

Consenso de cuidados respiratorios en enfermedades neuromusculares en niños

Consensus statement on respiratory care in pediatric neuromuscular diseases

Comité de Neumonología, Grupo de trabajo de Kinesiología, Grupo de trabajo de Discapacidad, Comité de Gastroenterología, Comité de Nutrición, Sociedad Argentina de Pediatría

CONTENIDOS

- 1. Introducción**
- 2. Afectación del sistema respiratorio en enfermedades neuromusculares**
 - 2.1. Fisiopatología del compromiso respiratorio en la enfermedad neuromuscular
 - 2.2. Trastornos respiratorios durante el sueño
 - 2.3. Características del compromiso respiratorio
- 3. Problemas extrapulmonares con impacto respiratorio**
 - 3.1. Alteraciones de la deglución y reflujo gastroesofágico
 - 3.2. Nutrición
 - 3.3. Patología espinal
 - 3.4. Compromiso cardiovascular
- 4. Evaluación y diagnóstico de compromiso respiratorio**
 - 4.1. Anamnesis y examen físico
 - 4.2. Estudios complementarios
 - 4.3. Diagrama de flujo de toma de decisiones
- 5. Intervenciones respiratorias**
 - 5.1. Asistencia de la tos y eliminación de secreciones
 - 5.2. Evaluación en sueño
 - 5.2.1. Tipos de estudio de sueño
 - 5.2.2. Indicaciones de estudios de sueño
 - 5.3. Tratamiento de la insuficiencia respiratoria crónica: indicaciones de ventilación no invasiva
 - 5.4. Indicaciones de traqueostomía

Secretarios del Comité de Neumonología: *Verónica Giubergia; Fernando Vila.*
Coordinadora: *Verónica Aguerre.*
Colaboradores: *Silvina Cipriani; Juan Manuel Figueroa; Adriana González; Vivian Leske; Julieta Mozzoni; Fernando Rentería; Analía Stadelmann.*

6. Evaluación, diagnóstico e intervenciones en el compromiso de otros sistemas con impacto respiratorio

- 6.1. Trastorno deglutorio, reflujo gastroesofágico y síndrome aspirativo crónico
- 6.2. Estado nutricional
- 6.3. Patología espinal
- 6.4. Compromiso cardiovascular

7. Exacerbaciones respiratorias en enfermedad neuromuscular

8. Abordaje interdisciplinario

9. Cuidados paliativos. Manejo de síntomas. Acompañamiento en el final de la vida

Anexo 1. Derechos y subsidios

1. INTRODUCCIÓN

Las enfermedades neuromusculares (ENM) se caracterizan por la afectación de algún componente de la unidad motora y su principal manifestación es la debilidad muscular. La posibilidad de compromiso del sistema respiratorio varía ampliamente entre las diferentes condiciones y, en general, aparece en niños con mayor debilidad. La afectación de los distintos grupos musculares compromete en mayor o menor medida y directa o indirectamente el funcionamiento del sistema respiratorio, principal determinante de la morbimortalidad. La insuficiencia respiratoria aguda asociada a infecciones respiratorias es motivo frecuente de hospitalización y la insuficiencia respiratoria crónica (IRC) es la causa más frecuente de muerte.

Si bien no se conoce exactamente la prevalencia total de ENM en nuestro país, ya que no se cuenta con registros, podemos decir que, en la Argentina, la prevalencia de la distrofia muscular de Duchenne (DMD) es de 1:3500 varones nacidos vivos y la de atrofia muscular espinal (AME), 1:6000 recién nacidos (RN) vivos. La prevalencia de portación de AME es de aproximadamente 1:50.

En las últimas décadas, el desarrollo de la biología molecular permitió identificar defectos genéticos, profundizar en el origen de distintas ENM y establecer diagnósticos con mayor precisión. Paralelamente, se fueron incorporando diversas tecnologías, como la ventilación no invasiva (VNI), en su tratamiento. La mayor comprensión de la patogénesis y la historia natural de ciertas enfermedades, sumadas a nuevas estrategias terapéuticas, permitieron una nueva organización de la atención médica, la prevención de complicaciones, la planificación de intervenciones, con un impacto considerable en la calidad y expectativa de vida de los pacientes.

La complejidad del manejo de los múltiples problemas asociados a la enfermedad neuromuscular requiere de un equipo interdisciplinario y con experiencia en el área, que permita maximizar el estado de salud, la calidad de vida, las capacidades funcionales, promover la detección precoz de complicaciones y facilitar la completa integración del paciente a la comunidad.

La mayoría de los cuidados respiratorios no son específicos para cada diagnóstico y están recomendados para todos los niños con ENM. En aquellas entidades en que haya recomendaciones específicas, estas serán mencionadas en el

apartado correspondiente. La discusión de cada diagnóstico en particular escapa al alcance y objetivo de este consenso.

2. AFECTACIÓN DEL SISTEMA RESPIRATORIO EN ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

2.1. Fisiopatología del compromiso respiratorio en la enfermedad neuromuscular

La afectación del sistema respiratorio de los pacientes con ENM depende de procesos multifactoriales e interconectados, que tienen relación, al menos indirecta, con el funcionamiento de los músculos respiratorios.

La debilidad de los grandes músculos respiratorios altera la retracción elástica de la caja torácica y modifica la posición neutral de equilibrio de las retracciones elásticas torácica y pulmonar. Los tendones, ligamentos y articulaciones costales se endurecen y pueden llegar a la anquilosis como consecuencia del acortamiento y de los cambios fibróticos musculares.

Los músculos inspiratorios y espiratorios cumplen funciones diversas, por lo que su afectación genera alteraciones diferentes (*Figura 1*).

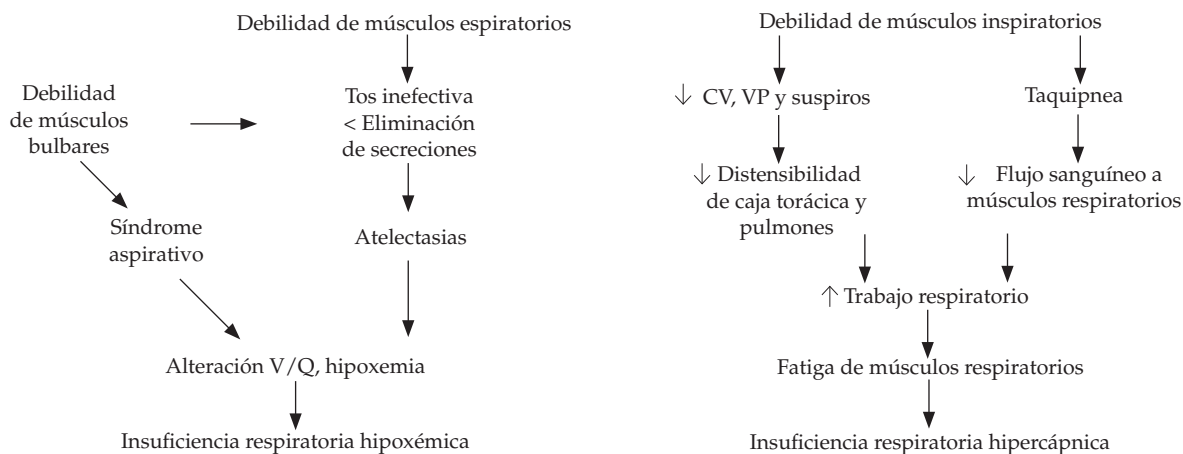
La debilidad de los **músculos inspiratorios** reduce la capacidad de generar una inspiración máxima, con disminución en la capacidad vital (CV) y en la generación de suspiros. La incapacidad para realizar respiraciones profundas periódicas aumenta la tendencia al colapso alveolar, favorece el desarrollo de microatelectasias y compromete la relación tensión-longitud de los músculos respiratorios. Progresivamente, disminuye la distensibilidad pulmonar y torácica, y conduce a una enfermedad restrictiva.

Los pacientes presentan un tipo de respiración rápida, superficial, sin suspiros y pueden desarrollar respiración paradójal (asincronía entre tórax y abdomen). La taquipnea aumenta el trabajo respiratorio e incrementa la ventilación de espacio muerto y el tiempo inspiratorio, con compromiso del flujo sanguíneo a los músculos respiratorios. La consecuencia es la fatiga muscular.

Todo lo descrito colabora con el desarrollo de una insuficiencia respiratoria hipercápnica.

La debilidad de los **músculos espiratorios** tiene menos impacto sobre la ventilación. Sin embargo, son esenciales para el establecimiento de una tos efectiva y la eliminación de secreciones respiratorias. Su compromiso aumenta el riesgo

FIGURA 1: Fisiopatología del compromiso respiratorio en enfermedades neuromusculares



CV: Capacidad vital.

VP: Volumen pulmonar. V/Q: ventilación y perfusión.

de infección respiratoria y de desarrollo de insuficiencia respiratoria hipoxémica.

Otros factores colaboran, a su vez, con la enfermedad respiratoria:

- La presencia de **compromiso bulbar**, que trae como consecuencia un **trastorno deglutorio** y síndrome aspirativo, responsable, a su vez, de agresiones repetidas sobre el sistema respiratorio, infecciones a repetición y broncorrea crónica.
- Las **alteraciones de la caja torácica** relacionadas con la **escoliosis** colocan a los músculos respiratorios en una posición desventajosa para su funcionamiento, ya afectado por la debilidad. La mecánica torácica alterada favorece, asimismo, el desarrollo de atelectasias.

2.2. Trastornos respiratorios durante el sueño

Fisiológicamente, el sueño es una situación de labilidad para el funcionamiento respiratorio. Tanto la mecánica respiratoria como los mecanismos del control central disminuyen su eficiencia con respecto a la vigilia.

En condiciones de salud, durante el sueño de movimientos oculares rápidos (REM, por sus siglas en inglés; *rapid eye movement*), disminuye el tono de todos los músculos del eje medio del cuerpo, que incluye los dilatadores de las vías aéreas superiores (VAS) y los músculos respiratorios accesorios. Esto genera una disminución del calibre faríngeo, un aumento de la colapsabilidad de las VAS y una caída de la

capacidad residual funcional (volumen de reposo del sistema respiratorio) y del volumen corriente (aire movilizado con cada respiración).

En cuanto al control respiratorio, en el sueño REM, se toleran niveles más bajos de PO_2 y más altos de PCO_2 sin dar lugar a una respuesta. Lo antedicho genera un descenso de la oxigenación (normalmente, en el REM, la SaO_{2tc} cae hasta un 4% por debajo de la de la vigilia) y un aumento de la PCO_2 . Estos fenómenos tienen mayor intensidad en los niños, sobre todo en los lactantes, por la inestabilidad estructural de todo su aparato respiratorio.

En pacientes con ENM, la disminución de la eficiencia respiratoria durante el sueño está acentuada por el compromiso de los músculos respiratorios o por afectación primaria o secundaria de los centros respiratorios. Entre el 40 y el 70% de los niños con ENM presentan algún tipo de trastorno respiratorio durante el sueño. El compromiso ventilatorio durante el sueño es un primer paso ineludible en todos los pacientes que desarrollan IRC.

Esquemáticamente, se pueden describir tres tipos básicos de disfunción respiratoria asociada al sueño: 1) obstrucción de las vías aéreas superiores; 2) hipoventilación de origen periférico; y 3) hipoventilación alveolar central (HVAC).

Diferentes ENM pueden tener mayor tendencia a desarrollar una u otra forma y, a su vez, estas pueden combinarse.

1. Obstrucción de las vías aéreas superiores (VAS) durante el sueño

La aparición de la obstrucción y su magnitud dependen de la interacción entre la anatomía de la vía aérea y la dinámica neuromuscular. Comprende un abanico entre la obstrucción leve con vibración del velo del paladar (ronquido simple) hasta el síndrome de apnea/hipopnea obstructiva del sueño (SAHOS) con episodios de colapso faríngeo completo (apnea obstructiva) o parcial (hipopnea). Durante estos episodios de apnea o hipopnea, sobrevienen descensos de la oxigenación, aumentos de la CO_2 y reacciones de despertar en el sistema nervioso central. Esto aumenta el tono muscular, con lo que se recupera una respiración normal hasta que, con la profundización del sueño, se reinicia el ciclo apnea-hipoxia/hipercapnia-despertar. La presencia asociada de otras causas de aumento de resistencia en las VAS (malformaciones craneofaciales, hipertrofia de amígdalas y/o adenoides, etc.) puede favorecer la aparición del SAHOS, aún en niños en quienes el compromiso de la musculatura de las vías aéreas superiores por su ENM no es muy grave.

El SAHOS puede favorecer el desarrollo de hipertensión arterial sistémica, insuficiencia cardíaca, inflamación de la vía aérea superior e inferior, pectus excavatum, déficits endocrinológicos (hormona de crecimiento –GH, por sus siglas en inglés: *growth hormone*– y factores de crecimiento) con retraso pondoestatural y puberal. En la evolución de cualquier paciente con SAHOS, las manifestaciones descritas suelen ir asociándose y agravándose con el correr del tiempo. La fragmentación del sueño y la hipoxia e hipercapnia recurrentes deterioran los mecanismos de reacción frente a la apnea al aumentar la tolerancia de los quimiorreceptores y pueden elevar el umbral de la reacción de despertar, lo que agrega una hipoventilación central secundaria.

2. Hipoventilación de origen periférico

Al comienzo del deterioro de los músculos respiratorios, la función respiratoria se mantiene por el trabajo de los músculos accesorios, pero la disminución de su tono en sueño REM puede llevar a episodios de hipoventilación con desaturación y/o hipercapnia. Con la progresión, los episodios aumentan en frecuencia y duración, y aparecen en sueño no REM. El cierre de la vía aérea distal dificulta el manejo de las secreciones. La hipoxia/hipercapnia recurrentes pueden cambiar la sensibilidad del centro respiratorio,

que se adapta a trabajar en niveles de menor PO_2 y mayor PCO_2 . Esto lleva, en algunos pacientes, al desarrollo de insuficiencia respiratoria nocturna y diurna por asociación de un componente secundario central al problema mecánico primario.

Las manifestaciones clínicas y las complicaciones de la hipoventilación periférica durante el sueño son similares a las del SAHOS, salvo que no existen ronquido ni apneas.

3. Hipoventilación alveolar central

La HVAC es más frecuente en las patologías con compromiso cerebral o del tronco (enfermedades mitocondriales, Leigh, etc.).

Si bien en muchos casos esta es secundaria a la hipoxemia recurrente de origen mecánico, en algunas patologías, puede existir también un daño central primario. En ellas, la disminución en la percepción de la hipoxia y la hipercapnia hace que el estímulo respiratorio central disminuya, en general, de manera más marcada durante el sueño profundo no REM. Durante el sueño, no hay signos de lucha por respirar. Solo en los casos más graves, se hace notoria la disminución casi total de la excursión torácica, que puede asociarse con cianosis.

2.3. Características del compromiso respiratorio

La gravedad y temporalidad de la afectación de los músculos respiratorios y el riesgo de desarrollar IRC dependen del diagnóstico (*Tabla 1*). Aún dentro de las patologías que evolucionan a la IRC, hay un abanico de posibilidades: se encuentra, en un extremo, el niño con AME tipo I, con insuficiencia respiratoria en los primeros meses de vida y, en el otro extremo, el paciente con DMD o AME tipo III, que puede presentarla tardíamente.

Cualquiera sea el momento del inicio de los síntomas, en la mayoría de los casos, los eventos que se van a suceder van a seguir un mismo orden cronológico hacia la IRC, que varía en la temporalidad de los sucesos (*Gráfico 2*).

Además, el patrón evolutivo hacia la insuficiencia respiratoria también puede diferir: hay patologías progresivas desde etapas tempranas de la vida, como la AME tipo II con disminución lenta y progresiva de la capacidad respiratoria y sin período de estabilidad funcional. Algunas miopatías pueden afectar tempranamente la función pulmonar pero mantenerse estables en el tiempo. La DMD muestra desarrollo normal de la función pulmonar hasta la adolescencia con un período

de meseta y luego el inicio de su deterioro. La disminución de volumen pulmonar se hace más evidente con la pérdida de la deambulación y el inicio de uso de silla de ruedas. Los TRS aparecen subsecuentemente y la insuficiencia respiratoria ocurre hacia los 20 años.

3. PROBLEMAS EXTRAPULMONARES CON IMPACTO RESPIRATORIO

3.1. Alteraciones de la deglución y reflujo gastroesofágico

Las dificultades en la alimentación están bien descritas en la ENM pediátrica. Las alteraciones de la deglución aumentan el riesgo de aspiración pulmonar a la vez que contribuyen a generar situaciones de déficit nutricional y son causa de morbimortalidad.

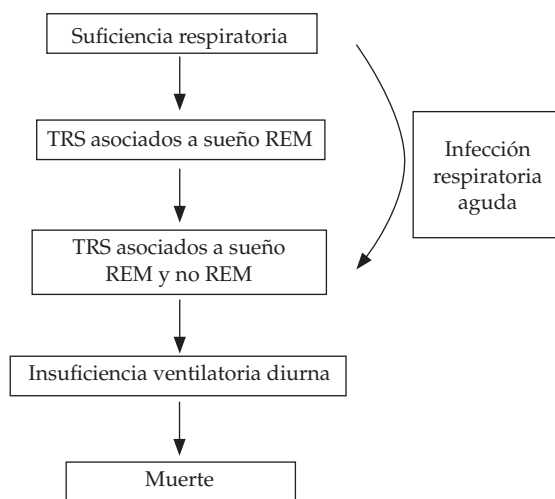
La dificultad para masticar y deglutir, frecuentes en niños con ENM, reflejan la debilidad de los músculos de mejillas, labios, lengua y faringe. Las alteraciones pueden presentarse temprana o tardíamente durante la evolución. La prevalencia de la disfunción deglutoria tiende a aumentar a medida que progresa la debilidad muscular. El empeoramiento puede ser muy gradual, con diferente grado de adaptación por parte de los pacientes, que pueden no manifestar dificultades hasta etapas muy avanzadas con alto riesgo de aspiración y asfixia. Se ha reportado neumonía aspirativa en un 10% de pacientes con AME y trastornos deglutorios.

Si bien la aspiración puede ser un evento agudo único, con más frecuencia se trata de eventos menores recurrentes, que se traducen en un síndrome aspirativo crónico. Aunque

más habituales durante la alimentación oral, los eventos aspirativos pueden ocurrir también después de ella, durante episodios de reflujo gastroesofágico (RGE), o bien ser resultantes del mal manejo de las secreciones nasales o la saliva.

La deglución se divide en tres fases: oral, faríngea y esofágica. Los defectos en la fase de preparación oral de la deglución se manifiestan como problemas de masticación, incapacidad para formar el bolo o permanencia de los alimentos en la boca. Las fases posteriores pueden dar lugar a regurgitación nasal o tos al tragar,

GRÁFICO 2. Etapas en la evolución de la insuficiencia respiratoria en enfermedad neuromuscular



TRS: trastornos respiratorios durante el sueño.

TABLA 1: Probabilidad de desarrollar insuficiencia respiratoria según la patología neuromuscular

Inevitable	Frecuente	Ocasional	Infrecuente
AME tipo I DM Duchenne	AME II Miopatías: Nemalínica, Miotubular, Multicore, Mitocondrial, Minicore Distrofia miotónica congénita tipo I DMC Merosina (-) DMC Ullrich	DMC E. Dreyfuss DM Becker Miopatías Centralcore	AME tipo III DM FSH

AME: atrofia muscular espinal.
DMC: distrofia muscular congénita.
FSH: facioescapulohumeral.

más frecuentemente con los líquidos. En general, en las ENM, la fase oral y el comienzo de la deglución faríngea tardan más en afectarse y la primera alteración es la aparición de residuo hipofaríngeo.

3.2. Nutrición

Numerosos estudios han investigado la composición corporal y los requerimientos de energía en pacientes con desórdenes neuromusculares, principalmente DMD. La relación entre enfermedad neuromuscular y estado nutricional no es simple. Si bien pocos estudios relacionan específicamente el impacto de la nutrición sobre la función pulmonar en estos pacientes, se sabe que los problemas nutricionales asociados a ENM impactan sobre el estado general y el sistema respiratorio, por lo que se debe aspirar al óptimo manejo de estos pacientes por un equipo interdisciplinario.

Los pacientes con ENM están expuestos a riesgo de malnutrición: bajo peso debido a dificultades en la alimentación, disfagia, reflujo gastroesofágico, alto gasto metabólico o exceso de peso, principalmente por la movilidad reducida y tratamiento con esteroides.

La disminución de la actividad física y la reducción de la masa muscular disminuyen el gasto energético en reposo y aumentan el riesgo de obesidad.

En particular en los pacientes con enfermedad de Duchenne, se observa una mayor prevalencia de obesidad en los estadios iniciales de la evolución, asociada a la menor movilidad, el tratamiento con corticoides, el menor porcentaje de masa magra y mayor de grasa corporal.

En general, con la progresión de ENM y sobre todo con la aparición de los trastornos deglutorios, aumenta la frecuencia de desnutrición, que suele acompañar las etapas terminales de estos niños.

3.3. Patología espinal

La escoliosis es una característica común a muchas ENM. Su incidencia refleja generalmente la gravedad de la debilidad asociada. En patologías como la AME tipo I y II y la DMD, la incidencia de escoliosis es muy alta (100% y 70%, respectivamente), y es de aparición temprana en AME I y II y con la pérdida de la deambulación en DMD.

Es difícil separar el efecto de la debilidad *per se* y el aportado por el desarrollo de la escoliosis sobre la función pulmonar. La escoliosis desvía lateralmente la columna, desplaza la caja torácica

y el diafragma, y provoca una inspiración asimétrica con disminución consecuente de la capacidad vital y la distensibilidad del tórax. Esta afectación mecánica colabora con el desarrollo de una respiración rápida y superficial, y aumenta la ventilación de espacio muerto y la posibilidad de retención de CO₂. La escoliosis podría, asimismo, disminuir la efectividad de la tos.

3.4. Compromiso cardíaco

Las anomalías cardíacas ocurren en asociación con muchas de las ENM en pediatría. Las ENM más comunes con manifestaciones cardíacas son DMD, la distrofia muscular de Becker (DMB), Limb-girdle y la distrofia de Emery Dreyfuss. La ataxia de Friedrich y la distrofia miotónica también tienen compromiso cardíaco. El tipo y extensión de las manifestaciones cardíacas son específicos del tipo de desorden neuromuscular.

Hacia los 20 años de edad, el 80-90% de los pacientes con DMD y el 50% de los pacientes con DMB tendrán evidencia ecocardiográfica de cardiomiopatía dilatada y el 50% de los pacientes con DMD tendrán signos clínicos de falla cardíaca.

Además, la presencia de hipoxia crónica puede dar lugar al desarrollo de hipertensión pulmonar.

4. EVALUACIÓN Y DIAGNÓSTICO DE COMPROMISO RESPIRATORIO

Los pacientes con ENM deben realizar una consulta al neumonólogo pediatra anualmente desde el diagnóstico de la enfermedad. A partir de la detección de compromiso del sistema respiratorio, estos controles se harán más frecuentes, dependiendo de la gravedad y la velocidad de su deterioro.

4.1. Anamnesis y examen físico

El **interrogatorio** y el **examen físico** estarán orientados en cada evaluación a pesquisar signos y síntomas de compromiso respiratorio, signos de progresión de la debilidad y mayor afectación de la función respiratoria, de la deglución y de la dinámica del sueño.

4.2. Estudios complementarios

- **Radiografía de tórax de frente**, que permita determinar la presencia de complicaciones, tales como atelectasias, y que sirva como punto de comparación para estudios futuros. Las radiografías de tórax con escoliosis grave muchas veces son difíciles de interpretar y es

fundamental comparar estudios para detectar cambios parenquimatosos agudos.

Según necesidad, se podrá complementar este estudio con una radiografía de perfil y con tomografía axial computada (TAC) de tórax.

- **Radiografía de Cavum**, en caso de presentar el paciente manifestaciones clínicas compatibles con SAHOS.
- **Pruebas de función pulmonar.**

Dentro del control del paciente con ENM, es rutinaria la realización de pruebas de función pulmonar (PFP). Están destinadas a evaluar la presencia y gravedad del compromiso de la función pulmonar y su evolución en el tiempo.

La frecuencia de realización de los controles funcionales es anual mientras el paciente presente función pulmonar normal. Luego, en función de la velocidad del deterioro y del riesgo del paciente, se realizarán evaluaciones semestrales o trimestrales.

Debe tenerse en cuenta que, debido a la presencia de escoliosis, se recomienda la estimación de la talla mediante la determinación de la envergadura o a partir de la medición de la longitud cubital.

Se realizará en función de la disponibilidad:

- **Espirometría:** La capacidad vital (CV: cantidad de aire que puede movilizarse luego de una inspiración y espiración máximas) se puede medir en la mayoría de niños de más de 6 años. Puede encontrarse reducida como consecuencia de la debilidad muscular y de la disminución de la distensibilidad torácica y pulmonar en pacientes con ENM.

Las pruebas en decúbito supino permiten evaluar el funcionamiento diafragmático. Una disminución de la CV del 20% con respecto a la posición erguida pone en evidencia su disfunción.

La CV < 1,1 l se asoció con mayor riesgo de infecciones respiratorias en pacientes con ENM.

En DMD, una CV menor de 1 l se asoció a una supervivencia media de 3 años y del 8% a 5 años, sin intervenciones terapéuticas.

La CVI (capacidad vital inspiratoria) < 40% se ha asociado con la presencia de hipoventilación nocturna.

En pacientes con CV menor del 50% de sus valores de referencia, debe programarse un estudio de sueño.

La CV es una buena herramienta para monitorizar la progresión del compromiso

respiratorio. Sin embargo, es poco sensible cuando la debilidad muscular es leve.

- **Medición de función de músculos respiratorios:**

Debe tenerse en cuenta que la medición de presiones bucales máximas es particularmente dependiente del esfuerzo y del entrenamiento del paciente en su realización. La interpretación de los resultados debe ser cautelosa cuando no se cuenta con información sobre la técnica del estudio.

- Presión inspiratoria máxima (PI_{max}) y presión espiratoria máxima (PE_{max}): Miden la función de músculos inspiratorios y espiratorios, respectivamente, utilizando un manómetro conectado a una pieza bucal.
- *Sniff* nasal: Mide función de músculos inspiratorios. La medición se realiza a nivel de una fosa nasal ocluida, con la inserción de un catéter conectado a un transductor de presión.
- La disminución de la PI_{max} es precoz con respecto a la CV. Esta última se ve afectada a partir del descenso de la PI_{max} por debajo del 50% de sus valores de referencia.
- La disminución de los valores de PI_{max} por debajo de 25 cm de H₂O se asoció con hipoventilación nocturna en pacientes con ENM.
- Valores de PE_{max} < 60 cm H₂O en mayores de 12 años se asociaron con riesgo de una depuración alterada de secreciones respiratorias.

- **Flujo pico tosido:** Su medición se realiza mediante un medidor de flujo pico conectado a una boquilla o a una máscara. La prueba consiste en la realización de inspiración máxima seguida de una maniobra completa de tos. Se registra el máximo valor de flujo alcanzado durante esta.

Valores de flujo pico tosido (PCF) por debajo de 160 L/min en mayores de 12 años se asociaron con tos inefectiva. Valores menores de 270 L/min fuera de períodos de exacerbación respiratoria se asociaron con mayor riesgo de insuficiencia respiratoria aguda durante intercurrentes infecciosas.

- Medición del intercambio gaseoso en vigilia
 - Oximetría de pulso: Debe realizarse en cada control. Registros <95% no justificados por

presencia aguda o crónica de alteraciones de la V/Q justifican la realización de gases en sangre arterial para descartar hipoventilación alveolar.

- Gases en sangre arterial o arterializada: Se sugiere la realización anual de gases en sangre arterial **matinales**, a partir de la edad en que es esperable compromiso respiratorio según la patología de base del paciente.

La indicación y frecuencia de realización de este estudio dependerá de la gravedad de la debilidad muscular, los resultados de las PFP, la presencia de síntomas de TRS y de la disponibilidad de otros medios para medir el intercambio gaseoso nocturno.

La presencia de hipercapnia diurna indica hipoventilación alveolar diurna, que siempre se acompaña de hipoventilación alveolar nocturna. Un aumento del bicarbonato plasmático puede indicar la presencia de hipoventilación nocturna.

4.3. Diagrama de flujo de toma de decisiones

Si luego de la evaluación clínica y funcional un paciente se encuentra sintomático y/o con capacidad vital menor del 50% y/o con una $\text{paCO}_2 > 40$ mmHg, se solicita un estudio de sueño y, en función de sus resultados, se plantean las opciones terapéuticas.

Si el paciente se encuentra asintomático, con función pulmonar aceptable y normocapnia en caso de haber sido evaluada, continúa sus controles periódicos como lo hace habitualmente.

Las situaciones intermedias se analizan individualmente.

En función de la síntesis diagnóstica de cada consulta, se establecen las distintas intervenciones.

5. INTERVENCIONES RESPIRATORIAS

5.1. Asistencia de la tos y eliminación de secreciones

La debilidad de los músculos inspiratorios condiciona menor volumen de aire, alteración de la relación tensión-longitud de los espiratorios y menor retroceso elástico de la caja torácica. El compromiso bulbar y la disfunción glótica limitan el cierre glótico, lo que genera menor presión intratorácica y menor flujo espiratorio. La debilidad de los músculos espiratorios puede afectar de modo grave la efectividad de la tos, por incapacidad de generar adecuados flujos espiratorios, independientemente del aire inhalado. De los 3 mecanismos, este es el más

importante para la ineffectividad de la tos en estos pacientes.

La debilidad de la tos condiciona el deterioro del *clearance* mucociliar ante infecciones inofensivas del tracto superior o episodios de aspiración, lo que conduce a retención de secreciones, neumonías y/o atelectasias.

La base del tratamiento kinésico consiste en lo siguiente:

- Asistencia de la tos.
- Hiperinsuflaciones.
- Eliminación de secreciones.

Si bien pueden realizarse técnicas de movilización de secreciones (vibración, drenaje postural, técnicas oscilatorias, etc.) **siempre** deben estar asociadas a las técnicas de asistencia de la tos y de aumento de volumen.

• Asistencia inspiratoria de la tos:

Hiperinsuflación manual y técnica de *air stacking* (apilamiento de aire).

Se utiliza para aumentar el volumen de aire inspirado, la expansión pulmonar y la movilización de la caja torácica. Las técnicas utilizadas dependen de la edad y colaboración del paciente.

Se puede realizar con bolsa de reanimación autoinflable, con equipos de presión positiva intermitente (IPPB, por sus siglas en inglés; *intermittent positive pressure breathing*), equipos de ventilación o con dispositivos de asistencia mecánica de la tos. En caso de utilizarse bolsa de reanimación, se recomiendan bolsas neonatales (250 ml) en menores de 1 año, pediátricas (500 ml) de 1 a 9 años menores de 30 kg y de adultos (1500 ml) desde los 10 años o 30 kg de peso corporal.

En menores de 4 o 5 años o en pacientes no colaboradores, se realizan 8-10 hiperinsuflaciones manuales con una bolsa de reanimación y una máscara de tamaño adecuado, con una pausa postinspiratoria de 5 segundos. También se pueden realizar mecánicamente con un ventilador, aumentando las presiones hasta 30-50 cm de H_2O durante 8-10 inhalaciones, o utilizando equipos de IPPB (respiración a presión positiva intermitente), como el ALPHA 200®, con presiones inspiratorias de 40-60 cm de H_2O , durante 10-30 minutos.

A partir de los 4 o 5 años, se enseña la técnica de *air stacking*, que consiste en atrapar la máxima cantidad de aire posible sin espirar entre las sucesivas inhalaciones, reteniendo el aire atrapado con glotis cerrada durante 5 segundos. Luego puede realizarse una espiración forzada

con glotis abierta o tos asistida con compresión abdominal. Se realizan 10 repeticiones con una bolsa de reanimación y máscara o pipeta según la edad y colaboración del paciente. Esta técnica no es efectiva si hay incompetencia glótica.

Se debe entrenar a los padres o cuidadores para que realicen las técnicas de asistencia inspiratoria 2 o 3 veces/día, lo que aumenta la frecuencia diaria si el paciente presenta incremento de secreciones o durante las interurrencias respiratorias. Si el niño presenta un patrón respiratorio abdominal, las técnicas pueden realizarse con una faja abdominal, similar a la que se usa en posoperatorios de cirugía abdominal, para facilitar la expansión torácica.

- **Asistencia espiratoria de la tos:** Maniobra de compresión abdominal o abdominotorácica.

Consiste en realizar compresión abdominal o abdominotorácica durante el esfuerzo de la tos del paciente, lo que aumenta la presión intraabdominal y disminuye la respiración paradójica. Los beneficios de esta técnica pueden verse limitados en casos de obesidad, escoliosis grave, disfunción glótica o en postoperatorios abdominales. Se debe ser cuidadoso con la técnica torácica en pacientes con osteoporosis. También debe realizarse en la región abdominal superior si el paciente presenta un botón de gastrostomía.^{1,2,7}

Asistencia de la fase inspiratoria y espiratoria de la tos: dispositivos de asistencia mecánica de la tos.

Es la técnica que ha demostrado más efectividad en aumentar el flujo espiratorio durante la tos.

También llamados “in-exsufiator”, “máquina de la tos” o “Cough Assist[®]”, estos equipos utilizan dos niveles de presión: presión positiva para asistencia de la inspiración y luego rápidamente ciclan a presión negativa para asistir la espiración en forma activa. Pueden utilizarse con una máscara como interfaz o a través de una vía aérea artificial. En el modo automático, ideal para los pacientes más pequeños, se debe programar un tiempo inspiratorio de 1 a 2 segundos, un tiempo espiratorio de 0,5 a 1 segundos y una pausa de 1 o 2 segundos. Se recomienda realizar de 4 a 5 series de 5 ciclos de inspiración-espiración, con pausas de 30 segundos, en general 2 veces/día. La presión positiva programada depende del confort del paciente, pero el objetivo es lograr adecuada expansión torácica. Se ha demostrado que, para que la técnica sea efectiva, se deben utilizar presiones mayores de 30 cm de H₂O.

Puede utilizarse también como técnica de hiperinsuflación, realizando 2 veces por día ciclos de insuflación de 5 a 6 segundos en el modo manual a 50 cm de H₂O para prevenir atelectasias y trabajar la movilidad torácica y expansión pulmonar.

Consideraciones especiales en distrofia de Duchenne y atrofia muscular espinal

La función pulmonar en **pacientes con DMD** comienza a declinar a partir de los 10-12 años, coincidente con el período de pérdida de la marcha. En general, a esa edad, se debe comenzar con el entrenamiento en las técnicas de tos asistida.

Hay que diferenciar el patrón respiratorio que presentan los niños con DMD y AME, ya que condiciona la posición recomendada para realizar las técnicas de asistencia de la tos, especialmente durante las interurrencias respiratorias.

Los **niños con AME** tienen grave debilidad intercostal y abdominal con relativa preservación del diafragma. Cuando están sentados, el volumen al final de la espiración a volumen corriente es mayor, lo que genera desventaja mecánica para el diafragma. Por este motivo, se recomienda la posición de decúbito dorsal plano para estos pacientes. En cambio, los niños con DMD presentan marcada debilidad diafragmática, por lo que se benefician con la posición sentada.

5.2. Evaluación en sueño

Los trastornos respiratorios durante el sueño son frecuentes en las ENM y comprenden un amplio espectro. El diagnóstico basado solo en los datos clínicos o la predicción según estudios diurnos no siempre son sencillos ni acertados. Un elevado índice de sospecha y la evaluación periódica con los métodos adecuados deben incorporarse como parte del manejo de los niños con ENM.

En todas las evaluaciones clínicas, se pesquisarán síntomas de TRS y, junto con el examen funcional respiratorio, se determinará la necesidad de un estudio de sueño.

Hay que tener presente que los TRS aparecen sobre todo en el sueño REM, por lo cual ocurren generalmente solo en el **sueño nocturno** (los niños mayores de un año no suelen tener REM en las siestas diurnas).

5.2.1. Tipos de estudio de sueño

La evaluación en sueño podrá realizarse

mediante una polisomnografía completa, una poligrafía, una oxicapnografía o una oximetría de pulso.

a) Estudio polisomnográfico (PSG) con oximetría y capnografía (idealmente)

I. Generalidades

El estudio polisomnográfico, como su nombre lo indica, se realiza durante el sueño, con registro simultáneo de diferentes variables.

Los registros realizados en el laboratorio de sueño suelen ser técnicamente de mejor calidad. La modalidad domiciliaria no supervisada tiene la ventaja de realizarse en el ambiente propio del niño. La mayoría de los registros se realizan de noche.

Los estudios pueden realizarse durante la siesta, pero solo tienen un valor predictivo positivo, es decir, si son negativos, no se puede descartar patología. El requisito mínimo es de dos horas de sueño y, al menos, dos períodos de sueño REM (difíciles de obtener en estudios de siesta).

Para los lactantes menores de tres meses que aún no han adquirido predominancia del sueño nocturno, el estudio de siesta es una buena alternativa para evitar las demoras habituales que hay para los turnos de PSG.

II. Variables registradas

1. El registro del electroencefalograma (EEG) permite evaluar el sueño realizando una clasificación de las etapas.
2. El registro del electrooculograma (EOG) permite ver movimientos oculares lentos característicos de la transición vigilia-sueño y los clásicos movimientos oculares rápidos del sueño REM.
3. El electromiograma mentoniano (EMG) permite ver el tono del mentón y la característica disminución (hipotonía) que se produce durante el sueño REM.
4. El electrocardiograma (ECG) permite evaluar la frecuencia cardíaca en sueño y su variabilidad a lo largo de la noche y en relación con diferentes eventos.
5. Sensores de flujo:
 - Termistor: detecta flujo por diferencia de temperatura. La señal generada es de tipo cualitativa. Muy sensible para la detección de ausencia total de flujo (apneas) y poco sensible para detectar disminuciones parciales del flujo (hipopneas).
 - Cánula de presión: mide el flujo por diferencia de presión. La señal es semi-

cuantitativa y se toma en la nariz. Es muy sensible para la detección de hipopneas. El sensor es similar a las cánulas para oxigenoterapia y tiene la desventaja de ocluirse con secreciones.

6. Sensores de movimiento torácico y abdominal: las bandas y la pletismografía de inductancia (RIP) registran movimiento toracoabdominal. La RIP permite, además, inferir el volumen torácico en cada ciclo respiratorio.
7. Oxímetro de pulso para evaluar la saturación de oxígeno y la frecuencia cardíaca por medio del pulso. El tiempo de promedio (*averaging*) de la señal debe ser de entre 4 y 10 segundos.
8. Medición de CO₂: capnografía. Mide la CO₂ de fin de espiración en la nariz. Alternativamente, puede medirse la CO₂ transcutánea. Esta última es ideal para el monitoreo en sueño de los pacientes en ventilación no invasiva.

b) Poligrafía

Alternativa más económica y sencilla. Similar a la PSG, pero sin el registro de las variables del EEG, EOG y EMG. Aporta información exclusiva sobre las variables cardiorrespiratorias, sin aportar información sobre el sueño. Ocasiona menor incomodidad al paciente. Los artefactos por movimiento son más difíciles de distinguir de verdaderos eventos por la falta del EEG.

c) Oximetría

Aislada o asociada a medición de CO₂ (*End Tidal CO₂* o CO₂ transcutánea). Debe realizarse con equipos que cuenten con memoria de registro de datos (mínimo 8 h) y el *software* correspondiente para su adquisición.

5.2.2. Indicaciones de estudios de sueño

- a) Se recomienda realizar una oxicapnografía u oximetría de pulso nocturna más gases arteriales o capilares diurnos (un bicarbonato elevado es sugestivo de hipoventilación nocturna) a los pacientes con los siguientes:
 - I. CVF < 50%.
 - II. Síntomas de hipoventilación (cefalea, cansancio o somnolencia diurna, dificultad para despertarse, sueño fraccionado cuya causa no sea dolor, sudoración nocturna intensa, cambio de carácter, deterioro en el rendimiento escolar en ausencia de ronquido).

III. Infecciones o atelectasias recurrentes.

La presencia de hipoxemia nocturna es sugestiva de hipoventilación. **Su ausencia no descarta una hipercapnia nocturna aislada.**

- b) Se recomienda estudiar con polisomnografía o poligrafía a los niños que presenten lo siguiente:
- I. Ronquido, ahogos y pausas respiratorias. El objetivo del estudio será descartar un síndrome de apnea obstructiva.
 - II. Sospecha de apneas centrales (pausas sin esfuerzo toracoabdominal). El objetivo será descartar un síndrome de apnea central.
 - III. Sospecha de episodios convulsivos vs. apneas. Es conveniente realizar una polisomnografía con, al menos, 16 canales de EEG.

5.3. Tratamiento de la insuficiencia respiratoria crónica: indicaciones de ventilación no invasiva

La debilidad progresiva es la causa principal de la insuficiencia respiratoria. Inicialmente, en la forma de una hipoventilación nocturna ($\text{CO}_2 > 50$ mmHg más del 25% del TTR) y luego se agregará compromiso diurno (CO_2 arterial o capilar > 45 mmHg).

La VNI está indicada cuando exista hipoventilación nocturna asociada a síntomas o hipoventilación diurna. Se discutirá, asimismo, su inicio en ausencia de hipoventilación nocturna en los niños con infecciones recurrentes en los que se haya descartado o tratado un síndrome aspirativo. También en niños con internaciones reiteradas por insuficiencia respiratoria aguda, atelectasias recurrentes y particularmente en quienes hayan requerido ARM en los casos antes mencionados. Puede plantearse el inicio de VNI como preparación previa a las cirugías de columna.

Su objetivo será mejorar los síntomas, disminuir el número de infecciones y hospitalizaciones. En los niños pequeños, el uso temprano podría disminuir la progresión de la deformidad de la caja torácica. La ventilación nocturna puede mejorar la hipoventilación diurna.

Con el crecimiento y el aumento de la debilidad y fatiga muscular, deberán incrementarse las horas de uso de VNI, utilizando la misma máscara que en sueño o mediante una pieza bucal y respirador en los niños mayores. En los casos en que se necesite más de 16 h de ventilación, se podrán discutir los pros y contras de realizar una traqueostomía para iniciar una

ventilación invasiva continua.

Con el objetivo de iniciar la VNI domiciliaria, debe solicitarse lo siguiente:

- Equipo de presión binivelado, digital, con frecuencia respiratoria de soporte, alarmas, batería interna o externa, termohumidificador interno o externo.
- Interfaz adecuada a los requerimientos del paciente.
- Oxímetro de pulso con batería y conexión a red eléctrica.

Si bien los equipos barométricos son los más utilizados en nuestro medio, pueden utilizarse equipos volumétricos o los llamados híbridos. Se sugiere utilizar el equipo con el que esté más familiarizado el equipo médico actuante. Los más frecuentemente utilizados en nuestro medio son equipos barométricos, ciclados por tiempo, en modo asistido-controlado.

5.4. Indicaciones de traqueostomía

Con el correr de los años, la realización de la traqueostomía (Tq) ha ido disminuyendo. La principal indicación es la imposibilidad de movilizar y eliminar adecuadamente secreciones con métodos no invasivos, sobre todo en pacientes con ENM avanzada y compromiso bulbar.

El uso de la Tq como interfaz para conexión al respirador ha disminuido con el desarrollo de las metodologías de asistencia ventilatoria mecánica no invasiva.

Se sugiere considerar una **ventilación por traqueostomía** ante lo siguiente:

- Compromiso bulbar.
- Falla en corregir la hipoventilación mediante VNI.
- Alteraciones en la vía aérea superior que dificulten el uso de la VNI.
- Problemas de interfaz intratables.
- Necesidad de ventilación continua, particularmente en edades tempranas.
- Fracaso de VNI en infecciones respiratorias agudas (IRA), solo en caso de preverse intubación prolongada (> 3 semanas).
- Fracaso reiterado de extubación a VNI.

La Tq altera los movimientos deglutorios y favorece la acumulación de saliva y secreciones en el peritubo, con el consiguiente riesgo de aspiración, además de disminuir el reflejo tusígeno, lo que puede generar complicaciones.

La frecuencia de las complicaciones de la Tq es variable (20-60%). La complicación más grave es la decanulación accidental o desplazamiento del tubo con obstrucción de la vía aérea, que

puede llevar a la muerte. Las hemorragias de diferente magnitud, en general asociadas a la aparición de tejido de granulación, y las infecciones broncopulmonares relacionadas con la colonización del tubo son relativamente frecuentes. A largo plazo, la granulación del ostoma y zonas vecinas es la complicación más frecuente y puede culminar en una estenosis traqueal. Entre las más graves, se describen fístulas hacia la arteria innominada y el esófago.

6. EVALUACIÓN, DIAGNÓSTICO E INTERVENCIONES EN EL COMPROMISO DE OTROS SISTEMAS CON IMPACTO RESPIRATORIO

6.1. Trastorno deglutorio, reflujo gastroesofágico y síndrome aspirativo crónico

En todo paciente con ENM, la aspiración pulmonar debe ser sospechada, identificada, prevenida y/o tratada lo más precozmente posible para evitar daños progresivos o asfixia por aspiración. Sin embargo, **documentar la relación causal entre aspiración e infecciones respiratorias recurrentes no siempre es sencillo**. Ante fuerte sospecha clínica, los estudios negativos no permiten descartar el trastorno deglutorio y la microaspiración, por lo que puede considerarse la implementación de tratamientos en forma empírica.

El interrogatorio, la observación del paciente al alimentarse con diferentes alimentos líquidos o sólidos y el examen de la motilidad bucal, lingual, succión, etc., orientan sobre el riesgo de disfagia y aspiración.

Los síntomas de sospecha incluyen tiempo de alimentación prolongado (mayor de 30 minutos), fatiga con la alimentación oral y/o ahogos y/o tos durante o después de la deglución, broncorrea crónica, infección respiratoria recurrente.

Debe tenerse en cuenta que los niños con debilidad neuromuscular a veces solo se aspiran en las interurrencias respiratorias, cuando aumenta la debilidad, y deben manejar mayores secreciones.

Se debe identificar si hay dificultades en abrir la boca, en la manipulación oral de la comida, en la masticación o una deglución comprometida que estén impidiendo al paciente una alimentación segura. Una consideración muy importante es la posición y el control del cuello y la cabeza.

La asociación de la observación de la alimentación por vía oral con la auscultación de la región lateral del cuello (para detectar gruñidos, estridores, sibilancias o descoordinación entre

ruidos alimentarios y respiratorios) aumenta las probabilidades diagnósticas de trastorno deglutorio. Sumando a esto, el control simultáneo con oxímetro de pulso (en busca de caídas durante o inmediatamente después de la deglución), la sensibilidad y especificidad del examen clínico llegan a 85 y 95%, respectivamente.

El examen complementario de elección para evaluar la deglución es la videofluoroscopia, que posibilita repetir la observación en cámara lenta y aumenta el rédito diagnóstico comparado con la visión radioscópica directa en el esofagograma. Se debe evaluar con líquidos y sólidos de diferente textura.

La visualización directa de la deglución puede lograrse con un endoscopio flexible introducido por vía nasal en la faringe posterior, sobre la laringe. Esta podría generar alteraciones dinámicas por el estímulo mecánico del fibroscopio sobre la mucosa. Requiere experiencia por parte del operador y su utilidad no ha sido determinada en ENM.

Tratamiento del trastorno deglutorio

El tratamiento se dirige a rehabilitar la disfunción en lo posible, compensarla y evitar o disminuir el riesgo de aspiración. Las estrategias pueden incluir cambios en el posicionamiento corporal, modificaciones de los utensilios (tetinas, cucharas), modificaciones de la viscosidad de los líquidos y ejercicios para fortalecer los músculos de la deglución, sin perder de vista los requerimientos nutricionales.

El progreso de la ENM o la aparición de complicaciones pueden hacer necesario suspender la vía oral. Diferentes sondas son la opción inicial de manejo, pero cuando el pronóstico indica que la suspensión será definitiva, la gastrostomía es la opción más utilizada. Esta puede colocarse por vía percutánea bajo dirección endoscópica o radiológica. Hay reportes que refieren un agravamiento del RGE con la colocación de la gastrostomía; por ello, algunos autores recomiendan confirmar previamente si existe RGE mediante phmetria o impedanciometría y, en caso positivo, asociar la gastrostomía con cirugía anti-RGE en forma simultánea. De contraindicarse la cirugía por el riesgo del procedimiento, deben indicarse inhibidores de la bomba de protones.

Cuando la sialorrea y la aspiración de saliva son problemáticas, pueden ensayarse anticolinérgicos orales, como el glicopirrolato o los parches de escopolamina, siempre considerando el potencial de efectos adversos de estos fármacos

(constipación, retención urinaria, etc.). En nuestro país, el glicopirrolato se comercializa en forma de ampollas para uso endovenoso y puede administrarse por vía sublingual. La dosis es de 0,04/0,1 mg/kg/dosis cada 4-8 h. En los últimos años, se han incorporado las inyecciones de toxina botulínica tipo A en las glándulas parótidas o submaxilares para el control de la sialorrea.

En los niños que, a pesar de estas terapias, continúan aspirándose y presentan enfermedad respiratoria recurrente, suele plantearse la colocación de una traqueostomía. De todas maneras, esta no implica una solución total, ya que persiste la posibilidad de aspiración por el espacio peritubo.

6.2. Evaluación del estado nutricional e intervenciones

Un adecuado diagnóstico nutricional permitirá implementar estrategias en cada paciente en particular. La antropometría, uno de los indicadores del estado nutricional, se dificulta por las modificaciones en la composición corporal y por las alteraciones esqueléticas que presentan estos pacientes.

El examen clínico adecuado permitirá detectar alteraciones en el crecimiento, mediante el uso de indicadores dinámicos, tales como la velocidad de ganancia ponderal y de crecimiento que representa parámetros precisos del estado nutricional. La determinación de la composición corporal y del gasto energético mediante la medición de pliegues cutáneos y calorimetría aportan datos significativos.

Tanto la desnutrición como la obesidad deterioran la función respiratoria. La desnutrición disminuye la fuerza de los músculos respiratorios. La obesidad favorece, sobre todo, la aparición de alteraciones en la respiración durante el sueño (apneas obstructivas, hipoventilación).

Durante los controles periódicos, se recomienda la supervisión de la ingesta, evaluando los siguientes aspectos:

- Duración de las comidas (más de 30 min debe considerarse prolongado).
- Frecuencia de las comidas.
- Modificación de la textura de la comida: aceptación y/o rechazo a las diferentes texturas.
- Estrés o disfrute de las comidas por el niño y su familia.
- Capacidad de alimentarse en forma independiente.
- Posición al alimentarse, control de cabeza y tronco.

- Agotamiento al alimentarse por boca, escurrimiento peribucal.
- Presencia de tos o ahogos.
- Antecedente de neumonías aspirativas.
- Retraso o ausencia de desarrollo de habilidades para comer.
- Inapetencia o desinterés por la comida.

Tratamiento

Proveer consejo sobre alimentación saludable inmediatamente luego del diagnóstico es una forma proactiva de prevenir desnutrición y sobrepeso.

Las estrategias de manejo incluyen adaptar la posición corporal, incentivar la autonomía en la alimentación, que abarca la adaptación de utensilios, técnicas de deglución segura y modificación de la textura de alimentos.

Podría haber beneficio con intervenciones sensitivas y tareas orales orientadas a optimizar los movimientos, particularmente la apertura de mandíbula y la autonomía de movimientos de cuello y cabeza.

Apoyo nutricional enteral

Si el tratamiento sintomático no es suficiente para asegurar una ingesta adecuada o cuando el paciente presenta trastornos en la deglución, se debe considerar la utilización de sonda de alimentación.

El apoyo nutricional se considera beneficioso para la nutrición y el bienestar del niño y la familia al reducir el estrés de alcanzar la ingesta adecuada en un niño con trastornos de la deglución.

La gastrostomía debe tenerse en cuenta cuando el apoyo nutricional se prolonga en el tiempo.

Los estudios evidencian mejoría en los parámetros antropométricos y disminución de las infecciones respiratorias en los niños alimentados por esta vía. Las complicaciones locales son, en general, de rápida resolución.

6.3. Evaluación de la patología espinal

Es obligatoria la consulta especializada una vez detectada la presencia de escoliosis, que debe ser buscada sistemáticamente en el examen clínico.

Tratamiento de la escoliosis

El uso de una combinación de auxiliares ortopédicos de bajo peso y bipedestadores podría demorar la progresión de la escoliosis.

Una vez establecida, la artrodesis es el tratamiento de elección. La primera consideración

cuando se planea una cirugía para un niño con una escoliosis asociada con ENM debería ser su confort y calidad de vida. No mejora la CV y es incierto si modifica la tasa de declinación de la función respiratoria. La cirugía permite aliviar el dolor, disminuir la escoliosis, mejorar la adaptación a la silla de ruedas, la apariencia y la calidad de vida. La decisión de su implementación está influenciada por varios factores: progresión de la curva, comodidad del paciente sentado en silla de rueda, movilidad y dolor.

El momento óptimo de cirugía de escoliosis en niños con ENM no está claramente establecido. De ser posible, se difiere hasta después de la pubertad. En las escoliosis de inicio temprano, como en la AME tipo II, en caso de mantenerse flexibilidad suficiente, se retrasa la artrodesis posterior hasta la edad escolar.

Las técnicas quirúrgicas convencionales involucran la fijación de la columna en una posición más favorable. La estabilización de la columna previene la progresión de la curva, pero al mismo tiempo, detiene el crecimiento en el área fijada. La fusión posterior en menores de 10 años podría resultar en una deformidad torsional. Recientemente, se desarrollaron barras expandibles que permiten el crecimiento de la columna y podrían ser útiles en niños pequeños.

La cirugía de escoliosis en pacientes con ENM está asociada con mayor morbilidad, mortalidad y días de permanencia que en otros niños con escoliosis. Es importante conocer que, después de la cirugía, existe disminución de la CV, que puede recuperarse dentro de los tres meses siguientes. Este hecho ha estimulado el uso de VNI nocturna en pacientes con insuficiencia ventilatoria en el manejo perioperatorio.

Con la adecuada planificación y cuidado postoperatorio, teniendo en cuenta los riesgos, en centros asistenciales con la complejidad adecuada y grupos médicos con experiencia en cirugía de escoliosis en ENM, la cirugía de escoliosis puede realizarse en niños con CV menor del 20% incluyendo niños que ya usan VNI antes de la cirugía.

6.4. Evaluación del compromiso cardiovascular

El control cardiológico sistemático permite el diagnóstico y tratamiento tempranos.

Se recomienda que todos los pacientes con distrofias musculares congénitas realicen un control cardiovascular al momento del diagnóstico. La frecuencia recomendada del seguimiento es cada uno o dos años y con

evaluaciones más frecuentes si se encuentran anomalías.

Los síntomas más frecuentemente reportados son letargia, disnea, palidez, palpitaciones, síncope y aturdimiento. El fallo cardíaco derecho puede revelarse como un cor pulmonar. Los síntomas de enfermedad cardíaca a veces son atípicos, particularmente en los pacientes más pequeños, y pueden aparecer tardíamente en el curso de la enfermedad.

Se debe descartar la presencia de hipertensión pulmonar y cor pulmonar secundarios a hipoxemia crónica. Los trastornos del ritmo cardíaco deben ser evaluados en pacientes con AME y DMD. En los pacientes con DMD, la miocardiopatía dilatada es la segunda causa de muerte luego del compromiso respiratorio.

En el tratamiento de la insuficiencia cardíaca en DMD, está fuertemente recomendado el uso de inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (ECA) y de betabloqueantes. El uso de estas drogas debería considerarse con el primer ecocardiograma anormal y aún antes de la aparición de anomalías.

7. Exacerbaciones respiratorias en enfermedad neuromuscular

La debilidad de los músculos respiratorios reduce la efectividad de la tos y la eliminación de las secreciones respiratorias; ambos procesos son críticos durante las infecciones del tracto respiratorio superior.

Las infecciones respiratorias agudas se asocian a un aumento de la producción de secreción que sobrepasa la capacidad de eliminación, y se desarrollan obstrucción de la vía aérea por tapones mucosos y atelectasias. El bajo volumen corriente y la taquipnea compensatoria resultan en hipoventilación alveolar con la consecuente hipercapnia (fallo respiratorio agudo global). En estos procesos, la hipoxemia (saturación <95% en aire ambiente) puede deberse a hipoventilación, aumento de secreciones o neumonía, que condiciona alteraciones en la relación V/Q.

Alrededor del 90% de los episodios de fallo respiratorio agudo en pacientes con ENM ocurre en el transcurso de infecciones banales del tracto respiratorio superior y son la causa más frecuente de hospitalización de urgencia en esta población. Durante las infecciones, la función pulmonar ya alterada en muchos de estos pacientes se compromete aún más por la acumulación de secreciones, la fatiga muscular y disfunción progresiva de los músculos respiratorios. Esto

resulta en una mayor frecuencia de neumonía, atelectasias y alteración del intercambio gaseoso, hospitalización, intubación traqueal y, en ocasiones, la muerte.

La identificación de pacientes en alto riesgo de desarrollar insuficiencia respiratoria aguda sobre la base de la medición de la función pulmonar y el entrenamiento para prevenir una disminución sostenida de la saturación puede disminuir la morbimortalidad asociada a las infecciones. Los pacientes con mayor compromiso basal de la función pulmonar presentan riesgo de insuficiencia respiratoria aguda aún con infecciones banales.

Se interrogará acerca de la presencia de fiebre y secreciones purulentas. Se deberá realizar un minucioso examen físico, ya que pueden no evidenciarse signos de dificultad respiratoria por la debilidad muscular. La taquipnea y taquicardia son signos de dificultad respiratoria que pueden pasar desapercibidos. Se consignará la presencia de uso de músculos accesorios, respiración paradójica y rales en la auscultación.

Las IRA virales pueden causar reducción transitoria en la fuerza de los músculos respiratorios: en las primeras 24-36 h de la enfermedad, disminuyen la capacidad vital y las presiones bucales máximas. Los pacientes mayores de 12 años con un valor de PCF menor de 270 L/min se consideran en riesgo de complicaciones asociadas a infecciones respiratorias, ya que su valor puede disminuir por debajo de 160 L/min durante las mismas.

El monitoreo de la oximetría de pulso, administración precoz de antibiótico, intensificación de las maniobras de asistencia de la tos y uso de VNI para mantener una saturación >95% han logrado disminuir la frecuencia de hospitalizaciones. **No debe administrarse en ningún caso oxígeno suplementario en el hogar para mantener una oxigenación normal, debido al riesgo de hipercapnia.**

Asistencia de la tos

La asistencia de la tos es un componente crítico en el tratamiento de la exacerbación, dada la propensión a desarrollar tapones mucosos y atelectasias con las infecciones respiratorias virales. Se indicará en casos de aumento de la disnea, sensación de secreciones retenidas, roncus al momento de la auscultación y disminución de la saturación de O₂. Podrá ser manual o mecánica con los métodos descritos previamente; esta última puede indicarse en aquellos pacientes

con infecciones respiratorias agudas bajas (IRAB) o atelectasias no resueltas con los medios convencionales ya que los flujos que produce exceden los de la tos asistida manualmente. En algunos pacientes, puede ser necesaria la aspiración para ayudar en la remoción de las secreciones orofaríngeas.

Tratamiento antibiótico

La prescripción de antibióticos durante las infecciones respiratorias altas y bajas debe ser precoz aún sin contar con aislamiento de germen. Se recomienda la indicación de antibióticos con cobertura de gérmenes anaerobios en caso de riesgo de síndrome aspirativo.

Hospitalización

Los pacientes con intercurencia respiratoria deberán realizar una consulta médica inmediata. Se hospitalizarán todos aquellos pacientes que, a pesar de una asistencia tussígena agresiva, no logren mantener saturación de oxígeno en aire ambiente >94% y aquellos que no cuenten con los medios para recibir el tratamiento descrito con la intensidad y frecuencia requeridas. Se recomienda hospitalización en centros de asistencia con experiencia en pacientes con ENM y/o contactarse con centros de referencia.

Una vez hospitalizados, se realizará radiografía de tórax (que puede evidenciar colapso o consolidación pulmonar), estudio virológico y cultivo bacteriológico en secreciones respiratorias; en caso de neumonía, se solicitarán hemocultivos. Se evaluará la oxigenación y la paCO₂ mediante gasometría arterial.

Soporte ventilatorio

Siempre en el ámbito de una unidad de cuidados intensivos, se instituirá VNI en los pacientes con insuficiencia respiratoria aguda. Aquellos pacientes que ya utilizan VNI nocturna requerirán también soporte ventilatorio diurno. En la gran mayoría, la utilización de VNI previene la intubación endotraqueal y la ventilación mecánica invasiva.

Los **criterios de intubación** son fallo de la VNI, depresión de la conciencia, inestabilidad hemodinámica, paro cardíaco y/o respiratorio. Una vez superada esta etapa y con mejoría del paciente, se extubará cuando la saturación de oxígeno sea >94% en aire ambiente sin signos de fatiga respiratoria y presencia de secreciones mínimas. Inmediatamente luego de esta, se indicará ventilación no invasiva continua.

Si bien la administración de oxígeno puede aliviar la hipoxemia, no corrige, sino que enmascara el defecto básico: la hipoventilación. **El oxígeno no es el tratamiento adecuado de la hipoxemia causada por hipoventilación;** solo se lo utilizará en el ámbito hospitalario si, a pesar de la asistencia tusígena y el soporte ventilatorio no invasivo adecuados, persiste la hipoxemia. Deberá administrarse con precaución, monitorizando los niveles de CO₂ por el riesgo de hipercapnia.

Otros cuidados

Mantener la hidratación y medio interno adecuados, evitar los ayunos prolongados.

Los broncodilatadores pueden utilizarse si existe hiperreactividad bronquial, pero no está indicado su uso de rutina.

Mantener una buena hidratación para prevenir la desecación de secreciones respiratorias. En la enfermedad aguda, la función deglutoria puede descompensarse transitoriamente, con riesgo de aspiración, por lo que este aspecto debe monitorearse con cuidado.

Aspectos preventivos

El riesgo de infecciones respiratorias se reduce mediante la administración de vacuna antineumocócica y antigripal. Puede considerarse la inmunoprofilaxis con palivizumab en los pacientes menores de dos años de edad cuya condición comprometa el manejo de las secreciones respiratorias y presente riesgo aumentado de insuficiencia respiratoria aguda.

8. ABORDAJE INTERDISCIPLINARIO

La enfermedad neuromuscular es una condición crónica, con múltiples comorbilidades, que puede transcurrir durante su evolución por distintas etapas, como el momento del diagnóstico, la aparición de trastornos deglutorios y nutricionales, la pérdida de la deambulación, desarrollo de deformidades esqueléticas, compromiso de la capacidad ventilatoria, etc. Cada una de estas etapas requiere la participación de distintos especialistas para la planificación de estrategias terapéuticas y el establecimiento de las prioridades y necesidades de cada momento.

Los niños con discapacidades suelen carecer de un pediatra que ejerza su rol natural de médico de cabecera y esto conlleva dificultades familiares, sociales, económicas y del manejo pediátrico. El pediatra, como médico de cabecera, debe conocer y coordinar los distintos aspectos en el

seguimiento del paciente e integrar las consultas con los distintos especialistas, lo que favorece una fluida comunicación entre el equipo tratante y la familia.

La participación activa del paciente y su familia en las decisiones sobre intervenciones terapéuticas debe ser un objetivo del grupo tratante y constituye una herramienta fundamental para mejorar la adherencia a los múltiples tratamientos indicados.

9. CUIDADOS PALIATIVOS. MANEJO DE SÍNTOMAS. ACOMPAÑAMIENTO EN EL FINAL DE LA VIDA

Cuidados paliativos

A pesar de la percepción general de que los pacientes con grave afectación física experimentan una baja calidad de vida, estudios recientes han demostrado que esta no se correlaciona necesariamente con una limitación física o la necesidad de soporte ventilatorio. La valoración del niño y los padres o cuidadores mediante herramientas multidimensionales que evalúan la calidad de vida (en lo ideal, específicas para cada enfermedad) debe ser una rutina en la práctica clínica.

El objetivo principal de los cuidados paliativos (CP) es mejorar o mantener la calidad de vida de los pacientes portadores de enfermedades potencialmente mortales. Existe un concepto erróneo de que los CP deben ser ofrecidos solo en las etapas finales de la vida. Estos deben ser administrados en cualquier momento del curso de la enfermedad, incluso junto con los tratamientos activos.

El advenimiento de las terapias que prolongan la vida, como la VNI, no solo mejora la sobrevida, sino también prolonga el tiempo en que se beneficiarán de los CP. La complejidad de coordinar esta clase de cuidados necesita de múltiples profesionales de la salud y un enfoque interdisciplinario.

Los objetivos de los CP se logran mediante el manejo de los síntomas, el control del dolor y el soporte psicosocial y espiritual al paciente y su familia.

Las diferentes necesidades de los pacientes dependen del curso y momento de la enfermedad, por lo que los cuidados deben ser lo suficientemente flexibles para satisfacerlas.

Manejo de los síntomas respiratorios

Disnea: Es la percepción no placentera de la respiración; es experimentada por el paciente

y por su familia como uno de los síntomas más angustiantes. Puede aparecer en el curso de infecciones intercurrentes o aspiración, insuficiencia cardíaca y en las etapas finales de la enfermedad por el fallo respiratorio crónico. Es una experiencia subjetiva acompañada de variables objetivas (taquipnea, uso de músculos accesorios), que no siempre se correlacionan con la percepción del síntoma.

Entre las medidas terapéuticas no farmacológicas, se encuentran las siguientes:

- 1) Crear un ambiente confortable con medidas simples: ventanas abiertas, pocas personas en la habitación, mantener la temperatura de la habitación, introducir humidificación, usos de ventiladores.
- 2) Enseñar ejercicios respiratorios y de relajación. Los métodos no farmacológicos para alivio del dolor son aplicables en el control de disnea. Se enfatiza la importancia de una efectiva depuración de secreciones respiratorias.

Las medidas farmacológicas incluyen la administración de opiáceos. Estos mejoran la sensación subjetiva de disnea. En pacientes vírgenes de opiáceos, se administrarán dosis de un 30 a un 50% de las utilizadas contra el dolor por vía oral (morfina de 0,05 mg/kg/dosis o 5 mg en >40 kg cada 4 h).

La VNI puede ser utilizada para el manejo de síntomas del fallo respiratorio, aun sin el objetivo de prolongar la vida; el alivio de la disnea y los síntomas asociados a la hipercapnia pueden mejorar la calidad de vida. Debe tenerse presente que una VNI no adecuadamente indicada puede, por el contrario, prolongar situaciones irreversibles asociadas a sufrimiento y mala calidad de vida del paciente.

Planificación anticipada de la asistencia

Ayudar a los pacientes, los padres y cuidadores a tomar decisiones informadas requiere un proceso de toma de decisiones compartidas con el equipo de salud; cuándo comenzar este proceso es aún tema de debate. Se alentará a los adolescentes a tomar parte en las decisiones acerca de sus cuidados futuros cuando esto sea posible, estableciendo la posibilidad de revisión conforme la progresión de la enfermedad. Se discutirán los cuidados de emergencia y en las etapas finales; la participación del equipo de cuidados paliativos y salud mental en estos aspectos sensibles es fundamental.

Acompañamiento en el final de la vida

La sobrevida prolongada de las enfermedades neuromusculares se asocia a un aumento de la morbilidad en general y de los aspectos respiratorios en particular. En la etapa final del fallo respiratorio, la evaluación periódica de los síntomas permite un manejo efectivo con una combinación de medidas no farmacológicas y agentes farmacológicos. **La lenta titulación de los opiáceos hace de la depresión respiratoria un evento infrecuente.**

La insuficiencia respiratoria global es a menudo la causa de muerte en niños con ENM; la retención de dióxido de carbono puede resultar en sedación no farmacológica. En los últimos momentos, puede decidirse la remoción del equipo de VNI y la interfaz, lo que requiere el manejo adecuado de los síntomas que puedan presentarse.

La agonía es el estadio final de una enfermedad avanzada, cuando la muerte es evidente en cuestión de días u horas. Los objetivos en esta etapa son controlar los síntomas y signos asociados a la progresión de la enfermedad y acompañar al paciente y su familia.

Es primordial que el grupo tratante mantenga el objetivo de cuidar y acompañar al paciente y su familia a lo largo de todo el proceso de su enfermedad.■

Participaron de la redacción y discusión de esta guía

Comité Nacional de Neumonología: *Abram, Lina; Aguerre, Verónica; Andreottola, María Elena; Barria, Sandra; Barrias, Carolina; Benitez, Araceli Luz; Bisero, Elsa; Blasco, Teresa; Bonini, Marianela; Bujedo, Elizabeth; Cappelino, Marcela; Castiñeiras, Ana; Cipriani, Silvana; Cracovsky, Gabriel; Contreras, Mónica; D'Alessandro, Virginia; Di Tullio, Nicolás; Figueroa, Juan Manuel; Flamingo, Alfio; Fraga, Marcela; Galizzi, Benigno Daniel; Ginestet, María Eugenia; Giubergia, Verónica; Giugno, Hilda; Kruger, Anahi; Inwetarz, Sandra Jeanette; Kohn, Verónica; Lagrutta, Laura; Leske, Vivian; Loto, Yanina; Luque, Graciela; Magadan, Corina; Martinchuk Migliazza, Gisela; Meneghetti, Fernando; Michelini, Alicia; Moreno, Laura; Moro, Leonor; Nadeo, Julio; Paba, Patricia; Pereyro, Silvia; Pérez, Patricio; Pinchak, María Catalina; Primrose, Doris; Reches, Beatriz Alicia; Renteria, Fernando; Robles, Raúl; Smith, Silvana; Stadelmann, Analía; Szulman, Gabriela; Taire, Damián; Tugender, Emilio; Vila, Fernando.*

Comité de Gastroenterología: *Dra. Mónica Contreras.*

Comité de Nutrición: *Dra. Blanca Ozuna, Dra. Carola Saure.*

Grupo de trabajo de Discapacidad: *Dr. Ricardo Berridi.*

Grupo de trabajo de Kinesiología: *Lic. Bruno Fierro, Lic. Julieta Mozzoni, Lic. Adriana Gonzalez.*

Grupo de trabajo de Cuidados Paliativos: *Dr. Rodolfo Verna.*

REFERENCIAS

- Allen J. Pulmonary complications of neuromuscular disease: a respiratory mechanics perspective. *Paediatr Respir Rev* 2010;11(1):18-23.
- Aloysius A, Born P, Kinali M, Davis T, et al. Swallowing difficulties in Duchenne muscular dystrophy: indications for feeding assessment and outcome of videofluoroscopic swallow studies. *Eur J Paediatr Neurol* 2008;12(3):239-45.
- American Academy of Pediatrics Section on Cardiology And Cardiac Surgery. Cardiovascular health supervision for individuals affected by Duchenne or Becker muscular dystrophy. *Pediatrics* 2005;116(6):1569-73.
- Bach JR, Rajaraman R, Ballanger F, Tzeng AC, et al. Neuromuscular ventilatory insufficiency: effect of home mechanical ventilator use v oxygen therapy on pneumonia and hospitalization rates. *Am J Phys Med Rehabil* 1998;77(1):8-19.
- Bach JR, Ishikawa Y, Kim H. Prevention of pulmonary morbidity for patients with Duchenne muscular dystrophy. *Chest* 1997;112(4):1024-8.
- Bach JR, Bianchi C, Vidigal-Lopes M, Turi S, et al. Lung inflation by glossopharyngeal breathing and "air stacking" in Duchenne muscular dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil* 2007;86(4):295-300.
- Bach JR. Management of Patients with Neuromuscular Disease. Philadelphia: Hanley & Belfus, 2004.
- Benditt JO. Initiating noninvasive management of respiratory insufficiency in neuromuscular disease. *Pediatrics* 2009;123 Suppl 4:S236-8.
- Birnkrant DJ. The assessment and management of the respiratory complications of pediatric neuromuscular diseases. *Clin Pediatr (Phila)* 2002;41(5):301-8.
- Birnkrant DJ, Pope JF, Martin JE, Repucci AH, et al. Treatment of type I spinal muscular atrophy with noninvasive ventilation and gastrostomy feeding. *Pediatr Neurol* 1998;18(5):407-10.
- Boitano LJ. Management of airway clearance in neuromuscular disease. *Respir Care* 2006;51(8):913-22.
- Boitano LJ. Equipment options for cough augmentation, ventilation and noninvasive interfaces in neuromuscular respiratory management. *Pediatrics* 2009;123 Suppl 4:S226-30.
- Bono R, Inverno M, Botteon G, Iotti E, et al. Prospective study of gross motor development in children with SMA type II. *Ital J Neurol Sci* 1995;16:223-30.
- Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol* 2010;9(1):77-93.
- Bushby K, Bourke J, Bullock P, Eagle M, et al. The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. *Current Paediatrics* 2005;15(4):292-300.
- Chen YS, Shih HH, Chen TH, Kuo CH, et al. Prevalence and risk factors for feeding and swallowing difficulties in spinal muscular atrophy types II and III. *J Pediatr* 2012;160(3):447-51.
- Wang CH, Bonnemann CG, Rutkowski A, Sejersen T, et al. Consensus statement on standard of care for congenital muscular dystrophies. *J Child Neurol* 2010;25(12):1559-81.
- DiMeglio A, Canavese F, Charles YP. Growth and adolescent idiopathic scoliosis: when and how much? *J Pediatr Orthop* 2011;31(1 Suppl):S28-36.
- Durkin ET, Schroth MK, Helin M, Shaaban AF. Early laparoscopic fundoplication and gastrostomy in infants with spinal muscular atrophy type I. *J Pediatr Surg* 2008;43(11):2031-7.
- English KM, Gibbs JL. Cardiac monitoring and treatment for children and adolescents with neuromuscular disorders. *Dev Med Child Neurol* 2006;48(3):231-5.
- Fauroux B, Guillemot N, Aubertin G, Nathan N, et al. Physiologic benefits of mechanical insufflation-exsufflation in children with neuromuscular diseases. *Chest* 2008;133(1):161-8.
- Finder JD, Birnkrant D, Carl J, Farber HJ, et al. Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement. *Am J Respir Crit Care Med* 2004;170(4):456-65.
- Galasko CS, Williamson JB, Delaney CM. Lung function in Duchenne muscular dystrophy. *Eur Spine J* 1995;4(5):263-7.
- Gauld LM. Airway clearance in neuromuscular weakness. *Dev Med Child Neurol* 2009;51(5):350-5.
- Guérin C, Vincent B, Petitjean T, Lecam P, et al. The short-term effects of intermittent positive pressure breathing treatments on ventilation in patients with neuromuscular disease. *Respir Care* 2012;55(7):866-72.
- Hermans MC, Pinto YM, Merkies IS, de Die-Smulders CE, et al. Hereditary muscular dystrophies and the heart. *Neuromuscul Disord* 2010;20(8):479-92.
- Homnick D. Mechanical insufflation-exsufflation for airway mucus clearance. *Resp Care* 2007;52(10):1296-305.
- Hsu DT. Cardiac manifestations of neuromuscular disorders in children. *Paediatr Respir Rev* 2010;11(1):35-8.
- Hull J, Aniapravan R, Chan E, Chatwin M, et al. British Thoracic Society guideline for respiratory management of children with neuromuscular weakness. *Thorax* 2012;67 Suppl 1:i1-40.
- Iannaccone ST, Burghes A. Spinal muscular atrophies. En Pourmand R, Harati Y, eds. *Neuromuscular Disorders*. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins;2002:83-98.
- Leroy-Willig A, Willig TN, Henry-Feugeas MC, Frouin V, et al. Body composition determined with MR in patients with Duchenne muscular dystrophy, spinal muscular atrophy, and normal subjects. *Magn Reson Imaging* 1997;15(7):737-44.
- Liusuwana A, Widman L, Abresch R, McDonald CM. Altered body composition affects resting energy expenditure and interpretation of body mass index in children with spinal cord injury. *J Spinal Cord Med* 2004;27 Suppl 1:S24-8.
- Maquilon C, Castillo S, Montiel G, Ferrero G, et al. Ventilación no invasiva en pacientes con enfermedades neuromusculares. *Rev Chil Enf Respir* 2008;24(3):192-8.
- Martigne L, Seguy D, Pellegrini N, Orlikowski D, et al. Efficacy and tolerance of gastrostomy feeding in Duchenne muscular dystrophy. *Clin Nutr* 2010;29(1):60-4.
- McCrorry MA, Kim HR, Wright NC, Lovelady CA, et al. Energy expenditure, physical activity, and body composition of ambulatory adults with hereditary neuromuscular disease. *Am J Clin Nutr* 1998;67(6):1162-9.
- Mellies U, Ragette R, Schwake C, Boehm H, et al. Daytime predictors of sleep disordered breathing in children and adolescents with neuromuscular disorders. *Neuromuscul Disord* 2003;13(2):123-8.
- Miske LJ, Hickey EM, Kolb SM, Weiner DJ, et al. Use of mechanical in-exsufflator in pediatric patients with

- neuromuscular disease and impaired cough. *Chest* 2004;125(4):1406-12.
38. Mullender M, Blom N, De Kleuver M, Fock J, et al. A Dutch guideline for the treatment of scoliosis in neuromuscular disorders. *Scoliosis* 2008;3:14.
 39. Pane M, Vasta I, Messina S, Sorleti D, et al. Feeding problems and weight gain in Duchenne muscular dystrophy. *Eur J Paediatr Neurol* 2006;10(5-6):231-6.
 40. Panitch HB. Airway clearance in children with neuromuscular weakness. *Curr Opin Pediatr* 2006;18(3):277-81.
 41. Poponick JM, Jacobs I, Supinski JG, DiMarco AF. Effect of upper respiratory tract infection in patients with neuromuscular disease. *Am J Respir Crit Care Med* 1997;156(2 Pt 1):659-64.
 42. Prado F, Salinas P, Zenteno D, Vera R, et al. Recomendaciones para los cuidados respiratorios del niño y adolescente con enfermedades neuromusculares. *Neumol Pediatr* 2010;5(2):74-88.
 43. Ramelli GP, Aloysius A, King C, Davis T, et al. Gastrostomy placement in paediatric patients with neuromuscular disorders: indications and outcome. *Dev Med Child Neurol* 2007;49(5):367-71.
 44. Rhodes J, Margossian R, Darras BT, Colan SD, et al. Safety and efficacy of carvedilol therapy for patients with dilated cardiomyopathy secondary to muscular dystrophy. *Pediatr Cardiol* 2008;29(2):343-51.
 45. Schroth MK. Special considerations in the respiratory management of spinal muscular atrophy. *Pediatrics* 2009;123 Suppl 4:S245-9.
 46. Seguy D, Michaud L, Guimber D, Cuisset JM, et al. Efficacy and tolerance of gastrostomy feeding in pediatric forms of neuromuscular diseases. *JPEN J Parenter Enteral Nutr* 2002;26(5):298-304.
 47. Katz SL. Assessment of sleep-disordered breathing in pediatric neuromuscular diseases. *Pediatrics* 2009;123 Suppl 4:S222-5.
 48. Shinonaga C, Fukuda M, Suzuki Y, Higaki T, et al. Evaluation of swallowing function in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol* 2008;50(6):478-80.
 49. Simonds AK. Chronic hypoventilation and its management. *Eur Respir Rev* 2013;22(129):325-32.
 50. Smith PE, Edwards RH, Calverley PM. Oxygen treatment of sleep hypoxaemia in Duchenne muscular dystrophy. *Thorax* 1989;44(12):997-1001.
 51. Sproule DM, Montes J, Dunaway S, Montgomery M, et al. Adiposity is increased among high-functioning, non-ambulatory patients with spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord* 2010;20(7):448-52.
 52. Sy K, Mahant S, Taback N, Vajsar J, et al. Enterostomy tube placement in children with spinal muscular atrophy type 1. *J Pediatr* 2006;149(6):837-9.
 53. Toussaint M, Boitano LJ, Gathot V, Steens M, et al. Limits of effective cough-augmentation techniques in patients with neuromuscular disease. *Respir Care* 2009;54(3):359-66.
 54. Tzeng AC, Bach JR. Prevention of pulmonary morbidity for patients with neuromuscular disease. *Chest* 2000;118(5):1390-6.
 55. Wales PW, Diamond IR, Dutta S, Muraca S, et al. Fundoplication and gastrostomy versus image-guided gastrojejunal tube for enteral feeding in neurologically impaired children with gastroesophageal reflux. *J Pediatr Surg* 2002;37(3):407-12.
 56. Wallgren-Petersson C, Bushby K, Mellies U, Simonds A. 117th ENMC workshop: ventilatory support in congenital neuromuscular disorders congenital myopathies, congenital muscular dystrophies, congenital myotonic dystrophy and SMA (II) 4-6 April 2003, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord* 2004;14(1): 56-69.
 57. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol* 2007;22(8):1027-49.
 58. Willig TN, Carlier L, Legrand M, Rivière H, et al. Nutritional assessment in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol* 1993;35(12):1074-82.

Anexo 1

DERECHOS Y SUBSIDIOS

- **100% de cobertura en salud (obras sociales y sistemas de medicina prepaga)** para tratamiento de la discapacidad certificada (Ley 22431 y Ley 24901).
Debe presentarse certificado de discapacidad en el sistema de cobertura de salud.

Información y reclamos:

Por obras sociales, 0800-222-7258.

Por medicina prepaga, 0800-666-1518.

- Derecho de **gratuidad para transporte colectivo terrestre** sometido a contralor de la autoridad nacional (Decreto 38/2004).

Tramitación:

Secretaría de Transporte de la Nación

Paseo Colón 135. 4349-7135/39.

Se debe presentar certificado de discapacidad original y DNI original.

Dirección Provincial de Transporte

Av. 7 1267 entre 58 y 59. PB. (0221) 429-5174, int. 6555, La Plata.

Se debe presentar certificado de discapacidad original, DNI original y foto 4 x 4.

Reclamos:

Comisión Nacional de Regulación del Transporte, 0800-333-0300, www.cnrt.gov.ar.

Dirección Provincial de Transporte, 0800-666-9666.

- **Asignación familiar por hijo con discapacidad (Ley 24714), ANSES**

Tramitación: oficina de ANSES.

www.anses.gov.ar

0800-333-2600

Pensiones asistenciales por invalidez

El certificado de discapacidad no garantiza el derecho a una pensión asistencial.

www.cnpa.gov.ar

0800-333-2600