

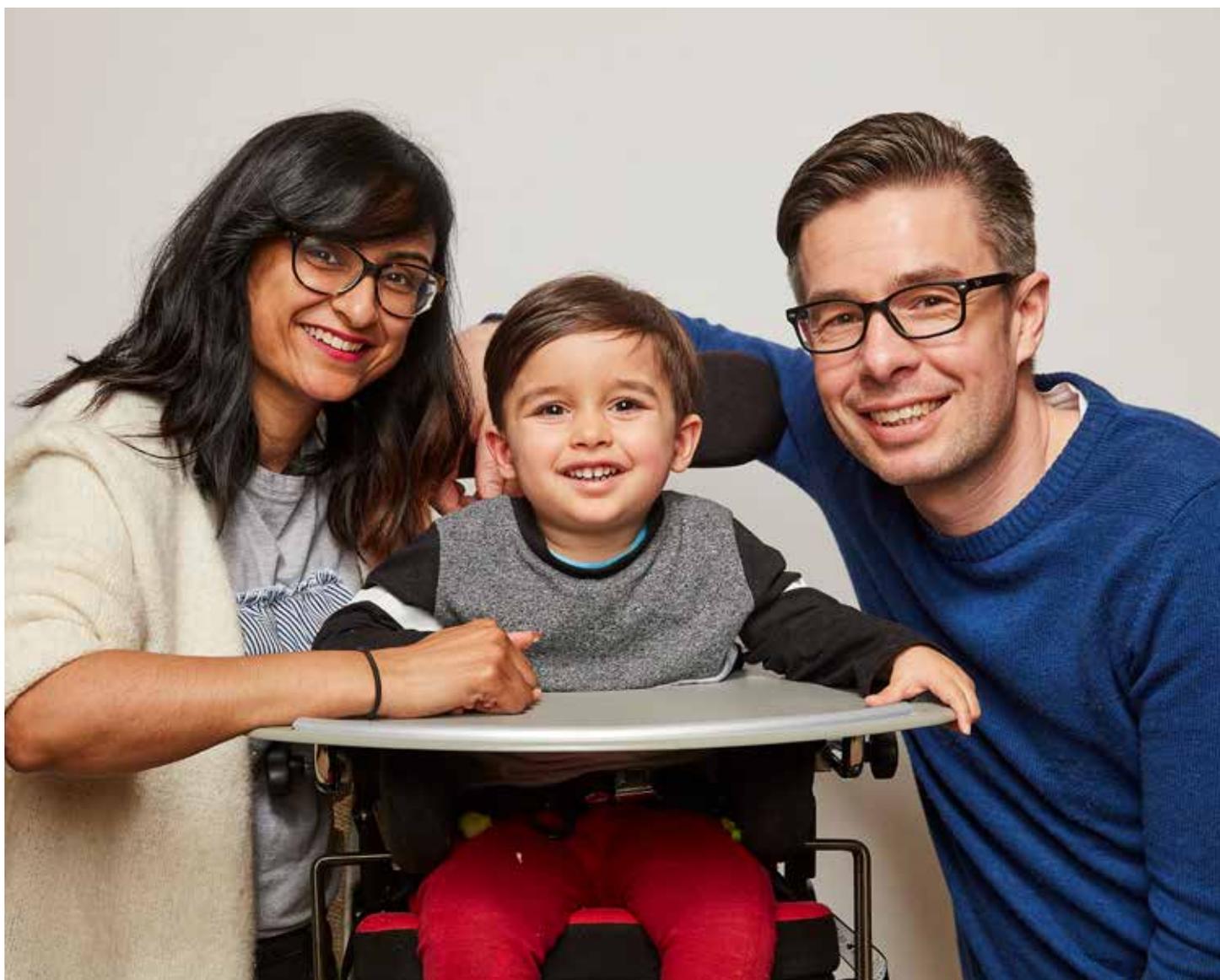
Guía sobre los Estándares
Internacionales de 2017
sobre Cuidados para la
AME





CONTENIDO

Capítulo 1	5
Introducción	
Capítulo 2	11
Genética y diagnóstico	
Capítulo 3	18
Fisioterapia y rehabilitación	
Capítulo 4	24
Manejo ortopédico	
Capítulo 5	29
Nutrición, crecimiento y salud ósea	
Capítulo 6	33
Respiración (cuidados pulmonares y respiratorios)	
Capítulo 7	37
Otros órganos y sistemas	
Capítulo 8	38
Medicación	
Capítulo 9	39
Cuidados de Emergencia	
Capítulo 10	41
Anestésicos	
Capítulo 11	42
Administración de nuevos tratamientos para AME	
Capítulo 12	43
Ética y opciones	
Recursos útiles	44
Anexo 1	45
Lista de referencia	47
Glosario	48



Si usted es un joven, podría serle útil leerla con alguien que esté familiarizado con esta afección, como su padre, cuidador o médico.

01

CAPÍTULO 1

INTRODUCCIÓN

Esta guía trata sobre los estándares de atención aplicables a la forma más común de atrofia muscular espinal (AME), llamada AME 5q (ver Capítulo 2, Genética y Diagnóstico). La guía se dirige tanto a adultos y jóvenes con diagnóstico de AME 5q, como a los padres y cuidadores de niños que padecen esta enfermedad. Su objetivo es proporcionar información sobre qué atención pueden esperar recibir, con el fin de que puedan mantener, de forma proactiva, conversaciones con su equipo médico sobre cómo manejar mejor esta afección.

La información y el asesoramiento dados en esta guía no tienen como objetivo a reemplazar los servicios de su médico. Si usted es un adulto que tiene AME debe consultar a su médico en todos los asuntos relacionados con su salud. Del mismo modo, si usted es un padre (o cuidador de un menor), debe tratar con el médico de su hijo todos los asuntos que conciernen su salud, involucrando al menor en dichas conversaciones en el caso que su edad sea la apropiada.

Quizá puede serle útil tener una copia de esta guía a mano pues, en cualquier momento, puede necesitar consultarla. En especial, puede resultar recomendable tenerla a mano cuando se encuentre manteniendo conversaciones con profesionales médicos que no estén familiarizados con esta enfermedad (AME). Si usted es un joven, podría serle útil leerla con alguien que esté familiarizado con esta afección, como su padre, cuidador o médico.

¿Qué es AME?

La atrofia muscular espinal (AME) es una afección neuromuscular rara y hereditaria. Provoca debilidad muscular progresiva y pérdida de movimiento debido al desgaste muscular (**atrofia muscular**). Esto puede afectar la capacidad de gatear, caminar, respirar, tragar, y comprometer el movimiento de los brazos, piernas, manos, y cuello. Existen diferentes formas de AME con un amplio espectro de severidad entre los niños, jóvenes y los adultos que la padecen. Las formas más comunes de AME se conocen ampliamente como ‘AME 5q’ y a menudo se clasifican más detalladamente asignándoles un “tipo específico de AME” (véase la clasificación en “Cómo utilizar esta guía”).



Los autores son conscientes de las diferencias en los recursos disponibles entre los distintos países. Por ello, las recomendaciones que se formulan definen los mínimos cuidados y apoyos que cualquier paciente con AME debe recibir, independientemente de dónde resida.

¿CUÁLES SON LOS ESTÁNDARES DE ATENCIÓN PARA AME?

Un comité formado por expertos internacionales en salud y por pacientes realizó recomendaciones para la atención y el manejo de niños, jóvenes y adultos con AME que fueron publicados en 2007 en una versión para las familias como “Normas Internacionales de Cuidado para AME”¹. No obstante, desde entonces, ha habido cada vez más evidencia de que las personas con AME y sus familias pueden esperar hoy una mejor calidad de vida de lo que era previsible en el pasado, en gran parte debido a las mejoras en la atención médica y el manejo de esta enfermedad.

Sin embargo, se hizo evidente que estos avances y cambios en las prácticas de atención y manejo no se reflejaban con precisión en las recomendaciones publicadas en 2007. Como el manejo de AME puede requerir la experiencia de muchos especialistas, durante 2016, se reunieron 26 expertos y representantes de pacientes de nueve países para su actualización². Durante este tiempo, el primer tratamiento para AME,

llamado nusinersen (a veces referido por su nombre comercial, Spinraza®), fue aprobado en los Estados Unidos. Aunque es un logro significativo, estos tratamientos no son una cura y deben ir de la mano de la mejor atención y manejo de apoyo. Por lo tanto, la necesidad de actualizar estas directrices se convirtió en algo aún más urgente. Tanto si alguien está recibiendo tratamiento farmacológico como si no, optimizar la atención multidisciplinaria (incluido el manejo de los síntomas y el bienestar mental y social) es clave para lograr la mejor calidad de vida posible.

Recibir un tratamiento farmacológico adecuado y buenos cuidados (incluyendo el manejo de los síntomas y del bienestar mental y social) resulta clave para optimizar la calidad de vida del paciente

Los expertos que elaboraron los Estándares de Atención se dividieron en grupos de trabajo según su área especialización. A dichos grupos y les encargó examinar tanto los últimos ensayos, como las opiniones de especialistas de todo el mundo sobre qué cuidados y atenciones eran los óptimos. A su vez, se realizó la revisión sistemática de publicaciones científicas.

El grupo reconoció que había estudios limitados relacionados con adultos con AME, pero que muchas de las discusiones y recomendaciones eran susceptibles de ser aplicadas no sólo a niños, sino también a adultos. La clave para la intervención y el cuidado más apropiados dependía críticamente de la “capacidad funcional” del niño, de la persona joven o del adulto, en función de que pudiera sentarse, ponerse de pie o caminar; de si su respiración se vio afectada; y de qué capacidad para realizar actividades de la vida diaria cada individuo presenta. A pesar de que estas recomendaciones son para todas las edades, se acordó que es necesario trabajar más para comprender mejor los cambios, a lo largo de la vida de los afectados, en los efectos de la AME y, en especial, las implicaciones de esta enfermedad durante la vida adulta. Actualmente, gracias a un esfuerzo de colaboración internacional, hay iniciativas en marcha o que se encuentra en fase de planeamiento para mejorar y promover la evolución de futuras guías de recomendación sobre Estándares de Atención.

El grupo de médicos que redactó la Guía de Estándares de Atención es consciente de la variabilidad de los recursos disponibles que presenta cada país, por lo que formularon recomendaciones basadas en la atención y el apoyo mínimos que cualquier persona con AME debería recibir, dondequiera que vivan.

En noviembre de 2017, tras estas reuniones y discusiones, se publicaron dos artículos científicos que actualizaban la Guía de Estándares de Atención 3,4. Estos fueron escritos para

profesionales médicos y contenían una gran cantidad de detalles y términos médicos, demasiado complejos como para ser utilizado por las personas con AME o sus familias en su atención diaria.



Los artículos científicos 2017 ^{3,4}

- **Diagnóstico y manejo de la atrofia muscular espinal: Parte 1:** Recomendaciones para el diagnóstico, rehabilitación, atención ortopédica y nutricional
- **Diagnóstico y tratamiento de la atrofia muscular espinal: Parte 2:** Cuidado pulmonar y agudo; medicamentos, suplementos e inmunizaciones; otros sistemas y órganos; y ética

¿QUÉ HAY EN ESTA GUÍA?

Para hacer que los estándares actualizados de atención sean más accesibles, TREAT-NMD trabajó con una serie de grupos internacionales de apoyo de pacientes para desarrollar esta guía.

Sitios web de Asociaciones en lucha contra AME:

- ◆ **Spinal Muscular Atrophy UK**
www.smauk.org.uk
- ◆ **Cure SMA**
www.curesma.org
- ◆ **SMA Europe**
www.sma-europe.eu
- ◆ **Muscular Dystrophy UK**
www.muscular dystrophyuk.org
- ◆ **TREAT-NMD Alliance**
www.treat-nmd.org
- ◆ **Argentina**
www.fameargentina.com.ar
- ◆ **Chile**
www.famechile.cl
- ◆ **España**
www.fundame.net

Para confeccionar esta guía, hemos hecho todo lo posible para explicar los términos médicos en el texto tan claramente como sea posible. Cuando las palabras aparecen en este color, la explicación se puede encontrar en el glosario. La guía ha sido verificada por los especialistas médicos que fueron los autores de los citados artículos científicos de noviembre de 2017.

El contenido de esta guía ha sido comprobado por los médicos especialistas que desarrollaron los artículos científicos de 2017 en los que se basa la misma.



CÓMO UTILIZAR LA GUÍA

La guía se divide en capítulos y cada capítulo se centra en un aspecto específico de la atención de AME, indicando cómo y cuándo debe evaluarse, y las opciones de intervención. Verá que, dentro de cada capítulo, a menudo, hay diferentes pautas y opciones de cuidado y manejo basadas en hitos físicos o tipos de AME, como se describe a continuación en la tabla sobre tipos de AME. No obstante, como esta enfermedad afecta a cada persona de manera diferente, no todas las opciones de cuidado y tratamiento pueden ser apropiadas para cada individuo.

La forma más común de AME es ampliamente conocida como ‘AME 5q’ y, a menudo, se describe o clasifica como un tipo de AME determinado de acuerdo con la edad de aparición de los síntomas y los hitos físicos alcanzados, tal y como se describe en la siguiente tabla:

Tabla 1. Clasificación clínica para AME (Tabla adaptada de RS Finkel et al, 2017, p.597)

Tipo de AME	Edad habitual del inicio de los síntomas	Impacto de la debilidad muscular al sentarse / caminar
1	Antes de los 6 meses de edad	Incapaz de sentarse o rodar de forma independiente
2	7 meses – 18 meses	Capaz de sentarse, pero no caminar de forma independiente
3a	18 meses – 36 meses	Capaz de caminar, aunque puede perder esta habilidad con el tiempo
3b	3 años – 18 años	Capaz de caminar, aunque puede perder esta habilidad con el tiempo
4	Inicio edad adulta	Dificultades motoras leves para caminar

Es importante recordar, sin embargo, que no hay criterios claros que distingan los tipos de AME de inicio temprano y que el impacto de la AME 5q varía mucho entre los individuos, al igual que lo hace la forma de inicio adulto. Además, ahora que algunas personas están recibiendo tratamientos farmacológicos, puede haber una variación aún mayor en el impacto. Por lo tanto, se ha vuelto particularmente importante a la hora de hablar de la atención y el manejo, considerar no sólo la clasificación clínica de la AME de la persona, sino también qué hitos físicos ha alcanzado. Estos pueden o no ser los mismos que en la tabla 1.

Es importante recordar que esta guía formula recomendaciones generales, y que cada niño, joven y adulto es diferente. Lo que es una intervención apropiada para uno, puede no ser apropiada para otro.



CÓMO UTILIZAR LA GUÍA

Con intención de simplificar esta guía, se ha utilizado a lo largo de la misma la siguiente clasificación para mostrar qué directrices de cuidado y atención se aplican a los distintos grupos de niños y adultos:

No sedestadores - aquellos que no pueden sentarse

Sedestadores - aquellos que son capaces de sentarse, pero no caminar

Caminantes - aquellos que son capaces de caminar

En ocasiones, las orientaciones incluidas en esta guía pueden referirse al tipo de AME descrito en el cuadro 1. Otras veces esta guía puede hacer referencia a AME de “inicio temprano”, queriendo indicarlos casos en los que los síntomas comienzan antes de los seis meses de edad; por lo general, aquellos casos con inicio temprano son “no sedestadores”. AME de “inicio tardío” se refiere al inicio de los síntomas después de los seis meses de edad; por lo general, aquellos con inicio posterior incluyen tanto “sedestadores”, como caminantes.

Por otra parte, cuando usted se encuentre discutiendo el manejo de AME con profesionales de la salud, puede ser útil preguntarles sobre a qué capítulo de esta guía se están refiriendo.

02

CAPÍTULO 2 GENÉTICA Y DIAGNÓSTICO

◆ EL GEN SMN1

La mayoría de las personas tienen dos copias del gen de supervivencia de la motoneurona 1 (SMN1), una heredada de cada progenitor. Estos genes contienen la información necesaria para hacer que la proteína de supervivencia de motoneurona (SMN) mantenga sanas las neuronas motoras inferiores de la médula espinal. Las personas con AME 5q tienen una falla o mutación en ambas copias de su gen SMN1, lo que significa que no pueden producir la proteína SMN que necesitan. Sin esto, las neuronas motoras inferiores se deterioran, lo que restringe su capacidad para llevar señales eléctricas desde el cerebro hacia los músculos, que se ven afectados en AME. Esto conlleva debilidad muscular que puede afectar al movimiento, la respiración y la deglución.

El gen SMN1 se encuentra en el quinto cromosoma en la región etiquetada como 'q', razón por la cual los principales tipos de AME se conocen a menudo como "AME 5q".

◆ EL GEN SMN2

No obstante, existe otro gen que también tiene un papel en la producción de proteína SMN. Este es el gen de la supervivencia de la motoneurona 2 (SMN2), a veces conocido como el "gen de respaldo" AME. Sin embargo, la mayor parte de la proteína SMN producida por el gen SMN2 carece de un elemento clave en comparación con la que generalmente es producida por el gen SMN1. Esto significa que, aunque el gen SMN2 puede producir una cierta cantidad de proteína SMN funcional, no puede compensar completamente el gen SMN1 defectuoso en personas con AME. El número de copias del gen SMN2 puede variar de una persona a otra de cero a ocho. Tener más copias del gen SMN2 generalmente se asocia con síntomas de AME menos graves. El cuadro 2 muestra el número **generalmente esperado** de copias SMN2 asociadas a cada tipo de AME. Sin embargo, no se pueden hacer predicciones precisas sobre la gravedad de la enfermedad basándose solamente en el número de copias del gen SMN2. Es probable que el grado de gravedad se deba a otros factores genéticos que afecten la cantidad de proteína SMN producida por el gen SMN2.

Tabla 2. El número de copias del gen SMN2 generalmente asociadas con el tipo AME.

Tipo de AME	Número más frecuente de copias del gen SMN2 en la mayoría de las personas con AME
1	2
2	3
3a	3
3b	4
4	4-6

El gen SMN1 se encuentra en el quinto cromosoma en la región etiquetada como 'q', razón por la cual los principales tipos de AME se conocen a menudo como "AME 5q".

Si desea leer más información sobre la genética y cómo una persona puede heredar AME, vaya a al anexo 1.

También puede visitar la sección “Recursos útiles” que enumera las organizaciones de pacientes disponibles en varios países.

CÓMO SE HEREDA LA AME 5Q

La AME 5q, por lo general sigue un patrón autosómico recesivo de herencia. Esto significa que se transmite de padres a hijos a través de genes *SMN1* defectuosos. Esto implica que:

- ◆ Las personas que heredan dos copias defectuosas del gen *SMN1* (una de cada padre) padecen de AME
- ◆ Las personas que heredan una copia defectuosa y una copia sana del gen *SMN1* (una de cada padre) son portadoras de AME. Alrededor de 1 de cada 40 personas son portadores de AME; los portadores no tienen ningún síntoma de la enfermedad AME.
- ◆ Las personas que heredan dos copias sanas del gen *SMN1* (una de cada padre) no tienen AME y no son portadoras

Aunque la mayoría de los individuos afectados hereda el gen defectuoso de ambos padres, alrededor del 2% de las personas presenta una mutación nueva y espontánea probablemente debido a un error en el ADN del óvulo o espermatozoides a partir de los cuales fueron concebidos. Esto se llama mutación “de novo”.

Es importante que los miembros de la familia entiendan los resultados de las pruebas genéticas que han llevado al diagnóstico de AME. El asesoramiento genético debe tener lugar con un profesional de la salud que tenga formación experta en genética. Estos profesionales deberán responder a cualquier pregunta que las familias puedan hacer sobre los aspectos genéticos del diagnóstico y proporcionarán información sobre las posibles opciones para futuros embarazos.

Si desea leer más información sobre la genética y cómo una persona puede heredar AME, vaya a al anexo sobre la herencia de la AME que se incluye al final de esta guía (véase el Anexo 1). También puede visitar la sección “Recursos útiles” que enumera las organizaciones de pacientes disponibles en varios países.



Puede encontrar explicaciones con mayor nivel de detalles sobre los síntomas de AME si visita los sitios web de las organizaciones de paciente que aparecen en la sección “Recursos útiles” al final de esta guía.

SÍNTOMAS

El proceso para diagnosticar a un niño con AME, generalmente es iniciado por los padres o un profesional de la salud.

En la forma de inicio temprano más grave, AME tipo 1 (no sedestadores), los padres y cuidadores generalmente detectan flacidez muscular en su bebé (tono muscular bajo) y dificultad para alcanzar ciertos hitos físicos, como girar tumbado o sentarse. Generalmente, la debilidad muscular se observa más en las piernas que en los brazos. También es común que un bebé tenga dificultades de alimentación debido a la debilidad de los músculos usados para tragar. Del mismo modo, estos niños a menudo tienen problemas respiratorios debido a la debilidad de los músculos respiratorios.

Los niños con AME tipo 2 (sedestadores), aunque no tan gravemente afectados como aquellos con AME tipo 1, también muestran signos de mayor debilidad muscular en las piernas que en los brazos. Los músculos de

deglución y respiración pueden o no mostrar signos de afectación.

Los niños con AME tipo 3 (caminantes) también muestran síntomas de debilidad en las piernas, más que debilidad de los brazos. Como sus músculos de deglución y respiración generalmente no se ven afectados, no suelen tener síntomas de deglución y respiración.

Los individuos con inicio de la AME en la edad adulta, denominados AME tipo 4 (caminantes), generalmente experimentan como primeros síntomas malestar muscular y / o dolor. A diferencia de las formas tempranas, los músculos de deglución y respiración no suelen verse afectados.

Puede encontrar explicaciones con mayor nivel de detalles sobre los síntomas de AME si visita los sitios web de las organizaciones de paciente que aparecen en la sección “Recursos útiles” al final de esta guía.



CONFIRMACIÓN DEL DIAGNÓSTICO

Si un médico piensa que un niño o adulto presenta síntomas que sugieren que puede tener AME, prescribirá la toma de una muestra de sangre para realizar la **prueba de delección del gen *SMN1***. Si la prueba muestra que existe una delección de ambas copias del gen *SMN1*, se diagnosticará AME 5q. Se recomienda que se investigue el número de copias *SMN2*, ya que esto puede ser un indicador útil de la posible progresión de la enfermedad (su pronóstico), que a su vez servirá para una mejor atención y manejo de la AME. A su vez, la mayoría de los ensayos clínicos para nuevos tratamientos tienen el número de copias *SMN2* como uno de los criterios de entrada a los mismos.

Si el resultado de la prueba demuestra la delección de sólo una de las dos copias del gen *SMN1*, pero los síntomas sugieren AME, se recomienda realizar más estudios genéticos a través de un proceso llamado **secuenciación**

del gen *SMN1*. Esto busca detectar mutaciones simples y sutiles en el gen que, si se encuentran, confirman un diagnóstico de AME 5q. Si ambas copias de *SMN1* están presentes y no son defectuosas es muy poco probable que sea la AME lo que esté causando los síntomas y, por tanto, se necesitará realizar otras pruebas para hacer un diagnóstico de otra posible patología.

Otras pruebas, como tomar quirúrgicamente una pequeña muestra de músculo (**biopsia muscular**) y pruebas de la función nerviosa, no son necesarias para diagnosticar AME 5q. Sin embargo, aquellos individuos con AME de inicio tardío pueden requerir más estudios, ya que los síntomas pueden ser más sutiles y más difíciles de diagnosticar. Por ejemplo, se puede hacer un análisis de sangre que examina la **enzima muscular creatina quinasa (CK)**.

RECIBIR EL DIAGNÓSTICO

Un genetista o neurólogo debe dar el diagnóstico de AME de forma sensible y considerada, y en persona. Durante esta primera reunión, el debate debe incluir:

- ◆ Lo que ha causado la enfermedad.
- ◆ Cómo suele progresar esta afección.
- ◆ Cómo es probable que afecte a su hijo con AME o usted como adulto con AME y el impacto que esto puede tener en la familia.
- ◆ Qué opciones de tratamiento, si las hay, están disponibles.
- ◆ Discusión sobre las opciones más apropiadas para el manejo de los síntomas.

Resulta especialmente importante recibir apoyo psicológico y emocional en este momento, así como en el futuro.

El médico que da el diagnóstico también debe informar al médico de familia y al equipo médico local sobre el diagnóstico y aconsejarles sobre el correcto manejo de AME.

Resulta especialmente importante recibir apoyo psicológico y emocional en este momento, así como en el futuro.



ORGANIZAR LA ATENCIÓN Y EL APOYO

AME es una enfermedad compleja que afecta a personas distintas de manera diferente. El mejor cuidado requiere de la ayuda de especialistas en diversas áreas de la salud (Fig.1). Cualquier persona diagnosticada con AME debe ser referida a una clínica neuromuscular especializada, y a otras unidades especializadas relevantes para su caso. Estas pueden incluir especialistas en:

- ◆ Respiración (cuidado respiratorio)
- ◆ Nutrición (gastroenterología y dietética)
- ◆ Huesos y músculos (cuidado ortopédico)
- ◆ Rehabilitación (Rehabilitadores, fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales)

Las familias y los adultos afectados por AME también deben recibir asesoramiento genético.



Figura 1. La experiencia multidisciplinaria y el tipo de atención adecuada que una persona con AME debería recibir (adaptado de E. Mercuri et al, 2018, p.106.)

Los especialistas deben trabajar juntos como un equipo multidisciplinar que no sólo considerará las necesidades médicas de adultos o niños afectados, sino que también tendrá en cuenta y será respetuoso de cualquier necesidad social, cultural y espiritual. El equipo también puede incluir especialistas en **cuidados paliativos** que tengan experiencia en el control de síntomas complejos. Los **cuidados paliativos** a menudo sólo se asocian con el cuidado al final de la vida, pero en la práctica tienen un enfoque mucho más amplio, en tanto que ayudan a una persona a lograr una buena calidad de vida. Los equipos de **cuidados paliativos** están ahí para ayudar a garantizar que los objetivos de vida de una persona están alineados con las opciones de tratamiento y para proporcionar ayuda para superar los desafíos a que se enfrentan las personas afectadas con AME; debe ser visto como un servicio complementario a otras formas de apoyo médico.

Poco después del diagnóstico usted debe discutir las opciones de atención en una consulta clara y directa con el equipo médico multidisciplinario y esto debe repetirse posteriormente cada cierto tiempo. Los argumentos en pro o en contra de una atención médica intervencionista deben revisarse en forma dinámica y constante, siempre que usted o el equipo médico lo creen apropiado.

Se recomienda que todas las evaluaciones y visitas deben ser coordinadas por uno de los miembros del equipo médico que esté bien informado sobre la posible progresión y los posibles desafíos de la AME. Por lo general, se trata del neurólogo, neurólogo pediátrico o en algunos centros un “coordinador de atención”.

Además, usted debe recibir la información necesaria para que tenga la opción de:

- ◆ Contactar con grupos de apoyo y defensa relacionados con AME.
- ◆ Acceder a recursos en línea de confianza para obtener más información sobre los cuidados y la atención.
- ◆ Discutir cualquier ensayo clínico que pueda ser apropiado.





03 CAPÍTULO 3 FISIOTERAPIA Y REHABILITACIÓN

En este capítulo analizaremos la utilidad del abordaje fisioterápico para lograr o mantener la capacidad funcional de los pacientes a fin de lograr una buena calidad de vida. El término “capacidad funcional” se puede usar para explicar la capacidad de alguien para realizar actividades y tareas diarias como sentarse, usar el baño, vestirse, comer o subir las escaleras.

Las retracciones articulares (*contracturas*) se presentan habitualmente en las personas con AME y puede provocar dolor y dificultad para moverse. Generalmente se ven afectados los hombros, codos, muñecas, dedos, caderas, rodillas, tobillos y pies. El tratamiento regular fisioterápico puede aliviar y mejorar las contracturas y otras alteraciones causadas por la AME. Independientemente del impacto de su enfermedad, los niños, jóvenes y adultos deben recibir apoyo, asesoramiento y equipamiento

para que puedan lograr manejarse de forma independiente. Los fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales diseñarán un plan de ejercicios individualizado y apropiado para cada paciente. También asesorarán o proporcionarán equipos y adaptaciones para facilitar las actividades de movilidad y la vida diaria. A la familia y a los adultos se los entrena en la realización de los ejercicios de estiramiento y en el uso del equipamiento para que la fisioterapia regular pueda incorporarse a la rutina diaria.

A lo largo de este capítulo, se describirán las recomendaciones de esta guía en relación a cuánto tiempo se deben usar las *ortesis* y con qué frecuencia se deben realizar estiramientos. Recuerde siempre que un fisioterapeuta o especialista podrá proporcionarle un plan individualizado.

NO-SEDESTADORES

La fisioterapia y rehabilitación en los pacientes no-sedestadores tiene como objetivo reducir las contracturas articulares, optimizar la función y ayudar a las personas a tolerar diferentes posiciones, como estar boca arriba, de costado o sentados con ayuda. Las recomendaciones de los fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales tienen que incluir pautas y, si fuese preciso, la capacitación o entrenamiento necesarios para su implementación.

◆ Posicionamiento

Los diferentes soportes, como rollos, cuñas, bolsitas rellenas y almohadas, ayudarán a los no-sedestadores al estar acostados boca arriba, de lado o sentados en buena posición.

Se recomiendan asientos y sistemas para dormir hechos a medida y sillas eléctricas o sillas de traslado que permitan una posición reclinada.



◆ Estiramiento

Es importante que todas las personas con AME mantengan la flexibilidad de sus articulaciones para lograr o mantener la independencia. Se recomienda el estiramiento de los músculos más afectados.

No todas estas opciones son apropiadas para todos, pero las distintas posibilidades incluyen:

Elongación o estiramiento asistido - cuando alguien ayuda a realizar el movimiento. Se recomienda por lo menos 3 a 5 veces por semana.

Férulas - sostienen o inmovilizan una extremidad o la columna vertebral. Las férulas para brazos pueden ayudar con el movimiento y permitir la flexibilidad de las articulaciones al mismo tiempo. Las férulas se deben usar durante más de 60 minutos o durante la noche para mejorar la flexibilidad.

Yesos seriados - se coloca la extremidad en una serie de moldes de yeso o plástico, durante un período de tiempo, corrigiendo lentamente la posición.

Ortesis espinales o corsés - son similares a las férulas y se utilizan para sostener parte del cuerpo. Estabilizan y permiten el movimiento. Para que estos sean efectivos deben usarse al menos cinco veces por semana.

Collarín para el cuello - pueden ser útiles para lograr el sostén y el mejor posicionamiento de la cabeza para respirar mejor.

Bipedestadores - son una forma de asistencia que se utiliza para sostener a las personas de forma segura en una posición vertical de pie. Se usan para mantener o mejorar la postura, la salud ósea (*densidad mineral ósea* o DMO) y la digestión. Sólo deben usarse si un médico rehabilitador o un fisioterapeuta lo recomienda.

El ejercicio y el movimiento físico pueden ser un desafío en los afectados no sedestadores. Las actividades en el agua, con soporte de la cabeza y bajo supervisión adecuada, pueden ser útiles. Los fisioterapeutas y los terapeutas ocupacionales pueden aconsejar sobre esto.

◆ **Movilidad y ejercicio**

Se pueden usar diferentes equipamientos y tecnología para ayudar con el movimiento. El ejercicio y el movimiento físico pueden ser un desafío en los no sedestadores. Las actividades en el agua, con soporte de la cabeza y bajo supervisión adecuada, pueden ser útiles. Los fisioterapeutas y los terapeutas ocupacionales pueden aconsejarlos.

El uso regular de diferentes técnicas y dispositivos para optimizar la capacidad respiratoria y eliminar las secreciones es muy importante. La fisioterapia respiratoria es especialmente importante durante la enfermedad o antes de la cirugía (consulte el Capítulo 6, Respiración (Atención respiratoria y pulmonar)).

◆ **Comunicación**

Un buen ejemplo de la tecnología que se puede utilizar para ayudar a la comunicación y aumentar la independencia es un “dispositivo de seguimiento ocular”. Esto permite que una persona use los movimientos oculares/su mirada como una forma de dar instrucciones a través de la pantalla de una computadora.



SEDESTADORES

Para los sedestadores los objetivos principales son reducir las retracciones articulares manteniéndolas flexibles, evitar la deformidad de la columna (*escoliosis*) y mantener los rangos de movimiento. Esto permitirá aumentar la independencia en las actividades de la vida diaria. El médico rehabilitador o el fisioterapeuta debe orientar y capacitar sobre cómo lograr estos objetivos utilizando las siguientes técnicas:

◆ Posicionamiento

Las ortesis son dispositivos externos que sostienen los brazos, las piernas o la columna vertebral para lograr actividades como estar de pie y caminar con soporte. Incluyen:

Órtesis espinales o corsés - se recomiendan para sostener y estabilizar la columna vertebral y ayudar con el movimiento del brazo. Para que estos sean efectivos, deben usarse como mínimo cinco veces por semana

Férulas - pueden usarse para mantener las articulaciones en ciertas posiciones. Para que sean efectivos deben usarse durante 60 minutos o durante toda la noche.

Soporte para el cuello - puede ser útil cuando viaja.

Bipedestación con soporte - elonga las

piernas, promueve una mejor postura, aumenta la densidad ósea, la circulación sanguínea y alivia el estreñimiento. Se debe hacer, como mínimo, por 60 minutos, de tres a cinco veces por semana. Lo recomendado es de cinco a siete veces por semana.

◆ Estiramiento

Los ejercicios dirigidos al estiramiento de los músculos se pueden complementar con el uso de férulas, bipedestadores y ortesis que ayudan con la posición.

Es importante ser constante en el estiramiento. Combinar estiramientos efectivos con férulas y ejercicios en el bipedestador es esencial. La rutina debe ser adaptada individualmente por un fisioterapeuta o un terapeuta ocupacional. Para ser efectivo, se recomienda estirar de cinco a siete veces por semana.

◆ Movilidad y ejercicio.

Todos los sedestadores deben tener una silla de ruedas eléctrica con asientos con forma personalizada según las necesidades individuales. Los niños, generalmente, tienen las capacidades cognitivas y físicas para usar una silla de ruedas eléctrica antes de cumplir los dos años, por lo que es necesario realizar, antes de esta edad, una evaluación para el uso de tales sillas.

Aquellos que son más fuertes pueden preferir una silla de ruedas manual ultraligera o quizás una de propulsión asistida para lograr una mayor independencia.

Se recomienda hacer ejercicio para mantener y mejorar la fuerza, la flexibilidad, la resistencia y el equilibrio. El ejercicio también ayuda a mejorar la participación en la escuela, en la universidad, en el trabajo, en el ocio y en las actividades sociales. Los ejercicios deben realizarse de diferentes maneras: ejercicio con pesos progresivos (entrenamiento de fuerza), natación, equinoterapia y deportes en silla de ruedas. Un fisioterapeuta puede aconsejar sobre esto.

Al igual que en los no-sedestadores, se pueden usar diferentes técnicas para ayudar a mantener la capacidad respiratoria y para reducir las secreciones respiratorias (consulte el Capítulo 6, Respiración (Atención respiratoria y pulmonar)). Esto es particularmente importante durante los episodios de otra enfermedad sobrevenida y antes de la cirugía.



Para los sedestadores los objetivos principales son reducir las retracciones articulares manteniéndolas flexibles, evitar la deformidad de la columna (escoliosis) y mantener los rangos de movimiento. Esto permitirá aumentar la independencia en las actividades de la vida diaria.

CAMINANTES

En los caminantes el objetivo es mantener y promover la máxima movilidad, la distancia que son capaces de caminar y la mayor independencia posible en las actividades de la vida diaria. Para lograr esto, es importante trabajar la flexibilidad, fuerza, resistencia y equilibrio. Un fisioterapeuta o un terapeuta ocupacional deben orientar y proporcionar la formación adecuada para estos fines. Para ello, pueden aconsejar sobre los siguientes aspectos:

◆ Estiramiento

Los estiramientos deben formar parte del programa de ejercicios para preservar la flexibilidad de las articulaciones, especialmente los tobillos y las rodillas. Estos se pueden hacer con asistencia o de forma independiente. Las férulas también se pueden usar para prolongar los estiramientos. La frecuencia mínima para estiramientos es de dos a tres veces por semana, siendo la mejor opción de tres a cinco veces por semana.

◆ Posicionamiento

Las férulas de miembros inferiores se pueden usar para mantener la flexibilidad, la postura y la función en el tobillo y la rodilla. Se pueden usar un corsé para mantener la postura correcta al sentarse, pero no se recomienda su uso al caminar.

◆ Movilidad y ejercicio.

Las sillas de ruedas manuales poco pesadas (ultraligeras) o con propulsión asistida

pueden ser útiles debido al esfuerzo agotador que requiere caminar. Las sillas de ruedas eléctricas o los scooters pueden ser útiles para distancias más largas.

Los programas de ejercicios que se centran en la fuerza, la resistencia, la flexibilidad y el equilibrio serán beneficiosos. La Guía de Estándares de Atención recomienda el ejercicio aeróbico, natación, caminar, ciclismo, yoga, remo, entrenadores elípticos, y equinoterapia, cuando sea posible, como formas recomendables de hacer ejercicio.

Un fisioterapeuta debe aconsejarle sobre la frecuencia y la duración del ejercicio.



Las personas con AME, comúnmente, presentan complicaciones óseas y musculares (ortopédicas), especialmente en la columna vertebral, caderas, articulaciones y huesos

CAPÍTULO 4

04

MANEJO ORTOPÉDICO

Las personas con AME, comúnmente, presentan complicaciones óseas y musculares (ortopédicas), especialmente en la columna vertebral, caderas, articulaciones y huesos. Independientemente del tratamiento médico específico, todas las personas con AME (sedestadores, no-sedestadores y caminantes), deben someterse a evaluaciones periódicas realizadas por un equipo capacitado compuesto por ortopedista, fisioterapeuta o terapeuta ocupacional . Esto ayudará a lograr o mantener el movimiento y el bienestar.

IMPACTO SOBRE LA COLUMNA

La AME causa debilidad de los músculos que sostienen la columna vertebral y, sin este soporte muscular, junto con la fuerza de gravedad, se desarrolla la desviación de la columna. Durante el crecimiento el 60-90% de los no-sedestadores y sedestadores desarrollan curvas de la columna y también ocurre en el 50% de los deambulantes.

Cuando la columna vertebral se desvía hacia los lados en forma de “C” o “S”, se denomina **escoliosis**. Cuando la columna se dobla hacia adelante, se llama **cifosis**. Al mismo tiempo que aparecen las desviaciones de la columna vertebral, se desarrollan cambios en la forma de la caja torácica que reducen el espacio disponible para que los pulmones crezcan y respiren. Por lo tanto, es importante controlar

a todas las personas que tienen AME desde la infancia, para detectar la presencia de **escoliosis**. La medición de la desviación de la columna vertebral se realiza mediante una **radiografía** de toda la columna vertebral. La medida utilizada se llama **ángulo de Cobb**. Para los sedestadores y deambulantes la radiografía se toma en la posición sentada o de pie. En aquellos no-sedestadores la **radiografía** se realizará en posición acostada. Los no-sedestadores y sedestadores que presentan un **ángulo de Cobb** mayor de 20 grados deben controlarse cada seis meses, hasta que sus huesos alcancen la **madurez esquelética** y no continúen creciendo. Después de eso, deben revisarse todos los años, ya que la desviación de la columna vertebral aún puede progresar hasta la edad adulta.

MANEJO DE LA ESCOLIOSIS

NO-SEDESTADORES

Los niños no-sedestadores se sentirán más cómodos usando un corsé durante el día. Este contribuirá a tratar de prevenir la escoliosis y ayudará a sentarse o estar en una posición más erguida. El corsé debe ser hecho a medida por un especialista (un técnico ortopédico u ortesista) para que se ajuste cómodamente alrededor de la espalda y el pecho.

SEDESTADORES

Aquellos con escoliosis de más de 20 grados deben usar un corsé rígido o blando llamada ortesis toraco-lumbo-sacra para corregir la postura cuando están sentados. Usarlos no detendrá el posible desarrollo posterior de la desviación de la columna espinal. El corsé se recomienda para niños que aún están en la etapa de crecimiento. Se recomienda un corsé suave o semirrígido. El corsé contribuye a aliviar el dolor, proporciona estabilidad y puede retrasar la progresión de la curva.

Puede llegar un punto en el que se recomendará la cirugía de columna para enderezar la columna, para mejorar el equilibrio al estar sentado, permitir que los pulmones se expandan y mejorar la respiración. Al considerar la cirugía es necesario hablar con el equipo médico multidisciplinario sobre las opciones y lo que implica todo el procedimiento quirúrgico.

La recomendación de la cirugía de columna depende de una serie de factores. Los más

importantes a considerar son que el ángulo de Cobb progrese a 50 o más grados y si la curva aumenta 10 grados o más por año.

Al analizar la posibilidad de una cirugía existen factores que se evaluarán y considerarán, entre los que incluyen:

- ◆ Edad en años y meses (edad cronológica) y si sus huesos y esqueleto están completamente desarrollados (madurez esquelética). Dado que la edad esquelética y la edad real a menudo no coinciden, la madurez esquelética se puede estimar tomando una radiografía de los huesos de la muñeca izquierda.
- ◆ Si ha disminuido la capacidad respiratoria.
- ◆ Si la forma del tórax se ha modificado y hay colapso de las costillas.
- ◆ Si la curva está causando problemas con sus actividades diarias.
- ◆ Si hay dolor persistente de espalda y cadera.
- ◆ Si hay asimetría en la cadera y la pelvis que no permite un sentado estable y balanceado.

Hay dos tipos de cirugía de columna:

- ◆ La **fusión definitiva espinal o artrodesis definitiva instrumentada** implica enderezar la columna uniendo dos barras de metal, una a cada lado de la columna, a los huesos de la columna (llamados **vértebras**) y a las costillas a lo largo de la desviación de la columna vertebral. Esto se realiza para corregir la curva y reforzar la columna contra la gravedad. También es necesario fusionar las **vértebras** para proporcionar soporte adicional.
- ◆ Se recomienda la cirugía de columna llamada **barras de distracción sucesivas adaptables al crecimiento** para los niños menores de 10 años que se encuentran en crecimiento y tienen pendiente el crecimiento de la columna vertebral y la caja torácica. Las barras espinales sólo están ancladas a la columna vertebral o las costillas en la parte superior e inferior de la desviación, dejando libre los segmentos de la columna vertebral para permitir un crecimiento continuo. Al colocar las barras, la desviación espinal se endereza tanto como sea posible y, cada dos o seis meses, las barras se van alargando gradualmente permitiendo el crecimiento continuo de la columna y del pecho. Existen nuevas tecnologías disponibles para la cirugía con **barras de distracción sucesivas**, como son las barras de crecimiento controladas magnéticamente que permiten el alargamiento sin la necesidad de una cirugía repetida.

Antes de la cirugía, el equipo médico multidisciplinario debe realizar una evaluación completa de la salud y el bienestar que incluya los aspectos nutricionales, salud ósea, la capacidad respiratoria y la necesidad de un apoyo respiratorio durante la cirugía. La decisión debe ser conjunta y el equipo debe tener una discusión en profundidad sobre los riesgos y beneficios del procedimiento. El equipo médico debe planificar manejo respiratorio que será necesario después de la cirugía.

Edad recomendada de las intervenciones espinales:

Las recomendaciones de la guía de Estándares de Atención para los equipos médicos varían según la edad y son las siguientes:

- **Menores de 4 años:** en general la cirugía de columna debe retrasarse más allá de los cuatro años.
- **Edad 4 - 10 años:** como los niños son esqueléticamente inmaduros, se recomienda la cirugía con barras de distracción sucesivas que favorecen el crecimiento.
- **De 10 a 12 años:** los niños están en transición hacia la **madurez esquelética**. El tipo de cirugía dependerá de la madurez esquelética del niño y de cuánto más puede crecer su columna vertebral.
- **Edad mayor de 12 años:** los niños son esqueléticamente maduros. Se recomienda la cirugía de fusión definitiva espinal.

Los expertos aconsejan que, en las cirugías espinales, se debe dejar un área no fusionada en el medio de la parte inferior de la espalda (medio lumbar) para permitir la administración de medicamentos, como por ejemplo nusinersen, que se inyecta directamente en el canal espinal (administración intratecal), mediante una aguja (ver Capítulo 11, Administración de nuevos tratamientos para la AME).

Las nuevas técnicas quirúrgicas facilitan una cirugía de la columna compatible con el crecimiento; por ejemplo, mediante la inserción de barras con control magnético, que permiten la realización de extensiones de estas barras sin necesidad de nueva cirugía



Impacto en las caderas.

Es común que los niños no-sedestadores y sedestadores tengan inestabilidad de una o ambas caderas. Cuando la inestabilidad de la cadera interfiere con actividades como estar de pie, realizar transferencias asistidas y/o caminar, o causa dolor se recomienda la reconstrucción quirúrgica de la cadera para estabilizar una cadera luxada o parcialmente luxada. La estabilización quirúrgica se recomienda para los no-sedestadores, sólo si tienen dolor persistente o la movilidad de la cadera está limitada dificultando actividades como comer, ir al baño, vestirse o sentarse.

Impacto en las articulaciones

Las retracciones articulares (**contracturas**) son un problema común que puede provocar dolor y dificultad para moverse. Se recomiendan fisioterapia y férulas para evitar y retrasar estas complicaciones (consulte el Capítulo 3 fisioterapia y rehabilitación). La intervención quirúrgica solo debe considerarse cuando las retracciones causan dolor o limitan la capacidad de moverse y usar la articulación.

Impacto en los huesos

Los no-sedestadores y sedestadores tienen un mayor riesgo de fractura ósea debido a la osteoporosis que se produce por la falta de movimiento y por no estar de pie (soportar peso). Es importante asegurarse que los niños y adultos con AME tengan suficiente calcio y vitamina D3 en la dieta (consulte el Capítulo 5, Nutrición, crecimiento y salud ósea).

Si se fractura un hueso, la guía de Estándares de Atención aconseja a los equipos médicos:

Para sedestadores y no-sedestadores:	Para deambuladores:
<ul style="list-style-type: none">• Evite usar un yeso que restrinja el movimiento por más de cuatro semanas.• Evite la cirugía siempre que sea posible y use en su lugar un yeso.	<ul style="list-style-type: none">• Si el paciente puede caminar, considere la posibilidad de una cirugía ante una fractura de las piernas.• Si el paciente no puede caminar, considere la cirugía con barras o placas ante una fractura de cadera. Esto puede acelerar la curación de la fractura y brinda mayores posibilidades de mantener el movimiento

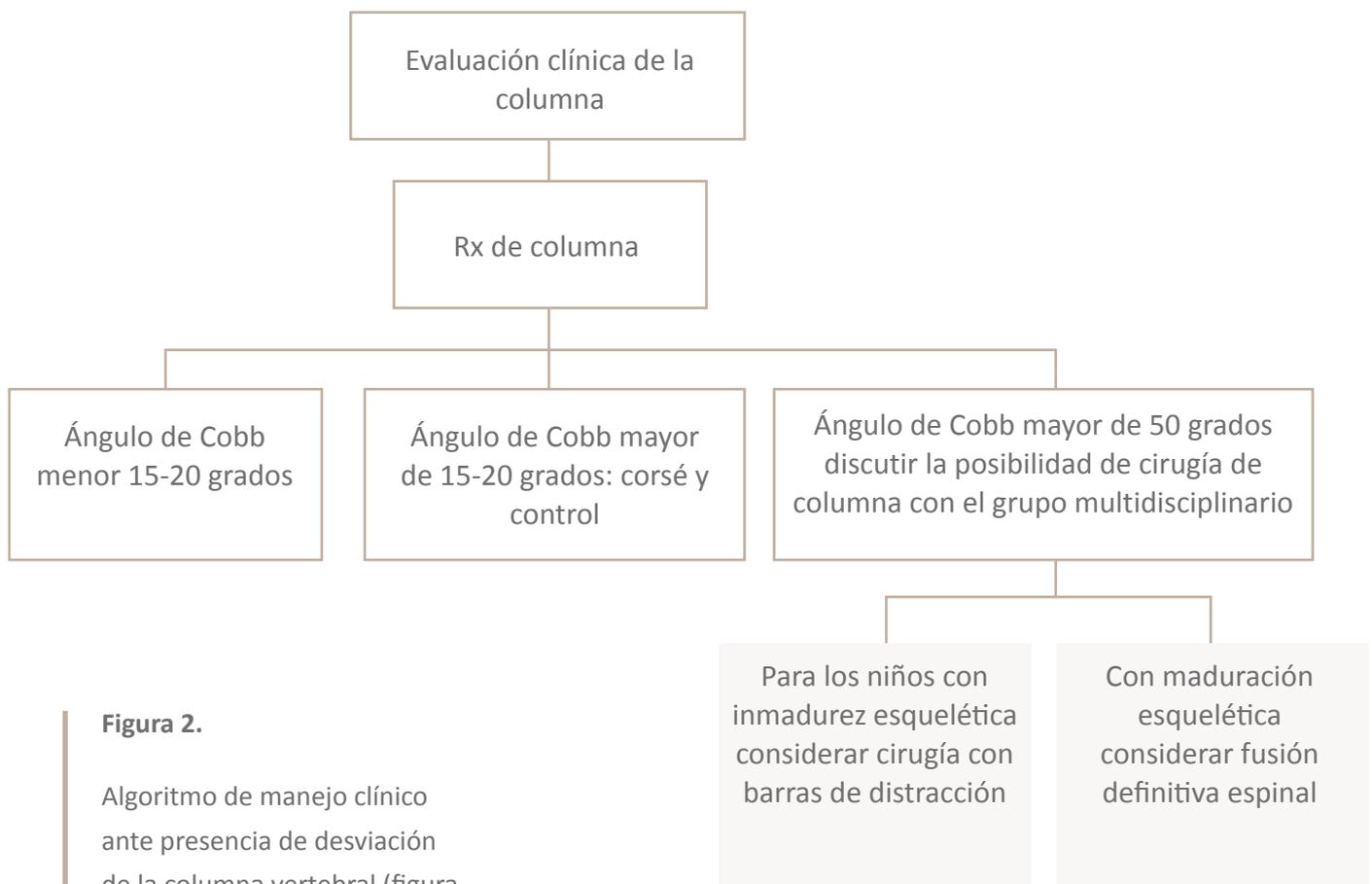


Figura 2.

Algoritmo de manejo clínico ante presencia de desviación de la columna vertebral (figura adaptada de E Mercuri et al. 2018, p.109)

Cualquier persona con AME debe hacer que un **nutricionista evalúe su crecimiento, peso y dieta regularmente**, con el objetivo de alcanzar un peso, dieta e ingesta de líquidos adecuada

CAPÍTULO 5

05 NUTRICIÓN, CRECIMIENTO Y SALUD ÓSEA

Los principales problemas asociados a la nutrición en AME son:

- Dificultad para deglutir
- Manejo del peso
- Movimientos de la comida a través del sistema digestivo



Cualquier persona con AME debe hacer que un nutricionista evalúe su crecimiento, peso y dieta regularmente, con el objetivo de alcanzar un peso, dieta e ingesta de líquidos adecuada. No hay tablas de crecimiento específicas para niños con AME, pero un dietista puede consultar las tablas de crecimiento estándar de la Organización Mundial de la Salud (OMS). Se recomienda que se registre una medida del peso y la altura en las citas hospitalarias y que se calcule el **índice de masa corporal (IMC)**. El IMC es una medida que usa la altura y el peso para calcular si el peso de una persona está dentro de un rango bajo, saludable o alto. Cualquier persona con AME que tenga un IMC por encima del percentil 25 debe ser evaluada por su posible obesidad y/o sobrepeso. La composición corporal también debe medirse para asegurarse de que la proporción de hueso, grasa y músculo presentes en el cuerpo sea saludable.

Cada persona es diferente, pero los síntomas gastrointestinales importantes que los equipos médicos monitorizarán y tratarán incluyen: **reflujo**, retraso en el vaciado del estómago, vómitos y estreñimiento. Las personas con AME también pueden tener problemas con su capacidad de digerir los alimentos para producir energía (metabolismo). Esto puede hacer que la sangre se vuelva más ácida, lo que se denomina “acidosis metabólica” o **cetoacidosis**. También pueden tener niveles altos o bajos de azúcar en la sangre y problemas para digerir la grasa.

Es importante que vean a un nutricionista para que les asesore sobre una dieta individualizada adecuada.

NO-SEDESTADORES

La evaluación más importante para un bebé es el análisis de la capacidad para tragar. La dificultad para tragar se conoce como **disfagia**, que conlleva el riesgo de inhalar alimentos o bebidas (**aspiración**), y que pueden causar una infección respiratoria. Poco después del diagnóstico, los niños deben someterse a una prueba de deglución (**Estudio de video fluoroscopia o deglución con bario modificado**). Si la prueba muestra problemas para tragar de manera segura, existen dos formas temporales de suministrar alimentos a través de la nariz: una **sonda nasogástrica (SNG)** que luego ingresa al estómago, o una **sonda nasoyeyunal (SNY)** que ingresa en el intestino delgado. Una opción recomendada más a largo plazo es un **tubo de gastrostomía**, que es cuando un tubo se coloca quirúrgicamente a través de la piel del abdomen hasta el estómago. Algunos expertos recomiendan utilizar una cirugía adicional para reducir el reflujo. Otro problema puede ser la progresiva rigidez en los músculos de la mandíbula, ya que puede dificultar la tarea de masticar y tragar. Si un niño o adulto está experimentando dificultades en cualquiera de los casos mencionados anteriormente, se recomienda hablar con el equipo médico para obtener asesoramiento.

Además de la debilidad de los músculos de la masticación y de la **disfagia** que contribuyen a una deficiente ingesta de calorías, los no-sedestadores utilizan mucha energía para respirar y combatir las infecciones

respiratorias. Esto significa que están en riesgo de desnutrición y pueden tener dificultades para aumentar de peso. Existen muchos tipos de dieta posibles, pero cada persona necesita una dieta individualizada, que garantice una adecuada nutrición e hidratación. Las bacterias vivas y levaduras (**probióticos**) son especialmente beneficiosas para el sistema digestivo. Los no-sedestadores también pueden necesitar medicamentos para ayudar con el estreñimiento y su capacidad reducida de vaciar el estómago, ya que la comida ingerida puede moverse más lentamente a través del sistema digestivo.

En caso otra enfermedad sobrevenida, es importante consultar al equipo médico sobre la atención y el manejo, ya que es esencial que se administren fluidos adicionales de manera temprana y que se monitoricen las sales en la sangre. Tener AME significa que metabolizar la grasa normalmente puede ser difícil y a veces puede conducir a una acumulación excesiva de **cetonas** y otros subproductos. Para evitar esto, se recomienda una dieta estable con azúcares y proteínas para limitar la descomposición de las grasas y generar energía. Esto es especialmente importante en el caso que el afectado con AME caiga enfermo, y se recomienda que la nutrición con azúcares y proteínas se administre dentro de las seis primeras horas de haberse enfermado y que esta se continúe. Se debe evitar el ayuno.



SEDESTADORES

Los sedestadores a menudo tienen dificultades para masticar y pueden cansarse al comer. Es importante que vean a un nutricionista para que les asesore sobre una dieta individualizada adecuada. Los sedestadores que son niños, deben evaluar su estado nutricional entre tres y seis meses después de su diagnóstico y, luego, anualmente.

Si han existido episodios de atragantamiento o tos cuando se alimentan o comen, deben someterse a una prueba de deglución (*estudio de video fluoroscopia con deglución*). Un terapeuta del habla y el lenguaje también debe revisar su dieta, masticación y deglución, y recomendará cómo se deben preparar los alimentos en términos de su consistencia (por ejemplo, purés o líquidos semi-sólidos o más espesos, como batidos). El terapeuta del habla y del lenguaje también aconsejará sobre modificaciones de alimentación si es necesario.

Si un individuo muestra signos de problemas en el crecimiento, se debe considerar una *sonda nasogástrica* de alimentación para obtener la nutrición adicional que necesita. Si aún pueden tragar de manera segura, también se les debe recomendar que ingieran algo de comida por vía oral.

A medida que se reduce su capacidad de moverse y se altera su composición corporal, los sedestadores corren el riesgo de tener sobrepeso. Si muestran signos de esto, se recomienda que se realicen análisis de sangre para verificar cómo es su capacidad para procesar los azúcares (metabolismo de la glucosa).

Si el problema es el estreñimiento constante, se debe aumentar el consumo de líquidos y fibra; Hable con el equipo médico para obtener asesoramiento. La medicación para ayudar con el movimiento intestinal también puede ser útil.

En caso de otra enfermedad sobrevenida, es importante consultar al equipo médico acerca del cuidado y el manejo, ya que es esencial que se administren fluidos adicionales temprano y que se controlen las sales en la sangre. Tener AME significa que metabolizar la grasa normalmente puede ser difícil y a veces puede conducir a una acumulación excesiva de cetonas y otros subproductos. Para evitar esto, se recomienda una dieta estable con azúcares y proteínas para limitar la descomposición de las grasas y generar energía. Esto es especialmente importante durante la enfermedad sobrevenida, y se recomienda que la nutrición con azúcares y proteínas se administre dentro de las seis horas de haberse enfermado y continuado. Se debe evitar el ayuno.

CAMINADORES

Es raro que los caminadores tengan dificultades para tragar y alimentarse. Deben ver a un dietista si tienen problemas relacionados con el peso, en particular el aumento de peso y la obesidad, ya que esto puede contribuir a reducir la movilidad y aumentar el riesgo de otros problemas de salud, como la **presión arterial alta** y la **diabetes**. Si una persona muestra signos de sobrepeso, se recomienda que se haga análisis de sangre para verificar cómo procesan los azúcares (metabolismo de la glucosa).

SALUD ÓSEA PARA TODAS LAS PERSONAS CON AME

Cualquier persona con AME está en riesgo de perder densidad en sus huesos (**osteopenia**) y de sufrir fracturas. Se recomiendan evaluaciones anuales de la **densidad mineral ósea** mediante DEXA (Densitometría ósea) para monitorizar la densidad ósea. Los niveles sanguíneos de vitamina D también se deben controlar anualmente y se deben tomar suplementos si es bajo o si alguien tiene **osteopenia**. También se puede recomendar tomar un suplemento de calcio. Si alguien tiene fracturas frecuentes, se le pueden dar medicamentos (**bifosfonatos**) para aumentar su densidad ósea.

Se recomiendan evaluaciones anuales de la densidad mineral ósea mediante DEXA (Densitometría ósea) para monitorizar la densidad ósea



06

CAPÍTULO 6

RESPIRACIÓN (CUIDADOS PULMONARES Y RESPIRATORIOS)

La debilidad muscular causada por la AME puede afectar a los músculos para respirar (músculos respiratorios). Los problemas respiratorios pueden ser comunes para quienes no se sientan y para quienes sí lo hacen, pero son raros para los que caminan. Sin embargo, se recomienda que **todas las personas con AME** tengan tanto la vacuna anual contra la influenza (gripe), como la vacuna antineumocócica. Todas las demás vacunas de rutina deben administrarse según las recomendaciones estándar de atención médica, a menos que el equipo de atención médica indique lo contrario.

Existen diferentes formas de ayudar a tratar los problemas respiratorios. Estos varían según el impacto de la AME.

NO-SEDESTADORES

Los problemas respiratorios son una de las principales causas de problemas graves de salud en las personas con AME de inicio temprano. Los principales problemas que pueden aparecer son los siguientes:

- Debido a una tos débil, puede que no sea posible eliminar la mucosidad de los pulmones, lo que puede provocar infecciones en el pecho.
- La debilidad muscular puede significar que alguien no puede respirar lo suficiente para intercambiar dióxido de carbono por oxígeno (**hipoventilación**) lo que puede causar niveles bajos de oxígeno en la sangre (**desaturación de oxígeno**). La **hipoventilación** y el bajo nivel de oxígeno ocurren primero durante el sueño, cuando los músculos para respirar están más relajados y, gradualmente, la dificultad para intercambiar dióxido de carbono por oxígeno se extiende también cuando la persona está despierta.

comunes y es probable que sean severos, el manejo respiratorio debe iniciarse temprano y realizarse regularmente, incluso si no hay síntomas (esto se llama tratamiento “proactivo”). Un médico especialista en neumología debe revisar a la persona con AME, lo antes posible, después del diagnóstico.

Todos los bebés con AME que no pueden sentarse deben ser vistos, al menos, una vez cada tres meses en el hospital a fin de realizar un examen físico. Si no están respirando efectivamente (**hipoventilación**), se puede acumular dióxido de carbono. Por lo tanto, es importante que verifiquen sus niveles de dióxido de carbono al final de la exhalación. También deben realizarse **estudios de sueño** de forma regular para analizar su respiración durante la noche en busca de **hipoventilación** y baja saturación de oxígeno. Estas pruebas ayudarán a la toma de decisiones conjuntas sobre si comenzar a usar una máquina de ayuda respiratoria (**ventilación no invasiva o VNI**) durante el sueño.

Como los problemas respiratorios son

Manejo:

Los resfriados pueden provocar infecciones respiratorias frecuentes que empeoran cuando alguien no puede toser la mucosidad y otras secreciones lo suficientemente bien. La fisioterapia torácica combinada con máquinas que facilitan la tos (por ejemplo, Cough Assist®, Vital Cough®) debe estar disponible para todos los no-sedestantes. Cualquier persona con tos y deglución ineficaces también debe contar con una máquina para aspirar (succionar) las secreciones orales. Los padres y cuidadores deben recibir capacitación y apoyo para que puedan seguir con los consejos médicos y utilizar las máquinas de manera efectiva.

La **ventilación no invasiva (VNI)** es la forma recomendada de mejorar la baja saturación de oxígeno y los altos niveles de dióxido de carbono durante el sueño (hipoventilación). La **VNI** también es llamada “presión positiva de la vía aérea en dos niveles” (**BiPAP**), que es administrada por una máquina que proporciona dos niveles de presión de aire a través de una máscara ajustada individualmente para la nariz, o la nariz y la boca. Se aplica una presión más alta al inhalar para dar una respiración más profunda que la que la persona puede tomar por sí sola durante el sueño. La presión de la máquina cae a una presión más baja mientras exhala. La **VNI** está diseñada para sincronizarse con la respiración normal. Los ajustes deben establecerse para dar una respiración lo suficientemente profunda como para que no se necesite oxígeno.

No se recomiendan otros soportes respiratorios como la “presión positiva continua en la vía aérea” (**CPAP**), salvo raras excepciones, porque no facilitan el intercambio de dióxido de carbono por oxígeno.

Después de una discusión detallada entre los médicos y la familia, la ventilación invasiva es una opción que puede considerarse para aquellos afectados por AME en los que la VNI no funciona. Esta es una cirugía que

crea una abertura en la tráquea que permite respirar a través de un tubo llamado tubo de traqueostomía en lugar de a través de la nariz y la boca. Esto es, generalmente, a largo plazo. Las opciones de soporte respiratorio deben discutirse con el equipo médico en un momento en el que la salud aun no esté afectada. Cualquier decisión debe centrarse en lo que es mejor para la persona con AME.

Los medicamentos utilizados para abrir las vías respiratorias (**broncodilatadores nebulizados**) deben estar disponibles si existe una alta sospecha de asma o si se observa una clara mejoría en la respiración después de que se hayan administrado. Los medicamentos para reducir las secreciones salivales (como el **glicopirrolato**) deben ser usados cuidadosamente y, con orientación médica y su dosis cambiará según sea necesario. Esto es para evitar la posibilidad de que las secreciones se sequen demasiado, lo que las hace más difíciles de eliminar. No se recomienda el uso diario a largo plazo de medicamentos para descomponer las secreciones (**Pulmozyme®** o solución salina hipertónica). El uso de antibióticos durante una enfermedad sobrevenida debe discutirse individualmente con el equipo médico.

Además de la vacuna anual contra la influenza y las vacunas contra el neumococo y otras vacunas de rutina recomendadas, se recomienda que los bebés de hasta 2 años se vacunen con Palivizumab, que actúa contra un virus común: el virus sincitial respiratorio (VRS) que puede causar problemas respiratorios. Como se discutió en el Capítulo 5, Nutrición, crecimiento y salud ósea, puede haber otros factores que exacerban los problemas respiratorios, que también deben tratarse, como el reflujo.

SEDESTADORES

Los problemas respiratorios son menos frecuentes en los sedestadores, pero aun así, se recomienda que se realicen un examen físico al menos una vez cada seis meses. En esta cita, si pueden, deben hacerse pruebas del sistema respiratorio (**espirometría**) para medir el tamaño de los pulmones y la fuerza muscular respiratoria. Los **estudios de sueño** para controlar la respiración durante el sueño deben completarse para todos los que tengan algún síntoma o sospecha de “respiración insuficiente”. Ejemplos de síntomas son mala calidad del sueño, dolores de cabeza matutinos y somnolencia diurna.

Manejo:

Si un sedente tiene una tos débil, se le debe realizar fisioterapia respiratoria. A los padres y cuidadores se les deben mostrar técnicas y se debe proporcionar un dispositivo de asistencia para la tos (por ejemplo, Cough Assist®, Vital Cough®) con una demostración e instrucciones claras sobre cómo y cuándo usarlo. La **ventilación no invasiva (VNI)** debe usarse para todas las personas que muestran síntomas que sugieren que no están respirando lo suficientemente bien durante el sueño (mala calidad del sueño, dolores de cabeza y somnolencia diurna).

Los **estudios del sueño** deben usarse para confirmar si las complicaciones respiratorias están causando problemas y para determinar la configuración óptima para la VNI. La **VNI** debe configurarse para dar una respiración lo suficientemente grande como para que no se necesite oxígeno. (Lea más sobre la **VNI** y cómo funciona en la sección de no-sedestadores/manejo o en el glosario).

No se recomiendan otros soportes respiratorios como la “presión positiva continua en la vía aérea” (**CPAP**), salvo raras excepciones, porque no facilitan el intercambio de dióxido de carbono por oxígeno.

Los resfriados pueden provocar infecciones respiratorias frecuentes que empeoran cuando alguien no puede toser la mucosidad



y otras secreciones lo suficientemente bien. La fisioterapia respiratoria combinada con una máquina de asistencia para la tos debe estar disponible para todos los sedestadores. Las personas con tos y deglución ineficaces también deben contar con una máquina para aspirar (succionar) sus secreciones orales. Los padres y cuidadores deben recibir capacitación y apoyo para que puedan aplicar en la práctica los consejos, así como utilizar las máquinas de manera efectiva.

Los medicamentos utilizados para abrir las vías respiratorias (**broncodilatadores nebulizados**) deben estar disponibles si existe una alta sospecha de asma o si se observa una clara mejoría en la respiración después de que se haya administrado. Los medicamentos para reducir las secreciones salivales (como el **glicopirrolato**) deben ser usados cuidadosamente y la dosis cambiará según sea necesario, siempre con orientación médica para evitar la posibilidad de que las secreciones se sequen demasiado, lo que las hace más difíciles de eliminar. No se recomienda el uso diario a largo plazo de medicamentos para descomponer las secreciones (**Pulmozyme®** o solución salina hipertónica). El uso de antibióticos durante una enfermedad sobrevenida debe discutirse individualmente con el equipo médico.



CAMINADORES

Para la mayoría de los caminadores, la respiración es normal, aunque un estudio ha sugerido que puede haber una pequeña reducción de la capacidad respiratoria con el paso del tiempo

Para la mayoría de los caminadores, la respiración es normal, aunque un estudio ha sugerido que puede haber una pequeña reducción de la capacidad respiratoria con el paso del tiempo. Si se producen infecciones respiratorias, debe haber una evaluación cuidadosa en el hospital de la capacidad para toser eficazmente y una exploración de si tiene algún síntoma de “respiración insuficiente” (mala calidad del sueño, dolores de cabeza y somnolencia diurna). Se deben considerar pruebas respiratorias de manera regular (*espirometría*) para aquellos que muestran signos de dificultades. Sin embargo, el manejo proactivo de los problemas respiratorios no es necesario a menos que el adulto o la familia planteen inquietudes.

Los medicamentos utilizados para abrir las vías respiratorias (*broncodilatadores nebulizados*) deben estar disponibles si existe una alta sospecha de asma o si se observa una clara mejoría en la respiración después de que se haya administrado. Los medicamentos para reducir las secreciones salivales (como el *glicopirrolato*) deben ser usados cuidadosamente y la dosis cambiará según sea necesario, siempre con orientación médica para evitar la posibilidad de que las secreciones se sequen demasiado, lo que las hace más difíciles de eliminar. No se recomienda el uso diario a largo plazo de medicamentos para descomponer las secreciones (*Pulmozyme®* o solución salina hipertónica). El uso de antibióticos durante una enfermedad sobrevenida debe discutirse individualmente con el equipo médico.

07

CAPÍTULO 7 OTROS ÓRGANOS Y SISTEMAS

La proteína SMN no solo se encuentra en la médula espinal, sino que también está presente en todas las células desde el momento en que se fertiliza un óvulo. Esto significa que otros órganos y partes del cuerpo pueden verse afectados por la falta de la proteína. Los científicos que investigan modelos animales de AME han sugerido que la reducción de los niveles de proteína SMN puede tener un impacto en el cerebro, los nervios, el corazón y el páncreas. Sin embargo, solo una minoría de personas con AME claramente ha tenido problemas con otros órganos.



CORAZÓN

Se han detectados cambios en la estructura del corazón para los bebés más gravemente afectados (generalmente, aquellos que tienen problemas para respirar desde el nacimiento) y algunos pueden experimentar una frecuencia cardíaca más lenta de lo habitual, lo que puede requerir tratamiento. Por lo tanto, se recomienda que los bebés gravemente afectados pasen por una revisión para detectar posibles problemas cardíacos. Los problemas cardíacos son raros en las personas que se sientan y caminan, no requiriendo controles cardíacos regulares, a menos que se desarrollen síntomas que sugieran un problema cardíaco.

OTROS ÓRGANOS Y SISTEMAS

Existen estudios preliminares (en células, animales y humanos) que indican que los siguientes problemas puede ser un poco más comunes en personas con AME:

- Problemas del páncreas (que pueden incluir **diabetes**)
- Altos niveles de leptina (una hormona que regula el apetito y el peso corporal al reducir la sensación de hambre)
- Problemas con las mitocondrias musculares (partes de una célula que producen energía)

Se recomienda que todas las personas con AME se controlen los niveles de azúcar en la sangre, especialmente cuando no se encuentren bien.

08

CAPÍTULO 8 MEDICACIÓN

En el momento de realizar esta guía, nusinersen (Spinraza®) era el único tratamiento farmacológico aprobado que ha mostrado resultados positivos en el tratamiento para la AME. Puede encontrar información sobre su aplicación en el Capítulo 11 (Administración de nuevos tratamientos para la AME).

El albuterol (también conocido como salbutamol), que generalmente se usa para el tratamiento del asma, se ha probado por vía oral en tabletas o en forma líquida con algunos resultados positivos en relación a la fuerza muscular. Sin embargo, aún no se ha demostrado definitivamente si tiene un efecto beneficioso. A pesar de esto, a veces se prescribe para sedestadores y caminantes. Encontrará más información sobre cómo funciona este medicamento en la sección de recursos útiles

Algunos otros medicamentos destinados a tratar los síntomas que se suelen desarrollar los pacientes con AME son los siguientes:

- Vitamina D (Capítulo 5, Nutrición, crecimiento y salud ósea)
- Calcio (Capítulo 5, Nutrición, crecimiento y salud ósea)
- Bifosfonatos (Capítulo 5, Nutrición, crecimiento y salud ósea)
- Medicamentos anti - reflujo gastroesofágico (Capítulo 5, Nutrición, crecimiento y salud ósea)
- Antibióticos (Capítulo 6, Respiración, Atención respiratoria y pulmonar)

En el futuro, es probable que nusinersen esté más ampliamente disponible y también que surjan otros tratamientos potenciales. Hable con su equipo médico sobre las últimas investigaciones, ensayos clínicos y la disponibilidad de tratamientos farmacológicos en su país.

09

CAPÍTULO 9 CUIDADOS DE EMERGENCIA

Las infecciones respiratorias y las complicaciones respiratorias son los problemas que más frecuentemente que requieren tratamiento urgente. Cualquier persona con AME que se sienta mal debe tener un plan de acción que cualquier equipo médico pueda seguir. Este plan debe ser acordado entre el médico y el adulto mientras esté bien, o entre el médico y los padres mientras su hijo esté bien. Los niños deben participar en las conversaciones si tienen un nivel apropiado de comprensión. Debe haber un registro escrito de esto en forma de un “Plan de atención médica de emergencia”. El objetivo es capacitar a los adultos y las familias para que expresen sus deseos y mejoren la comunicación entre ellos, los equipos de atención de urgencia y los especialistas en atención a largo plazo.

El **Plan de atención médica de emergencia** (PAME) o el “Plan de enfermedad” deben ser escritos con el equipo médico. Debe incluir información sobre:

- Cuáles serían las señales o indicaciones de advertencia que significarían que la persona con AME debe ser llevada al hospital.
- Con qué centros de atención médica deben contactarse en caso de una emergencia.
- Preferencias sobre el manejo respiratorio, incluyendo sus puntos de vista sobre diferentes formas de apoyar la respiración: el soporte respiratorio puede administrarse de manera no invasiva utilizando una máscara (VNI) o, en el corto plazo, la ventilación puede administrarse a través de un tubo de plástico flexible en la tráquea (intubación), a largo plazo, se puede crear una abertura en la parte frontal del cuello para que se pueda insertar un tubo en la tráquea para ayudar con la respiración (una traqueostomía).
- Cualquier problema y limitaciones en la movilidad de cuello y mandíbula.
- Técnicas utilizadas para limpiar las secreciones respiratorias, indicando la frecuencia.
- Necesidades nutricionales y de líquidos durante la enfermedad
- Cuándo y qué antibióticos deben usarse.
- Qué acción se ha acordado y se tomará si se requiere reanimación.

Siempre que sea posible, los servicios médicos de emergencia locales deben contactarse con anticipación para discutir cualquier necesidad específica y para indicar qué equipo se usa en el hogar. En caso de emergencia, debe ir al hospital más cercano. Siempre que sea posible, el equipo utilizado en el hogar también debe utilizarse fuera de este, incluso si la persona con AME es trasladada en una ambulancia que esté bien equipada. En ocasiones, es posible que los no-sedestadores y los sedestadores deban trasladarse de un hospital a otro, ya que deben ser atendidos en un centro especializado (terciario) equipado para evaluarlos. El equipo clínico responsable de su atención a largo plazo siempre debe ser notificado sobre la enfermedad sobrevenida que ha producido la urgencia.

Entre los objetivos de contar con un "Plan de atención médica de emergencia" se encuentran el ayudar a adultos y familias a definir sus preferencias y el mejorar la comunicación, tanto con los equipos médicos de urgencias, como con los especialistas encargados del seguimiento del paciente a largo plazo.

La evaluación y el soporte respiratorio es el problema más importante durante una emergencia. Para abordar esta y otras prácticas clave de atención de emergencia, los autores de la Guía de Estándares de Atención aconsejan a los equipos médicos que consideren lo siguiente:

- El manejo debe incluir el uso temprano de **VNI** y la eliminación de secreciones antes de administrar oxígeno.
- El oxígeno por sí solo no reemplaza a la **VNI** y sólo debe agregarse si los niveles de oxígeno en la sangre permanecen bajos mientras se usa la **VNI** y las secreciones se eliminan como se describe en el PAME (Plan de atención médica de emergencia). Sólo entonces se puede agregar oxígeno al flujo más bajo requerido para optimizar la oxigenación, y luego se detiene lentamente durante la recuperación de la enfermedad sobrevenida.
- Los niveles de dióxido de carbono deben controlarse mediante un análisis de sangre o un **sensor transcutáneo** durante el tiempo en que se administra oxígeno.
- Si parece que se requiere **intubación**, tenga en cuenta las opiniones del paciente o si el paciente es un niño, consúltelo con su padre/tutor legal.
- Si ya no se necesita **intubación** y se va a extraer el tubo, los pulmones deben estar completamente inflados y la oxigenación debe optimizarse de antemano. La **VNI** debe usarse como soporte de transición después de la extubación.
- Los niños, los jóvenes y los adultos sólo deben recibir antibióticos si hay una causa específica una enfermedad sobrevenida, como una sepsis o una infección respiratoria.
- Los equipos de atención urgente deben revisar los síntomas al ingreso, los factores predisponentes, como una cirugía reciente, y las causas no respiratorias de sepsis, por ejemplo, una infección del tracto urinario, una infección de la piel, etc.
- Si se necesita un anestésico, se debe seguir la guía del Capítulo 10, Anestésicos.

Es esencial que la atención de emergencia incluya la administración precoz de líquidos y que se controle la hidratación, los niveles de sales y minerales, la función renal y los niveles de glucosa en la sangre. Es conveniente que la nutrición con proteínas sea administrada dentro de las seis primeras horas desde el inicio de la enfermedad sobrevenida y no debe haber largos períodos sin alimentos. Se debe prestar especial atención a la deglución durante una enfermedad debido a los riesgos de inhalación de alimentos o líquidos en los pulmones (**aspiración**) (consulte el Capítulo 5, Nutrición, crecimiento y salud ósea).

Poco después de la admisión, deben comenzar a discutirse con el equipo sobre qué objetivos necesitan lograrse y qué planes deben establecerse para que sea seguro y manejable volver a casa. La planificación del alta debe establecer objetivos con usted, el equipo médico del hospital y el equipo de atención médica primaria. La fisioterapia y la terapia ocupacional, el logopeda, los servicios psicosociales y los servicios de **cuidados paliativos** pueden ayudar en la recuperación de la enfermedad sobrevenida y los esfuerzos por mantener las capacidades previas a la enfermedad sobrevenida.

10

CAPÍTULO 10 ANESTÉSICOS



Los anestésicos pueden ser usados para cirugías planificadas, así como por otras razones, como la administración de nuevos tratamientos farmacológicos.

Las recomendaciones al equipo médico a cargo son:

- ◆ Realizar una revisión del corazón por parte de un cardiólogo será necesaria sólo si se sabe que existe un problema cardiaco preexistente.
- ◆ Realizar una evaluación completa antes de usar cualquier anestésico. Esto puede incluir un estudio del sueño y la participación de un nutricionista.
- ◆ Realizar una evaluación de la dificultad en la intubación, que pueden ser causadas por:
 - Disminución de la apertura bucal.
 - Movilidad limitada del cuello.
 - Dificultades en el posicionamiento.
- ◆ Analizar si se resulta más recomendable una anestesia local o regional en vez de una anestesia general; piénsese que, usualmente, la anestesia general puede generar complicaciones.
- ◆ Monitorizar el dióxido de carbono en la sangre y el oxígeno en todo momento, cualquiera sea el método anestésico utilizado.
- ◆ Anticiparse a otras posibles necesidades, como el uso de VNI y otras intervenciones respiratorias.
- ◆ La medicación para el manejo del dolor puede ser necesaria después de una operación.

Los anestésicos pueden ser usados para cirugías planificadas, así como por otras razones, como la administración de nuevos tratamientos farmacológicos.

En el momento en que se redactó esta guía, nusinersen era el primer y único tratamiento farmacológico modificador de la enfermedad potencialmente disponible para la AME.

11

CAPÍTULO 11

ADMINISTRACIÓN DE NUEVOS TRATAMIENTOS PARA AME

En el momento en que se redactó esta guía, nusinersen era el primer y único tratamiento farmacológico modificador de la enfermedad potencialmente disponible para la AME.

Nusinersen se administra directamente en el líquido cefalorraquídeo (LCR) que circula alrededor de la columna vertebral y el cerebro; llegando directamente a la parte del sistema nervioso central que se ve afectada por la AME. Los médicos acceden al LCR insertando una aguja en la parte inferior de la espalda, a través de la piel, hacia el espacio entre los huesos de la columna vertebral (**vértebras**). Este procedimiento se llama punción lumbar. Los médicos pueden necesitar **rayos X** para localizar el mejor lugar donde realizar la punción lumbar. Generalmente usarán un anestésico local, como una **crema anestésica**, pero ocasionalmente puede considerarse necesario un anestésico general. Se extrae una pequeña cantidad de LCR y luego se inyecta nusinersen operación que puede durar entre uno o tres minutos.

Si nusinersen (Spinraza®) es el tratamiento disponible y apropiado acordado entre el equipo médico y la persona o el tutor legal de la persona, se debe planificar cuidadosamente cómo administrar el medicamento, de modo

que la intervención y la atención sean seguras y apropiadas para el desarrollo físico del individuo

El consenso de la Guía de Estándares de Atención, propone al equipo que aplicara la medicación tener una consulta previa con el paciente y/o su familia para considerar:

- ◆ la sedación a utilizar.
- ◆ la necesidad de realizar imágenes (RX) para el procedimiento.
- ◆ las complicaciones que puedan surgir por ser pacientes con **escoliosis** u operados de columna.

12

CAPÍTULO 12

ÉTICA Y OPCIONES



Como se comentó a lo largo de esta guía, cada persona con AME es diferente, al igual que lo es cada familia y sus circunstancias. Por ello, las diferentes opciones de cuidado y tratamiento frecuentemente deberán ser individualizadas. Así, resulta esencial que el equipo médico explique abiertamente todos los aspectos relacionados con la atención médica, explicaciones que comenzarán en el momento del diagnóstico y deberán continuar en adelante. Estas conversaciones deben explorar todas las opciones posibles sobre los cuidados y el tratamiento, detallando las que podrían ser más apropiadas, así como los posibles beneficios y riesgos de cada alternativa. La conversación debe ser con usted como adulto con AME, o con usted como padre o cuidador de un niño con AME y, si es adecuado considerando su edad, también con su hijo. Por otro lado, usted debe sentirse libre de poder iniciar una conversación con su equipo médico en cuanto sea necesario, haciendo preguntas sobre cualquier aspecto relacionado con la atención médica. Además, debe saber que cualquier decisión es susceptible de ser revisada en cualquier momento, especialmente si hay

algún cambio en la situación del paciente. Algunas de estas conversaciones serán iniciadas por el equipo clínico y, en ocasiones, podrán abarcarán temas difíciles, como puede ser la definición de la respuesta adecuada ante una emergencia que esté poniendo en peligro la vida del paciente, como puede suceder en el caso de las complicaciones respiratorias.

Aunque la investigación sobre el tratamiento de la AME es continua y, en el futuro, pueden surgir nuevos tratamientos que ofrezcan beneficios significativos, hoy, sigue siendo una prioridad para todas las personas con AME, el mantenimiento una calidad de vida adecuada y el control de los síntomas de la manera más eficaz posible.

Esperamos que esta guía le haya brindado información útil que usted pueda analizar con el equipo médico. La recomendación es que trate de buscar el apoyo de centros y equipos neuromusculares especializados, de grupos de apoyo mutuo y de asociaciones de defensa para pacientes, así como de sus familiares y amigos.

Esperamos que esta guía le haya brindado información útil que usted pueda analizar con el equipo médico. La recomendación es que trate de buscar el apoyo de centros y equipos neuromusculares especializados, de grupos de apoyo mutuo y de asociaciones de defensa para pacientes, así como de sus familiares y amigos.

RECURSOS ÚTILES



ORGANIZACIONES QUE DESARROLLARON ESTA GUÍA.

- ◆ **Spinal Muscular Atrophy UK**
www.smauk.org.uk
- ◆ **Cure SMA**
www.curesma.org
- ◆ **AME Europe**
www.sma-europe.eu
- ◆ **Muscular Dystrophy UK**
www.muscardystrophyuk.org
- ◆ **TREAT-NMD Alliance**
www.treat-nmd.org

ORGANIZACIONES ESPECÍFICAS DEL PAÍS:

- ◆ **España:**
<https://www.fundame.net>
- ◆ **Argentina:**
www.fameargentina.com.ar
- ◆ **Chile:**
www.famechile.cl

ANEXO 1

Los siguientes diagramas explican las posibilidades, **para cada embarazo**, de que un niño herede AME en diferentes familias. Tenga en cuenta que las posibilidades de heredar AME son las mismas para hombres y mujeres; El género que se muestra para los niños y los padres en los diagramas es puramente ilustrativo.

FAMILIA 1.

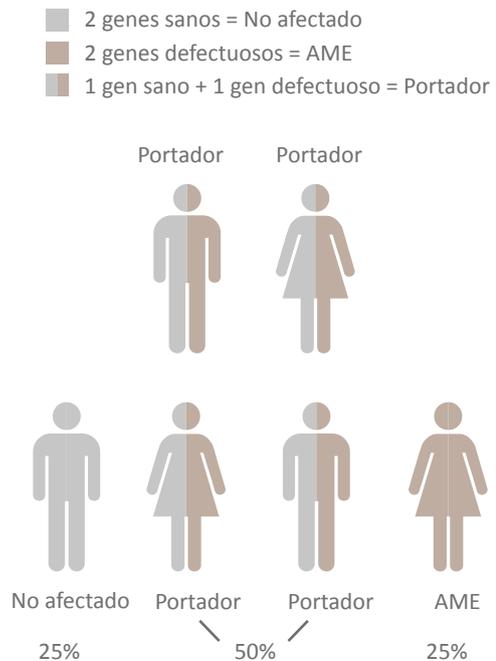
Ambos padres son portadores.

Para cada embarazo, las probabilidades a priori son:

El **25%** (1 de cada 4) de los niños tiene ambas copias defectuosas del gen SMN1 y tendrá AME.

El **50%** (1 de cada 2) de los niños tiene una copia defectuosa y una copia sana del gen SMN1 y será portador.

El **25%** (1 de cada 4) de los niños tiene dos copias sanas del gen SMN1 y no será portador ni tendrá AME.



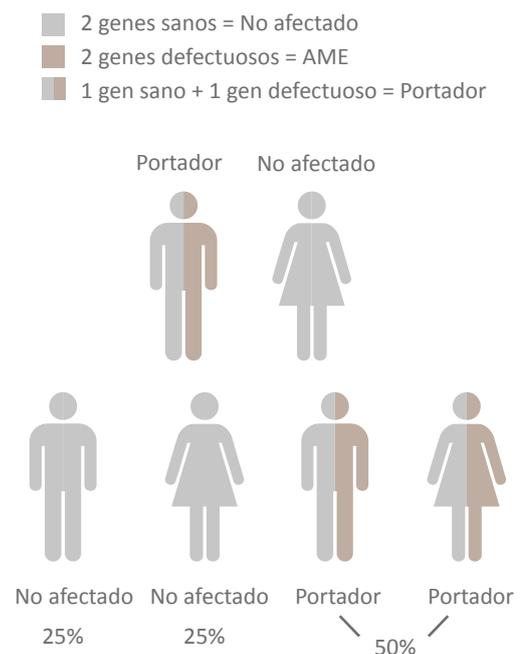
FAMILIA 2.

Un padre es un portador, el otro padre no tiene AME y no es un portador.

Para cada embarazo, las probabilidades a priori son:

50% (1 de cada 2) de los niños tiene dos copias sanas del gen SMN1 y no tendrá AME y no será portador.

50% (1 de cada 2) de los niños tiene una copia defectuosa y una copia sana del gen SMN1 y será portador.



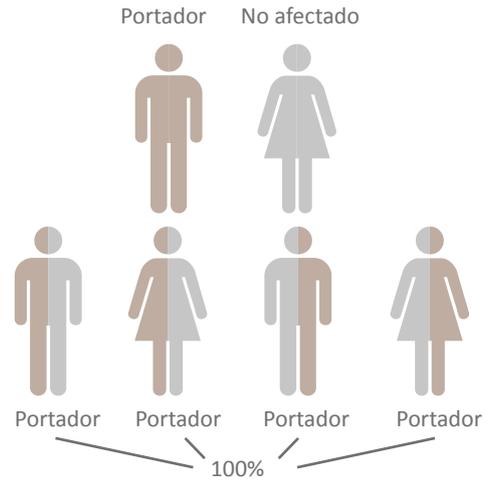
- 2 genes sanos = No afectado
- 2 genes defectuosos = AME
- 1 gen sano + 1 gen defectuoso = Portador

FAMILIA 3.

Un padre tiene AME; el otro no tiene AME y no es portador.

Para cada embarazo, las posibilidades son:

100% (4 en cada 4) de los niños tienen una copia defectuosa y una copia sana del gen SMN1 y serán portadores.



FAMILIA 4.

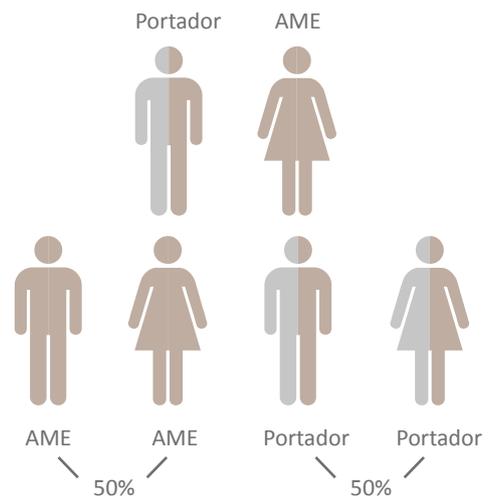
Un padre tiene AME; el otro es un portador.

Para cada embarazo, las probabilidades a priori son:

50% (1 de cada 2) de los niños tiene dos copias defectuosas del gen SMN1 y tendrá AME

50% (1 de cada 2) de los niños tiene una copia defectuosa y una copia sana del gen SMN1 y será portador.

- 2 genes sanos = No afectado
- 2 genes defectuosos = AME
- 1 gen sano + 1 gen defectuoso = Portador



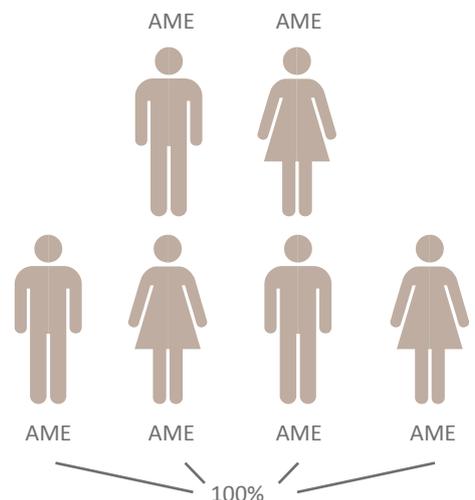
- 2 genes sanos = No afectado
- 2 genes defectuosos = AME
- 1 gen sano + 1 gen defectuoso = Portador

FAMILIA 5.

Ambos padres tienen AME.

Para cada embarazo, las posibilidades son:

100% (4 de cada 4) de los niños tienen dos copias defectuosas del gen SMN1 y tendrán AME



LISTA DE REFERENCIA

1. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A, all participants of the International Conference on SMA Standard of Care; Consensus Statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol.* 2007 Aug;22(8):1027-49. doi:10.1177/0883073807305788

2. Finkel RS, Sejersen T, Mercuri E; ENMC SMA Workshop Study Group. 218th ENMC International Workshop: Revisiting the consensus on standards of care in SMA Naarden, The Netherlands, 19-21 February 2016. *Neuromuscular Disorders.* 2017; 27:596-605. doi:10.1016/j.nmd.2017.02.014.

3. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Qian Y, Sejersen T; SMA Care Group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord.* 2018 Feb;28(2):103-115. doi:10.1016/j.nmd.2017.11.005. Epub 2017 Nov 23.

4. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Qian Y, Sejersen T; SMA Care group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord.* 2018 Mar;28(3):197-207. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.004. Epub 2017 Nov 23.

GLOSARIO

Administración intratecal: es una forma de administrar medicamentos mediante una inyección en el canal espinal para que llegue al líquido cefalorraquídeo.

ADN- Ácido desoxirribonucleico: es la molécula que contiene el manual de instrucciones genéticas para construir todos los organismos conocidos. El ADN a menudo se compara con un conjunto de planos, una receta o un código, ya que contiene las instrucciones necesarias para construir otros componentes de las células, como la proteína.

Ángulo de Cobb: es la medida de la curvatura de la columna vertebral. Se calcula en grados analizando una imagen de rayos X. Ayuda al médico a decidir qué tratamiento es necesario. Lleva el nombre de John Robert Cobb, un cirujano ortopédico estadounidense que fue el primero en usarlo.

Atrofia muscular: es el desgaste o pérdida de tejido muscular. En la AME esto se debe a la degeneración de las células nerviosas llamadas neuronas motoras.

Aspiración: se produce cuando los alimentos, saliva, líquidos o vómitos pasan a las vías respiratorias que conducen a los pulmones, en lugar de moverse a través del tubo de ingestión (esófago) que conecta la boca y conduce al estómago.

Autosómico recesivo: es el patrón de herencia donde alguien que tiene la condición, hereda dos copias defectuosas de un gen, una de cada padre. Los padres de un individuo con una condición autosómica recesiva llevan cada uno una copia del gen mutado, pero por lo general no muestran signos ni síntomas de la condición. Los padres son conocidos como “portadores”.

Bifosfonatos: son un grupo de medicamentos que generalmente se recetan para disminuir la pérdida de densidad ósea, al desacelerar las células (osteoclastos) que son responsables de la descomposición del hueso.

Biopsia muscular: es un procedimiento quirúrgico menor que extrae una pequeña muestra de tejido muscular para analizarla en un laboratorio. Suele realizarse bajo anestesia local. La muestra se puede utilizar para ayudar al diagnóstico.

BiPAP (presión positiva en las vías respiratorias de dos niveles): se refiere a un dispositivo de apoyo respiratorio que administra 2 niveles de aire a través de una máscara sobre la nariz o la nariz y la boca, para ayudar a la respiración. Mientras inhala, el dispositivo BiPAP libera una presión más alta para ayudar a una inhalación más profunda, y luego baja la presión, a una presión más baja, para ayudar a exhalar.

Broncodilatadores nebulizados: son un tipo de medicamento que se administra como un spray que se inhala hacia los pulmones. Facilita la respiración relajando los músculos de los pulmones y ensanchando las vías respiratorias (bronquios).

Cetoacidosis o la cetoacidosis diabética: situación que afecta a las personas cuando su cuerpo comienza a descomponer la grasa a una velocidad demasiado rápida. El hígado procesa la grasa en un combustible llamado cetonas, lo que hace que la sangre se vuelva ácida.

Cetonas: son sustancias que se producen en el hígado cuando las células grasas se degradan (metabolizan).

Cifosis: es una curvatura de la columna vertebral que, si es excesiva, puede conducir a encorvar la espalda.

Contracturas: son el acortamiento y la tensión del músculo o tendones asociados a una articulación, lo que lleva a que la articulación se fije en una posición particular o que esta tenga un rango de movimiento inferior al normal.

CPAP (Presión positiva continua en las vías respiratorias): es un tipo de ventilación, a través de una máscara, que es impulsada por una máquina de ventilación no invasiva diseñada específicamente llamada CPAP. Proporciona un flujo continuo de aire para ayudar con la respiración.

Creatina quinasa (CK): es una enzima necesaria para permitir que los músculos funcionen. Después de una lesión en el músculo esquelético u otra enfermedad sobrevenida, los niveles de CK pueden aumentar. Una prueba de niveles de CK mide la cantidad de CK en la sangre y puede ser solicitada por un médico para ayudar con el diagnóstico.

Crema anestésica: es un tipo de anestésico local que se usa en la piel sana e intacta para evitar el dolor antes de ciertos procedimientos, como insertar una aguja. Funciona al adormecer temporalmente la piel y el área circundante.

Cromosoma: es un “paquete” organizado de ADN que se encuentra en el núcleo de cada célula. Los humanos tienen 46 cromosomas en cada célula. Heredan 23 de su madre y 23 de su padre

Cuidados paliativos: es un enfoque interdisciplinario de la atención médica especializada que tiene como objetivo reducir la gravedad de una enfermedad o retrasar su progresión, pero no proporciona una cura. El objetivo es mejorar la calidad de vida tanto del paciente como de la familia, proporcionando alivio de los síntomas y el estrés.

Densidad Mineral Ósea (DMO): es la cantidad de contenido mineral (calcio y fósforo) por unidad

de volumen de hueso. Indica la fortaleza de los huesos.

DEXA (absorciometría de rayos X de energía dual): es una prueba que utiliza rayos X de dosis bajas para medir la cantidad de calcio y otros minerales presentes en un área de su hueso. Una máquina DEXA se usa generalmente estando usted acostado en una cama y el escáner pasa por la parte inferior de su columna vertebral y caderas. Los resultados de una exploración DEXA se dan como una “puntuación T” (T score) que indicará al médico si una persona tiene osteopenia u osteoporosis.

Desaturación de oxígeno: es una reducción en los niveles de oxígeno en la sangre.

Diabetes mellitus: comúnmente llamada “diabetes”, describe un grupo de afecciones en las que hay niveles altos de azúcar en la sangre durante un tiempo prolongado. Ocurre cuando el cuerpo no produce suficiente insulina o cuando las células responden de manera inadecuada a la insulina disponible. La insulina es una hormona producida en el páncreas, que regula la cantidad de glucosa en la sangre.

Disfagia: es una dificultad o molestia al tragar líquidos, alimentos o saliva. Esto a veces puede dificultar la ingesta de suficientes calorías y líquidos.

Endoscopia PEG: es un procedimiento quirúrgico en el que se pasa un tubo al estómago de una persona a través de la pared abdominal. Esto a veces es necesario cuando la ingesta por vía oral no es adecuada debido a la disfagia o la sedación anestésica.

Enzima: es una proteína que acelera la velocidad de la reacción química en un organismo vivo

Escoliosis: se refiere a la columna vertebral curvada hacia los lados.

Esófago: es el tubo de deglución que conecta la boca con el estómago.

Espirometría: es una prueba que se usa para evaluar el correcto funcionamiento de los pulmones de una persona a través de la medición de la cantidad de aire que inhala.

Estudio del sueño: es una prueba que registra la actividad del cuerpo durante el sueño; puede registrar el ritmo cardíaco, la respiración y el nivel de oxígeno en la sangre.

Estudio de video fluoroscopia o deglución con bario modificado: es una radiografía en tiempo real que se realiza para observar de cerca el proceso de deglución para ver si se requieren intervenciones para que la deglución sea correcta.

Gastrostomía o tubo gástrico o tubo G: es una abertura quirúrgica en el estómago, en este caso para insertar un tubo de alimentación flexible a través de la pared abdominal y en el estómago para permitir el suministro directo de una nutrición adecuada. A veces se denomina PEG (gastrostomía endoscópica percutánea).

Gen: es la unidad física básica de la herencia. Los genes se transmiten de padres a hijos y están formados por ADN que contiene la información necesaria para determinar las características específicas de una persona. Algunos genes actúan como instrucciones para “codificar” las proteínas. Cada persona tiene dos copias de cada gen, una heredada de cada padre.

Gen de supervivencia de la neurona motora 1 (SMN1): gen que proporciona instrucciones para elaborar la proteína de la neurona motora de supervivencia (SMN). La proteína SMN se concentra en la médula espinal pero se encuentra en todo el cuerpo. Es necesario para el mantenimiento de células nerviosas especializadas llamadas neuronas motoras.

Gen de supervivencia de la neurona motora 2 (SMN2): también llamado o “gen de respaldo” es un gen que proporciona instrucciones para elaborar la proteína de supervivencia de la neurona motora (SMN). La proteína SMN se concentra en la médula espinal pero se encuentra en todo el cuerpo. Es esencial para el mantenimiento de células nerviosas especializadas llamadas neuronas motoras. Sin embargo, el gen SMN2 produce varias versiones diferentes de la proteína SMN a partir del gen SMN2 y solo una versión es completa y lo suficientemente funcional para mantener las células nerviosas especializadas.

Glicopirrolato: fármaco que viene en forma de un inhalador y a veces se prescribe para tratar la producción excesiva de saliva.

Equinoterapia o “tratamiento con la ayuda del caballo”: es un tratamiento terapéutico y de rehabilitación como medio para mejorar la coordinación, el equilibrio y la fuerza.

Hipoventilación: disminución de la capacidad para intercambiar a nivel pulmonar suficiente dióxido de carbono por oxígeno, lo que da como resultado niveles bajos de oxígeno en la sangre y un aumento del dióxido de carbono.

Hormona: es una sustancia química producida en el cuerpo que controla y regula la actividad de células y órganos específicos.

Índice de Masa Corporal (IMC): es la relación entre el peso y la altura utilizada para estimar la cantidad de grasa corporal según una fórmula matemática: peso en kg, dividido por el cuadrado de la altura de la persona, en metros ($IMC = \text{kg} / \text{m}^2$).

Intubación: es la colocación de un tubo de plástico flexible en la tráquea para que actúe como una vía aérea y una posible ruta para

algunos fármacos.

Leptina: es una hormona producida por el tejido adiposo (que almacena energía en forma de grasa y también protege y aísla el cuerpo) y desempeña un papel en la regulación del apetito. Por lo general, una mayor cantidad de tejido adiposo produce concentraciones más altas de leptina y una reducción del apetito. Sin embargo, algunas personas son menos sensibles a esto y no experimentan esta reducción en el apetito.

Líquido cefalorraquídeo (LCR): es un líquido transparente que rodea la médula espinal y el cerebro. El líquido actúa como un amortiguador líquido para la columna vertebral. También transporta desechos, productos químicos y anticuerpos del cerebro y el tejido de la médula espinal al torrente sanguíneo.

Madurez esquelética o “edad ósea”: se refiere a la edad del sistema esquelético de un niño. Es diferente a la edad cronológica de un niño. A medida que un niño crece, el tamaño y la forma de sus huesos cambian; la madurez esquelética se mide mediante una radiografía de la mano y la muñeca.

Mutación: es un cambio permanente en la secuencia de ADN de un gen que puede ser heredado por generaciones posteriores. Las mutaciones pueden resultar de errores de copia de ADN cometidos durante la división celular.

Mutación de novo: se refiere a una mutación espontánea que surge en un gen en lugar de una mutación heredada.

Neuronas motoras: neuronas que están localizadas en la médula espinal y la parte del cerebro que está conectada a la médula espinal. Las neuronas motoras transmiten señales desde el cerebro y la médula espinal que le dicen a los músculos esqueléticos que se contraigan, lo que permite que el cuerpo se mueva.

Ortesis u ortosis (ortosis plural): es un dispositivo o ayuda fabricado que se ajusta a las extremidades o la columna vertebral para prevenir o ayudar al movimiento. Pueden ser férulas, un corsé espinal, ortesis de tobillo y pie (AFO), ortesis de rodilla y pie (KAFO).

Ortesista/Técnico ortopédico: es un especialista que está capacitado para prescribir, fabricar y administrar ortesis.

Ortesis toraco-lumbo-sacra (TLSO, por sus siglas en inglés): es un corsé firme e inflexible que se extiende por toda la espalda (parte torácica, lumbar y sacra de la columna vertebral). Se utiliza para dar soporte estructural a la columna vertebral.

Osteopenia: se refiere a una densidad mineral ósea (DMO) más baja que la densidad normal pero no lo suficientemente baja como para ser considerada osteoporosis (una condición médica en la cual los huesos se vuelven quebradizos y frágiles por la pérdida de tejido). Un médico determinará si alguien tiene osteopenia u osteoporosis realizando una exploración DEXA.

Plan de atención médica de emergencia (EHP, por sus siglas en inglés): es una herramienta diseñada para facilitar la comunicación en caso de una emergencia médica. Facilita la toma de decisiones compartida entre los clínicos y los pacientes, permitiéndoles discutir y registrar las acciones que deben tomar las profesiones médicas en caso de emergencias previsibles. El desarrollo de un EHP puede suponer varias reuniones y debe incluir información multidisciplinaria.

Portadores: se refiere a personas afectadas por una condición heredada de manera recesiva (incluyendo el cromosoma X) que tienen una copia defectuosa y una copia sana del gen afectado. Los portadores generalmente no tienen síntomas

debido a la copia saludable del gen, pero pueden transmitir la enfermedad a sus hijos.

Presión arterial alta o la hipertensión: se consideran 140/90 mmHg o más. El primer número es la presión sistólica, la fuerza con la que el corazón bombea sangre alrededor de su cuerpo. El segundo número es la presión diastólica, la resistencia al flujo sanguíneo en los vasos sanguíneos. Ambos se miden en milímetros de mercurio (mmHg).

Probióticos: son bacterias vivas y levaduras que afectan beneficiosamente la salud al mejorar el equilibrio o la función de nuestras bacterias intestinales. Se pueden encontrar de forma natural en los alimentos o como suplemento (yogures, tabletas, cápsulas y sobres).

Radiografía o Rayos X: procedimiento que crea una imagen del interior del cuerpo de una persona utilizando una radiación llamada ondas electromagnéticas. Varios tejidos dentro del cuerpo absorben diferentes cantidades de radiación, lo que da como resultado una imagen donde los huesos se ven blancos y los tejidos blandos, como la grasa, se ven grises. Los pulmones se ven negros debido al aire que absorbe menos radiación.

Reflujo gastroesofágico: se produce cuando el músculo que une el esófago (tubo de deglución de la boca) con el estómago se abre solo o no se cierra correctamente, lo que significa que el contenido del estómago (alimento / líquido) se eleva hacia el esófago. También puede llamarse reflujo ácido o regurgitación ácida, porque los jugos digestivos que son ácidos, suben con la comida, causando una sensación de ardor.

Sensor transcutáneo: instrumento que utiliza sensores electroquímicos no invasivos que se aplican directamente a la superficie de la piel, para que los médicos pueden controlar continuamente el dióxido de carbono (CO₂) a fin

de asegurarse que la respiración sea adecuada

Sonda nasogástrica (NG): es la inserción de un tubo a través de la nariz, que baja por la garganta hasta el estómago para permitir el suministro de nutrientes adecuados (grasa, carbohidratos, proteínas, vitaminas y minerales).

Sonda nasoyeyunal (NJ): es la inserción de un tubo a través de la nariz, pasando la garganta y el estómago hacia el intestino delgado, para permitir el suministro de nutrientes adecuados (grasa, carbohidratos, proteínas, vitaminas y minerales).

Tracto gastrointestinal: es el sistema de órganos que incluye la boca, el esófago, el estómago, el intestino delgado, el intestino grueso y el recto. Procesa los alimentos que ingerimos para extraer y absorber energía, nutrientes, agua y extraer desechos como las heces.

Traqueostomía: es una cirugía para crear una abertura en el cuello de modo que se pueda insertar un tubo en la tráquea para ayudar a la persona a respirar más fácilmente. Esto puede ser permanente o temporal.

Ventilación no invasiva (VNI): utiliza el soporte de las vías respiratorias que se administra a través de la nariz o la mascarilla facial.

Vértebra: se refieren a los 33 huesos que forman la columna vertebral.

AGRADECIMIENTOS

Nuestro más sincero agradecimiento a todas las personas que han colaborado con sus sugerencias en el desarrollo de esta guía y a aquellos que han permitido el uso de su imagen en las fotografías incluidas en la misma.

ORGANISATIONS





