

## Urkund Analysis Result

**Analysed Document:** barreiro- zambrano ex complejo.docx (D42497169)  
**Submitted:** 10/12/2018 9:49:00 PM  
**Submitted By:** wbalcazarq@unemi.edu.ec  
**Significance:** 3 %

### Sources included in the report:

PRIMERA REVISIÓN URKUND.docx (D42448521)  
<https://repositori.udl.cat/handle/10459.1/46977>  
<https://misdiascondistrofiamuscular.wordpress.com/2013/06/21/que-son-las-enfermedades-neuromusculares/>  
<https://medlineplus.gov/spanish/neuromusculardisorders.html>  
[http://www.clinicalascondes.cl/clcprod/media/contenidos/pdf/MED\\_14\\_3/EnfermedadesNeuromuscularesNinos.pdf](http://www.clinicalascondes.cl/clcprod/media/contenidos/pdf/MED_14_3/EnfermedadesNeuromuscularesNinos.pdf)

### Instances where selected sources appear:

5

0: PRIMERA REVISIÓN URKUND.docx

98%

+

UNIVERSIDAD ESTATAL DE MILAGRO FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD

TRABAJO DE TITULACIÓN DE GRADO PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE LICENCIADA EN TERAPIA RESPIRATORIA

PROPUESTA PRÁCTICA DEL EXAMEN DE GRADO O DE FIN DE CARRERA (DE CARÁCTER COMPLEXIVO) INVESTIGACIÓN DOCUMENTAL

TEMA:

ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES CON REQUERIMIENTO DE MANEJO RESPIRATORIO NO INVASIVO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS.

Autores: Barreiro Chévez Ambar Barreiro Zambrano Chavarría Ligia Elena Acompañante: Dr. Balcazar Quimi Wilman Eduardo

Milagro, Octubre 2018 ECUADOR

## INTRODUCCIÓN

Las Enfermedades Neuromusculares son un conjunto de más de 150 trastornos que afectan a los nervios que controlan los músculos, estos tipos de patologías son de naturaleza progresiva, se presenta de forma crónica que generan en el paciente gran discapacidad alterando su movilidad y por lo consiguiente la realización de sus actividades cotidianas, su aparición puede darse en cualquier etapa de la vida, pero más del 50% se presenta en la infancia. CITATION CMa14 \l 12298 (Carrasco C. M., Asensi, M.C., & d, 2014)

Estas patologías afectan a la musculatura respiratoria proximal y la función bulbar, suprimiendo la respiración y de esta manera creando una afección que puede ser mortal en los pacientes. En la edad pediátrica las enfermedades neuromusculares que se presentan con más frecuencia y que crean un mayor compromiso respiratorio son: las Distrofias musculares y la atrofia muscular espinal; las cuales afectan principalmente al sexo masculino. CITATION Ber17 \l 12298 (Berta Andrés Bauzá, 2017 )

La incidencia de la enfermedad de Duchenne se estima entre 1/3.300 nacidos vivos. En cuanto a la Atrofia muscular espinal, su incidencia se estima entre 7,8 a 10 por 100.000 nacidos vivos. En Ecuador estos trastornos son catalogados como "Enfermedades raras" o de "Baja prevalencia" con una incidencia de 1 por 10.000 nacidos vivos, lo que ocasiona que exista escasa información sobre métodos de tratamientos efectivos que alarguen la esperanza de vida de estos pacientes. CITATION OMS12 \l 12298 (OMS, 2012)

Es importante que cuando la enfermedad haya avanzado a tal punto en el que se afecte el sistema muscular respiratorio se deba tener en cuenta las mejores alternativas para su

manejo, ya que según el Dr. John R. Bach " Ningún niño, adolescente o adulto que pueda colaborar necesita estar sometido a Ventilación Mecánica Invasiva o Traqueotomía aunque tenga marcada debilidad para respirar o toser" ; por lo que diversas fuentes de información, afirman que con los métodos no invasivos se maneja de una manera más óptima a los pacientes. CITATION Pam17 \t \l 12298 (Salinas, Bach, & Prado, 2017)

Lo que buscamos conseguir con esta investigación es que se refleje la necesidad de aplicación de protocolos para el manejo respiratorio de las enfermedades neuromusculares, ya que, debido a la poca concurrencia de casos en el país, los profesionales en Terapia Respiratoria muchas veces no tienen claro el procedimiento más idóneo para tratar el déficit en la función respiratoria de los pacientes.

Las mejores opciones para manejar estas patologías son: la ventilación mecánica no invasiva y las maniobras de tos asistidas, considerando que así se evita llegar a un procedimiento invasivo, como la intubación endotraqueal o traqueotomía, aportando múltiples beneficios entre los cuales está impedir un fallo respiratorio y evitar la hospitalización, ayudando a los pacientes a mejorar su pronóstico, mantener una mejor calidad de vida y alargar la esperanza de vida. CITATION Cat18 \l 12298 (Pinchak, Salinas, & Francisco, 2018)

## CAPÍTULO 1

### PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN

#### PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Las enfermedades Neuromusculares con mayor incidencia en niños son las Distrofias musculares y la Atrofia muscular espinal, dentro del primer grupo están la Distrofia muscular de Duchenne y la Distrofia de Becker, que suelen presentarse clínicamente a los 3 o 5 años de vida y afectan principalmente al sexo masculino, la incidencia de la enfermedad de Duchenne se estima entre 1/3.300 nacidos vivos. CITATION OMS12 \l 12298 (OMS, 2012)

En cuanto a la Atrofia muscular espinal, su incidencia se estima entre 7,8 a 10 por 100.000 nacidos vivos, esta enfermedad después de la Fibrosis Quística, es la segunda causa de muerte por enfermedad congénita recesiva. En países en vía de desarrollo como Ecuador las enfermedades neuromusculares son consideradas de baja prevalencia y se presentan en 1 por cada 10.000 nacidos vivos. CITATION OMS12 \l 12298 (OMS, 2012)

Ahora bien, el compromiso respiratorio es la principal causa de morbimortalidad en estos pacientes, en el curso evolutivo de estas enfermedades son muy frecuentes las complicaciones neumológicas, hasta el punto de que un 70% de los pacientes fallece exclusivamente por causas respiratorias. La mayoría de las ENM cursan con afección de los músculos respiratorios, fundamentalmente del diafragma, y cuando existe fracaso funcional y fatiga se produce hipoventilación alveolar, la principal causa de la insuficiencia respiratoria en estos enfermos. CITATION MJM03 \l 12298 (Masdeu & Ferrer, 2003)

El problema de los pacientes con este tipo de patología es el fallo de la bomba ventilatoria, pero muchas veces debido a su sintomatología, como: hipoventilación, taquipnea, uso de

musculatura accesoria y disnea, son tratados como si los síntomas fueran el resultado de una mala oxigenación, producto de una enfermedad pulmonar base, todo esto lleva al personal de salud a un diagnóstico que no es el adecuado.

Aunque existe cierta controversia sobre cuáles son las técnicas de mayor aplicabilidad clínica para el diagnóstico temprano y el control evolutivo del fracaso respiratorio en las ENM, las pruebas de función pulmonar permiten cuantificar el grado de alteración funcional y la evolución de la enfermedad, para algunos pacientes es difícil llevar a cabo las técnicas a causa de la propia enfermedad. A pesar de estas dificultades, la elevada morbimortalidad respiratoria hace imprescindible la evaluación de la función pulmonar para detectar su deterioro y así poder planificar futuras actitudes terapéuticas. CITATION MJM03 \l 12298 (Masdeu & Ferrer, 2003)

0: <https://medlineplus.gov/spanish/neuromusculardisorders.html>

88%

Muchas enfermedades neuromusculares son genéticas, lo que significa que son hereditarias o existe una mutación en los genes. Algunas veces, pueden ser provocadas por un trastorno del sistema inmunológico. La mayoría de ellas no tiene cura. El objetivo del tratamiento es mejorar los síntomas, aumentar la movilidad y el lapso de vida.

CITATION Uni17 \l 12298 (Chile, 2017)

Debido a los pocos casos de estos pacientes en los centros de salud, en nuestro país no se conoce el manejo idóneo que se le debe de dar a la disfunción respiratoria y muchas veces los tratamientos que se les da a estas patologías lleva a los pacientes a una intubación endotraqueal con aplicación de ventilación mecánica invasiva e incluso traqueostomía, que llevará al paciente a mantenerse hospitalizado por largos periodos de tiempo, pudiendo tener complicaciones adyacentes como las infecciones nosocomiales, por esta razón es más factible tratar a los pacientes con métodos no invasivos, los que les facilitarían tener una estadía en casa.

Hay que tener en cuenta que el bienestar del paciente y el de su entorno es lo primordial, por lo tanto, debemos tener como primera elección los procedimientos no invasivos, ya que son mejor tolerados por los pacientes, sumándole el hecho de que se encuentran en su domicilio, lo que les produce una mayor seguridad tanto al paciente como a su familia.

## JUSTIFICACIÓN

Las enfermedades neuromusculares pediátricas sugieren un riesgo vital ya que como son progresivas, van incapacitando al paciente para que se desarrolle con normalidad. En nuestro país, se encuentran expuestos varios casos clínicos de estas patologías en diversas ciudades como Guayaquil, Quito, Ambato, Latacunga, pero debido a la escasa información que existe sobre estos trastornos, es muy común que haya una mala interpretación de la clínica, lo que conlleva a que estos pacientes sean diagnosticados tarde.

El siguiente trabajo investigativo se justifica en que en nuestro país no hay mucha concurrencia de este tipo de pacientes, según la OMS, las enfermedades neuromusculares en países como Ecuador, son catalogadas como: "Enfermedades raras" por lo que muchas veces el personal de salud no tiene claro cómo manejar este tipo de trastornos, principalmente en la elección del procedimiento para mantener la función respiratoria.

Este tema es pertinente realizarlo ya que se busca motivar a que se realicen más estudios referentes al manejo respiratorio en este tipo de paciente, siendo positivo también crear protocolos que se apliquen en los hospitales y que el personal de salud se pueda actualizar sobre las técnicas que se utilizan en países desarrollados para el tratamiento de estas patologías, en las que la calidad de vida que se brinde al paciente y su familia es lo primordial. También es permisible ya que se cuenta con las condiciones que nos facilitan la búsqueda de información, tales como: biblioteca en la universidad a la que podemos acceder e internet en casa.

Cabe mencionar también, que como futuros profesionales en Terapia Respiratoria debemos saber que el terapeuta respiratorio juega un papel fundamental ya que, aplicando las técnicas correctas el paciente permanecerá en casa la mayor parte del tiempo y nosotros debemos trasladarnos para realizar consultas, procedimientos y operar los equipos en casa, por lo tanto tenemos la responsabilidad de tener los conocimientos idóneos para manejar al paciente y brindar una educación adecuada tanto a este, como a los familiares, para así evitar complicaciones y reincidir en la hospitalización.

## OBJETIVOS

Objetivo general Identificar las patologías neuromusculares más comunes que se presenten en edad pediátrica y que requieren manejo respiratorio no invasivo.

Objetivos específicos o Indicar las pruebas diagnósticas que se utilizan para evaluar la disfunción respiratoria en las enfermedades neuromusculares. o Especificar los procedimientos no invasivos que se apliquen para el manejo respiratorio de patologías neuromusculares en edad pediátrica. o Explicar la correcta aplicación de los procedimientos respiratorios no invasivos para evitar complicaciones en el paciente y las ventajas de su uso. o Argumentar la aplicación exitosa de los procedimientos no invasivos para tratar las enfermedades neuromusculares en países desarrollados, y que se apliquen de esta misma manera en nuestro país.

## CAPÍTULO 2

### MARCO TEÓRICO CONCEPTUAL

Las enfermedades neuromusculares representan un reto importante en el manejo y en el cuidado respiratorio, tanto para el paciente como el del terapeuta respiratorio, debido a que es catalogada como una "enfermedad rara" lo cual hace que sea más compleja la etiología, diagnóstico y pronóstico por lo cual requieren un manejo y un seguimiento multidisciplinario.

En esencia, el término “enfermedad rara” son enfermedades con una alta tasa de mortalidad, pero de baja prevalencia. Por lo general, comportan una evolución crónica muy severa, con múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas y por lo tanto suelen presentar un alto nivel de complejidad clínica que dificultan su diagnóstico y reconocimiento.

Las enfermedades neuromusculares o miopatías son enfermedades de carácter genético y generalmente hereditarias en las que puede verse afectado el conjunto comprendido por la neurona motora de la medula espinal, su axón, la unión neuromuscular y las fibras musculares que inervan las neuronas que conforman los músculos. En todas ellas, la característica más importante es la pérdida progresiva de fuerza muscular, junto con la atrofia o hipertrofia, fatiga, mialgia, rigidez

O: <https://misdiascondistrofiamuscular.wordpress.com/2013/06/21/que-son-las-enfermedades-neuromusculares/>

100%

muscular y la degeneración del conjunto de los músculos y de los nervios que los controlan.

CITATION Ima14 \1 12298 (Caro, López, & Lázaro, 2014 )

Enfermedades Neuromusculares pediátricas con compromiso respiratorio.

Los trastornos

O: [http://www.clinicalascondes.cl/clcprod/media/contenidos/pdf/MED\\_14\\_3/EnfermedadesNeuromuscularesNinos.pdf](http://www.clinicalascondes.cl/clcprod/media/contenidos/pdf/MED_14_3/EnfermedadesNeuromuscularesNinos.pdf)

76%

neuromusculares constituyen un grupo de más de 150 enfermedades que afectan a cualquiera de los componentes de la unidad motora,

es decir, la unidad funcional constituida por el cuerpo de la moto neurona de la asta anterior de la médula espinal, su axón (nervio periférico), la unión neuromuscular y todas las fibras musculares inervadas por esta moto neurona.

A pesar de este gran número de enfermedades, son pocas las que afectan en la edad pediátrica y que presentan un compromiso al nivel respiratorio por eso es necesario e importante la identificación de estas patologías para así poder establecer su diagnóstico y tratamiento correcto, entre ellas tenemos: Las Distrofias Musculares (DM) la cual se divide en Distrofia Muscular de Duchenne y Distrofia Muscular de Becker; y las Atrofias Musculares espinales (AME) la cual se divide en 4 grupos, pero que solo tres de ellos afecta al nivel respiratorio que son: Atrofia Muscular Espinal Congénita, AME tipo I, AME tipo II.

Distrofias Musculares: Distrofia muscular de Duchenne y Distrofia Muscular de Becker.

Así tenemos como definición que las distrofias musculares (DM) son una serie de enfermedades de causa hereditaria caracterizadas por debilidad muscular progresiva (miopatía) y atrofia (pérdida de masa muscular), con un grado variable de distribución

muscular y gravedad. La debilidad muscular afecta a los músculos de miembros inferiores, músculos de la cara, etc., y de forma específica otros músculos incluyendo: respiratorios, corazón, músculo liso, músculos que participan en la deglución. CITATION PAL14 \p 65 \l 3082 (MATEOS., 2014, pág. 65)

CITATION Ana14 \l 12298 (Salas, 2014) afirma que: "La enfermedad de Duchenne (DMD) es una distrofia muscular ligada al cromosoma X que afecta al gen que codifica la distrofina, proteína fundamental para el mantenimiento de la fibra muscular" (p. 47).

Los individuos afectados pueden tener retrasos del desarrollo motor y la mayoría no son capaces de correr y saltar correctamente debido a la debilidad muscular proximal, que también resulta en el uso de la clásica maniobra de Gowers cuando se levantan del suelo. La mayoría de los pacientes son diagnosticados aproximadamente a los 5 años de edad, cuando su capacidad física diverge notablemente de la de los otros niños de su edad. CITATION Bus10 \p 1 \l 12298 (Bushby, 2010, pág. 1)

Una de las maneras para poder diagnosticar esta enfermedad es prestar mayor atención en el desarrollo del niño e identificar si presenta algún tipo de signo o síntoma y en el historial familiar, así afirma CITATION Ana14 \l 12298 (Salas, 2014) que "La demora diagnóstica se reduce reconociendo las manifestaciones motoras típicas de presentación, pero teniendo en cuenta que la DMD también puede comenzar con problemas cognitivos como retraso del lenguaje, retraso global del desarrollo o trastorno de conducta" (49).

Otras de las enfermedades que entra en el grupo de Distrofias musculares es la Distrofia Muscular de Becker, la cual Según CITATION GAR16 \l 12298 (GARD, 2016) afirma que: "La distrofia muscular de Becker es una enfermedad hereditaria que causa debilidad progresiva y atrofia de los músculos esqueléticos y del corazón. Afecta principalmente a los varones.

Si se sospecha clínicamente la enfermedad, se debe solicitar una determinación de creatincinasa (CK). La CK se eleva 10-100 veces sobre su valor normal desde el momento del nacimiento. La DMD es el primer diagnóstico que se debe considerar ante un varón menor de 5 años con CK en el rango de miles. Es habitual que la cifra descienda con la evolución debido al daño muscular progresivo. Una CK normal descarta el diagnóstico de DMD. CITATION Ana14 \l 12298 (Salas, 2014)

Atrofia Muscular Espinal (AME): AME congénita, AME tipo I, AME tipo II.

La Atrofia Muscular Espinal (AME o SMA por sus siglas en inglés) se refiere a un grupo de enfermedades hereditarias de las neuronas motoras que produce debilidad muscular y atrofia (enfermedad debilitadora). Las neuronas motoras se originan en la médula espinal y controlan los músculos que se utilizan para realizar actividades tales como la respiración, el gateo, el caminar, el control de la cabeza y el cuello, y la deglución (el tragar). CITATION VAN13 \p 2 \l 3082 (BATTISTA, 2013, pág. 2)

Así en la AME existen diversos tipos, pero solo en tres se ve afectado el sistema respiratorio como lo son: AME tipo 0, prenatal o congénita: Inicio prenatal con ausencia o disminución de movimientos fetales, debilidad severa al nacimiento con hipotonía profunda y arreflexia. Fallo



respiratorio precoz con expectativa de vida inferior a los 6 meses sin soporte ventilatorio. CITATION CMA141 \l 3082 (Carrasco, Asensib, Paredes, & Torres, 2014 )

AME tipo I o enfermedad de Werdnig-Hoffman: Inicio clínico entre el nacimiento y los 6 meses de vida. Presentan debilidad muscular, arreflexia e hipotonía generalizada que afecta más a las piernas que a los brazos, pobre control cefálico y ausencia de sedestación. Son característicos el llanto débil, la tos escasa, la disfagia y mal manejo de las secreciones orales. La afectación de la musculatura intercostal, pero con el diafragma respetado, confiere al tórax un aspecto campaniforme además de causar un tipo de respiración paradójica característica, con abdomen globuloso. CITATION MarcadorDePosición3 \l 3082 (Carrasco & Asensi, 2014)

AME tipo II: Los síntomas aparecen a partir de los 6 meses y antes de los 18 meses; pueden sentarse sin soporte, aunque nunca llegan a andar. Presentan debilidad progresiva proximal de predominio inferior, hipotonía y arreflexia. Pueden presentar temblor de manos, contracturas y anquilosis mandibular. Desarrollan una escoliosis progresiva que, asociada a la debilidad de la musculatura intercostal, causa la afectación pulmonar restrictiva. La rehabilitación para evitar las contracturas, la cirugía de la escoliosis y la ventilación mecánica no invasiva son pilares básicos en el tratamiento que determinarán la evolución. CITATION MarcadorDePosición3 \l 3082 (Carrasco & Asensi, 2014)

### Compromiso Respiratorio

La bomba respiratoria desarrolla trabajo en la medida que exista un comando respiratorio (ventilatory drive) o control respiratorio eficiente y un sistema caja pulmón que permita ejecutar dicha orden. Las ENM, tienen generalmente en forma primaria un comando ventilatorio indemne que se ve afectado en la medida que progresa la debilidad de los músculos respiratorios y secundariamente se establece hipercapnia. CITATION MarcadorDePosición1 \t \l 3082 (Salinas, 2017)

Las dos principales estructuras que conforman la bomba respiratoria son el centro respiratorio y los músculos respiratorios ambos conectados por la medula espinal, los nervios periféricos y la unión neuromuscular. Por lo general en la ENM se ven más afectados los músculos respiratorios que incluyen a los inspiratorios, espiratorios y bulbares. CITATION MarcadorDePosición2 \p 41 \l 3082 (Catalina Pinchak, 2018, pág. 41)

La permeabilidad de las vías aéreas depende del aclaramiento mucociliar y de poder toser eficientemente. La tos se relaciona con 3 componentes: los volúmenes pulmonares determinados por la capacidad vital (CV) y la capacidad máxima de insuflación (CMI), la fuerza para la propulsión de la tos por los músculos espiratorios y el adecuado cierre glótico que presuriza el aire para su liberación durante el expulsivo con la glotis abierta durante la espiración. CITATION MarcadorDePosición1 \p 105 \l 3082 (Salinas, Cuidados Respiratorios para pacientes con Enfermedades Neuromusculares, 2017, pág. 105)

Debilidad de la musculatura inspiratoria La debilidad de los músculos intercostales externos y accesorios, así como del diafragma, ocasionan una disminución progresiva de la capacidad vital (CV), enfermedad pulmonar restrictiva e hipoventilación. Como se ha señalado



previamente, la disfunción ventilatoria empieza siendo nocturna y se asocia a valores de FVC > 60% del teórico. La disminución de la CV produce también una tos débil con retención de secreciones y formación de micro atelectasias con disminución de la complianza pulmonar. Finalmente los tapones mucosos alteran el cociente ventilación/perfusión (V/Q) produciendo hipoxemia, siendo este un signo tardío. CITATION Isa10 \p 121 \l 3082 (Isabel Piqueras, 2010, pág. 121)

Debilidad de la musculatura espiratoria La espiración es un proceso pasivo, sin embargo, en determinadas circunstancias participa la musculatura accesoria, intercostales internos y musculatura abdominal. La afectación de estos grupos musculares, junto con la disminución de la CV condiciona una tos ineficaz y una dificultad para el drenaje de secreciones. Aumenta el riesgo de infección respiratoria y disminuye la efectividad del mecanismo de protección frente a aspiraciones. CITATION Isa10 \p 122 \l 3082 (Isabel Piqueras, 2010, pág. 122) Al igual que ocurre con cualquier otro órgano, existe una reserva sustancial en el sistema respiratorio e, inicialmente, los síntomas respiratorios pueden ser mínimos. Asumiendo que el cerebro y los pulmones funcionan adecuadamente, el fracaso respiratorio no suele ocurrir hasta que la musculatura respiratoria ha perdido hasta un 70-75% de su fuerza. La afectación de la musculatura respiratoria también puede verse enmascarada en estos niños por la disminución de su actividad física, como consecuencia de la debilidad de la musculatura de los miembros. CITATION MarcadorDePosición3 \p 257 \l 3082 (Carrasco & Asensi, 2014, pág. 257) Por lo tanto, es muy frecuente que la debilidad muscular respiratoria pase desapercibida hasta que un episodio agudo, como una infección o una aspiración, ocasionen un fracaso respiratorio. Inicialmente, esta disminución en la fuerza de la musculatura respiratoria se traduce en una tos ineficaz y en problemas para el manejo de las secreciones de la vía aérea, lo que predispone a que estos pacientes presenten atelectasias de repetición e infecciones respiratorias. Sin embargo, en estos pacientes la tos inefectiva es muy común y por lo general muy poco tomada en cuenta por lo que puede aumentar la morbi-mortalidad, la tos inefectiva se caracteriza por:

- Inadecuada capacidad para inspirar por debilidad de los músculos inspiratorios.
- Cierre insuficiente o ausente de la glotis (compromiso del nervio glosofaríngeo).
- Inadecuada capacidad para generar presión espiratoria (factor más importante) CITATION MarcadorDePosición2 \l 3082 (Catalina Pinchak, 2018).

Si bien estos pacientes pueden estar asintomáticos, todo este conjunto de eventos, pueden llevar a que se empeore drásticamente de un momento a otro en las que puede desencadenar una serie de complicaciones como: consulta a sala de emergencias, oxigenoterapia, empeoramiento de la hipercapnia, intubación, asistencia respiratoria mecánica invasiva, aspiración de secreciones, falla multiorgánica y la muerte. Por eso es necesario que se aumente la atención en los músculos espiratorios y correctas técnicas para prevenir toda esta línea de sucesos perjudiciales y mortales para los pacientes con enfermedades neuromusculares. Pruebas diagnósticas Debido a que la insuficiencia respiratoria crónica es raramente sospechada, la exploración funcional tiene una importancia central en el seguimiento de estos pacientes y permite plantear las estrategias futuras. Este es un punto fundamental debido a que podemos hallar severas anomalías funcionales respiratorias en ausencia de disnea e hipercapnia.

La valoración funcional respiratoria es la que nos va a permitir cuantificar los volúmenes y capacidades pulmonares, la funcionalidad de la tos, de los músculos y la efectividad de la ventilación. Para poder realizar esto existen diversas pruebas pulmonares que van a poder arrojar patrones necesarios y muy importantes para el diagnóstico y manejo en estos pacientes. CITATION CLA11 \p 102 \l 3082 (CLAUDIA VARGAS DOMINGUEZ, 2011, pág. 102)

**Espirometría** La espirometría es la prueba más accesible y reproducible para evaluar la mecánica de la respiración. Mide la cantidad de aire que un sujeto es capaz de desplazar (inhalar o exhalar) de manera forzada en función del tiempo, lo que depende del calibre de los bronquios, de las propiedades elásticas del tórax y de los pulmones, así como de la integridad de los músculos respiratorios. En estos pacientes la afectación de los músculos inspiratorios produce un patrón restrictivo, con disminución de la CV, la CPT y la CRF, con una relación FEV1/CVF relativamente normal. Si no existe una afectación importante de la musculatura espiratoria los volúmenes residuales se conservan. La caída de esta CRF en los pacientes con ENM está condicionada por la falta de tono de los músculos torácicos, que no ejercen una oposición significativa al retroceso elástico del pulmón; junto a esta debilidad hay disminución de la distensibilidad de la pared torácica. CITATION MarcadorDePosición3 \p 258 \l 3082 (Carrasco & Asensi, 2014, pág. 258). La reducción de la CRF aumenta el trabajo respiratorio dado que, a menores volúmenes pulmonares, la distensibilidad pulmonar disminuye. Además, la reducción en los volúmenes pulmonares por la disminución de la capacidad inspiratoria favorece el colapso alveolar y altera el equilibrio entre la ventilación y la perfusión, lo que ocasiona un intercambio gaseoso menos eficiente, con la consecuente hipoventilación, hipoxemia e hipercapnia.

**Capnografía** También se debe realizar en estos pacientes pruebas con un "capnógrafo" que van a medir la Presión parcial de  $\text{CO}_2$  en el aire exhalado, debido que estos pacientes suelen tener la capacidad vital (CV) disminuida van a presentar durante el día altas concentraciones de  $\text{CO}_2$  lo cual va a hacer que se provoquen síntomas diurnos, cuando esto sucede es necesario controlar el  $\text{CO}_2$  durante el sueño para poder registrar estos valores y así diagnosticar las posibles complicaciones respiratorias futuras. **Flujo pico tosido:** Su medición se realiza mediante un medidor de flujo pico conectado a una boquilla o a una máscara. La prueba consiste en la realización de inspiración máxima seguida de una maniobra completa de tos. Se registra el máximo valor de flujo alcanzado durante esta. Valores de flujo pico tosido (PCF) por debajo de 160 L/min en mayores de 12 años se asociaron con tos inefectiva. Valores menores de 270 L/min fuera de períodos de exacerbación respiratoria se asociaron con mayor riesgo de insuficiencia respiratoria aguda durante interurrencias infecciosas. Otras pruebas funcionales de utilidad son la presión inspiratoria máxima (PIM) y la presión espiratoria máxima (PEM). Son más sensibles para detectar la debilidad muscular, pero tienen el inconveniente de que son más difíciles de realizar en la edad pediátrica, poco reproducibles y muy dependientes del esfuerzo del paciente y del entrenamiento del personal de laboratorio. En adultos, una  $\text{PIM} > 30 \text{ cmH}_2\text{O}$  o una  $\text{PEM} > 40 \text{ cmH}_2\text{O}$  se asocian a hipoventilación y riesgo de fracaso respiratorio. De hecho, una  $\text{PIM} > 60 \text{ cmH}_2\text{O}$  se considera criterio de apoyo para inicio de VNI nocturna. CITATION IPi10 \p 124 \l 12298 (I. Piqueras, 2010, pág. 124) **Procedimientos no Invasivos para el manejo respiratorio en pacientes con DMD, DMB y Atrofia Muscular Congénita, Tipo I y Tipo II.** Como ya se ha mencionado anteriormente la debilidad

bulbar y de los músculos espiratorios e inspiratorios, provoca que estos niños tengan una debilidad al momento de toser y por ende tenga un mal manejo de secreciones lo que hace que se debilite el "clearance mucociliar" ante infecciones inofensivas del tracto respiratorio superior y se altere la Ventilación/Perfusión lo que conduce a que exista retención de secreciones, aspiraciones recurridas, neumonías y atelectasias de repetición. Por lo que los tratamientos respiratorios se deben basar en el manejo de la debilidad muscular y el manejo de secreciones aplicando técnicas invasivas como lo son: • Tos asistida Manual • Ventilación Mecánica no Invasiva Tos asistida Manual Para producir una tos efectiva es necesario alcanzar una PEM igual o superior a + 60 cmH<sub>2</sub>O, por lo que muchos pacientes afectos de ENM tienen tos ineficaz para eliminar las secreciones respiratorias. La asistencia de la tos incluye medidas para incrementar el esfuerzo espiratorio y, frecuentemente también, medidas de asistencia en la fase inspiratoria. CITATION Mar17 \p 363 \l 12298 (Roig & Vernetta, 2017, pág. 363) Las técnicas de tos asistida manual (auto asistidas o con la ayuda de un cuidador) se basan en la colocación de las manos y los brazos para producir maniobras de compresión durante la espiración. Para los pacientes con menos de 1,5 l de VC, se recomienda mejorar la efectividad precediendo el golpe de tos con una insuflación profunda, administrada mediante un resucitador manual; una vez alcanzada la capacidad máxima de insuflación, el cuidador con sus manos en el tórax, abdomen o ambas localizaciones, mediante un golpe coordinado con la apertura final de la glotis y el máximo esfuerzo espiratorio, se produce el golpe de tos. CITATION AAb08 \p 122 \l 12298 (A. Abad, 2009, pág. 122) Las maniobras de tos asistida, cuya efectividad se valora con la respuesta clínica, la auscultación o la medida de la saturación, precisan un esfuerzo físico adecuado, una buena coordinación y la constancia de ser repetidas con la frecuencia suficiente. Ventilación mecánica no invasiva La Ventilación mecánica no invasiva es una neuromusculares, debido a la disfunción de los músculos respiratorios. CITATION Fra \l 12298 (Tarrio, 2010) técnica que permite incrementar la ventilación alveolar sin necesidad de acceso endotraqueal. Se utilizan respiradores parecidos a los convencionales y como interface, en lugar de tubo endotraqueal, se emplean mascarillas nasales o nasobucales. Pueden utilizarse tanto en el hospital como en el domicilio del paciente. Y está indicada en la insuficiencia respiratoria crónica como la que presentan los pacientes con enfermedades

Mellies et al. 27, en 2003, estudiaron el impacto a largo plazo de la VMNI sobre el intercambio gaseoso tanto nocturno como diurno, sobre el sueño y los trastornos respiratorios durante el sueño, y sobre el pulmón y la función respiratoria en niños y adolescentes con ENM progresivas. Estudiaron 30 pacientes con ENM que presentaban insuficiencia respiratoria o síntomas de desórdenes respiratorios durante el sueño. Se utilizaron respiradores de presión en modo asistido (S/T), y como control realizaban periódicamente estudios del sueño, espirometría, y PIM. La VMNI fue bien tolerada, y se normalizó el intercambio gaseoso nocturno y diurno en todos los pacientes, normalizando los niveles de PaCO<sub>2</sub> y PaO<sub>2</sub>. La CV disminuyó en 5 adolescentes con distrofia muscular de Duchenne por la propia evolución de la enfermedad, pero se mantuvo estable en los otros 25 niños. Concluyeron que la VMNI tenía un efecto favorable a largo plazo sobre el intercambio gaseoso, el sueño y la CV, con lo que consideraron la VMNI indicada cuando existen trastornos respiratorios durante el sueño o insuficiencia ventilatoria secundarias a ENM. CITATION Glo15 \l 12298 (Bolado, 2015 )

La ventilación no invasiva debe ser considerada como la primera herramienta terapéutica en la insuficiencia ventilatoria del paciente neuromuscular sin compromiso bulbar asociado. Las técnicas de VNI están destinadas a pacientes que conservan la actividad del centro respiratorio, pero que son incapaces de mantener una ventilación espontánea adecuada a las demandas metabólicas. La presión (P<sub>mi</sub>) que deben generar los músculos inspiratorios (MI) para generar un determinado volumen corriente (V<sub>t</sub>), está en relación directa con el V<sub>t</sub>, la elastancia (E) tóraco-pulmonar, el flujo (FVA) y la resistencia (RVA) de la vía aérea (RVA) y la PEEP intrínseca o auto-PEEP.

#### Objetivos de la VNI en pacientes con enfermedades neuromusculares

1. El objetivo primario es mejorar la ventilación alveolar y la oxigenación. Para ello se debe iniciar la VNI con FÍO<sub>2</sub> ambiental y se debe evitar el empleo de FiO<sub>2</sub> elevadas para el mantenimiento de una oximetría "adecuada", ya que el aumento del oxígeno suministrado favorece la retención de PaCO<sub>2</sub>. El suplemento de oxígeno puede ser útil en caso de patología pulmonar agregada.
2. La incapacidad en el manejo de las secreciones bronquiales implica un abordaje kinésico agresivo, de lo cual dependerá en gran medida el poder evitar la invasión de la vía aérea superior con un tubo endotraqueal por mal manejo de las mismas.
3. Mejorar la distensibilidad pulmonar, la aplicación de PEEP/EPAP permite aumentar la CRF, disminuyendo las microatelectasias y mejorando el intercambio gaseoso.
4. Mejorar la calidad del sueño. La VNI nocturna, al evitar los episodios de hipoventilación (centrales y obstructivos) mejora la arquitectura del sueño y disminuye los despertares.
5. Mejorar la calidad de vida y la supervivencia. CITATION Ven08 \l 12298 (neuromusculares, 2008)

Aunque existen consideraciones teóricas en torno a las ventajas o desventajas de un sistema sobre el otro, según diferentes condiciones patológicas, en la práctica la modalidad ventilatoria y la elección del ventilador debe ser probada en cada individuo. Existen tres formas de VNI en niños con ENM: continuous positive airway pressure (CPAP), bilevel positive airway pressure (BiPAP) e intermittent positive pressure ventilation (IPPV). Si bien los generadores de flujo y los dispositivos BiPAP y probablemente los CPAP logran aumentar la capacidad residual funcional (CRF) y disminuir el trabajo respiratorio, los dispositivos BiPAP son preferidos para su uso en VNI en domicilio.

La pérdida significativa de la distensibilidad pulmonar mejora considerablemente luego del uso de IPPV, sin embargo, la disminución rápida puede dejar una fracción del trabajo inspiratorio sin soporte necesario. En general debe determinarse un tiempo inspiratorio corto asegurando cubrir la demanda ventilatoria antes del inicio de la espiración o el auto-gatillo del equipo. El tiempo inspiratorio depende del tipo de ENM o desorden ventilatorio; en los niños con patología restrictiva, la alta impedancia del sistema hace que la entrega de flujo ocurra en forma brusca y precoz, por lo que una fracción significativa del ciclo inspiratorio no recibe soporte ventilatorio, por lo que esto exige fijar un tiempo ventilatorio mínimo, en los

pacientes con patología obstructiva asociada, mascarilla mal adaptada o fuga en la entrega del flujo.

En la mayoría de pacientes con ENM se requiere un tiempo de transición breve desde la presión al final de la espiración (EPAP) hasta la presión máxima inspiratoria (IPAP), el cual asegure la entrega de flujos inspiratorios elevados y en desaceleración, logren una curva de presión de forma cuadrada, inhibiendo el trabajo inspiratorio del paciente. Un tiempo de rampa prolongado puede no brindar un soporte adecuado durante la fase inspirativa de las condiciones restrictivas. CITATION Lui \ 12298 (Vega-Briceño, Prado, Bertrand, & Sánchez)

### Elección de los parámetros iniciales

Al iniciar la VNI a largo plazo, los parámetros aconsejados son un volumen corriente de 10 ml/kg (por kg de peso teórico) y una frecuencia respiratoria entre 12 y 16 para adultos, y entre 15 y 25 para niños, sea cual sea el tipo de ventilación. Este primer ajuste de parámetros debe resultarle cómodo al paciente para que lo acepte.

La vigilancia médica durante la hospitalización inicial permite ajustar los parámetros iniciales, con el objetivo de que el paciente vuelva al domicilio con la prescripción del material y de los parámetros para una VNI a largo plazo adaptada a su estado respiratorio. Durante el periodo de inicio de la VNI a largo plazo se recomienda que se practique una evaluación nocturna de la calidad de la ventilación, si es posible una polisomnografía (normalmente más fácil de realizar en un centro hospitalario). Modalidades prácticas de la ventilación domiciliaria no invasiva con presión positiva, a largo plazo, en las enfermedades neuromusculares AFM – HAS (Servicio de recomendaciones profesionales) CITATION Tam11 \ 12298 (Vila & Trigo, 2011)

### Monitorización

La vigilancia del paciente en VNI ha de ser estrecha, sobre todo en las primeras horas, sin olvidar que el mejor sistema de monitorización con alta tecnología no sustituye a una buena observación clínica.

**Parámetros clínicos:** es importante controlar la frecuencia respiratoria y cardíaca, presión arterial, nivel de conciencia, uso de la musculatura accesoria, así como vigilar la existencia de fugas o asincronías paciente-respirador, las cuales son causa frecuente de fracaso de la VNI. Es muy recomendable la visualización de curvas básicas de flujo y presión, opción disponible en muchos de los respiradores de VNI actuales.

**Parámetros gasométricos:** es imprescindible el registro continuo de la SpO<sub>2</sub> y conveniente el control periódico del pH y de los gases arteriales. La frecuencia dependerá de la situación clínica del paciente, siendo aconsejable realizar una gasometría arterial a las 1-2 horas de inicio de la VNI, y controles posteriores según evolución clínica. El nivel de monitorización dependerá del lugar de aplicación de la VNI, de la causa de insuficiencia respiratoria y de las comorbilidades del paciente.

En cualquier caso, la monitorización mínima e indispensable debe incluir: • Observación clínica regular o continua. • Pulsioximetría continua con alarma de desaturación. • Frecuencia

cardiaca y respiratoria. • Control gasométrico fácilmente disponible. CITATION Dde \l 12298 (Otero, Caballero, & Cuesta)

## CAPÍTULO 3

### METODOLOGÍA

El presente trabajo se basa en investigaciones realizadas con anterioridad de carácter científico, con el fin de recabar la información necesaria para plantear el tema escogido de una manera en la que se realice el análisis e interpretación adecuada de los datos obtenidos en la revisión bibliográfica que se ha llevado a cabo. Las diferentes fuentes en las que nos basamos para realizar el trabajo de investigación, se obtuvieron de herramientas como; material bibliográfico y material de internet, los cuales nos permitieron tener datos concluyentes sobre el tema, permitiéndonos de esta manera, definir el problema, ejecutar la investigación y tener las conclusiones pertinentes acerca del mismo.

## CAPÍTULO 4

### DESARROLLO DEL TEMA

Las enfermedades neuromusculares comprenden un grupo de afecciones con características especiales de entidades caracterizadas por una lesión en algunos de los componentes de la unidad motora. Pacientes con este tipo de enfermedad constituyen un verdadero reto para la rehabilitación, no solo por el impacto funcional, psicológico, familiar, social y económico, sino también por su curso variable, muchas veces progresivo, el cual obliga a establecer un plan de tratamiento dinámico cuyos objetivos se modifican y ajustan, según la evolución de la enfermedad. CITATION Fab08 \l 12298 (Duran, Lugo, & Restrepo, 2008 )

O: <https://repositori.udl.cat/handle/10459.1/46977>

95%

Las ENM pueden comprometer al sistema respiratorio condicionando morbilidad respiratoria de intensidad y precocidad variable dependiendo del grado de afección de los músculos respiratorios y deglutorios, así como de otros factores como el estado nutricional o la capacidad

para deambular. Dentro de la patología neurológica, las ENM son el grupo de enfermedades que, durante su evolución, más frecuentemente se asocian a alteraciones respiratorias, teniendo un gran impacto tanto en la calidad de vida de los pacientes como en el curso evolutivo de la enfermedad. La insuficiencia respiratoria es la causa más común de la morbilidad y la mortalidad en estos pacientes con ENM. CITATION MªJ12 \l 12298 (Pires & Cortés., 2012 )

El curso lento y progresivo suele ser asintomático o poco sintomático. Los síntomas, se producen cuando el deterioro funcional es severo y están asociados a restricción severa y debilidad muscular inspiratoria marcada. Por otro lado, la interurrencia aguda con insuficiencia respiratoria aguda suele ser secundaria a un inadecuado control de las



secreciones, así como el deterioro crónico progresivo, se asocia a debilidad marcada de los músculos espiratorios e inadecuada competencia bulbar. CITATION Ant10 \l 12298 (Rodríguez, 2010 )

Como se mencionó con anterioridad los problemas más evidentes que cursan este tipo de pacientes son los que implican la afectación respiratoria, por lo tanto, es primordial realizar pruebas que puedan llevar a un tratamiento oportuno para poder prevenir futuras complicaciones.

Para poder diagnosticar que estos pacientes presentan algún tipo de compromiso respiratorio debido a la enfermedad ya pre-establecida es necesario realizar pruebas de función pulmonar con las cuales vamos a poder cuantificar los volúmenes y capacidades pulmonares, la funcionalidad de la tos, funcionalidad de los músculos y la efectividad de la ventilación. Entre estas pruebas tenemos la espirometría, capnografía, flujo pico tosido y las pruebas de Presión Inspiratoria Máxima (PIM) y Presión Espiratoria Máxima (PEM).

Como ya sabemos estos pacientes presentan una característica común que es la debilidad de los músculos bulbares, inspiratorios y espiratorios lo que va a provocar que tengan una mala función de la tos y del manejo de secreciones, es por eso que cuando ya se establece el grado de compromiso respiratorio se deba enfocar en mejorar la debilidad muscular aplicando técnicas no invasivas como lo son: Tos asistida manual, Tos asistida mecánica y Ventilación Mecánica no invasiva.

## CAPÍTULO 5

### CONCLUSIONES

Las enfermedades neuromusculares más comunes que presentan compromiso respiratorio en la edad pediátrica son: las Distrofias Musculares, dentro de las cuales se encuentran la Distrofia Muscular de Duchenne y la Distrofia de Becker, otro grupo importante de estas patologías lo comprende la Atrofia Muscular Espinal y sus diferentes tipos.

Las pruebas de función pulmonar son una herramienta importante para realizar un diagnóstico en cuanto al grado de disfunción respiratoria que presenta el paciente en las enfermedades neuromusculares, mediante una adecuada evaluación se podrá cuantificar los volúmenes y capacidades pulmonares, la ventilación y la función de los músculos.

Los procedimientos idóneos con los que se deben manejar la afectación respiratoria en este tipo de patologías son la Ventilación mecánica no invasiva que produce notables resultados beneficiosos frente a la Insuficiencia respiratoria y maniobras de tos asistida las cuáles ayudarán al paciente a movilizar las secreciones.

Los procedimientos no invasivos son el tratamiento de primera elección para las enfermedades neuromusculares, ya que en diversos estudios se hace referencia al uso exitoso de los procedimientos no invasivos, aumentando el pronóstico de vida en los pacientes hasta en un 50%.



Métodos como la intubación endotraqueal, hacen que los pacientes sean manejados dentro del hospital por lo que aumenta el riesgo de contraer infecciones nosocomiales, contribuyendo a complicaciones subyacentes e incrementando el tiempo de hospitalización.

En nuestro país hacen falta protocolos dentro de las unidades hospitalarias para el manejo respiratorio en este tipo de patología, ya que debido a los pocos casos que se presentan el personal de salud no conoce el abordaje inicial para mantener la función respiratoria de los pacientes.

Hit and source - focused comparison, Side by Side:

Left side: As student entered the text in the submitted document.

Right side: As the text appears in the source.

---

Instances from: PRIMERA REVISIÓN URKUND.docx

1 98%

+  
UNIVERSIDAD ESTATAL DE MILAGRO FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD  
TRABAJO DE TITULACIÓN DE GRADO PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE LICENCIADA EN TERAPIA RESPIRATORIA  
PROPUESTA PRÁCTICA DEL EXAMEN DE GRADO O DE FIN DE CARRERA (DE CARÁCTER COMPLEXIVO) INVESTIGACIÓN DOCUMENTAL

TEMA:

1: PRIMERA REVISIÓN URKUND.docx 98%

?UNIVERSIDAD ESTATAL DE MILAGRO FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD  
TRABAJO DE TITULACIÓN DE GRADO PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE LICENCIADO/A EN TERAPIA RESPIRATORIA  
PROPUESTA PRÁCTICA DEL EXAMEN DE GRADO O DE FIN DE CARRERA (DE CARÁCTER COMPLEXIVO) INVESTIGACIÓN DOCUMENTAL

TEMA:

Instances from: <https://repositori.udl.cat/handle/10459.1/46977>

5 95%

Las ENM pueden comprometer al sistema respiratorio condicionando morbilidad respiratoria de intensidad y precocidad variable dependiendo del grado de afección de los músculos respiratorios y deglutorios, así como de otros factores como el estado nutricional o la capacidad

5: <https://repositori.udl.cat/handle/10459.1/46977> 95%

Las ENM pueden comprometer el sistema respiratorio condicionando morbilidad respiratoria de intensidad y precocidad variable dependiendo del grado de afección de los músculos respiratorios y deglutorios, así como de otros factores como el estado nutricional o la capacidad

Instances from: <https://misdiascondistrofiamuscular.wordpress.com/2013/06/21/que-son-las-enfermedades-neuromusculares/>

3 100%

muscular y la degeneración del conjunto de los músculos y de los nervios que los controlan.

3: <https://misdiascondistrofiamuscular.wordpress.com/2013/06/21/que-son-las-enfermedades-neuromusculares/> 100%

muscular y la degeneración del conjunto de los músculos y de los nervios que los controlan.

Instances from: <https://medlineplus.gov/spanish/neuromusculardisorders.html>

2 88%

Muchas enfermedades neuromusculares son genéticas, lo que significa que son hereditarias o existe una mutación en los genes. Algunas veces, pueden ser provocadas por un trastorno del sistema inmunológico. La mayoría de ellas no tiene cura. El objetivo del tratamiento es mejorar los síntomas, aumentar la movilidad y el lapso de vida.

2: <https://medlineplus.gov/spanish/neuromusculardisorders.html> 88%

Muchas enfermedades neuromusculares son genéticas, lo que significa que hay una tendencia familiar o existe una mutación en los genes. Algunas veces, pueden ser provocadas por un trastorno del sistema inmunitario. La mayoría de ellas no tiene cura. El objetivo del tratamiento es mejorar los síntomas, aumentar la movilidad y el lapso de vida.

Instances from: [http://www.clinicalascondes.cl/clcprod/media/contenidos/pdf/MED\\_14\\_3/EnfermedadesNeuromuscularesNinos.pdf](http://www.clinicalascondes.cl/clcprod/media/contenidos/pdf/MED_14_3/EnfermedadesNeuromuscularesNinos.pdf)

4 76%

neuromusculares constituyen un grupo de más de 150 enfermedades que afectan a cualquiera de los componentes de la unidad motora,

4: [http://www.clinicalascondes.cl/clcprod/media/contenidos/pdf/MED\\_14\\_3/EnfermedadesNeuromuscularesNinos.pdf](http://www.clinicalascondes.cl/clcprod/media/contenidos/pdf/MED_14_3/EnfermedadesNeuromuscularesNinos.pdf) 76%

neuromusculares constituyen un amplio grupo de enfermedades que afectan cualquiera de los componentes de la unidad motora,