

UNIVERSIDADE DA CORUÑA

# TRABAJO DE FIN DE GRADO

---

## GRADO EN FISIOTERAPIA

**“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico”**

“Intervention proposal to slow down the progress of respiratory dysfunction spinal muscular atrophy. A clinical case”.

“Proposta de intervención para ralentizar o progreso da disfunción respiratoria na atrofia muscular espinal. Un caso clínico”.



Facultade de  
Fisioterapia

**Estudiante:** Dña. María Otero Daponte  
**Director/a:** Profa. Patricia González Olmedo  
**Convocatoria:** Septiembre 2023

## ÍNDICE

<b>1. RESUMEN</b> .....	<b>- 9 -</b>
<b>1. ABSTRACT</b> .....	<b>- 10 -</b>
<b>1. RESUMO</b> .....	<b>- 11 -</b>
<b>2. INTRODUCCIÓN</b> .....	<b>- 12 -</b>
2.1. TIPO DE TRABAJO .....	- 12 -
2.2. MOTIVACIÓN PERSONAL.....	- 12 -
<b>3. PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO</b> .....	<b>- 13 -</b>
<b>3.1. CONTEXTUALIZACIÓN</b> .....	<b>- 13 -</b>
3.1.1. <i>Atrofia muscular espinal (AME)</i> .....	- 13 -
3.1.2. <i>Epidemiología</i> .....	- 13 -
3.1.3. <i>Fisiopatología de la AME</i> .....	- 14 -
3.1.4. <i>Clasificación de la AME</i> .....	- 15 -
3.1.4.1. Escalas que permiten establecer el desarrollo motor .....	- 17 -
3.1.5. <i>Diagnóstico</i> .....	- 18 -
3.1.6. <i>Principales manifestaciones clínicas y su afectación en AME</i> .....	- 19 -
3.1.7. <i>Tratamiento de la AME</i> .....	- 22 -
3.1.7.1. Terapia de empalme SMN2 .....	- 22 -
3.1.7.2. Terapia génica .....	- 23 -
3.1.7.3. Abordaje rehabilitador y fisioterapia respiratoria .....	- 23 -
3.1.7.4. Intervenciones de otros profesionales .....	- 27 -
<b>3.2. EXAMEN</b> .....	<b>- 28 -</b>
3.2.1. <i>Revisión de la historia clínica y anamnesis</i> .....	- 28 -
3.2.2. <i>Revisión por sistemas- Test y medidas</i> .....	- 37 -
3.2.3. <i>Clasificación Internacional del Funcionamiento de la discapacidad y de la salud</i> :.....	- 46 -
<b>3.3. EVALUACIÓN</b> .....	<b>- 48 -</b>
<b>3.4. DIAGNÓSTICO</b> .....	<b>- 49 -</b>
<b>3.5. PRONÓSTICO</b> .....	<b>- 50 -</b>
<b>3.6. CONSIDERACIONES ÉTICAS</b> .....	<b>- 50 -</b>
<b>4. OBJETIVOS</b> .....	<b>- 51 -</b>

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

4.1.	OBJETIVOS GENERALES.....	- 51 -
4.2.	OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	- 51 -
<b>5.</b>	<b>INTERVENCIÓN.....</b>	<b>- 52 -</b>
5.1.	CRONOGRAMA DE LA INTERVENCIÓN.....	- 52 -
5.2.	DESCRIPCIÓN DE LA INTERVENCIÓN.....	- 53 -
5.3.	OTRAS INTERVENCIONES DENTRO DEL EQUIPO MULTIDISCIPLINAR.....	- 59 -
<b>6.</b>	<b>RESULTADOS.....</b>	<b>- 59 -</b>
<b>7.</b>	<b>DISCUSIÓN.....</b>	<b>- 67 -</b>
7.1.	LIMITACIONES.....	- 75 -
7.2.	PLANTEAMIENTO DE INTERVENCIÓN FUTURA.....	- 75 -
<b>8.</b>	<b>CONCLUSIONES.....</b>	<b>- 76 -</b>
<b>9.</b>	<b>BIBLIOGRAFÍA.....</b>	<b>- 78 -</b>
<b>10.</b>	<b>ANEXOS.....</b>	<b>- 84 -</b>
10.1.	ANEXO I. ESCALA CHOP INTEND (THE CHILDREN HOSPITAL OF PHILADELPHIA INFANT TEST OF NEUROMUSCULAR DISORDERS).....	- 84 -
10.2.	ANEXO II. ESCALA HINE (HAMMERSMITH NEUROLOGICAL EXAMINATION).....	- 87 -
10.3.	ANEXO III. FISIOPATOLOGÍA DE LA AFECTACIÓN RESPIRATORIA.....	- 91 -
10.4.	ANEXO IV. INFORMES MÉDICOS.....	- 92 -
10.4.1.	<i>Informes unidad de neumología Hospital la Paz.....</i>	<i>- 92 -</i>
10.4.2.	<i>Pruebas complementarias.....</i>	<i>- 99 -</i>
10.4.3.	<i>Informes unidad de Neurología Hospital La Paz.....</i>	<i>- 103 -</i>
10.4.4.	<i>Informes Unidad de Rehabilitación Hospital la Paz.....</i>	<i>- 105 -</i>
10.4.5.	<i>Informes Unidad de Nutrición del Hospital La Paz.....</i>	<i>- 108 -</i>
10.4.6.	<i>Informes Unidad de endocrinología Hospital La Paz.....</i>	<i>- 110 -</i>
10.4.7.	<i>Informe Unidad de ORL (Otorrinolaringología).....</i>	<i>- 111 -</i>
10.4.8.	<i>Informe Estudio alfa-1-antritripsina realizado en Servizo Galego de Saúde (Sergas).....</i>	<i>- 112 -</i>
10.4.9.	<i>Informes de ingresos Hospitalarios en el SERGAS.....</i>	<i>- 112 -</i>
10.5.	ANEXO V. ESCALA DE BORG MODIFICADA.....	- 118 -
10.6.	ANEXO VI. ESCALA VISUAL ANALÓGICA (EVA).....	- 119 -
10.7.	ANEXO VII. MEDICIONES DE LA SNIP Y GRÁFICAS. VALORACIÓN INICIAL.....	- 120 -

## “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

10.8. ANEXO VIII. MEDICIONES DE LA PEM Y GRÁFICAS. VALORACIÓN INICIAL. ....	- 121 -
10.9. ANEXO IX. MEDICIONES DE LA ESPIROMETRÍA. VALORACIÓN INICIAL. RESULTADOS DE TODAS LAS MANIOBRAS, CRITERIOS DE CALIDAD E INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS. ....	- 122 -
10.10. ANEXO X. INFORMES MÁXIMA VENTILACIÓN VOLUNTARIA. VALORACIÓN INICIAL. ....	- 124 -
10.11. ANEXO XI. ÍNDICE DE BARTHEL. ....	- 125 -
10.12. ANEXO XII. CUESTIONARIO DE CALIDAD DE VIDA PEDSQL. ....	- 127 -
10.13. ANEXO XIII. CONSENTIMIENTO INFORMADO. ....	- 128 -
10.14. ANEXO XIV. PROGRAMA DOMICILIARIO. ....	- 130 -
10.15. ANEXO XV. GRÁFICAS MEDICIÓN DE LA SNIP. REEVALUACIÓN 30/04/2023. ....	- 134 -
10.16. ANEXO XVI. GRÁFICAS MEDICIÓN DE LA SNIP Y PIM. REEVALUACIÓN 13/05/2023. ....	- 136 -
10.17. ANEXO XVII. VALORACIÓN FINAL. GRÁFICAS SNIP, PIM Y PEM. GRÁFICAS ESPIROMETRÍA FORZADA Y MVV. ....	- 138 -

## ÍNDICE DE IMÁGENES

IMAGEN 1. ESTRUCTURA DE LOS GENES SMN1 Y SMN2. ....	- 14 -
IMAGEN 2: ALGORITMO CLÍNICO DE EVALUACIÓN DE LA TOS. ....	- 25 -
IMAGEN 3: INFORME ESPIROMETRÍA FORZADA 28/02/2023. ....	- 36 -
IMAGEN 4: CINTOMETRÍA. ....	- 37 -
IMAGEN 5. VALORACIÓN DE LAS CONSTANTES VITALES. ....	- 38 -
IMAGEN 6: AUSCULTACIÓN PULMONAR. ....	- 38 -
IMAGEN 7: MEDICIÓN DE LA CV EN SEDESTACIÓN Y DECÚBITO LATERAL. ....	- 39 -
IMAGEN 8: EVALUACIÓN DEL PFT EN SEDESTACIÓN Y EN DECÚBITO SUPINO. ....	- 40 -
IMAGEN 9: VALORACIÓN DE LA SNIP Y GRÁFICA CORRESPONDIENTE. ....	- 41 -
IMAGEN 10: VALORACIÓN DE LA PEM Y GRÁFICA CORRESPONDIENTE. ....	- 42 -
IMAGEN 11: ESPIROMETRÍA Y CURVAS FLUJO/VOLUMEN. ....	- 43 -
IMAGEN 12: VALORACIÓN MVV Y GRÁFICA CORRESPONDIENTE A SU EJECUCIÓN. ....	- 44 -
IMAGEN 13: INTENTO DE VALORACIÓN DE FUERZA DE PRENSIÓN CON DISPOSITIVO HANDGRIP. ....	- 45 -
IMAGEN 14. ASISTENTE DE TOS. ....	- 55 -

## “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

IMAGEN 15: EJECUCIÓN DEL ASISTENTE EN DECÚBITO SUPINO Y EN DECÚBITO LATERAL .....	- 55 -
IMAGEN 16: ENTRENAMIENTO DE LA MUSCULATURA RESPIRATORIA .....	- 57 -
IMAGEN 17. EJECUCIÓN THERA-PEP® .....	- 58 -
IMAGEN 18. VALOR DE LA SNIP FINAL Y GRÁFICA CORRESPONDIENTE. ....	- 64 -
IMAGEN 19. VALOR DE LA PIM FINAL Y GRÁFICA CORRESPONDIENTE. ....	- 64 -
IMAGEN 20: VALOR DE LA PEM FINAL Y GRÁFICA CORRESPONDIENTE .....	- 65 -
IMAGEN 21: CURVA FLUJO/VOLUMEN ESPIROMETRÍA FINAL.....	- 66 -
IMAGEN 22. CURVA MVV FINAL.....	- 66 -
IMAGEN 23. POSICIONES DEL REGULADOR EN POWERBREATH MEDIC PLUS.....	-69-

## ÍNDICE DE TABLAS

TABLA 1. RESUMEN DE LOS TIPOS DE AME Y SUS CARACTERÍSTICAS PRINCIPALES.(2).....	- 16 -
TABLA 2: OBJETIVOS EN LOS CUIDADOS RESPIRATORIOS DEL AME .....	- 24 -
TABLA 3: DATOS CORRESPONDIENTES A TELERRADIOGRAFÍAS. ....	- 32 -
TABLA 4: DATOS CORRESPONDIENTES A RADIOGRAFÍAS DE TÓRAX. ....	- 33 -
TABLA 5: DATOS CORRESPONDIENTES A ESPIROMETRÍA FORZADA 07/02/2017. ....	- 34 -
TABLA 6: DATOS CORRESPONDIENTES A ESPIROMETRÍA FORZADA 05/09/2017 .....	- 34 -
TABLA 7: DATOS CORRESPONDIENTES A ESPIROMETRÍA FORZADA 13/02/2018 .....	- 34 -
TABLA 8: DATOS CORRESPONDIENTES A ESPIROMETRÍA FORZADA 16/10/2018 .....	- 34 -
TABLA 9: DATOS CORRESPONDIENTES A ESPIROMETRÍA FORZADA 16/06/2019. ....	- 35 -
TABLA 10: DATOS CORRESPONDIENTES A ESPIROMETRÍA FORZADA 20/10/2020. ....	- 35 -
TABLA 11: DATOS CORRESPONDIENTES A ESPIROMETRÍA FORZADA 18/10/2021 .....	- 35 -
TABLA 12: DATOS CORRESPONDIENTES A ESPIROMETRÍA FORZADA 28/02/2023. ....	- 35 -
TABLA 13: DATOS CORRESPONDIENTES A TELERRADIOGRAFÍAS. ....	- 36 -
TABLA 14: VALORACIÓN DE LA MOVILIDAD TORÁCICA: CINTOMETRÍA. ....	- 38 -

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

TABLA 15: MEDICIÓN DE LA CV.....	- 39-
TABLA 16: MEDICIÓN PFT.....	- 40 -
TABLA 17: MEDICIÓN DE LA SNIP.....	- 41 -
TABLA 18: MEDICIÓN DE LA PEM.....	-42-
TABLA 19: VALORES DE LA ESPIROMETRÍA.....	- 43 -
TABLA 20: VALORES DE LA MVV.....	- 44 -
TABLA 21: CLASIFICACIÓN INTERNACIONAL DE LA FUNCIONALIDAD.....	- 48 -
TABLA 22: CRONOGRAMA DE INTERVENCIÓN.....	- 53 -
TABLA 23: REEVALUACIÓN DEL 30/04/2023.....	- 60 -
TABLA 24: REEVALUACIÓN DEL 14/05/2023.....	- 62 -
TABLA 25: CINTOMETRÍA FINAL.....	- 62 -
TABLA 26: MEDICIÓN DE LA CV FINAL.....	- 63 -
TABLA 27: MEDICIÓN PFT FINAL.....	- 63 -
TABLA 28: MEDICIÓN SNIP FINAL.....	-63-
TABLA 29: MEDICIÓN PIM FINAL.....	- 64 -
TABLA 30: MEDICIÓN PEM FINAL.....	- 65 -
TABLA 31: RESULTADOS ESPIROMETRÍA FINAL.....	-65-
TABLA 32: RESULTADOS MVV FINAL.....	-66-

## ÍNDICE DE ABREVIATURAS

<b>AME</b>	Atrofia muscular espinal.
<b>SMN</b>	Proteína de supervivencia de las neuronas motoras superiores.
<b>CV</b>	Capacidad vital.
<b>CVF</b>	Capacidad vital Forzada.
<b>FEV1</b>	Volumen espiratorio forzado en el primer segundo.
<b>MMSS</b>	Miembros superiores.
<b>MMII</b>	Miembros inferiores.
<b>CHOP-INTEND</b>	The children hospital of philadelphia infant Test of Neuromuscular Disorders.
<b>HINE</b>	Hammersmith neurological examination.
<b>HFMSE</b>	Escala de evaluación motora funcional de hammersmith extendida.
<b>RULM</b>	Revised upper limb module.
<b>EEFES</b>	Escala de evaluación funcional de MMSS.
<b>TM6M</b>	Test de marcha de 6 minutos.
<b>RGE</b>	Reflujo gastroesofágico.
<b>ABVD</b>	Actividades básicas de la vida diaria.
<b>VMNI</b>	Ventilación mecánica no invasiva.
<b>PFT</b>	Pico flujo de tos.
<b>PEF</b>	Pico flujo espiratorio forzado.
<b>CIM</b>	Capacidad inspiratoria máxima.
<b>MI-E</b>	Insuflación- exuflación mecánica.
<b>AVAPS</b>	Presión soporte con volumen promedio asegurado.
<b>IPAP</b>	Presión positiva inspiratoria.
<b>EPAP</b>	Presión positiva espiratoria.
<b>VC</b>	Volumen corriente.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

<b>IMC</b>	Índice de masa corporal.
<b>FD</b>	Flexión dorsal.
<b>FC</b>	Frecuencia cardíaca.
<b>FR</b>	Frecuencia respiratoria.
<b>FC</b>	Frecuencia cardíaca.
<b>FR</b>	Frecuencia respiratoria.
<b>lpm</b>	Latidos por minuto.
<b>SpO2</b>	Saturación de oxígeno.
<b>Rpm</b>	Respiraciones por minuto.
<b>rx</b>	Radiografía.
<b>RGE</b>	Reflujo gastroesofágico.
<b>FD</b>	Flexión dorsal.
<b>SNIP</b>	Presión nasal en inhalación máxima.
<b>MVV</b>	Máxima ventilación voluntaria.
<b>PedsQL</b>	Pediatric quality of life inventory (PedsQL).
<b>CI</b>	Capacidad inspiratoria.
<b>CPT</b>	Capacidad pulmonar total.
<b>CRF</b>	Capacidad residual funcional.
<b>VT</b>	Volumen tidal.
<b>PIM</b>	Presión inspiratoria máxima.
<b>PEM</b>	Presión espiratoria máxima.
<b>SEPAR</b>	Sociedad española de neumología y cirugía torácica.
<b>Vmin</b>	Volumen minuto.
<b>Tinsp</b>	Tiempo inspiratorio.
<b>Tesp</b>	Tiempo espiratorio.
<b>RRN</b>	Ruido respiratorio normal.



## 1. RESUMEN

**Presentación del caso clínico:** Niño de 15 años, diagnosticado de atrofia muscular espinal (AME) tipo I con múltiples comorbilidades asociadas e ingresos por patología respiratoria desde el nacimiento. En 2013, es diagnosticado de insuficiencia respiratoria crónica e inicia VMNI nocturna. Desde hace 11 años, y bajo recomendación del Hospital Universitario A Coruña, acude a fisioterapia respiratoria para evitar el progreso de una enfermedad de tipo degenerativo.

**Objetivos:** Educar al paciente y a su cuidadora acerca de su patología crónica, autocuidado y hábitos de vida, ralentizar el proceso evolutivo natural de la enfermedad, prevenir complicaciones respiratorias, reducir el número de ingresos hospitalarios, evitar el absentismo escolar y mejorar la calidad de vida, a través de un programa de fisioterapia respiratoria.

**Intervención:** Se llevaron a cabo 4 sesiones de evaluación, distribuidas en una sesión de valoración inicial, de unas dos horas y media de duración; dos sesiones de reevaluación de 1 hora y media; y una sesión de valoración final, con un tiempo estimado de 2 horas. Además, se realizaron 6 sesiones de intervención en clínica y 31 días de programa domiciliario, donde se ejecutaron maniobras de permeabilización de la vía aérea mediante dispositivo cough-assist (con otros objetivos complementarios), entrenamiento de la musculatura inspiratoria, y técnicas destinadas a favorecer el reclutamiento alveolar, aumentando así los volúmenes pulmonares.

**Resultados:** El programa de fisioterapia respiratoria mostró ser eficaz en líneas generales durante el período de aplicación sobre el mantenimiento de la función respiratoria. Los parámetros de función pulmonar mantuvieron su valor o aumentaron ligeramente, excepto la PEM y la SNIP. En esta última, se evidenció dificultad para llevar a cabo la valoración.

**Conclusiones:** El programa aplicado cumplió con los objetivos antes mencionados. Sin embargo, no podemos considerar la eficacia completa de la intervención debido a que esta debería mantenerse en el tiempo, con el objetivo de observar si estos resultados se mantienen. La literatura en esta enfermedad es escasa, por lo que es necesario que se siga investigando para alcanzar un protocolo que consiga resultados óptimos sobre función pulmonar, supervivencia y calidad de vida.

**Palabras clave:** Atrofia muscular espinal, insuficiencia respiratoria crónica, función pulmonar, permeabilización de la vía aérea, músculos respiratorios, ventilación colateral.

## 1. ABSTRACT

**Presentation of the clinical case:** A 15-year-old boy, diagnosed with spinal muscular atrophy (SMA) type I with multiple associated comorbidities and hospitalized for respiratory disease since birth. In 2013 he was diagnosed with chronic respiratory failure and started nocturnal NIMV. For 11 years, and under the recommendation of the A Coruña University Hospital, he has been undergoing respiratory physiotherapy to prevent the progress of a degenerative disease.

**Objectives:** Educate the patient and his caregiver about his chronic pathology, self-care, and lifestyle habits, slow down the natural evolutionary process of the disease, prevent respiratory complications, reduce the number of hospital admissions, avoid school absenteeism and improve the quality of life, through a program of respiratory physiotherapy.

**Intervention:** Four evaluation sessions were carried out, distributed in an initial evaluation session, lasting about two hours and half; two 1-hour and a half reassessment sessions; and a final assessment session, with an estimated time of two hours. In addition, 6 intervention sessions were carried out in the clinic and 31 days of domiciliary program, where airway patency maneuvers were performed using the cough-assist device (with other complementary objectives), inspiratory muscle training, and techniques designed to promote alveolar recruitment, thus increasing lung volumes.

**Results:** The respiratory physiotherapy program proved to be effective in general lines during the application period on the maintenance of respiratory function. Pulmonary function parameters maintain their value or increase slightly, except for PEM and SNIP. In the latter, there is evidence of difficulty in carrying out the assessment.

**Conclusions:** The applied program met the aforementioned objectives. However, we cannot consider the full efficacy of the intervention because it should be maintained over time, in order to see if these results are maintained. The literature on this disease is scant, so further research is needed to achieve a protocol that achieves optimal results on lung function, survival, and quality of life.

**Keywords:** Spinal muscular atrophy, chronic respiratory failure, pulmonary function, airway patency, respiratory muscles, collateral ventilation.

## 1. RESUMO

**Presentación do caso clínico:** Neno de 15 anos, diagnosticado de atrofia muscular espinal (AME) tipo I con múltiples comorbilidades asociadas e ingresos por patoloxía respiratoria dende o nacemento. En 2013, é diagnosticado de insuficiencia respiratoria crónica e inicia VMNI nocturna. Dende fai 11 anos, e baixo recomendación do Hospital A Coruña, vai a fisioterapia respiratoria para evitar o progreso dunha enfermidade de tipo dexenerativo.

**Obxectivos:** Educar ao paciente e ao seu cuidador sobre a súa patoloxía crónica, autocoidado e hábitos de vida, ralentizar o proceso evolutivo natural da enfermidade, previr complicacións respiratorias, reducir o número de ingresos hospitalarios, evitar o absentismo escolar e mellorar a calidade de vida, mediante un programa de fisioterapia respiratoria.

**Intervención:** Realizáronse 4 sesións de avaliación, distribuídas nunha sesión de valoración inicial, cunha duración aproximada de dúas horas e media; dúas sesións de reavaliación, de unha hora e media; e unha sesión de avaliación final, cun tempo estimado de dúas horas. Ademais, realizáronse 6 sesións en clínica e 31 días de programa domiciliario, onde se executaron maniobras para a permeabilización da vía aérea mediante dispositivo cough-assist (con outros obxectivos complementarios), adestramento da musculatura inspiratoria e técnicas destinadas a favorecer o reclutamento alveolar, aumentando así os volúmenes pulmonares.

**Resultados:** O programa de fisioterapia respiratoria demostrou ser eficaz en liñas xerais durante o período de aplicación sobre o mantemento da función respiratoria. Os parámetros de función pulmonar mantiveron o seu valor ou aumentaron lixeiramente, excepto no caso da PEM e SNIP. Nesta última, evidenciase dificultade para realizar a avaliación.

**Conclusiones:** O programa aplicado cumpriu os obxectivos mencionados. Non obstante, non podemos considerar a total eficacia da intervención porque debería manterse no tempo, para ver se estes resultados continúan sen variacións. A literatura nesta enfermidade é escasa, polo que se precisa máis investigación para conseguir un protocolo que acade resultados óptimos sobre a función pulmonar, a supervivencia e a calidade de vida.

**Palabras clave:** Atrofia muscular espinal, insuficiencia respiratoria crónica, función pulmonar, permeabilidade da vía aérea, músculos respiratorios, ventilación colateral.

## 2. INTRODUCCIÓN

### 2.1. Tipo de trabajo

El trabajo que se recoge a continuación es un caso clínico real, de un paciente de 15 años diagnosticado a los 8 meses de edad de atrofia muscular espinal tipo I. Se lleva a cabo la exploración, seguimiento e intervención basada en fisioterapia respiratoria, y adaptada a la situación clínica del paciente, con el objetivo de evitar la progresión de su disfunción respiratoria.

### 2.2. Motivación personal

Al inicio de mi formación en la carrera de Fisioterapia desconocía los diferentes campos de actuación presentes dentro de la disciplina, especialmente la Fisioterapia Respiratoria. Durante los primeros años, fueron muchas las dudas que me surgieron sobre si desarrollar mi vida profesional en el área de Fisioterapia, ya que lo único que tenía claro era que quería desempeñar una profesión de la rama sanitaria, tratando de mejorar la calidad de vida de las personas en términos de salud. Fue en segundo y tercer curso, cuando tuve un primer contacto con este campo y comenzó a llamar mi atención. Durante Estancias clínicas I, mi interés fue en aumento, llevándome a seleccionar la rotación en Fisioterapia Cardiorrespiratoria durante mi formación en cuarto curso.

Unir la Fisioterapia Cardiorrespiratoria con el ámbito de la pediatría me resultaba especialmente interesante, al ser mayor mi inclinación hacia este perfil de pacientes. Dentro del itinerario formativo del último curso, se ofrecía la posibilidad de introducirse en este ámbito. Fue entonces cuando se me presentó la oportunidad de desarrollar un caso clínico, que me daba la opción de seguir formándome desde un punto de vista más práctico. El caso, hace referencia a un paciente con atrofia muscular espinal, una enfermedad más desconocida que no se había abordado anteriormente de forma teórica. Esto me permitió realizar una búsqueda en torno al tratamiento de fisioterapia en esta patología, pudiendo conocer y, posteriormente, aplicar nuevas técnicas que no había visto previamente, como la insuflación-exuflación mecánica o el entrenamiento de la musculatura respiratoria.

### **3. PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO.**

#### **3.1. Contextualización.**

##### **3.1.1. Atrofia muscular espinal (AME).**

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad genética de tipo degenerativo causada por una mutación en el gen SMN1, encargado de la codificación de la proteína de supervivencia de las neuronas motoras tipo SMN, lo que da lugar a la pérdida de neuronas motoras espinales y bulbares, ocasionando debilidad y atrofia muscular progresiva y, en ocasiones una muerte prematura (1).

##### **3.1.2. Epidemiología.**

Se trata de una enfermedad con una incidencia de 1 cada 11,000 recién nacidos vivos, destacando como la patología más frecuente ante la presencia de hipotonía inicial. (2–4). Presenta una frecuencia de portadores de 1 cada 40/50 individuos de la población general. Además, es la principal causa de muerte prematura por enfermedad genética durante la infancia y adolescencia(5).

Se puede establecer una clasificación de los distintos tipos de AME, con amplia variación en la gravedad de su presentación clínica, quedando establecida en función del hito motor más alto alcanzado en escalas de valoración motora.(4,5) La forma más prevalente es la tipo I, representando un 50-60% con respecto al resto de subtipos y siendo consecuencia de un trastorno autosómico recesivo que resulta de una delección o mutación homocigótica en la fracción 5q13 del gen SMN1(2).

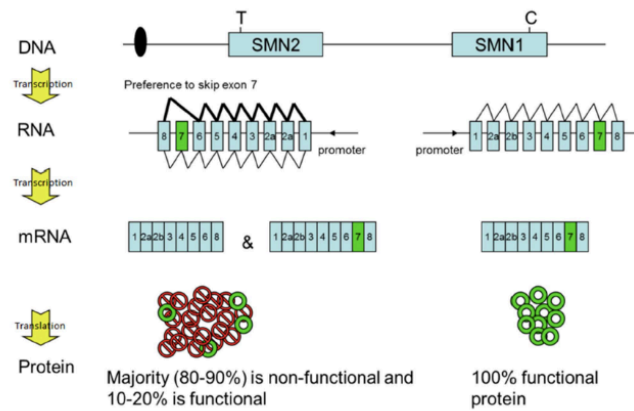
En función del tipo de AME y su gravedad, el pronóstico de esta varía, ocasionando en su forma más severa (AME tipo 0) que los pacientes presenten incapacidad de mantenerse sentados debido a un control de tronco deficitario, y relacionándose con una esperanza de vida inferior a un año, con muerte prematura debido principalmente a fallo respiratorio. Esta esperanza de vida ha aumentado de forma importante gracias al desarrollo de la ventilación mecánica y la

## “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

alimentación con gastrostomía (6). Sus formas más leves, tienen una aparición más tardía, durante la infancia o adolescencia (5).

### 3.1.3. Fisiopatología de la AME.

Existen en los seres humanos dos genes casi idénticos encargados de la supervivencia de las neuronas motoras, situados en cromosoma 5q13, el SMN1 y SMN2. Ambos difieren únicamente en un solo nucleótido de la secuencia codificante, con una sustitución de una citosina por una timina en la posición 6 del exón 7 (7).



**Imagen 1. Estructura de los genes SMN1 y SMN2.**

En la atrofia muscular espinal, se produce una delección en el gen SMN1, es decir una mutación que implica la pérdida de uno o más nucleótidos, lo que condiciona que se produzca una disminución a nivel de producción de SMN. Un nivel reducido de proteína SMN, dará lugar a su vez a un mal funcionamiento de las neuronas motoras (7).

Las neuronas motoras son un tipo de células nerviosas que se encuentran localizadas en la médula inferior y en la parte inferior del cerebro, y cuya función se dirige al control del movimiento en brazos, piernas, tórax, abdomen y musculatura orofacial. Si se produce alteración en las mismas, esto origina atrofia progresiva y debilidad a nivel muscular, pudiendo afectarse el habla, caminar, tragar y la respiración (8).

El gen SMN2, prácticamente idéntico, dará lugar a proteína SMN pero sólo un 10% de la configuración resultante será funcional, lo que no alcanza a compensar las consecuencias

producidas por la delección del SMN1 pero si para la supervivencia de la mayoría de las células somáticas. Por otra parte, el número de genes SMN2 puede ser variable lo que condicionará el desarrollo de mayor o menor cantidad de proteína SMN, relacionándose con la gravedad de la patología, así como con la presencia de síntomas de afectación muscular más graves (9). Por lo tanto, el número de copias de SMN2 condicionará el fenotipo de AME, apareciendo generalmente 2 copias en el tipo I, 3 en el tipo II y III, y entre 3 y 4 copias en el tipo IV (10).

#### 3.1.4. Clasificación de la AME.

Se establece la clasificación de la enfermedad en función de la consecución de una serie de ítems motores, así como la etapa de desarrollo de los primeros síntomas. Se pueden establecer por lo tanto, 4 tipos diferentes de AME.

- **AME tipo 0:** Se trata del tipo más grave, estando presente en recién nacidos que presentan debilidad grave e hipotonía con disminución de los movimientos durante la etapa fetal. En la exploración de estos pacientes aparece arreflexia, diplejía facial, comunicación interauricular y contracturas musculares, preocupando sobre todo la insuficiencia respiratoria que puede llevar a muerte prematura. No tienen capacidad para sentarse, y si no se tratan no sobreviven más allá de los primeros meses de vida (2) (5) .
- **AME tipo I (Werning-Hoffman):** Se inicia antes de los 6 meses, con presencia de hipotonía, control deficiente de cabeza, reflejos tendinosos reducidos, y presencia de contracturas por acortamiento muscular crónico. No son capaces de alcanzar la sedestación. A nivel respiratorio, destaca debilidad de la musculatura intercostal y preservación de la función diafragmática, lo que condiciona un tórax acampanado, y respiración paradójica. Existe afectación de musculatura facial, faríngea y de la lengua, lo que da lugar a alteraciones nutricionales con riesgo de aspiración. El nivel cognitivo es normal. Si no se trata la esperanza de vida es inferior a los dos años (5).
  - Se puede clasificar a su vez en **tipo IA** (Inicio antes de los 4 meses, dependencia continua de ventilación y CV< 100 mL), **tipo IB** (Inicio antes de los 4 meses, dependencia del ventilador antes de los 10 años, y CV <200 mL), **tipo IC** (Inicio

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

antes de los 6 meses, 10 años sin necesidad de ventilación mecánica continua y CV>200 mL) (4).

- **AME tipo II:** Aparece entre los 6-18 meses, y se manifiesta en forma de una debilidad muscular de predominancia en MMII sobre MMSS, hipotonía y arreflexia, alcanzando la sedestación, pero sin capacidad de caminar independientemente. Se asocia a escoliosis y otras deformidades ortopédicas, ocasionando una enfermedad restrictiva importante. La cognición es normal (5).
  - Diferenciamos el **tipo IIA** (enfermedad grave con respiración paradójica) y **tipo IIB** (enfermedad menos grave sin respiración paradójica) (4).
- **AME tipo III (Kugelberg-Welander):** La edad de aparición se encuentra entre los 12 meses y la infancia o adolescencia. Se caracteriza por el desarrollo de debilidad de predominancia en MMII, pudiendo caminar sin ayuda, aunque pueden requerir asistencia a través de sillas de ruedas en ocasiones. No existen alteraciones óseas asociadas, y la cognición es normal (5).
- **AME tipo IV:** Presenta las mismas características que el tipo III, pero el inicio de la enfermedad se produce en la edad adulta ( $\geq 30$  años), de forma predominante en la tercera década de la vida (5).

Tipo de AME	Edad de Aparición	Item motor más alto desarrollado	Esperanza de vida	Proporción en en la población total
Tipo 0	Nacimiento	No sedestación	< 6 meses.	<1%.
Tipo I	< 6 meses	No sedestación	8-24 meses	50-60%.
Tipo II	6-18 meses	Sedestación	20-30 años.	30%.
Tipo III	12 meses- infancia adolescencia.	Caminan	Normal.	10%
Tipo IV	>30 años	Caminan	Normal.	5%

**Tabla 1. Resumen de los tipos de AME y sus características principales.(2)**



#### 3.1.4.1. Escalas que permiten establecer el desarrollo motor.

Las diferentes escalas de valoración motora surgen bajo el contexto de establecer un lenguaje común y objetivo entre los diferentes profesionales sanitarios a la hora de abordar a estos pacientes en relación a su deterioro funcional, así como para valorar la efectividad de nuevas terapias (6).

Las diferencias en la expresión fenotípica y en la progresión de la enfermedad, más rápida en el tipo I y con una debilidad más progresiva en el resto de subtipos, llevan a utilizar distintas escalas de valoración:

- **AME TIPO I(6):**
  - **CHOP-INTEND** (Niños menores de 18 meses): Esta escala, fácil de administrar, se basa en escalas de desarrollo motor normal y evolución del niño pretérmino y a término. Consta de 16 ítems, con una puntuación máxima de 64 puntos. Se evalúa la movilidad espontánea tanto axial como apendicular en posición supina y la actividad refleja a través de suspensión ventral, otorgando una puntuación entre 0 y 4 puntos. (Anexo I)
  - **HINE y HINE 2:** Surgen en el contexto de evaluar la consecución de diversos objetivos motores en los dos primeros años de vida. Evalúan 8 ítems: control cefálico, sedestación, prensión manual, patalear, girarse, gatear, pararse y caminar, cuantificados en una escala de 0 a 5 puntos, considerando el valor 0 como ausencia de movimiento. (Anexo II).
- **AME TIPO II-III (6):** En este caso, destaca una diferenciación en los cuestionarios aplicados en función de la capacidad de caminar.
  - **Pacientes AME tipo II-III no ambulantes:**
    - **HFMSE:** Se trata de una escala donde se evalúa habilidades como girar de prono a supino, gatear, bipedestar, caminar, correr y saltar. Se dirige fundamentalmente a evaluar el control de tronco. Presenta una alta fiabilidad re-test.
    - Sin embargo, la escala anterior presenta baja sensibilidad a cambios debido a la evolución de la patología en miembros superiores, y por ello, se desarrollan los cuestionarios RULM (Revised Upper Limb Module) y EEFES, que evalúan movimientos como la flexión y abducción del hombro, supinación del antebrazo y otras destrezas manuales.

- **Pacientes AME tipo II-III ambulantes:**

- HFMSE, RULM, EEFES.
- TM6M: Se trata de una prueba de marcha en la cual se empleará un pasillo de 25 metros, y se tendrá en cuenta la distancia recorrida por minuto. En < 6 años, se espera obtener mejores resultados tras un mes de tratamiento mientras que en >6 años se encuentran peores resultados debido al carácter degenerativo de la enfermedad.

### 3.1.5. Diagnóstico.

La principal herramienta a través de la cual se inicia la elaboración de hipótesis diagnósticas sobre esta patología es la exploración física. Ante la presencia de hipotonía en un recién nacido la sospecha fundamental es la enfermedad neuromuscular, llevándose a cabo un examen clínico detallado, en donde pueden aparecer los siguientes hallazgos:(5) (11)

- Debilidad muscular generalizada.
- Reflejos osteotendinosos ausentes.
- Atrofia muscular. Puede que no exista inicialmente.
- Fasciculaciones.
- Alteración del SNC en forma de retraso del desarrollo.

La prueba esencial que permite confirmar el diagnóstico clínico es el estudio genético. Se lleva a cabo un estudio cuantitativo de los genes SMN1 y SMN2 a través de diferentes técnicas como la MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification), qPCR (quantitative Polymerase Chain Reaction) o NGS (Next Generation Sequencing). Como resultado de la prueba, nos encontramos ante una delección en homocigosis de los exones 7 y 8, o en heterocigosis sólo del exón 7. Si nos encontramos con el segundo caso, se debe secuenciar de forma completa el gen para corroborar la presencia de más mutaciones (5)(11).

Existen otros hallazgos en exámenes complementarios que se pueden relacionar con atrofia muscular espinal (11):

- Elevación de 2 a 4 veces por encima de los niveles normales de la creatina-fosfocinasa (CPK).

## “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

- Disminución de las amplitudes de potencial de acción motor sin ausencia de alteración en la velocidad de conducción y en los potenciales sensitivos en estudio electrofisiológico (Electromiografía).
- Patrón neurógeno con atrofia de fibras tipo I y II e hipertrofia de fibras tipo I en biopsia muscular.

### Diagnóstico diferencial

Es necesario llevar a cabo un diagnóstico diferencial con respecto a otras enfermedades neuromusculares que cursen con debilidad e hipotonía como(11):

- Miopatías congénitas, distrofias miotónicas, miopatías metabólicas, síndromes miasténicos congénitos, trastornos congénitos de las neuronas motoras, síndromes genéticos como el síndrome de Prader Willi, la encefalopatía isquémica hipóxica aguda, trastornos discinéticos o trastornos de la unión neuromuscular.

### 3.1.6. Principales manifestaciones clínicas y su afectación en AME.

Las manifestaciones clínicas y su severidad dependen fundamentalmente del tipo de AME, aunque la patología se caracteriza fundamentalmente por la presencia de debilidad muscular de predominio proximal, tanto en tronco como en extremidades, con afectación bulbar y respiratoria (11).

### **Afectación respiratoria (Anexo III).**

La principal complicación en la atrofia muscular espinal es la insuficiencia respiratoria, pudiendo ser causa de muerte prematura. Esta insuficiencia es consecuencia directa de la debilidad que se produce a nivel de la musculatura respiratoria.

La debilidad muscular compromete tanto a la musculatura inspiratoria (diafragma, intercostales externos, escalenos, ECOM, pectoral menor, supracostales, trapecio superior y subclavio) como a la espiratoria (intercostales internos, abdominales, transversos, dorsal ancho y triangular del esternón). La afectación puede ser ligeramente superior en la musculatura espiratoria. Por otra parte, inicialmente suele existir preservación de la función diafragmática aunque posteriormente también se puede ver afectada.(2,4,7). La musculatura bulbar (palatinos, faríngeos y geniogloso), que controla el habla, la deglución y la masticación, también se puede ver afectada.

## “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

La debilidad en la musculatura inspiratoria no permite realizar una inspiración máxima, por lo que se pueden generar pequeñas microatelectasias que llevan a una reducción de la CV, al reducirse la distensibilidad torácica y pulmonar(12). Con el paso del tiempo se produce una anquilosis a nivel de tendones, ligamentos y articulaciones debido a acortamiento muscular prolongado, lo que condiciona aún más la movilidad torácica. Esto tiene una serie de consecuencias(4,7,12):

- El desequilibrio entre la preservación diafragmática y la rigidez torácica ocasionan la presencia en los niños de un tórax acampanado y depresión esternal (pectus excavatum).
- La reducción de la CV da lugar a una respiración más rápida y superficial, aumentando el trabajo de la musculatura respiratoria. Este aumento de carga en músculos débiles favorece la fatiga y la aparición de insuficiencia respiratoria. En formas graves de AME, la debilidad inspiratoria ocasiona respiración paradójica y para tratar de mantener las presiones pulmonares, disminuye la CRF y la CI.
- La disminución de la CI favorece el colapso alveolar, ocasionando una alteración del intercambio gaseoso y alteración del equilibrio ventilación- perfusión, con la presencia de hipoxemia e hipercapnia por hipoventilación.

La alteración de la musculatura espiratoria se relaciona con una tos ineficaz, que ocasiona retención de secreciones dando lugar a infecciones repetidas. Esto puede favorecer la aparición de atelectasias o neumonías.(2,4,7) Para que se produzca una tos eficaz debemos diferenciar tres fases, en las cuales pueden aparecer alteraciones por la patología de base (12):

- Fase Irritativa: Esta se caracteriza por la conducción del estímulo tusígeno a través de las vías aferentes hasta el centro bulbar y la respuesta eferente activadora de las estructuras musculares y glóticas. Esta fase no se suele encontrar afectada por la enfermedad (13)
- Fase inspiratoria: Se produce una inspiración forzada, y requiere integridad y fuerza en los músculos inspiratorios para generar un volumen pulmonar adecuado.

## “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

- Fase compresiva: Se produce el cierre de la glotis, así como un aumento en la presión intratorácica. El cierre glótico en ocasiones puede verse entorpecido debido a la debilidad de la musculatura bulbar.
- Fase expulsiva: Tras la apertura drástica de la glotis, se produce una exhalación donde el flujo aéreo genera un efecto vibratorio sobre las secreciones desplazándolas hacia la boca.

La ineficacia del proceso tusígeno y sus complicaciones derivadas se relacionan en el 90 % de los casos con la aparición de insuficiencia respiratoria en la ENM (3).

También podemos encontrarnos con afectación del sistema nervioso central, en forma de depresión del centro respiratorio, que da lugar a numerosas consecuencias sobre el sistema respiratorio. Esto afecta fundamentalmente al sueño, fase en la que se precisa un control adecuado por parte del centro respiratorio, y donde podemos evidenciar, por lo tanto, los primeros signos de insuficiencia respiratoria. Si la función respiratoria se encuentra alterada, cualquier aumento de carga sobre la musculatura respiratoria puede dar lugar a fatiga y fracaso respiratorio (12).

### Síntomas gastrointestinales

Las alteraciones gastrointestinales son comunes, pero su causa se desconoce exactamente, pudiendo ser consecuencia de la alteración de movilidad o de un defecto primario en la movilidad intestinal. Entre estos nos encontramos con dificultad para tragar, debilidad de la lengua y para abrir y cerrar la boca y control deficiente de la cabeza, así como RGE, retraso en el vaciado gástrico, estreñimiento, disfagia, ... La desnutrición suele ser frecuente en pacientes con AME. Por otra parte, existe tendencia al depósito de adipocitos, apareciendo frecuentemente obesidad (2,4).

### Alteraciones ortopédicas y musculoesqueléticas:

La escoliosis es una deformidad ortopédica presente en la mayoría de los pacientes con AME, y cuando no se trata da lugar a importantes deformidades en la caja torácica con la consecuente restricción a nivel respiratorio. Por otra parte, destaca la tendencia a desarrollar contracturas o la

fatiga muscular. Nos podemos encontrar con numerosas deformidades en las extremidades como consecuencia de la atrofia muscular progresiva y la inmovilidad (14).

### 3.1.7. Tratamiento de la AME.

El tratamiento de la atrofia muscular espinal ha evolucionado en los últimos años, destacando la importancia de un abordaje multidisciplinar. Anteriormente, en los casos más graves se solía informar a la familia sobre la evolución e historia natural de la patología con su consecuente probabilidad de desenlace fatal por muerte prematura, y el tratamiento era escaso.(15) Actualmente, se han ido desarrollando nuevos fármacos que resultan efectivos y específicos para frenar la progresión de la enfermedad. Además, destaca la importancia de la aplicación de una serie de medidas de seguimiento para valorar la eficacia del tratamiento (3,15).

Con respecto al tratamiento médico dirigido a la enfermedad, actualmente se encuentran aprobadas dos terapias por la Agencia Europea del Medicamento: **terapia de empalme SMN2 (con la aprobación de dos medicamentos) y terapia génica (3).**

#### 3.1.7.1. *Terapia de empalme SMN2.*

La existencia del gen SMN2 homólogo llevo a desarrollar estrategias para mejorar la cantidad de proteína SMN de longitud completa traducida a partir de dicho gen, al promover la retención del exón 7. Esto se realiza a través de oligonucleótidos antisentido (ASO), entre los que destaca Nusinersen (Spinraza), aprobado en el año 2016. Como consecuencia de su administración se produce la expresión de una proteína SMN de longitud completa, extendiendo su vida media de 4-6 meses. Debido a la incapacidad del fármaco para atravesar la barrera hematoencefálica, se trata de una administración por vía intratecal, con 4 dosis durante dos meses seguidos de una dosis de mantenimiento cada 4 meses.

Se ha encontrado que esta terapia, reduce a la mitad el riesgo de muerte o ventilación permanente, así como mejora de forma importante la función motora evaluada a través de cuestionarios específicos. Sin embargo, se ha encontrado que el beneficio de la aplicación de este tratamiento es mayor antes de los 13 meses de edad. Su aplicación más allá de los 20 meses

no presenta evidencia, aunque puede administrarse de forma compasiva (16). Como consecuencia de su administración se pueden producir efectos tóxicos sobre el organismo como trombocitopenia, anomalías de coagulación y toxicidad renal.

En estudios recientes, se han tratado de buscar moléculas similares más pequeñas capaces de generar el mismo efecto, pero por administración oral. El fármaco Risdiplam (Evrysdi) se aprobó en 2023 tras encontrarse entre sus beneficios tres veces más cantidad de proteína SMN, así como repercusión sobre la función motora (3,10).

#### *3.1.7.2. Terapia génica.*

La entrega del gen recombinante, molécula de ADN fabricada in vitro, se logra por medio de un vector viral. El más utilizado es un virus adenoasociado (AAV), virus no patógeno capaz de lograr una expresión transgénica de larga duración, pero sin producirse la integración en el genoma ni activación de la respuesta inmune. Presenta alto riesgo de hepatotoxicidad. Otro fármaco que ha sido aprobado en el año 2019, con administración por vía oral, es onasemnogene abeparvovec (Zolgensma). Este medicamento administra una nueva copia funcional del gen SMN1, deteniendo la progresión de la enfermedad.

Comparando los distintos tratamientos, en numerosos estudios se ha encontrado que la supervivencia general, sin ventilación mecánica, y el logro de hitos motores fueron mayores en pacientes que recibieron terapia génica. Sin embargo, todavía no hay estudios que se refieran a la combinación de las terapias anteriores, pero existe la hipótesis de que con una combinación de terapias los efectos conseguidos podrían ser mayores, al encontrarnos ante mecanismos de acción diferentes (3,10).

#### *3.1.7.3. Abordaje rehabilitador y fisioterapia respiratoria.*

El manejo respiratorio es el aspecto más crítico para prolongar la supervivencia y calidad de vida de los pacientes con atrofia muscular espinal. Dentro del manejo respiratorio se incluyen el soporte ventilatorio no invasivo y técnicas de higiene bronquial, además de otras con una relevancia menor, buscando alcanzar una serie de objetivos tanto a corto como a largo plazo (4):

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

Objetivos a corto plazo	Objetivos a largo plazo
Mantener la compliance tórax-pulmón	Evitar las hospitalizaciones.
Mantener la ventilación alveolar	Evitar fallos respiratorios agudos.
Facilitar el aclaramiento bronquial.	Prolongar la supervivencia.
Mantener/Mejorar la fuerza de la musculatura respiratoria.	
Facilitar la respiración nasal a través de trabajo multidisciplinar (Logopedia, odontopediatría y fisioterapia).	

**Tabla 2: Objetivos en los cuidados respiratorios del AME**

Ventilación mecánica no invasiva (VMNI)(17,18)

Uno de los métodos más eficaces contra la insuficiencia respiratoria es la VMNI, ya que se han encontrado repercusiones positivas sobre la hipoventilación generada por el desequilibrio entre el exceso de carga y la reducción de la función muscular, garantizando un intercambio gaseoso normal.

Durante el sueño se produce una caída del tono muscular, VC, CRF y reserva de oxígeno, además de que los quimiorreceptores y el centro respiratorio disminuyen notablemente su sensibilidad, dando lugar en esta tipología de pacientes a SpO<sub>2</sub> bajas y elevaciones de CO<sub>2</sub>. De esta forma la aparición de hipoventilación nocturna podría ser uno de los primeros signos indicativos de deterioro respiratorio progresivo, pudiendo dar lugar a síntomas diurnos como: cansancio, cefalea o falta de concentración; siendo detectado a través de una polisomnografía.

La aparición de esta disfunción es la que orienta a introducir de forma temprana VMNI, como tratamiento para evitar la insuficiencia respiratoria. Se trata de administrar una presión positiva a través de una interfaz externa, complementando el esfuerzo ventilatorio o sustituyéndolo en caso de estar ausente. La forma más prevalente de ventilación nocturna es mediante presión soporte, utilizando como parámetros de referencia: IPAP: 10-14 cmH<sub>2</sub>O, EPAP: 4 cmH<sub>2</sub>O, FR: 16 o la más cómoda para el paciente, I/E: 1:2 y rampa < 400 ms. Dichos parámetros se irán modulando con el objetivo de alcanzar saturaciones del 95% con FiO<sub>2</sub> del 21%.



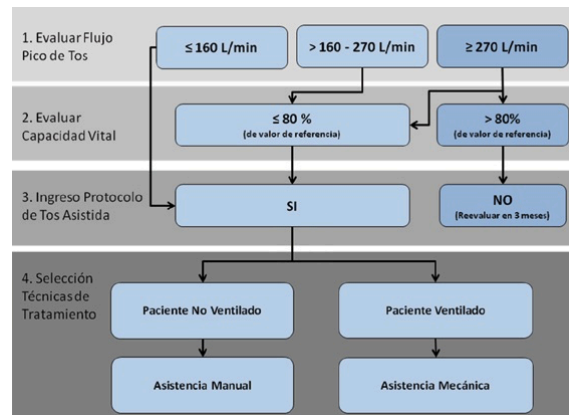
## “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

Existen una serie de criterios para administrar ventilación nocturna a pacientes con enfermedad neuromuscular, entre los que nos encontramos: PCO<sub>2</sub> diurna > 45 mmHg, desaturación nocturna <88 % > 5 minutos en oximetría nocturna, PIM < 60 mmHg y CVF <50% de la predicha (17).

### **Permeabilización de la vía aérea: Asistencia de la tos**

Como consecuencia de debilidad de los músculos respiratorios la tos se convierte en un mecanismo ineficaz, pudiendo ser esto consecuencia de la degeneración de la función pulmonar, por, entre otros factores, presencia de infecciones de repetición.

Para evaluar la tos y seleccionar las técnicas de tratamiento más adecuadas, existe un algoritmo clínico que se basa fundamentalmente en la evaluación del PFT y la CV, siguiendo el esquema presente en la Imagen 2 (13).



**Imagen 2: Algoritmo clínico de evaluación de la tos.**

Tras la evaluación, se selecciona la técnica más adecuada pudiendo diferenciarlas en función de su forma de aplicación:

#### ○ Manuales(13):

- Airstacking: Se trata de una técnica que actúa sobre la fase inspiratoria de la tos. Consiste en entregar múltiples insuflaciones a través de una bolsa de resucitación manual tipo Ambú® hasta alcanzar la capacidad inspiratoria máxima (CIM). Ayuda a generar los volúmenes pulmonares adecuados para lograr un flujo espiratorio posterior eficaz.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

- Tos asistida manual: Con el objetivo de incidir sobre la fase expulsiva de la tos y generar flujos espiratorios eficaces, un profesional sitúa sus manos en la parte superior del abdomen y durante la espiración se genera un empuje cefálico y posterior. La toma también puede situarse a nivel torácico o toracoabdominal.
- Mecánicas(13):
  - Insuflación- exhuflación (MI-E): La MI-E actúa tanto sobre la fase inspiratoria como sobre la espiratoria mediante la aplicación de una presión positiva seguida de una negativa administrada a través de una interfaz nasobucal adaptada al paciente. Tiene como objetivo simular los cambios de flujo que ocurren durante una tos normal, aumentando el PFT, con el objetivo de eliminar las secreciones que estos pacientes no son capaces de expulsar por sí solos. Adicionalmente, se puede seleccionar un modo con oscilaciones de alta frecuencia (HFO) que genera un efecto vibratorio, que actúa directamente sobre la reología de las secreciones. La terapia puede administrarse en modo automático o manualmente por el fisioterapeuta, aunque también puede llevarla a cabo el cuidador. Presenta elevados costes, y entre sus efectos secundarios destacan: distensión abdominal, neumotórax, náuseas o bradicardia (19).

Por otra parte, las técnicas dirigidas a la movilización de secreciones a nivel periférico están indicadas en períodos de exacerbación respiratoria y, en fase estable, es necesario centrarse en la movilización de secreciones proximales. Entre las técnicas periféricas en período de exacerbación destacan (19):

- Oscilación de la pared torácica de alta frecuencia: Se administra a través de un chaleco con bandas inflables, que cuando se hinchan comprimen la caja torácica aumentando la presión transtorácica y generando microaceleraciones de flujo, transportando las secreciones distales hacia proximal y actuando a su vez sobre la reología de las mismas.
- Ventilación con percusión intrapulmonar: Se trata de un dispositivo que administra percusiones a alta frecuencia, alto flujo y baja presión, con la intención de reclutar alveolos colapsados y movilizar secreciones bronquiales de las vías aéreas periféricas.

Además, las técnicas manuales dirigidas a la permeabilización de la vía aérea también deben considerarse como una estrategia de elección para la movilización de secreciones periféricas. (20). Entre ellas destacan el uso de dispositivos de vibración endógena. Estos centran su mecanismo de acción en la presión positiva, derivada de la resistencia que genera el dispositivo a la espiración retrasando el cierre dinámico y facilitando la ventilación colateral; y en la oscilación, que actúa sobre la reología de las secreciones. Por otra parte, se pueden llevar a cabo técnicas que actúan a través de la variación del flujo aéreo, entre las que nos encontramos la respiración lenta con la glotis abierta en decúbito lateral (ETGOL) o el aumento de flujo espiratorio lento.

### **Otras intervenciones**

En contexto de la debilidad muscular presente en la atrofia muscular espinal se inicia en determinadas ocasiones protocolos de entrenamiento de los músculos respiratorios. Actualmente, se están realizando multitud de ensayos clínicos en este ámbito pero todavía no existe un protocolo estandarizado para el entrenamiento de los mismos (21).

#### *3.1.7.4. Intervenciones de otros profesionales.*

Resulta importante el tratamiento de la escoliosis. A este nivel se puede optar por un abordaje conservador, con el uso de corsés, férulas, ... Sin embargo, lo más común es acabar realizando una corrección quirúrgica a través de una artrodesis en el nivel afectado.(14). Existen otras férulas y ortesis para tratar de corregir o evitar la evolución de otras deformidades ortopédicas.

Destaca la importancia de llevar a cabo un abordaje nutricional para tratar de reducir el riesgo de aspiración con las posibles consecuencias que podría tener a nivel respiratorio y, sobre la vida del paciente (2).

Desde la fisioterapia también es relevante el llevar a cabo un abordaje de la esfera motora, intentando alcanzar la máxima funcionalidad posible para sus ABVD.

## **3.2. Examen.**

### 3.2.1. Revisión de la historia clínica y anamnesis.

Varón de 15 años que es diagnosticado a través de una prueba genética de enfermedad de Werning- Hoffman a los 8 meses de edad, tras presencia de hipotonía desde los 3 meses. Se analiza SMN1 y el número de copias de SMN2. Se encuentra a seguimiento por la unidad de neurología, neumología, rehabilitación, nutrición y endocrinología en Hospital la Paz de Madrid, y con revisiones por parte del Dr. Sirvent en el Hospital Materno Infantil Teresa Herrera.

Ingresa por primera vez a los 13 meses de edad por presencia de bronquiolitis. Posteriormente, presenta múltiples infecciones de repetición, con sospecha de naturaleza aspirativa. El último ingreso se produce el 28/02/2022 por cefalea, náuseas y vómitos persistentes en contexto de una acidosis metabólica grave.

Inicia fisioterapia en clínica Fiorespira el 13/04/2012. También recibe fisioterapia motora en clínica Cefine neurología y en un centro de Sada. El 18-07-2012 tras una revisión en la unidad de neumología y alergia pediátrica en el CHUAC, se indica la importancia de la fisioterapia para evitar el progreso de una enfermedad de tipo degenerativo.

Se diagnostica en el año 2013 de insuficiencia respiratoria crónica. Ante dificultad respiratoria nocturna con presencia de síntomas diurnos (cefalea y malestar general) y mal descanso nocturno se pauta VMNI con ventilador trilogy 100, con seguimiento posterior para modificación de parámetros.

Se valora en la unidad de nutrición del Hospital de la Paz el 14/01/2014 debido a una alimentación a base de triturados, con múltiples procesos aspirativos al exponerse a alimentos sólidos. Se controla la alimentación, con administración de suplementos hipercalóricos. Posteriormente, se recomienda videofluoroscopia para descartar una posible disfagia.

El examen y la evaluación del paciente, para la realización del Trabajo de Fin de Grado, tuvo lugar el 15/04/2023.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

**Diagnóstico médico:** Enfermedad de Werdnig-Hoffmann (atrofia muscular espinal tipo I). Insuficiencia respiratoria crónica.

**Sexo:** Hombre.

**Fecha de nacimiento:** 07/11/2007

**Peso:** 43 kg

**Altura:** 142 cm

**IMC:** 22,32 kg/cm<sup>2</sup> (Peso normal 18,5-24,99 kg/cm<sup>2</sup>).

**Perímetro torácico:** 89 cm.

**Ocupación/Empleo:** Estudiante. Escolarización domiciliaria para evitar reagudizaciones.

**Problema principal:** Patología degenerativa de base, con afectación de la musculatura respiratoria que produce incapacidad para generar volúmenes y flujos suficientes que den lugar a una tos eficaz, con la repercusión que esto tendrá a la hora de eliminar secreciones y el elevado riesgo de fallo respiratorio a lo que esto podría dar lugar. Se trata de una patología fundamentalmente restrictiva por debilidad en dichos músculos, y por los múltiples cambios que se producen en el parénquima pulmonar por infecciones de repetición, así como por todos los factores que desembocan en una importante limitación a nivel de la movilidad torácica. Se encuentra diagnosticado de insuficiencia respiratoria crónica, con hipoventilación nocturna a tratamiento mediante ventilación mecánica no invasiva (BIPAP) para prevenir el fallo respiratorio. Presenta buena adaptación a la BIPAP, los parámetros se ajustan a las necesidades del paciente en revisiones con neumología, donde se realiza una pulsioximetría de control. Desde el inicio del tratamiento con este dispositivo, hubo muy poca variación en los parámetros suministrados.

**Vacunaciones:** Recibe una vacuna antigripal todos los años en otoño. Presenta pauta completa contra SARS-CoV-2.

**Nivel de actividad física y evaluación motriz:** No realiza actividad física por la limitación (atrofia y debilidad generalizada) ocasionada por la patología, quedando relegado a la silla de ruedas. Dispone de dos sillas de ruedas: una manual, propulsada por su madre, y una eléctrica, que previamente manejaba con un dedo, y actualmente dispone de un mando que también le permite utilizarla de forma autónoma.

## “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

En la última valoración de neurología y rehabilitación en el Hospital La Paz destacan:

- Control cefálico alterado. Puede girar la cabeza a izquierda y derecha en decúbito. No puede corregir la postura a erguida desde la flexión ni la extensión. Se mantiene sentado con las piernas colgando sin apoyo.
- Mantiene las rodillas flexionadas con los pies apoyados.
- A nivel de la articulación de codo, presenta flexo en ambas extremidades: -30° en izquierdo, -25° en derecho. Hace resistencia en ambos bíceps 3/5.
- Con respecto a la mano, presenta deformidad pasiva del carpo, con conservación de la desviación cubital. No consigue movimiento activo salvo ligera desviación cubital en los dedos de ambas manos. Puede coger objetos con pinza débil.
- Chasquido en cadera izquierda con ascenso de hemipelvis derecha. Extensión de cadera conservada. ADD a 1/5.
- Extensión de rodilla de 0°.
- Valgo bilateral en tobillos, con mejor alineación en el derecho, izquierdo a 10°. Movimientos espontáneos de dorsiflexión en los dedos de los pies.

Escalas específicas de función motora: CHOP INTEND: 23. HINE: 2:4.

### **Antecedentes personales:**

- Alergia al pescado.
- No muestra alteraciones endocrinas.
- Escoliosis dorsolumbar T8-L5: 65<sup>a</sup>, con oblicuidad pélvica de 40°. Intervenida el 06/05/2015 mediante artrodesis vertebral T1-T3 + L2-S1, con retensados en 2017, 2018, 2019, 2021.
- Disfagia orofaríngea diagnosticada mediante videofluoroscopia el 18/10/2021, con seguimiento de la alimentación por parte de la unidad de nutrición en el Hospital la Paz.
- Múltiples ingresos por infecciones de repetición, concretamente 6 hasta el inicio en fisioterapia respiratoria en la clínica Fisiorepira.
- Osteoporosis a seguimiento por la Unidad de Endocrinología en el Hospital La Paz.
- Ginecomastia.
- Luxación bilateral de cadera con elevación de la hemipelvis derecha.
- No presenta RGE.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

- No existencia de sialorrea.
- No presencia de asma, ni otras patologías respiratorias obstructivas diagnosticadas.

**Parto:** Parto por cesárea, a término.

**Alimentación:** Lactancia artificial desde nacimiento. A los 5 años, le recomiendan la leche de almendra, el yogur de soja o queso fresco de cabra para el control de las secreciones.

**Tratamientos previos y actuales:**

- **Tratamientos previos:**
  - Montelukast 4 mg/día en sobres.
  - Montelukast 5 mg/día en sobres.
  - Montelukast 10 mg/día en sobres.
  - Amoxicilina/ácido clavulánico
  - Seretide en cámara 25/125 mcg si reagudización respiratoria.
  - Budesonida 20 mcg cada 12 horas con cámara espaciadora si se produce broncoespasmo frecuente.
  - Ciclos de bifosfonatos administrados de forma hospitalaria para el tratamiento de la osteoporosis.
  - Deltius 25000 UI/2,5 ml para tratamiento de déficit de vitamina D, que se retira una vez se alcanzan valores normales.
- **Tratamientos actuales:**
  - Inyección Nusinersen intratecal cada 4 meses (uso compasivo). La última dosis se administra el 28/02/2023 (21º dosis).
  - Tratamiento de mantenimiento: A retirar en junio y a reiniciar en otoño.
    - Montelukast 10 mg/día.
    - Azitromicina 250 mg: 2 sobres lunes, miércoles y viernes.
- **Tratamiento no farmacológico:**
  - Logopedia para fortalecimiento facial.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

- Fisioterapia respiratoria: 1 vez a la semana en la clínica Fiorespira, y todos los días de forma domiciliaria, asistida por la madre, según indicaciones previas.
- Fisioterapia motora 2 veces a la semana.
- VMNI nocturna con ventilador astral150, interfase nasal y humidificación, con los siguientes parámetros: AVAPS: on. IPAPmáx: 15 cmH<sub>2</sub>O, EPAP: 6 cmH<sub>2</sub>O. FR: 20rpm. Tinspmin: 0,7 s. Tinspmáx: 1,5s. Tsubida: 150 ms. Ciclado: 25. Alarmas: Apagadas. Si reagudización respiratoria: AVAPS:on, IPAPmin: 14 cmH<sub>2</sub>O, IPAPmáx: 18 cmH<sub>2</sub>O. EPAP: 7 cmH<sub>2</sub>O. FR:26 rpm. Tinsp: 1,1 s. Tsubida: 2s. Alarmas: VCalto (300ml).

**Antecedentes familiares:** La madre y el padre presentan antecedentes endocrinos, es decir, ambos son portadores de la mutación del gen causante de la enfermedad. El hermano no tiene antecedentes relevantes.

**Pruebas complementarias:**

Se realizan **gasometrías venosas** en contexto de Hospitalización (Anexo IV: pruebas complementarias), sin alteraciones relevantes en ninguna de ellas excepto el:

- 28/10/2022: Elevación de la pCO<sub>2</sub> (51,2 mmHg), hipercapnia en relación con hipoventilación.

No existen gasometrías posteriores por lo que, debido a la fecha en la que se realizó la anterior, la situación clínica podría haber cambiado.

**Telerradiografías:** Se muestran en la tabla 3, los datos referentes a telerradiografías.

05/09/2017	Barras de osteosíntesis. No alteraciones en parénquima pulmonar.
21/06/2018	Barras de osteosíntesis. No alteraciones en parénquima pulmonar.
28/05/2019	Barras de osteosíntesis. No alteraciones en parénquima pulmonar.

**Tabla 3: Datos correspondientes a telerradiografías.**



**Radiografías de tórax:** Se muestran en la tabla 4, los datos correspondientes a radiografías de tórax.

28/05/19	Barras de osteosíntesis. No alteraciones en parénquima pulmonar.
15/10/19	Barras de osteosíntesis. No alteraciones en parénquima pulmonar, no imágenes de atelectasia ni condensación.

**Tabla 4: Datos correspondientes a radiografías de tórax.**

Aparecen otras radiografías en contexto de ingreso hospitalario por infección respiratoria, en las que se informa de la presencia de broncograma aéreo en relación a neumonía. En algunos de los ingresos también se informa de la presencia de atelectasia. Conforme a la última radiografía de control realizada, los procesos se resolvieron correctamente (Anexo IV).

Se realizan **pulsioximetrías nocturnas domiciliarias con VMNI**, quedando descartada según los criterios McGill la presencia de SAOS (síndrome de apnea obstructiva del sueño), que puede estar presente en la enfermedad. Los estudios se encuentran dentro de la normalidad. Se realizan varias en revisiones de neumología, siendo la última realizada el 15/06/2022, con resultados dentro de la normalidad.

Se llevan a cabo **pulsioximetrías-capnografías** (mediciones puntuales) para objetivar la evolución de la afectación respiratoria, así como adaptar los parámetros de la VMNI nocturna. Se realizan varias en revisiones de neumología, siendo la última el 25/10/2023, con resultados dentro de la normalidad.

**Espirometrías:** Se muestran en las tablas siguientes los valores de las diferentes espirometrías. En todas ellas destaca la presencia de un patrón restrictivo de severidad destacable y de características similares, con un empeoramiento entre los años 2018 y 2020, que luego retoma valores restrictivos iniciales.

<b>Espirometría 07/02/2017: Patrón restrictivo moderado a severo.</b>		
	Dato obtenido (%)	%referencia para interpretación
CVF	29,7	>80%
FEV1	33,3	>70%
CVF/FEV1	94,4	>70%

**Tabla 5: Datos correspondientes a espirometría forzada 07/02/2017.**

<b>Espirometría 05/09/2017: Patrón restrictivo moderado a severo.</b>		
Parámetro	Dato obtenido (%)	%referencia para interpretación
CVF	39	>80%
FEV1	39	>70%
CVF/FEV1	85	>70%

**Tabla 6: Datos correspondientes a espirometría forzada 05/09/2017**

<b>Espirometría 13/02/2018: Patrón restrictivo moderado a severo.</b>		
Parámetro	Dato obtenido (%)	%referencia para interpretación
CVF	33	>80%
FEV1	38,8	>70%
CVF/FEV1	99,17	>70%

**Tabla 7: Datos correspondientes a espirometría forzada 13/02/2018**

<b>Espirometría 16/10/2018: Patrón restrictivo severo.</b>		
Parámetro	Dato obtenido (%)	%referencia para interpretación
CVF	19,5	>80%
FEV1	18,8	>70%
CVF/FEV1	79,58	>70%

**Tabla 8: Datos correspondientes a espirometría forzada 16/10/2018**

<b>Espirometría 16/06/2019: Patrón restrictivo severo.</b>		
Parámetro	Dato obtenido (%)	%referencia para interpretación
CVF	19,5	>80%
FEV1	18,8	>70%
CVF/FEV1	79,58	>70%

**Tabla 9: Datos correspondientes a espirometría forzada 16/06/2019.**

<b>Espirometría 20/10/2020: Patrón restrictivo severo.</b>		
Parámetro	Dato obtenido (%)	%referencia para interpretación
CVF	26,9	>80%
FEV1	25,1	>70%
CVF/FEV1	80,20	>70%

**Tabla 10: Datos correspondientes a espirometría forzada 20/10/2020.**

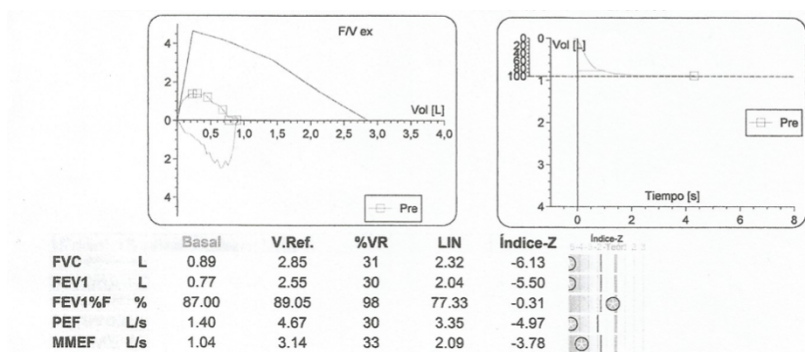
<b>Espirometría 18/10/2021: Patrón restrictivo muy grave.</b>		
Parámetro	Dato obtenido (%)	%referencia para interpretación
CVF	34	>80%
FEV1	30	>70%
CVF/FEV1	78,25	>70%

**Tabla 11: Datos correspondientes a espirometría forzada 18/10/2021**

<b>Espirometría 28/02/2023: Patrón restrictivo.</b>		
Parámetro	Dato obtenido (%)	%referencia para interpretación
CVF	31	>80%
FEV1	30	>70%
CVF/FEV1	87	>70%

**Tabla 12: Datos correspondientes a espirometría forzada 28/02/2023.**

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |



**Imagen 3: Informe espirometría forzada 28/02/2023**

**Analíticas:** Se muestran en la tabla 6, los datos correspondientes a analíticas.

15/10/19- En contexto de síndrome febril.	Creatinina en suero < 0,10. (0,30-0.7) Proteína C reactiva 155,8 (0,0-0,5)
19/07/21	TSH, Igs (IgA, IgG, IgM) Normal. Alfa 1 antritripsina 76,6 mg/dL (88-174).

**Tabla 13: Datos correspondientes a telerradiografías.**

**Estudio semiológico:**

- **Disnea:** No presenta disnea, 0/10 en escala de Borg modificada. (Anexo V). En episodios de reagudización respiratoria aumenta la dificultad respiratoria, con presencia en muchas ocasiones de respiración abdominal y tirajes.
- **Dolor:** No tiene dolor torácico, 0/10 en escala EVA (escala visual analógica) (Anexo VI). En 2021, presenta episodios ocasionales de dolor en el hemitórax izquierdo sin traumatismo previo que se acompañan de taquicardia y desaturación. Actualmente, esta clínica no se encuentra presente. Aparecen molestias ocasionales en la zona de los Brackets durante los ejercicios respiratorios, al tener que ser asistido el sellado de labios sobre los dispositivos.
- **Tos:** Tos débil. Es incapaz de generar una tos eficaz que dé lugar a la expulsión de secreciones. Tiene períodos de hipersecreción bronquial, que consigue eliminar con el asistente de tos indicado en el Hospital la Paz. En ocasiones, también presenta obstrucción nasal por presencia de secreciones.

### 3.2.2. Revisión por sistemas- Test y medidas.

**Aspectos a tener en cuenta:** El día que se realizó la valoración inicial el paciente presentaba molestias por la retirada del expansor del paladar el 11/04/2023. El examen clínico inicial, para la realización del TFG, tuvo lugar el 15/04/2023.

#### **Inspección visual:**

- Destaca principalmente atrofia muscular generalizada, además de deformidad en FD de las manos. No existe control cefálico. El paciente consigue la sedestación en silla, sin control de tronco.
- Mecánica ventilatoria:
  - **Morfología del tórax:** Tórax campaniforme.
  - **Localización de la respiración:** Patrón abdomino-diafragmático.
  - **Modo respiratorio:** Buco-bucal.
  - **Ritmo respiratorio:** 1:1.
  - **Sinergias:** No existe actividad en los músculos accesorios en reposo.
  - **Movilidad torácica:** Se realiza una medición de la movilidad torácica (tabla 14), teniendo en cuenta que los valores normales de excursión torácica se encuentran entre 6-12 cm. (22)



**Imagen 4: Cintometría**

Cintometría			
Zona de medición	Medición en espiración máxima (cm)	Medición en inspiración máxima (cm)	Excursión torácica (cm)
Axilar	81	81,5	0,5
Xifoideo	88	88,5	0,5
Subcostal (7-10° costilla)	91	93	2,5

**Tabla 14: Valoración de la movilidad torácica: Cintometría.**

### **Sistema cardiopulmonar:**

- **Constantes vitales:**



- FC: 102 lpm.
- FR: 24 rpm.
- SpO2: 99%.

**Imagen 5. Valoración de las constantes vitales.**

- **Auscultación pulmonar:**

Disminución de RRN de forma generalizada, con predominio en bases pulmonares como consecuencia de la hipoventilación generada por la patología de base.



**Imagen 6: Auscultación pulmonar**

- **Capacidad vital (CV):** Para su medición usamos un espirómetro incentivador voldyne 5000 ml Tyco. Se llevan a cabo tres mediciones desde VR hasta CPT, sin que estas difieran más de un 5%. Se toma el valor más alto. Se realiza en sedestación y en decúbito lateral (22).

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

CV (mL)			
Posición	Sedestación (mL)	Decúbito lateral derecho (mL)	Decúbito lateral izquierdo (mL)
Valor CV	1000	1250	1000
Valor de referencia	3000-5000		

**Tabla 15: Medición de la CV**



**Imagen 7: Medición de la CV en sedestación y decúbito lateral.**

- Evaluación de la tos: Pico flujo de tos (PFT):** Nos permitirá evaluar la capacidad tusígena, teniendo en cuenta que los valores de normalidad se encuentran en **360 L/min**. Se considera como tos ineficaz para expulsar las secreciones un pico flujo de tos **< 270 L/min**, con el consiguiente riesgo de complicaciones respiratorias. Se deben llevar a cabo entre 3-6 maniobras desde CPT, que no deben diferir más de un 5%. Se escoge el mayor valor obtenido. Se utiliza un medidor portátil de PEF (Modelo: DATOSPIR PEAK-10) con mascarilla nasobucal. Se evalúa en sedestación y en decúbito supino. En ambos casos se valora sin asistencia y con una asistencia a la espiración, a través de una toma toraco-abdominal. Cuando se realiza la medición en sedestación se sitúa una toma en occipital para estabilizar la cabeza. (21)

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

PFT (L/min)		
Posición	Sedestación	Decúbito supino.
Sin asistencia	180	190
Con asistencia	260	260

**Tabla 16: Medición PFT**

Maniobras reproducibles en sedestación: Sin asistencia (180,175,175) /Con asistencia (260,260,260).  
Maniobras reproducibles en decúbito: Sin asistencia (190,190,190) / Con asistencia (260,260,255).



**Imagen 8: Evaluación del PFT en sedestación y en decúbito supino.**

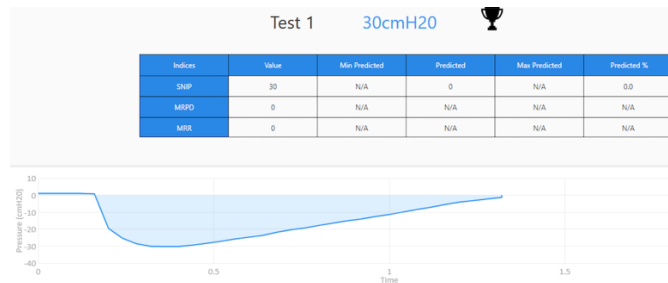
- **SNIP:** La SNIP es una prueba voluntaria y no invasiva que se utiliza en pacientes con dificultades de coordinación para realizar la maniobra PIM, como podrían ser los pacientes neuromusculares. Con un esfuerzo explosivo (0,5 s) a través de una narina ocluida con una oliva, tiene como objetivo medir la fuerza de la musculatura inspiratoria. Se selecciona la narina más permeable y el tamaño más adecuado de oliva nasal, y posteriormente, se realiza la medición desde CRF. Se llevan a cabo 10 maniobras, con un descanso de medio minuto entre ellas, y se selecciona el mayor valor obtenido(23). Se evalúa a través de manómetro digital (modelo: RPCheck, MD Diagnostics LTD). **El valor de referencia se obtiene a través de la ecuación de Uldry and Fiting para sujetos sanos en Europa:  $-0,42(\text{age}:15\text{años})+126,8.(23)$ .**



“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

SNIP (cmH2O)	
Valor obtenido	30
Valor de referencia	120,5

**Tabla 17: Medición de la SNIP.**



**Imagen 9: Valoración de la SNIP y gráfica correspondiente**

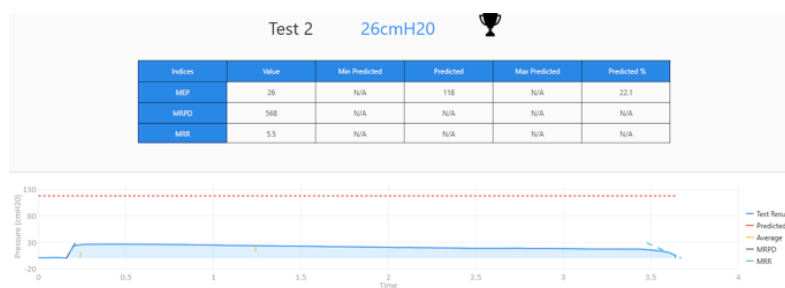
Al tratarse de un esfuerzo explosivo la representación debe ser completamente vertical. En la gráfica obtenida, en todos los casos la verticalidad de la curva está disminuida, pudiendo encontrarse este factor en relación con la dificultad del paciente para realizar un esfuerzo explosivo debido a su patología de base. Todas las mediciones se encuentran reflejadas en el Anexo VII. Se dejan 5 minutos de descanso entre la valoración de SNIP y PEM.

- **PEM:** La PEM nos permitirá evaluar la fuerza de la musculatura espiratoria, ejecutando una espiración máxima desde CPT. Los protocolos de la SEPAR indican una duración mínima de la maniobra de 3-5 segundos, donde se evidencie meseta. Se posicionan las manos en las mejillas para evitar fugas de aire por acción de los bucinadores y se realizan un mínimo de 6 maniobras técnicamente aceptables, no pudiendo ser superadas las 10. Se deja un descanso de 30 s entre maniobras. Se deben obtener 3 maniobras que no difieran más de un 5%, seleccionando el valor más alto. Se evalúa a través de un manómetro digital, (modelo: RPCheck, MD Diagnostics LTD) con boquilla de buceador y pinza nasal. (24). Anexo VIII.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

PEM (cmH2O)	
Valor obtenido	26 cmH2O
Valor de referencia	Ecuaciones de Morales: $-0,57 \times \text{edad} + 0,65 \times \text{peso} + 116,26 = 154,06 \text{ cmH2O}.$ (25)

**Tabla 18: Medición de la PEM.**



**Imagen 10: Valoración de la PEM y gráfica correspondiente**

- Espirometría forzada:** La espirometría nos permitirá evaluar el estado de la función respiratoria actualmente. Se solicita una inspiración máxima (CPT) seguida de una espiración forzada, explosiva y completa. La prueba finalizará con una inspiración máxima forzada. Según el protocolo de la SEPAR, se deben obtener como mínimo 3 maniobras aceptables, con una variabilidad en la CVF y el FEV1 <0,15 L en al menos dos de las maniobras seleccionándose el mayor valor de cada uno de los dos parámetros. Se realizan un máximo de 8 maniobras (26). Se evalúa con espirómetro DatspirmicroC.

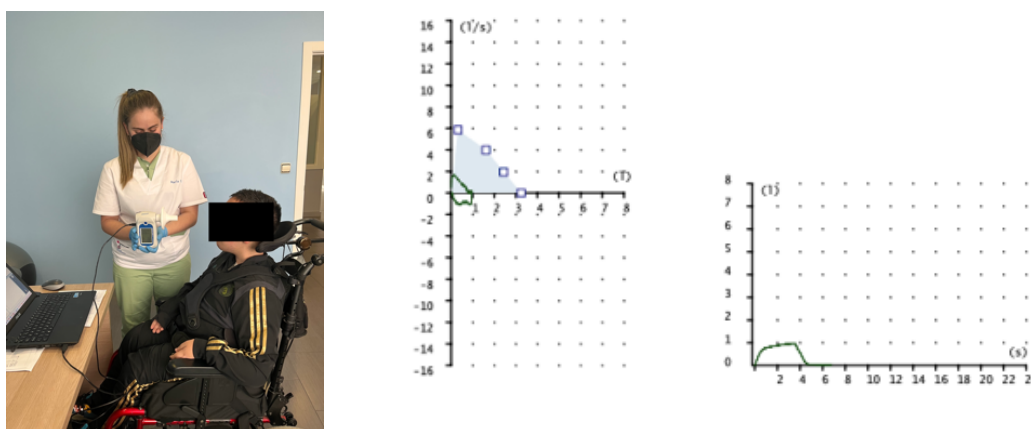
Se obtienen 4 maniobras reproducibles (Grado de calidad A)(27) de un total de 8 maniobras. Los resultados detallados, los criterios de calidad y los criterios de interpretación se encuentran

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

reflejados en el Anexo IX. Tras el análisis de los datos objetivos y la curva, actualmente presenta un **patrón restrictivo severo**, con una reducción significativa de la CVF.

Espirometría forzada: Patrón restrictivo muy severo.		
Parámetro	Valor obtenido(L)	%de referencia
CVF	0,97	31
FEV1	0,78	29
FEV1/CVF	80,91	94

**Tabla 19: Valores de la espirometría**



**Imagen 11: Espirometría y Curvas flujo/volumen.**

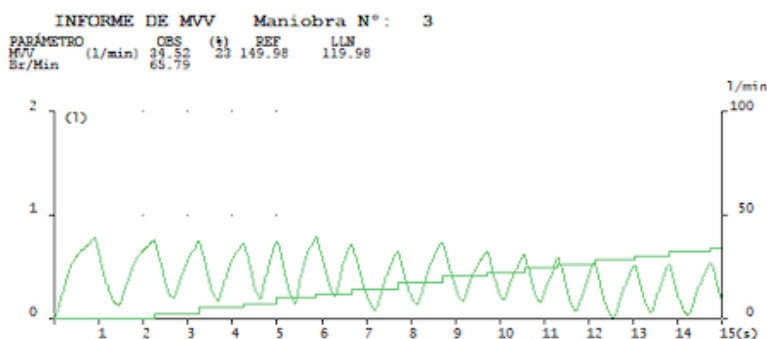
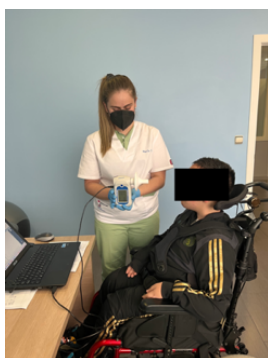
- **MVV (Máxima ventilación voluntaria):** Esta prueba nos servirá para evaluar la resistencia de la musculatura respiratoria, es decir, el volumen máximo de aire que el paciente puede ventilar en 1 minuto(22). Se valora con el mismo dispositivo que en el caso de la espirometría, solicitando que hiperventile tan rápido y profundo como sea posible durante 15 segundos. Se deben obtener 2 maniobras técnicamente correctas que no difieran más de un 20%.(23).El valor obtenido debe ser superior al 80% del valor de referencia. Se realizan dos maniobras, las dos

## “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

reproducibles (Anexo X). En ambas se observa disminución de la altura de las curvas, típico en patología restrictiva y pudiendo encontrarse en relación con un déficit de resistencia de la musculatura o con un esfuerzo insuficiente.

MMV	
Parámetro	Valor obtenido
MVV	34,52 l/min.
Br/min	65,79
Porcentaje de referencia	23%

**Tabla 20: Valores de la MVV**



**Imagen 12: Valoración MVV y gráfica correspondiente a su ejecución.**

### **Sistema musculoesquelético**

- Atrofia muscular generalizada que impide el movimiento activo.
- Rangos articulares pasivos conservados sin dolor.
- Se intenta la valoración de la fuerza máxima de prensión a través de la escala 1 RM, es decir, la carga máxima con la que podemos realizar una única repetición.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

Disponemos de dispositivo handgrip. Resulta imposible de evaluar debido a que el paciente es incapaz de realizar presión alrededor del mismo.



**Imagen 13: Intento de valoración de fuerza de presión con dispositivo handgrip.**

**Comunicación, cognición y lenguaje:** Consciente, orientado y colaborador.

**Evaluación funcional:** Se utiliza el índice de Barthel (Anexo XI), un cuestionario orientado a valorar el grado de dependencia presente. Está constituido por 10 ítems que representan ABVD, estratificados en tres grados de habilidad a la hora de realizarlos. La escala de puntuación se estratifica entre 20-100, desde dependencia total a dependencia leve respectivamente. (28)

**Puntuación en Barthel del paciente:** 20/100. **Dependencia grave.**

**Cuestionarios: Modulo neuromuscular versión 3.0 de cuestionario Pediatric Quality of Life**

**Inventory (PedsQL).** Se trata de un cuestionario de calidad de vida validado en España para niños entre 8-18 años. El cuestionario se divide en tres dimensiones: la primera consta de 17 preguntas referentes a los problemas que genera la enfermedad neuromuscular; la segunda, hace referencia al área de comunicación; y la tercera, al funcionamiento familiar. Cada una de las preguntas presenta respuestas con una gradación entre 0 (Nunca) y 4(Casi siempre). La puntuación máxima son 100 puntos y se valora según una escala inversa en la cual cuanto más alta sea la puntuación final mayor es la calidad de vida(29). Un estudio posterior en pacientes con AME estratifica los resultados en: Buena calidad de vida >60, regular entre 31-60 y mala calidad < o igual a 30.(30) **Puntuación obtenida por el paciente: 50 puntos.**( Anexo XII).

### 3.2.3. Clasificación Internacional del Funcionamiento de la discapacidad y de la salud:

La CIF es un sistema de clasificación, que surge con el objetivo de crear un lenguaje estandarizado y unificado, así como para establecer un marco conceptual para describir la salud y sus diferentes estados. La citada clasificación, se divide en 4 grandes ámbitos:

- **Estructuras corporales.**
- **Funciones corporales**
- **Actividades y participación.**
- **Factores ambientales y personales.**

En la tabla 21, se muestra la clasificación de las principales afectaciones que se hicieron relevantes en la evaluación del paciente.

Capítulo	Apartado	Código	Categoría	Justificación
Capítulo 4	Estructuras del sistema respiratorio.	S54302	Caja torácica	Por la presencia de rigidez torácica.
Capítulo 4	Funciones del sistema respiratorio	b4400	FR	Por aumento de frecuencia respiratoria:24 rpm.
Capítulo 4	Funciones del sistema respiratorio	b4401	Ritmo respiratorio	Por ritmo 1:1, típico de patrón restrictivo.
Capítulo 4	Funciones del sistema respiratorio	b4402	Profundidad de la respiración	Por disminución de capacidades pulmonares en espirometría. Disminución de movilidad torácica en cintometría.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

Capítulo 4	Funciones del sistema respiratorio	b4450	Funciones de los músculos torácicos respiratorios.	Disminución del PFT, SNIP, y PEM.
Capítulo 4	Funciones del sistema respiratorio	b4451	Funciones del diafragma.	Disminución de la SNIP.
Capítulo 5	Funciones relacionadas con sistema digestivo	b5105	Tragar	Diagnóstico de disfagia crónica.
Capítulo 7	Funciones musculoesqueléticas y relacionadas con el movimiento.	b7102	Funciones relacionadas con la movilidad general de las articulaciones.	Incapacidad de movilidad activa por atrofia muscular.
Capítulo 7	Funciones musculoesqueléticas y relacionadas con el movimiento.	b7306	Fuerza de todos los músculos del cuerpo	Debilidad y atrofia muscular generalizada.
Capítulo 8	Funciones musculoesqueléticas y relacionadas con el movimiento.	b7356	Tono de todos los músculos del cuerpo.	Hipotonía y atrofia muscular generalizada.
Capítulo 4	Movilidad	d410  d415	Cambiar las posturas corporales básicas.  Mantener la posición corporal	Incapacidad de realizar cambios posturales: transferencia por tercera persona.  Transporte en silla de ruedas propulsada por tercera persona.

				Déficit de control postural.
Capítulo 4	Movilidad	d430	Levantar y llevar objetos	Incapacidad de realizar prensión.
Capítulo 1	Productos y sustancias para consumo personal	e1101	Medicamentos	Acceso a tratamiento con Nusinersen, VMNI, asistente de tos.
Capítulo 2	Apoyo y relaciones	e310	Familiares cercanos	Goza de apoyo familiar.
Capítulo 2	Apoyo y relaciones	e350	Profesionales de la salud	Acceso a sistema sanitario público y privado.

**Tabla 21: Clasificación Internacional de la funcionalidad**

### 3.3. Evaluación.

Paciente de 15 años, con presencia de pluripatología y múltiples infecciones pulmonares de repetición, todo ello como consecuencia de la enfermedad neuromuscular de base. Según los datos recogidos durante la evaluación del paciente nos encontramos fundamentalmente ante una alteración en la mecánica ventilatoria. Estos hallazgos los podemos justificar por:

- **Alteración en la mecánica ventilatoria:** Nos encontramos ante un patrón fundamentalmente restrictivo, con una serie de signos que nos permitirían justificarlo: disminución de la capacidad vital (CV), ritmo respiratorio 1:1, así como movilidad torácica disminuida con objetivación a través de cintometría. También podríamos identificar como signos de alteración en la mecánica ventilatoria, la disminución de RRN (manifestación de hipoventilación generalizada), así como la debilidad de los músculos respiratorios objetivada a través de los valores de los SNIP y PEM. Este último factor, se encuentra en relación con la tos débil e ineficaz, ya que la afectación muscular produce incapacidad de generar los volúmenes y flujos necesarios para dar lugar a una tos eficaz. La presencia



de una tos ineficaz se justifica a su vez con disminución en el valor de PFT. Por otro lado, también aparece disminución en la altura de la onda en MVV indicativo de patrón restrictivo.

- **Alteración en la permeabilidad de la vía aérea:** Actualmente, no se evidencia ningún signo que indique afectación de la permeabilidad de la vía aérea, ya que no presenta actualmente ningún proceso infeccioso. Sin embargo, cuando esto sucede, la debilidad de la tos da lugar a esta disfunción al relacionarse con una incapacidad para expulsar las secreciones.

### 3.4. Diagnóstico.

Una vez realizada la evaluación del paciente, se llega a las siguientes conclusiones en relación con deficiencias y limitaciones principales. Se establecen limitaciones consecuencia directa de su patología de base; así como indirectas, aquellas que podrían desencadenarse como consecuencia de un manejo inadecuado de la patología (en momentos de exacerbación de la sintomatología respiratoria).

#### **Deficiencias directas:**

- Deficiencia de la mecánica ventilatoria asociada con disfunción o falla en la bomba ventilatoria por proceso patológico musculoesquelético. Debido a la debilidad que afecta a la musculatura respiratoria esto repercute directamente sobre la generación de volúmenes y flujos adecuados.

#### **Deficiencias indirectas:**

- Deficiencia en mecánica ventilatoria e intercambio gaseoso asociadas con disfunciones de la limpieza de la vía aérea. Se encuentra en íntima relación con la deficiencia directa, la cual dará lugar a una disfunción en los mecanismos de limpieza de la vía aérea, al no presentar una tos eficaz.

### **3.5. Pronóstico.**

El pronóstico del paciente a corto plazo se podría determinar como favorable al observar su evolución clínica. Desde su inicio en fisioterapia respiratoria y motora, el número de reagudizaciones e ingresos hospitalarios ha disminuido considerablemente, y teniendo en cuenta el impacto que estos factores pueden tener sobre la supervivencia y progresión de su enfermedad el pronóstico actualmente es bueno. Sin embargo, estará condicionado a la posible repercusión que pueda tener la presencia repentina de una nueva infección, y la respuesta de su sistema respiratorio a la misma.

El pronóstico a largo plazo estará condicionado por la evolución de su patología, con características degenerativas, así como con los nuevos avances médicos y nuevos tratamientos relacionados con la misma. También dependerá en gran medida de la adherencia al tratamiento de fisioterapia, que estará orientado a frenar la progresión de la enfermedad.

### **3.6. Consideraciones éticas.**

Con carácter previo a la valoración inicial, se le entrega al representante legal del paciente el documento de consentimiento informado (Anexo XIII), a través del cual acepta el uso de la publicación de datos personales presentes en la historia clínica, así como la toma de fotografías. Ambos son requisitos indispensables para la elaboración de este caso clínico, con una finalidad educativa y científica. Además, se informa de los beneficios y riesgos del citado tratamiento.

Cabe destacar que durante la realización del mencionado caso clínico se respetó en todo momento la Ley Orgánica 3/2018, del 5 de Abril, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales.(31)

## 4. OBJETIVOS.

### 4.1. Objetivos generales.

- Educar al paciente y a su cuidadora acerca de su patología crónica, autocuidado y hábitos de vida.
- Ralentizar el proceso evolutivo natural de la enfermedad, tratando de mantener los valores actuales en relación con el estado del sistema respiratorio.
- Prevenir complicaciones respiratorias derivadas fundamentalmente de: disminución del PFT, la debilidad de los músculos respiratorios, y la disminución de volúmenes y capacidades pulmonares.
- Reducir el número de ingresos hospitalarios a causa de infecciones respiratorias.
- Evitar el absentismo escolar, tratando de incidir en que, como consecuencia de su afectación a nivel respiratorio, complicaciones o infecciones repetidas tenga que interrumpir su actividad escolar o afecte a la misma. El paciente recibe escolarización domiciliaria con el objetivo de reducir el riesgo de infección respiratoria, pero se buscaría prevenir infecciones que puedan afectar a dicha actividad.
- Mejorar la calidad de vida relacionada con la salud.

### 4.2. Objetivos específicos.

- Preservar la movilidad torácica.
- Mantener la permeabilidad de la vía aérea tratando de aumentar el PFT.
- Durante reagudizaciones respiratorias: permeabilización de vía aérea periférica y proximal.
- Mejorar la ventilación colateral.
- Mantener la fuerza de la musculatura respiratoria o intentar aumentarla a través del entrenamiento de los músculos respiratorios.
- Mantener volúmenes y capacidades pulmonares.

## 5. INTERVENCIÓN.

### 5.1. Cronograma de la intervención.

La intervención de Fisioterapia respiratoria tuvo lugar en la clínica Fiorespira (Culleredo) entre el 15/04/2023 y el 28/05/2023. Constó de un total de 10 sesiones, distribuidas en una sesión de valoración inicial, dos reevaluaciones intermedias y una valoración final. La distribución del programa se realizó de la siguiente manera:

- **Martes:** Sesión en la clínica Fiorespira, con una duración aproximada de una hora.
- **Lunes, miércoles, jueves, viernes, sábado y domingo:** Se indica la realización de un programa domiciliario (Anexo XIV), explicado previamente.
- Las **reevaluaciones** se programan cada 15 días según disponibilidad del paciente, con el objetivo de evaluar la evolución del mismo. Esto resulta especialmente relevante para monitorizar la SNIP, con el objetivo de dosificar la pauta de entrenamiento de la musculatura respiratoria.

En la tabla 22, se establece el cronograma de intervención:

Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes	Sábado	Domingo
					15/04/2023 Evaluación inicial	Programa domiciliario
Programa domiciliario	1 sesión en clínica 18/04/2023 3	Programa domiciliario	Programa domiciliario	Programa domiciliario	Programa domiciliario	Programa domiciliario
Programa domiciliario	2 sesión en clínica 25/04/2023 3	Programa domiciliario	Programa domiciliario	Programa domiciliario	Programa domiciliario	1º reevaluación 30/04/2023
Programa domiciliario	3 sesión en clínica	Programa domiciliario	Programa domiciliario	Imposibilidad de programa	Imposibilidad de programa	Imposibilidad de programa

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

	<b>2/05/2023</b>			domiciliario por cuestiones personales <b>5/05/2023</b>	domiciliario por cuestiones personales <b>6/05/2023</b>	domiciliario por cuestiones personales. <b>7/05/2023</b>
Programa domiciliario	4 sesión en clínica <b>9/05/2023</b>	Programa domiciliario	Programa domiciliario	Programa domiciliario	Programa domiciliario	2º reevaluación <b>14/05/2023</b>
Programa domiciliario	5 sesión en clínica <b>16/5/2023</b>	Programa domiciliario	Programa domiciliario	Programa domiciliario	Programa domiciliario	Programa domiciliario
Programa domiciliario	6 sesión en clínica. <b>23/05/2023</b>	Programa domiciliario	Programa domiciliario	Programa domiciliario	Programa domiciliario	Valoración final <b>28/05/2023</b>

**Tabla 22: Cronograma de intervención.**

**Aspectos a tener en cuenta:** Ambas reevaluaciones son realizadas en las mismas franjas horarias.

## 5.2. Descripción de la intervención

La intervención se distribuye en 6 sesiones de fisioterapia respiratoria en clínica Fisiorepira, 4 sesiones de evaluación y un programa domiciliario, que el paciente lleva a cabo 6 días a la semana. Las sesiones de reevaluación se distribuyen cada 15 días, con el objetivo de monitorizar la evolución del paciente, y se centran en evaluar el PFT y la SNIP. Se evalúa pico flujo de tos para valorar la posible incidencia que la insuflación-exuflación mecánica podría tener sobre él, sustentado en datos basados en la evidencia científica. Esta expone, en rasgos generales, que la intervención mediante el asistente de tos podría tener una influencia a corto plazo sobre el PFT (durante el tiempo de aplicación de la terapia), sin embargo, no existe evidencia sobre su

influencia a largo plazo. Se mide la fuerza de la musculatura respiratoria, con el objetivo de dosificar la pauta de entrenamiento de la musculatura inspiratoria.

En la primera sesión, se le entrega al paciente el plan domiciliario y se le educa en la importancia de llevarlo a cabo. Además, se le enseña la correcta realización de este.

El tratamiento se centra en mantener los valores de función pulmonar existentes en la actualidad, pero en caso de producirse una exacerbación sería relevante prestar especial atención a las técnicas de permeabilización de la vía aérea, tanto las que actúan sobre vías periféricas como proximales.

A continuación, se describe la intervención con respecto a los objetivos planteados inicialmente:

- **Preservar la movilidad torácica, mantener volúmenes y capacidades pulmonares y mantener la permeabilidad de la vía aérea.**

El dispositivo de **insuflación-exuflación mecánica** produce una inspiración profunda (CPT) seguida de una espiración completa, aplicando en primer lugar una presión positiva que de forma rápida se convierte en una presión negativa. Este cambio rápido de presiones trata de simular los cambios de flujo aéreo que se producen durante la tos normal, dando lugar a un incremento de PFT, que se traduce en la eliminación de las secreciones que no podrían ser eliminadas debido a la presencia de una tos ineficaz. (32)

Por otro lado, existe evidencia moderada sobre la efectividad de la **insuflación-exuflación mecánica** para mantener la movilidad torácica existente previendo la rigidez de la caja torácica, así como de su incidencia sobre el aumento de la CV a largo plazo.(33)

Se realiza una revisión de la literatura, donde destaca la ausencia de un protocolo estandarizado a la hora de realizar esta técnica, no existiendo ningún consenso en la actualidad sobre los parámetros de aplicación más adecuados. Finalmente, se ajustan los siguientes parámetros:

- Presión de insuflación: 35 cmH<sub>2</sub>O.
- Presión de exuflación: -40 cmH<sub>2</sub>O.
- Número de ciclos realizados en cada posición: 3-4 ciclos, según tolerancia del paciente.

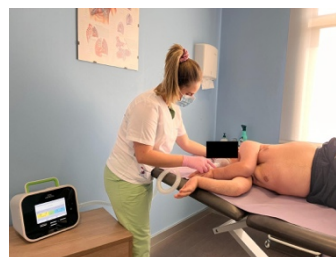
“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |



**Imagen 14. Asistente de tos.**

Se utiliza dispositivo CoughAssistant Philips E70 con mascarilla nasobucal, siendo este del propio usuario. El programa domiciliario se lleva a cabo con el mismo dispositivo. Para la ejecución del protocolo:

- **Paciente:** Se sitúa en decúbito supino, con una cuña debajo de las rodillas. Posteriormente se llevará a cabo en decúbito lateral izquierdo y derecho, aprovechando los cambios de ventilación y perfusión pulmonar que se producen como consecuencia de esta posición.
- **Fisioterapeuta:** Cuando el paciente se encuentra en decúbito supino, el fisioterapeuta se sitúa lateralmente. Con una mano se ajusta la mascarilla a su cara, mientras que con la otra es necesario controlar la fase inspiratoria y espiratoria mediante una palanca situada en la pantalla principal. En decúbito lateral, el fisioterapeuta se sitúa posterior al paciente, mientras que el cuidador desde un abordaje anterior ajusta la mascarilla y controla la palanca de la pantalla, según las indicaciones del profesional. En ambas posiciones, se realiza asistencia mediante una toma toracoabdominal durante la fase espiratoria, lo que se relaciona con la generación de PFT mayores.
- **Acción:** Se le solicita una inspiración máxima, seguida de una espiración completa. Posteriormente, se indica una inspiración máxima seguida de tos.



**Imagen 15: Ejecución del asistente en decúbito supino y en decúbito lateral**

- **Mantener la fuerza de la musculatura respiratoria o aumentarla a través de entrenamiento de la musculatura respiratoria.**

El protocolo de entrenamiento de la musculatura respiratoria se llevará a cabo de forma domiciliaria, quedando reflejado en el programa domiciliario (Anexo XIV), que se explica a la madre durante la primera sesión.

Las recomendaciones actuales de entrenamiento de la musculatura respiratoria determinan la necesidad de 8 semanas de tratamiento, así como destacan la importancia de seguir el método FITT (frecuencia, intensidad, tiempo y tipo de ejercicio). De forma que, el paciente lo ejecutará en su domicilio 6 días a la semana, con una intensidad que se marcará previamente durante las sesiones, y que estará ajustada según las reevaluaciones realizadas. La intensidad recomendada se sitúa entre el 30% y el 80%, pudiendo ser empleadas intensidades inferiores si fuera necesario un período de aprendizaje. Previamente el paciente había realizado períodos de entrenamiento de la musculatura respiratoria, que actualmente ya no estaba llevando a cabo. Por esta razón, se estableció una intensidad inicial del 50% de la SNIP (15 cmH<sub>2</sub>O). Posteriormente para ajustar la intensidad, se realizarán reevaluaciones de la SNIP cada 15 días, subiendo la intensidad un 5-10% del nuevo valor. Llevará a cabo 10 minutos de entrenamiento en series de 5-6 repeticiones, realizando los descansos oportunos para garantizar la correcta ejecución de la técnica, así como prevenir la fatiga muscular. Este protocolo se ejecutará dos veces al día, con una duración total del entrenamiento de 20 minutos/día (22).

Se utiliza el dispositivo Powerbreath Medic Plus, y se emplean pinzas nasales. Se trata de un dispositivo de carga umbral, que permite ajustar la resistencia a la entrada del aire, pudiendo esta encontrarse entre los 1-78 cmH<sub>2</sub>O. Consta de una válvula unidireccional que se abre cuando el paciente vence la resistencia que ofrece el dispositivo, permitiendo la entrada de aire.

- **Paciente:** Se sitúa en decúbito supino, con una cuña debajo de las rodillas. Aunque la posición recomendada es la sedestación, en este caso se evidencia una mayor corrección en la técnica cuando esta se ejecuta en decúbito supino, además de ser más cómodo para su cuidadora.



“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

- **Acción:** Se le solicita una espiración completa seguida de una inspiración hasta CPT. Posteriormente, se finaliza la maniobra con una espiración completa. Dada la patología de base, es importante asistir al sellado de labios alrededor del dispositivo.



Imagen 16: Entrenamiento de la musculatura respiratoria

- **Mejorar la ventilación colateral.**

Con este objetivo se llevarán a cabo técnicas inspiratorias resistidas (RIM) y dispositivos de PEP continua no oscilante (Thera-PEP®)

- **Técnicas inspiratorias resistidas:** Se trata de maniobras inspiratorias lentas que, al trabajar con presiones, y gracias a la negativización de la presión pleural, favorecen la entrada de aire en la vía aérea periférica. Se encuentran orientadas a trabajar la distensibilidad pulmonar, así como la ventilación colateral. Se realizan con la misma posición de fisioterapeuta y paciente que en el entrenamiento de los músculos respiratorios. Se solicita una espiración completa seguida de una inspiración lenta. Finalmente, se realiza una espiración completa. Es necesario que el paciente lleve a cabo una apnea de 5 segundos al final de la inspiración. Esta pausa teleinspiratoria, favorece la ventilación colateral, corrigiendo el asincronismo ventilatorio, así como previniendo la formación de atelectasias. Se lleva a cabo durante 10 minutos, en series de 5-6 repeticiones según la tolerancia del paciente, tratando de evitar la aparición de fatiga muscular. Previamente, se efectúa una medición de la PIM, pudiendo realizar la técnica a una intensidad de hasta el 80% del valor de esta medición, respetando el principio de tolerancia y fatiga muscular mencionado anteriormente.(34).

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

- **PEP continua no oscilante:** La PEP continua no oscilante, suele utilizarse en casos de hipoventilación generalizada, que se manifiesta en forma de: disminución del VT, respiración superficial y FR elevada. Estas maniobras tienen como objetivos fundamentales: aumentar el volumen pulmonar, incidiendo sobre la ventilación colateral, la expansión del parénquima pulmonar y aumentando la CRF; y reducir la hiperinsuflación, aumentando el tiempo espiratorio de tal forma que se favorece el retraso del cierre dinámico de la vía aérea, se favorece el vaciado pulmonar, así como el reclutamiento de regiones alveolares colapsadas. Además, indirectamente pueden ayudar a permeabilizar la vía aérea, tratando de favorecer la movilización de secreciones a través de la ventilación colateral. La resistencia que el dispositivo ofrece a la salida del aire se puede modificar a través de la variación del diámetro de la válvula espiratoria, que presenta para ello varias posiciones (35).
  - **Paciente:** Se sitúa en decúbito supino con una cuña debajo de las rodillas. Aunque la posición recomendada es la sedestación, en este caso se evidencia una mayor corrección en la técnica cuando esta se ejecuta en decúbito supino, además de ser más cómodo para su cuidadora, así como para el fisioterapeuta.
  - **Fisioterapeuta:** Se realizará un abordaje craneal con el objetivo de asistir al sellado de labios alrededor del dispositivo.
  - **Acción y dosificación:** Se solicita una inspiración lenta a alto volumen, seguida de una pausa teleinspiratoria de 2-3 segundos y una espiración prolongada a través del dispositivo. Se podrá ajustar una presión entre 10-20 cmH<sub>2</sub>O. Se ejecutarán 3 series, en ciclos e 6-7 repeticiones acompañadas de descansos para prevenir la aparición de fatiga muscular.



**Imagen 17. Ejecución Thera-PEP®**

### 5.3. Otras intervenciones dentro del equipo multidisciplinar.

Actualmente, se encuentra a seguimiento por la unidad de neurología, neumología, rehabilitación y nutrición en el Hospital La Paz (Madrid), con el objetivo de monitorizar su evolución y realizar los cambios necesarios en su tratamiento en base a su situación clínica. También acude a revisiones con su neumólogo, el Dr. Sirvent, en el Hospital Materno Infantil Teresa Herrera. Además de la fisioterapia respiratoria, el paciente recibe 2 sesiones semanales de fisioterapia motora, una en la clínica Cefine Neurología (Culleredo) y la otra en una clínica de fisioterapia en Sada.

Otro de los objetivos que es importante plantear es facilitar la respiración nasal. Para ello es necesario un enfoque multidisciplinar con un trabajo conjunto de odontopediatría, logopedia y fisioterapia respiratoria. El paciente acude a una sesión de logopedia semanal en la clínica Cefine Neurología y, además, es portador de ortodoncia con el objetivo de facilitar la respiración nasal, la correcta mordida, el desarrollo de los huesos de la cara, el buen posicionamiento de la lengua, ... Desde fisioterapia respiratoria, es importante mantener la permeabilidad de la vía aérea superior o extratorácica, para así facilitar también este modo respiratorio. En el momento de la valoración inicial y a lo largo del caso clínico el paciente no presenta secreciones en la vía aérea superior, pero sería un factor a tener en cuenta en tratamientos futuros.

## 6. RESULTADOS.

Se realizan dos reevaluaciones siguiendo los mismos protocolos que en la evaluación inicial, el **30/04/2023** y el **13/05/2023**, obteniendo los siguientes resultados.

<b>Reevaluación del 30/04/2023</b>	
Aspectos a tener en cuenta	Desde el 29/04/2023 presenta secreciones abundantes. Se expulsan sin dificultad mediante el asistente de tos. No presenta dificultad para ejecutar los ejercicios.
Constantes vitales	SpO2: 98 %. FCA: 116 lpm.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

Auscultación	Sin modificaciones desde la valoración inicial. Durante la sesión de valoración se escuchan crujidos de baja frecuencia, transmitidos en boca.
SNIP	Se evalúa siguiendo el mismo procedimiento que en la valoración inicial, en las mismas condiciones. Hay una mayor permeabilidad en la nariz izquierda. El mayor valor obtenido por el paciente en las 10 maniobras es de <b>29 cmH<sub>2</sub>O</b> . Se observan las mismas limitaciones que en la valoración anterior, obteniéndose gráficas que no alcanzan la verticalidad requerida (Anexo XV).
PFT	Se mide a través del mismo protocolo, y teniendo en cuenta los mismos criterios que en la evaluación inicial. <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>PFT en sedestación:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- <u>Sin asistencia:</u> <b>180 L/min.</b></li> <li>- <u>Con asistencia manual:</u> Se realizan las seis maniobras y no se obtienen tres reproducibles. Se alcanzan dos maniobras reproducibles, siendo el valor más alto <b>235 L/min.</b></li> </ul> </li> <li>• <b>PFT en decúbito supino:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- <u>Sin asistencia:</u> <b>180 L/min.</b></li> <li>- <u>Con asistencia manual:</u> <b>240 L/min.</b></li> </ul> </li> </ul>

**Tabla 23: Reevaluación del 30/04/2023**

<b><u>Reevaluación del 14/05/2023</u></b>	
Aspectos a tener en cuenta	El 2/05/2023, el paciente llega a la sesión en la clínica con presencia de sibilancias espiratorias en LSD, y se recomienda con previa autorización médica 2 puff de salbutamol cada 8 horas durante 2 días, y después cada 12 horas. No realiza los ejercicios domiciliarios el 5,6,7 de abril por asuntos familiares. El 09/05/2023, continúa con sibilancias espiratorias en LSD, y se recomienda continuar

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

	con la pauta de salbutamol si persiste la tos. A partir de ese momento, mejora progresivamente y no precisa más dosis de salbutamol.
Constantes vitales	SapO2: 100%. FC: 102 lpm.
Auscultación	Sibilancias espiratorias en LSD.
SNIP	Se evalúa siguiendo el mismo procedimiento que en la valoración inicial, en las mismas condiciones. Mayor permeabilidad en la narina izquierda. El mayor valor obtenido por el paciente en las 10 maniobras es de <b>27 cmH20</b> . Se observan las mismas limitaciones que en la valoración anterior, obteniéndose gráficas que no alcanzan la verticalidad requerida. (Anexo XVI)
PIM	Al existir dificultad para realizar el esfuerzo durante la SNIP, se prueba a realizar valoración de la PIM. Para la medición, se solicita una espiración completa hasta VR seguida de una inspiración máxima a CPT, con una duración mínima de la maniobra de entre 3-5 segundos en la que se tiene que evidenciar una meseta. Se precisan 6 maniobras técnicamente correctas, con un máximo de 10 maniobras. Finalmente, se deben obtener 3 maniobras que difieran menos de un 5% entre ellas. Se utiliza manómetro digital (modelo: RPCheck, MDDiagnostics LTD), boquilla de buceador y pinza nasal. Valor máximo obtenido reproducible: <b>40 cmH20</b> .
PFT	Se mide a través del mismo protocolo, y teniendo en cuenta los mismos criterios que en la evaluación inicial. <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>PFT en sedestación:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- <u>Sin asistencia:</u> <b>180 L/min.</b></li> <li>- <u>Con asistencia manual:</u> <b>250 L/min.</b></li> </ul> </li> <li>• <b>PFT en decúbito supino:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- <u>Sin asistencia:</u> <b>180 L/min.</b></li> </ul> </li> </ul>

	- <u>Con asistencia manual:</u> <b>240 L/min.</b>
--	---

**Tabla 24: Reevaluación del 14/05/2023**

### **Valoración final**

#### **Estudio semiológico:**

- **Sin modificación en el dolor, la disnea y la tos desde la valoración realizada en la primera sesión.** Durante el período en el que se llevó a cabo el caso clínico, el paciente presentó una leve reagudización con presencia de sibilancias y secreciones, en relación con un cuadro catarral iniciado por su hermano unos días antes. Se resolvió únicamente con la administración de salbutamol, sin dificultad respiratoria y sin requerir acudir al servicio sanitario, con buen manejo de secreciones a través del asistente de tos.

#### **Inspección visual:**

- **Morfología del tórax:** Tórax campaniforme.
- **Localización de la respiración:** Patrón abdomino-diafragmático.
- **Modo respiratorio:** Buco-bucal.
- **Ritmo respiratorio:** 1:1
- **Sinergias:** Sin presencia de sinergias asociadas.
- **Movilidad torácica:**

<b>Cintometría</b>			
Zona de medición	Medición en espiración máxima (cm)	Medición en inspiración máxima (cm)	Excursión torácica (cm)
Axilar	81,5	83	1,5
Xifoideo	88	89,5	1,5
Subcostal (7-10° costilla)	91	93	2

**Tabla 25: Cintometría final.**

**Sistema cardiopulmonar:**

- **Constantes vitales:** FC: 80 lpm    FR: 23 rpm    SpO2: 98%
- **Auscultación pulmonar:** Disminución del RRN de forma generalizada, con predominio en bases pulmonares como consecuencia de la hipoventilación generada por la patología de base.
- **Capacidad vital (CV):**

Capacidad vital.			
Posición	Sedestación (mL)	Decúbito lateral derecho (mL)	Decúbito lateral izquierdo (mL)
Valor CV	1100	1100	1000
Valor de referencia	3000-5000		

**Tabla 26: Medición de la CV final.**

- **PFT:**

• PFT (L/min)		
Posición	Sedestación	Decúbito supino.
Sin asistencia	200	190
Con asistencia	240	240

**Tabla 27: Medición PFT final**

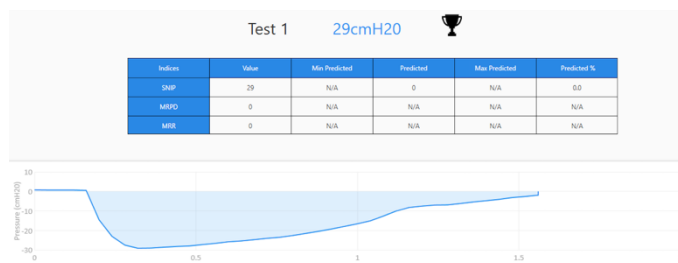
Maniobras reproducibles en sedestación: Sin asistencia (190,190,200) /Con asistencia (240,240,230).  
 Maniobras reproducibles en decúbito: Sin asistencia (190,190,185) / Con asistencia (240,240,240).

- **SNIP:** Mayor permeabilidad en la narina izquierda.

SNIP (cmH2O)	
Valor obtenido	29
Valor de referencia	120,5

**Tabla 28: Medición SNIP final.**

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |



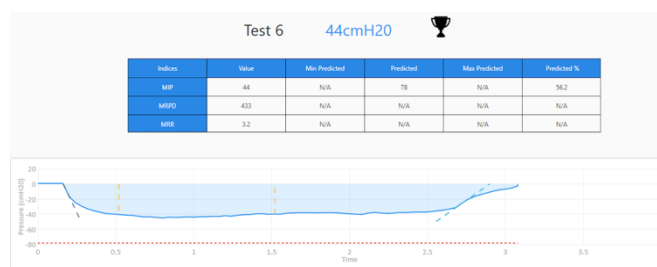
**Imagen 18. Valor de la SNIP final y gráfica correspondiente.**

En el Anexo XVII aparecen reflejadas todas las maniobras realizadas para la valoración de la SNIP con sus correspondientes gráficas. En todas ellas aparece de nuevo una alteración en la verticalidad de la curva, en relación con la dificultad del paciente para llevar a cabo un esfuerzo explosivo.

- **PiM:** Se utiliza el mismo protocolo que el realizado durante la reevaluación el 13/05/2023. En el Anexo XVII, aparecen las gráficas correspondientes a todas las maniobras.

PiM (cmH2O)	
Valor obtenido	44 cmH2O
Valor de referencia	Ecuaciones de Morales: $-1,03 \times \text{edad} + 0,59 \times \text{peso} + 133,07 = 144,17 \text{ cmH2O} \cdot (25)$

**Tabla 29: Medición PIM final**



**Imagen 19. Valor de la PIM final y gráfica correspondiente.**

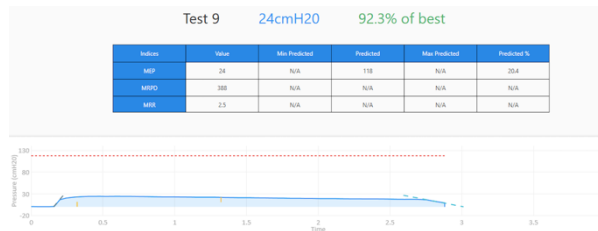


“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

- **PEM:** En el Anexo XVII, aparecen las gráficas correspondientes a todas las maniobras. En todas las gráficas se observa una disminución del tiempo de maniobra requerido (3-5s), probablemente en relación con la dificultad del paciente para llevar a cabo el esfuerzo espiratorio máximo.

PEM (cmH2O)	
Valor obtenido	24 cmH2O
Valor de referencia	Ecuaciones de Morales: $-0,57 \times \text{edad} + 0,65 \times \text{peso} + 116,26 = 154,06 \text{ cmH2O} \cdot (25)$

**Tabla 30: Medición PEM final**



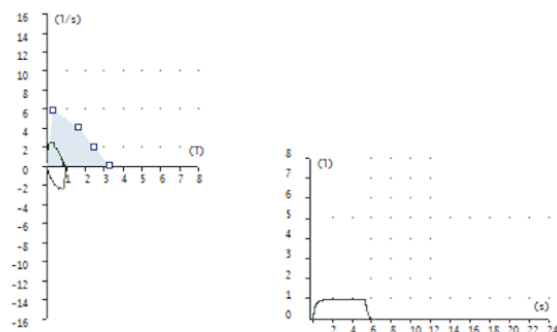
**Imagen 20: Valor de la PEM final y gráfica correspondiente**

- **Espirometría forzada:** Utilizando el mismo procedimiento y criterios que en la valoración inicial, se obtienen en este caso 2 maniobras aceptables (grado de Calidad B), con presencia dos reproducibles. Los valores obtenidos son los siguientes:

Espirometría forzada: Patrón restrictivo muy severo.		
Parámetro	Valor obtenido(L)	%de referencia
CVF	0,95	30
FEV1	0,92	34
FEV1/CVF	96,83	113

**Tabla 31: Resultados espirometría final**

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

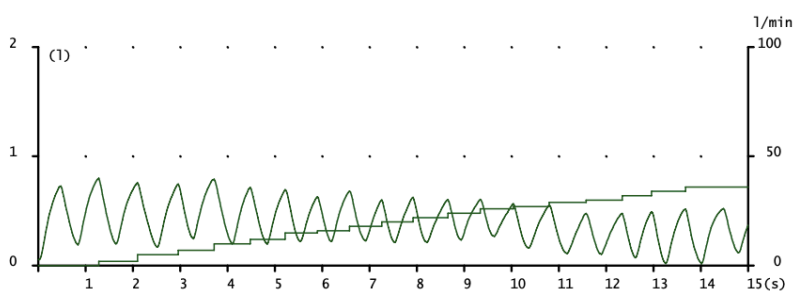


**Imagen 21: Curva flujo/volumen espirometría final.**

- **MVV:** Se realizan dos maniobras, ambas técnicamente aceptables y reproducibles. Se obtienen los siguientes resultados y gráfica:

MMV	
Parámetro	Valor obtenido
MVV	36,73 l/min.
Br/min	81,94
Porcentaje de referencia	24%

**Tabla 32: Resultados MVV final.**



**Imagen 22. Curva MVV final.**

En la gráfica (Imagen 22), se vuelve a evidenciar disminución de la curva en relación con un déficit de resistencia de la musculatura respiratoria o con un esfuerzo insuficiente por parte del paciente.

Con respecto a la **evaluación funcional** (Índice de Barthel) y la **valoración de la calidad de vida** no se vuelven a valorar debido a que el objetivo fundamental del caso clínico fue mantener la función respiratoria existente. Por lo tanto, en el período de tiempo de intervención, no se evidencian cambios que afecten a dichas esferas. Se evalúan inicialmente, con el fin de realizar una contextualización sobre el estado del paciente en el momento en el que se inicia el protocolo.

## 7. DISCUSIÓN.

El caso clínico que se expone es el de un paciente de 15 años con atrofia muscular espinal tipo I. El objetivo fundamental que se planteó fue mantener la función respiratoria existente, tratando de evitar la progresión de su patología. De esta forma, se busca mantener o mejorar su estado de salud actual, previniendo la aparición de reagudizaciones desde el punto de vista respiratorio, así como que estas afecten a su actividad diaria.

Para cumplir con los objetivos planteados inicialmente, se realizó una evaluación detallada de distintos parámetros de función respiratoria. Se plantearon distintos ejercicios con el objetivo de mantener la permeabilidad de la vía aérea, mejorar la ventilación colateral, así como tratar de mantener o mejorar en la medida de lo posible la fuerza de los músculos respiratorios, que incidirán sobre la generación de volúmenes y capacidades pulmonares adecuados, y esto repercutirá en la presencia de una tos eficaz. El aumento de la fuerza estará muy limitado por la patología de base del paciente. Además, la ejecución del protocolo con el objetivo de desarrollar el caso clínico se ha llevado a cabo durante seis semanas, por lo que sería recomendable continuar durante dos semanas más para objetivar si se produce una modificación en los resultados, teniendo en cuenta que dada la patología presente en el paciente estos no van a sufrir grandes cambios. Tras finalizar el análisis realizado con el objetivo de elaborar este trabajo de fin de grado, se continúa con el entrenamiento.

Si realizamos un análisis de los resultados finales obtenidos observamos variabilidad con respecto a la evaluación inicial en los diferentes parámetros de función respiratoria. Con respecto

## “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

a las constantes vitales, se aprecia una disminución significativa de la FC en la valoración final, con un mantenimiento de la SpO<sub>2</sub>. La auscultación pulmonar se mantiene, lo que nos indica un adecuado control de la permeabilidad de la vía aérea mediante las técnicas empleadas. Se evidencia que durante el período de tratamiento el paciente presenta una pequeña reagudización, pero al detectarse secreciones en vía aérea proximal (crujidos de baja frecuencia) no es necesario realizar un cambio en el enfoque de nuestro tratamiento, siendo capaz de expulsarlas con ayuda del cough-assistent.

La movilidad torácica aumenta ligeramente, evidenciándose en la cintometría una excursión torácica 1 cm mayor. Sin embargo, la capacidad vital se mantiene o incluso se aprecia una ligera disminución (150 ml) en decúbito lateral derecho. Hay que tener en cuenta que esta prueba es la última en llevarse a cabo en ambos exámenes clínicos, por lo que la fatiga del paciente puede repercutir en los resultados obtenidos.

Si observamos el PFT, podemos apreciar una mayor variabilidad entre las distintas reevaluaciones. Si nos centramos en primer lugar en los valores sin asistencia: en decúbito supino, se evidencia un mantenimiento desde la valoración inicial a la final, con ligeras oscilaciones durante las reevaluaciones, que pueden hacer referencia a la valoración en contexto de cuadro catarral; en sedestación, hay un aumento de 20 L/min en el PFT, que podemos considerar como significativo, pero serían necesarias futuras reevaluaciones para comprobar el mantenimiento del valor.

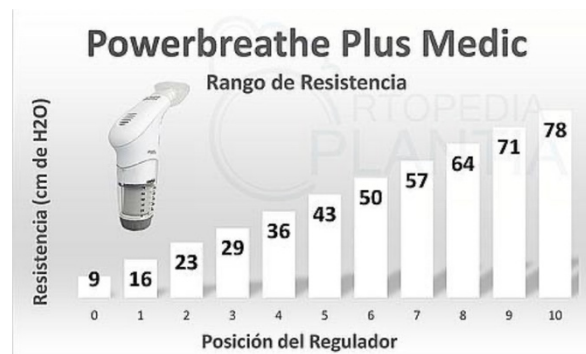
Con respecto a los valores con asistencia mediante toma toraco-abdominal, cabe destacar en primer lugar, el aumento del valor si lo comparamos con la maniobra sin asistencia. Esto refleja la importancia de realizar las maniobras de permeabilización de la vía aérea mediante dicha toma, ya que conseguiremos aumentar más el PFT. En sedestación, nos encontramos con valores alrededor de 240-250 L/min en todas las valoraciones, excepto en la reevaluación del 30/04/2023 coincidiendo con el aumento de secreciones (235 L/min). En decúbito supino, aparece una menor variabilidad, obteniendo siempre 240 L/min excepto en la valoración inicial (260 L/min).

Para la monitorización de la fuerza de los músculos respiratorios se evalúan inicialmente la SNIP, por tratarse de un paciente neuromuscular, y la PEM. Durante las primeras valoraciones de la

## “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

SNIP, se evidencia cierta dificultad para la ejecución de la técnica, lo que se puede objetivar si observamos la variabilidad que se produce en los valores obtenidos (entre 27-30 cmH<sub>2</sub>O). Por lo tanto, el 14/05/2023 se empezó a evaluar también la PIM, siendo mejor la ejecución desde el punto de vista técnico. En este caso, obtenemos tras 15 días un aumento de 4 cmH<sub>2</sub>O, incremento significativo al aumentar el parámetro un 10% con respecto al primer dato. En relación con la PEM, obtenemos una disminución de 2 cmH<sub>2</sub>O con respecto al examen clínico inicial, lo que representa una caída del 7,77%. En la medición de la PEM, cabe destacar dificultad a la hora de realizar la técnica, al ser necesario asistir al sellado de labios alrededor del dispositivo al mismo tiempo que se evita la acción de los bucinadores mediante una toma manual en las mejillas. Esto puede justificar los resultados obtenidos.

Hay que tener en cuenta que los parámetros de la SNIP y, posteriormente de la PIM, fueron empleados para dosificar la intensidad de entrenamiento de los músculos inspiratorios. El dispositivo permite regular la intensidad a través de la variación de la posición del regulador, que se puede modificar entre el 0 y 10, correspondiendo con los siguientes rangos de resistencia (en cmH<sub>2</sub>O):



**Imagen 23: Posiciones del regulador en Powerbreath Medic Plus.**

La intensidad inicial se ajustó al 50% de la SNIP. El 30/04/2023 se sube al 60% de la SNIP que corresponde a una posición del regulador de 1,5, equivalente a 19,5 cmH<sub>2</sub>O. El 14/5/2023 al realizar la valoración de la PIM y al obtener mejores resultados, se pauta la dosificación en función de estos valores, intentando trabajar inicialmente al 70% de la PIM evaluada (28 cmH<sub>2</sub>O). Sin embargo, al resultar difícil para el paciente y fatigarse de forma rápida, se selecciona una intensidad del 65%, que corresponde al nivel 2,5 y equivale a 26 cmH<sub>2</sub>O

## “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

Con respecto a las gráficas de la SNIP es importante destacar que, en todas las valoraciones, la verticalidad de la curva se encuentra disminuida como consecuencia de la dificultad del paciente para llevar a cabo un esfuerzo explosivo.

Se ejecutan también espirometría forzada, y una evaluación de la resistencia de la musculatura respiratoria mediante MVV. En el primer caso, se evidencia mantenimiento de la CVF, con una variabilidad inferior al 5% entre las dos pruebas realizadas, así como un aumento significativo con respecto a la realizada en la última revisión médica. Hay un aumento de 0,14 L en el FEV1, lo que podría considerarse como significativo. Las enfermedades neuromusculares cursan con un patrón predominantemente restrictivo, sin embargo, puede existir también cierto grado de obstrucción que se encuentra más en relación con la pérdida de fuerza de los músculos respiratorios que con la obstrucción bronquial. Por lo tanto, tener en cuenta este factor podría ser relevante para monitorizar posibles exacerbaciones desde el punto de vista respiratorio. De esta forma, valores más altos o cercanos al de referencia, en función de la edad y talla, se relacionan con una mejor función pulmonar, y con una disminución de la medicación de rescate en momento de exacerbación respiratoria.(12)

Con respecto a la MVV, en ambos exámenes clínicos se obtienen valores muy similares, 23% y 24% del valor de referencia. Se trata de una diferencia que no es significativa, al encontrarse por debajo del 5%. Ambas gráficas presentan disminución de la altura de onda, que se podría encontrar en relación con déficit de resistencia de la musculatura respiratoria o con un esfuerzo insuficiente por parte del paciente.

En la valoración inicial, se realiza una evaluación general del sistema musculoesquelético, mediante una inspección y una prueba de prensión manual, con el objetivo de contextualizar la situación del paciente. Sin embargo, debido a las dificultades encontradas para la realización de la prueba, y al centrarse nuestra intervención en la disfunción respiratoria, no se realiza la misma evaluación en el examen clínico final.

Con respecto al tratamiento seleccionado, actualmente no existe un protocolo estructurado para la atrofia muscular espinal. Todas las recomendaciones se centran en mantener la compliance

tórax-pulmón, mantener la ventilación colateral, facilitar el aclaramiento bronquial, así como facilitar la respiración nasal (4). Para ello es fundamental un abordaje desde la fisioterapia.

Para la permeabilización de la vía aérea, se utiliza el algoritmo clínico de evaluación de la tos propuesto por Torres Castro et al, mencionado anteriormente. Teniendo en cuenta los datos del paciente, es necesario la ejecución de la maniobra de tos mediante asistente mecánico. Se realiza una revisión bibliográfica en diferentes bases de datos (Pubmed, Cochrane, Embase, researcherapp, PEDro y Enfispo), con el objetivo de ajustar los parámetros óptimos, así como analizar los efectos del cough-assistent. Se enfocó la búsqueda al uso del asistente mecánico en AME, así como se amplió posteriormente a su uso en enfermedades neuromusculares al ser escasa la bibliografía existente.

Herrero realiza una revisión bibliográfica con el objetivo de describir las presiones de insuflación-exuflación más adecuadas y su relación con los valores de PFT. La mayoría de los artículos, indican que las presiones seleccionadas son directamente proporcionales a los flujos y volúmenes alcanzados, siendo necesaria una presión de al menos 30 cmH<sub>2</sub>O para obtener un flujo superior a 160 L/min. Destaca la necesidad de individualizar los parámetros a las características clínicas del paciente(36). Dentro de la revisión, un ensayo clínico de García y Marino indica que la presión de insuflación más correcta es aquella que dé lugar a la máxima expansión torácica visible; y la de exuflación, aquella que logre vaciar los pulmones de forma máxima, teniendo en cuenta que la presión máxima de seguridad se encuentra en 40 cmH<sub>2</sub>O por riesgo de barotrauma (36).

Un ensayo clínico de Chatwin et al. concluye la importancia de un tiempo inspiratorio superior a 1 segundo para el equilibrio entre la presión de insuflación y la presión alveolar, así como destaca que tiempos espiratorios prolongados no mejoraron el pico flujo espiratorio. Por otro lado, determina que una insuflación lenta tiene mayor influencia sobre la movilización de secreciones (37). Otra revisión bibliográfica de este mismo autor, recomienda realizar descansos lo suficientemente largos para que no se produzca fatiga muscular, así como terminar el protocolo con una insuflación para dejar una adecuada CRF (19).

En un ensayo clínico de Giménez et al, se recomienda utilizar los tiempos de insuflación máximos que consigan alcanzar los pacientes. También destaca la importancia de generar una diferencia de presiones, siendo ligeramente mayor la de exuflación, lo que tiene mayor incidencia sobre el PFT (4).

En una revisión sistemática de Morrow et al., se evalúa la influencia del procedimiento sobre el PFT a corto y a largo plazo. Se analizan 11 estudios, de los que son especialmente relevantes los resultados obtenidos en dos de ellos. El ensayo de Lacombe et al, compara el PFT obtenido de forma espontánea, con la aplicación de MIE y con MIE+ asistencia manual a la espiración. El parámetro pasa de 104,4 L/min a 210,6 L/min si comparamos la ejecución espontánea con la aplicación de MIE; y de 152,2 a 210,6 L/min si se le añade asistencia manual. El ensayo de Kim et al, refleja incidencia sobre el PFT al añadir asistencia manual a la espiración. No existe evidencia sobre los efectos a largo plazo sobre el PFT (38).

Una revisión sistemática del año 2017, indica que no existe suficiente evidencia sobre el dispositivo, sin embargo, su necesidad y la falta de alternativas, así como la eficacia reportada por los profesionales sanitarios en materia de permeabilización de la vía aérea, recomiendan su uso pese a las limitaciones de evidencia. Por otra banda, un estudio retrospectivo de Veldhoes et al. encontró influencia sobre el número de reagudizaciones respiratorias, tanto en el número como en la duración de las mismas (39).

Mayer-Frutos et al., realizaron un estudio retrospectivo en el que se realizaba MIE a diario, con una presión positiva de 30 cmH<sub>2</sub>O y negativa de -40 cmH<sub>2</sub>O, en ciclos de 5-8 repeticiones. Se encontró la técnica efectiva siempre y cuando se iniciara en fase estable y de forma precoz (40).

Otro estudio retrospectivo de Veldhoen et al., afirma que se produce un aumento del PFT durante y después de la intervención, pero se desconoce la duración de los efectos. Se recomiendan 5 series de 5 repeticiones. El uso diario del dispositivo se relaciona con el mantenimiento de la CV y se reduce la pérdida de CV anual asociada a pacientes neuromusculares(41). Estos resultados los hemos encontrado en nuestro caso clínico, con la limitación de que sería necesario que la intervención perdurará más en el tiempo con el objetivo de evaluar su mantenimiento.



## “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

Por otra parte, en un ensayo clínico realizado en pacientes con ELA con disfunción bulbar, de similar presentación a la presente en la atrofia muscular espinal, se establecen los parámetros más adecuados para que no se produzca colapso de la vía aérea como consecuencia de la disfunción bulbar, siendo estos: Presión insuflación- 35cmH<sub>2</sub>O, Presión de exuflación: -40 cmH<sub>2</sub>O, Tiempo de insuflación: 1,65 s, tiempo de exhuflación 2.94 s.(42)

Por lo tanto, según la revisión de la bibliografía realizada no existe consenso sobre los parámetros más adecuados a través de los que se pueden obtener mayores beneficios, pero si sobre una serie de puntos clave a tener en cuenta. Centrándonos en estos factores, se determinaron los parámetros de intervención. Los efectos sobre el aumento PFT posteriormente a la intervención no se hacen evidentes en nuestro caso, produciéndose solo un aumento de 20 L/min en PFT sin asistencia en sedestación, pero ninguna otra modificación en los parámetros en el resto de las valoraciones.

En relación con el entrenamiento de la musculatura respiratoria, tampoco existe ningún consenso en la bibliografía en relación con esta terapia en pacientes con AME, estando definidos múltiples protocolos. Se estableció el protocolo de entrenamiento en función de las guías de recomendación actuales.

Cabrita et al. llevó a cabo un estudio retrospectivo de 3 meses de entrenamiento diario mediante un dispositivo Powerbreath Medic Classic. Se utiliza una intensidad progresiva iniciando al 20% de la PIM (2 series de 20 repeticiones), 30% de la PIM (3 series de 12 repeticiones), 40% de la PIM (3 series de 12 repeticiones) y 50% de la PIM (3 series de 12 repeticiones). En todos los casos, se realiza 1 minuto de descanso entre series. Se encontró una mejoría significativa en la función de los músculos respiratorios (43). Esto puede correlacionarse con los resultados encontrados en nuestro caso clínico, con un aumento significativo en los valores de la PIM reevaluada en las dos últimas sesiones.

Vicente Campos et al. desarrollaron un protocolo de entrenamiento de la musculatura inspiratoria en pacientes con esclerosis lateral amiotrófica, con una duración de 8 semanas. Mediante un dispositivo Powerbreath se realizan 30 inspiraciones al día en dos períodos (mañana y tarde), ajustando una intensidad incremental. Durante la primera semana, la intensidad se sitúa al 30%de

la PIM y se progresa al 40% durante la 2º y 3º semana, al 50% en la 4º-5º semana, y al 60% durante la 6º-7º-8º semana. Tras la aplicación del protocolo se encontró una mejoría significativa en el valor de la presión inspiratoria máxima y la FC (44).

Watson et al. realizaron una revisión sistemática y metaanálisis, en la que se incluyeron 37 ensayos clínicos aleatorizados. En todos los artículos, se aplicaron distintos parámetros de entrenamiento de los músculos respiratorios en pacientes diagnosticados de enfermedad neuromuscular obteniéndose resultados positivos sobre la CVF, PIM, PEM en los grupos de tratamiento en comparación con los grupos control (se aplica tratamiento simulado o alternativo). No se detectaron cambios significativos en tos, disnea, voz y calidad de vida. El grado de fiabilidad fue definido como bajo debido al elevado número de limitaciones que surgieron durante las mediciones. Esto mismo ocurre en nuestro caso clínico, donde se hacen evidentes numerosas limitaciones (45).

Silva et al. llevaron a cabo una revisión sistemática con el objetivo de evaluar los efectos del entrenamiento de los músculos respiratorios en niños y adultos con enfermedad neuromuscular, incluyendo 11 estudios con muestra de 250 participantes. Tras el análisis, se demostró que la terapia conduce a mejorar la función pulmonar en este tipo de pacientes. No se detectaron cambios significativos en función física y calidad de vida (46).

Todavía no se ha realizado ningún ensayo clínico de entrenamiento muscular en pacientes con atrofia muscular espinal. Actualmente se está llevando a cabo uno, que involucra tanto el entrenamiento de musculatura inspiratoria como espiratoria. Se utilizan dispositivos Threshold a una intensidad del 30% de la PIM y PEM durante 4 meses (21).

Con respecto a la determinación de las presiones respiratorias máximas, las ecuaciones existentes en la actualidad pueden suponer una limitación para el desarrollo de un caso clínico real en el que sea necesario su medición. En el año 2018, Lista et al. llevaron a cabo un estudio descriptivo observacional de corte transversal en el que se concluyó que las ecuaciones predictivas desarrolladas por Morales et al. en el año 1997, sobreestimaban el valor obtenido en el estudio, cuya población se encontraba constituida por una muestra de sujetos españoles adultos sanos (24). Actualmente, continúa el estudio en este campo, y el mismo grupo de

investigación se encuentra desarrollando un programa a nivel nacional para la determinación de las ecuaciones de referencia de PIM/PEM y SNIP en población pediátrica sana (47).

### 7.1. Limitaciones

Durante la realización del caso clínico surgieron algunas limitaciones. En primer lugar, destaca la dificultad del paciente para realizar un correcto sellado de labios alrededor del dispositivo, teniendo que ser asistido manualmente, pudiendo esto modificar los resultados obtenidos en las pruebas de función pulmonar. Además, una de las evaluaciones se realizó tras la retirada del expansor del paladar, lo que puede ocasionar molestias que también pueden modificar los resultados. Durante la reevaluación del 30/4/2023, presentó un episodio de aumento de secreciones, que puede repercutir sobre la valoración. El 5,6 y 7 de mayo no se realizó el programa domiciliario. Es importante tener en cuenta que se trata de un paciente neuromuscular, por lo que ejecutar tantas maniobras de valoración puede repercutir en la generación de fatiga muscular, teniendo esto un efecto negativo sobre los resultados de las pruebas, pese a respetarse los tiempos estipulados tras cada maniobra.

Además, el tiempo mínimo requerido para alcanzar beneficios con el entrenamiento de la musculatura respiratoria es de 8 semanas, tiempo que no es posible completar en el transcurso del mencionado caso clínico.

### 7.2. Planteamiento de intervención futura.

Al encontrarnos ante una patología crónica de tipo degenerativo, es muy importante que, una vez finalizado el caso clínico, el paciente siga presentando una adherencia al tratamiento elevada. Durante los meses de intervención no se produjo disminución de la función respiratoria existente, sin embargo, es importante que continúe realizando el programa domiciliario con el objetivo de conservar dicha función y así evitar la progresión de la enfermedad. De esta forma, se intentaría mantener el sistema respiratorio en las mejores condiciones de tal manera que el paciente pueda afrontar una posible reagudización respiratoria.

Es importante tener en cuenta que el tratamiento podría diferir en caso de presentar en el futuro una reagudización respiratoria, modificando las técnicas dirigidas al drenaje de secreciones.

Además, es especialmente relevante que en todo momento se mantenga una adecuada permeabilidad de la vía aérea extratorácica, con el objetivo de facilitar la respiración nasal, ya que esta tiene una importante función de filtro.

Por otra parte, dados los resultados del caso clínico, uno de los objetivos que se podría plantear en el futuro es el entrenamiento de la musculatura espiratoria. No se incidió directamente sobre ella durante la intervención, debido a que podría ser fatigante para el paciente introducir un número elevado de ejercicios por su debilidad muscular, siendo recomendable centrarse inicialmente en un grupo muscular.

## **8. CONCLUSIONES.**

El paciente recibió 6 sesiones en clínica y realizó 31 días de programa domiciliario. Los resultados obtenidos muestran en rasgos generales un mantenimiento de la función pulmonar existente previamente al inicio del tratamiento, con leve mejoría en determinados parámetros. No podemos considerar la eficacia completa de la intervención debido a que esta debería mantenerse en el tiempo para objetivar si estos resultados no se modifican.

La enfermedad neuromuscular de base podría condicionar en gran medida los datos obtenidos, al ocasionar múltiples limitaciones a la hora de realizar las distintas mediciones, no pudiendo considerarlas completamente fiables. Esto se puede evidenciar en las gráficas obtenidas, con las alteraciones expuestas anteriormente. De esta manera, hay que tener en cuenta especial dificultad a la hora de realizar la maniobra para la valoración de la PEM al tener que asistir al sellado de labios, al mismo tiempo que se trata de evitar la acción de los bucinadores.

Además, durante el período de intervención del caso clínico no se realizó entrenamiento de los músculos espiratorios. Por lo que, las dificultades técnicas encontradas durante la medición de la presión espiratoria máxima y la no intervención sobre los músculos espiratorios, podrían justificar los resultados obtenidos en la última medición.

Es importante tener en cuenta que la literatura existente en esta materia es escasa, y se desconoce la duración de los efectos a largo plazo de cualquier intervención al tratarse de

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

patologías crónicas degenerativas, de evolución impredecible. Por lo tanto, se trata de un campo que en el que es necesario que se siga realizando investigación, con el objetivo de alcanzar un protocolo que consiga resultados óptimos sobre función pulmonar, supervivencia y calidad de vida. También se debería continuar trabajando en el desarrollo de nuevas ecuaciones para la determinación de las presiones respiratorias máximas, ya que en la literatura actual existe mucha controversia hacia las actuales.

## 9. BIBLIOGRAFÍA.

1. Mercuri E, Sumner CJ, Muntoni F, Darras BT, Finkel RS. Spinal muscular atrophy. *Nat Rev Dis Primer.* 4 de agosto de 2022;8(1):52.
2. Kolb SJ, Kissel JT. Spinal Muscular Atrophy. *Neurol Clin.* noviembre de 2015;33(4):831-46.
3. Nicolau S, Waldrop MA, Connolly AM, Mendell JR. Spinal Muscular Atrophy. *Semin Pediatr Neurol.* abril de 2021;37:100878.
4. Giménez G, Prado F, Bersano C, Kakisu H, Herrero MV, Manresa AL, et al. Recomendaciones para el manejo respiratorio de los pacientes con atrofia muscular espinal. *Arch Pediatría Urug [Internet].* junio de 2021 [citado 22 de abril de 2023];92(1). Disponible en: [http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci\\_abstract&pid=S1688-12492021000101401&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1688-12492021000101401&lng=es&nrm=iso&tlng=es)
5. Carter M, Tobin A, Coy L, McDonald D, Hennessy M, O'Rourke D. Room to improve: The diagnostic journey of Spinal Muscular Atrophy. *Eur J Paediatr Neurol EJPN Off J Eur Paediatr Neurol Soc.* enero de 2023;42:42-6.
6. Avendaño KM. 1. Instructor Adjunto, Escuela de Kinesiología, Ciencias de la Salud, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile. 2018;
7. Palomino MA, Castiglioni C. ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: MANEJO RESPIRATORIO EN LA PERSPECTIVA DE LOS RECIENTES AVANCES TERAPÉUTICOS. *Rev Médica Clínica Las Condes.* 1 de enero de 2017;28(1):119-30.
8. Atrofia muscular espinal [Internet]. National Library of Medicine; [citado 21 de abril de 2023]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/spinalmuscularatrophy.html>
9. Chrun LR, Costa LRC, Miranda G da S, Almeida FM. Atrofia muscular espinhal tipo I:

aspectos clínicos e fisiopatológicos. Rev Med. 22 de diciembre de 2017;96(4):281-6.

10. Tizzano EF. La atrofia muscular espinal en el nuevo escenario terapéutico. Rev Médica Clínica Las Condes. 1 de septiembre de 2018;29(5):512-20.

11. Badía Lázaro I, Orós Ribes EP, Gran Embid S, Cabeza Bernardos D, Mateo Escorial L, Carbonell García AI. Concepto, clasificación y tratamiento de la atrofia muscular espinal. Rev Sanit Investig. 2021;2(8 (Edición Agosto)):26.

12. Enfermedad neuromuscular: evaluación clínica y seguimiento desde el punto de vista neumológico [Internet]. [citado 1 de mayo de 2023]. Disponible en: <https://analesdepediatria.org/es-pdf-S1695403314001349>

13. Torres-Castro R, Monge G, Vera R, Puppo H, Céspedes J, Vilaró J. Estrategias terapéuticas para aumentar la eficacia de la tos en pacientes con enfermedades neuromusculares. Rev Médica Chile. febrero de 2014;142(2):238-45.

14. Vu-Han TL, Reisener MJ, Putzier M, Pumberger M. [Scoliosis in spinal muscular atrophy]. Orthopade. agosto de 2021;50(8):657-63.

15. Consenso Delphi de las recomendaciones para el tratamiento de los pacientes con atrofia muscular espinal en España (consenso RET-AME) | Elsevier Enhanced Reader [Internet]. [citado 1 de mayo de 2023]. Disponible en: <https://reader.elsevier.com/reader/sd/pii/S0213485321001419?token=E68F99904FD50B75C1299006FD232A200564DE48A2C41C2927A34168B9FD470385D5A343F360CECF8940130864919BEC&originRegion=eu-west-1&originCreation=20230501151948>

16. Sanitaria-IECS (Argentina) I de Ecnica y Nusinersen en atrofia muscular espinal. 2018 [citado 13 de mayo de 2023]; Disponible en: <http://fi-admin.bvsalud.org/document/view/ghk8>

17. Grychtol R, Abel F, Fitzgerald DA. The role of sleep diagnostics and non-invasive ventilation in children with spinal muscular atrophy. Paediatr Respir Rev. septiembre de

2018;28:18-25.

18. Y GG, A FP, Bersano C, P HK, Herrero MV, Manresa AL, et al. CUIDADOS RESPIRATORIOS DE LOS PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL. *Neumol Pediátrica*. 25 de marzo de 2021;16(1):23-9.

19. Chatwin M, Toussaint M, Gonçalves MR, Sheers N, Mellies U, Gonzales-Bermejo J, et al. Airway clearance techniques in neuromuscular disorders: A state of the art review. *Respir Med*. marzo de 2018;136:98-110.

20. Gómez YR, Millares RLR. Evidence-based recommendations for airway patency in neuromuscular patients. *Rev Cuba Med Física Rehabil*. 2020;12(2):1-4.

21. Kant-Smits K, Bartels B, Asselman FL, Veldhoen ES, van Eijk RPA, van der Pol WL, et al. The RESISTANT study (Respiratory Muscle Training in Patients with Spinal Muscular Atrophy): study protocol for a randomized controlled trial. *BMC Neurol*. 23 de marzo de 2023;23(1):118.

22. González Doniz L, Lista Paz A, López García A, Souto Camba S. Guía práctica de fisioterapia respiratoria. A coruña: Universidade da Coruña, Servizo de Publicacións; 2017.

23. Laveneziana P, Albuquerque A, Aliverti A, Babb T, Barreiro E, Dres M, et al. ERS statement on respiratory muscle testing at rest and during exercise. *Eur Respir J*. junio de 2019;53(6):1801214.

24. Lista-Paz A, Souto Camba S, Vilaró Casamitjana J, Quintela-del-Río A, López García A, González Doniz L. Análisis comparativo de los valores de las presiones respiratorias máximas con los valores de referencia en una población adulta sana. *Fisioterapia*. 1 de julio de 2019;41(4):200-6.

25. Morales P, Cordero PJ. Presiones respiratorias estáticas máximas en adultos. Valores de referencia de una población caucasiana mediterránea. *Arch Bronconeumol*. 1 de mayo de 1997;33(5):213-9.



26. García-Río F, Calle M, Burgos F, Casan P, del Campo F, Galdiz JB, et al. Espirometría. Arch Bronconeumol. 1 de septiembre de 2013;49(9):388-401.
27. Graham BL, Steenbruggen I, Miller MR, Barjaktarevic IZ, Cooper BG, Hall GL, et al. Standardization of Spirometry 2019 Update. An Official American Thoracic Society and European Respiratory Society Technical Statement. Am J Respir Crit Care Med. 15 de octubre de 2019;200(8):e70-88.
28. Buzzini DM, Secundini R, Gazzotti A, Giraldes RL, Castro RAA, Druetta S, et al. Validación del Índice de Barthel.
29. Girabent Farrés M, Fagoaga J, Amor Barbosa M, Bagur Calafat C. Traducción y validación al español del módulo neuromuscular de la escala Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL): evaluación de la calidad de vida autopercebida por niños de 8-18 años con enfermedades neuromusculares y sus padres. Rev Neurol. 2018;67(11):425-35.
30. Vega P, Glisser C, Castiglioni C, Amézquita MV, Quirola M, Barja S, et al. Calidad de vida en niños y adolescentes con Atrofia Muscular Espinal. Rev Chil Pediatr. agosto de 2020;91(4):512-20.
31. BOE-A-2018-16673 Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales. [Internet]. [citado 13 de mayo de 2023]. Disponible en: <https://www.boe.es/buscar/act.php?id=BOE-A-2018-16673>
32. Gómez S. Programación y uso del asistente mecánico de la tos en pediatría. Argent J Respir Phys Ther [Internet]. 23 de octubre de 2021 [citado 30 de mayo de 2023];3(3). Disponible en: <http://revista.ajrpt.com/index.php/Main/article/view/184>
33. Stehling F, Bouikidis A, Schara U, Mellies U. Mechanical insufflation/exsufflation improves vital capacity in neuromuscular disorders. Chron Respir Dis. 1 de febrero de 2015;12(1):31-5.
34. Investigación RS. Artículo monográfico: técnicas de fisioterapia respiratoria en pediatría.

▷ RSI - Revista Sanitaria de Investigación [Internet]. 3 de septiembre de 2021 [citado 1 de junio de 2023]; Disponible en: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/articulo-monografico-tecnicas-de-fisioterapia-respiratoria-en-pediatria/>

35. Manual SEPAR de Procedimientos 27. Técnicas manuales e instrumentales para el drenaje de secreciones by SEPAR - Issuu [Internet]. 2014 [citado 1 de junio de 2023]. Disponible en: [https://issuu.com/separ/docs/manual\\_27](https://issuu.com/separ/docs/manual_27)

36. Herrero MV. Presiones y pico flujo tosido en la asistencia mecánica de la tos. Rev Cuba Med Mil [Internet]. marzo de 2020 [citado 25 de marzo de 2023];49(1). Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_abstract&pid=S0138-65572020000100013&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0138-65572020000100013&lng=es&nrm=iso&tlng=es)

37. Chatwin M, Simonds AK. Long-Term Mechanical Insufflation-Exsufflation Cough Assistance in Neuromuscular Disease: Patterns of Use and Lessons for Application. Respir Care. febrero de 2020;65(2):135-43.

38. Morrow B, Argent A, Zampoli M, Human A, Corten L, Toussaint M. Cough augmentation techniques for people with chronic neuromuscular disorders. Cochrane Neuromuscular Group, editor. Cochrane Database Syst Rev [Internet]. 22 de abril de 2021 [citado 18 de marzo de 2023];2021(4). Disponible en: <http://doi.wiley.com/10.1002/14651858.CD013170.pub2>

39. Effect of mechanical insufflation-exsufflation in children with neuromuscular weakness - Researcher | An App For Academics [Internet]. [citado 18 de marzo de 2023]. Disponible en: <https://www.researcher-app.com/paper/4202288>

40. Mayer-Frutos AI, Gómez-Garrido A, Ramon MA, Pérez J, Rodríguez E, Pallero M, et al. Indicaciones y seguimiento domiciliario de la tos asistida mecánica en el paciente neuromuscular. Rehabilitación. 2018;52(3):174-83.

41. Veldhoen ES, Vercoelen F, Ros L, Verweij-van den Oudenrijn LP, Wösten-van Asperen RM, Hulzebos EH, et al. Short-term effect of air stacking and mechanical insufflation-exsufflation

on lung function in patients with neuromuscular diseases. *Chron Respir Dis.* 2022;19:14799731221094620.

42. Andersen TM, Hov B, Halvorsen T, Røksund OD, Vollsæter M. Upper Airway Assessment and Responses During Mechanically Assisted Cough. *Respir Care.* 1 de julio de 2021;66(7):1196-213.

43. Cabrita B, Dias S, Fernandes AL, Correia S, Ferreira J, Simão P. Inspiratory muscle training in neuromuscular patients: Assessing the benefits of a novel protocol. *J Back Musculoskelet Rehabil.* 2021;34(4):537-43.

44. Vicente-Campos D, Sanchez-Jorge S, Chicharro JL, Becerro-de Bengoa-Vallejo R, Rodríguez Sanz D, R García A, Rivoire M, Benet A, Boubekour S, Calvo-Lobo C. Powerbreath Inspiratory Muscle Training in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *J. Clin. Med.* 2022; 11(22).

45. Watson K, Egerton T, Sheers N, Retica S, Mcgaw R, Clohessy T, Webster P, Berlowitz J. Inspiratory muscle training in neuromuscular disease: a systematic review and meta-analysis. *European respiratory review.* 2022; 31:220065.

46. Silva IS, Pedrosa R, Azevedo IG, Forbes AM, Fregonezi GAF, Dourado Junior MET, Lima SRH, Ferreira GMH. Respiratory muscle training in children and adults with neuromuscular disease. *Chochrane Library.* 2019, Issue 9.

47. ONCE. Universidad autónoma de Madrid. Proyectos de investigación en curso [Internet]. Escuela Universitaria de Fisioterapia ONCE. 2013 [citado 2023 Junio 21]. Disponible en: <https://euf.once.es/es/investigacion/proyectos-de-investigacion/En-curso>.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

## 10. ANEXOS

### 10.1. Anexo I. Escala CHOP INTEND (The children Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders).

The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders						
CHOP INTEND						
Name: _____ Diagnosis: _____ Gestational age: _____ weeks						
Medical Record Number: _____ Date of Birth: _____ Age _____						
Date of Evaluation: ___/___/___ Time of evaluation: _____ Time since last feeding: _____						
Current health: Good health <input type="checkbox"/> URI <input type="checkbox"/> Other illness <input type="checkbox"/> : _____ Recent surgery <input type="checkbox"/> : _____						
Feeding support: None <input type="checkbox"/> Nasogastric Tube <input type="checkbox"/> Gastrostomy Tube <input type="checkbox"/>						
Respiratory support: None <input type="checkbox"/> BiPAP <input type="checkbox"/> for _____ hours/day _____ Time off BiPAP at testing _____						
	Position	Test Procedure	Graded Response	Score		
<b>1</b> Spontaneous movement (Upper extremity)	Supine	Observe throughout testing  May unweight limb or stimulate infant to facilitate response	Antigravity shoulder movement (achieves elbow off surface)	4	L	Best side:  Brazelton State:
			Antigravity elbow movement (achieves hand and forearm off surface)	3		
			Wrist movement	2		
			Finger movement	1		
			No movement of limbs	0		
<b>2</b> Spontaneous movement (Lower extremity)	Supine	Observe throughout testing  May unweight limb or stimulate infant to facilitate response	Antigravity hip movement (achieves feet and knees off surface)	4	L	Best side:  Brazelton State:
			Antigravity hip adduction/internal rotation (knees off surface)	3		
			Active gravity eliminated knee movement	2		
			Ankle movement	1		
			No movement of limbs	0		
<b>3</b> Hand grip	Supine	Grip strength: place finger in palm and lift until shoulder comes off surface observe when infant loses grasp  May use toy of similar diameter for older children	Maintains hand grip with shoulder off bed	4	L	Best side:  Brazelton State:
			Maintains grip with elbow off surface (shoulders on surface)	3		
			Maintains grip with forearm off surface (elbow supported on surface)	2		
			Maintains grip only with no traction	1		
			No attempt to maintain grasp	0		
<b>4</b> Head in midline with visual stimulation*	Supine head midline	Visual stimulation is given with toy.  <b>If head is maintained in midline for 5 seconds:</b> Place head in maximum available rotation and provide visual stimulation to encourage midline	Rotates from maximum rotation to midline	4	L>R	Best side:  Brazelton State:
			Turns head part way back to midline	3		
			Maintains midline for 5 or more seconds	2		
			Maintains midline, less than 5 seconds	1		
			Head falls to side, no attempts to regain midline	0		
<b>5</b> Hip adductors	Supine, no diaper	Hips flexed and adducted  Feet hip width apart and thighs parallel, knees slightly apart	Keeps knee off surface of bed > 5 sec or lifts foot off surface	4	L	Best side:  Brazelton State:
			Keeps knees off surface of bed 1-5 sec	2		
			No attempt to maintain knees off surface	0		

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

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

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

<b>11</b> Hip flexion and foot dorsiflexion	Hold infant against your body with legs free, facing outward. Support at the abdomen with the child's head resting between your arm and thorax	Stroke the foot or pinch the toe	Hip flexion or knee flexion > 30°	4	L R	Best side: Brazelton State:
			Any hip flexion or knee flexion	3		
			Ankle dorsiflexion only	2		
			No active hip, knee or ankle motion	0		
<b>12</b> Head control*	Sitting with support at the shoulders and trunk erect	Place the infant in ring sit with head erect and assistance given at the shoulders (front and back). <i>(may delay scoring a grade of 1 and 4 until end of test)</i>	Attains head upright from flexion and turns head side to side	4		Score: Brazelton State:
			Maintains head upright for >15 sec (for bobbing head control score a 2)	3		
			Maintains head in midline for >5 sec. with the head tipped in up to 30° of forward flexion or extension	2		
			Actively lifts or rotates head twice from flexion within 15 seconds (do not credit if movement is in time with breathing)	1		
			No response, head hangs	0		
<b>13</b> Elbow flexion Score with item 14	Supine	<b>Traction response:</b> pull to sit extend arms at 45 degree angle, to point of nearly lifting head off surface	Flexes elbow	4	L R	Best side: Brazelton State:
			Visible biceps contraction without elbow flexion	2		
			No visible contraction	0		
<b>14</b> Neck Flexion Score with item 13	Supine	<b>Traction response:</b> hold in neutral proximal to wrist and shoulder at 45°, to point of nearly lifting head off surface	Lifts head off bed	4		Score: Brazelton State:
			Visible muscle contraction of SCM	2		
			No muscle contraction	0		
<b>15</b> Head/Neck Extension (Landau)	Ventral suspension: Prone, held in one hand upper abdomen	Stroke along the spine from neck to sacrum. The coronal axis of the head when parallel to the bed surface = 0 degrees (horizontal)	Extends head to horizontal plane or above	4		Score: Brazelton State:
			Extends head partially, but not to horizontal	2		
			No head extension	0		
<b>16</b> Spinal Incurvation (Galant)	Ventral suspension: Prone, held in one hand upper abdomen	Stroke Right then Left throacolumbar paraspinals or tickle abdomen or foot or tilt in infants with integrated Galant For infant over 10 kg knees and head may touch	Twists pelvis towards stimulus off axis	4	L R	Best side: Brazelton State:
			Visible paraspinal muscle contraction	2		
			No response	0		
<b>Total score, best score on each side for each item (maximum 64 points):</b>						

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

## 10.2. Anexo II. Escala HINE (Hammersmith Neurological Examination).

### HAMMERSMITH INFANT NEUROLOGICAL EXAMINATION (v ES 08.12.18)

Nombre y apellidos \_\_\_\_\_ Fecha de nacimiento \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_

Edad gestacional \_\_\_\_\_ Fecha de examen \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_

Edad cronológica / Edad corregida \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ Perimetro cefálico \_\_\_\_\_

RESUMEN DEL EXAMEN	
Puntuación global (máx. 78)	
Número de asimetrías	
Puntuación de comportamiento (no forma parte de la puntuación óptima)	
Función de los pares craneales	puntuación _____ (máx 15)
Postura	puntuación _____ (máx 18)
Movimientos	puntuación _____ (máx 6)
Tono	puntuación _____ (máx 24)
Reflejos y reacciones	puntuación _____ (máx 15)
COMENTARIOS	

(A lo largo del examen, si la respuesta no es óptima, pero no lo suficientemente pobre como para dar una puntuación de 1, dé una puntuación de 2)



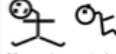






### EXAMEN NEUROLÓGICO

#### EVALUACIÓN DE LA FUNCIÓN DE LOS PARES CRANEALES

	Puntuación 3	2	Puntuación 1	Puntuación 0	Puntuación	Asimetría / Comentarios
<b>Apariencia facial</b> (en reposo y al llorar o ser estimulado)	Sonríe o reacciona a los estímulos cerrando los ojos y haciendo muecas		Cierra los ojos pero no con firmeza, pobre expresión facial	Apariencia facial inexpressiva, no reacciona a los estímulos		
<b>Movimientos oculares</b>	Movimientos oculares conjugados normales		<b>Intermitente</b> Desviación de los ojos o movimientos anormales	<b>Continuo</b> Desviación de los ojos o movimientos anormales		
<b>Respuesta visual</b> Habilidad para seguir un objeto blanco y negro	Sigue el objeto en un arco completo		Sigue el objeto en un arco incompleto o asimétrico	No sigue el objeto		
<b>Respuesta auditiva</b> Respuesta a un sonajero	Responde al estímulo desde ambos lados		Reacción dudosa al estímulo o responde asimétricamente	No responde		
<b>Succión /deglución</b> Observe al niño succionando del pecho o de un biberón. Si es mayor, pregunte sobre alimentación asociada a tos o a excesiva salivación	Buena succión y deglución		Pobre succión y/o deglución	No reflejo de succión, no deglución		

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

**EVALUACIÓN DE LA POSTURA (observe las asimetrías)**

	Puntuación 3	2	Puntuación 1	Puntuación 0	Pt	Asim. / Coment.
<b>Cabeza</b> en sedestación	 Recta; en la línea media		 Ligeramente inclinada hacia un lado o hacia atrás o delante	 Marcadamente inclinada hacia un lado o atrás o delante		
<b>Tronco</b> en sedestación	 Recto		 Ligeramente curvado o inclinado lateralmente	 Muy curvado Hiper-extendido lateralmente Inclinado lateralmente		
<b>Brazos</b> en reposo	En posición neutra, centrados o ligeramente flexionados		<b>Ligera</b> rotación interna o rotación externa  <b>Intermitente</b> postura distónica	<b>Marcada</b> rotación interna o rotación externa o  postura distónica postura hemiparética		
<b>Manos</b>	Manos abiertas		<b>Intermitente</b> pulgar aducto o manos cerradas	<b>Persistente</b> Pulgar aducto o manos cerradas		
<b>Piernas</b> En sedestación	Capacidad para mantenerse sentado con la espalda recta o ligeramente inclinada (sedestación con las piernas estiradas) 		Capacidad para mantenerse sentado con la espalda recta pero las rodillas flexionadas 15-20% 	Incapacidad para mantenerse sentado a menos que las rodillas queden marcadamente flexionadas (no mantiene la sedestación con las piernas estiradas) 		
En supino y bipedestación	Piernas en posición neutra rectas o ligeramente dobladas	<b>Ligera</b> rotación interna o rotación externa	Rotación interna o rotación externa de caderas	<b>Marcada</b> rotación interna o rotación externa o extensión o flexión fija o contracturas en caderas y rodillas		
<b>Pies</b> En supino y bipedestación	Centrados en posición neutra  Dedos de los pies rectos, entre flexión y extensión		<b>Ligera</b> rotación interna o rotación externa  <b>Intermitente</b> Tendencia a mantenerse de puntillas o a extender o flexionar los dedos	<b>Marcada</b> rotación interna o rotación externa de tobillo  <b>Persistente</b> Tendencia a mantenerse de puntillas o a extender o flexionar los dedos		

























**EVALUACIÓN DE LOS MOVIMIENTOS**

	Puntuación 3	2	Puntuación 1	Puntuación 0	Punt.	Asim. / Coment.
<b>Cantidad</b> observar con el niño en decúbito supino	Normales		Excesivos o lentos	Mínimos o nulos		
<b>Calidad</b> observar la actividad motora voluntaria espontánea del niño durante el transcurso de la evaluación	Libres, alternantes, y suaves		Bruscos, entrecortados  Ligero temblor	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Espasmódicos y sincrónicos</li> <li>• Espasmos extensores</li> <li>• Atetoides</li> <li>• Atáxicos</li> <li>• Muy temblorosos</li> <li>• Espasmos mioclónicos</li> <li>• Movimientos distónicos</li> </ul>		









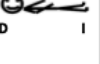


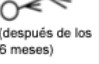


“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

**EVALUACIÓN DEL TONO**












	Puntuación 3	2	Puntuación 1	Puntuación 0	Punt.	Asim. / Coment.
<b>Signo de la bufanda</b> Tomar la mano del niño y desplazar el brazo cruzando el pecho hasta que se note resistencia. Observar la posición del codo con relación a la línea media.	Rango:  D I D I		 D I	 D I D I		
<b>Elevación pasiva del hombro</b> Levantar el brazo hacia arriba junto a la cabeza. Observar la resistencia que ofrecen el hombro y el codo a dicho estiramiento	Resistencia superable  D I	Dificultad para vencer la resistencia	No existe resistencia  D I	Resistencia no superable  D I		
<b>Pronación/ supinación</b> Estabilizar el brazo mientras se realiza pronación y supinación de antebrazo. Observar la resistencia.	Pronación y supinación completas, no existe resistencia		Resistencia superable para la pronación/ supinación completa	Pronación completa y supinación no posible. Marcada resistencia		
<b>Aductores de cadera</b> Manteniendo ambas piernas extendidas, separarlas en abducción lo máximo que sea posible. Observar el ángulo formado por las piernas	Rango: 150°-80°  D I D I	150-160°  D I	>170°  D I	<80°  D I		
<b>Ángulo popliteo</b> Manteniendo las nálgas del niño sobre la superficie, flexionar ambas caderas sobre el abdomen. Luego extender las rodillas hasta que haya resistencia. Note el ángulo entre la parte superior e inferior de la pierna.	Rango: 150°-100°  D I D I	150-160°  D I	-90° o >170°  D I	<80°  D I		
<b>Dorsiflexión de tobillo</b> Con la rodilla extendida, realizar dorsiflexión de tobillo. Observar el ángulo entre el pie y la pierna.	Rango: 30°-85°  D I D I	20-30°  D I	<20° o >90°  D I D I	>90°  D I		
<b>"Pull to sit"</b> Tractionar de las muñecas del niño para sentarlo (soportar la cabeza si es necesario)						
<b>Suspensión ventral</b> Sostener al niño alrededor del tronco, horizontalmente en suspensión ventral; note la posición de la espalda, los miembros y la cabeza.						

**REFLEJOS Y REACCIONES**

	Puntuación 3	Puntuación 2	Puntuación 1	Puntuación 0	Punt.	Asim. / Coment.
<b>Protección del brazo</b> Tractionar del niño por el brazo desde la posición supina para llevarlo hacia sentado (estabilizar la cadera contralateral) y observar la reacción del brazo libre	 Brazo extendidos D I		 Brazo semiflexionado D I	 Brazo completamente flexionado D I		
<b>Suspensión vertical</b> Sostener al niño por debajo de las axilas asegurándose que las piernas no tocan ninguna superficie - puede "hacer cosquillas" en los pies para estimular el pataleo	 Pataleo simétrico y alternante		 Una pierna patalea más o pataleo pobre	 No patalea incluso si es estimulado, o adopta una posición "en tijera"		
<b>Suspensión lateral</b> (describir el lado superior). Sostener al niño cerca de las caderas. Desde la vertical, inclinarlo a los lados hacia la horizontal. Observar la respuesta del tronco, columna, miembros y cabeza	 D I	 D I	 D I	 D I		
<b>Paracaídas</b> Sostener al niño verticalmente e inclinarlo rápidamente hacia delante. Observar la reacción/ simetría de la respuesta de los brazos	 (después de los 6 meses)		 (después de los 6 meses)			
<b>Reflejos tendinosos</b> Con el niño relajado, sentado o tumbado - usar un martillo pequeño de reflejos	Se obtienen con facilidad bíceps rodilla tobillo	Ligeramente exaltados bíceps rodilla tobillo	Exaltados bíceps rodilla tobillo	Clono o ausencia bíceps rodilla tobillo		

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

**SECCIÓN 2 HITOS MOTORES (no puntúa; observe las asimetrías)**

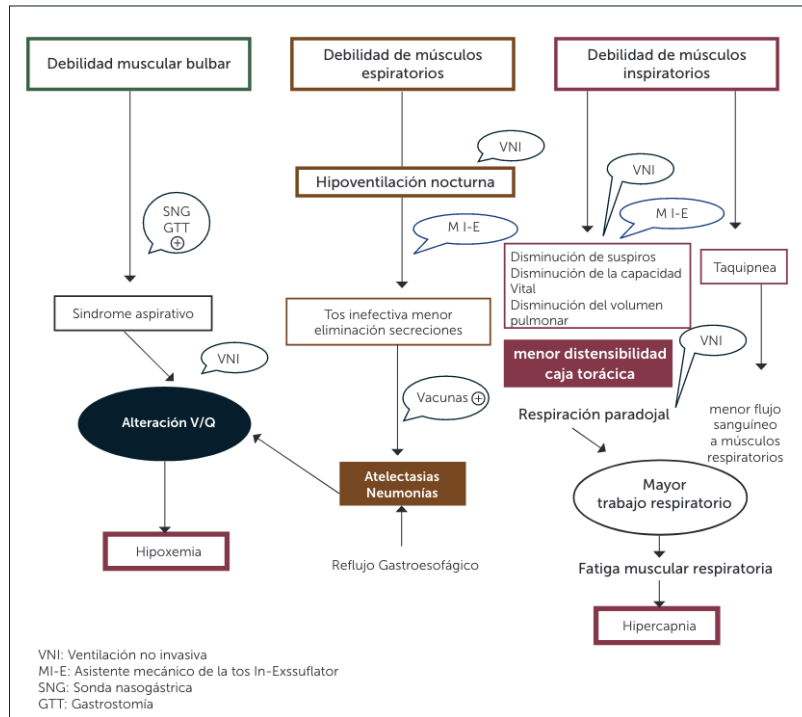
<b>Control cefálico</b>	Incapaz de mantener la cabeza erguida  normal antes de los 3m	Tambaleante  normal hasta los 4m	Mantiene la posición erguida todo el tiempo  normal desde los 5m			<b>Por favor, anote la edad a la cual se consigue la máxima habilidad</b>
<b>Sedestación</b>	No puede mantenerse sentado	Con soporte en caderas  normal a los 4m	Se apoya  normal a los 6m	Sedestación estable  normal a los 7-8m	Pivota (rota)  normal a los 9m	Observado:  Edad de adquisición:
<b>Agarre voluntario - observe el lado</b>	No agarra	Usa toda la mano	Dedo índice y pulgar pero agarre inmaduro	Agarre con pinza		Observado:  Edad de adquisición:
<b>Habilidad para patinear en supino</b>	No patatea	Patatea horizontalmente pero no eleva las piernas	Eleva las piernas (verticalmente)  normal a los 3m	Se toca las piernas  normal a los 4-5m	Se toca los dedos  normal a los 5-6m	Observado:  Edad de adquisición:
<b>Volteo - observe hacia qué lado(s)</b>	No voltea	Voltea hacia un lado  normal a los 4m	De prono a supino  normal a los 6m	De supino a prono  normal a los 6m		Observado:  Edad de adquisición:
<b>Gateo - observe si arrastra las nalgas</b>	No levanta la cabeza	Sobre los codos  normal a los 3m	Sobre las manos extendidas  normal a los 4m	Gatea arrastrándose sobre el abdomen  normal a los 8m	Gatea sobre manos y rodillas  normal a los 10m	Observado:  Edad de adquisición:
<b>Bipedestación</b>	No soporta el peso	Soporta su peso  normal a los 4m	Se mantiene de pie con soporte  normal a los 7m	Se mantiene de pie sin ayuda  normal a los 12m		Observado:  Edad de adquisición:
<b>Marcha</b>		Rebota (intenta botar)  normal a los 6m	Camina con apoyo  normal a los 12m	Camina independiente  normal a los 15m		Observado:  Edad de adquisición:

**SECCIÓN 3 COMPORTAMIENTO (no puntúa)**

	1	2	3	4	5	6	Comentarios
<b>Estado de consciencia</b>	No despierta	Soñoliento	Duerme pero se despierta fácilmente	Despierto pero no tiene interés	Pierde el interés	Mantiene el interés	
<b>Estado emocional</b>	Irritable, inconsolable	Irritable, consolable por cuidador	Irritable cuando se le acercan	No contento o triste	Contento y sonriente		
<b>Interacción social</b>	Evita, se retira	Vacilante	Acepta el acercamiento	Amistoso			

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

10.3. Anexo III. Fisiopatología de la afectación respiratoria



#### 10.4. Anexo IV. Informes méperespícos.

##### 10.4.1. Informes unidad de neumología Hospital la Paz.

Unidad de neumología Hospital la Paz (07/10/2014)
<p><b><u>Anamnesis y diagnóstico:</u></b> Insuficiencia respiratoria crónica. Desde junio de 2014, estable desde el punto de vista respiratorio. Hace dos semanas, comienza con sibilancias a tratamiento con salbutamol 2 v/día. Buena adaptación al ventilador. Cada 7-10 días despierta con dolor abdominal, náuseas y vómitos.</p>
<p><b><u>Exploración física:</u></b> Hipoventilación generalizada. Neurológica: Hipotonía, sin sostén cefálico y con limitación a la flexo-extensión de MMSS y MMII.</p>
<p><b><u>Tratamiento:</u></b> Revisiones programadas con el Dr. Sirvent en localidad de referencia.</p> <p><b>Recomendaciones:</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Evitar ambientes húmedos.</li><li>• Vacunación contra gripe en invierno y vacunación antineumocócica.</li><li>• Utilizar el cough assistant 1 vez al día.</li></ul> <p><b>Tratamiento médico:</b> Salbutamol solución 2 mg/5ml cada 24 horas.</p> <p>Ventilación nocturna con los siguientes parámetros: AVAPS: on, IPAP: 12 cmH<sub>2</sub>O, EPAP: 5 cmH<sub>2</sub>O, FR: 26 rpm, tiempo inspiratorio: 1,1 s, T subida: 2s. Alarmas programadas: VCalto: 280 ml, Vmin bajo: 0,1 l/min, Vmin alto: 10 l/min, FR baja: 4 rpm, FR alta: 60 rpm. Si <u>reagudización</u> respiratoria parámetros: AVAPS: on, IPAP: min 14 cmH<sub>2</sub>O, IPAP máx: 18 cmH<sub>2</sub>O, EPAP: 4 cmH<sub>2</sub>O, FR:26 rpm, tinspiratorio: 1,1s, Tsubida: 2s. Alarmas programadas: VCalto: 300 ml.</p>

Unidad de neumología Hospital la Paz (13/01/2015)
<p><b><u>Anamnesis y diagnóstico:</u></b> Desde octubre 2014, precisó 5 días de antibioticoterapia con Zinnat y 10 días de Augmentine por picos de fiebre. No presenta broncoespasmos. Retiran salbutamol oral por taquicardia y mala tolerancia. Buena tolerancia al ventilador. Realiza fisioterapia respiratoria una vez a la semana.</p>

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

<b><u>Exploración física:</u></b> Hipoventilación bilateral.
<b><u>Tratamiento:</u></b> Revisiones programadas con el Dr. Sirvent en localidad de referencia.
<b>Tratamiento médico y recomendaciones:</b> Mismas que en revisión anterior. Ventilación nocturna con los siguientes parámetros: AVAPS: on, IPAPmin: 11 cmH20, IPAPmáx: 12 cmH20, EPAP: 5 cmH20, FR: 26 rpm, tiempo inspiratorio: 1,1 s, T subida: 2s. Alarmas programadas: VCalto: 280 ml, Vmin bajo: 0,1 l/min, Vmin alto: 10 l/min, FR baja: 4 rpm, FR alta: 60 rpm. Si <u>reagudización</u> respiratoria parámetros: Mismos parámetros que revisión anterior.

Unidad de neumología Hospital la Paz (13/09/2016)
<b><u>Anamnesis y diagnóstico:</u></b> Se interviene de escoliosis el 6/05/2015 realizando artrodesis posterior T1-T3 + L2-S1, sin incidencias respiratorias. Exacerbación respiratoria con rinorrea, febrícula y aumento de secreciones respiratorias desde julio de 2016, que requirió tratamiento con amoxicilina.
<b><u>Exploración física:</u></b> Hipoventilación bilateral generalizada.
<b><u>Tratamiento:</u></b> Revisiones programadas con el Dr. Sirvent en localidad de referencia.
<b>Tratamiento médico y recomendaciones:</b> Mismas que en revisión anterior. Ventilación nocturna con los siguientes parámetros: AVAPS: on, IPAPmin: 11 cmH20, IPAPmáx: 12 cmH20, EPAP: 5 cmH20, FR: 26 rpm, tiempo inspiratorio: 1,1 s, T subida: 2s. Alarmas programadas: VCalto: 280 ml, Vmin bajo: 0,1 l/min, Vmin alto: 10 l/min, FR baja: 4 rpm, FR alta: 60 rpm. Si <u>reagudización</u> respiratoria parámetros: Mismos parámetros que revisión anterior.

Unidad de neumología Hospital la Paz (07/02/2017)
<b><u>Anamnesis y diagnóstico:</u></b> No desarrolló infecciones respiratorias desde última revisión, sin antibióticos ni broncodilatadores de rescate. Toma como tratamiento de mantenimiento singular 1 sobre al día, azitromicina y utiliza ventilador trilogy100 por las noches,
<b><u>Exploración física:</u></b> Leve hipoventilación generalizada, sin ruidos sobreañadidos.
<b><u>Tratamiento:</u></b> Revisiones programadas con el Dr. Sirvent en localidad de referencia.

**Tratamiento médico y recomendaciones:** Mismas que en revisión anterior. Singulair 4 mg en sobres, 1 sobre al día; azitromicina, 4 ml 3 veces por semana hasta próxima revisión.

Ventilación nocturna con los siguientes parámetros: AVAPS: on, IPAPmin: 11 cmH<sub>2</sub>O, IPAPmáx: 14 cmH<sub>2</sub>O, EPAP: 5 cmH<sub>2</sub>O, FR: 26 rpm, tiempo inspiratorio: 1,1 s, T subida: 2s. Alarmas programadas: VCalto: 280 ml, Vmin bajo: 0,1 l/min, Vmin alto: 10 l/min, FR baja: 4 rpm, FR alta: 60 rpm. Si reagudización respiratoria: Mismos parámetros que revisión anterior

Unidad de neumología Hospital la Paz (19/02/2019)

**Anamnesis y diagnóstico:** Desde noviembre 2017, estable desde el punto respiratorio. No exacerbaciones, ni antibioticoterapia. No broncoespasmos ni necesidad de broncodilatador de rescate. Se administra vacuna antigripal. Por recomendación de neumólogo toma amoxicilina los viernes y montelukast a diario. Ejercicios de fisioterapia respiratoria domiciliarios a diario (Cough assistant 1 vez/semana). Bien adaptado a ventilador mecánico (9-10 horas durante el sueño). Duerme bien. Evoluciones previas:

- Evolución (19/10/2018): Desde última revisión estable. Utiliza VMNI todos los días por la noche, retensado de barras escoliosis en junio 2018 (3º vez).
- Evolución (19/02/19): 1 reagudización respiratoria que precisa ciclo de antibiótico con amoxicilina-clavulánico (15 días) y azitromicina (5 días) y oxigenoterapia (3 días). Salbutamol en cámara. No precisó ingreso.

**Exploración:** Tórax en campana. Buena ventilación bilateral sin ruidos en vías altas. Tonos cardíacos rítmicos y sin soplos. Neurológico: Hipotonía generalizada, sin sostén cefálico. Limitación en la flexo-extensión de MMSS y MMII, con contracturas en manos y pies.

**Tratamiento:** Revisiones programadas con el Dr. Sirvent en localidad de referencia.

**Tratamiento médico y recomendaciones:** Mismas que en revisión anterior. Si reagudización respiratoria: amoxicilina- clavulánico. Si infección o broncoespasmo frecuente: budesonida 200 mcg cada 12 horas en cámara espaciadora y Montelukast 5 mg a día.

Ventilación nocturna con los siguientes parámetros: AVAPS: on, IPAPmáx: 14 cmH<sub>2</sub>O, EPAP: 5 cmH<sub>2</sub>O, FR: 26 rpm, tiempo inspiratorio: 1,1 s, T subida: 2s. Alarmas programadas: VCalto: 280 ml, Vmin bajo: 0,1 l/min, Vmin alto: 10 l/min, FR baja: 4 rpm, FR alta: 60 rpm. Durante el día se le puede poner 30 minutos en configuración 2, que es la misma que la indicada para reagudización en revisión anterior.

Unidad de neumología Hospital la Paz (18/02/2020)

**Anamnesis y diagnóstico:**

Evolución 18/06/19: Desde la última revisión una reagudización respiratoria (Mayo) que precisó un ciclo de amoxicilina- clavulánico (15 días ) y azitromicina (5 días), con salbutamol de rescate y Seretide en cámara. No precisa oxigenoterapia suplementaria. No ingreso. Está a tratamiento con Montelukast 5 mg al día. Bien adaptado a VMNI, con interfase nasal. Usa asistente de tos todos los días, acude a rehabilitación respiratoria (1 vez/semana) y motora (2 días a la semana). Próximo retensado de barras en octubre del 2019.

Evolución 15/10/19: Desde última revisión en junio una reagudización en septiembre que preciso Salbutamol de rescate Seretide 25/125 mcg: 2 puff cada 12 h sin ciclo de antibiotico. No oxigenoterapia. No ingreso hospitalario. Está a tratamiento con Montelukast 5mg al día y azitromicina 250 mg: 1 sobre y medio cada 7 días. Continúa con tratamiento de fisioterapia y asistente de tos. Desde hace 24 horas presenta fiebre (Tmáx: 38.8°C) y dolor abdominal. No vómitos ni diarrea. No cuadro catarral asociado. Recibe Nusinersen (hoy 11º dosis). Ingreso hoy, para retensado.

Historia actual: Desde la última revisión estable desde el punto de vista respiratorio. No reagudizaciones. No requirió salbutamol. No oxigenoterapia suplementaria. Está a tratamiento con Montelukast 5 mg al día y azitromicina 250 mg: 1,5 sobre cada 7 días. Hoy dosis 12º de nusinersen y vacuna antigripal.

**Exploración física:** Talla: 1,32 cm. Peso: 36 kg. IMC: 20,66. Tórax campaniforme. AP: Buena ventilación bilateral. Ruidos transmitidos en vías altas. Neurológico: Hipotonía generalizada. Sostén cefálico intermitente. Limitación en flexo extensión de MMSS y MMII, con contracturas en pies y manos.

**Tratamiento médico y recomendaciones:** Mismo que en revisión anterior.

Unidad de neumología Hospital la Paz (22/06/2021)

**Anamnesis y diagnóstico:**

Evolución 16/06/2020: Estable desde el punto de vista respiratorio, sin reagudizaciones. No broncodilatadores de rescate ni corticoterapia oral, antibioticoterapia, Seretide o oxigenoterapia. Azitromicina 250 mg: 1 sobre y medio cada 7 días. Buena tolerancia a VMNI todas las noches. Asistente de tos todas las noches. Nusinersen 13º dosis hoy.

Evolución 20/10/2020: Continúa estable. Se reanuda hace 20 días tratamiento con Montelukast 5 mcg al día y azitromicina 250 mg. Vacuna gripe. Sin modificaciones en parámetros de VMNI.

Evolución 13/03/2021: Sin modificaciones. Se realiza pulsioximetría nocturna de control.

Historia actual: Desde ingreso marzo de 2021 estable desde el punto de vista respiratorio. No reagudizaciones, no broncodilatadores. Presenta expansor de paladar, pendiente de retirar en 4 meses tras colocación de Brackets. Reacción alérgica en mayo tratada con Urbason y Polaramine sin identificación del alérgeno (probablemente champú: dermatitis seborreica). Hoy 16º dosis Nusinersen. Sigue a mantenimiento con Montelukast y azitromicina. Cambio en parámetros VMNI: FR: 27 rpm, VT 7 ml/kg.

**Exploración física:** Talla: 137 cm, peso: 42 kg. IMC: 22. FC: 107 SpO2: 97% con aire ambiente. Tórax campaniforme. AP: Buena ventilación bilateral, sin ruidos sobreañadidos. Neurológico: Hipotonía generalizada, en silla de ruedas. Limitación en flexo-extensión de MMSS y MMII.

**Tratamiento:**

**Tratamiento médico y recomendaciones:** Mismas recomendaciones + mismo tratamiento de mantenimiento + si reagudización respiratoria: Amoxicilina/ácido clavulánico :1 sobre cada 10-14 días y azitromicina o cefuroxima.

Ventilación nocturna con ventilador trilogy 100 con los siguientes parámetros: Mismos parámetros que revisión anterior.



Unidad de neumología Hospital la Paz (19/10/2021)

**Anamnesis y diagnóstico:** Desde última revisión estable desde el punto de vista respiratorio. No reagudizaciones, no broncodilatadores ni corticoterapia. Expansor del paladar pendiente de retirar en noviembre para colocación de Brackets. No acudió urgencias ni presentó ingresos. Sin tratamiento de mantenimiento desde junio. Asistente de tos por las noches.

**Exploración física:** Talla: 142 cm, peso: 44,4 kg, IMC: 22,02. Tórax campaniforme. AP: Buena ventilación bilateral, sin ruidos sobreañadidos. Hipotonía generalizada, en silla. Limitación en flexo extensión de MMSS y MMII.

**Tratamiento:** Revisiones programadas con el Dr. Sirvent en localidad de referencia. Se retira tratamiento de mantenimiento (sólo si reagudización Montelukast 5 mcg día y azitromicina 250 mg, 1 sobre y medio a la semana). Pendiente de espirometría.

**Tratamiento médico y recomendaciones:** Mismas que en revisión anterior.

Ventilación nocturna con ventilador astral150, con humidificador e interfase nasal, los siguientes parámetros: AVAPS: on, IPAPmin: 11 cmH<sub>2</sub>O, IPAPmáx: 12 cmH<sub>2</sub>O, EPAP: 5 cmH<sub>2</sub>O, FR: 26 rpm, tiempo inspiratorio: 1,1 s, T subida: 2s. Alarmas programadas: VCalto: 280 ml, Vmin bajo: 0,1 l/min, Vmin alto: 10 l/min, FR baja: 4 rpm, FR alta: 60 rpm. Si reagudización respiratoria parámetros: Mismos parámetros que revisión anterior.

Unidad de neumología Hospital la Paz (25/10/2022)

**Anamnesis y diagnóstico:** Desde noviembre de 2021, presenta episodios esporádicos de dolor en hemitórax izquierdo, sin relación con traumatismo previo, acompañado de taquicardia sin desaturación. Desde la última revisión en marzo de 2022, estable desde el punto de vista respiratorio, únicamente un episodio de reagudización por broncoespasmo sin infección respiratoria asociada en agosto, Seretide en cámara durante dos semanas y ciclo de antibiótico con amoxicilina-clavulánico durante 10 días sin necesidad de oxígeno suplementario. Tratamiento de mantenimiento con Montelukast: 10 mg al día y azitromicina 250 mg: 1 sobre y medio cada 7 días. El 22/10/2022 acude a urgencias al CHUAC por cefalea, sin datos de alarma. Analítica sanguínea normal, salvo pCO<sub>2</sub>: 51,2 mmHg. Ha vuelto a presentar episodios esporádicos de dolor en hemitórax izquierdo, sin relación con traumatismo previo sin taquicardia asociada ni

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

desaturación. Mismos parámetros en ventilador Astral150, con buena adaptación. Hoy 20º dosis de Nusinersen. Pendiente de valoración en la unidad de disfagia para colocación de gastrostomía. Continúa con Brackets.

**Exploración física:** Perímetro torácico 87 cm. Tórax campaniforme. AP: Buena ventilación bilateral, sin ruidos sobreañadidos. Tonos cardíacos rítmicos y normales. Hipotonía generalizada, en silla de ruedas. Limitación en flexo-extensión de MMSS y MMII.

**Tratamiento:** Se comprueba BIPAP con correcto funcionamiento. Se retira tratamiento de mantenimiento en verano, pendiente de espirometría. Y sube la azitromicina a 2 sobres cada 7 días.

**Tratamiento médico y recomendaciones:** Mismas que en revisión anterior.

Ventilación nocturna con ventilador astral150, interfase nasal, humidificador, tubuladura única, con los siguientes parámetros: AVAPS: on, IPAPmáx: 15 cmH2O, EPAP: 6 cmH2O, FR: 20 rpm, tiempo inspiratorio min: 0,7 s, tiempo inspiratorio máx: 1,5, T subida: 150 ms. Activación muy alta. Ciclado:25. Alarmas programadas: Apagadas. Si reagudización respiratoria parámetros: AVAPS: on, IPAP min: 14cmH2O, IPAPmáx: 18 cmH2O, EPAP: 7cmH2O, FR:26 rpm, Tinspiratorio: 1,1s, Tsubida: 2s, Alarmas: VCalto: 300 ml.

Unidad de neumología Hospital la Paz (28/02/2023)

**Anamnesis y diagnóstico:**

Desde última revisión en octubre de 2022, estable desde el punto de vista respiratorio. En diciembre de 2022, episodio de infección respiratoria que requirió antibioticoterapia 15 días junto con 5 días de Azitromicina, Salbutamol y Seretide. No ha requerido ingreso y a partir de ahí se encuentra estable. Está en tratamiento de mantenimiento con Montelukast 10 mg al día y Azitromicina 250 mg: 2 sobres cada 48 horas (lunes, miércoles y viernes). Utiliza todas las noches VMNI, 9-10 h, con parámetros de revisión anterior, VT: 7-9 ml/kg. Hoy se realiza 21º infusión Nusinersen. Mismas pautas de rehabilitación y fisioterapia. Sigue pendiente de valoración para colocación de gastrostomía, pero come todo por boca. Acude a logopedia para fortalecimiento de musculatura facial y lingual. Continúa con Brackets.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

**Exploración física:** Talla: 142 cm, peso: 43 kg, SpO<sub>2</sub>: 97%, FC:110, FR: 33, EtCO<sub>2</sub>: 33 mmHg. Perímetro torácico: 89 cm. Color normal de piel y mucosas. Deformidad torácica, tórax campaniforme. AP: Buena ventilación bilateral, sin ruidos sobreañadidos. AC: Tonos cardíacos rítmicos, sin soplos. Hipotonía generalizada, en silla. Limitación en flexo-extensión de MMSS y MMII.

**Tratamiento:** Revisiones programadas con el Dr. Sirvent en localidad de referencia.

**Tratamiento médico y recomendaciones:**

- Evitar tabaquismo y permanencia en ambientes húmedos, sobre todo tabaco y polucionados.
- Vacuna antigripal en otoño.
- Fisioterapia respiratoria torácica diaria. Aumentar en exacerbaciones respiratorias. Si se produce reagudización, valorar introducir de forma precoz antibioticoterapia con Amoxicilina- clavulánico (sobres 875 mg): 1 sobre cada 8 horas durante 10-15 días, o cefuroxima o azitromicina.

**Tratamiento de mantenimiento:** Suspender en junio y reiniciar en otoño. Montelukast 10 mg al día y Azitromicina 250 mg: 2 sobres cada 48 horas.

**Ventilación nocturna** con ventilador astral150, interfase nasal, humidificador, tubuladura única, con los siguientes parámetros: AVAPS: on, IPAPmáx: 15 cmH<sub>2</sub>O, EPAP: 6 cmH<sub>2</sub>O, FR: 20 rpm, tiempo inspiratoriomin: 0,7 s, tiempo inspiratoriomáx: 1,5, T subida: 150 ms. Activación muy alta. Ciclado:25. Alarmas programadas: Apagadas. Si reagudización respiratoria parámetros: AVAPS: on, IPAP min: 14cmH<sub>2</sub>O, IPAPmáx: 18 cmH<sub>2</sub>O, EPAP: 7cmH<sub>2</sub>O, FR:26 rpm, Tinspiratorio: 1,1s, Tsubida: 2s, Alarmas: VCalto: 300 ml.

10.4.2.Pruebas complementarias

Laboratorio- EAB venosa	
05/09/2017- En contexto de infección respiratoria.	pH: 7,37 pCO <sub>2</sub> : 41,6 mmHg HCO <sub>3</sub> : 23 mmol/L. EAB: 1.
19/07/2021 en CHUAC	pH: 7,38 pCO <sub>2</sub> : 40,4 HCO <sub>3</sub> : 23,4 mmol/L EAB: -1 mmol/L.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

02/02/2022 en CHUAC	pH: 7,33 pCO <sub>2</sub> : 44,6 HCO <sub>3</sub> : 22,1 mmol/L EAB: -2,1 mmol/L.
22/10/2022 en el CHUAC, coincidiendo con cefalea aguda.	pH: 7,33 pCO <sub>2</sub> : 51,2 HCO <sub>3</sub> : 23,4 mmol/L EAB: -2,1 mmol/L.
19/07/2021	pH: 7,38 pCO <sub>2</sub> : 40,4 HCO <sub>3</sub> : 23,4 mmol/L EAB: -1 mmol/L.

<b>Teleradiografía</b>	
05/09/2017	Barras de osteosíntesis. No alteraciones en parénquima pulmonar.
21/06/2018	Barras de osteosíntesis. No alteraciones en parénquima pulmonar.
28/05/2019	Barras de osteosíntesis. No alteraciones en parénquima pulmonar.

<b>Radiografía de tórax</b>	
28/05/19	Barras de osteosíntesis. No alteraciones en parénquima pulmonar.
15/10/19	Barras de osteosíntesis. No alteraciones en parénquima pulmonar, no imágenes de atelectasia ni condensación.

<b>Pulsioximetría nocturna domiciliaria con VMNI</b>	
06/09/2017	Duración del estudio 6 horas. Índice de desaturaciones/hora: 0. Número de desaturaciones: <4%. SpO <sub>2</sub> mín: 97%. SpO <sub>2</sub> media: 98%. Tiempo de desaturación: <90%.
22/06/2018	Duración del estudio 6 horas. Índice de desaturaciones/hora: 0,16. SpO <sub>2</sub> mín: 92%. SpO <sub>2</sub> media: 97%. CT90: 0,2%. Estudio dentro de límites normales.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

15/10/2019	Duración del estudio 7 horas y 38 minutos. Índice de desaturaciones/hora: 0,26. SpO2mín: 86%. SpO2 media: 95,5%. CT90:0,2%. Estudio en límites normales.
13/03/2021	Duración del estudio 5 horas y 25 minutos. Índice de desaturaciones/hora: 1,29. SpO2mín: 87%. SpO2 media: 94%. Tiempo de saturación: <90%: 50s. Estudio en límites normales.
15/06/2022	Duración del estudio 5 horas y 50 minutos. SpO2mín: 89%. SpO2 media: 93,43%. Tiempo de saturación <90%: 0,02%. Caídas por debajo de 85%: 0. Score McGill 1. Estudio en límites normales, no concluyentes para descartar AOS (síndrome de apnea obstructiva del sueño). No cumple criterios de hipoxemia nocturna mantenida (T90> 5%)

**Pulsioximetría nocturna**

22/06/2018	Duración del estudio 6 horas. Índice de desaturaciones/hora: 0,16. SpO2mín: 92%. SpO2 media: 97%.
------------	---

**Pulsioximetría- capnografía. Mediciones puntuales**

07/02/2017	EtCO2: 38 SpO2: 97% FC:101 lpm FR: 23 rpm. No O2 suplementario.
05/09/2017	EtCO2: 38 SpO2: 98% FC:98 lpm FR: 18 rpm. No O2 suplementario.
13/02/2018	EtCO2: 38 SpO2: 97% FC:112 lpm FR: 21 rpm. No O2 suplementario.
16/10/2018	EtCO2: 37 SpO2: 97% FC: 92 lpm FR: 20 rpm. No O2 suplementario.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

19/02/2019	EtCO2: 37 SpO2: 97% FC:102 lpm FR: 22 rpm. No O2 suplementario.
18/06/2019	EtCO2: 36 SpO2: 98% FC:110 lpm FR: 16 rpm. No O2 suplementario.
18/02/2020	EtCO2: 37 SpO2: 99% FC:114 lpm FR: 25 rpm. No O2 suplementario.
22/06/2021	EtCO2: 38 SpO2: 97% FC:101 lpm FR: 23 rpm. No O2 suplementario.
19/10/2021	EtCO2: 37 SpO2: 96% FC:93 lpm FR: 28 rpm. No O2 suplementario.
17/03/2022	EtCO2: 37 SpO2: 96% FC:94 lpm FR: 29 rpm. No O2 suplementario.
25/10/2022	EtCO2: 35 SpO2: 99% FC:86 lpm FR: 35 rpm. No O2 suplementario.

<b>Espirometrías</b>	
07/02/2017	CVF: 29,7% FEV1: 33,3% FEV1/CVF: 94,9%. Patrón restrictivo moderado a severo.
05/09/2017	CVF: 39% FEV1: 39% FEV1/CVF: 85%. Patrón restrictivo moderado a. severo.
13/02/2018	CVF: 33% FEV1: 38,8% FEV1/CVF: 99,17%. Patrón restrictivo moderado a severo.
16/10/2018	CVF: 19,5% FEV1: 18,8% FEV1/CVF: 79,58%. Patrón restrictivo moderado a severo.
16/06/2019	CVF: 19,5% FEV1: 18,8% FEV1/CVF: 79,58%. Patrón restrictivo severo.
18/02/2020	CVF: 35,5% FEV1: 34,6% FEV1/CVF: 81,91%. Patrón restrictivo severo.
20/10/2020	CVF: 26,9% FEV1: 25,1% FEV1/CVF: 80,20%. Patrón restrictivo muy severo.
18/10/2021	CVF: 34% FEV1: 30% FEV1/CVF: 78,25%. Patrón restrictivo muy grave.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

17/03/2022	No se realiza espirometría al recibir la infusión intratecal Nusinersen este día.
28/02/2023	CVF: 31% (0,89) FEV1: (0,77)30% FEV1/CVF: 87%. FEF 25/75: 33% Patrón restrictivo.

Analíticas	
15/10/19- En contexto de síndrome febril.	Creatinina en suero < 0,10. (0,30-0.7) Proteína C reactiva 155,8 (0,0-0,5)
19/07/21	TSH, Igs (IgA, IgG, IgM) Normal. Alfa 1 antritripsina 76,6 mg/dL (88-174).

10.4.3. Informes unidad de Neurología Hospital La Paz.

Unidad de neurología Hospital la Paz (13/01/2015)	
<p><b><u>Anamnesis y diagnóstico:</u></b> Desde los 4 meses detectaron disminución de movimientos. Sostén cefálico durante unos meses, luego desaparición. No alcanza elevación de la cabeza en prono, ni sedestación independiente. Informe de neuroortopedia del 2008 refleja hipotonía, atrofia y debilidad, sin sostén cefálico ni sedestación. Actualmente se desplaza en silla eléctrica o manual. No puede elevar los brazos, dependencia para todas las actividades. Controla la mirada. BIPAP por las noches desde hace 3 años, con mejoría de la respiración desde operación de escoliosis en 2013.</p>	
<p><b><u>Exploración física:</u></b> No distrofias ni discordias, inteligencia normal. Lenguaje adecuado para su edad. Disartria por debilidad. Debilidad facial y fasciculaciones linguales. Sin afectación oculomotora. Arreflexia generalizada y contracturas articulares. Deformidad en flexo de manos y pies. No sostén en sedestación.</p>	
<p><b><u>Tratamiento y recomendaciones:</u></b> Se le extrae una muestra de sangre para estudio en homocigosis de SMN1 y recuento de copias SMN2. Explicamos a la madre la posibilidad de Nusinersen como fármaco de uso compasivo.</p>	

Unidad de neurología Hospital la Paz (19/02/2019)

**Anamnesis y diagnóstico:** Actuaciones preventivas: Usa asistente de tos 3 series de 3 ciclos 1 vez al día. Presión positiva 35 cmH<sub>2</sub>O, presión negativa 40 cmH<sub>2</sub>O, T<sub>insp</sub>: 2,5 s. T<sub>espi</sub>: 1,8 s. T<sub>pausa</sub>: 1 s. BIPAP nocturna. Acude para nueva infusión intratecal de Nusinersen, 9º dosis. Escoliosis con instrumentación vertebral y retensado de barras en 2018. Notan que presenta una fuerza ligeramente mayor en movimientos laterales de cabeza, y movimientos mínimos en los dedos de los pies. No movimiento en tobillo ni rodilla. Come triturado y apenas se atraganta.

**Exploración física:** Puede girar la cabeza a izquierda y derecha en decúbito. Sentado mantiene la cabeza erguida sin apoyo. Se mantiene sentado con poco apoyo. Hace resistencia con ambos bíceps. Mantiene las rodillas flexionadas con los pies apoyados.

CHOP INTEND: 18

HINE: 2:2

**Tratamiento y recomendaciones:** Se infunde sin incidencias 5ml=12 mg de Nusinersen intratecal. Se mantiene a tratamiento rehabilitador y se programa nueva fecha de infusión y revisión.

Unidad de neurología Hospital la Paz (18/02/2020)

**Anamnesis y diagnóstico:** Alergia a pescado. Acude para inyección de Nusinersen, 12º dosis. Usa asistente y BIPAP nocturna, sin cambios. Continúa sin sostén cefálico y mayor estabilidad en la columna. Movilidad mínima de los dedos de los pies, no movimiento en rodilla ni en tobillo. Guía la silla con la mano derecha. Come triturado.

**Exploración física:** Puede girar la cabeza a izquierda y derecha en decúbito. Sentado mantiene la cabeza erguida sin apoyo. Se mantiene sentado con apoyo con las piernas colgando. No puede corregir la postura a erguida desde la flexión ni la extensión. Hace resistencia en ambos bíceps 4-/5. Mantiene las rodillas flexionadas con los pies apoyados. Mueve los dedos de los pies. Puede coger objetos con pinza manual (con mucha debilidad).

CHOP INTEND: 21

HINE: 4



**Tratamiento y recomendaciones:** Se infunde sin incidencias 5ml=12 mg de Nusinersen intratecal. Se mantiene a tratamiento rehabilitador y se programa nueva fecha de infusión.

Unidad de neurología Hospital la Paz (19/10/2021)

**Anamnesis y diagnóstico:** Alergia a pescado. Acude para inyección de Nusinersen, 17º dosis. Ningún efecto adverso de inyección previa. Usa asistente y BIPAP nocturna, sin cambios. Visto hace un mes por unidad de Columna, se mantiene estable y de momento no se plantean nuevos retensados. Le han notado estabilidad, persiste fuerza en cabeza, la puede mover mejor y más bruscamente. Guía su silla con la mano derecha. En este tiempo ha notado que puede beber echándose un poco hacia delante, sin apoyo con la cabeza en el reposacabezas. No movimiento en la articulación de tobillo ni rodilla (sí en la bañera). Come triturado, sin dificultad, no se atraganta. Estudiado en la consulta de ORL por disfagia, recomiendan gastrostomía. No tiene sialorrea habitual, traga saliva.

**Exploración física:** Puede girar la cabeza a izquierda y derecha en decúbito. Sentado mantiene la cabeza erguida sin apoyo. No puede corregir la postura a erguida desde la flexión ni la extensión. Se mantiene sentado con las piernas colgando con poco apoyo. Hace escasa resistencia con ambos bíceps: 3/5. Mantiene las rodillas flexionadas con los pies apoyados. Puede coger objetos con pinza débil.

CHOP INTEND: 23

HINE: 2:4

**Tratamiento y recomendaciones:** Mantener rehabilitación. Revisión para infusión el martes 22 de febrero.

#### 10.4.4. Informes Unidad de Rehabilitación Hospital la Paz.

Unidad de Rehabilitación Hospital la Paz (19/02/2020)

**Anamnesis y diagnóstico:** Paciente a seguimiento en neumología, neurología y en la unidad de columna. Ingresado de forma programada en noviembre de 2019 para retensado de crecimiento. Primera consulta en rehabilitación. Recibe fisioterapia motora (2 veces a la semana) y respiratoria (1 vez a la semana). Usa asistente de tos. Estable desde el punto de vista respiratorio, infecciones

tratadas en domicilio sin ingresos frecuentes. No usa ortesis. Come por boca, triturados. Lenguaje comprensible con acumulación de secreciones orales.

En la revisión durante el último ingreso, se recomendó el uso de ortesis posturales para muñeca bilateral y AFOS. Acude con las ortesis, pero precisan ajustes para intentar la mejor alineación del carpo posible (flexión en una posición que garantice funcionalidad del carpo). AFOS: Aumentar el ángulo de dorsiflexión bilateral con una mejor alineación. Actualmente están hechas según actitud postural.

**Exploración física:** Control cefálico inestable, consigue mantener control con lateralización y giros parciales. No control de tronco (nunca conseguido), ausencia de movilidad antigraavitatoria en las 4 extremidades, únicamente consigue movimiento de dorsiflexión del carpo y algo en la articulación metacarpofalángica. Cuello con recorrido completo, leve limitación en los últimos grados de rotación izquierda. MMSS con limitación en los últimos grados en hombro derecho. Flexo de codo de -40 en izquierdo, -45 en derecho, desviación cubital irreductible en ambos con pérdida de flexión interfalángica en ambas manos y limitación en los últimos grados de flexión metatarsofalángica bilateral. Ascenso pélvico izquierdo con deformidad torácica 2º escoliosis. MMII con flexo leve de cadera, flexo de rodilla derecha -25, izquierda -30 y limitación en los últimos grados de flexión bilateral. Tobillos con deformidad en equino varo bilateral, reducción del valgo con resistencia, persistiendo equino de -8 grados (con dolor leve a la reducción) en izquierdo. Aporta radiografía de pelvis: luxación de cadera derecha con desplazamiento de pala iliaca, luxada, pero sin desplazamiento superior: 1/3 interno de la cabeza femoral a nivel del tercio distal del acetábulo.

**Tratamiento y recomendaciones:** Se recomienda valoración por reumatología de su hospital, ya que las radiografías presentan osteopenia radiológica y el paciente depende de ayuda para cambios posturales y recibe fisioterapia continua, que podría suponer riesgo de fractura.

Unidad de Rehabilitación Hospital la Paz (22/06/2021)

**Anamnesis y diagnóstico:** Sin infecciones respiratorias en últimos meses. No usan aspirador de secreciones de forma habitual. Hoy dosis 16 Nusinersen. En la mordida no coaptan molares. Valorado por disfagia en consulta de foniatría, donde recomiendan valoración instrumental. Alimentación a base de triturados, sin historia de atragantamientos. Le dan algún sólido y consigue masticarlo. Voz constantemente húmeda por presencia de secreciones. Hipotrofia

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

perioral, consigue sello labial. Defecto oclusal anterior y molares. Respiración oral, paladar ojival y estrecho. Lengua interiorizada, con fasciculaciones linguales en reposo, protrusión lingual y movimientos laterales muy limitados (no consigue punta ni arrastre posterior). Tras deglución de agua, aumenta la voz húmeda. Al pedirle más degluciones se limpia, y consigue proyectar mejor la voz.

**Exploración física:** Mismos hallazgos que en informe anterior. Perímetro torácico: 84 cm, acampanado en radiografía, pero redondeado a la exploración. Ginecomastia. SatO2: 97%. PIM con asistencia al sellado de labios: 30 cmH2O.

**Tratamiento y recomendaciones:** Mantener fisioterapia. En próximo ingreso valorar FEES (videoendoscopia de deglución). Se ajustan los parámetros del asistente de tos philips E70: presiones simétricas a 40 cmH2O. Tinsp: 3,5 s, Tespi: 2,6 s, cough track activado. 1 sesión al día de 5 ciclos 5 repeticiones, con buena tolerancia. No consigue buen sellado de labios, pero si le asisten es capaz de usar theresold. Theresold IMT a 18 cmH2O, 10x3. Próxima revisión coincidiendo con unidad de neumología, y revisión en consulta de disfagia 18/10/2021.

Unidad de Rehabilitación Hospital la Paz (19/10/2021)

**Anamnesis y diagnóstico:** Buena evolución respiratoria. Bien adaptado al asistente. Ortesis mano- muñeca nocturnas con buena adaptación. AFOS posturales que usa durante el día porque no le permiten conciliar el sueño. 5-6 horas. Continúa con fisioterapia motora, fisioterapia respiratoria y asistente de tos. Theresold 18 cmH2O. PIM con asistencia al sellado de labios: 30 cmH2O.

**Exploración física:** No control cefálico ni de tronco. Perímetro torácico:88 cm. Flexo de codos bilateral: -40°. Limitación en supinación bilateral. DF pasiva del carpo conservada, desviación cubital del carpo bilateral pero flexible en pasivo, no consigue movimiento activo excepto ligera dorsiflexión de dedos de ambas manos. Luxación de cadera izquierda con ascenso de hemipelvis derecha. ABD pasiva con RE y flexión de cadera de 10° bilateral. Extensión de cadera y rodilla 0°. Valgo de tobillos bilateral, alineación pasiva mejor en el derecho, en el izquierdo persiste valgo leve de 10°.En relación con movimientos espontáneos, únicamente ligera dorsiflexión de ambos pies. ADD a 1/5.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

Rx pelvis: Luxación bilateral de cadera, con ascenso mayor en cadera derecha (cierto colapso en espina iliaca), asintomático.

**Tratamiento y recomendaciones:** Revisión en 4 meses.

Unidad de Rehabilitación Hospital la Paz (25/10/2022)

**Anamnesis y diagnóstico:** Luxación bilateral de cadera. Intervenido de escoliosis. Último retensado en marzo de 2021, de momento no se considera fijación, revisiones anuales. Ingreso por parte del endocrino para tratamiento con bifosfonato. Tiene pendiente densitometría de control en Galicia. Usa incentivador theresold IMT a 18 cmH2O a diario, 10x3. PIM con asistencia al sellado de labios, 30 cmH2O. BIPAP: 9-10 horas, le han subido hoy un punto de PIP y PEEP. Silla eléctrica con joystick para exteriores (más de uso en verano) por hipersensibilidad al frío.

**Exploración física:** No control cefálico ni de tronco. Flexo de codos bilateral con mejoría en derecho -30 izquierdo, -25 derecho. DF pasiva en carpo, conservada desviación cubital bilateral. No consigue movimiento activo salvo ligera dorsiflexión de dedos en ambas manos. Chasquido en cadera izquierda, ascenso de hemipelvis derecha, ABD pasiva con RE y RF 30-40°bilateral, extensión de cadera y rodillas de 0°. Valgo de tobillos bilateral, alineación pasiva mejor en derecho, en izquierdo persiste valgo leve 10°. Movimientos espontáneos únicamente discreta dorsiflexión en ambos pies. ADD a 1/5.

Rx pelvis: Luxación bilateral de caderas, con ascenso mayor en cadera derecha (con cierto colapso de espina iliaca) pero asintomático.

**Tratamiento y recomendaciones:** Mantener fisioterapia. Se recomienda subir presión del theresold a 20 cmH2O, continuar con uso de ortesis, abrir borde interno en ambos AFOS. Continuar logopedia y revisión en 4 meses.

10.4.5. Informes Unidad de Nutrición del Hospital La Paz.

Unidad de Nutrición Hospital la Paz (08/03/2016)

**Seguimiento:** Buena evolución nutricional, con buen apetito y dieta variada. Mastica mejor, no se atraganta. Come algunos sólidos. En enero episodio de aspiración vías aéreas inferiores sin ingreso. Deposiciones normales, aumento de peso predominando el componente graso con poco aporte proteico. Se recomienda añadir en los pures 20 gr de hidratos de carbono.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

Unidad de Nutrición Hospital la Paz (13/09/2016)

**Seguimiento:** Muy bien en los últimos meses, con apetito y dieta variada triturada. Atragantamientos en alguna ocasión. Estreñimiento en verano. Continúa con la misma pauta, y se le añade a diario legumbres, pasta o arroz en una de las comidas.

Unidad de Nutrición Hospital la Paz (28/09/2021)

**Seguimiento:** Madre y padre con antecedentes endocrinos. Talla madre: 163,5 cm. Talla padre: 170 cm. Está a tratamiento habitual con Montelukast en época invernal. Azitromicina. Respirador nocturno en modalidad BIPAP. Cada 4 meses Nusinersen intratecal. Desde marzo, no presenta procesos incurrentes, ni ingresos. No náuseas ni vómitos. Depositiones de consistencia normal, sin necesidad de laxante. No dolor abdominal habitual, gases en ocasiones. Duerme bien. Alimentación exclusiva por boca, prácticamente todo en textura triturada, excepto algún sólido (pan, galletas). Pendiente de valoración en logopedia y foniatría para estudio de deglución. Último retensado en 2021, no siendo candidato a más retensados. En la última revisión con radiografía no se aprecian cambios, por lo que se programa próxima revisión en 6 meses. Pendiente de valoración para inicio de tratamiento por osteoporosis.

**Valoración nutricional:** Desde la última revisión ganó 1,4 kg, con una ganancia de 1,5 kg de masa magra. Registro de alimentación:

- Desayuno: Batido de plátano + 2 kiwis + zumo de naranja. Cereales de avena: 3 cucharadas y bebida de almendra.
- Media mañana: Zumo de naranja + 2 onzas chocolate + 1 galleta.
- Comida: Puré de verdura, patata, 180 gr de carne. Aproximadamente 400-500 ml. Yogur de soja.
- Merienda: Zumo de piña natural con naranja. Yogur de soja y 1 cucharada de crema de cacahuete.
- Cena: 2 días 150 gr de pescado blanco + judía+ patata + huevo y verdura. 3 días de pasta integral con jamón cocido. Vaso de leche de avena.

**Juicio clínico:** Estabilidad con respecto a revisiones previas. Persiste composición corporal con escasa masa magra y exceso de masa grasa. Se ajustan las recomendaciones dietéticas para disminuir la ingesta de azúcares libres y se aumenta la ingesta proteica.

**Recomendaciones:** No tanta fruta triturada en el desayuno, sustituir avena o almendra por soja o cabra. Añadir cereales de avena y una onza de chocolate puro. A media mañana, retirar el zumo de naranja: humus, requesón o crema de cacahuete. En la comida, se recomienda menú familiar triturado, sin restricción de sal o cocción. Retirar zumo de frutas en la merienda, probar plátano muy maduro. En la cena mantener dieta, excepto la leche de avena (cabra o soja). Próxima revisión en marzo, coincidiendo con endocrino.

#### 10.4.6. Informes Unidad de endocrinología Hospital La Paz

##### Unidad de Endocrinología Hospital la Paz (03/10/2022)

**Motivo de consulta:** Osteoporosis. Realiza asistente de tos 3 series de 3 ciclos 1 vez al día. Flujo bajo. Presión positiva 35 cmH<sub>2</sub>O. Presión negativa -40 cmH<sub>2</sub>O. Tinsp: 2,5 s, Tespi: 1,8s.

**Seguimiento:**

23/02/2021. El paciente es derivado por signos de osteoporosis en densitometría realizada el 28/1/2020 en su hospital de origen. En la exploración física, aparece un buen estado nutricional y de hidratación. AP: Normal. Desarrollo de púberas: Pubarquia III. Axilarquia: Positiva.

Evolución 11/03/2021: Peso 43 kg.

Evolución: 23/02/2021: Peso: 42 kg.

Evolución 31/08/2021: Ha estado tomando Deltius cada dos semanas durante 3 meses.

Control telefónico 19/10/2021: Valorado por traumatología en septiembre, que se muestra favorable a administrar ciclo de bifosfonatos.

Evolución 17/03/2022: Peso 42,70 kg. Exámenes complementarios: Analítica sanguínea realizada en el Hospital A Coruña (03/02/2021): Normal. 19/07/2021: Bioquímica normal, hemograma normal, perfil hepático y lipoproteico normal. Creatinina < 0,11. Urea 26. Fósforo 5,8 mg/dl. Calcio sin alteraciones relevantes. Mismos resultados en analíticas 02/02/2022, 13/04/2022 y 21/09/2022. Se administra ciclo de bisfosfonatos.

Control (17/03/2022): Se solicita nueva densitometría y se programa nuevo ciclo para mayo.

Historia actual (03/10/2022)- Control telefónico: Está inmovilizado prácticamente desde el diagnóstico con 1 año de vida. No fracturas conocidas. Dolores óseos ocasionales, de forma bilateral, coincidiendo con movilización pasiva. Cirugía de columna en 2015. Desarrollo de púberas y caracteres sexuales a los 10-11 años. Tratamientos: vitamina D, 1 frasco una vez al mes desde enero de 2021, Nusinersen intratecal cada 4 meses (lleva 15 dosis), Montelukast a

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

diario, Azitromicina los viernes, BIPAP nocturna y fisioterapia respiratoria. Se administró ciclo de bifosfonatos en junio, con buena tolerancia. Se suspende vitamina D, por valores normales (54 ng/ml).

10.4.7. Informe Unidad de ORL (Otorrinolaringología).

Unidad de Otorrino Hospital la Paz (22/06/2021)

**Motivo de consulta y historia actual:** Disfagia. Paciente que come exclusivamente por boca. Toma sólo dieta túrmix o fruta machacada. Agua y líquidos por vaso, sin administración de espesante. Come galleta y huevo revuelto sin atragantamientos. No infecciones respiratorias recientes. La madre indica deglución fraccionada.

**Exploración física:** Postura adecuada en sedestación, con ausencia de control cefálico. No distrofias. Mordida abierta con fasciculaciones linguales. Paladar íntegro, ojival, con expansor. Amígdalas grado II. Úvula centrada, ascenso simétrico débil. Sialorrea abundante. Praxias conservadas. SNN ineficaz, sello labial incompleto. Sello velar incompleto. Reflejo nauseoso presente, enlentecido e hiperreactivo. Tos débil e ineficaz. Observación de la ingesta: Fase oral enlentecida, derrame por comisuras, sello débil. Propulsión del bolo ineficaz. Disparo deglutorio correcto. Degluciones repetidas. No signos indirectos de atragantamiento.

**Pruebas complementarias:** Endoscopia basal tras prueba de ingesta con kiwi machacado: Permeabilidad nasal, cavum permeable, cierre del paladar incompleto, orofaringe sin hallazgos. Hipertrofia amigdalal grado II. Hipertrofia de base de la lengua grado IV. Senos piriformes sin hallazgos. Laringe sin alteraciones anatómicas, movilidad de las cuerdas vocales bilateral, cierre glótico incompleto. Tos voluntaria. Sensibilidad laríngea disminuida. Secreciones: orofaringe e hipofaringe con penetración por la zona interaritenoides. Subglotis en evidencia de residuo. Se solicita deglución sin esfuerzo, que no consigue aclarar el residuo.

**Evolución y comentarios:** Paciente candidato videofluroscopia (VFS). Comentamos a radiología. Independiente de la exploración con VFS, se cree necesaria gastrostomía. Se comentará en comité.

**Diagnóstico:** Disfagia orofaríngea.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

10.4.8. Informe Estudio alfa-1-antritripsina realizado en Servicio Galego de Saúde (Sergas).

Estudio alfa-1-antritripsina (19/07/2021)
<p><b><u>Diagnóstico genético molecular de alfa-1- antitripsina.</u></b></p> <p>Técnicas usadas: Detección de alelos S y Z mediante qPCR. Tipo de muestra: ADN. Genotipo madre: M/Z. Genotipo hijo: M/S.</p> <p>Los niveles de A1AT detectados en las últimas determinaciones: En ambos pacientes no son concordantes con el genotipo asignado (madre: 45,70 mg/dl, hijo: 76,6 mg/dl). Se recomienda ampliación de estudio mediante secuenciaciones SERPINA1.</p>

10.4.9. Informes de ingresos Hospitalarios en el SERGAS.

Ingreso 21/03/2012- 26/03/2012
<p><b><u>Antecedentes hospitalarios:</u></b> Ingreso a los 13 meses de edad por dificultad respiratoria que requirió ingreso en UCIP 48 horas, sin soporte respiratorio y con diagnóstico de neumonía extensa en lóbulo superior derecho y medio. Ingreso de 1 semana de duración a los 17 meses. Ingreso a los 18 meses por fiebre y vómitos durante 5 días. Ingreso a los 3 años por neumonía del lóbulo superior derecho. No presenta medicación habitual.</p>
<p><b><u>Motivo de ingreso y exploración:</u></b> Clínica catarral acompañada de fiebre. EF: Analítica sanguínea con leucocitos, SpO2: 94%. AP: Roncus bilaterales e hipoventilación en pulmón izquierdo. Tirajes subcostales e intercostales. Radiografía inicial: pérdida de volumen con broncograma aéreo LSD que podría estar en relación con atelectasia. En radiografía de control, persiste condensación discreta con pérdida de volumen en LSD. Se observa broncograma en LII y LSI. Se sospecha de sobreinfección respiratoria.</p>
<p><b><u>Tratamiento:</u></b> Zinnat oral y Claritromicina.</p>



Ingreso 17/12/2012

**Motivo de ingreso:** Dificultad respiratoria. En estos momentos, está a tratamiento con Singulair 1 sobre al día y Azitromicina 100 mg (lunes, miércoles y viernes).

**Enfermedad actual:** Paciente de 5 años con clínica catarral y fiebre los últimos 4 días. A su llegada, se administras broncodilatadores, y se ingresa para vigilancia. EF: Buena ventilación bilateral con Roncus dispersos. Virus sincitial respiratorio: +. Radiografía: Infiltrado intraparenquimatoso en LLII y sospecha de derrame pleural izquierdo, con pérdida de volumen en dicho hemitórax. Engrosamiento peribronquial.

**Diagnóstico:** Neumonía del lóbulo inferior izquierdo con posible derrame para neumónico asociado.

**Tratamiento y evolución:** Cefotaxima y Vancomicina IV, tratamiento broncodilatador nebulizado y oxigenoterapia para mantener adecuadas saturaciones. Buena evolución de la clínica y alta tras 7 días de evolución.

Ingreso Hospital Niño Jesús 21/01/2013- 25/01/2013

**Motivo de ingreso:** Paciente de 5 años que ingresa por inicio en las horas previas con dificultad respiratoria y SpO<sub>2</sub>: 84%, y que se encontraba en Madrid para acudir a revisión con traumatología.

**Exploración física:** Hipoventilación generalizada con abundantes crepitantes en ambos hemitórax. Anomalías en analítica indicativas de infección: elevación de leucocitos, neutrófilos, linfocitos, monocitos, eosinófilos, basófilos, hematíes, hemoglobina, hematocrito, VCM. En radiografía de tórax: Neumonía basal y en LS derecho. No derrame pleural asociado.

**Diagnóstico:** Neumonía basal derecha y del lóbulo medio.

**Tratamiento y evolución:** Antibioticoterapia hospitalaria. Al alta: Cefotaxima IV: 500 mg cada 6 horas. Ventolin en cámara 2 puf cada 4-6 horas. Oxígeno para mantener la saturación 95-96% e indicación de traslado del paciente al centro de referencia en la provincia de origen. Al alta continua, con tiraje subcostal, AP con abundantes crepitantes y con necesidad de oxígeno a un litro.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

Llegada a centro de referencia: 25/1/2013. EF: Crepitantes generalizados. Se ratifica el diagnóstico a neumonía LSD. Se pauta antibioterapia y, al encontrarse afebril, se indica alta hospitalaria.

Ingreso 12/06/2013-14/06/2013

**Motivo de ingreso:** Paciente de 5 años que acudió a urgencias por aumento de secreciones y trabajo respiratorio. Presentaba febrícula por la mañana. Previamente afebril.

**Exploración física:** Tiraje subcostal, AP: crepitantes en campo pulmonar izquierdo, con abundantes ruidos de secreciones y leves sibilancias teleespiratorias. Radiografía de tórax: Infiltrados parenquimatosos con broncograma aéreo en LSI, compatibles con neumonía.

**Diagnóstico:** Neumonía del lóbulo superior izquierdo.

**Tratamiento:** Cefuroxima acetilo, claritromicina y tratamiento habitual. Tras buena evolución con antibioticoterapia, se pauta alta tras 48 horas de ingreso.

Ingreso 14/09/2013-19/09/2013

**Motivo de ingreso:** Cuadro de dificultad respiratoria de 12 horas de evolución asociado a incremento de secreciones.

**Exploración física:** Tiraje subcostal, intercostal y aleteo nasal. AP: Roncus bilaterales dispersos, espiración alargada e hipoventilación en LSI. Virus por aspirado nasofaríngeo: -. Radiografía de tórax: Extenso infiltrado pulmonar izquierdo de predominio en LS. Sin evidencia de alteraciones pleuropulmonares agudas en pulmón derecho. Escoliosis.

**Diagnóstico:** Neumonía en lóbulo superior izquierdo.

**Tratamiento:** Cefuroxima intravenoso durante 5 días, nebulizaciones con salbutamol. Ranitidina, azitromizina y singulair. Alta tras evolución favorable.

Ingreso 30/11/2013-4/12/2013

**Motivo de ingreso:** Infección respiratoria con dificultad respiratoria secundaria. El paciente inicia en horas previas con cuadro de dificultad respiratoria y febrícula. Administran de forma domiciliaria 3 nebulizaciones con salbutamol sin mejoría y acuden a Urgencias.

**Exploración física:** Tiraje subcostal y respiración abdominal. Buena ventilación bilateral con Roncus dispersos. En radiografía de tórax opacidades parenquimatosas pulmonares derechas. Pulmón blanco en relación con atelectasia: neumonía, impactación de secreciones.

**Diagnóstico:** Infección respiratoria de vías bajas, crisis de hiperreactividad bronquial secundaria.

**Tratamiento:** Cefaxima intravenosa durante 4 días, corticoide sistémico y broncodilatador con salbutamol nebulizado. Buena evolución, afebril, con menor trabajo respiratorio sin necesidad de oxígeno suplementario. Tratamiento al alta: cefuroxima 250 mg/5ml: 3 ml cada doce horas durante 10 días más.

Ingreso 14/01/2014

### Informe interconsulta con neurología

**Motivo de consulta:** Dificultad respiratoria por la mañana al despertarse. Sueño irregular, con tos y boca abierta. Ingresó para tratamiento con VMNI (trilogy 100) nocturno.

**Exploración física:** Deformidad torácica. Radiografía de tórax: Escoliosis dorsolumbar importante T8-L5: 65°, oblicuidad pélvica: 40°, infiltrados peri bronquiales bilaterales. Se solicita interconsulta con rehabilitación, que indica fisioterapia respiratoria 2 veces al día.

**Evolución y tratamiento:** Buena adaptación a VMNI. Se indica seguir recomendaciones pautas por el Dr. Sirvent. Parámetros de ajuste de ventilación nocturna: AVAPS: off, IPAP: 12 cmH<sub>2</sub>O, EPAP: 5 cmH<sub>2</sub>O, FR: 30 rpm, T<sub>insp</sub>: 0,9 s, T<sub>subida</sub>: 2s. Alarmas que se programan: V<sub>Calto</sub>: 250ml, V<sub>min bajo</sub>: 0,1, FR<sub>alta</sub>: 60rpm, FR <sub>baja</sub>: 4 rpm.

### Informe interconsulta con nutrición infantil

**Motivo de consulta:** Se solicita interconsulta desde neumología. Toma alimentos triturados por episodios de atragantamiento con sólidos. Deleción homocigótica del exón 7 y 8.

**Exploración física:** Masa muscular muy disminuida. Panículo adiposo escaso. IMC bajo. Previa ingesta de aproximadamente 500 kcal/día. Al alta: 1100 kcal/día. Presenta situación de desnutrición crónica, los aportes calóricos no cumplen sus requerimientos. Presenta múltiples procesos respiratorios en posible relación con fenómenos aspirativos por patología neuromuscular de base. Se considera gastrostomía. De momento, se instauran suplementos hipercalóricos orales.

### Informe interconsulta ortopedia

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

<b>Exploración física:</b> Curva flexible y muy reductible con tracción. Colapso se corrige mediante silla de ruedas. Telerradiografía: Curva T8-L5: 65°. Oblicuidad pélvica: 40°.
<b>Tratamiento:</b> Se comienza a valorar posible intervención quirúrgica.
<b>Interconsulta con cardiología</b>
<b>Motivo de consulta:</b> Pruebas complementarias para valorar estado cardíaco.
<b>Pruebas complementarias:</b> Se realiza electrocardiograma y ecocardiograma, observando un corazón funcional y estructuralmente normal. Presiones pulmonares normales. Datos relevantes: Levocardia cardíaca, situs solitos abdominal y situs solitos auricular. Insuficiencia de válvula tricúspide. En válvulas semilunares, insuficiencia pulmonar trivial.

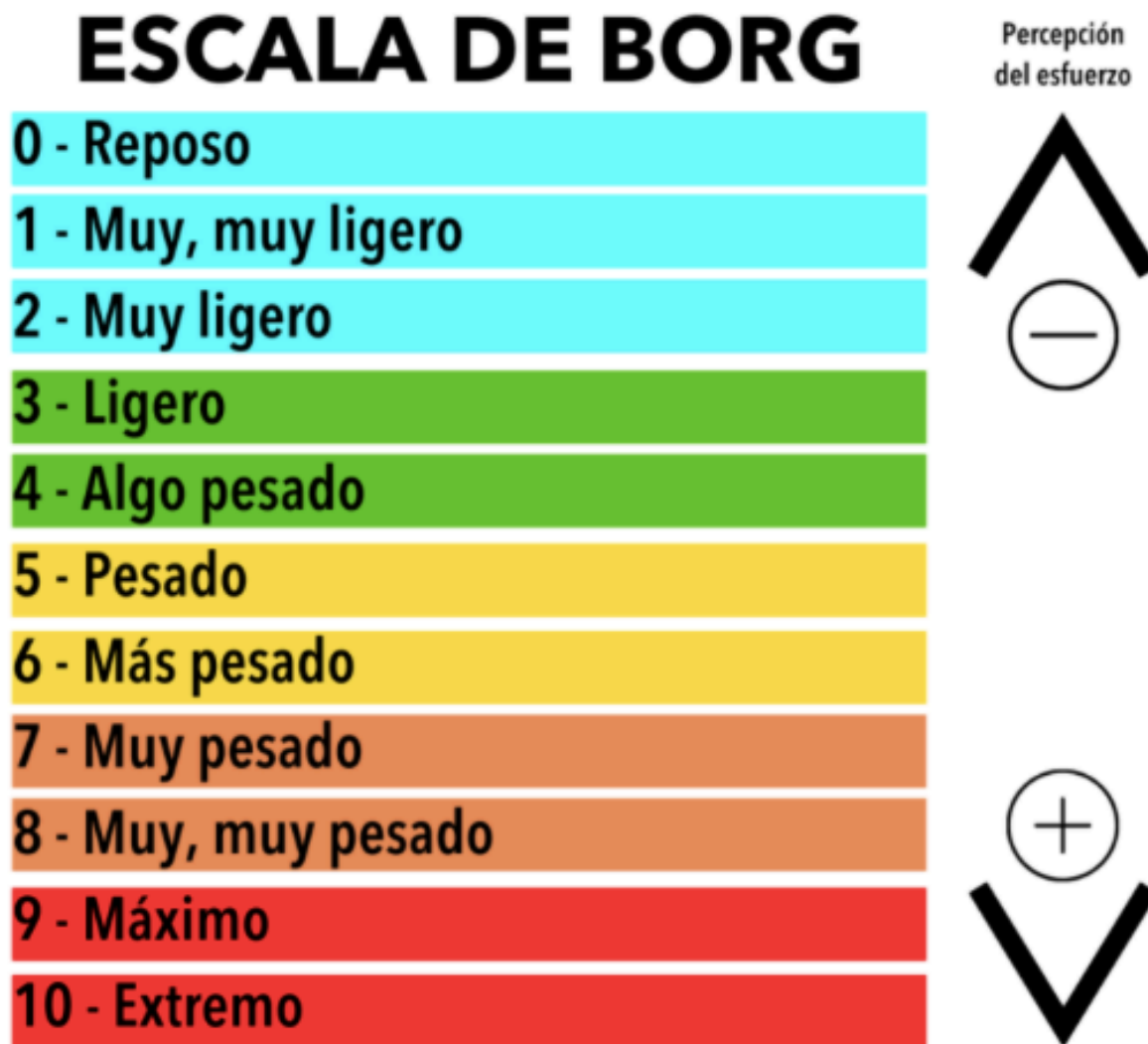
Ingreso 28/02/2022-07/03/2022
<b>Motivo de ingreso:</b> Deshidratación hiponatémica grave en paciente con atrofia muscular espinal tipo I. Acidosis metabólica grave. Sintomatología: Náuseas, vómitos y cefalea persistente. Afebril.
<b>Exploración física en UCIP:</b> T: 36,5°C. TA: 102/62 mmHg. FR: 45 rpm. SpO2: 100% con gafas nasales a 2 L. Regular estado general, ojeroso. Taquipneico. Sin tiraje ni otros datos de dificultad respiratoria. AP: Buena entrada de aire bilateral, sin ruidos sobreañadidos. Abdomen: blando, depresible, no doloroso a la palpación. Neurológico: Consciente, orientado y colaborador.
<b>Exploración al ingreso en planta:</b> T: 36,8°C. Buen estado general. Aspecto edematoso, normoperfundido y normocoloreado.
<b>Exámenes complementarios:</b> <u>Gasometría al ingreso en UCIP:</u> ph:7,19 pCO2: 23,3 mmHg, pO2:70,7 Bicarbonato: 11,1 mMOL/l. <u>Gasometría al alta en UCIP:</u> 7,42 pCO2: 39,6 mmHg pO2: 43,3 , Bicarbonato:25,4. <u>Analítica ingreso en UCIP:</u> hematíes 5,52 ml/mm3. Hemoglobina 15 g/dl. Hematocrito 47,6%. Leucocitos 38,88x109. Linfocitos 9,7%. Neutrófilos 80,3%. Eosinófilos 0,2%. Basófilos 1%. Monocitos 7,4%. Proteína C reactiva: 0,52 mg/dl. <u>Analítica alta en planta:</u> Hemoglobina 11,3 g/dl. Hematocrito 34,5%. Leucocitos 7,25x109. Linfocitos 36,8%. Neutrófilos 49,5%. Eosinófilos 4%. Basófilos 0,7%. Monocitos 6,7%. <u>PCR sarcovid-19:</u> - <u>Virus respiratorios por aspirado nasofaríngeo:</u> - VSR, - Influenza A y B, - a coronavirus comunes, bocavirus, enterovirus, rinovirus, parainfluenza, metapneumovirus y adenovirus. <u>Radiografía de tórax:</u> Hipoventilación. Cambios postquirúrgicos.

**Evolución:** Al ingreso en UCIP destaca acidosis metabólica grave con hipernatremia e hiperglucemia. Se administra una carga de 250 ml de HCO<sub>3</sub> 1/6 M y se ingresa. Se canaliza vía central y se inicia corrección de déficit de líquidos con sueroterapia a reponer en 48 horas. Mejoran las alteraciones metabólicas con persistencia de hipernatremia. Diuresis conservada y función renal normal. Mejoría progresiva de datos de dificultad respiratoria hasta su desaparición, sin necesidad de oxigenoterapia. Reinicio de la dieta a las 48 h, según tolerancia oral. Se realiza nueva analítica (leucocitosis, neutrofilia y elevación de la proteína C reactiva). Se inicia antibioticoterapia intravenosa con cefotaxima, previo hemocultivo y urocultivos negativos. Se mantiene afebril, aunque inicialmente se encuentra obnubilado con lenguaje incoherente. Se solicita TC craneal: sin alteraciones patológicas. Se inicia tratamiento con vitamina K, con mejoría de la clínica. Alta a planta. En planta afebril, con adecuada ingesta y tolerancia oral, deposiciones normales. Episodios autolimitados de dolor abdominal, con molestias torácicas que impresionan de posturales. Edematoso, sin fóvea marcada. Mejoría en controles analíticos, con suspensión de vitamina K. Continúa 8 días con antibioticoterapia y se decide alta hospitalaria con control en consultas externas.

**Diagnóstico:** Deshidratación hiponatémica grave.

**Tratamiento en domicilio:** Tratamiento de base: Azitromicina 1 sobre y medio (375 mg) a la semana. Singulair 10 mg/24 h.

10.5. Anexo V. Escala de Borg Modificada.



## 10.6. Anexo VI. Escala Visual Analógica (EVA).



“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

10.7. Anexo VII. Mediciones de la SNIP y gráficas. Valoración inicial.

**Medición 1:**



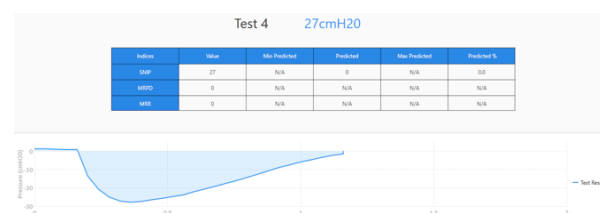
**Medición 2:**



**Medición 3:**



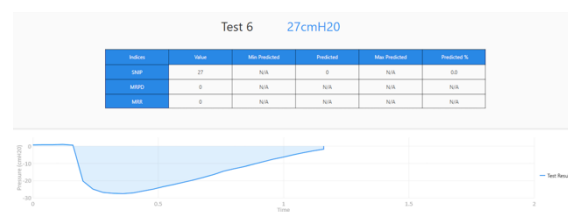
**Medición 4:**



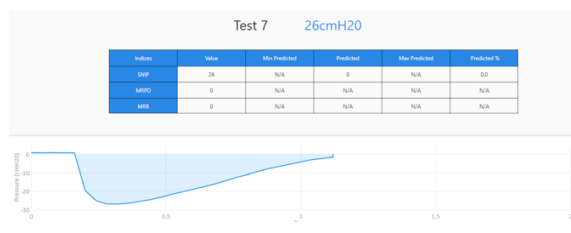
**Medición 5:**



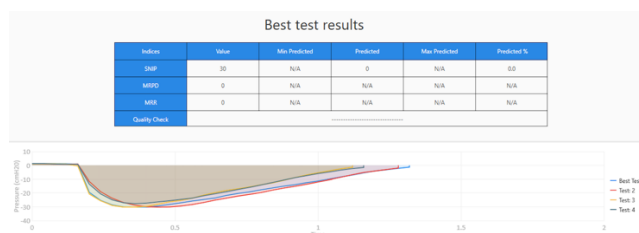
**Medición 6:**



**Medición 7:**



**Mediciones agrupadas:**





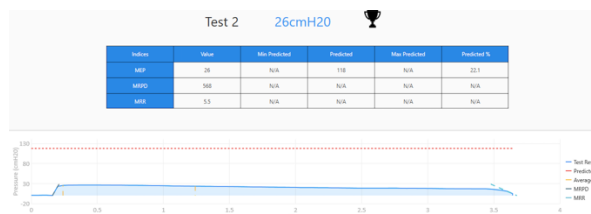
# “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

## 10.8. Anexo VIII. Mediciones de la PEM y gráficas. Valoración inicial.

### Medición 1:



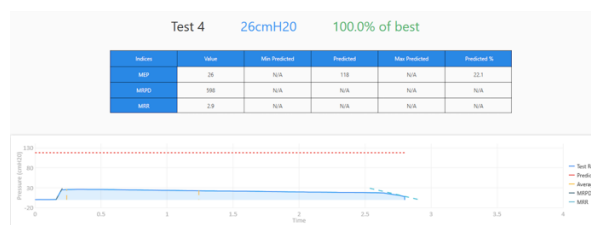
### Medición 2:



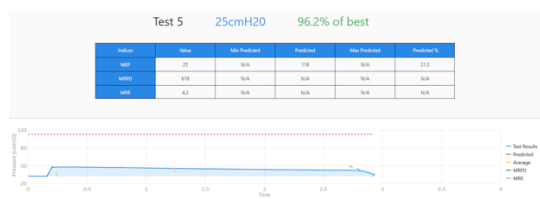
### Medición 3:



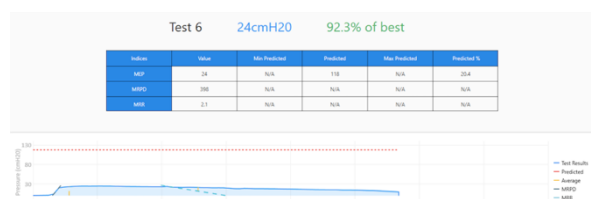
### Medición 4:



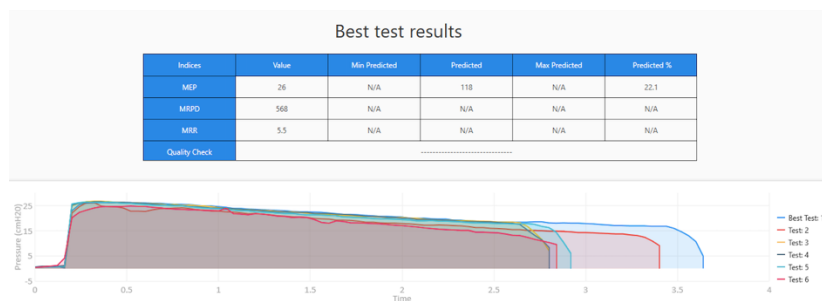
### Medición 5:



### Medición 6:



### Mediciones agrupadas:



“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

10.9. Anexo IX. Mediciones de la espirometría. Valoración inicial. Resultados de todas las maniobras, criterios de calidad e interpretación de resultados.

**Resumen de todas las maniobras**

SEPAR 2013-ESPAÑA		M1	M2	M3	M4	M5	M6	M7	M8
PARÁMETRO									
MAN. SELECCIONADA		<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
FVC	(l)	0.97	0.88	0.94	0.87	0.80	0.85	0.63	0.21
FEV1	(l)	0.78	0.77	0.67	0.67	0.72	0.53	0.48	0.21
FEV1/FVC	(%)	80.49	88.30	71.93	76.86	89.54	62.13	76.27	100.00
PEF	(l/s)	1.66	1.66	1.60	0.88	1.30	1.24	1.12	0.57
FEF25%-75%	(l/s)	0.82	0.89	0.43	0.61	1.01	0.28	0.40	0.40

**Nuevos criterios de calidad espirometrías.**

Grade	Number of Measurements	Repeatability: Age >6 yr	Repeatability: Age ≤6 yr*
A	≥3 acceptable	Within 0.150 L	Within 0.100 L*
B	2 acceptable	Within 0.150 L	Within 0.100 L*
C	≥2 acceptable	Within 0.200 L	Within 0.150 L*
D	≥2 acceptable	Within 0.250 L	Within 0.200 L*
E	≥2 acceptable	>0.250 L	>0.200 L*
	OR 1 acceptable	N/A	N/A
U	0 acceptable AND ≥1 usable	N/A	N/A
F	0 acceptable and 0 usable	N/A	N/A

Definition of abbreviation: N/A = not applicable.

The repeatability grade is determined for the set of prebronchodilator maneuvers and the set of post-bronchodilator maneuvers separately. The repeatability criteria are applied to the differences between the two largest FVC values and the two largest FEV<sub>1</sub> values. Grade U indicates that only usable but not acceptable measurements were obtained. Although some maneuvers may be acceptable or usable at grading levels lower than A, the overriding goal of the operator must be to always achieve the best possible testing quality for each patient. Adapted from Reference 114.

\*Or 10% of the highest value, whichever is greater; applies for age 6 years or younger only.

**Valores de referencia.**

Roca (20-65 años) <sup>16</sup>	M	FVC (l)	0.0678 T - 0.0147 E - 6.0548	0.72	0.53
		FEV <sub>1</sub> (l)	0.0514 T - 0.0216 E - 3.9548	0.75	0.451
		PEF (l s <sup>-1</sup> )	0.0945 T - 0.0209 E - 5.7732	0.47	1.47
		FEV <sub>1</sub> /FVC (%)	- 0.1902 E + 85.58	0.4	5.36
		FEF <sub>25-75%</sub> (l s <sup>-1</sup> )	0.0392 T - 0.043 E - 1.1574	0.55	1.0
	F	FVC (l)	0.0454H - 0.0211A - 2.8253	0.75	0.403
		FEV <sub>1</sub> (l)	0.0326H - 0.0253A - 1.2864	0.82	0.315
		PEF (l s <sup>-1</sup> )	0.0448H - 0.0304A + 0.3496	0.47	1.04
		FEV <sub>1</sub> /FVC (%)	-0.244 E - 0.1126 P + 94.88	0.54	5.31
		FEF <sub>25-75%</sub> (l s <sup>-1</sup> )	0.023 T - 0.0465 E - 1.1055	0.70	0.68

**Informe de espirometría:**

**SIBEL S.A.U.**  
**Rosellón 500, bajos**  
**08026, Barcelona**



<b>Referencia:</b>	<b>3</b>	<b>Fecha:</b>	<b>15-04-2023</b>	<b>Hora:</b>	<b>11:46</b>
<b>Nombre:</b>	<b>Illanes Rodríguez Fernando</b>				
<b>Sexo:</b>	Hombre	<b>Edad(a):</b>	15	<b>Talla(cm):</b>	142
<b>Temp(°C):</b>	23.0	<b>Pres(mmHg):</b>	760	<b>Peso(Kg):</b>	43
<b>Motivo:</b>				<b>I.Fuma:</b>	
<b>Procedencia:</b>				<b>IMC :</b>	21.3
<b>Técnico:</b>				<b>Transductor:</b>	Turbina
<b>Referencias:</b>	<b>SEPAR 2013-ESPAÑA</b>			<b>F.étnico:</b>	100
<b>F.BTPS:</b>	1.098				
<b>Versión:</b>	511-BLA-2.11				

**INFORME DE FVC Maniobra N°: 1**

PARÁMETRO	OBS	(%)	REF	LLN
Mejor FVC (l)	0.97	31	3.11	2.38
Mejor FEV1 (l)	0.78	29	2.66	2.04
MFev1/MFvc (%)	80.41	94	85.64	68.51
FVC (l)	0.97	31	3.11	2.38
FEV0.5 (l)	0.60			
FEV1 (l)	0.78	29	2.66	2.04
FEV1/FVC (%)	80.49	94	85.64	68.51
PEF (l/s)	1.66	29	5.70	3.93
FEF50% (l/s)	0.87	23	3.85	2.51
FEF25%-75% (l/s)	0.82	26	3.17	1.86
FEF50%/FIF50%				
MTT (s)	0.66			
FEV1/FEV0.5	1.31			
FEV1/PEF (%)	7.81			
FIF50% (l/s)				
Vext. (l)	0.02			
MVV Ind (l/min)	23.37			
FEV6 (l)	0.97			
FEV1/FEV6 (%)	80.49			
FEV0.75/FVC (%)	74.94			
Grado de Calidad ATS/ERS: FVC: A, FEV1: A				
Repetibilidad ATS/ERS: FVC: Sí, FEV1: Sí				

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

10.10. Anexo X. Informes máxima ventilación voluntaria. Valoración inicial.

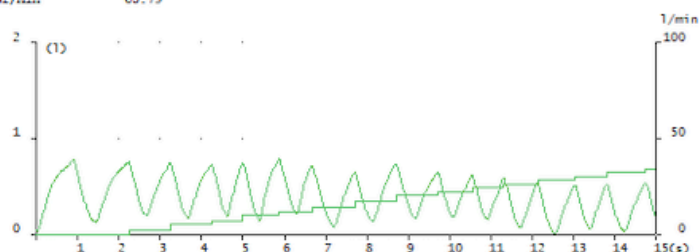
SIBEL S.A.U.  
Rosellón 500, bajos  
08026, Barcelona



Referencia: 3      Fecha: 30-04-2023      Hora: 11:32  
Nombre: Illanes Rodriguez Fernando  
Sexo: Hombre      Edad(a): 15      Talla(cm): 142      Peso(Kg): 45  
Temp(°C): 24.0      Pres(mmHg): 760      Humedad(%): 60      I.Puma: 22.3  
Motivo:  
Procedencia:  
Técnico:  
Referencias: SEPAR 2013-ESPAÑA      Transductor: Turbina  
F.BTFS: 1.092      F.étnico: 100  
Version: S11-BLA-2.11

INFORME DE MVV      Maniobra N°: 3

PARÁMETRO	OBS	(%)	REF	LLN
MVV (l/min)	24.52	23	149.98	119.98
Bz/Min	65.79			



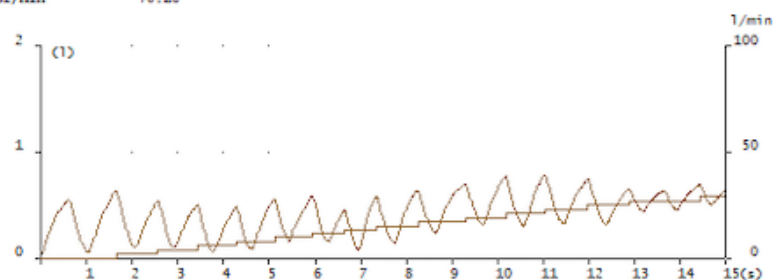
SIBEL S.A.U.  
Rosellón 500, bajos  
08026, Barcelona



Referencia: 3      Fecha: 30-04-2023      Hora: 11:32  
Nombre: Illanes Rodriguez Fernando  
Sexo: Hombre      Edad(a): 15      Talla(cm): 142      Peso(Kg): 45  
Temp(°C): 24.0      Pres(mmHg): 760      Humedad(%): 60      I.Puma: 22.3  
Motivo:  
Procedencia:  
Técnico:  
Referencias: SEPAR 2013-ESPAÑA      Transductor: Turbina  
F.BTFS: 1.092      F.étnico: 100  
Version: S11-BLA-2.11

INFORME DE MVV      Maniobra N°: 4

PARÁMETRO	OBS	(%)	REF	LLN
MVV (l/min)	29.02	19	149.98	119.98
Bz/Min	70.28			



“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

10.11. Anexo XI. Índice de Barthel.

Parámetro	Situación del paciente	Puntuación
Total:		
Comer	- Totalmente independiente	10
	- Necesita ayuda para cortar carne, el pan, etc.	5
	- Dependiente	0
Lavarse	- Independiente: entra y sale solo del baño	5
	- Dependiente	0
Vestirse	- Independiente: capaz de ponerse y de quitarse la ropa, abotonarse, atarse los zapatos	10
	- Necesita ayuda	5
	- Dependiente	0
Arreglarse	- Independiente para lavarse la cara, las manos, peinarse, afeitarse, maquillarse, etc.	5
	- Dependiente	0
Deposiciones (valórese la semana previa)	- Continencia normal	10
	- Ocasionalmente algún episodio de incontinencia, o necesita ayuda para administrarse supositorios o lavativas	5
	- Incontinencia	0
Micción (valórese la semana previa)	- Continencia normal, o es capaz de cuidarse de la sonda si tiene una puesta	10
	- Un episodio diario como máximo de incontinencia, o necesita ayuda para cuidar de la sonda	5
	- Incontinencia	0
Usar el retrete	- Independiente para ir al cuarto de aseo, quitarse y ponerse la ropa...	10

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

Parámetro	Situación del paciente	Puntuación
	- Necesita ayuda para ir al retrete, pero se limpia solo	5
	- Dependiente	0
Trasladarse	- Independiente para ir del sillón a la cama	15
	- Mínima ayuda física o supervisión para hacerlo	10
	- Necesita gran ayuda, pero es capaz de mantenerse sentado solo	5
	- Dependiente	0
Deambular	- Independiente, camina solo 50 metros	15
	- Necesita ayuda física o supervisión para caminar 50 metros	10
	- Independiente en silla de ruedas sin ayuda	5
	- Dependiente	0
Escalones	- Independiente para bajar y subir escaleras	10
	- Necesita ayuda física o supervisión para hacerlo	5
	- Dependiente	0

Máxima puntuación: 100 puntos (90 si va en silla de ruedas)

Resultado	Grado de dependencia
< 20	Total
20-35	Grave
40-55	Moderado
≥ 60	Leve
100	Independiente

10.12. Anexo XII. Cuestionario de calidad de vida PedsQL.

**Preguntas módulo neuromuscular 3,0 de la PedsQL.**

Conteste a las siguientes preguntas teniendo en cuenta que la puntuación se distribuye entre 0 puntos (Nunca) y 4 puntos (Casi siempre).

Área enfermedad					
Preguntas	Respuestas				
	0	1	2	3	4
1. A mi hijo le cuesta respirar		X			
2. Mi hijo se enferma con facilidad					X
3. A mi hijo se le hacen heridas y/o le salen sarpullidos.				X	
4. A mi hijo le duelen las piernas.		X			
5. Mi hijo se siente cansado		X			
6. Mi hijo siente la espalda tiesa	X				
7. Mi hijo se siente cansado		X			
8. Las manos de mi hijo están débiles.					X
9. A mi hijo le cuesta usar el baño					X
10. A mi hijo le cuesta subir y bajar de peso cuando el quiere		X			
11. A mi hijo le cuesta usar las manos.					X
12. A mi hijo le cuesta tragar la comida.					X
13. Mi hijo se demora mucho en bañarse o ducharse.	X				
14. Mi hijo se lastima accidentalmente.	X				
15. Mi hijo se demora mucho en comer.	X				
16. A mi hijo le cuesta darse la vuelta en la cama durante la noche.					X
17. A mi hijo le cuesta desplazarse distintos lugares con su equipo.					X

Área comunicación					
Preguntas	Respuestas				
	0	1	2	3	4
1. A mi hijo le cuesta decirle a los médicos y enfermeras como se siente.				X	
2. A mi hijo le cuesta hacerle preguntas a los médicos y enfermeras.				X	
3. A mi hijo le cuesta explicar su enfermedad a otras personas.				X	

Área familia					
Preguntas	Respuestas				
	0	1	2	3	4
1. A nuestra familia le cuesta planificar actividades como las vacaciones.		X			
2. A nuestra familia le cuesta descansar lo suficiente.		X			
3. Creo que el dinero es un problema en nuestra familia.		X			
4. Creo que nuestra familia tiene muchos problemas.		X			
5. Mi hijo no tiene el equipo que necesita.		X			

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

10.13. Anexo XIII. Consentimiento informado.

**SOLICITUD DE AUTORIZACIÓN PARA ACCESO Y PUBLICACIÓN DE DATOS DE SALUD COMO CASO CLÍNICO/SERIES DE CASOS**

**HOJA DE INFORMACION AL PACIENTE**

PROFESIONAL (nombre y apellidos) MARÍA...OTERO DABONE

CENTRO SANITARIO FISIORESPIRA

Este documento tiene por objeto ofrecerle información con la finalidad de **pedir su autorización** para recoger datos sobre el problema de salud AME...TIP...I...TOS...INEFICAZ por el que fue o está siendo tratado en este centro. *(describir el problema de salud por el que está siendo atendido y se pide autorización para su publicación)*

Si decide autorizar, debe recibir información personalizada del profesional que solicita su consentimiento, **leer antes este documento** y hacer todas las preguntas que precise para comprender los detalles sobre el mismo. Si así lo desea, puede llevarse el documento, consultarlo con otras personas y tomarse el tiempo necesario para decidir si autoriza o no.

Su decisión es completamente **voluntaria**. Ud. puede decidir no autorizar el uso de sus datos de salud. Le aseguramos que esta decisión no afectará a la relación con el profesional que se lo solicita ni a la asistencia sanitaria a la que Ud. tiene derecho.

**¿Cuál es el propósito de esta petición?**

Nuestro interés es exponer su problema de salud como **"caso clínico"** a la comunidad científica, con la finalidad de dar a conocer a otros profesionales cómo ha sido tratado y cómo ha evolucionado. Esta información podría ser de utilidad en el futuro para otras personas con un problema de salud como el suyo.

**¿Qué me están solicitando?**

Ud. fue o está siendo atendido en este centro por... AME...TIP...I...TOS...INEFICAZ.....  
*(describir el problema de salud por el que se pide autorización para su publicación)*

Si firma este documento, nos autoriza para recoger datos de su historia clínica y realizar una publicación científica sobre el problema de salud que se describe.

Entre la información que queremos recoger, es necesario DATOS...HISTORIA CLÍNICA...+ FOTOGRAFÍAS.  
*(especificar "material sensible" que pueda facilitar la identificación del paciente: fotografías, grabaciones en video o audio u otro soporte de datos. Indicar cómo se va a tratar este material para garantizar la confidencialidad. Si no se puede garantizar la confidencialidad y existe riesgo real de identificación del paciente: consultar las INSTRUCCIONES PARA EL PROFESIONAL AUTOR DE LA PUBLICACIÓN en el documento anexo. Si no se va a utilizar "material sensible" eliminar este punto)*

La publicación científica puede ser de varios tipos, por ejemplo: una conferencia, una comunicación a un congreso, un artículo en una revista científica o incluso una actividad docente.

**¿Obtendré algún beneficio o inconveniente?**

No se espera que Ud. obtenga beneficio ni se exponga a ningún riesgo. Con su colaboración contribuirá a aumentar el conocimiento científico.

**¿Se publicarán los datos del caso clínico?**

Sí, en publicaciones científicas dirigidas a profesionales de la salud. Ha de saber que algunas de estas publicaciones pueden ser de acceso libre en internet, por lo que también pueden ser leídas por muchas otras personas ajenas al mundo sanitario. No se transmitirá ningún dato de carácter personal, tal como se describe en el punto siguiente. Si es de su interés, se le podrá facilitar la publicación realizada.

**¿Cómo se protegerá la confidencialidad de mis datos?**



“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

La obtención, tratamiento, conservación, comunicación y cesión de sus datos se hará conforme a lo dispuesto en el Reglamento General de Protección de Datos (Reglamento UE 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016) y la normativa española sobre protección de datos de carácter personal vigente.

Solamente los autores de la publicación científica tendrán acceso a todos sus datos, que se recogerán **anonimizados**, es decir, sin ningún dato de carácter personal. Le garantizamos que no recogeremos nombre y apellidos, ni fecha de nacimiento, ni DNI, ni número de historia clínica, ni número de Seguridad Social ni código de identificación personal contenido en su tarjeta sanitaria. Aún así, **no podemos garantizar el anonimato absoluto**: podría ocurrir que alguien que le conoce le identifique en la publicación.

Vamos a utilizar... FOTOGRAFÍAS... DATOS... HISTORIA... CLÍNICA.....

(Especificar "material sensible" que pueda facilitar la identificación del paciente: fotografías, grabaciones en video o audio u otro soporte de datos. Consultar las INSTRUCCIONES PARA EL PROFESIONAL AUTOR DE LA PUBLICACIÓN en el documento anexo. Si no se va a utilizar "material sensible" eliminar este punto)

El/los profesional/es autor/es de la publicación científica no recibirán retribución específica por la dedicación al estudio. Ud. no será retribuido por autorizar el uso de sus datos de salud.

Puede retirar su consentimiento en cualquier momento sin dar explicaciones, pero una vez que el caso clínico haya sido aceptado para su publicación no habrá posibilidad de cambiar de parecer.

Si tiene alguna duda puede contactar con MARÍA CERO DAPONTE.....

Teléfono: 616082023..... Correo-electrónico: maria.cero@udc.es.....

Muchas gracias por su colaboración.

**CONSENTIMIENTO INFORMADO**

Yo, [Redacted] D/D<sup>a</sup> [Redacted] de representante legal de [Redacted] he leído y he entendido la información contenida en este documento y autorizo a que se utilicen los datos de su historia clínica en las condiciones que se describen.

Se incluye.....

(Especificar "material sensible" que pueda facilitar la identificación del paciente: fotografías, grabaciones en video o audio u otro soporte de datos. Consultar las INSTRUCCIONES PARA EL PROFESIONAL AUTOR DE LA PUBLICACIÓN en el documento anexo. Si no se va a utilizar "material sensible" eliminar este punto)

Se me ha facilitado ver y leer la versión final del documento y autorizo su publicación (eliminar si no se usa "material sensible" con riesgo real de identificación del paciente. Consultar las INSTRUCCIONES PARA EL PROFESIONAL AUTOR DE LA PUBLICACIÓN en el documento anexo)

Deseo conocer el documento una vez que se haya publicado



Fdo.: El/la representante legal

[Redacted]

Fecha: 15/04/23



Fdo.: El/la profesional que solicita el consentimiento

Nombre y apellidos: MARÍA CERO DAPONTE

Fecha: 15/04/23

#### 10.14. Anexo XIV. Programa domiciliario.

## PROGRAMA DOMICILIARIO

### ○ **Recomendaciones:**

- No realice los siguientes ejercicios inmediatamente después de las comidas, descanse al menos 1 hora.
- Beba agua frecuentemente.
- Utilice ropa cómoda, que le permita amplia movilidad.
- Realice correctamente la limpieza de los dispositivos a utilizar previamente y tras la sesión.

### ○ **No realice los ejercicios en caso de:**

- Dificultad respiratoria severa.
- Pitidos respiratorios.
- Fiebre y malestar general.
- Dolor torácico.

## EJERCICIOS RESPIRATORIOS

### 1. Asistente mecánico de la tos. (Cough-assistant)



#### **Parámetros para utilizar:**

- Presión de insuflación: 35 cmH<sub>2</sub>O.
- Presión de exhalación: -40 cmH<sub>2</sub>O.
- Tiempo de insuflación: 2 s.
- Tiempo de exhalación: 3 s.
- Tiempo de pausa: 1 s.
- Número de ciclos: 6 insuflaciones- exhufaciones, seguidas de una tos.
- Realizará el protocolo en supino, y posteriormente en cada decúbito lateral.
- Frecuencia: 1 vez al día, por la noche.
- Administración a través de mascarilla nasobucal.

## “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

### Aspectos a tener en cuenta:

- Enchufe el dispositivo a la corriente (si no posee suficiente batería), y a continuación, enciéndalo. Conecte la manguera de tal forma que la zona que presenta el filtro se dirija a la máquina, y en el otro extremo, conecte la mascarilla. Una vez configurado el modo automático por su fisioterapeuta, pulse comenzar terapia y el dispositivo iniciará el tratamiento automáticamente. Coloque la mascarilla bien adaptada al rostro del usuario.
- Preste atención al administrar la terapia, ya que en el momento en el que note que las secreciones han sido expulsadas tendrá que retirar la mascarilla y realizar una limpieza de la misma antes de continuar, sino introducirá nuevamente las secreciones en la vía aérea.

### Limpieza del dispositivo:

La superficie del dispositivo debe limpiarse antes y después de cada uso. En primer lugar, desenchufe el dispositivo y limpie la pantalla y la carcasa exterior con solución alcohólica al 70%. Limpie de la misma forma el tubo e inspeccione que no presenta daños tras su uso. Deje secar completamente el dispositivo antes de conectarlo nuevamente el cable de alimentación. El filtro de aire debe ser cambiado cada seis meses.

## 2. Entrenamiento de la musculatura respiratoria (POWERbreath).



### **Parámetros para utilizar:**

- Intensidad: ..... cmH<sub>2</sub>O.
- Frecuencia: 2 veces al día.
- Tiempo: Realice el ejercicio durante 10 minutos, en series de 5-6 repeticiones, seguidas de descansos breves según tolerancia del paciente.

### Para utilizar el dispositivo:

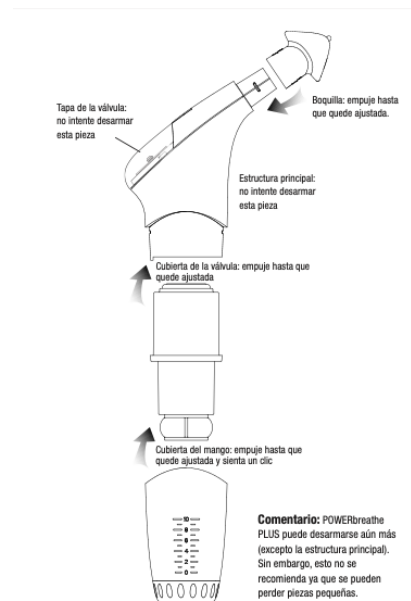
## “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

- Coloque a su hijo tumbado, con una almohada debajo de las rodillas.
- Sitúe correctamente las pinzas nasales adaptadas a la nariz, para evitar fugas aéreas.
- Sitúe el dispositivo en la boca de su hijo, cerrándola alrededor de la boquilla. Vacíe todo el aire de sus pulmones y, a continuación, inspire todo el aire que pueda. Posteriormente espire de forma lenta y prolongada en el dispositivo.
- Ayude al sellado de labios alrededor del dispositivo.

### Limpieza del dispositivo:

Se recomienda que lave el POWERbreath tras su empleo, tratando de eliminar cualquier resto de saliva. Para llevar a cabo su limpieza desmonte adecuadamente el dispositivo, y límpielo debajo del grifo. A continuación, introduzca el dispositivo durante 10 minutos en agua tibia. Finalmente, vuelva a limpiarlo debajo del grifo, y deje el dispositivo secando sobre una toalla limpia.

Una vez a la semana, se llevará a cabo el mismo procedimiento pero utilizando una solución desinfectante, por ejemplo pastillas de oxígeno-activo (como las que se utilizan para la desinfección de dentaduras postizas).



### 3. Dispositivo Thera-PEP.



- Siente a su hijo con los pies apoyados en el suelo, o bien en los soportes de su silla. También puede llevarse a cabo tumbado boca arriba, con una almohada debajo de las rodillas.
- Coja un volumen medio de aire, haga una pausa de 2-3 segundos, y posteriormente espire de forma lenta y prolongada a través del dispositivo.
- Ayude con sus manos al sellado de los labios de su hijo alrededor del dispositivo.

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

Limpieza del dispositivo:

Separe el theraPEP. Deje el indicador de presión, por un lado, ya que este nunca se deberá sumergir en agua. Se pueden limpiar con toallitas si fuera necesario. Lavé la parte correspondiente a la boquilla y el tubo con agua tibia jabonosa, y enjuáguela correctamente. Déjelo secando sobre una toalla limpia.

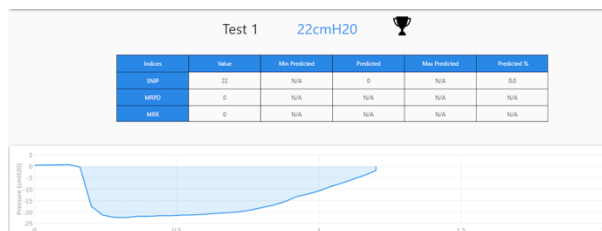
Con menor frecuencia puede usar una solución desinfectante, alcohol al 70% para desinfectar la zona de la boquilla. Remoje el dispositivo durante 5 minutos. Posteriormente enjuáguelo con agua estéril (agua hervida durante 5 minutos). Deje el theraPEP secando sobre una toalla limpia.

**Aspectos a tener en cuenta:** En el programa domiciliario se emplea lenguaje coloquial para facilitar entendimiento por parte de la familia.

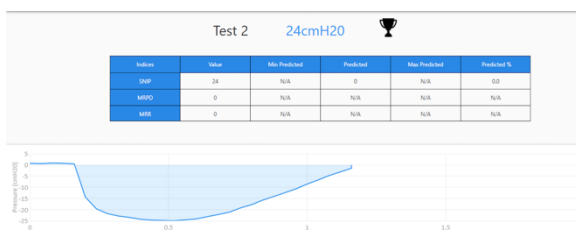
“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

10.15. Anexo XV. Gráficas medición de la SNIP. Reevaluación 30/04/2023.

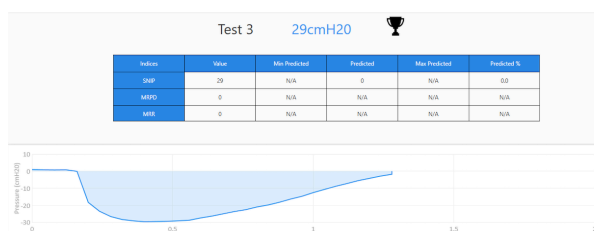
**Medición 1:**



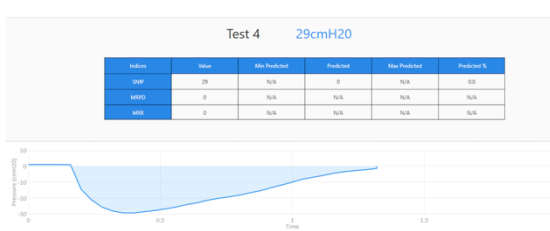
**Medición 2:**



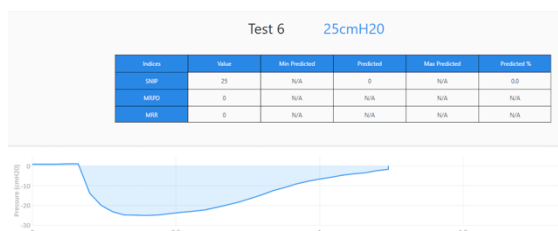
**Medición 3:**



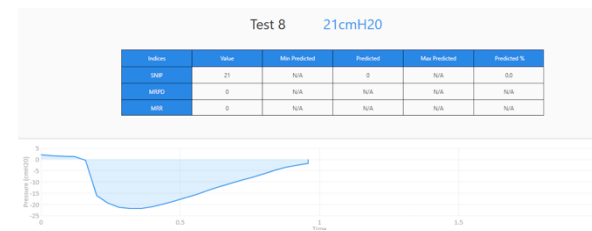
**Medición 4:**



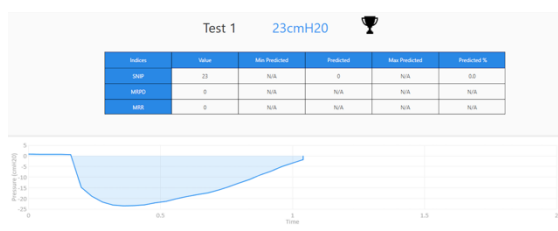
**Medición 5:**



**Medición 6:**



**Medición 7:**

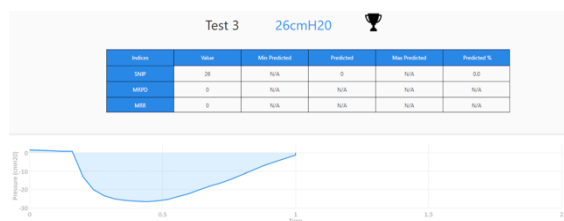


**Medición 8:**



# “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

## Medición 9:



## Medición 10:



“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

10.16. Anexo XVI. Gráficas medición de la SNIP y PIM. Reevaluación 13/05/2023.

• SNIP

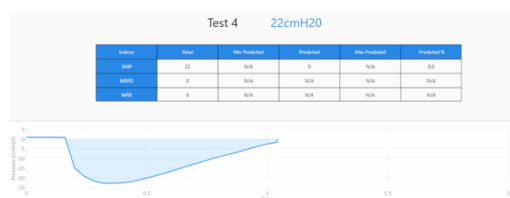
**Medición 1:**



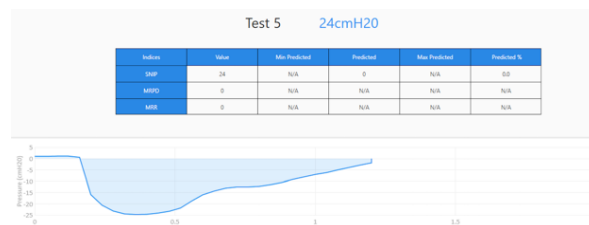
**Medición 2:**



**Medición 3:**



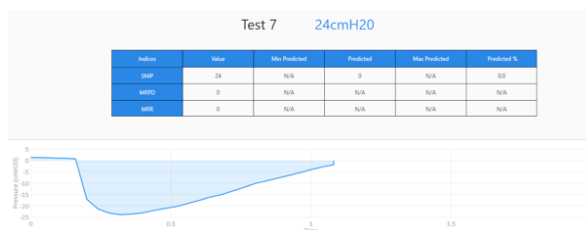
**Medición 4:**



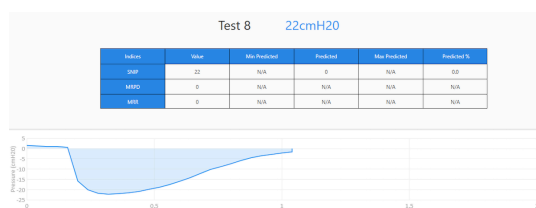
**Medición 5:**



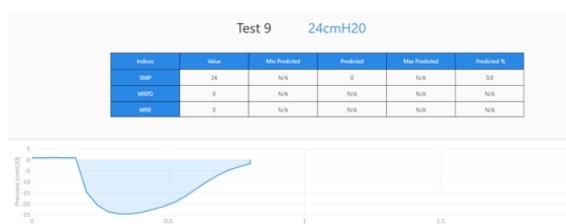
**Medición 6:**



**Medición 7:**



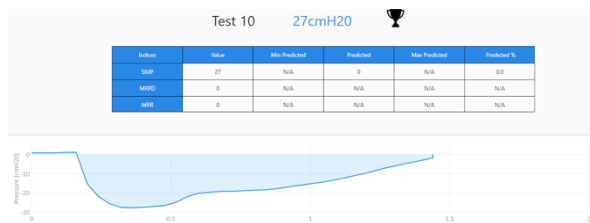
**Medición 8:**





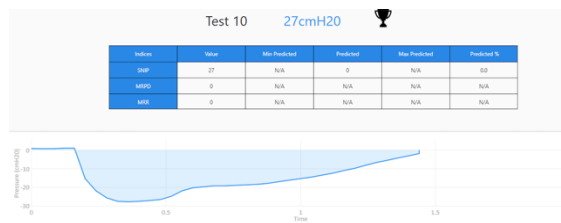
# “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

## Medición 9:

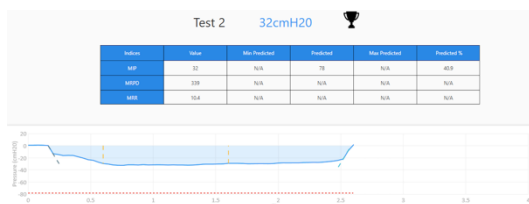


- PIM

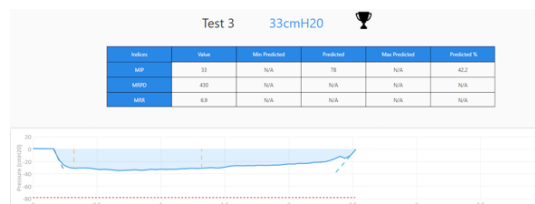
## Medición 10:



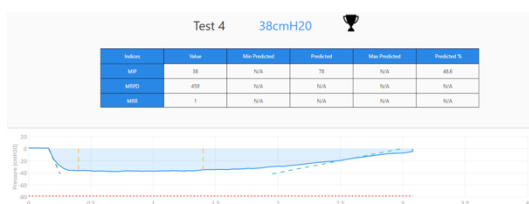
## Medición 1:



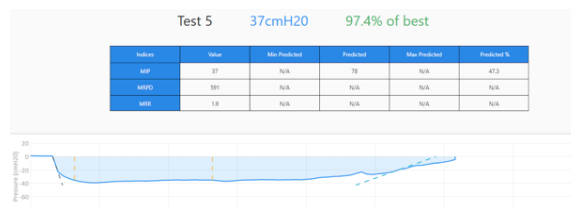
## Medición 2:



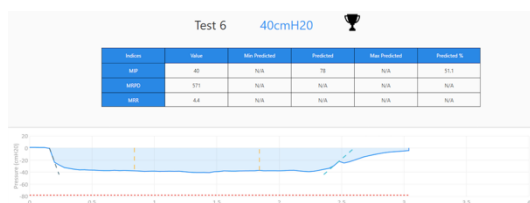
## Medición 3:



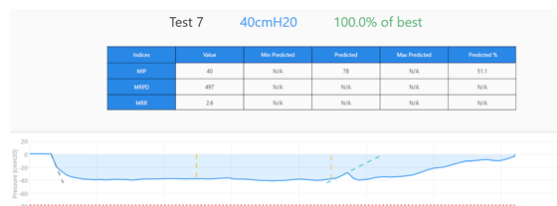
## Medición 4:



## Medición 5:



## Medición 6:

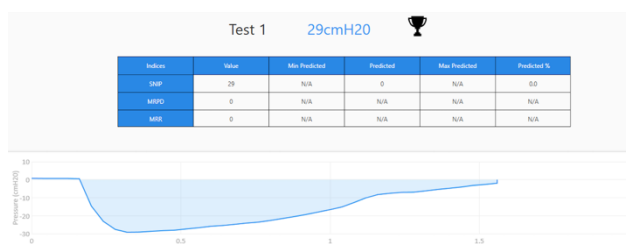


“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

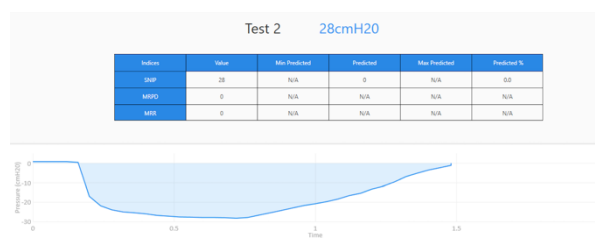
10.17. Anexo XVII. Valoración final. Gráficas SNIP, PIM y PEM. Gráficas espirometría forzada y MVV.

- **SNIP:**

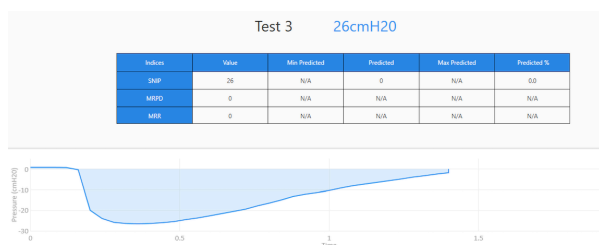
**Medición 1:**



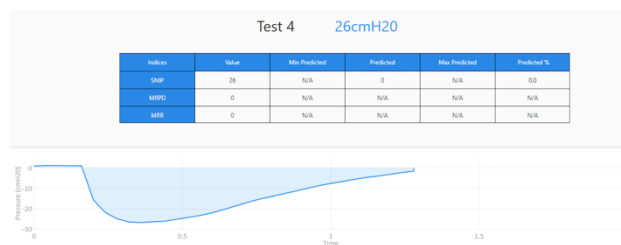
**Medición 2:**



**Medición 3:**



**Medición 4:**



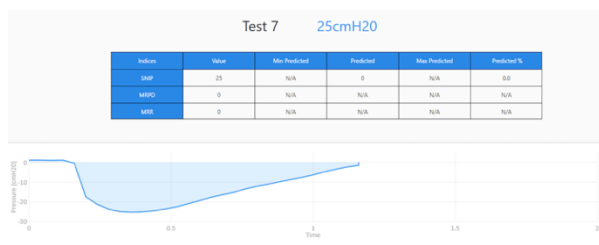
**Medición 5:**



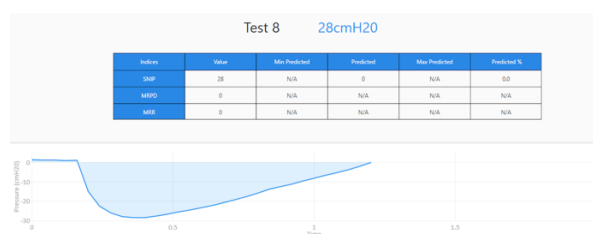
**Medición 6:**



**Medición 7:**

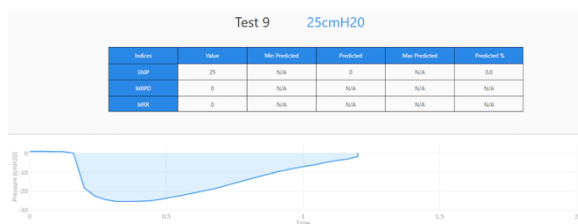


**Medición 8:**

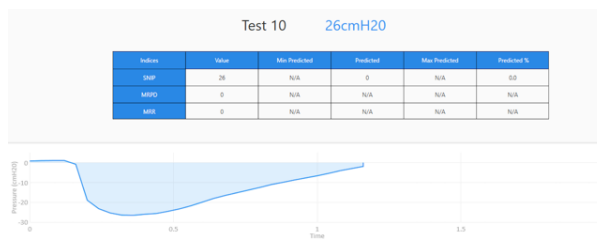


# “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

## Medición 9:

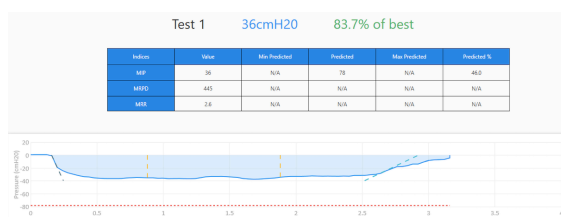


## Medición 10:

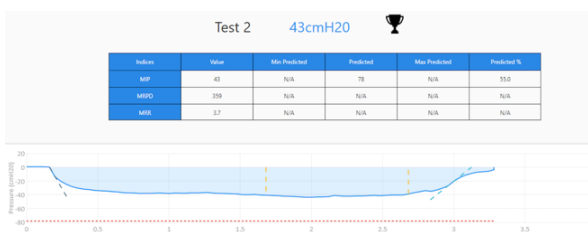


- PIM:

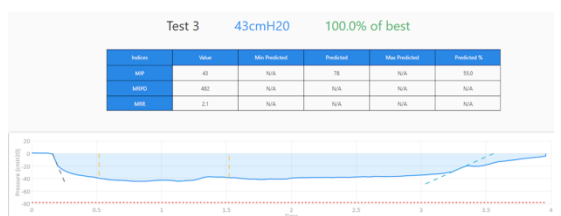
## Medición 1:



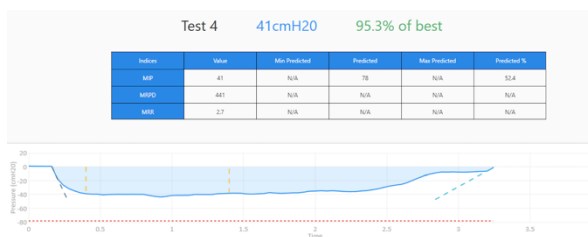
## Medición 2:



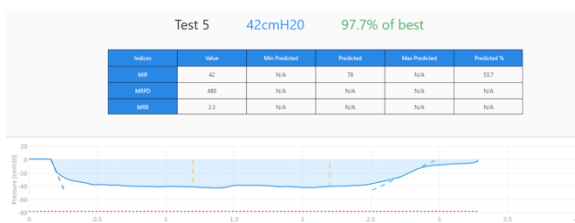
## Medición 3:



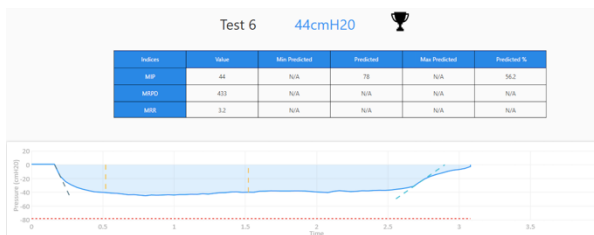
## Medición 4:



## Medición 5:

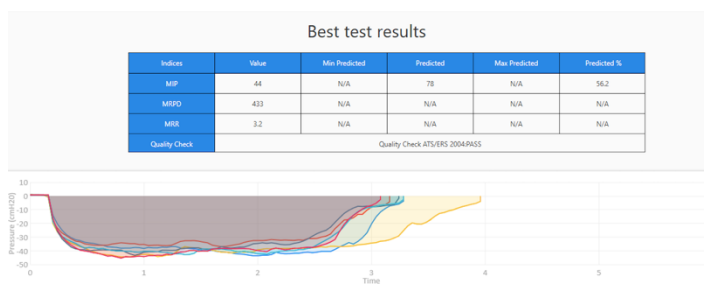


## Medición 6:



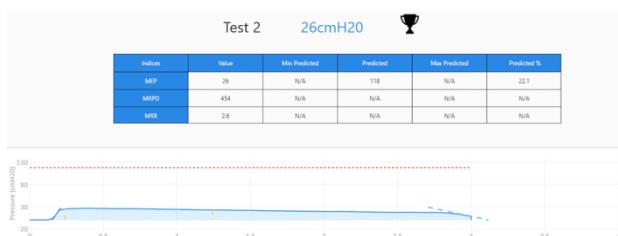
# “Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

## Mediciones agrupadas:

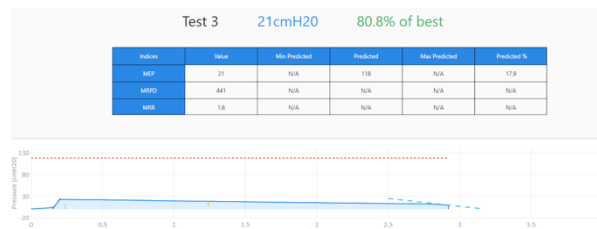


- PEM:

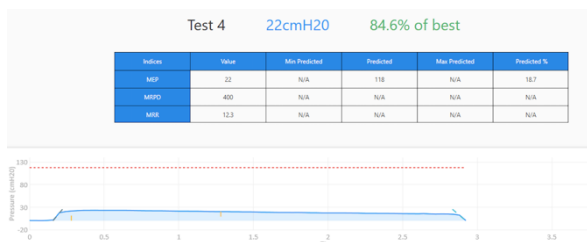
### Medición 1:



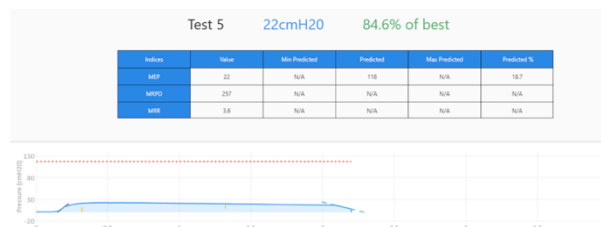
### Medición 2:



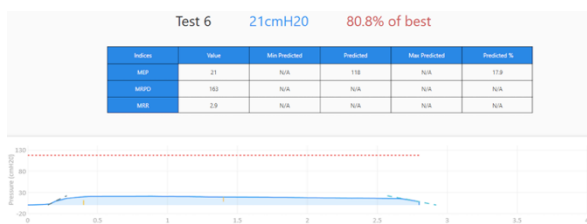
### Medición 3:



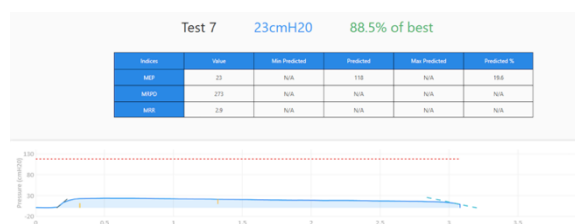
### Medición 4:



### Medición 5:

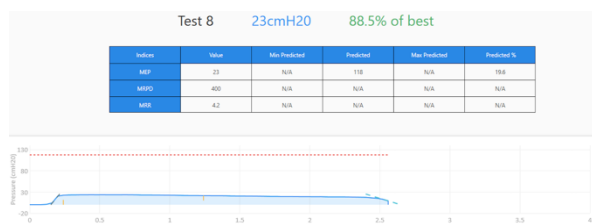


### Medición 6:

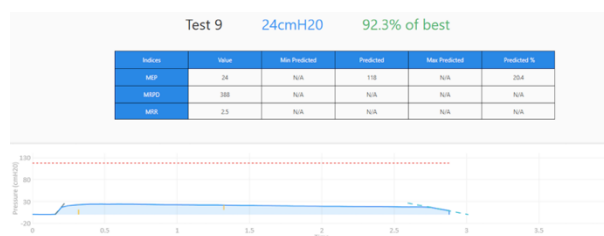


“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

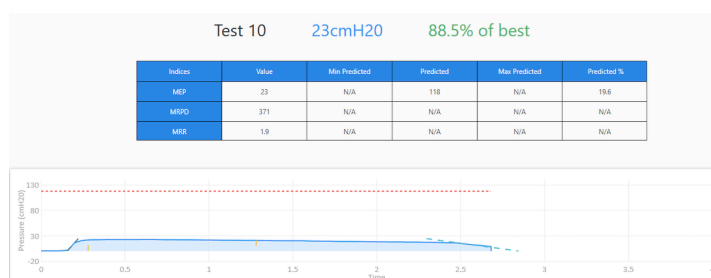
**Medición 7:**



**Medición 8:**



**Medición 9:**



- **Espirometría forzada:**

**Resumen de todas las maniobras y informe de la espirometría.**

SEPAR 2013-ESPAÑA PARÁMETRO	M1	M2	M3	[M4]	M5	M6	M7
MAN. SELECCIONADA	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
FVC (l)	0.95	0.89	0.81	0.82	0.83	0.74	0.70
FEV1 (l)	0.92	0.80	0.74	0.68	0.62	0.70	0.56
FEV1/FVC (%)	96.83	89.71	91.69	83.56	75.05	93.80	79.65
PEF (l/s)	2.45	1.48	1.36	0.88	0.76	1.72	1.00
FEF25%-75% (l/s)	1.82	0.81	1.08	0.64	0.58	1.29	0.50

“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

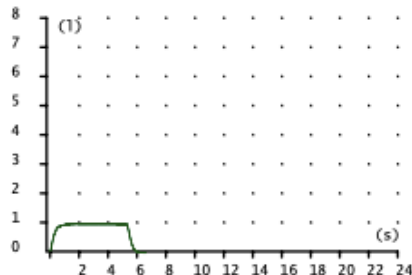
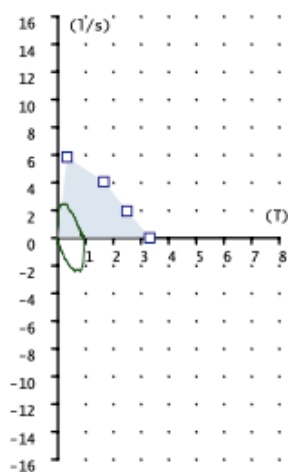
Referencia: 28      Fecha: 28-05-2023      Hora: 11:58  
 Nombre: Illanes Rodriguez Fernando  
 Sexo: Hombre      Edad(a): 15      Talla(cm): 142      Peso(Kg): 45  
 Temp(°C): 25.0      Pres(mmHg): 760      Humedad(%): 60      I.Fuma:      IMC : 22.3  
 Motivo:  
 Procedencia:  
 Técnico:  
 Referencias: SEPAR 2013-ESPAÑA      Transductor: Turbina  
 F.ETS: 1.088      F.étnico: 100  
 Versión: 511-BLA-2.11

INFORME DE FVC      Maniobra N°: 1

PARÁMETRO	OBS (%)	REF	LLN
Mejor FVC (l)	0.95	30	3.18
Mejor FEV1 (l)	0.92	34	2.71
MFEV1/MFVC (%)	96.83	113	85.41
FVC (l)	0.95	30	3.18
FEV0.5 (l)	0.82		
FEV1 (l)	0.92	34	2.71
FEV1/FVC (%)	96.83	113	85.41
PEF (l/s)	2.45	43	5.70
PEF50% (l/s)	1.93	49	3.90
PEF25%-75% (l/s)	1.82	57	3.17
PEF50%/PIF50%	0.89		
MTT (s)	0.29		
FEV1/FEV0.5 (l)	1.12		
FEV1/PEF (%)	6.22		
PIF50% (l/s)	2.16		
Vext. (l)	0.02		
MVV Ind (l/min)	27.48		
FEV6 (l)	0.95		
FEV1/FEV6 (%)	96.83		
FEV0.75/FVC(%)	93.63		

Grado de Calidad ATS/ERS: FVC: A, FEV1: A  
 Repetibilidad ATS/ERS: FVC: Si, FEV1: Si

Diagnóstico : Diagnóstico ATS/ERS  
 Posible restricción:  
 Muy intensa



“Propuesta de intervención para ralentizar el progreso de la disfunción respiratoria en la atrofia muscular espinal. Un caso clínico” |

- MVV:

**Informe máxima ventilación voluntaria**

**SIBEL S.A.U.**  
**Rosellón 500, bajos**  
**08026, Barcelona**



<b>Referencia:</b>	<b>28</b>	<b>Fecha:</b>	<b>28-05-2023</b>	<b>Hora:</b>	<b>12:13</b>		
<b>Nombre:</b>	<b>Illanes Rodríguez Fernando</b>						
<b>Sexo:</b>	Hombre	<b>Edad(a):</b>	15	<b>Talla(cm):</b>	142	<b>Peso(Kg):</b>	45
<b>Temp(°C):</b>	25.0	<b>Pres(mmHg):</b>	760	<b>Humedad(%):</b>	60	<b>I.Fuma:</b>	
<b>Motivo:</b>				<b>IMC :</b>	22.3		
<b>Procedencia:</b>				<b>Transductor:</b>	Turbina		
<b>Técnico:</b>				<b>F.étnico:</b>	100		
<b>Referencias:</b>	<b>SEPAR 2013-ESPAÑA</b>						
<b>F.BTPS:</b>	1.088						
<b>Versión:</b>	511-BLA-2.11						

**INFORME DE MVV      Maniobra N°: 1**

PARÁMETRO	OBS	(%)	REF	LLN
MVV (l/min)	36.73	24	149.98	119.98
Br/Min	81.94			

