novak-State-of-the-Evidence-Traffic-Lights-2019-Systematic-Review.pdf>
- ³⁶ Clínica VASS. Desarrollo psicomotor del bebé: sedestación y control del tronco [Internet]. 2017 [citado 28 mayo 2020]. Recuperado a partir de: <https://www.youtube.com/watch?v=anYUnG0BH0Q>
- ³⁷ CASTRO RUBIANO D. Estimulación en la pelota, bebé de 5 meses Ana Lu [Internet]. 2017 [citado 28 mayo 2020]. Recuperado a partir de: <https://www.youtube.com/watch?v=GjP2BRX4y6s>
- ³⁸ BabyKidds. Juguetes saltarines Kidzzfarm en babykidds [Internet]. 2017 [citado 28 mayo 2020]. Recuperado a partir de: <https://www.youtube.com/watch?v=inYfUcmTJro>
- ³⁹ Revista del Embarazo, el Bebé y el Niño. Los juguetes ideales para el bebé de 10 meses [Internet]. [citado 28 mayo 2020]. Recuperado a partir de: <https://holapeques.com/bebe/los-juguetes-ideales-para-el-bebe-de-10-meses/>
- ⁴⁰ BlogMimuselina. Gatear es fundamental. La importancia del gateo y su estimulación (rodillo-rulo gateo) [Internet]. [citado 28 mayo 2020]. Recuperado a partir de: <https://mimuselina.com/blog/2018/11/06/gatear-es-fundamental-la-importancia-del-gateo-y-su-estimulacion-rodillo-rulo-gateo/>
- ⁴¹ Fisio Infancia. El aparato respiratorio del bebé y el niño pequeño: las diferencias con el adulto. [Internet]. 2013 [citado 28 mayo 2020]. Recuperado a partir de: <http://fisioinfancia.com/2013/portada/el-aparato-respiratorio-del-bebe-y-el-nino-pequeno-las-diferencias-con-el-adulto/>
- ⁴² Escuela Infantil Pecas. Ejercicios de volteo con bebés *Escuela Infantil Pecas* [Internet]. 2015 [citado 29 mayo 2020]. Recuperado a partir de: <https://www.youtube.com/watch?v=Sf4i7433xS0>

⁴³ Extensión Kinesiología. Facilitación de postura de cuatro apoyos y gateo [Internet]. 2018 [citado 29 mayo 2020]. Recuperado a partir de: <https://www.youtube.com/watch?v=1HQKtYicfVo>

⁴⁴ Extensión Kinesiología. Maniobra de tracción hacia postura sedente [Internet]. 2018 [citado 29 mayo 2020]. Recuperado a partir de: <https://www.youtube.com/watch?v=bTkT2nvwkSs>

⁴⁵ My Kross. Clases sobre la pelota de gimnasia desde el nacimiento. [Internet]. [citado 29 mayo 2020]. Recuperado a partir de: <https://my-kross.ru/es/vetpomosch/kak-ukreplit-myshcy-rebenku-9-let-lechebnaya-fizkultura-dlya/>

⁴⁶ Guía Infantil. Primer contacto del bebé con el agua, ejercicios estimulación [Internet]. 2011 [citado 29 mayo 2020]. Recuperado a partir de: <https://www.youtube.com/watch?v=5UHxzPwLjPM>

10. ANEXOS

10.1 ANEXO 1

Consentimiento para la participación en Trabajo de Fin de Grado

Yo: NOELI FERRER PÉREZ (nombre del padre/ madre/ tutor), con DNI/NIF 45233230 F y domicilio en CIOBASIS NÚM 29B, actuando en su condición de MADRE (padre/ madre/ tutor...) del menor NEYDAN LORENZO FERRER (nombre del menor), de 5 meses/años de edad, con DNI 55367751N y domicilio en CIOBASIS NÚM 29B.

AUTORIZA, por medio del presente documento,

A los alumnos de cuarto de Fisioterapia de la Universidad de la Laguna Paula Losada Delgado (DNI: 42241659C) y Carolina Pérez Acosta (DNI: 51165511X) a utilizar datos de la historia clínica, vídeos y fotos de relevancia para el Trabajo de Fin de Grado en el Grado de Fisioterapia de la Universidad de La Laguna.

A tales efectos, este documento no autoriza a la utilización de datos o imágenes con otro fin que no sea la realización del Trabajo de Fin de Grado.

Firma del padre/madre/tutor



ULL | Universidad
de La Laguna

INFORME MOTIVADO DEL TUTOR PARA TFG

Servicio Canario de la Salud
COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO DE CANARIAS

6 MAR 2020

COMITÉ DE ÉTICA DE INVESTIGACIÓN CON MEDICAMENTOS
CEI.m del CHUC (Provincia de S.C. Tenerife)

ENVIADO RECIBIDO
Nº

AA: Comité de Ética de la Investigación del Hospital Universitario de Canarias

Título del TFG: EVOLUCIÓN CLÍNICA DE UN PACIENTE CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO I EN TRATAMIENTO FISIOTERAPÉUTICO COMBINADO CON NUSINERSEN

Tutor: MARTA DE LOS ÁNGELES CRUZ MARRERO

Alumno/s: PAULA LOSADA DELGADO
CAROLINA PÉREZ ACOSTA

En el presente estudio de carácter epidemiológico/observacional, que sirve de base para la presentación del TFG, los alumnos accederán a los datos clínico-asistenciales de los pacientes previamente disociados de sus datos personales identificativos (nombre y apellidos, número de historia clínica, de episodio, de la Seguridad Social, DNI, etc.).

Para ello se utilizará una copia de la historia clínica de un paciente con AME TIPO I diagnosticado desde el nacimiento y tratado con nusinersen desde ese instante. El objetivo del estudio es comprobar la evolución que está presentando, emplearemos escalas, la propia valoración fisioterápica y describiremos el tratamiento que está recibiendo.

El tutor se responsabiliza de que este proceso se realice con las suficientes garantías, de forma que se respete la intimidad y confidencialidad de los datos de salud de los pacientes que vayan a ser incluidos.

La Laguna, a6..... deMARZO..... de2020.....

Fdo. TUTOR:.....



Compromiso de confidencialidad destinado a alumnos

D. CAROLINA DÍEZ ACOSTA
..... con DNI/NIF/NIE [REDACTED] tiene la condición de
personal en formación en régimen de alumnado en el Centro
Sanitario MUNAC (SULECON) como:
● Alumno universitario de Grado: PSICOTERAPIA
 Medicina

Declara que,

1. Reconoce que los pacientes tienen derecho al respeto de su personalidad, dignidad humana e intimidad y a la confidencialidad de toda la información relacionada con su proceso.
 2. También reconoce que los pacientes tienen derecho a que se respete el carácter confidencial de los datos referentes a su salud, y a que nadie pueda acceder a ellos sin previa autorización.
 3. De acuerdo con la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y Garantías de los Derechos Digitales, reconoce que tiene el deber de mantener secreto respecto a la información a la que acceda en el desarrollo de su actividad, comprometiéndose a prestar el máximo cuidado y confidencialidad en el manejo y custodia de cualquier información / documentación durante su periodo formativo y una vez concluido el mismo.
 4. Reconoce que no procede transferir, duplicar o reproducir todo o parte de la información a la que tenga acceso con motivo de su actividad en el Centro, no pudiendo utilizar los datos proporcionados por el mismo para finalidades distintas a la formación, o aquellas otras para las que fuera autorizado por la dirección del Centro.
 5. Conoce y acepta el Protocolo mediante el que se determinan pautas básicas destinadas a asegurar y proteger el derecho a la intimidad del paciente por los alumnos relacionados con las Ciencias de la Salud.
 6. Está enterado de que es responsable personal de acatar el deber de confidencialidad y de que su incumplimiento puede tener consecuencias penales, disciplinarias o incluso civiles.
- Por todo ello se compromete a que su conducta en el Centro Sanitario se adecue a lo previsto en los apartados anteriores de esta declaración responsable, que se suscribe por duplicado,

En LA LAGUNA a 6 de ABRIL de 2020

Fdo.:



Ejemplar interesado Ejemplar Centro Sanitario

Compromiso de confidencialidad destinado a alumnos

D. PAULA LOSADA DELGADO
..... con DNI/NIF/NIE .. [REDACTED] tiene la condición de
personal en formación en régimen de alumnado en el Centro
Sanitario HUNSA (QUIQU) como:
● Alumno universitario de Grado: FISIOTERAPIA
 Medicina

Declara que,

1. Reconoce que los pacientes tienen derecho al respeto de su personalidad, dignidad humana e intimidad y a la confidencialidad de toda la información relacionada con su proceso.
2. También reconoce que los pacientes tienen derecho a que se respete el carácter confidencial de los datos referentes a su salud, y a que nadie pueda acceder a ellos sin previa autorización.
3. De acuerdo con la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y Garantías de los Derechos Digitales, reconoce que tiene el deber de mantener secreto respecto a la información a la que acceda en el desarrollo de su actividad, comprometiéndose a prestar el máximo cuidado y confidencialidad en el manejo y custodia de cualquier información / documentación durante su periodo formativo y una vez concluido el mismo.
4. Reconoce que no procede transferir, duplicar o reproducir todo o parte de la información a la que tenga acceso con motivo de su actividad en el Centro, no pudiendo utilizar los datos proporcionados por el mismo para finalidades distintas a la formación, o aquellas otras para las que fuera autorizado por la dirección del Centro.
5. Conoce y acepta el Protocolo mediante el que se determinan pautas básicas destinadas a asegurar y proteger el derecho a la intimidad del paciente por los alumnos relacionados con las Ciencias de la Salud.
6. Está enterado de que es responsable personal de acatar el deber de confidencialidad y de que su incumplimiento puede tener consecuencias penales, disciplinarias o incluso civiles. Por todo ello se compromete a que su conducta en el Centro Sanitario se adecue a lo previsto en los apartados anteriores de esta declaración responsable, que se suscribe por duplicado,

En LA LAGUNA, a 6 de MAIO de 2020

Fdo: [Signature]

Ejemplar interesado Ejemplar Centro Sanitario

10.3 ANEXO 3

The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders

CHOP INTEND

Name: Neydan ; **Diagnosis:** SMA type I **Gestational age:** 41 weeks, 4 days
Medical Record Number: [REDACTED] **Date of Birth:** 05/07/2019 **Age:** 11 days
Date of Evaluation: 16/07/2019 **Time of evaluation:** 1 h. **Time since last feeding:** + 2 h.
Current health: Good health URI Other illness: Recent surgery:
Feeding support: None Nasogastric Tube Gastrostomy Tube
Respiratory support: None BiPAP for _____ hour/day Time off BiPAP at testing

Item	Position	Test Procedure	Graded Response	Score		
1 Spontaneous movement (Upper extremity)	Supine	<u>Observe throughout testing</u> May unweight limb or stimulate infant to facilitate response	Antigravity shoulder movement (achieves elbow off surface)	4	L	
			Antigravity elbow movement (achieves hand and forearm off surface)	3		
			Wrist movement	2		
			Finger movement	1		R
			No movement of limbs	0		
2 Spontaneous movement (Lower extremity)	Supine	<u>Observe throughout testing</u> May unweight limb or stimulate infant to facilitate response	Antigravity hip movement (achieves feet and knees off surface)	4	L	
			Antigravity hip adduction/internal rotation (knees off surface)	3		
			Active gravity eliminated knee movement	2		
			Ankle movement	1		R
			No movement of limbs	0		
3 Hand grip	Supine	Grip strength: place finger in palm and lift until shoulder comes off surface observe when infant looses grasp May use toy of similar diameter for older children	Maintains hand grip with shoulder off bed	4	L	
			Maintains grip with elbow off surface (shoulders on surface)	3		
			Maintains grip with forearm off surface (elbow supported on surface)	2		
			Maintains grip only with no traction	1		R
			No attempt to maintain grasp	0		
4 Head in midline with visual stimulation	Supine head midline	Visual stimulation is given with toy. If head is maintained in midline for 5 seconds: Place head in maximum available rotation and provide visual stimulation to encourage midline	Rotates from maximum rotation to midline	4	L>R	
			Turns head part way back to midline	3		
			Maintains midline for 5 or more seconds	2		R>L
			Maintains midline, less than 5 seconds	1		
			Head falls to side, no attempts to regain midline	0		
5 Hip adductors	Supine, no diaper	Hips flexed and adducted Feet hip width apart and thighs parallel, knees slightly apart	Keeps knee off surface of bed > 5 sec or lifts foot off surface	4	L	
			Keeps knees off surface of bed 1-5 sec	2		
			No attempt to maintain knees off surface	0		R

6 Rolling: elicited from legs	Supine (arms at side) Keep side tested up roll away from the side tested	1. Holding infant's lower thigh, flex hip and knee and adduct across midline bringing pelvis vertical maintain traction and pause in this position. 2. If infant rolls to side apply traction at a 45° diagonal to body and pause to allow infant to attempt to derotate body	When traction is applied at the end of the maneuver, rolls to prone with lateral head righting	4	To R
			Rolls through side lying into prone without lateral head righting, clears weight-bearing arm to complete roll	3	
			Pelvis, trunk and arm lift from support surface, head turns and rolls onto side, arm comes thru to front of body	2	
			Pelvis and trunk lift from support surface and head turns to side. Arm remains behind trunk	1	
			Pelvis lifted passively off support surface	0	
7 Rolling: elicited from arms	Supine (arms at side) Keep side tested up roll away from the side tested	1. Hold infant at the elbow move toward opposite shoulder maintain traction on limb and pause with the shoulders vertical allow infant to derotate 2. If the pelvis achieves vertical continue to provide traction	Rolls to prone with lateral head righting	4	To R
			Rolls into prone without lateral head righting; must clear weight-bearing arm completely to finish roll	3	
			Rolls onto side, leg comes thru and adducts, bringing the pelvis vertical	2	
			Head turns to side and shoulder and trunk lift from surface	1	
			Head turns to side; body remains limp or shoulder lifts passively	0	
8 Shoulder and elbow flexion and horizontal abduction	Side-lying with upper arm at 30° of shoulder extension and elbow flexion and supported on body (restrain lower arm if needed)	Prompt reach for a toy presented at arms length at shoulder level (may provide stimulation and observe spontaneous movement)	Clears hand from surfaces with antigravity arm movement	4	L
			Able to flex shoulder to 45 degrees, without antigravity arm movement	3	
			Flexes elbow after arm comes off body	2	
			Able to get arm off body	1	
			No attempt	0	
9 Shoulder flexion and elbow flexion	Sitting in lap or on mat with head and Trunk support (20° recline)	Present stimulus at midline and at shoulder level at arms length (may provide stimulation and observe spontaneous movement)	Abducts or flexes shoulder to 60 degrees	4	L
			Abducts or flexes shoulder to 30 degrees	3	
			Any shoulder flexion or abduction	2	
			Flexes elbow only	1	
			No attempt to lift arm	0	
10 Knee extension	Sitting in lap or over edge of mat with head and trunk support (20° recline) thigh horizontal to ground	Tickle plantar surface of foot. Or gently pinch toe	Extends knee to > 45 degrees	4	L
			Extends knee 15 to 45 degrees	2	
			Any visible knee extension	1	
			No visible knee extension	0	

11 Hip flexion and foot dorsiflexion	Hold infant against your body with legs free, facing outward. Support at the abdomen with the child's head resting between your arm and thorax	Stroke the foot or pinch the toe	Hip flexion or knee flexion > 300	4	L R
			Any hip flexion or knee flexion	3	
			Ankle dorsiflexion only	2	
			No active hip, knee or ankle motion	0	
12 Head control	Sitting with support at the shoulders and trunk erect	Place the infant in ring sit with head erect and assistance given at the shoulders (front and back). <i>(may delay scoring a grade of 1 and 4 until end of test)</i>	Attains head upright from flexion and turns head side to side	4	
			Maintains head upright for > 15 sec (for bobbing head control score a 2)	3	
			Maintains head in midline for >5 sec. with the head tipped in up to 300 of forward flexion or extension	2	
			Actively lifts or rotates head twice from flexion within 15 seconds (do not credit if movement is in time with breathing)	1	
			No response, head hangs	0	
13 Elbow flexion score with item 14	Supine	Traction response: pull to sit extend arms at 45 degree angle, to point of nearly lifting head off surface	Flexes elbow	4	L R
			Visible biceps contraction without elbow flexion	2	
			No visible contraction	0	
14 Neck flexion score with item 13	Supine	Traction response: hold in neutral proximal to wrist and shoulder at 450, <i>to point of nearly lifting head off surface</i>	Lifts head off bed	4	
			Visible muscle contraction of SCM	2	
			No muscle contraction	0	
15 Head/Neck extension (Landau)	Ventral suspension: Prone, held in one hand upper abdomen	Stoke along spine from neck to sacrum. The coronal axis of the head when parallel to the bed surface = 0 degrees (horizontal)	Extends head to horizontal plane or above	4	
			Extends head partially, but not to horizontal	2	
			No head extension	0	
16 Spinal Incurvation (Galant)	Ventral suspension: Prone, held in one hand upper abdomen	Stroke Right then Left thoracolumbar paraspinals or tickle abdomen or foot or tilt in infants with integrated Galant For infant over 10 kg knees and head may touch	Twists pelvis towards stimulus off axis	4	L R
			Visible paraspinal muscle contraction	2	
			No response	0	
Total score, best score on each side for each item (maximum 64 points)				8/64	

6 Rolling: elicited from legs	Supine (arms at side) Keep side tested up roll away from the side tested	1. Holding infant's lower thigh, flex hip and knee and adduct across midline bringing pelvis vertical maintain traction and pause in this position. 2. If infant rolls to side apply traction at a 45 diagonal to body and pause to allow infant to attempt to derotate body	When traction is applied at the end of the maneuver, rolls to prone with lateral head righting	4	To R	
			Rolls through side lying into prone without lateral head righting, clears weight-bearing arm to complete roll	3		
			Pelvis, trunk and arm lift from support surface, head turns and rolls onto side, arm comes thru to front of body	2		To L
			Pelvis and trunk lift from support surface and head turns to side. Arm remains behind trunk	1		
			Pelvis lifted passively off support surface	0		
7 Rolling: elicited from arms	Supine (arms at side) Keep side tested up roll away from the side tested	1. Hold infant at the elbow move toward opposite shoulder maintain traction on limb and pause with the shoulders vertical allow infant to derotate 2.If the pelvis achieves vertical continue to provide traction	Rolls to prone with lateral head righting	4	To R	
			Rolls into prone without lateral head righting; must clear weight-bearing arm completely to finish roll	3		
			Rolls onto side, leg comes thru and adducts, bringing the pelvis vertical	2		To L
			Head turns to side and shoulder and trunk lift from surface	1		
			Head turns to side; body remains limp or shoulder lifts passively	0		
8 Shoulder and elbow flexion and horizontal abduction	Side-lying with upper arm at 300 of shoulder extension and elbow flexion and supported on body (restrain lower arm if needed)	Prompt reach for a toy presented at arms length at shoulder level (may provide stimulation and observe spontaneous movement)	Clears hand from surfaces with antigravity arm movement	4	L	
			Able to flex shoulder to 45 degrees, without antigravity arm movement	3		
			Flexes elbow after arm comes off body	2		R
			Able to get arm off body	1		
			No attempt	0		
9 Shoulder flexion and elbow flexion	Sitting in lap or on mat with head and Trunk support (200 recline)	Present stimulus at midline and at shoulder level at arms length (may provide stimulation and observe spontaneous movement)	Abducts or flexes shoulder to 60 degrees	4	L	
			Abducts or flexes shoulder to 30 degrees	3		
			Any shoulder flexion or abduction	2		R
			Flexes elbow only	1		
			No attempt to lift arm	0		
10 Knee extension	Sitting in lap or over edge of mat with head and trunk support (200 recline) thigh horizontal to ground	Tickle plantar surface of foot. Or gently pinch toe	Extends knee to > 45 degrees	4	L	
			Extends knee 15 to 45 degrees	2		R
			Any visible knee extension	1		
			No visible knee extension	0		

11 Hip flexion and foot dorsiflexion	Hold infant against your body with legs free, facing outward. Support at the abdomen with the child's head resting between your arm and thorax	Stroke the foot or pinch the toe	Hip flexion or knee flexion > 300	4	L R
			Any hip flexion or knee flexion	3	
			Ankle dorsiflexion only	2	
			No active hip, knee or ankle motion	0	
12 Head control	Sitting with support at the shoulders and trunk erect	Place the infant in ring sit with head erect and assistance given at the shoulders (front and back). <i>(may delay scoring a grade of 1 and 4 until end of test)</i>	Attains head upright from flexion and turns head side to side	4	
			Maintains head upright for > 15 sec (for bobbing head control score a 2)	3	
			Maintains head in midline for >5 sec. with the head tipped in up to 300 of forward flexion or extension	2	
			Actively lifts or rotates head twice from flexion within 15 seconds (do not credit if movement is in time with breathing)	1	
			No response, head hangs	0	
13 Elbow flexion score with item 14	Supine	Traction response: pull to sit extend arms at 45 degree angle, to point of nearly lifting head off surface	Flexes elbow	4	L R
			Visible biceps contraction without elbow flexion	2	
			No visible contraction	0	
14 Neck flexion score with item 13	Supine	Traction response: hold in neutral proximal to wrist and shoulder at 45, <i>to point of nearly lifting head off surface</i>	Lifts head off bed	4	
			Visible muscle contraction of SCM	2	
			No muscle contraction	0	
15 Head/Neck extension (Landau)	Ventral suspension: Prone, held in one hand upper abdomen	Stoke along spine from neck to sacrum. The coronal axis of the head when parallel to the bed surface = 0 degrees (horizontal)	Extends head to horizontal plane or above	4	
			Extends head partially, but not to horizontal	2	
			No head extension	0	
16 Spinal Incurvation (Galant)	Ventral suspension: Prone, held in one hand upper abdomen	Stroke Right then Left thoracolumbar paraspinals or tickle abdomen or foot or tilt in infants with integrated Galant For infant over 10 kg knees and head may touch	Twists pelvis towards stimulus off axis	4	L R
			Visible paraspinal muscle contraction	2	
			No response	0	
Total score, best score on each side for each item (maximum 64 points)				38/64	

10.5 ANEXO 5

The Children’s Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders

CHOP INTEND

Name: Neydan ; Diagnosis: SMA type I Gestational age: 41 weeks, 4 days
 Medical Record Number: [REDACTED] Date of Birth: 05/07/2019 Age: 10 months
 Date of Evaluation: 04/06/2020 Time of evaluation: 1 h. Time since last feeding: + 2 h.
 Current health: Good health URI Other illness: Recent surgery:
 Feeding support: None Nasogastric Tube Gastrostomy Tube
 Respiratory support: None BiPAP for hour/day Time off BiPAP at testing

Item	Position	Test Procedure	Graded Response	Score	
1 Spontaneous movement (Upper extremity)	Supine	<u>Observe throughout testing</u> May unweight limb or stimulate infant to facilitate response	Antigravity shoulder movement (achieves elbow off surface)	4	L R
			Antigravity elbow movement (achieves hand and forearm off surface)	3	
			Wrist movement	2	
			Finger movement	1	
			No movement of limbs	0	
2 Spontaneous movement (Lower extremity)	Supine	<u>Observe throughout testing</u> May unweight limb or stimulate infant to facilitate response	Antigravity hip movement (achieves feet and knees off surface)	4	L R
			Antigravity hip adduction/internal rotation (knees off surface)	3	
			Active gravity eliminated knee movement	2	
			Ankle movement	1	
			No movement of limbs	0	
3 Hand grip	Supine	Grip strength: place finger in palm and lift until shoulder comes off surface observe when infant looses grasp May use toy of similar diameter for older children	Maintains hand grip with shoulder off bed	4	L R
			Maintains grip with elbow off surface (shoulders on surface)	3	
			Maintains grip with forearm off surface (elbow supported on surface)	2	
			Maintains grip only with no traction	1	
			No attempt to maintain grasp	0	
4 Head in midline with visual stimulation	Supine head midline	Visual stimulation is given with toy. If head is maintained in midline for 5 seconds: Place head in maximum available rotation and provide visual stimulation to encourage midline	Rotates from maximum rotation to midline	4	L>R R>L
			Turns head part way back to midline	3	
			Maintains midline for 5 or more seconds	2	
			Maintains midline, less than 5 seconds	1	
			Head falls to side, no attempts to regain midline	0	
5 Hip adductors	Supine, no diaper	Hips flexed and adducted Feet hip width apart and thighs parallel, knees slightly apart	Keeps knee off surface of bed > 5 sec or lifts foot off surface	4	L R
			Keeps knees off surface of bed 1-5 sec	2	
			No attempt to maintain knees off surface	0	

6 Rolling: elicited from legs	Supine (arms at side) Keep side tested up roll away from the side tested	1. Holding infant's lower thigh, flex hip and knee and adduct across midline bringing pelvis vertical maintain traction and pause in this position. 2. If infant rolls to side apply traction at a 45° diagonal to body and pause to allow infant to attempt to derotate body	When traction is applied at the end of the maneuver, rolls to prone with lateral head righting	4	To R To L
			Rolls through side lying into prone without lateral head righting, clears weight-bearing arm to complete roll	3	
			Pelvis, trunk and arm lift from support surface, head turns and rolls onto side, arm comes thru to front of body	2	
			Pelvis and trunk lift from support surface and head turns to side. Arm remains behind trunk	1	
			Pelvis lifted passively off support surface	0	
7 Rolling: elicited from arms	Supine (arms at side) Keep side tested up roll away from the side tested	1. Hold infant at the elbow move toward opposite shoulder maintain traction on limb and pause with the shoulders vertical allow infant to derotate 2. If the pelvis achieves vertical continue to provide traction	Rolls to prone with lateral head righting	4	To R To L
			Rolls into prone without lateral head righting; must clear weight-bearing arm completely to finish roll	3	
			Rolls onto side, leg comes thru and adducts, bringing the pelvis vertical	2	
			Head turns to side and shoulder and trunk lift from surface	1	
			Head turns to side; body remains limp or shoulder lifts passively	0	
8 Shoulder and elbow flexion and horizontal abduction	Side-lying with upper arm at 30° of shoulder extension and elbow flexion and supported on body (restrain lower arm if needed)	Prompt reach for a toy presented at arms length at shoulder level (may provide stimulation and observe spontaneous movement)	Clears hand from surfaces with antigravity arm movement	4	L R
			Able to flex shoulder to 45 degrees, without antigravity arm movement	3	
			Flexes elbow after arm comes off body	2	
			Able to get arm off body	1	
			No attempt	0	
9 Shoulder flexion and elbow flexion	Sitting in lap or on mat with head and Trunk support (20° recline)	Present stimulus at midline and at shoulder level at arms length (may provide stimulation and observe spontaneous movement)	Abducts or flexes shoulder to 60 degrees	4	L R
			Abducts or flexes shoulder to 30 degrees	3	
			Any shoulder flexion or abduction	2	
			Flexes elbow only	1	
			No attempt to lift arm	0	
10 Knee extension	Sitting in lap or over edge of mat with head and trunk support (20° recline) thigh horizontal to ground	Tickle plantar surface of foot. Or gently pinch toe	Extends knee to > 45 degrees	4	L R
			Extends knee 15 to 45 degrees	2	
			Any visible knee extension	1	
			No visible knee extension	0	

11 Hip flexion and foot dorsiflexion	Hold infant against your body with legs free, facing outward. Support at the abdomen with the child's head resting between your arm and thorax	Stroke the foot or pinch the toe	Hip flexion or knee flexion > 300	4	L R
			Any hip flexion or knee flexion	3	
			Ankle dorsiflexion only	2	
			No active hip, knee or ankle motion	0	
12 Head control	Sitting with support at the shoulders and trunk erect	Place the infant in ring sit with head erect and assistance given at the shoulders (front and back). <i>(may delay scoring a grade of 1 and 4 until end of test)</i>	Attains head upright from flexion and turns head side to side	4	R
			Maintains head upright for > 15 sec (for bobbing head control score a 2)	3	
			Maintains head in midline for >5 sec. with the head tipped in up to 300 of forward flexion or extension	2	
			Actively lifts or rotates head twice from flexion within 15 seconds (do not credit if movement is in time with breathing)	1	
			No response, head hangs	0	
13 Elbow flexion score with item 14	Supine	Traction response: pull to sit extend arms at 45 degree angle, to point of nearly lifting head off surface	Flexes elbow	4	L R
			Visible biceps contraction without elbow flexion	2	
			No visible contraction	0	
14 Neck flexion score with item 13	Supine	Traction response: hold in neutral proximal to wrist and shoulder at 45, <i>to point of nearly lifting head off surface</i>	Lifts head off bed	4	R
			Visible muscle contraction of SCM	2	
			No muscle contraction	0	
15 Head/Neck extension (Landau)	Ventral suspension: Prone, held in one hand upper abdomen	Stoke along spine from neck to sacrum. The coronal axis of the head when parallel to the bed surface = 0 degrees (horizontal)	Extends head to horizontal plane or above	4	R
			Extends head partially, but not to horizontal	2	
			No head extension	0	
16 Spinal Incurvation (Galant)	Ventral suspension: Prone, held in one hand upper abdomen	Stroke Right then Left thoracolumbar paraspinals or tickle abdomen or foot or tilt in infants with integrated Galant For infant over 10 kg knees and head may touch	Twists pelvis towards stimulus off axis	4	L R
			Visible paraspinal muscle contraction	2	
			No response	0	
Total score, best score on each side for each item (maximum 64 points)			50 / 64		