



Universidad de Valladolid
Grado en Enfermería
Facultad de Enfermería de Valladolid

UVa

Curso 2020 - 2021

Trabajo de Fin de Grado

**CALIDAD DE VIDA E INTERVENCIONES
DE ENFERMERÍA EN PACIENTES
CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL**

Jaime Fernández Sanz

Tutor: Pedro Gabriel Martín Villamor

RESUMEN

Introducción: la Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad neurológica, genética e incurable. Debido a su incidencia (4/100.000) se considera la segunda causa principal de enfermedades genéticas neuromusculares. Conocer la calidad de vida de estos pacientes y su abordaje desde Enfermería nos permite responder mejor a sus necesidades.

Objetivo: analizar la última evidencia acerca de esta patología, la calidad de vida de sus pacientes y las formas de intervención por parte de Enfermería.

Material y métodos: se ha llevado a cabo una revisión bibliográfica, de carácter narrativo, entre diciembre de 2020 y marzo de 2021, en distintas bases de datos (PubMed, SCOPUS y CINHALL entre otras). La aplicación de criterios de inclusión y exclusión permitieron reducir la cifra de 1.472 artículos hasta 19 artículos finales.

Resultados: se analizaron 19 artículos, sobre el día a día de estos pacientes, destacando sus particularidades; así como la respuesta de su entorno, y la intervención de Enfermería, puesta de manifiesto su importancia en casi todos los trabajos.

Conclusiones: los pacientes con Atrofia Muscular Espinal ven mermados muchos aspectos de su calidad de vida por su patología. Según sus capacidades y la ayuda que obtengan de su entorno podrán mantener o superar esos límites. Enfermería juega un papel clave en el tratamiento de esta enfermedad y sus manifestaciones, así como en el cuidado del bienestar de los pacientes y su entorno.

Palabras clave: atrofia muscular espinal, calidad de vida, cuidadores, Enfermería.

ABSTRACT

Introduction: Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a neurological, genetic and incurable disease. Due to its incidence (4/100,000) it is considered the second leading cause of neuromuscular genetic diseases. Knowing the quality of life of these patients and their approach from Nursing allows us to better respond to their needs.

Objective: to analyse the latest evidence on this pathology, the quality of life of its patients and the forms of intervention by Nursing.

Material and methods: a narrative literature review was carried out between December 2020 and March 2021, in different databases (PubMed, SCOPUS and CINAHL among others). The application of inclusion and exclusion criteria made it possible to reduce the number of 1,472 articles to 19 final articles.

Results: 19 articles were analysed on the daily life of these patients, highlighting their particularities, as well as the response of their environment, and the intervention of Nursing, emphasizing its importance in almost all the works.

Conclusions: patients with Spinal Muscular Atrophy see many aspects of their quality of life diminished by their pathology. Depending on their abilities and the help they receive from their environment, they can maintain or overcome these limits. Nursing plays a key role in the treatment of this disease and its manifestations, as well as in caring for the well-being of the patients and their environment.

Keywords: spinal muscular atrophy, quality of life, caregivers, Nursing.

I. ÍNDICE DE CONTENIDOS

1. INTRODUCCIÓN	1
2. OBJETIVOS	2
3. METODOLOGÍA	3
4. RESULTADOS Y DISCUSIÓN	5
4.1. ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: LA ENFERMEDAD	5
4.1.1. <i>Definición y etiología</i>	5
4.1.2. <i>Signos y síntomas</i>	6
4.1.3. <i>Clasificación</i>	6
4.1.4. <i>Epidemiología</i>	8
4.1.5. <i>Métodos de diagnóstico</i>	9
4.1.6. <i>Tratamiento</i>	9
4.2. CALIDAD DE VIDA DE LOS PACIENTES	10
4.2.1. <i>Autocuidado</i>	10
4.2.2. <i>Calidad de vida</i>	12
4.2.3. <i>Cognición</i>	13
4.2.4. <i>Ejercicio físico</i>	14
4.2.5. <i>Nutrición</i>	14
4.3. IMPLICACIÓN DEL ENTORNO.....	15
4.4. ACCIONES E INTERVENCIONES DESDE ENFERMERÍA	17
5. CONCLUSIONES.....	21
6. BIBLIOGRAFÍA.....	22
7. ANEXOS	25
7.1. ESCALAS PARA LA VALORACIÓN DEL PACIENTE.....	25
7.2. ESCALAS PARA LA VALORACIÓN DEL ENTORNO	29
7.3. ANÁLISIS DE LAS EVIDENCIAS CIENTÍFICAS SELECCIONADAS	31

II. ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Tesauros MeSH con sus correspondientes DeCS	3
Tabla 2. Criterios de inclusión y de exclusión de artículos.....	3
Tabla 3. Resumen de los tipos de AME y sus características	8
Tabla 4. Escala de Barthel.....	25
Tabla 5. Índice SCMND	28
Tabla 6. Test de Zarit	29
Tabla 7. Características de las evidencias científicas seleccionadas	32

III. ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1. Diagrama de flujo de la selección de artículos	4
Figura 2. Mecanismo de acción de la Atrofia Muscular Espinal.....	5

1. INTRODUCCIÓN

La AME, al tratarse de la segunda mayor causa de enfermedad neuromusculares (4 / 100.000), con una incidencia de 1 / 10.000 nacidos vivos y unas 1.500 familias en España con familiares afectados por esta patología (mi familia paterna puede incluirse entre ellas, con varios miembros muertos en la década de 1990 - 2000 a edades muy tempranas), además de no tener cura actualmente, merece una atención especial para disminuir su morbimortalidad.

Es una patología que, en los casos que no es mortal, incapacita en plano neuromotor y limita socialmente al paciente, además de requerir una gran atención y cuidados por parte del entorno, lo cual, sin las herramientas adecuadas, puede llegar a saturar a los que están alrededor, además de no reportar beneficio al enfermo.

Por todo lo expuesto, el planteamiento de este trabajo de fin de grado es realizar una búsqueda en la literatura científica existente para poner de manifiesto todas las últimas evidencias sobre la enfermedad, para un mayor conocimiento de la misma y de los cuidados, en relación a formar cuidadores, profesionales o no; y a proponer intervenciones de Enfermería orientadas a mejorar la calidad de vida de los enfermos de Atrofia Muscular Espinal.

2. OBJETIVOS

Objetivo principal o general

- Proponer intervenciones de Enfermería tendentes a mejorar la calidad de vida de los pacientes con AME.

Objetivos secundarios o específicos

- Resumir información científica actualizada relacionada con la AME y sus cuidados.
- Proporcionar información específica y relevante acerca de esta enfermedad para la asistencia a estos pacientes, tanto por los profesionales de Enfermería como los cuidadores informales.

3. METODOLOGÍA

Se realizó una revisión bibliográfica de carácter narrativo con artículos publicados en español y en inglés en los últimos cinco años sobre la Atrofia Muscular Espinal y la Enfermería en las siguientes bases de datos: Portal Regional de la Biblioteca Virtual en Salud (BVS), CINAHL, Cochrane, PubMed y SCOPUS.

La búsqueda de la información se realizó con los MeSH *spinal muscular atrophy* y *nursing*. Como operadores booleanos se utilizaron AND y AND/OR. La investigación se hizo entre los meses de diciembre de 2020 y marzo de 2021. La ecuación de búsqueda fue: “Spinal muscular atrophy” AND “Nursing”.

Tabla 1. Tesauros MeSH con sus correspondientes DeCS

MeSH	DeCS
Spinal Muscular Atrophy	Atrofia Muscular Espinal
Quality of life	Calidad de vida
Caregivers	Cuidadores
Nursing	Enfermería
Nursing interventions	Intervenciones de Enfermería

Tabla 2. Criterios de inclusión y de exclusión de artículos

Criterios de inclusión	Criterios de exclusión
<ul style="list-style-type: none">▪ Publicados en los últimos 5 años▪ En español y en inglés▪ En humanos▪ Con <i>abstract</i> y <i>full text</i>	<ul style="list-style-type: none">▪ No abordar la enfermedad desde los cuidados y/o la calidad de vida▪ Centrados en detección de la enfermedad, etiología o posibles vías de tratamiento en investigación▪ Artículos duplicados

A continuación, se expone el diagrama de flujo que muestra el proceso de selección de los artículos científicos:

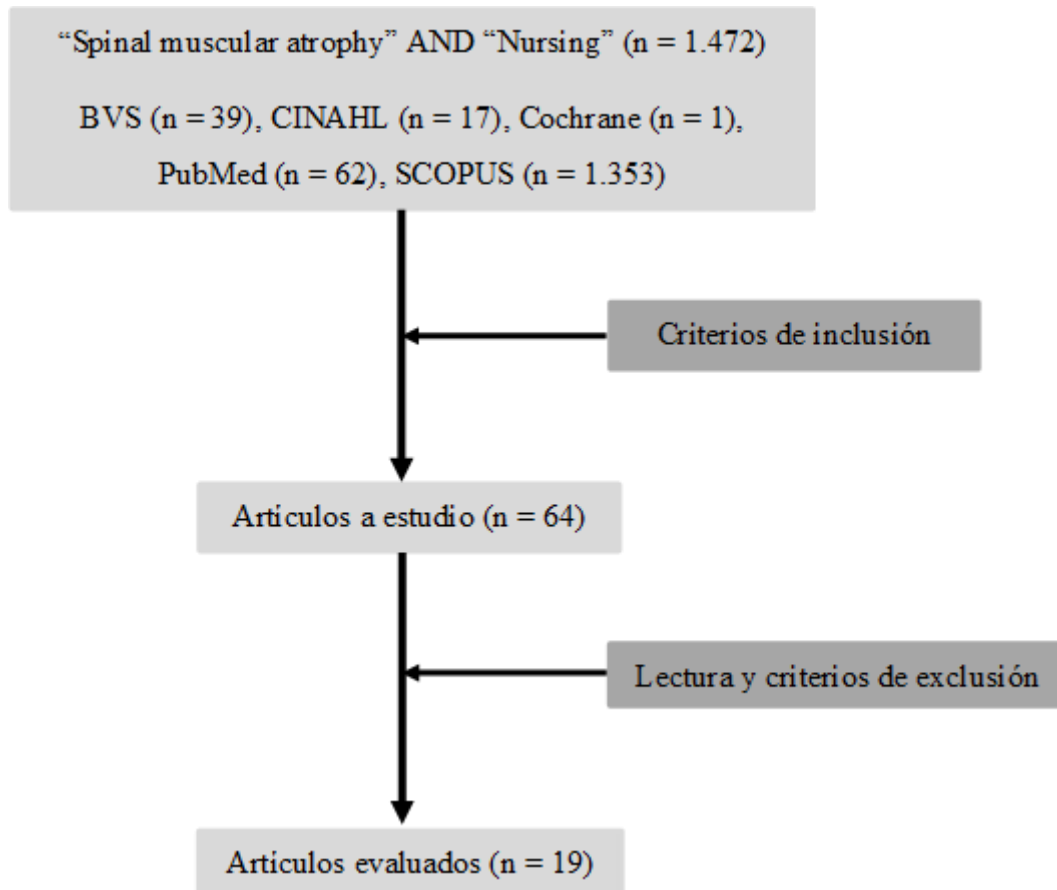


Figura 1. Diagrama de flujo de la selección de artículos

4. RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Tras la búsqueda realizada en las bases de datos consultadas, se encontró el siguiente número de artículos: 39 en la Biblioteca Virtual en Salud (BVS), 17 en CINAHL, 1 en Cochrane, 62 en PubMed y 1.353 en SCOPUS.

Tras la aplicación de los criterios de inclusión la cantidad se redujo a: 1 en BVS, 4 en CINAHL (1 seleccionado), 1 en Cochrane, 24 en PubMed (se eligieron 11) y 37 en SCOPUS (se eligieron 5). Por último, se evaluaron 19 artículos.

4.1. ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: LA ENFERMEDAD

4.1.1. Definición y etiología

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular, genética e incurable cuya manifestación principal es la pérdida paulatina de la fuerza de los músculos. El motivo es una afectación de las neuronas motoras de la médula espinal. Al verse comprometidas estas células, el impulso nervioso no llega de forma correcta a los músculos y estos acaban por atrofiarse. Es una de las llamadas enfermedades de la neurona motora (inferior en este caso).

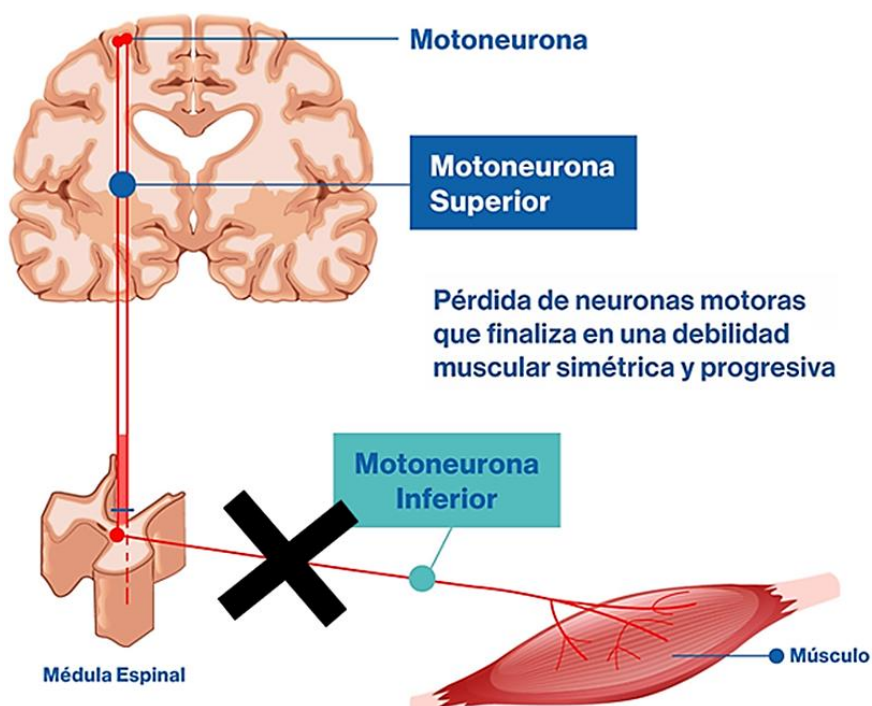


Figura 2. Mecanismo de acción de la Atrofia Muscular Espinal.

[Internet] Disponible en: <https://www.viviendomejor.com.ar/atrofia-muscular-espinal>

El gen que provoca la enfermedad (SMN1) está situado en el cromosoma 5. Por ausencia

o mutación, no codifica la cantidad suficiente de la proteína de Supervivencia de la Motoneurona (proteína SMN), y esto provoca apoptosis (muerte celular) de neuronas de la asta anterior de la médula espinal, llevando a deterioro muscular paulatino e incurable.

Existe un gen “de reserva”, el SMN2, pero solo una muy pequeña parte de la proteína SMN que sintetiza es funcional. No es suficiente para mantener la supervivencia de las neuronas motoras en el sistema nervioso central. El número de copias del gen es variable e inversamente proporcional a la gravedad de la enfermedad. Es más fiable basarse en la capacidad funcional del paciente y no en las copias del gen SMN2 que tenga.

Funciones cognitivas y sensitivas intactas, solo afecta al aspecto neuromotor^{1,2,3}.

4.1.2. Signos y síntomas

Pese a que la enfermedad puede desarrollarse de formas diferentes en cada paciente (incluso mismo tipo), algunos síntomas más característicos son: hipotonía, debilidad y degeneración muscular generalizada que va en aumento. Se ve afectada la deglución, respiración, movilidad de la cabeza, capacidad de sentarse y deambular...

Por lo general, la afectación es igual a ambos lados del cuerpo. La escoliosis es otro de los síntomas asociados.

Los signos de la enfermedad se manifiestan con mayor severidad en los músculos proximales que en los músculos distales (ahí comienza a manifestarse)^{1,2}.

4.1.3. Clasificación

Cuanto más precoz sea la aparición de los síntomas, mayor será la gravedad y peor el pronóstico. Existen varios tipos, un paciente puede variar de tipo durante su vida:

- **TIPO 0**⁴

Empieza por haber una disminución de los movimientos del feto en el tercer trimestre del embarazo (sobre todo en las semanas 30 – 32). Al nacer presentan hipotonía y serios déficits motores, así como una alta incidencia de defectos cardíacos. Fallecen a las pocas semanas o meses por dificultades respiratorias.

- **TIPO I / ENFERMEDAD DE WERNIG – HOFFMANN**^{1,2,3,4}

Edad de aparición: entre el nacimiento y los 6 meses. El tipo más frecuente. La esperanza de vida es menor de 2 años, falleciendo por complicaciones respiratorias.

Son incapaces de sentarse o gatear. La enfermedad, según el momento de aparición, se divide en I B (antes de los 3 meses) y I C (tras los 3 meses, logran control cefálico).

Algunas características son: mal control cefálico; tos, llanto y tono muscular débiles. También debilidad e hipotonía cada vez mayor en los músculos accesorios de la respiración, y en los involucrados en la masticación y deglución. Ausencia de reflejos.

Se ponen en postura “en ancas de rana” al acostarlos debido a la afectación muscular de las extremidades. Le sigue la afectación de los músculos accesorios de la respiración (intercostales) que da lugar a respiración diafragmática. Ésto produce tórax campaniforme y abdomen prominente.

▪ **TIPO II / INTERMEDIA** ^{1,2,3,4}

Edad de aparición: desde los 6 hasta los 18 meses de vida. Con medidas adecuadas (ventilación mecánica no invasiva, rehabilitación, cirugías...), más de la mitad de los pacientes viven hasta edades entre los 30 y 50 años, aunque con elevado grado de discapacidad física.

Nunca llegan a deambular independientemente, pero sí a sentarse. Puede haber periodos intercalados de cierta estabilidad con otros de deterioro acelerado, donde se va agravando la discapacidad motora.

A destacar en este tipo: dolor y debilidad muscular, problemas en la respiración y la tos (por la afectación de los músculos intercostales, que dan lugar a una tos débil y aumento de secreciones). También pueden aparecer problemas articulatorios (rigidez, temblores en los dedos extendidos) y de columna, que pueden ser corregidos si fuera preciso con cirugía u ortesis.

▪ **TIPO III / ENFERMEDAD DE KUGELBERG – WELANDER** ^{1,2,3,4}

Edad de aparición: pasados los 18 meses de edad, más en el final de la infancia y principios de la adolescencia. La esperanza de vida suele ser casi normal.

Se divide, según la edad de aparición, en III a (antes de los 3 años) y III b (después de esa edad).

Pueden andar de forma autónoma, aunque también pueden ir perdiendo esa capacidad (sobre todo cuanto más precoz sea la aparición de los síntomas). Al tener una marcha anormal, tienen problemas al subir escaleras y levantarse de la silla, así como caídas

frecuentes. Es frecuente la escoliosis.

También se debe controlar la función respiratoria, aunque su afectación en este tipo de la enfermedad no es frecuente.

▪ **TIPO IV**^{1,2,3,4}

El tipo menos frecuente, aparece en la edad adulta, sobre todo entre los 20 y 30 años.

No hay ninguna afectación respiratoria ni en la deglución. Pueden permanecer en pie y deambular de forma autónoma. Aparece una leve discapacidad motora con temblores, espasmos o debilidad, que puede derivar en una pérdida de sensibilidad en las extremidades por neuropatía. Las extremidades inferiores son las más afectadas.

Tabla 3. Resumen de los tipos de AME y sus características

Tipo de AME	Edad de inicio	Función motora	Esperanza de vida
Tipo 0	Prenatal	Insuficiencia respiratoria	Entre los 2 y 6 meses
Tipo I / Werdnig – Hoffmann	Hasta los 6 meses	No sentados ni gatean	Hasta los 2 años
Tipo II / Intermedia	Entre los 6 y 18 meses	Sentados No deambulan	Entre los 30 y 50 años
Tipo III / Kugelberg – Welander	Antes de los 3 años (III a) o después (III b)	Deambulan solos poco tiempo, luego pierden la capacidad	Normal
Tipo IV	Entre los 20 y 30 años	Se ponen en pie y deambulan	Normal

Fuente: elaboración propia

4.1.4. Epidemiología

Es una enfermedad de transmisión hereditaria, de carácter autosómico recesivo: ambos progenitores deben ser portadores del gen responsable de la enfermedad, y para que su descendencia sea afectada por la enfermedad, deben tener ambas copias de ese gen (25% de posibilidades en cada embarazo).

Se considera la segunda causa de mortalidad dentro de las enfermedades neuromusculares, con una incidencia de 4/100.000. Las formas infantiles de la enfermedad se dan por igual manera en ambos sexos¹.

4.1.5. Métodos de diagnóstico

En caso de sospecha, se lleva a cabo un análisis genético molecular (prueba de delección del gen SMN) por muestra de sangre. También se pueden realizar:

- Análisis genéticos a la familia.
- Bioquímica sanguínea: se observan los niveles de la enzima creatina quinasa (CK). Es un indicador de daño muscular.
- Biopsia de tejido muscular: se lleva a cabo en quirófano. Se utiliza como medio de confirmación tras un análisis genético.
- Electromiograma (EMG): mide la actividad eléctrica muscular. Son pequeños electrodos en forma de agujas insertados en los músculos de las extremidades.

También se llevan a cabo estudios genéticos para descartar esta enfermedad en tratamientos de reproducción asistida y en controles durante el embarazo^{1,2}.

4.1.6. Tratamiento

Al ser una enfermedad incurable, el tratamiento es principalmente sintomático, con intervenciones destinadas a paliar los signos y síntomas.

La fisioterapia para ayudar a la función motora, los cuidados respiratorios (manejo de secreciones, uso de ventilación mecánica invasiva y no invasiva, traqueostomía...), digestivos (aportes nutricionales, nutrición enteral, cuidados de sonda nasogástrica, etc.) son de utilidad a estos pacientes. También son relevantes los cuidados paliativos en los tipos I y II de la atrofia¹.

Aunque la AME no tiene cura actualmente, existen tres terapias farmacológicas en distintos estadios de su estudio clínico, para su uso en pacientes:

- **Evrysdi® (*Risdiplam*)**

Dirigido al gen SMN2 para dar aumentos sostenidos en la proteína SMN. Se administra una vez al día en casa por vía oral (o por sonda si precisa)⁵.

- **Spinraza® (*Nusinersen*)**

Oligonucleótido antisentido sintético, permite al gen SMN2 sintetizar la proteína completa, que puede funcionar con normalidad. La proteína que falta se repone y los síntomas se alivian.

Son viales inyectables de 12 mg. Tras la primera dosis, se deben administrar a las 2, 4 y 9 semanas; y después de eso una dosis más cada 4 meses. Se administra por medio de punciones lumbares (puede precisar sedación), en medio intrahospitalario.

Efectos adversos (por la punción lumbar): cefalea, vómitos, dolores de espalda⁶.

- **Zolgensma® (*Onasemnogene abeparvovec*)**

El principio activo tiene una copia funcional del gen SMN1. Al inyectarse, se introduce en los nervios. Allí suministra el gen adecuado para sintetizar proteína suficiente y restaurar función nerviosa. Solo con receta médica.

Efectos adversos frecuentes: aumento de enzimas hepáticas, vómitos⁷.

4.2. CALIDAD DE VIDA DE LOS PACIENTES

4.2.1. Autocuidado

Los pacientes entienden que el autocuidado, se basa en la aceptación y adaptación a la enfermedad y control de ella, preservando su identidad en todo momento. Esto es definido durante el transcurso de la enfermedad, no con la perspectiva diaria. Es un proceso que, tarde o temprano, todos los pacientes que pudieran, deberían realizar; las decisiones solo ser pueden posponer hasta cierto punto.

La familia puede y debe contribuir en este proceso de autocuidado, siendo su apoyo un pilar fundamental para el paciente.

En los casos de AME tipos II y III, los pacientes, en caso de que se puedan independizar, suelen priorizar su nueva vida sobre sus problemas de salud. Para que realicen autocuidado, deben percibir que sus acciones les reportan algún beneficio, sobre todo cuando la enfermedad no es tan grave y el autocuidado no se percibe como algo fundamental. La adherencia es un concepto que los pacientes deben integrar para que el autocuidado sea beneficioso a largo plazo.

El autocuidado es un proceso que requiere de tiempo, no solo para implantarlo, sino en la vida cotidiana: más tiempo para realizar acciones y tomar decisiones, según la progresión de la enfermedad.

Los pacientes suelen hacer una separación entre familiares y cuidadores profesionales, suelen preferir a estos últimos para no mezclar los papeles familiar-cuidador ni ser una

carga para su familia. Así mismo, los cuidadores deben estar muy bien formados para lidiar con pacientes con discapacidades motoras, respiratorias y nutricionales como estos.

El autocuidado se vuelve más difícil cuando hay falta de medios económicos o de ayudas mecánicas, o cuando los profesionales sanitarios encargados de su cuidado no están lo suficientemente bien formados⁸.

No hay que olvidar, que, sin tener el control de la enfermedad, el paciente tiene el control de su cuidado y de su vida, adoptando o modificando acciones que le permiten tener los síntomas controlados en cierta medida, y así, alcanzar un equilibrio entre lo que ellos quisieran y lo que pueden.

Para realizar un autocuidado eficaz, entran en juego el proceso de toma de decisiones por parte del paciente y el concepto de control, tanto de su cuerpo dentro de sus limitaciones como de su entorno en la medida de lo posible.

Es una forma de independencia, que además va asociada a la dignidad. A pesar de que, en cierto momento, pasan a depender de otra persona e incluso de máquinas, es muy difícil para ellos y por eso necesitan estar seguros de sus cuidados en ese nivel de progresión de la enfermedad e, incluso, de cara al final de la vida⁹.

Según otro estudio, el empleo del Índice SCMND (*Self-Care in Motor Neuron Disease*, siglas en inglés de Auto Cuidado en Enfermedad de la Neurona Motora) es eficaz y sus resultados pueden considerarse válidos para evaluar el autocuidado en pacientes con AME.

Las conductas de autocuidado evaluadas en el índice son: respiración (uso de ventilación mecánica, invasiva o no; control de la expectoración y capacidad de despejar las vías respiratorias de ser necesario), la nutrición (aportes calóricos y nutricionales según recomendaciones, monitorización del peso, capacidad de modificar la nutrición en caso de complicaciones), movilidad (fisioterapia, rehabilitación motora, monitorización de la integridad cutánea, cambio posturales para evitar úlceras por presión), uso de la medicación, y visitas médicas (realización de las visitas planificadas, capacidad de acudir o telefonar en caso de complicaciones).

Las conductas con valores más altos de adherencia son aquellas relacionadas con adherencia al tratamiento y visitas médicas. Aquí la autonomía del paciente y la toma de decisiones se pierden más tarde. Las conductas con valores más bajos fueron aquellas que

implicaban una dependencia de los demás más temprana, como la ventilación mecánica o los cambios posturales.

Los resultados no reflejan diferencias en función del género, la edad del cuidador y el tipo de enfermedad que padezca el paciente. Los valores medianos de las conductas de autocuidado se asociaron a la presencia de ventilación mecánica, asistencia para la tos y disfagia.

Las personas con mayor sintomatología y peor estado de salud, tendieron a mejorar las conductas de autocuidado. Así mismo, valores más altos de autocuidado guardan una relación directa con menores posibilidades de acceso a la atención de urgencia. También están asociados a mayores frecuencias de infecciones respiratorias e ingresos hospitalarios: al aumentar estos, aumenta el autocuidado del paciente para intentar reducir dicha frecuencia¹⁰.

4.2.2. Calidad de vida

Según *Kruitwagen-Van Reenen E et al.*¹¹, los pacientes tienen una peor calidad física de vida, pero normal en el plano mental. Sin embargo, esto cambia según el tipo de la enfermedad: aquellos afectados por AME desde el tipo I hasta el III a tenían mejores niveles de salud mental que aquellos con III b y IV. Varias son las causas:

- Los tipos I y II son propios de personas de muy corta edad, las limitaciones físicas aparecen muy pronto; esto les permite tener mucho tiempo de adaptación y expectativas realistas según la situación.
- Los pacientes con tipos III b y IV, al haber tenido más tiempo de vida sin la patología, pueden realizar comparaciones con personas sanas, y esto puede aumentar excesivamente las aspiraciones.
- Los pacientes con AME III b y IV suelen tener un funcionamiento motor aceptable hasta determinada edad, lo que influye cuando ellos establecen la diferencia entre “salud” y “discapacidad”.

Al principio de la enfermedad, los pacientes, sobre todo si son adultos, sienten una pérdida del control de sus vidas, así como la sensación de ser una carga para su entorno.

Sin embargo, posteriormente los pacientes, con el apoyo adecuado de entorno y Enfermería; así como al uso de ayudas mecánicas; salen adelante de esa situación de

desamparo; estableciéndose metas y objetivos vitales, laborales, etc. según sus capacidades¹².

Uno de los factores de la calidad de vida, el de la comunicación, es menor entre los niños afectados con AME tipo I que en los que tienen tipo II o III. Pese a ello, la calidad de vida no siempre va en proporción directa con la gravedad de una enfermedad discapacitante, ya que entrarían en juego posibles ayudas a los que el paciente tenga acceso¹³.

4.2.3. Cognición

En el aspecto cognitivo, si bien la patología no lo afecta, de acuerdo con el estudio llevado a cabo por *Polido G et al*¹⁴. evaluando lenguaje visión espacial y memoria, sí se obtuvieron algunos hallazgos. En los resultados que dieron elevada inteligencia solo se incluyeron niños con AME tipo I si eran capaces de responder verbalmente o mover las manos. En los que se obtuvieron peores resultados (peores valores de función motora y de atención), se incluyó también atención visual y auditiva y función motora.

Si bien según el periodo había dudas del nivel cognitivo de los niños con AME tipo I, estudios más recientes indican que suele estar ligeramente por debajo de la media. Esto puede ser debido a que, al tener los niños con AME tipo I una parálisis más severa, se centran más en un solo objetivo; mientras que los pacientes con AME tipos II y III tienen más independencia funcional y pueden estudiar su entorno en busca de diversos objetivos o estímulos.

El hecho de que esto no se hubiera detectado antes puede deberse al desarrollo y aplicación de nuevos protocolos de evaluación cognitiva, que incluyen a pacientes con habilidades motoras muy limitadas. A raíz de unos determinados estudios realizados a los pacientes con AME seleccionados, detectaron ciertas dificultades como mayor tiempo de respuesta, menor precisión y cierta dificultad para seguir objetos con la vista.

Los niños con AME tipo I necesitan medidas para su desarrollo cognitivo-motor (ventilación mecánica invasiva o no, fisioterapia motora y respiratoria, terapia ocupacional, posible traqueostomía...) pero que no aseguran un desarrollo típico, por la limitada interacción con el entorno. Si el rendimiento cognitivo se mantiene o mejora, los pacientes con AME pueden usarlo para compensar la limitada motricidad y comunicación oral, teniendo mayor independencia y calidad de vida.

El rendimiento cognitivo está relacionado con las habilidades motrices. Por ejemplo, los

niños con AME tipo II pueden manejar una silla de ruedas eléctrica desde una edad muy temprana, lo que favorece su desarrollo cognitivo y motor.

En general, se puede afirmar que los pacientes con AME tipos II y III no tienen limitaciones cognitivas y que aquellos con AME tipo I, pese a que aún hay limitada cantidad de evidencias son más proclives a algún tipo de limitación cognitiva.

La cognición puede verse afectada en niños que se enfrentan a restricciones ambientales, debido a la debilidad muscular y comunicación oral deficiente. La atención y la función ejecutiva son fundamentales para asegurar un desarrollo cognitivo saludable, así como lograr herramientas estandarizadas para evaluar a los pacientes.

4.2.4. Ejercicio físico

Si bien el plano neuromotor es el afectado en los pacientes con esta patología, la fisioterapia es una de las herramientas más útiles en su tratamiento. A su vez, el ejercicio físico es una terapia a valorar en pacientes con AME tipo III.

Sin embargo, pese a que estudios previos muestran ciertos resultados interesantes, como un aumento de la capacidad aerobia y buena tolerancia del entrenamiento de fuerza; también se halló que estos pacientes son sensibles a la fatiga por ejercicio y sobreesfuerzo. Otros estudios de este tipo llevados a cabo en pacientes con otras enfermedades neuromusculares obtuvieron como resultados la factibilidad del entrenamiento de fuerza de intensidad moderada y el ejercicio aerobio.

Dichos estudios previos no se han tomado con un nivel alto de evidencia, aunque sí como un paso previo a futuras investigaciones; debido a muestras de número insuficiente, falta de estandarización de programación física y material para llevar a cabo la misma, etc¹⁵.

4.2.5. Nutrición

En el aspecto nutricional, tienden a mantener valores medios-bajos de altura, peso e índice de masa corporal; pocos padecen de sobrepeso u obesidad. No obstante, en algunos pacientes con AME tipo I, lo que se creía crecimiento osteomuscular, realmente fue aumento de masa grasa. Esto pone de manifiesto la necesidad de tener en cuenta la composición corporal de forma rutinaria en el seguimiento de estos pacientes.

Aunque suelen tener requerimientos calóricos inferiores a los de la población sana, basarse solamente en medidas antropométricas básicas puede inducir a error y

sobrealimentación. Se puede emplear bioimpedanciometría, densitometría ósea (también para valorar la densidad ósea mineral en pacientes no ambulantes), etc. para analizar la composición corporal.

Sobre las dificultades en la alimentación y deglución, muy frecuentes en esta enfermedad, se asocian con bajo peso corporal y mayor posibilidad de neumonías por broncoaspiración. Tampoco se debe de olvidar la afectación psicológica, al perder el paciente el control sobre sus horarios de comida y tener menos tiempo para dedicar a otras actividades; sin mencionar que las comidas son importantes actividades sociales en el plano familiar¹⁶.

En casos de hospitalización de niños con AME tipos I o II, es importante registrar los aportes calóricos, nutricionales e hídricos; así como llevar un control del peso y añadir 500 calorías al valor calórico medio estimado.

El niño debe realizar entre 5 y 6 comidas diarias, con un intervalo entre ellas no superior a las 4 horas. Los cereales y derivados deben servirse en todas las comidas del día. Es necesario utilizar tipos de pan variados. El niño debe recibir proteínas de alto valor biológico a través de carne, pescado, lácteos y huevos¹⁷.

Los lactantes afectados con AME tipo I tienen ciertas características en su deglución, como reflejo de succión deficiente, tos, tomas más reducidas (a veces no se detecta ya que los padres aumentan la frecuencia para complementar) y atragantamiento (desapercibido por la tos débil e ineficaz). También es frecuente que realicen aspiraciones tras un periodo de tos suave al beber, pudiendo dar lugar a una penetración laríngea silenciosa.

La fatiga, sudoración y aumento de la frecuencia respiratoria son síntomas esperables, complicando todavía más la coordinación en la deglución y respiración al beber. Esto aumenta la angustia en el niño y la posibilidad de aspiración durante las tomas¹⁸.

4.3. IMPLICACIÓN DEL ENTORNO

Sobre la carga que perciben los familiares encargados del cuidado del paciente, en relación con las madres que ejercen esos cuidados, manifiestan unos niveles altos de sobrecarga del cuidador. La mitad de ellas también muestran un alto estrés emocional, independientemente de la edad del paciente.

Así mismo, estas madres manifiestan unos porcentajes muy variables de satisfacción,

primando más las interacciones sociales y relaciones sobre las actividades físicas y de exterior; de igual manera se mantienen esos niveles altos en la relación con la pareja y el resto de la familia.

Esto tiene importantes implicaciones a la hora de tratar a estas cuidadoras, ya que su estado de salud repercute en los cuidados que realizan al paciente, así como en el resto de la vida familiar¹⁹.

Así mismo en el estudio, los pacientes suelen recibir una media de 7 horas de cuidados diarios, casi el 70% de las cuales de manos del cuidador principal. Las actividades que más tiempo requieren son aquellas relacionadas con la movilidad, higiene y cambio de vestimenta. A todo esto, hay que sumar el tiempo de desplazamiento entre el hogar y el centro donde reciba tratamiento.

Los pacientes de menor edad o que precisen de ventilación mecánica (invasiva o no) requieren más tiempo que aquellos con edad más avanzada o que no precisen soporte ventilatorio. Los cuidadores informales, en caso de tener empleo, suelen tener problemas de conciliación (teniendo que solicitar bajas, días u horas libres...).

El tipo de atrofia muscular espinal que sufre el paciente es un factor decisivo a la hora de tiempo de cuidado. Sin embargo, los resultados de este factor en la escala Zarit no son decisivos, y se compara la carga de cuidados necesario a estos pacientes que a los de otras enfermedades raras (mucopolisacaridosis, distrofia muscular de Duchenne...)²⁰.

En España, los cuidadores familiares de estos pacientes suelen destinar entre 8 y 9 horas a los cuidados del mismo. Como ya se ha mencionado antes, gran parte de estos cuidadores son femeninos (madres...). La carga de los cuidadores, según la escala Zarit, es moderada, y la dependencia de los pacientes, severa (según escala Barthel).

Además, estos pacientes tienen una peor calidad de vida relacionada con la salud, con una tarifa social muy por debajo de la población sana entre 16 y 20 años; y también con otros sectores, como pacientes pediátricos con diabetes tipo 1.

La calidad de vida de los cuidadores también está por debajo de la de la población normal, por factores económicos (la AME tiene un coste económico anual superior al de otras patologías crónicas de gran morbilidad, como, por ejemplo, accidentes cerebrovasculares o insuficiencia cardíaca; y también superior a otras enfermedades raras, como la ataxia; y similares a los de la esclerosis lateral amiotrófica o la distrofia muscular de Duchenne).

También influyen en esta calidad de vida reducida la necesidad, muchas veces no suficientemente satisfecha, de ayuda en los cuidados del paciente por medio de Sanidad, de asociaciones de paciente o de la propia familia²¹.

Los problemas a nivel físico de los pacientes no se relacionaron con los niveles de estrés de los cuidadores. Sin embargo, los cambios conductuales de los pacientes sí que guardan relación con el estrés psicológico de los cuidadores. En ciertas enfermedades neuromusculares son comunes y más frecuentes en estadios avanzados de la patología. A esto se le debe sumar la falta de información a pacientes y cuidadores sobre la aparición de estos cambios en la conducta. Otra fuente de angustia para los cuidadores sería una rápida progresión de la enfermedad. Pueden llegar a sentir que, a pesar de estar completamente capacitados para satisfacer la demanda de cuidados del paciente, no tienen el control sobre sus vidas en general.

Un mayor control de los cuidadores sobre la carga de cuidados es un claro indicador de menor estrés en estos. Para reducir el estrés por este motivo en los cuidadores, la enseñanza de estrategias de afrontamiento y habilidades cognitivas es una manera efectiva de conseguirlo²².

4.4. ACCIONES E INTERVENCIONES DESDE ENFERMERÍA

Para estimular al paciente a realizar autocuidado en las primeras fases de la enfermedad, es muy importante, por parte de Enfermería, realizar educación para la Salud. También pueden ayudar los grupos de autocuidado o las asociaciones de pacientes⁸.

Cuando un niño tiene AME (sobre todo tipo I), los profesionales sanitarios deben reconocer los cambios que produce la enfermedad y aconsejar a los miembros de la familia sobre lo que pueden esperar en el futuro. Es importante evaluar el funcionamiento físico del niño y determinar los medios fisiológicos y patológicos de tratamiento del niño, y luego comunicar esa información a la familia para aliviar su incertidumbre²⁴. Esto es importante, ya que, a diferencia de otras enfermedades de progresión más lenta, la AME tipo I es de instauración rápida, y los padres deben tomar decisiones relativas al tratamiento y calidad de vida del paciente, casi sobre la marcha²⁵.

Por lo general los cuidados en la AME tipo I suelen centrarse en el plano respiratorio (ventilación, secreciones) y en el aspecto nutricional. En el resto de tipo se añaden manejo de articulaciones y desviaciones de columna, fisioterapia y rehabilitación; así como

cirugía correctora³.

La elaboración de un plan de cuidados detallado con ayudas y tecnologías de asistencia ayuda a los padres a aliviar algunas de las cargas de los cuidados médicos. Con estos métodos, los padres pueden mejorar la independencia y la autoestima del niño enfermo.

Si los padres están confusos acerca de los cuidados del niño, esto puede causar dolor y conflicto en la familia. En tales circunstancias, Enfermería debe animar a los miembros de la familia a comunicarse para evitar malentendidos. Además, las enfermeras deben ayudar a las familias con un niño sometido a cuidados de larga duración a comprender y fomentar el relevo en los cuidados entre los miembros de la familia para que puedan reducir su estrés.

Cuando el niño tiene miedo a la muerte, las enfermeras deben ayudar a los cuidadores de la familia a saber cómo responder a esos miedos. Cuando las familias aceptan el hecho de la muerte inevitable del niño, se debe reconocer el dolor de las familias e informarles sobre el proceso de cuidados paliativos²⁴.

Hay oportunidades para que Enfermería asuma el papel de coordinadores de cuidados para representar los valores y objetivos de la familia ante el equipo médico, particularizando el plan de cuidados de cada paciente y apoyando a la familia durante el proceso. Se puede integrar los distintos componentes de la atención, ayudar a la familia a entender la información que recibe, aumentar sus conocimientos sobre salud y capacitarles para que verbalicen sus objetivos de atención, y promover y apoyar la relación de la familia con el equipo médico.

También podría ser una presencia constante en el cuidado del paciente ante las interacciones con muchos otros distintos componentes del equipo sanitario. Se debe promover, con tacto, las charlas y decisiones delicadas sobre las opciones de tratamiento a seguir (intervenciones agresivas, cuidados paliativos o cuidados paliativos con la familia).

Así mismo, los familiares deben recibir recursos por parte del equipo sanitario. Entre otras, herramientas educativas para ayudar a los padres a entender las distintas opciones de tratamiento, así como lo que se sabe sobre la progresión y desenlace de la enfermedad. Mejor incluso, la suma entre coordinador de cuidados que transmita información médica y asociaciones de padres y familiares que compartan sus experiencias con la enfermedad

daría a las familias una comprensión más completa de las opciones de tratamiento y los posibles resultados²⁵.

Los profesionales sanitarios deben combinar la atención del paciente con el desarrollo personal de éste. Además, se debe permanecer en contacto con organismos y organizaciones cualificadas para tener disponible una red de recursos para ayudar en la atención a las familias.

Se debe ofrecer una formación continua en el servicio para que los profesionales sanitarios tengan un conocimiento suficiente de la atención en estas enfermedades y la capacidad de tomar decisiones conjuntas con las familias. El equipo interdisciplinar que presta la atención domiciliaria debería visitar de forma periódica a las familias para mejorar la atención preventiva y reducir la carga del cuidado de los familiares. Los profesionales también deberían reunirse periódicamente para puestas en común y debates sobre resultados de distintas técnicas, aplicación de otras nuevas, y los retos acerca de colaboración con las familias²⁴.

El apoyo profesional de Enfermería debe centrarse en evaluar y hacer un seguimiento de las necesidades específicas de estas familias cuando conviven con la AME y las expectativas de todos los miembros de la familia para planificar intervenciones familiares que les ayuden a afrontar y adaptarse de forma más eficaz a los retos que vayan surgiendo con el desarrollo de la enfermedad.

Se debe facilitar el proceso de transición de la familia ofreciendo intervenciones individualizadas y adaptadas que tienen como objetivo preparar mejor a las familias para lo que les espera durante el curso de la enfermedad y lo que puede impedir la experiencia de transición.

Cuando los miembros de la familia tienen que vivir con el estrés, los conflictos y las dificultades emocionales o psicológicas, con falta de recursos y estrategias para afrontarlos, los profesionales pueden permitirles un respiro, formarles en estrategias de afrontamiento eficaces o facilitarles la comunicación familiar. Así, cuando cada miembro de la familia comprende las perspectivas y expectativas de los demás, pueden llegar a acuerdos sobre cómo avanzar juntos²⁶.

El paciente pediátrico o adolescente con AME necesita ayuda para cuidado y autocuidado, de autoayuda, de apoyo familiar y de un equipo terapéutico; y de compensación para las

funciones motoras perdidas o limitadas.

Una tarea de Enfermería es preparar al niño y a padres para los cuidados. En las condiciones de hospitalización, puede ser más provechoso encontrar algún tipo de ligero déficit de asistencia que su exceso. Esta pequeña carencia de ayuda puede motivar al niño para hacer un intento de enfrentarse por sí mismo a la situación.

Llevar a cabo la rehabilitación junto a la cama y participar en la rehabilitación del paciente por fisioterapia es otra tarea muy relevante.

Los resultados de las acciones terapéuticas durante la hospitalización y el periodo posterior dependen en gran medida de la implicación de los padres. Ellos necesitan ayuda y apoyo en el cuidado del niño, ya que, en muchas ocasiones, no pueden satisfacer las necesidades básicas del niño. No tienen conocimientos sobre la patología, fisioterapia o rehabilitación en el curso de la enfermedad.

Esta actitud de los padres no favorece unas condiciones favorables para el desarrollo individual del niño y no ayuda a resolver los problemas actuales del paciente. También se ponen de manifiesto los beneficios por una rehabilitación continua y contacto frecuente con padres de niños sometidos a estos procesos¹⁷.

5. CONCLUSIONES

Algunas de las principales conclusiones extraídas son las siguientes:

Enfermería debe trabajar tanto con el paciente (cuidados respiratorios y nutricionales, rehabilitación, cuidados a nivel psíquico y social, etc.) como con su entorno (por ejemplo, fomentando la comunicación intrafamiliar, con sanitarios y con otros afectados; estrategias de afrontamiento para el estrés...) para asegurarse de que éstos alcancen los mayores niveles posibles de bienestar biopsicosocial.

- Los pacientes requieren cuidados en muchos aspectos: psicosocial (fomento del autocuidado, aumento de la calidad de vida en el plano mental, socialización con su entorno, etc.), física (fisioterapia, manejo de ventilación, incluir ejercicios aerobios y de fuerza...), nutritiva (vigilancia de aportes nutritivos, cuidados en la deglución, control de la composición corporal...). Éstos son solo algunos ejemplos.
- El entorno de estos pacientes, sobre todo sus cuidadores familiares, puede sufrir altos niveles de estrés: por los cuidados; cargas familiares, laborales y económicas, posibilidad de un fatal desenlace, etc. La participación en actividades de ocio, aplicación de estrategias de afrontamiento y demás pueden ayudar a estos cuidadores informales.

Para hacer frente a un reto como es ser paciente con Atrofia Muscular Espinal, o ser parte de su entorno o sus cuidadores (profesionales o no), es vital contar con las últimas evidencias científicas sobre dicha patología. Dichas nuevas informaciones, además de su utilidad en los cuidados, pueden abrir nuevos caminos de búsqueda y revisar ciertas evidencias pasadas.

Algunas evidencias encontradas, al ser estudios pioneros, no tienen la suficiente validez para establecer una correlación causa – efecto. Dichas evidencias, pese a sus limitaciones, son válidas desde un punto de vista científico y clínico, pueden ser empleadas como punto de partida para nuevas investigaciones sobre el tema.

6. BIBLIOGRAFÍA

1. Fundación Atrofia Muscular Espinal España - FundAME [Internet]. Fundame.net. 2020 [citado el 28 de octubre de 2020]. Disponible en: <https://www.fundame.net/>
2. Ferro J. Hechos sobre la atrofia espinal muscular [Internet]. Casselberry, Florida, EE.UU.: Muscular Dystrophy Association; 2010 [citado el 22 de noviembre de 2020]. Disponible en: https://www.mda.org/sites/default/files/publications/Facts_SMA_Spanish.pdf
3. García Antolín A. Cuidados de la Atrofia Muscular Espinal [Trabajo Fin de Grado]. Universidad de Valladolid; 2017 [citado el 13 de noviembre de 2020]. Disponible en: <http://uvadoc.uva.es/handle/10324/24599>
4. Barquín Toca A. Disfunción del Metabolismo del RNA en las motoneuronas de la Atrofia Muscular Espinal [Trabajo Fin de Grado]. Facultad de Medicina. Universidad de Cantabria; 2018 [citado el 16 de noviembre de 2020]. Disponible en: <https://repositorio.unican.es/xmlui/bitstream/handle/10902/14269/Barquin%20Toca%20Adriana.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
5. EU/3/19/2145 - European Medicines Agency [Internet]. European Medicines Agency. 2019 [citado el 9 de diciembre de 2020]. Disponible en: <https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/orphan-designations/eu3192145>
6. Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios. Informe de Posicionamiento Terapéutico de nusinersen (Spinraza®) en atrofia muscular espinal. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2018 [Internet] [citado el 9 de diciembre de 2020]. Disponible en: <https://www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT-nusinersen-Spinraza-atrofia-muscular-espinal.pdf>.
7. Zolgensma - European Medicines Agency [Internet]. European Medicines Agency. 2020 [citado el 9 de diciembre de 2020]. Disponible en: <https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/zolgensma>
8. Bassola B, Sansone V, Lusignani M. Being Yourself and Thinking About the Future in People With Motor Neuron Disease: A Grounded Theory of Self-care Processes. Journal of Neuroscience Nursing [Internet]. 2018 [citado el 15 de febrero de 2021];50(3):138-143. DOI: 10.1097/jnn.0000000000000366
9. Bassola B, Lusignani M. Self-care in People With Motor Neuron Disease: An Integrative Review. Journal of Neuroscience Nursing [Internet]. 2017 [citado el 15 de febrero de 2021];49(5):311-317. DOI: 10.1097/jnn.0000000000000303
10. Bassola B, Lizio A, Lucchini M, Sansone V, Lusignani M. Development and Validation of the Self-care in Motor Neuron Disease Index. Journal of Neuroscience Nursing [Internet]. 2019 [citado el 15 de febrero de 2021];51(6):325-330. DOI: 10.1097/jnn.0000000000000473
11. Kruitwagen-Van Reenen E, Wadman R, Visser-Meily J, van den Berg L, Schröder C, van der Pol W. Correlates of health-related quality of life in adult patients with spinal muscular atrophy. Muscle & Nerve [Internet]. 2016 [citado el 23 de febrero de 2021];54(5):850-855. Disponible en:

- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27074445/>
12. Ho H, Tseng Y, Hsin Y, Chou F, Lin W. Living with illness and self-transcendence: the lived experience of patients with spinal muscular atrophy. *Journal of Advanced Nursing* [Internet]. 2016 [citado el 2 de marzo de 2021];72(11):2695-2705. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27293032/>
 13. Vega P, Glisser C, Castiglioni C, Amézquita M, Quirola M, Barja S. Calidad de vida en niños y adolescentes con Atrofia Muscular Espinal. *Revista Chilena de Pediatría* [Internet]. 2020 [citado el 7 de marzo de 2021];91(4). Disponible en: <http://dx.doi.org/10.32641/rchped.v91i4.1443>
 14. Polido G, Miranda M, Carvas N, Mendonça R, Caromano F, Reed U et al. Cognitive performance of children with spinal muscular atrophy: A systematic review. *Dementia & Neuropsychologia* [Internet]. 2019 [citado el 11 de marzo de 2021];13(4):436-443. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31844498/>
 15. Bartels B, Montes J, van der Pol W, de Groot J. Physical exercise training for type 3 spinal muscular atrophy. *Cochrane Database of Systematic Reviews* [Internet]. 2019 [citado el 12 de marzo de 2021]. DOI: 10.1002/14651858.CD012120
 16. Moore G, Lindenmayer A, McConchie G, Ryan M, Davidson Z. Describing nutrition in spinal muscular atrophy: A systematic review. *Neuromuscular Disorders* [Internet]. 2016 [citado el 14 de marzo de 2021];26(7):395-404. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27241822/>
 17. Rychlewska A, Szambelan J, Pietrzak M, Haor B, Antczak-Komoterska A. A Care Plan For the Patient with Spinal Muscular Atrophy (SMA) -- Case Report. *Journal of Neurological & Neurosurgical Nursing* [Internet]. 2017 [citado el 17 de marzo de 2021];6(3):114-9. Disponible en: <http://search.ebscohost.com.ponton.uva.es/login.aspx?direct=true&db=ccm&AN=126758978&lang=es&site=ehost-live&scope=site>
 18. van der Heul A, Cuppen I, Wadman R, Asselman F, Schoenmakers M, van de Woude D et al. Feeding and Swallowing Problems in Infants with Spinal Muscular Atrophy Type 1: an Observational Study. *Journal of Neuromuscular Diseases* [Internet]. 2020 [citado el 18 de marzo de 2021];7(3):323-330. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32333596/>
 19. Cremers C, Fischer M, Kruitwagen-van Reenen E, Wadman R, Vervoordeldonk J, Verhoef M et al. Participation and mental well-being of mothers of home-living patients with spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders* [Internet]. 2019 [citado el 20 de marzo de 2021];29(4):321-329. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30954388/>
 20. Aranda-Reneo I, Peña-Longobardo L, Oliva-Moreno J, Litzkendorf S, Durand-Zaleski I, Tizzano E et al. The Burden of Spinal Muscular Atrophy on Informal Caregivers. *International Journal of Environmental Research and Public Health* [Internet]. 2020 [citado el 22 de marzo de 2021];17(23):8989. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33276656/>
 21. López J, Peña-Longobardo L, Aranda-Reneo I, Tizzano E, Sefton M, Oliva Moreno J. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with spinal muscular atrophy (SMA) in Spain [Internet]. 2017 [citado el 23 de marzo de 2021]. Disponible en:

- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28821278/>
22. de Wit J, Beelen A, van den Heerik M, van den Berg L, Visser-Meily J, Schröder C. Psychological distress in partners of patients with amyotrophic lateral sclerosis and progressive muscular atrophy: what's the role of care demands and perceived control? *Psychology, Health & Medicine* [Internet]. 2019 [citado el 23 de marzo de 2021];25(3):319-330. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31747791/>
 23. Yang B, Mu P, Wang W. The experiences of families living with the anticipatory loss of a school-age child with spinal muscular atrophy - the parents' perspectives. *Journal of Clinical Nursing* [Internet]. 2016 [citado el 24 de marzo de 2021];25(17-18):2648-2657. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27477332/>
 24. Yang B, Chung C, Li Y. Partnership Between Families of Children with Muscular Dystrophy and Health-care Professionals: From Parents' Perspective. *Asian Nursing Research* [Internet]. 2018 [citado el 27 de marzo de 2021];12(2):127-135. Disponible en: [https://www.sciencedirect-com.ponton.uva.es/science/article/pii/S1976131717305844?via%3Dihub](https://www.sciencedirect.com.ponton.uva.es/science/article/pii/S1976131717305844?via%3Dihub)
 25. Murrell D, Crawford C, Jackson C, Lotze T, Wiemann C. Identifying Opportunities to Provide Family-centered Care for Families With Children With Type 1 Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Pediatric Nursing* [Internet]. 2018 [citado el 26 de marzo de 2021];43:111-119. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30266528/>
 26. Waldboth V, Patch C, Mahrer-Imhof R, Metcalfe A. The family transition experience when living with childhood neuromuscular disease: A grounded theory study. *Journal of Advanced Nursing* [Internet]. 2021 [citado el 27 de marzo de 2021];77(4):1921-1933. DOI: 10.1111/jan.14754
 27. Fagoaga J, Girabent M, Bagur C, Febrer A, Steffensen B. Traducción y validación de la escala Egen Klassifikation para la población española: evaluación funcional para personas no ambulantes afectas de distrofia muscular de Duchenne y atrofia muscular espinal. *Revista de Neurología* [Internet]. 2013 [citado el 30 de marzo de 2021];56(11):555. Disponible en: <https://www.fundame.net/documentacion/ek2.pdf>

7. ANEXOS

7.1. ESCALAS PARA LA VALORACIÓN DEL PACIENTE

- **ESCALA DE BARTHEL** (valora actividades básicas de la vida diaria)

Tabla 4. Escala de Barthel

Actividad	Parámetros	Puntuación
Comer	- Dependiente	0
	- Ayuda para cortar, untar, condimentar, etc.	5
	- Independiente (usa cualquier instrumento)	10
Moverse entre la silla y la cama	- Dependiente, no se mantiene sentado	0
	- Ayuda importante, puede estar sentado	5
	- Algo de ayuda (física o verbal, pequeña)	10
	- Independiente	15
Aseo personal	- Dependiente	0
	- Independiente (lavado de cara y manos, cepillado, vestido y afeitado)	5
Uso del retrete	- Dependiente	0
	- Alguna ayuda, puede hacer algo solo	5
	- Independiente (entrar y salir, limpiarse, vestirse)	10
Baño / ducha	- Dependiente	0
	- Independiente	5
Desplazarse	- Inmóvil	0
	- Independiente en silla de ruedas en 50 m	5
	- Anda con pequeña ayuda (física o verbal)	10
	- Independiente mínimo 50 m con cualquier muleta, salvo andador	15
Subir y bajar escaleras	- Dependiente	0
	- Ayuda física o verbal, puede usar muleta	5
	- Independiente para subir y bajar	10
Vestimenta	- Dependiente	0
	- Ayuda, puede hacer la mitad solo	5
	- Independiente: botones, cordones...	10
Control de heces	- Incontinente (o necesita enema)	0
	- Accidente excepcional (uno/semana)	5
	- Continente	10

Control de la orina	- Incontinente o sondado incapaz de cambiarse la bolsa	0
	- Accidente ocasional (máximo uno/24 horas)	5
	- Continente durante mínimo 7 días	10

Fuente: Hospital General Universitario de Alicante [Internet]. Disponible en: <http://alicante.san.gva.es/documents/4479657/4640869/Indice+Barthel.pdf>

Los resultados de la escala son: dependencia total (inferior a 20), grave (entre 20 y 35), moderada (entre 40 y 55), leve (de 60 en adelante) o independiente (100, 90 si está en silla de ruedas).

▪ **ESCALA DE EGEN - KLASSIFIKATION** (valora pacientes con AME)²⁷

1. Capacidad para utilizar la silla de ruedas. ¿Cómo te mueves por interiores y al aire libre?

- Usa silla de ruedas manual sobre terreno llano, 10 m, < 1 minuto (0 puntos).
- Usa silla de ruedas manual sobre terreno llano, 10 m, > 1 minuto (1 punto).
- Incapaz de usar silla de ruedas manual, usa silla de ruedas eléctrica (2 puntos).
- Usa silla de ruedas eléctrica, a veces dificultad para dirigirla (3 puntos).

2. Capacidad de transferencia desde la silla de ruedas. ¿Cómo pasas desde tu silla de ruedas a una cama?

- Traslado desde la silla sin ayuda (0 puntos).
- Transferencia de forma independiente desde la silla (únicamente) con alguna ayuda técnica (sin otra persona) (1 punto).
- Ayuda o asistencia en la transferencia con o sin ayudas técnicas adicionales (2 puntos).
- Levantado sujetándole la cabeza cuando es transferido desde la silla (3 puntos).

3. Capacidad de mantenerse de pie. ¿En ocasiones puedes mantenerte de pie?, ¿cómo lo haces?

- De pie con rodillas sujetas (fijación de rodillas) igual que con ortesis (0 puntos).
- De pie con rodillas y caderas fijas, igual que con bipedestadores (1 punto).
- De pie con sujeción en todo el cuerpo (2 puntos).
- Incapaz de mantenerse de pie de ninguna manera (3 puntos).

4. Capacidad para mantenerse en equilibrio en la silla de ruedas. ¿Puedes inclinarte hacia adelante y hacia los lados y volver a la posición vertical?

- Se endereza a la posición vertical, después de una flexión completa de tronco,

empujándose con las manos (0 puntos).

- Mueve la parte superior del cuerpo $> 30^\circ$ en todas las direcciones a partir de la posición vertical, no puede enderezarse (1 punto).
- Mueve la parte superior del cuerpo $< 30^\circ$ hacia ambos lados (2 puntos).
- Incapaz de cambiar la posición de la parte superior del cuerpo, no mantiene la sedestación sin soporte total del tronco y cabeza (3 puntos).

5. Capacidad para mover los brazos. ¿Puedes mover los dedos, manos y brazos en contra de la gravedad?

- Levanta los brazos por encima de la cabeza, con o sin movimientos compensatorios (0 puntos).
- No puede levantar los brazos por encima de la cabeza, capaz de elevar los antebrazos en contra de la gravedad (1 punto).
- No puede levantar el antebrazo en contra de la gravedad, puede usar las manos contra la gravedad cuando el antebrazo está apoyado (2 puntos).
- No puede mover las manos contra la gravedad, puede usar los dedos (3 puntos).

6. Capacidad de utilizar las manos y los brazos para comer. ¿Puedes describir cómo comes?

- Sin apoyar el codo (0 puntos).
- Con el codo apoyado (1 punto).
- Con el codo apoyado, con ayuda de otra mano, con más o menos ayudas (2 puntos).
- Tiene que ser alimentado (3 puntos).

7. Capacidad para girarse en la cama. ¿Cómo te giras en la cama por la noche?

- Se gira solo con ropa de cama (0 puntos).
- Puede girarse en algunas direcciones en la cama (1 punto).
- No se puede girar por sí mismo en la cama. Tiene que ser girado de 0 a 3 veces durante la noche (2 puntos).
- No se puede girar por sí mismo en la cama. Tiene que ser girado > 4 veces durante la noche (3 puntos).

8. Capacidad para toser. ¿Cómo toses cuando tienes necesidad?

- Capaz de toser de manera efectiva (0 puntos).
- Dificultad para toser, capaz de carraspear (1 punto).

- Siempre necesita ayuda para toser (2 puntos).
 - Incapaz de toser, necesita aspiración o técnicas de hiperventilación o respiración con presión positiva intermitente para mantener las vías respiratorias limpias (3 puntos).
9. Capacidad para hablar. ¿Puedes hablar de manera que lo que dices puede ser entendido si te colocas en la parte de atrás de una gran habitación?
- Voz potente. Capaz de cantar y hablar en voz alta (0 puntos).
 - Con normalidad, pero no puede elevar el tono de su voz (1 punto).
 - En voz baja y necesita respirar tras tres o cinco palabras (2 puntos).
 - Difícil de comprender, salvo a los parientes cercanos (3 puntos).
10. Bienestar físico. Esto tiene que ver sólo con la insuficiencia respiratoria.
- Ninguna queja, se siente bien (0 puntos).
 - Se cansa fácilmente. Dificultad para descansar en silla o cama (1 punto).
 - Pérdida de peso y de apetito por a sueño deficiente (2 puntos).
 - Síntomas adicionales: palpitaciones, sudoración, dolor de estómago (3 puntos)
- **ÍNDICE SCMND** (Autocuidado en Enfermedades de la Neurona Motora)¹⁰

Tabla 5. Índice SCMND

Parámetro	Nunca	A menudo	A veces	Siempre
1. Ventilación mecánica mínimo 4 h/día	1	2	3	4
2. Máquina de ayuda a la tos o ejercicios indicados	1	2	3	4
3. Intentar evitar enfermar (vacuna contra gripe, evitar atender a enfermos)	1	2	3	4
4. Comer y beber lo indicado (alimentos y bebidas con consistencia modificada, nutrición enteral con calorías prescritas)	1	2	3	4
5. Visitas médicas planificadas	1	2	3	4
6. Cambiar posición en cama y silla de ruedas para evitar decúbito	1	2	3	4
7. Rehabilitación motriz indicada	1	2	3	4
8. Tomar la medicación prescrita	1	2	3	4
9. Vigilar cantidad y características del expectorado	1	2	3	4

10. Controlar el peso	1	2	3	4
11. Mantener integridad cutánea	1	2	3	4
Si complicaciones respiratorias (desaturaciones, aumento de secreciones), de nutrición (pérdida de peso, estreñimiento, diarrea), cutáneas (lesiones de decúbito): ¿qué probabilidad hay de probar lo siguiente?				
Parámetro	Poca	Alguna	Bastante	Mucha
12. Maniobras para despejar vías respiratorias (asistencia de máquina, aspiración)	1	2	3	4
13. Modificar nutrición e hidratación según pauta médica (consistencia de los alimentos, ritmo de nutrición enteral)	1	2	3	4
14. Medicamentos de uso diario para controlar síntomas (antipiréticos, laxantes)	1	2	3	4
15. Ir al centro de salud o al hospital	1	2	3	4

Fuente: [Internet] Disponible en: https://cdn-links.lww.com/permalink/jnn/a/jnn_2019_07_29_bassola_neuronurse-d-19-00035r1_sdc2.pdf

7.2. ESCALAS PARA LA VALORACIÓN DEL ENTORNO

- **TEST DE ZARIT** (valora la sobrecarga del cuidador)

Tabla 6. Test de Zarit

Pregunta	Puntuación				
	Nunca	Rara vez	Alguna vez	Muchas veces	Siempre
1. ¿Considera que su familiar pide más ayuda de la que de verdad necesita?	1	2	3	4	5
2. ¿Considera que por el tiempo que dedica a su familiar ya no dispone de tiempo suficiente para usted?	1	2	3	4	5

3. ¿Se tensa cuando tiene que cuidar a su familiar y atender otras responsabilidades?	1	2	3	4	5
4. ¿Se avergüenza de la conducta de su familiar?	1	2	3	4	5
5. ¿Se enfada cuando está cerca de su familiar?	1	2	3	4	5
6. ¿Cree que la situación actual afecta negativamente su relación con amigos y otros familiares?	1	2	3	4	5
7. ¿Siente temor por el futuro que le espera a su familiar?	1	2	3	4	5
8. ¿Siente que su familiar depende de usted?	1	2	3	4	5
9. ¿Se agobia cuando tiene que estar junto a su familiar?	1	2	3	4	5
10. ¿Siente que su salud se ha resentido por cuidar a su familiar?	1	2	3	4	5
11. ¿Siente que no tiene la vida privada que querría por su familiar?	1	2	3	4	5
12. ¿Cree que su vida social está afectada por cuidar de su familiar?	1	2	3	4	5
13. ¿Se siente incómodo para invitar amigos a casa, por su familiar?	1	2	3	4	5
14. ¿Cree que su familiar espera que usted le cuide, como si fuera la única persona con la que puede contar?	1	2	3	4	5

15. ¿Cree que no dispone de dinero suficiente para cuidar a su familiar además de sus otros gastos?	1	2	3	4	5
16. ¿Siente que será incapaz de cuidar a su familiar por mucho más tiempo?	1	2	3	4	5
17. ¿Siente pérdida del control de su vida desde que la enfermedad de su familiar empezó?	1	2	3	4	5
18. ¿Desearía encargar el cuidado de su familiar a otras personas?	1	2	3	4	5
19. ¿Siente inseguridad sobre qué hacer con su familiar?	1	2	3	4	5
20. ¿Considera que debería hacer más por su familiar?	1	2	3	4	5
21. ¿Considera que podría cuidar de su familiar mejor de lo que lo hace?	1	2	3	4	5
22. En general: ¿qué nivel de carga percibe por cuidar de su familiar?	1	2	3	4	5

Fuente: García Antolín A. Cuidados de la Atrofia Muscular Espinal [Trabajo Fin de Grado]. Universidad de Valladolid; 2017³. Disponible en: <http://uvadoc.uva.es/handle/10324/24599>

Puntuación inferior a 47 indica ausencia de sobrecarga, entre 47 y 55 sería sobrecarga leve, y por encima de 55 sobrecarga intensa.

7.3. ANÁLISIS DE LAS EVIDENCIAS CIENTÍFICAS SELECCIONADAS

Las características de los artículos científicos seleccionados para llevar a cabo esta revisión bibliográfica se exponen en una tabla a continuación:

Tabla 7. Características de las evidencias científicas seleccionadas

Autor y año	País	Muestra	Diseño	Intervención	Resultados
Bassola B, Sansone V, Lusignani M ⁽⁸⁾ 2018	Italia	21 pacientes con AME o ELA	Teoría fundamentada	Entrevistas, análisis comparativo	El autocuidado cambia con la enfermedad. Cambio, aceptación y autonomía son claves
Bassola B, Lusignani M ⁽⁹⁾ 2017	Italia	15 artículos (PubMed, SCOPUS, CINAHL)	Revisión bibliográfica integrativa	-	Autocuidado de pacientes: inventiva, dependencia, adaptabilidad. Se necesitan más estudios del tema.
Bassola B, Lizio A, Lucchini M, Sansone V, Lusignani M ⁽¹⁰⁾ 2019	Italia	107 pacientes entre marzo de 2017 y marzo de 2018	Estudio de desarrollo y validación de instrumentos	Aplicación índice SCMND para su desarrollo y valoración	Buenos resultados, índice válido para valorar autocuidado del paciente
Kruitwagen-Van Reenen E, Wadman R, Visser-Meily J, van den Berg L, Schröder C, van der Pol W ⁽¹¹⁾ 2016	Países Bajos	62 pacientes adultos con AME	Análisis de regresión múltiple sobre calidad de vida física y mental	Aplicación de cuestionario	Peores en plano físico y mejores (que población sana) en mental. Los tipos más leves de AME tuvieron peor resultado en calidad de vida mental.
Ho H, Tseng Y, Hsin Y, Chou F, Lin W ⁽¹²⁾ 2016	Taiwán	9 pacientes entre noviembre de 2010 y agosto de 2011	Enfoque fenomenológico	Entrevistas a pacientes	Ante la AME, los pacientes ajustan su estilo de vida, mantienen la dignidad y el autocontrol y luchan contra los obstáculos.
Vega P, Glisser C, Castiglioni C, Amézquita M, Quirola M, Barja S ⁽¹³⁾ 2020	Chile	38 pacientes de entre 2 y 18 con AME	Estudio observacional y transversal	Cuestionario a los padres de los pacientes	Calidad de vida: media - buena en la mayoría. Peor área: comunicación (mejor en aquellos con menor afectación motora)
Polido G, Miranda M, Carvas N, Mendonça R, Caromano F, Reed U et al ⁽¹⁴⁾ 2020	Brasil	26 estudios de bases de datos (PubMed, Scielo...)	Revisión sistemática	-	Posible relación entre afectación motora y deterioro cognitivo (más en AME tipo I)

Bartels B, Montes J, van der Pol W, de Groot J ⁽¹⁵⁾ 2019	EE.UU., Países Bajos	Ensayos controlados aleatorios o cuasialeatorios (COCHRANE, PubMed...)	Revisión sistemática	-	No se conocen bien efectos del ejercicio combinado de fuerza y aeróbico en pacientes de AME tipo III
Moore G, Lindenmayer A, McConchie G, Ryan M, Davidson Z ⁽¹⁶⁾ 2016	Australia	39 estudios en bases de datos, entre agosto de 2014 y marzo de 2016	Revisión sistemática	-	Composición corporal: anormal. Problemas de alimentación y deglución: frecuentes en tipos I y II. Gasto energético: suele ser reducido
Rychlewska A, Szambelan J, Pietrzak M, Haor B, Antczak-Komoterska A ⁽¹⁷⁾ 2017	Polonia	Paciente de 17 años con AME	Comentario de un caso clínico	-	La rehabilitación sistemática ralentiza la discapacidad motora del niño, lo que favorece el autocuidado y la calidad de vida.
van der Heul A, Cuppen I, Wadman R, Asselman F, Schoenmakers M, van de Woude D et al ⁽¹⁸⁾ 2020	Países Bajos	16 pacientes con AME tipo I entre septiembre de 2016 y octubre de 2018	Estudio prospectivo observacional	Observación y valoración	Deterioro de alimentación y deglución: dificultades importantes en lactantes con AME tipo I.
Cremers C, Fischer M, Kruitwagen-van Reenen E, Wadman R, Vervoordeldonk J, Verhoef M et al ⁽¹⁹⁾ 2019	Países Bajos	48 madres de pacientes con AME (niños y adultos)	Estudio observacional y transversal	Entrevista, análisis de datos	Carga, angustia emocional y satisfacción con la participación: parecidas entre madres de niños y de adultos con AME. Más actividades sociales y ocio: menor angustia emocional y carga del cuidador.
Aranda-Reneo I, Peña-Longobardo L, Oliva-Moreno J, Litzkendorf S, Durand-Zaleski I, Tizzano E et al ⁽²⁰⁾ 2020	Alemania, España, Francia, Reino Unido	68 cuidadores informales de pacientes con AME en total entre los cuatro países	Estudio transversal	Cuestionarios a los cuidadores	La gravedad de la enfermedad (tipo de AME) se asoció con más tiempo de cuidados y una mayor carga para los cuidadores
López J, Peña L, Aranda-Reneo I, Tizzano E, Sefton M, Oliva J ⁽²¹⁾ 2017	España	81 cuidadores de pacientes	Estudio transversal y retrospectivo (enfoque ascendente y prevalencia)	Cuestionarios a los cuidadores	La carga socioeconómica se atribuye sobre todo a los elevados costes directos no sanitarios.

de Wit J, Beelen A, van den Heerik M, van den Berg L, Visser-Meily J, Schröder C ⁽²²⁾ 2019	Países Bajos	148 parejas de pacientes	Estudio ECA	Entrevistas, análisis de datos	Cambios de comportamiento y menor control sobre cuidados: malestar psicológico en cuidadores (sin relación con función física de paciente). Sin relación entre demanda de cuidados y malestar psicológico.
Yang B, Mu P, Wang W ⁽²³⁾ 2016	Taiwán	19 padres (32 - 49 años de edad) de pacientes	Método fenomenológico y muestreo intencional	Entrevista, valoración de datos	Enfermería puede reconocer las reacciones familiares y mejorar esperanza y apego. Animar a ir más allá de la presión de la muerte y hacer planes de cuidados que cubran necesidades emocionales, médicas y familiares
Yang B, Chung C, Li Y ⁽²⁴⁾ 2018	Taiwán	10 madres y 9 padres de pacientes	Investigación fenomenológica	Entrevistas	Sanitarios establecieron alianzas con familiares mejorando la capacidad de atención y fomentando potencial de autocuidado de niños
Murrell D, Crawford C, Jackson C, Lotze T, Wiemann C ⁽²⁵⁾ 2018	EE.UU.	19 familias con 22 niños con AME tipo I	Diseño descriptivo cualitativo	Entrevistas y cuestionarios	Interacciones entre familias influyen en tomar decisiones y apoyo percibido. Valoran sentirse escuchados, respetados, y recibir formación.
Waldboth V, Patch C, Mahrer-Imhof R, Metcalfe A ⁽²⁶⁾ 2021	Reino Unido, Suiza	10 pacientes y 21 familiares entre 2015 y 2016	Estudio de teoría fundamentada constructivista	Entrevistas	Funcionamiento y bienestar familiar: amenazados por estrés de la enfermedad. Beneficios de las estrategias de afrontamiento