

# Abordaje kinésico de paciente pediátrico con atrofia muscular espinal tipo I en referencia a un caso único

N. G. Gudiño

Universidad Juan Agustín Maza

**Palabras Claves:** Atrofia Muscular Espinal – Enfermedad Neuromuscular – Atención Kinésica Multimodal – Cuidados Paliativos - Soporte Ventilatorio – Clearance Bronquial - Máquina de Tos -

## Resumen

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular poco frecuente, donde aparece una progresiva y marcada debilidad de la musculatura esquelética. Es una patología de carácter genético, en la cual la mutación del cromosoma 5 no permite la correcta codificación de una proteína vital en las sinapsis de las motoneuronas, causando la progresiva degeneración de las células del asta anterior de la médula espinal.

Se estima que uno de cada seis mil bebés nacidos vivos la padecen.

Cursa con variabilidad de síntomas, y entre los más importantes se destacan la debilidad muscular progresiva que afecta la musculatura respiratoria, alteraciones nutricionales y posturales, y las complicaciones respiratorias recurrentes. En su forma más agresiva (tipo I), la sobrevida raramente supera los tres años de nacido y la totalidad de los pacientes que la sufren requerirán soporte ventilatorio para subsistir.

El abordaje kinésico multimodal se torna fundamental para mitigar el impacto de esta enfermedad en la calidad de vida del niño y su familia, y para retrasar la aparición de factores de comorbilidad asociados. Para ello, se realizó un análisis intensivo de la enfermedad en referencia a un caso único hospitalizado en el Hospital Pediátrico Dr. Humberto Notti, con diagnóstico de AME tipo I.

Se elaboró un plan de atención kinésica multimodal inserto en un equipo interdisciplinario, donde se valorizó el papel de los padres de la paciente como participantes fundamentales en su tratamiento.

Mediante este trabajo se confirmó la importancia de los cuidados kinésicos para el mantenimiento de la calidad y confort de vida del paciente y su medio social, y se destacó el valor del Kinesiólogo como agente educador tanto del entorno familiar del niño como del equipo de salud.

## Introducción

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular, de carácter genético, caracterizada por

la pérdida de musculatura esquelética causada por la progresiva degeneración de las células del asta anterior de la médula espinal.

Se manifiesta por una disminución progresiva de la fuerza muscular, un tono muscular disminuido, alteraciones posturales, llanto débil, dificultad para tragar, toser y respirar correctamente, lo que conduce a una acumulación excesiva de secreciones en los pulmones, y predispone a infecciones respiratorias agudas, y bronco aspiraciones. Se aprecia físicamente una notable tendencia a la atonía y fallas en la aparición de reflejos infantiles normales.

Según Alberto L. Rosa, Doctor en Química y Medicina e Investigador de CONICET, y Miembro de la Fundación Allende, una de cada 40 personas es portadora de la lesión genética que origina AME y, dada esta frecuencia de individuos portadores, refiere que *uno de cada seis mil bebés nace con la enfermedad*. Además asegura que la AME representa la segunda causa más frecuente de enfermedad hereditaria autosomal recesiva severa después de la fibrosis quística. El 50% de los niños afectados muere antes de llegar a los 2 años por lo que considera a esta patología como la principal causa de mortalidad infantil en los menores de dicha edad.

La AME es una enfermedad progresiva, y está clasificada según su gravedad en Tipo I (Werdnig-Hoffman), Tipo II, Tipo III (Kugelberg – Welander) y Tipo IV (inicio a la adultez).

La AME tipo I es la expresión más severa, aparece después del parto o hasta los primeros cuatro meses de vida y pocas veces se logra una supervivencia mayor a tres años. Cursa con variabilidad de síntomas; entre los más importantes se destacan la debilidad muscular progresiva (más marcada en MMII), la atrofia muscular resultante, alteraciones nutricionales y las complicaciones respiratorias. Las mismas responden a la debilidad de la musculatura respiratoria y de los músculos intercostales, lo cual conlleva a una deformidad progresiva de la caja torácica. También se destaca el llanto y la tos débil, el subdesarrollo pulmonar, la dificultad para movilizar secreciones (lo que predispone a obturaciones de las vías aéreas) y la

respiración superficial durante el sueño, lo cual compromete la gasometría arterial durante el mismo. Esto posiciona a las complicaciones respiratorias como la principal causa de muerte en los infantes menores que padecen AME tipo I.

No existe cura de esta enfermedad, y el tratamiento se basa en procedimientos y consideraciones que ayu-den a lograr una mejor calidad de vida al paciente y a su entorno.

Como ya se expuso, las complicaciones resultantes de la enfermedad en su expresión más severa (tipo I) comprometen gravemente la expectativa de vida del niño. Por ello, se considera de suma importancia el estudio de dicha enfermedad y su sintomatología, con especial atención a los cuidados respiratorios que el paciente requiere, así como también que, mediante un plan de tratamiento kinésico multimodal, integrado dentro de un abordaje interdisciplinario y la educación a la familia, pueda brindarse al infante y a su entorno familiar, un mejor confort y calidad de vida, y postergar la aparición de factores de comorbilidad. // Para dicho estudio se tomará en referencia el análisis de un caso único, debido a la baja incidencia epidemiológica que presenta la enfermedad. El mismo es un paciente pediátrico de dos años y tres meses de edad, que se encontró internado en el servicio de clínica del Hospital Pediátrico Dr. Humberto Notti, de la provincia de Mendoza, Argentina. El mismo ingresa en una fase avanzada de la enfermedad, traqueostomizado y con soporte ventilatorio, el cual usa desde los 6 meses de edad, con gastrostoma y cirugía de funduplicatura (Nissen), y con numerosas deformidades articulares.

Por la baja incidencia de la patología se realizó un estudio bibliográfico no probabilístico, donde  $N = 1$ .

### Hipótesis de Investigación

El abordaje kinésico multimodal de un paciente con Atrofia Muscular Espinal Tipo I puede mitigar el impacto de la enfermedad en su calidad de vida y retrasar la aparición de factores de comorbilidad.

#### Objetivos Generales de Investigación

- Ampliar conocimientos sobre la enfermedad en cuestión.
- Identificar los cuidados que requiere un paciente con AME tipo I.
- Diseñar un plan estratégico de abordaje kinésico multimodal.

#### Objetivos específicos de Investigación

- Detectar los trastornos propios de la enfermedad que comprometen la vida del paciente.
- Elaborar un plan de abordaje kinésico adecuado para los mismos.
- Educar al entorno familiar del infante para su mejor manejo y cuidado.
- Concientizar a los profesionales de la salud sobre la importancia de la atención temprana de la sintomatología de dicha enfermedad.

- Sentar precedente para futuras investigaciones sobre la temática.

### Tratamiento Kinésico Multimodal

#### Presentación del Paciente

Paciente de sexo femenino de 2 años y 5 meses, con diagnóstico de AME tipo I, confirmado con biopsia muscular y estudio cario-genético a los 6 meses de edad. La paciente no manifestó signos ni síntomas de la enfermedad hasta los 4 meses de vida, que debuta con llanto con debilidad creciente, estancamiento del desarrollo motor y debilidad progresiva. Su hermano -2 años mayor- ya tenía diagnóstico de AME tipo I, por lo que padres y médicos decidieron adelantarse a la aparición de complicaciones más severas (como debilidad para tragar y alteraciones respiratorias) y le realizan cirugía de funduplicatura, gastrostomía y traqueostomía. // Enmarcada en un programa de internación domiciliaria, la paciente fue dada de alta sin necesidad de soporte ventilatorio, lo cual se mantuvo hasta los 8 meses de edad, cuando comenzó a requerir asistencia mecánica. Se le colocó un respirador domiciliario, el mismo que a su hermano, en modo PCV sin oxígeno suplementario.

El 20 de febrero de 2014, la niña reingresa al Hospital Pediátrico Dr. Humberto Notti, al servicio de terapia intermedia, por presentar crisis convulsivas. Permanece en el mismo durante tres días y luego se deriva al servicio de internación clínica para continuar en observación y tratamiento.

Se observan deformidades articulares en las articulaciones de ambos tobillos (pie equino) y en la muñeca y codo izquierdo, con tendencia a la flexión y rotación interna de hombro ipsilateral, y escoliosis dextrocónica leve.

#### Objetivos del tratamiento

- Mantener una adecuada dinámica Respiratoria con la monitorización del soporte Ventilatorio.
- Monitorizar saturación de oxígeno y frecuencia cardíaca.
- Clearance Bronquial mediante técnicas manuales e instrumentales.
  - o Aspiración de secreciones.
  - o Asistencia manual y/o mecánica de la tos.
- Atenuar el subdesarrollo pulmonar con el uso de Presión Positiva.
- Disminuir la aparición de comorbias por infecciones respiratorias.
- Cuidados posturales (posicionamiento en cama, movilizaciones).
- Prevención de úlceras por presión (cambios de decúbito, posicionamiento, colchón antiescaras, movilizaciones).
- Educación de la familia sobre el manejo y cuidados necesarios del paciente traqueostomizado (aspiración de secreciones, asepsia y cambios de cánula, signos de alarma).

#### Duración del tratamiento

Se observó el período de terapia comprendido entre el 1 de marzo y el 15 de abril de 2014, en que se realizó una sesión diaria -de lunes a viernes- de aproxi-

madamente 45 minutos cada una. Debido al cuadro convulsivo e hidrocefalia asociados a la enfermedad de base (el cual fue el motivo de internación), en variadas ocasiones la sesión kinésica fue suspendida por orden médica hasta el cese de la convulsión.

Los cuadros de convulsión se presentaban con un aumento de la FC >160lpm, sialorrea, y movimiento oculares desordenados, con una posterior disminución de la Sat O<sub>2</sub> (entre 94 y 92%). La duración de los mismos era variada, desde unos pocos segundos hasta una hora de duración.

### Tratamiento Empleado

Al comienzo de cada sesión se realizaron Cuidados posturales, prestando especial atención al posicionamiento adecuado del paciente en la cama, observando la armonía de alineación articular en sentido céfalo-caudal y próximo-distal. Se utilizaron cuñas y rodillos de goma espuma de alta densidad, y rollos realizados con sábanas para mantener la posición al finalizar la sesión, instruyendo a los padres sobre la importancia de evitar posturas viciosas.

Se corroboró también el funcionamiento y presión adecuada del colchón de aire (antiescaras), y se realizaron movilizaciones articulares funcionales de los miembros para combatir adherencias y retracciones musculares, para así paliar nuevas deformidades. Se instruyó a los padres para realizar variaciones de decúbito cada 2 horas.

### Cuidados Respiratorios

Tanto al inicio como al finalizar cada sesión, se observaron los valores de frecuencia cardíaca y saturación de oxígeno, y se efectuó la auscultación pulmonar de la niña. Además se monitorizaron parámetros del ventilador y la limpieza de sus mangueras, así como la permeabilidad de la cánula de traqueostomía y la higiene del la zona periostoma.

La paciente se encuentra ventilada por un Respirador domiciliario llamado "Vivo 50 Breas Medical", de General Electric Healthcare. En modo PCV con el siguiente setting: PI de 23mmHg, PEEP de 5mmHg, FR 20 rpm, Ti 0.6 seg, Vol. 0.20L, Sensibilidad +2 mbar. Sin aporte de O<sub>2</sub> adicional. Se observa una Sat O<sub>2</sub> de 96-98%, y FC 110-120lpm (paciente vigil)

Durante la primera semana de tratamiento se utilizó el siguiente plan de aordaje respiratorio:

1. Movilización de secreciones con técnicas manuales durante 10- 15 minutos.
2. Máquina de tos, cuatro tandas de 5 inhalaciones/exhalaciones para remover secreciones. La programación recomendada de la máquina es inhalar presión de 25 a 40 cm de H<sub>2</sub>O por 1 segundo, exhalar presión de 25 a 40 por 2 segundos, y detenerse por 1 o 2 segundos. De 4 a 5 veces se repitió este procedimiento seguido por la remoción de las secreciones. Se descansó por un periodo de 1 a 2 minutos entre cada tanda.

3. Aspiración de secreciones.
4. Toda esta secuencia con monitorización de la saturación mediante oxímetro de pulso.

Durante el tratamiento con la máquina de tos se observó un marcado aumento de la frecuencia cardíaca (>150lpm), así como un descenso de la Sat O<sub>2</sub> (93-94% durante el uso del dispositivo, a pesar de utilizarlo con O<sub>2</sub> adicional, desde 5 L/m hasta 8L/m). Se aprecian también gesticulaciones faciales de la niña, que con la ayuda interpretativa de los padres se infiere un factor de ansiedad, o la generación de dolor con el uso de dicho instrumento. A esto se le suma el temor manifiesto de los padres con respecto a la máquina de tos, debido a que la misma se utilizó como parte del tratamiento de su hijo anterior (también con diagnóstico de AME tipo I y actualmente fallecido), y según refieren los progenitores, el niño se descompensaba tras su uso, lo cual no les inspira confianza en dicho dispositivo. Por ello, se decidió remplazar el uso de la máquina de tos por la técnica de asistencia manual de la tos con bolsa de resucitación; queda, entonces, como plan de terapia respiratoria lo siguiente:

1. Movilización de secreciones con técnicas manuales (10-15 minutos) en diferentes decúbitos.
2. Asistencia manual de la tos con bolsa de resucitación. En cuatro tandas de 3 insuflaciones, con pausas de 1 segundo entre ciclo, y descansos de 2 minutos entre cada tanda. (la técnica se describe más adelante).
3. Aspiración de secreciones.
4. Monitorización constante de oximetría de pulso y frecuencia cardíaca.

### Descripción de la terapia Respiratoria

Previo a la elección de la técnica manual utilizada para el clearance bronquial, se procedía a la auscultación de la niña, quien por lo general presentaba roncus diseminados y ruidos transmitidos de VAS. En ocasiones se encontraron también zonas con MV ligeramente disminuido.

Se utilizaron técnicas pasivas para la limpieza bronquial, según propone G. Positiaux, debido a la imposibilidad de colaboración por parte del paciente.

1. Espiración Lenta Prolongada (ELPr): en decúbito supino, y luego en ambos decúbitos laterales. Se realiza una presión manual sobre la pared costal que acompaña el final de espiración, y un bloqueo manual en el bajo vientre. La presión sobre el torax resiste 2 a 3 ciclos respiratorios, y luego cede lentamente acompañando la próxima inspiración. El bloqueo abdominal se mantiene. Se descansa durante 2 o 3 ciclos respiratorios, y se repite 3 o 4 veces. El objetivo es la migración de las secreciones hacia vías proximales.
2. Asistencia Manual de la Tos, con técnica de Air Stacking: Se realizan hiperinsuflaciones consecutivas, seguidas de una compresión abdominal y torácica que asista la espiración, haciéndola más intensa. Se utilizó el protocolo antes mencionado, adicionando 5L/m de O<sub>2</sub> a la bolsa de resucitación. Se observó un aumento de la Sat O<sub>2</sub> durante su uso llegando a 99 - 100%, y ligero aumento de FC <135lpm.

3. Se debe destacar que la presión positiva aportada por la hiperinsuflación con la bolsa resucitadora, cumple también con el objetivo de abordaje del hipodesarrollo pulmonar.
4. Aspiración de secreciones: Para la limpieza de las secreciones se utilizó la técnica estéril, con el uso de guantes esterilizados y sondas de aspiración número K 30 (debido a la relación necesaria entre la luz de la cánula de traqueostomía y el diámetro de la sonda, ocupando el mismo de 2/3 de la luz). Para la aspiración de secreciones nasofaríngeas y saliva se utilizó una sonda número K 31.
5. Limpieza de la zona periestoma con solución con Clo-rexidina, y recambio de la gasa esteril que cubre la misma.
6. Se realizó cambio de cánula por otra de igual tamaño (número 5) cuando se consideró conveniente. El mismo se realiza siempre con técnica estéril y en colaboración con los padres, con fines didácticos.

### Educación del entorno Familiar

Todo el tratamiento se realizó en compañía y colaboración de los padres de la niña, especialmente de la madre, quien es la que se encuentra más presente. Se reforzaron nociones ya adquiridas sobre posicionamiento corporal en cama y se instruyó sobre cambios de decúbito con elementos (rollizos, cuñas, etc.). Además se fortalecieron nociones sobre el cuidado de un paciente traqueotomizado y ventilado, que incluyó medidas de asepsia en el manejo de cánula y de secreciones, cambio programado de la cánula, posicionamiento de la manguera del respirador de manera tal que no realice palanca la cánula sobre las estructuras de la tráquea, cambio de filtro, mantenimiento del humidificador, etc.

### Conclusiones

La realización de este trabajo de investigación valió para profundizar mis conocimientos sobre la atrofia muscular espinal (AME), especialmente el tipo I, ya que al ser una enfermedad de descubrimiento relativamente reciente (1995) y poco común, no tenía incorporado nociones sobre la misma. Cabe agregar que durante el desarrollo del trabajo, se ha notado que, además, es una enfermedad poco conocida en el ambiente de la salud y que el abordaje que se realiza (al menos desde el enfoque kinésico) es mayoritariamente empírico y experimental.

Al haberse interiorizado más en el seno de la patología, tanto de las causas, sintomatología e impacto en la calidad de vida del niño, y sobre todo, como por la falta de una cura actual, tomó gran importancia el enfoque paliativo que busca mitigar la influencia de la enfermedad en el confort del niño y su familia, y retrasar la aparición de factores de comorbilidad asociados. En este aspecto, el rol del kinesiólogo adquiere un papel vital, no solo desde el asistencialismo, sino también como educador del entorno social del niño y del mismo equipo de salud.

Por las características propias de la patología, todos los niños con AME tipo I requerirán en diferente medida

y en distintas etapas de su corta vida, un soporte ventilatorio que les permita subsistir. En su mayoría, es de tipo invasivo a través de una traqueostomía. Además, la bibliografía pondera a las infecciones respiratorias como la primera causa de muerte en los infantes que padecen esta enfermedad. Esto dota al paciente de una indicación precisa de atención kinésica, tanto desde la elección y monitorización del soporte, como así también en el clearance bronquial y el mantenimiento de la permeabilidad de la vía aérea artificial.

Debe destacarse también la importancia de los cuidados posturales tempranos y permanentes que el niño requiere, para evitar deformidades muscularto-articulares que disminuyan la calidad de vida del niño, limiten las escasas AVD que pueden realizar (algunos niños pueden tomar objetos en sus manos como el "mouse" de computadoras adaptadas), y comprometan aún más la movilidad de su caja torácica.

En el caso del paciente propuesto en el presente trabajo, se elaboró una planificación de atención kinésica multimodal, que abarcaba los aspectos mencionados, y con una importante presencia y participación de los padres en la misma. // Se considera muy relevante destacar que, si bien se intentó utilizar el protocolo de cuidados respiratorios propuestos por la FSMA de Canadá, el mismo no fue viable con este paciente, ya que al utilizar la máquina de tos, el niño presentaba manifestaciones de ansiedad o temor (quizás dolor), con aumento de FC y disminución de Sat de O<sub>2</sub>, acompañado de padres muy temerosos sobre su uso, por lo que se sustituyó por la bolsa de resucitación manual. // Sin embargo, los resultados obtenidos fueron muy positivos, ya que se consiguió un buen clearance bronquial y, tanto al paciente como a los padres, se los percibió más confortables. Se considera esto como un aporte muy importante, ya que la máquina de tos no se encuentra disponible en todas las instituciones de salud y representa un gasto institucional mucho mayor que la bolsa de resucitación, además de ser necesaria la capacitación precisa del personal para su utilización.

// Quedaría pendiente para una futura investigación la comparación precisa de ambas técnicas asistidas para el clearance bronquial de pacientes con AME tipo I, una que utilice la máquina de tos y otra, la bolsa de resucitación.

Durante el tiempo de tratamiento que se observó en este trabajo, la paciente no presentó ningún caso de infección respiratoria, atelectasias ni otro tipo de inconveniente pulmonar. La cánula de traqueostomía no tuvo que ser cambiada de urgencia por obstrucción por impacción de secreciones ni por rotura de la misma, y la zona peri ostoma no presentó signos de flogosis ni colonización. Además en las deformidades articulares que presentaba la paciente al momento del ingreso no se constató progresión, y no presentó ninguna úlcera por presión. Quedaría pendiente para un trabajo futuro la observación de la gasometría arterial diaria o periódica, como complemento del monitoreo del soporte ventilatorio principalmente.

Dicho esto, se desea resaltar que la hipótesis de investigación planteada al comienzo de este trabajo se verificó y quedó demostrado el papel crucial del kinesiólogo en el abordaje multimodal de los pacientes con AME tipo I, ya que a través de su labor enmarcada en un plan de tratamiento interdisciplinario, puede mitigar e incluso postergar la aparición de comorbias asociadas, y mejorar la calidad de vida del niño y su entorno familiar. Así, el profesional adquiere un rol crucial como educador, tanto del entorno familiar del niño como del resto del equipo de salud.

Desde lo personal, se ha querido agregar una mención sobre los desafíos que presenta el trabajo con pacientes pediátricos terminales, no solo desde lo puramente profesional, sino también desde lo humano, donde el *feedback* es muy escaso y se trabaja no solo con un niño enfermo, sino principalmente con toda una familia enferma, que deposita en las manos y en la labor cotidiana del equipo de salud todos sus sueños y expectativas de mejoría. Por lo tanto, el trabajar incansablemente para mejorar, al menos un poco, la calidad de vida de estos niños es poder brindar un alivio, un consuelo a esos corazones afligidos. Y la más pequeña sonrisa o mueca de agradecimiento que se recibe a cambio, premia y justifica todo sacrificio, más allá de los logros asistenciales.