

2024

**PROTOCOLO DE
ENFERMEDADES
NEUROMUSCULARES
INTERNACIÓN**



Contenido

Equipo Elaborador del Protocolo	3
Metodología	4
Glosario	4
Introducción	5
Objetivos	6
Objetivo General.....	6
Objetivos Específicos.....	6
Criterios de Internación	6
Complicaciones Respiratorias	6
Complicaciones de la Traqueotomía	8
Complicaciones Nutricionales	8
• Reparación nutricional	8
Complicaciones Músculo esqueléticas	9
• Artrodesis de columna	9
• Cirugías ortopédicas derivadas de fijaciones articulares o fracturas	9
Otras Complicaciones	9
• Úlceras por presión	9
Requerimientos de Controles	10
Bibliografía	11
Modificaciones	14
Firmas	14

Equipo Elaborador del Protocolo

Dra. Susana Vivas (Neuropediatra)

Dra. Rosario Gueçaimburú (Genetista)

Dra. Fernanda Rodríguez (Pediatra)

LE. Paola González (Licenciada en Enfermería)

LE. Sonia Montaña (Licenciada en Enfermería)

Todos los participantes del presente protocolo se han capacitado en el diagnóstico y tratamiento de pacientes con enfermedades neuromusculares.

Declaramos no recibir ningún tipo de financiamiento, ni tener conflicto de intereses con relación al presente trabajo.

Actualización

El siguiente protocolo fue confeccionado y publicado durante el año 2024 y se actualizará cada dos años.

Metodología

Para la confección del presente protocolo se realizó una búsqueda de publicaciones, guías y protocolos nacionales e internacionales sobre el tema y la experiencia y conocimientos de los miembros del equipo con el tratamiento de estas patologías.

Glosario

CVF - Capacidad Vital Forzada

ENM- Enfermedades Neuromusculares

ORL - Otorrinolaringólogo

PEF- Flujo Espiratorio Máximo

PEM- Presión Espiratoria Máxima

PIM - Presión Inspiratoria Máxima

SNG - Sonda Nasogástrica

VNI - Ventilación no Invasiva

Introducción

Las enfermedades neuromusculares (ENM) constituyen un grupo heterogéneo de patologías poco frecuentes, incluidas por tanto dentro de las Enfermedades Raras.

Afectan la neurona motora del asta anterior de la medula espinal y su axón que forma con la raíz posterior de la medula el nervio periférico, el músculo y la unión neuromuscular. Constituyen 20% de las mismas según la Sociedad Española de Neurología. En su conjunto afectan a un grupo importante de la población.

Son mayoritariamente genéticas, aunque existen también causas adquiridas, tóxicas, inflamatorias, inmunomediadas, metabólicas.

Para este protocolo se considerarán solo las que tienen una base genética.

Objetivos

Objetivo General

- Generar recomendaciones y estrategias de intervención para brindar una atención oportuna y adecuada de los pacientes con enfermedades neuromusculares durante la internación.

Objetivos Específicos

- Brindar recomendaciones prácticas en base a la última evidencia científica disponible para el seguimiento de los pacientes con enfermedades neuromusculares (ENM) en la internación.
- Proveer información a los profesionales de la salud para anticiparse a las complicaciones que surgen con la progresión de la enfermedad, mejorando su calidad de vida.

Criterios de Internación

Complicaciones Respiratorias

Infecciones del tracto respiratorio de probable etiología aspirativa o no, pero que, dado las características ortopédicas (torcopatía) y neumológicas (hipoventilación), requieren un tratamiento específico.

En la mayoría de los casos, la morbimortalidad de las enfermedades neuromusculares, es causada por debilidad muscular.

Las personas con afectación neuromuscular tienen al comienzo de su enfermedad un pulmón sano, pero no cuentan con la totalidad de fuerza muscular para generar volúmenes pulmonares adecuados. Estas personas con el tiempo comienzan a descender su capacidad vital.

La afectación neuromuscular es progresiva y varía según la patología provocando una disminución de la capacidad de expansión torácica, disminución de la capacidad vital y pérdida de la efectividad de la tos.

El deterioro de la fuerza de la musculatura espiratoria en pacientes neuromusculares puede ser evaluado registrando su Pico Flujo Tosido, valores de PIM/PEM y CVF.

La capacidad para eliminar secreciones está determinada por la magnitud de los flujos generados en la fase espiratoria y estos dependen de la velocidad lineal del gas, el área de sección y la compresión dinámica; manifestándose fundamentalmente en el valor del PEF. La efectividad de la tos depende del flujo espiratorio de la tos o PEF tos. Su valor normal es mayor a 360 L/min; un valor menor a 160 L/min se considera un flujo insuficiente para la generación de una tos eficiente.

El abordaje respiratorio de estos pacientes se denomina Soporte No Invasivo Respiratorio. Esta estrategia incluye reclutamiento pulmonar con bolsa de insuflación más válvula unidireccional, ventilación no invasiva (VNI) con una presión de soporte mayor a 10 cmH₂O para lograr un volumen corriente entre 10 y 12 ml/kg y asistencia mecánica de la tos en pacientes con un PEF TOS menor a 160 L/min o un una CVF menor a 30 ml/Kg.

También es necesario mantener alineado el raquis, el tórax flexible y evitar el acortamiento de la cadena muscular respiratoria (pectorales, serrato mayor, psoas ilíaco, recto anterior e isquiosurales).

Los problemas respiratorios son la primera causa de muerte en enfermedades neuromusculares (ENM). La incapacidad para expulsar de forma efectiva las secreciones lleva a alteraciones de la ventilación alveolar y a la protección de la vía aérea, que constituye la principal causa de morbimortalidad. El compromiso de los músculos espiratorios determina la ineficacia de la tos y retención de secreciones y el compromiso de los músculos de la vía aérea superior afecta la deglución, lo que conduce a la aspiración de saliva y alimentos que, junto a la tos ineficiente, produce infecciones respiratorias repetidas.

De este modo, la consecuencia final del compromiso de los músculos inspiratorios es la hipoventilación alveolar con la correspondiente hipercapnia e hipoxemia. Aproximadamente el 90% de los episodios de los fallos respiratorios ocurren a partir de infecciones benignas del tracto respiratorio superior.

Complicaciones de la Traqueotomía

Dentro de las complicaciones de la traqueotomía se incluyen del 8% al 65% la estenosis traqueal, fístula traqueoesofágica y aumento de aspiración de la comida, hemorragia, bronquitis crónica purulenta, formación de granuloma en la vía aérea subglótica, colonización e infecciones traqueobronquiales, sinusitis, parálisis de la cuerda vocal, estenosis laríngea, disfunción de los músculos hipofaríngeos y colapso de la vía aérea (traqueobroncomalacia).

Dada la mayor frecuencia de infecciones de la vía aérea superior, muchas de las complicaciones pueden requerir tratamiento intravenoso o intervención quirúrgica por otorrinolaringólogo (ORL) ejemplo otitis supurada.

Complicaciones Nutricionales

- **Reparación nutricional**

La debilidad muscular oro facial y el compromiso bulbar dificulta la masticación y la deglución. La dificultad para comer se agrava cuando hay limitación de la apertura bucal y debilidad de los músculos de cuello y de extremidades superiores.

Los síntomas de la disfagia son la tos, los episodios de sofocación, sudoración y fatiga que, junto al reflujo gastroesofágico, repercuten sobre aspectos nutricionales y respiratorios. En los casos en los cuales la disfagia imposibilita el aporte ideal calórico e hídrico, puede requerirse internación para proveer apoyo nutricional. En estos casos se entrena a los padres sobre una vía alternativa de alimentación como la sonda nasogástrica (SNG).

Es necesario el consenso del equipo interdisciplinario con el paciente y/o familia en cuanto al apoyo nutricional más adecuado para cada caso. Para un tratamiento puntual se recurre al uso de SNG y, en caso de un aporte nutricional prolongado, se recurre a la colocación de gastrostomía.

La nutrición enteral puede ser necesaria, cuando hay una pérdida de peso o dificultad para mantenerlo o disfagia, la colocación inicial de una SNG seguida de una gastrostomía, prolonga la supervivencia y mejora la calidad de vida.

Existe también alteración de la motilidad intestinal con distensión que compromete la dinámica respiratoria y retrasa el vaciado gástrico. El estreñimiento crónico es frecuente de observar determinando formación de fecalomas y episodio de cólicos severos.

Complicaciones Músculo esqueléticas

- **Artrodesis de columna**

La corrección quirúrgica de la escoliosis debe ser considerada sobre la base de progresión de la curva, la función pulmonar y madurez ósea. La cirugía de escoliosis en pacientes con prolongada supervivencia, proporciona beneficios en el equilibrio sentado y resistencia. La cirugía está indicada en los casos donde la progresión de la deformidad interfiere en la calidad de vida de la persona.

- **Cirugías ortopédicas derivadas de fijaciones articulares o fracturas**

La indicación de la cirugía requiere una valoración detallada y justificada para cada paciente en acuerdo con el equipo interdisciplinario, el paciente y/o familia. La cirugía se evalúa para cada circunstancia individual con el objetivo de mejorar la función teniendo en cuenta los riesgos y beneficios. En la actualidad sólo se recomiendan las cirugías de realineación de tobillo/pie, siendo la deformidad más frecuente el equino o equino varo.

En los pacientes que reciben corticoides aumenta la posibilidad de la presencia de osteoporosis y fracturas ósea con el riesgo de presentar embolias.

En pacientes deambulantes puede ser necesario el tratamiento inmovilizador quirúrgico en las fracturas femorales proximales. En pacientes no deambulantes, la inmovilización puede ser con férulas o yeso y debe realizarse control del dolor.

No existe consenso en cuanto a la necesidad de cirugía de caderas cuando estas se luxan.

Otras Complicaciones

- **Úlceras por presión**

En el paciente portadores de ENM, es de fundamental importancia priorizar los aspectos preventivos en el cuidado de la piel y apoyos. La pérdida de masa muscular, fuerza y la inactividad física por condiciones que limitan el movimiento, contribuye a la formación de úlceras por presión que pueden requerir cirugía (ver protocolo de úlceras por presión).

Requerimientos de Controles

- La evaluación neumológica nocturna se realiza durante la internación en pacientes que residen en el interior del país (oximetría de pulso prolongada, polisomnografía y gasometría al despertar).
- Se realizan evaluaciones diagnósticas de vía aérea con fibrobroncoscopía en pacientes traqueostomizados.
- Colocación de vía venosa central o acceso venoso central con reservorio. Debido a las necesidades de tratamientos prolongados intravenosos, los pacientes pueden requerir de dispositivos de accesos venosos centrales para los cuales requieren ser ingresados.

Bibliografía

1. Bach J, Goncalves M, Han A, Ishikawa Y, De Vito E, Prado F, et al. Changing trends in the management of end-stage neuromuscular respiratory muscle failure: recommendations of an international consensus. *Am J Phys Med Rehabil* 2013; 92(3):267-77. [Links]
2. Chatwin M, Tan H, Bush A, Rosenthal M, Simonds A. Long term non-invasive ventilation in children: impact on survival and transition to adult care. *PLoS One* 2015; 10(5):e0125839. [Links]
3. Woodgate R, Edwards M, Ripat J, Borton B, Rempel G. Intense parenting: a qualitative study detailing the experiences of parenting children with complex care needs. *BMC Pediatr* 2015; 15:197. [Links]
4. Bach J, Tran J, Durante S. Cost and physician effort analysis of invasive vs. noninvasive respiratory management of Duchenne muscular dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil* 2015; 94(6):474-82. [Links]
5. Monteiro S, De Vito E. Blunted respiratory drive response in late onset Pompe disease. *Neuromuscul Disord* 2017; 27(2):201-202. [Links]
6. Aruj P, Monteiro S, De Vito E. Análisis de factores relacionados con hipercapnia crónica en la distrofia miotónica. *Medicina (Buenos Aires)* 2013; 73(6):529-34. [Links]
7. De Vito E, Suárez A, Monteiro S. The use of full-setting non-invasive ventilation in the home care of people with amyotrophic lateral sclerosis-motor neuron disease with end-stage respiratory muscle failure: a case series. *J Med Case Rep* 2012; 6:42. [Links]
8. Bach J, Mehta A. Respiratory muscle aids to avert respiratory failure and tracheostomy: a new patient management paradigm. *J Neurorestoratol* 2014; 2:25-35. [Links]
9. Bauman K, Kurili A, Schmidt S, Rodriguez G, Chiodo A, Sitrin R. Home-based overnight transcutaneous capnography/pulse oximetry for diagnosing nocturnal hypoventilation associated with neuromuscular disorders. *Arch Phys Med Rehabil* 2013; 94(1):46-52. [Links]
10. Won Y, Choi W, Lee J, Bach J, Park J, Kang S. Sleep transcutaneous vs. end-tidal CO₂ monitoring for patients with neuromuscular disease. *Am J Phys Med Rehabil* 2016; 95(2):91-5. [Links]
11. Toussaint M, Pernet K, Steens M, Haan J, Sheers N. Cough augmentation in subjects with Duchenne muscular dystrophy: comparison of air stacking via a resuscitator bag versus mechanical ventilation. *Respir Care* 2016; 61(1):61-7. [Links]
12. Bach J, Sinqee D, Saporito L, Botticello A. Efficacy of mechanical insufflation-exsufflation in extubating unweanable subjects with restrictive pulmonary disorders. *Respir Care* 2015; 60(4):477-83. [Links]

13. Bach J, Chiou M, Saporito L, Esquinas A. Evidence-based medicine analysis of mechanical insufflation-exsufflation devices. *Respir Care* 2017; 62(5):643. [Links]
14. Aboussouan L. Sleep-disordered breathing in neuromuscular disease. *Am J Respir Crit Care Med* 2015; 191(9):979-89. [Links]
15. Bach J, Saporito L, Shah H, Sinquee D. Decanulation of patients with severe respiratory muscle insufficiency: efficacy of mechanical insufflation-exsufflation. *J Rehabil Med* 2014; 46(10):1037-41. [Links]
16. Bach J, Upadhyaya N. Association of need for tracheotomy with decreasing mechanical in-exsufflation flows in amyotrophic lateral sclerosis. *Am J Phys Med Rehabil* 2017 doi: 10.1097/PHM.0000000000000755. [Epub ahead of print]. [Links]
17. Chiou M, Bach J, Goncalves M. Poster 206 Determinants of continuous noninvasive ventilatory support outcomes. *PM R* 2016; 8(9S): S228. [Links]
18. Chiou M, Bach J, Saporito L, Albert O. Quantitation of oxygen-induced hypercapnia in respiratory pump failure. *Rev Port Pneumol (2006)* 2016; 22(5):262-5. [Links]
19. Bach J. POINT: is noninvasive ventilation always the most appropriate manner of long-term
20. Ventilation for infants with spinal muscular atrophy type 1? Yes, almost always. *Chest* 2017; 151(5):962-965. [Links]
21. Ishikawa Y, Miura T, Ishikawa Y, Aoyagi T, Ogata H, Hamada S, et al. Duchenne muscular dystrophy: survival by cardio-respiratory interventions. *Neuromuscul Disord* 2011; 21(1):47-51. [Links]
22. Bach J, Chiou M. Limitations of evidence -based medicine. *Rev Port Pneumol* 2016; 22(1):4-5. [Links]
23. Gillingwater T, Murray L. How far away is spinal muscular atrophy gene therapy? *Expert Rev Neurother* 2015; 15(9):965-8. [Links]
24. Wirth B, Barkats M, Martinat C, Sendtner M, Gillingwater T. Moving towards treatments for spinal muscular atrophy: hopes and limits. *Expert Opin Emerg Drugs* 2015; 20(3):353-6. [Links]
25. Dieta en enfermedades neuromusculares. Preguntas, respuestas y platos del mundo Azucena Sebrango Nutricionista y Dietista Alberto Caverni Muñoz Nutricionista y Dietista Alejandro Sanz Paris Jefe de Sección de Endocrinología y Nutrición del Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza Carlos Zamora Gorbeña Restaurador Deluz y Compañía Federación Española de Enfermedades Neuromusculares – Federación ASEM. Mayo 2018
26. S. Pinillos Pisón. Manejo nutricional en DMD. 50 preguntas en DMD. Permayer Mallorca, Barcelona, España 7;53.54
27. R. Bou Torrent. Salud Osea en DMD. 50 preguntas en DMD. Permayer Mallorca, Barcelona, España. 11;49-50
28. Jiménez L, Complicaciones cardíacas, Febrer A. Rehabilitación de las Enfermedades Neuromusculares en la Infancia. 1ª edición, Madrid, Médica Panamericana S.A.,119-1

29. Rebeca Valdebenito; Delia Ruiz R. Aspectos relevantes en la rehabilitación de los niños con enfermedades neuromusculares Revista Médica Clínica Las Condes Volumen 25, Número 2, marzo de 2014 , páginas 295-30
30. Wang CH, Dowling JJ, North K, Schroth MK, Sejersen T, Shapiro F, et al. Consensus statement on standard of care for congenital myopathies. J Child Neurol 2012; 27: 363-82
31. D.Natera, De Benito, C. Ortez, A. Nacimiento. Diagnóstico y tratamiento de las miopatías congénitas. Artículo Especial. Medicina (Buenos Aires) 2019; Vol. 79 (Supl. III): 82-86 ISSN 1669-9106
32. Monges S, de Castro F, Aguerre V. Diagnóstico y seguimiento interdisciplinario de pacientes pediátricos con enfermedades neuromusculares. En: Medicina Interna Pediátrica: año sexto. Buenos Aires: Hospital de Pediatría Garrahan, 2011. [Links]

Modificaciones

Versión	Fecha	Modificación
001	04/2024	Versión inicial

Firmas

ELABORADO POR	REVISADO POR	APROBADO POR
Dra. Susana Vivas (Neuropediatra)	L.E Ana Saulis	Dra. Ana Papuy (BPS)
Dra. Rosario Gueçaimburú (Genetista)	Dra. Camila Volij (IECS)	Dra. Analía López (IECS)
Dra. Fernanda Rodríguez (Pediatra)	L.E María Celeste Rivas (IECS)	
LE. Paola González (Licenciada en Enfermería)		
LE. Sonia Montaña (Licenciada en Enfermería)		