



Tratamiento Kinésico en Paciente con Atrofia Muscular Espinal Tipo I

Physical Therapy in a Patient With Spinal Muscular Atrophy Type I

Lourdes Ficca¹ 

Valeria Fedoriachak¹ 

Karina Irupe Lescano¹ 

RESUMEN

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular hereditaria, autosómica recesiva. Genera debilidad progresiva y atrofia muscular generalizada. La atrofia muscular espinal tipo I (enfermedad de Werdnig-Hoffmann) es la forma más severa. Este trabajo ofrece una descripción de una experiencia en el seguimiento por cuatro meses con un tratamiento kinésico en un paciente que padece dicha patología. La paciente fue evaluada, y teniendo en cuenta su historia clínica, sus necesidades y restricciones, se desarrollaron y ejecuto un tratamiento kinésico basado en kinesiterapia y Kinefilaxia, utilizando también herramientas para estimular el área cognitiva-sensorial en coordinación con sus tutores. Los resultados obtenidos de esta experiencia fueron óptimos, ya que los objetivos planteados previamente fueron cumplidos con el avanzar de las sesiones, donde lo mínimo fue un gran avance.

Palabras claves: atrofia muscular espinal, tratamiento kinésico, hipotonía, Onasemnogene Abeparvovec.

ABSTRACT

Spinal muscular atrophy (SMA) is a hereditary, autosomal recessive neuromuscular disease. It causes progressive weakness and generalized muscle atrophy. Type I spinal muscular atrophy (Werdnig-Hoffmann disease) is the most severe form. This work offers a description of a four-month follow-up experience with a kinesic treatment in a patient suffering from this pathology. The patient was evaluated, and taking into account her clinical history, needs and restrictions, a kinesthetic treatment based on kinesitherapy and Kinefilaxia was developed and executed, also using tools to stimulate the cognitive-sensory area in coordination with her tutors. The results obtained from this experience were optimal, since the objectives previously set were met with the progress of the sessions, where the minimum was a breakthrough.

Keywords: *zspinal muscular atrophy, kinesic treatment, hypotonia, Onasemnogene Abeparvovec.*

Fecha de recepción: octubre 2022; fecha de aceptación: noviembre 2022

¹ Carrera de Kinesiología y Fisiatría, Facultad de Medicina, Universidad Nacional del Nordeste, Argentina.

Autor de correspondencia: Valeria Fedoriachak. Email: valeriefedoriachak@gmail.com



Este es un artículo publicado en acceso abierto bajo una Licencia Creative Commons.

INTRODUCCIÓN

Planteamiento de la situación

La Atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular, que afecta las neuronas motoras de la asta anterior de la médula espinal, provocando que el impulso nervioso no se transmita correctamente hacia los músculos, generando debilidad y atrofia muscular generalizada, que comienza en miembros inferiores, progresando hacia el tronco y miembros superiores, manteniendo la capacidad cognitiva siempre preservada.

El diccionario de la Real Academia Española (RAE 2021) define atrofia, proveniente del latín *tardío atrophía*, y este del griego *ἀτροφία* “desnutrición”, como una disminución en el tamaño o número, de unos o varios tejidos de los que forman un órgano, con la consiguiente minoración del volumen, peso y actividad funcional.

Tizzano Ferrari (2010) define a la atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular hereditaria que se caracteriza por la degeneración de las neuronas motoras del asta anterior de la médula espinal, provocando debilidad proximal simétrica y atrofia progresiva de los grupos musculares.

Zárate-Aspiros et al. (2013) reflejan que constituye la segunda causa de enfermedad autosómica recesiva letal, después de la fibrosis quística, con una incidencia mundial entre 1/6.000 y 1/10.000 nacimientos.

Se debe a la deficiencia en la traducción de la proteína de supervivencia de motoneurona (SMN), encargada de mantener sanas las neuronas motoras inferiores de la médula espinal. La proteína SMN esta codificada por el gen de supervivencia de la motoneurona 1 (SMN1), la mayoría de las personas cuentan con dos copias de este gen heredadas de cada progenitor, sin embargo, las personas con AME tienen una falla o mutación en ambas copias de dicho gen, lo cual explica el déficit de SMN, y consecuentemente la restricción de la capacidad de conducción de señales nerviosas desde el cerebro hasta los músculos afectados en esta condición. (Madrid Rodríguez et al., 2015)

Las personas que heredan una copia defectuosa y una copia sana del gen (correspondientes de cada padre) son portadoras de AME, pero en este caso no presentan ningún tipo de síntomas de la enfermedad. Aproximadamente

1 de cada 40 personas es portadora de AME, y lo transmitirá a sus descendientes.

El gen SMN1 se encuentra en el quinto cromosoma, en la región “q” del mismo, por lo que algunos autores pueden referir los principales tipos de la patología como “AME 5q”.

Según una revisión (Erazo Torricelli, 2022) describe:

La AME 5q pediátrica se clasifica en 3 tipos que se diferencian clínicamente de acuerdo a la edad de comienzo e hitos de desarrollo motor que logran alcanzar. Pacientes AME 1: inician síntomas antes de los 6 meses y presentan hipotonía, debilidad muscular de predominio proximal, arreflexia osteotendinosa respiración paradójica (diafragmática), compromiso bulbar (fasciculaciones linguales y disfagia). AME 2: (Enfermedad de Dubowitz): se inicia entre los 6-18 meses de vida y se expresan por debilidad muscular progresiva que predomina en extremidades inferiores, arreflexia, temblor fino de manos (poliminimioclono), dificultad respiratoria y de deglución. Desarrollan escoliosis y contracturas durante su evolución. AME 3: (Enfermedad de Kugelberg-Wellander): se inicia después de los 18 meses de vida y se expresa por debilidad muscular progresiva especialmente de extremidades inferiores, arreflexia rotuliana, poliminimioclono y marcha independiente pero anormal por atrofia del cuádriceps que dificulta la extensión de rodillas.. AME 4: es la forma más leve de atrofia muscular espinal que se inicia en la edad adulta y es de expresión muy leve o incluso asintomática. (pp.76-77)

Roper y Quinlivan (2010) mencionan que ante la presencia de síntomas que podrían sugerir AME, el diagnóstico debería ser confirmado por un médico pediátrico especialista en enfermedades neuromusculares. No suelen ser necesarios exámenes invasivos, basta con una prueba de ADN que detecte la delección del gen SMN1 a través de una muestra de sangre.

Messina y Sframeli (2021) refieren que el tratamiento farmacológico se encuentra en constante evolución. Sin embargo, la disponibilidad de los medicamentos efectivos plantea problemas tanto médicos como financieros para las personas con AME, dos fármacos que han demostrado resultados positivos: Spinraza® (nusinersen) y ZOLGENSMA® (onasemnogene abeparvovec-xioi) (2021) Donde en este último evidenció la eficacia sobre la base de la supervivencia y el logro de hitos motores de desarrollo,

como sentarse sin apoyo. Las reacciones adversas más frecuentes (incidencia $\geq 5\%$) fueron aumento de las aminotransferasas y vómitos.

A juzgar por las complicaciones anteriormente mencionadas, y siendo la AME tipo I una enfermedad progresiva, su pronóstico a corto y mediano plazo dependen de la precocidad del tratamiento, siendo este permanente en el tiempo. Los profesionales en ciencias de la salud deben trabajar juntos en equipo multidisciplinar considerando las continuas necesidades médicas del niño, dando a conocer las experiencias en cada caso que se presente, concientizar y sobre todo respetar cada decisión de los padres frente a la situación de su hijo.

OBJETIVO

Presentar una experiencia pre profesional y el plan de tratamiento con aplicación de los pilares básicos de la kinesiología: kinesiterapia, fisioterapia y kinefilaxia en una paciente diagnosticada con AME tipo I (o enfermedad de Werdnig-Hoffmann).

SECUENCIA DE ACTIVIDADES

Evaluación

Para la evaluación se la ubicó en decúbito supino sobre una colchoneta. En esta posición se observaron los distintos segmentos corporales, los miembros inferiores en flexión, rotación externa y abducción de ambas caderas, las rodillas en flexión. Los miembros superiores en posición neutra de hombros, flexión de codo con ambos antebrazos en pronación, las muñecas en flexión con desviación cubital y los dedos en flexión. Se observó mayor grado de afectación en el lado derecho del cuerpo.

Se recurrió a la escala CHOP INTEND: (Children's Hospital Of Philadelphia Infant Test Of Neuromuscular Disorders) a través de la misma arrojó un puntaje de 36/64

Desde el punto de vista motor, se observó:

Compromiso de los cuatro miembros y el tronco.

Debilidad y atrofia muscular generalizada, a predominio axial, de cintura escapular y pelviana correspondiente a su patología de base.

No presenta control de tronco y el control cefálico es intermitente. Es dependiente para sostener posturas en contra de la gravedad y realizar las transiciones posturales.

Cuando se la posiciona en supino los M.M.I.I adoptan una postura en abducción y

rotación externa al estar en reposo. En esta posición se observa movilidad voluntaria y propositiva en los cuatro miembros.

En sedestación su columna adopta una postura cifoescoliotica y tórax pectus excavatum.

Sus M.M.S.S también presentan movilidad voluntaria y dirigida. En ambas posiciones logra llevar las manos a línea media.

En miembro inferior derecho, pie equino, con -15° de dorsiflexión de tobillo con rodilla extendida y 35° de dorsiflexión de tobillo, con rodilla flexionada. Impresiona contractura de músculos isquiotibiales y gemelos derechos; la rodilla alcanza extensión completa pasiva.

En miembro inferior izquierdo, no se aprecian limitaciones articulares ni contracturas musculares. Los rangos están aumentados por su hipotonía.

En sus M.M.S.S, no impresiona retracciones en hombro, la articulación del codo conserva extensión completa.

El antebrazo pronado en ambos miembros, limitado el rango de supinación. La desviación cubital es reductible y alcanza la posición neutra de forma pasiva.

En muñeca y antebrazo se observó contractura de pronadores de antebrazo y flexores de muñeca y mano.

El eje de la mano realiza un movimiento de aducción pasiva de 65° y abducción pasiva de 110° con respecto al eje del antebrazo.

Con respecto a las fases de la prensión (alcanzar, tomar, sostener y liberar) logra con su MSI alcanzar y sostener objetos, presentando dificultad en algunas ocasiones para liberarlos. Con su MSD logra sostenerlos.

A la palpación, la sensibilidad y la temperatura se encontraban conservadas.

Dentro del aspecto respiratorio, requiere ventilación de soporte durante la noche, con los siguientes parámetros: modo ST, IPAP. 14.0, EPPA: 4.0, FR: 20. En el momento del examen, al realizar la auscultación se escucharon ruidos respiratorios normales.

La niña presenta problemas en la capacidad deglutoria, consecuentes a la debilidad de los músculos de la masticación y la disfagia (dificultad para tragar). Por lo que, para evitar el riesgo de aspiración de alimentos o líquidos, es alimentada únicamente a través de botón gástrico.

Desde el punto de vista del desarrollo psicomotor: La niña posee fijación y seguimiento visual.

Prensión manual voluntaria.

Controla la cabeza cuando la misma se encuentra apoyada sobre una superficie, desde este punto logra separarla del apoyo por unos segundos.

No logra mantener el decúbito prono ya que no es capaz de levantar y girar hacia los lados la cabeza. Tampoco realiza rolados.

No soporta su peso apoyado en sus brazos.

Con respecto a la comunicación, logra llorar e irritarse cuando una situación le disgusta, y sonreír ante situaciones que le agradan.

Es movilizadora en silla de postural. Cuenta con equipamiento propio de: Valvas AFO a 90°, estabilizadores de rodillas, T.L.S.O. P.C.O-T-04, collar cervical, Spio, bipedestador.

Intervención Kinesica

Para llevar adelante esta experiencia de atención se programó tratamiento kinésico integral dos veces por semana, con sesiones de 45 minutos con modificaciones a medida que la niña progresaba y alcanzaba los objetivos planteados.

La programación de las intervenciones incluyó:

- Movilizaciones pasivas de miembros superiores e inferiores en los distintos planos del espacio.
- Elongaciones pasivas, alineando los segmentos corporales.
- Masoterapia en los músculos que presentan contracturas.
- Cuidados de posiciones en las diferentes posturas (cama, silla, bipedestación) buscando siempre la alineación y la relajación.
- Estimulación del control cefálico, con asistencia en cabeza, cuello y tronco.
- Utilización de kinesiotaping para activar las cadenas musculares.
- Estimulación y propiocepción plantar.
- Bipedestación con equipamiento que establezca miembros, pelvis, tronco, cuello y cabeza.
- Ejercicios con pelotas de distintos tamaños, estimulando el tono y las movilizaciones de los miembros a través del juego.

- Activación de reacciones de enderezamiento cefálico en supino.
- Estimulación de volteos. Y disociación de las cinturas escapular y pelviana.
- Apoyos palmares en sedestación, cargando peso y así fortaleciendo miembros superiores.
- Reacciones de equilibrio en sedestación controlada. Con movimientos suaves que intenten rotaciones e inclinaciones en forma activa, balanceos y enderezamiento.
- Actividades bimanuales, favoreciendo la propiocepción y coordinación.
- Movilización de los dedos de la mano. Trabajando la función de la mano con juguetes de distintos tamaños.

Como Kinefilaxia, el trabajo en conjunto a los familiares para que tengan en cuenta la alineación y el posicionamiento correcto de la niña durante las distintas actividades de la vida diaria para lo cual se les enseñó.

El seguimiento para esta experiencia comenzó a mediados del año 2022, el mismo se realizó en el hogar de la niña, que cuenta con los elementos terapéuticos necesarios.

Al momento de iniciar la sesión la paciente se encontraba en su silla de traslado, acompañada por su madre.

La primera semana se comenzaron las sesiones movilizadora los miembros en decúbito supino, movilización pasiva 5 veces por cada articulación, con el fin de relajar la musculatura afectada por las posiciones viciosas.

Elongaciones de los músculos que se encontraban en tensión y acortamiento, de manera lenta y suave manteniendo la postura durante 30 segundos. Ante las elongaciones observamos una reacción de molestia en la niña. Seguidamente movilizaciones activas de miembros superiores, para lo que utilizamos un juguete que le llamaba la atención, solicitándole que lo tome con sus manos y lo devuelva. Fuimos variando de lado para que trabajen ambos miembros en distintas direcciones, aumentando la distancia para buscar un mayor esfuerzo. De esta manera facilitamos la extensión de hombro y de codo, la movilización de la escapula, también la prensión y liberación de objetos, haciendo hincapié en el miembro superior derecho, siendo este el más afectado.

La segunda semana continuaban las mo-

vilizaciones globales, para relajar la musculatura antes de comenzar el tratamiento. La niña se presentaba atenta y predispuesta.

En decúbito supino trabajamos el fortalecimiento de los miembros inferiores, partiendo de una posición de flexión de cadera y rodilla, colocando nuestra mano en la planta del pie, le solicitamos a nuestra paciente que nos empuje la mano, sin ofrecer resistencia solo guiando el movimiento. A lo que respondió de manera correcta, comprendiendo la consigna. Realizó 2 series de 3 repeticiones, respetando los descansos.

Posteriormente trabajamos el sentado largo, ubicándonos por detrás, corrigiendo la alineación de la cabeza y el tronco (Figura 1)



Figura 1

La tercera semana la paciente se encontraba un poco molesta debido a la presencia de contracturas musculares, por lo que después de realizar las movilizaciones pasivas de los miembros, procedimos a posicionarla sobre la pelota para buscar la elongación de los músculos de la cadena posterior. Observamos que le resultaba agradable a la niña, por lo que decidimos empezar a trabajar en esa posición, colocando los pies sobre el suelo, manteniendo el tronco sobre la pelota, realizando así la descarga del peso corporal en los mismos. Comenzamos a realizar pequeños movimientos en la pelota para trabajar la propiocepción y las reacciones de equilibrio, siempre corrigiendo la alineación y el retorno a la línea media (Figura 2).



Figura 2

La ubicamos sobre la colchoneta en posición supina, con un almohadón debajo de los hombros, y le pedimos a la mamá que se coloque frente a la niña mostrándole flores de distintos colores, a lo que la niña tenía que tomar la flor del color que se le mencionaba; por ejemplo, pásame la flor amarilla (Figura 3). Con este trabajo buscamos fortalecer los miembros superiores, trabajar la prensión bimanual, proveyendo así también un estímulo sensorial y cognitivo.



Figura 3

Al final de cada sesión nuevamente se hacían elongaciones musculares y se colocaba tapping neuromuscular en los segmentos que presentan posturas viciosas, para corregir las mismas.

RESULTADOS

Lejos de ser una especialista de esta afección en particular, al finalizar la atención de la paciente pudimos observar cómo los objetivos se fueron logrando con el pasar de las sesiones. Las semanas pudieron ser aprovechadas gracias a la buena predisposición, además de la integración de la técnica y estrategias planificadas alternadas semanalmente y según estado de la niña con buena aceptación.

Si bien la respuesta al tratamiento fue mayoritariamente buena, pudimos notar como la primera sesión de cada semana, se notaba la tensión muscular. Por lo que se resalta la importancia de seguir el tratamiento, siendo conscientes que es un tratamiento de largo plazo.

En este poco tiempo hemos podido observar el aumento en la fuerza y resistencia muscular, un aumento en el control cefálico que previamente era de unos pocos segundos, una mejor integración sensorial en sus manifestaciones de agrado, desagrado, interés y desinterés frente a los diferentes momentos.

CONCLUSIONES

Luego de haber realizado la experiencia de trabajar con una paciente tan pequeña con atrofia muscular espinal, hace sentir en lo personal que cada minuto y cada acción es tan frágil, pero realizando un protocolo prudente, donde el interés y la constancia en el tratamiento logra en el tiempo una mejoría en la salud como en calidad que no tiene precio en su vida.

Se ha vivenciado y aprendido que al trabajar con niños el tratamiento debe ser planificado de un modo didáctico, buscando cumplir los objetivos a través del juego, utilizando colores, juguetes, y elementos que llamen la atención para de esta manera promover la adhesión del mismo a las distintas sesiones. También entender que el paciente pediátrico no siempre va a estar predispuesto a seguir nuestras indicaciones o puede distraerse más fácilmente, en estas ocasiones debemos permitirles ese momento y no forzarlos a realizar lo que nosotros planeamos, porque solo causara más rechazo y disgusto.

Para finalizar lo importante de educar y enseñar a la familia para que realicen ciertas movilizaciones y/o alineaciones posturales como rutina diaria es un pilar fundamental.

REFERENCIAS

- Erazo Torricelli R. (2022) Actualización en tratamientos de la atrofia muscular espinal medicina (Buenos Aires) 2022; vol. 82 (Supl. III): 76-81 <https://www.medicinabuenosaires.com/revistas/vol82-22/s3/76s3.pdf>
- European Medicines Agency. Spinraza Nusinersén. (2017). https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/spinraza-epar-summary-public_es.pdf
- FundAME. ¿Qué es la AME? (2015). <https://www.fundame.net/sobre-ame/que-es-la-ame.html>
- Madrid Rodríguez A., Martínez Martínez P. L., Ramos Fernández J. M., Urda Cardona A. y Martínez Anton J. (2015) Atrofia muscular espinal: revisión de nuestra casuística en los últimos 25 años. An Pediatr, 82 (3), 159-165. <https://www.analesdepediatria.org/es-atrofia-muscular-espinal-revision-nuestra-articulo-S1695403314003397>
- Messina, S. & Sframeli, M. (2020) New Treatments in Spinal Muscular Atrophy: Positive Results and New Challenges. J Clin Med, 9 (7), 1-16. doi: 10.3390/jcm9072222
- Real Academia Española: Diccionario de la lengua española, 23.^a ed., [versión 23.4 en línea]; [citado 25 de abril 2021]. <https://dle.rae.es/atrofia>
- Roper H. & Quinlivan R. (2009). Workshop Participants. Implementation of "the consensus statement for the standard of care in spinal muscular atrophy" when applied to infants with severe type 1 SMA in the UK. Arch Dis Child, 95(10), 845-9. doi: [10.1136/adc.2009.166512](https://doi.org/10.1136/adc.2009.166512)
- Rady Children's Hospital San Diego. (2012). Atrofia muscular espinal. <https://www.rchsd.org/health-articles/atrofia-muscular-espinal/>
- Tizzano Ferrari (2010) Atrofia muscular espinal infantil. Protoc diagn ter pediatr, 1, 125-30. https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/atrofia_muscular_espinal.pdf
- Treat Neuromuscular Network. A Guide to the (2017) Standards of Care for the SMA. <https://treat-nmd.org/family-care-guide/a-guide-to-the-2017-standards-of-care-for-sma-spanish/>
- Zárate-Aspiros R., Rosas-Sumano, A.B., Paz-Pacheco A., Fenton-Navarro, P., Chinas-López, S. y José Antonio López-Ríos,

J. L. (2013) Atrofia muscular espinal tipo 1: enfermedad de Werdnig-Hoffmann. *Bol Med Hosp Infant Mex*, 70 (1), 44-48. <https://www.medigraphic.com/pdfs/bmhim/hi-2013/hi131i.pdf>

ZOLGENSMA®. How ZOLGENSMA Works. Novartis Gene Therapies, Inc. (2021). <https://www.zolgensma.com/how-zolgensma-works>

BIOGRAFÍA DE LA PACIENTE

E.G., femenina de 2 años de edad al momento de esta experiencia. Sin antecedentes perinatológicos de importancia (38 semanas, 3850g), embarazo controlado sin patologías conocidas, ecografías fetales normales, nacida por cesárea con Apgar 9/10, pesquiza neonatal normal, fondo de ojo normal, ecocardiograma sin cardiopatía estructural. Sin antecedentes familiares. A los 4 meses los padres realizan consulta con neurología del sector privado, por presencia de hipotonía. Se continúa el seguimiento en Hospital Polivalente Garrahan donde se llevan a cabo estudios de servicio de genética, y posteriormente se confirma el diagnóstico médico de atrofia muscular espinal (AME) tipo I el día 20/10/20.

A los 6 meses de edad, presentó episodio cardiorrespiratorio en contexto de broncoaspiración. Egreso con Asistencia Respiratoria Mecánica y alimentación por Sonda Nasogástrica (SNG) exclusiva. La niña presenta una traqueostomía debido al compromiso respiratorio que la enfermedad de base genera. Se le colocó botón gástrico en diciembre 2021. Presenta dependencia total en las actividades de aseo, alimentación y vestido. Se comunica mediante recursos no simbólicos (gestos de agrado y/o desagrado, sonrisas, quejidos y movimientos corporales). Interactúa, localiza sonidos y dirige su mirada hacia el hablante. Logra contacto y seguimiento visual.

BIOGRAFÍA

Ficca Lourdes

Egresada, Carrera de Kinesiología y Fisiatría, Facultad de Medicina, Universidad Nacional del Nordeste, Argentina.

lourdesficca@hotmail.com

 <https://orcid.org/0000-0001-8446-0001>

Valeria Fedoriachak

Profesora Adjunta a Cargo Asignatura Trabajo Integrador Final. Carrera de Licenciatura en Kinesiología y Fisiatría, Facultad de Medicina, Universidad Nacional del Nordeste, Argentina. valeriafedoriachak@gmail.com

 <https://orcid.org/0000-0003-0280-0530>

Lescano Karina Irupe

Licenciada en Kinesiología y Fisiatría. Docente Trabajo Integrador Final, Carrera de Licenciatura en Kinesiología y Fisiatría Facultad de Medicina, Universidad Nacional del Nordeste, Argentina.

karinalescano31@gmail.com

 <https://orcid.org/0000-0002-7395-6615>