



**UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO  
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD  
CARRERA DE TERAPIA FÍSICA Y DEPORTIVA**

**Soporte Ventilatorio no Invasivo en niños con Atrofia Muscular Espinal Tipo II**

Trabajo de Titulación para optar al Título de Licenciada  
en Ciencias de la Salud en Terapia Física y Deportiva

**Autor:**

Santos Laura Dayana Lisbeth

**Tutora:**

Msc. María Gabriela Romero Rodríguez

**Riobamba, Ecuador. 2023**

## DERECHOS DE AUTORÍA

Yo, **Dayana Lisbeth Santos Laura** con cédula de ciudadanía 1850201110, autor del trabajo de investigación. Titulación: Soporte Ventilatorio no Invasivo en niños con Atrofia Muscular Tipo II, certifico que la producción, ideas, opiniones, criterios, contenidos y conclusiones expuestas son de mí exclusiva responsabilidad.

Asimismo, cedo a la Universidad Nacional de Chimborazo, en forma no exclusiva, los derechos para su uso, comunicación pública, distribución, divulgación y/o reproducción total o parcial, por medio físico o digital; en esta cesión se entiende que el cesionario no podrá obtener beneficios económicos. La posible reclamación de terceros respecto de los derechos de autor (a) de la obra referida, será de mi entera responsabilidad; librando a la Universidad Nacional de Chimborazo de posibles obligaciones.

En Riobamba, 21 de junio del 2023



---

Dayana Lisbeth Santos Laura

C.I.: 1850201110

## DICTAMEN FAVORABLE DEL TUTOR Y MIEMBROS DE TRIBUNAL

Quienes suscribimos, catedráticos designados Miembros del Tribunal de Grado del trabajo de investigación Soporte Ventilatorio no Invasivo en niños con Atrofia Muscular Espinal Tipo II, presentado por Dayana Lisbeth Santos Laura, con cédula de identidad número 1850201110, emitimos el DICTAMEN FAVORABLE, conducente a la APROBACIÓN de la titulación. Certificamos haber revisado y evaluado el trabajo de investigación y cumplida la sustentación por parte de su autor; no teniendo más nada que observar.

De conformidad a la normativa aplicable firmamos, en Riobamba en el mes de junio del 2023

Mgs. Gabriela Alejandra Delgado Masache  
**MIEMBRO DEL TRIBUNAL DE GRADO**




Firma

Mgs. Fernanda López Merino  
**MIEMBRO DEL TRIBUNAL DE GRADO**



Firma

Mgs. María Gabriela Romero Rodríguez  
**TUTOR**



Firma

## CERTIFICADO DE LOS MIEMBROS DEL TRIBUNAL

Quienes suscribimos, catedráticos designados Miembros del Tribunal de Grado para la evaluación del trabajo de investigación Soporte Ventilatorio no invasivo en niños con atrofia muscular espinal tipo II, presentado por Dayana Lisbeth Santos Laura, con cédula de identidad número 1850201110 bajo la tutoría de Msc. María Gabriela Romero Rodríguez.; certificamos que recomendamos la APROBACIÓN de este con fines de titulación. Previamente se ha evaluado el trabajo de investigación y escuchada la sustentación por parte de su autor; no teniendo más nada que observar.

De conformidad a la normativa aplicable firmamos, en Riobamba del mes de julio del 2023.

**Presidente de tribunal de Grado  
Mgs. Carlos Vargas**



---

**Firma**

**Miembro del Tribunal de Grado  
Mgs. Gabriela Delgado**



---

**Firma**

**Miembro del Tribunal de Grado  
Mgs. Fernanda López**



---

**Firma**

# CERTIFICADO ANTIPLAGIO



UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO  
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD  
COMISIÓN DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO CID  
Ext. 1133

Riobamba 31 de mayo del 2023  
Oficio N° 36-2023-IS-URKUND-CID-2023

**Dr. Marcos Vinicio Caiza Ruiz**  
**DIRECTOR CARRERA DE TERAPIA FÍSICA Y DEPORTIVA**  
**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**  
**UNACH**  
Presente.-

Estimado Profesor:

Luego de expresarle un cordial saludo, en atención al pedido realizado por la **Mgs. Gabriela Romero Rodríguez**, docente tutor de la carrera que dignamente usted dirige, para que en correspondencia con lo indicado por el señor Decano mediante Oficio N° 0383-D-FCS-ACADÉMICO-UNACH-2023, realice validación del porcentaje de similitud de coincidencias presentes en el trabajo de investigación con fines de titulación que se detalla a continuación; tengo a bien remitir el resultado obtenido a través del empleo del programa URKUND, lo cual comunico para la continuidad al trámite correspondiente.

No	Documento número	Título del trabajo	Nombres y apellidos del estudiante	% URKUND verificado	Validación	
					Si	No
1	0318-D-FCS-17-04-2023	SOPORTE VENTILATORIO NO INVASIVO EN NIÑOS CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO II	SANTOS LAURA DAYANA LISBETH	3	x	

Atentamente,

0603371907  
GINA  
ALEXANDRA  
PILCO  
GUADALUPE

Firmado digitalmente  
por 0603371907  
GINA ALEXANDRA  
PILCO GUADALUPE  
Fecha: 2023.05.31  
09:24:43 -05'00'

PhD. Alexandra Pilco Guadalupe  
Delegado Programa URKUND  
FCS / UNACH

C/c Dr. Gonzalo E. Bonilla Pulgar – Decano FCS

## DEDICATORIA

Lleno de amor y entusiasmo dedico esta investigación a Dios por bendecir mi camino y lograr este objetivo, dedico a mis padres, hermano y abuelitos por estar pendientes en todo momento incluso en los más turbulentos, muchos de mis logros se los debo a ustedes, en especial a mi abuelito Pulí que siempre creyó en mí. A mi familia en general por ser parte de mi carrera, en especial a mi tío Jonathan por ser víctima de mis prácticas cuando más lo necesitaba y no se negaba. Me siento tan feliz por culminar esta etapa y lograr lo que un día fue tan solo un anhelo. A la universidad por abrirme las puertas y ser parte de esta familia, con docentes de excelencia para mi formación universitaria.

## **AGRADECIMIENTO**

Agradezco a Dios y a mis padres por ser los principales motores de mis sueños, gracias a ellos por confiar cada día en mí, por el apoyo incondicional a lo largo de mi carrera, dándome todo lo necesario para tener una excelente educación, forjando los valores inculcados, gracias por su amor infinito. A la Universidad Nacional de Chimborazo y docentes quienes nos brindaron todos sus conocimientos necesarios. A Estefanía Torres por su amistad y confianza brindada, por noches largas de risas, locuras sobre todo de estudio y esfuerzo. Quiero agradecer a mi persona favorita Bryan Medina quien está desde mi etapa final apoyándome y motivándome en ser mejor cada día, por su paciencia y amor incondicional. Este logro es gran parte gracias a ustedes para así concluir con éxitos mi carrera universitaria.

## ÍNDICE

DERECHOS DE AUTORÍA

DICTAMEN FAVORABLE DEL TUTOR Y MIEMBRO DE TRIBUNAL

CERTIFICADO DE LOS MIEMBROS DEL TRIBUNAL

CERTIFICADO ANTIPLAGIO

DEDICATORIA

AGRADECIMIENTO

RESUMEN

ABSTRACT

CAPÍTULO I. INTRODUCCIÓN.....	13
CAPÍTULO II. MARCO TEÓRICO .....	15
2.1.    Atrofia muscular espinal .....	15
2.1.1.    Manifestaciones Clínicas .....	16
2.2.    Sistema respiratorio .....	16
2.2.1.    Músculos del sistema respiratorio .....	17
2.2.2.    Diagnóstico.....	18
2.3.    Soporte ventilatorio no invasivo.....	18
2.3.1.    Beneficios de la VNI.....	19
2.3.2.    Contraindicaciones .....	21
2.3.3.    Protocolo de tratamiento de soporte ventilatorio no invasivo.....	21
CAPÍTULO III. METODOLOGÍA .....	24
3.1.    Criterios de Inclusión.....	25
3.2.    Criterios de Exclusión.....	25
3.3.    Estrategia de búsqueda.....	25
3.4.    Consideraciones éticas .....	26
3.5.    Métodos y criterios de selección y extracción de datos .....	26
3.6.    Valoración de la calidad de estudios (Escala PEDro).....	28
CAPÍTULO IV. RESULTADOS Y DISCUSIÓN .....	33
4.1.    Resultados .....	33
4.1.1.    Soporte Ventilatorio no Invasivo en niños con Atrofia Muscular.....	33
Tabla 4. Soporte Ventilatorio no Invasivo en niños con Atrofia Muscular .....	33
4.1.2.    TÉCNICAS O TRATAMIENTOS CON SOPORTE VENTILATORIO	39
Tabla 5. Soporte Ventilatorio en pacientes con atrofia muscular.....	39
4.1.3.    TRATAMIENTO MÉDICO EN NIÑOS CON AME.....	43



Tabla 6. Tratamiento médico en niños con AME.....	43
4.2. Discusión.....	46
CAPÍTULO V. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES .....	49
5.1. Conclusiones.....	49
5.2. Recomendaciones .....	49
Bibliografías .....	50

## **ÍNDICE DE TABLAS**

Tabla 1. Sistema respiratorio.....	17
Tabla 2. Músculos del sistema respiratorio .....	18
Tabla 3. Resultados.....	28
Tabla 4. Soporte Ventilatorio no Invasivo en niños con Atrofia Muscular .....	33
Tabla 5. Soporte Ventilatorio en pacientes con atrofia muscular .....	39
Tabla 6. Tratamiento médico en niños con AME.....	43

## **ÍNDICE DE FIGURAS**

Figura 1: Diagrama de flujo .....	26
-----------------------------------	----

## RESUMEN

La atrofia muscular espinal tipo II es una enfermedad que afecta en la asta anterior de la medula espinal, causada por la síntesis insuficiente de la proteína de supervivencia de las motoras neuronas, desarrollando debilidad en los músculos respiratorios. Por lo cual se incrementa un protocolo en base al soporte ventilatorio no invasivo ya que consiste en la ventilación a presión positiva intermitente a volúmenes para sostener la ventilación alveolar. La presente investigación se desarrolla con metodología de revisión bibliográfica la cual tiene como objetivo el recolectar información sobre la atrofia muscular espinal tipo II y el soporte ventilatorio no invasivo, a través de acervos bibliográficos.

Las bases de datos se utilizaron para obtener información mediante buscadores como: PubMed, Scielo, Elsevier, Index, repositorios virtuales, registrando una gran cantidad de publicaciones que se basan en evidencia científica. Por otro lado, se pudo encontrar 94 artículos científicos desde un rango de tiempo del 2015-2022, considerando los criterios de calificación y categorización de la escala de PEDro encontrando una mayor validez. A través de un diagrama de flujo se han destacado 45 artículos que tienen un mejor contenido científico sobre el tema investigado, concluyendo que el soporte ventilatorio no invasivo es recomendado en niños con atrofia muscular espinal.

**Palabras claves:** Atrofia Muscular Espinal, Soporte ventilatorio no invasivo.

## ABSTRACT

Spinal muscular atrophy type II is a disease that affects the anterior horn of the spinal cord, caused by insufficient synthesis of the survival protein of motor neurons, developing weakness in the respiratory muscles. For this reason, a protocol based on noninvasive ventilatory support is increased, since it consists of intermittent positive pressure ventilation at volumes to sustain alveolar ventilation.

The present research is developed with a bibliographic review methodology whose objective is to collect information on spinal muscular atrophy type II and noninvasive ventilatory support, through bibliographic collections.

The databases were used to obtain information through search engines such as: PubMed, Scielo, Elsevier, Index, virtual repositories, registering a large number of publications based on scientific evidence. On the other hand, it was possible to find 94 scientific articles from a time range of 2015-2022, considering the qualification and categorization criteria of the PEDro scale finding a higher validity. Through a flow chart, 45 articles that have better scientific content on the investigated topic have been highlighted, concluding that noninvasive ventilatory support is recommended in children with spinal muscular atrophy.

Key words: Spinal muscular atrophy, noninvasive ventilatory support.



Reviewed by:

Lic. Sandra Abarca Mgs.

ENGLISH PROFESSOR

C.C. 0601921505

## CAPÍTULO I. INTRODUCCIÓN

La atrofia muscular espinal (AME), por su sigla en inglés Spinal Muscular Atrophy (SMA), se trata de una enfermedad que afecta la parte neuromuscular autosómica recesiva que se origina por la mutación de un gen proveniente de la neurona motora, la cual genera una disminución en los niveles de proteína, causando debilidad muscular en los pacientes. La enfermedad se divide en cinco tipos clínicos, para efectos del trabajo se analiza el tipo II, el cual empieza cuando el paciente tiene entre los 6 y los 18 meses edad, una característica puntual es que el niño puede sentarse de forma independiente pero no desarrolla la capacidad para poder caminar por sí solo. El índice de supervivencia de estos pacientes es hasta la edad adulta, con tratamiento médico (Zárate et al., 2013).

El trastorno del AME en los niños es heredado de forma recesiva autosómica, es decir, que el infante lo hereda de los padres por una copia del gen defectuoso. En los padres no se ve tan presente porque son asintomáticos. Pero, esta enfermedad afecta con mayor fuerza a una persona de la misma generación, como los hermanos y los primos. Es una herencia ligada a X, significando que la madre es la que transporta el gen en uno de sus cromosomas X y se transfiere a sus hijos varones. Estos son los que heredan el cromosoma X de su madre y un cromosoma Y de su padre, pero, las mujeres son las que heredan el cromosoma X de cada padre. Entonces, las hijas poseen una mayor probabilidad de poder heredar el cromosoma X por parte su madre y padre (Ramos, 2017).

La incidencia mundial reportada de esta enfermedad es de 1 caso por cada 6000 a 11000 nacimientos. En Europa, la prevalencia media al nacimiento de la atrofia muscular espinal de tipo 2 se estima de 1 caso por cada 50.000 niños, ya que están presentes en todas las regiones del mundo (Urrutia & Ruiz, 2020).

Según Garzón, (2021) menciona que en Ecuador la AME es una patología muy rara que se genera 1 en 10.000 personas, debido a que la atrofia muscular espinal es causada a un nivel de la medula espinal asociada a una alteración.

El tener una deficiencia de la proteína SMN, perjudica enormemente el buen funcionamiento de los tejidos, como los músculos esqueléticos, el corazón, los tejidos del sistema nervioso autónomo, entérico, sistema metabólico/endocrino, el sistema linfático y el sistema reproductivo. Cuando existe una disfunción de los distintos sistemas de los

órganos se produce el inconveniente con el paciente con AME, puede presentarse con mayor incidencia conforme avanza la enfermedad (Palomino & Castiglioni, 2017).

La atención médica es necesaria y debe aplicarse de forma rápida, el apoyo del personal de enfermería es primordial ya que necesitan ayuda para la realización de actividades diarias como el manejo de dispositivos médicos necesarios para el paciente a largo plazo. Los niños con AME tipo II presentan problemas de deglución, dificultad para poder masticar y problemas respiratorios. Una opción de tratamiento que se utiliza en la actualidad por sus múltiples beneficios para el paciente es el soporte ventilatorio no invasivo, con el uso de este tratamiento, se mejora la supervivencia y calidad de vida de los pacientes (Martínez et al., 2020).

El fallo respiratorio agudo se presenta en pacientes con enfermedades neuromusculares. Se la conoce también como hipoventilación la cual requiere del soporte ventilatorio no invasivo, cuando la capacidad vital es menor del 30% en niños menores de 10 años o menos del 1500 ml en los niños, se presenta la hipoventilación diurna requiriendo el SVNI de forma continua. Para los pacientes con este tipo de enfermedad se debilita la bomba respiratoria constituidos por los músculos respiratorios, la caja torácica y la columna vertebral, generando así una cifoscoliosis, entonces cuando se incrementa la bomba respiratoria este se complementa con el SVNI para manejar la falta respiratoria en los músculos, sumándole el uso de técnicas de reclutamiento de volúmenes pulmonares o apilamiento de aire, tos asistida tanto manual como la mecánica, el uso correcto de estas técnicas permiten que se pueda permeabilizar las vías respiratorias. Esta revisión pretende dar una actualización sobre los diferentes aspectos de la VNI en estos niños severamente discapacitados, subraya la importancia de un manejo y seguimiento por un equipo multidisciplinario experto en pediatría (Puppo et al., 2021).

La investigación tiene como objetivo, recolectar información bibliográfica actualizada sobre el soporte ventilatorio no invasivo en niños con atrofia muscular espinal tipo II, mediante acervos bibliográficos que permitan establecer beneficios de su aplicación fisioterapéutica.

## **CAPÍTULO II. MARCO TEÓRICO**

### **2.1. Atrofia muscular espinal**

La atrofia muscular espinal (AME), es la principal causa genética de muerte infantil, es una enfermedad neurodegenerativa de la asta anterior de la médula espinal y las neuronas del tronco encefálico inferior. La pérdida de estas neuronas motoras da como resultado la debilidad no progresiva característica de la AME. La atrofia muscular espinal se hereda con un patrón autosómico recesivo, como resultado de la mayoría de las supresiones homocigóticas clásicas de la neurona motora de supervivencia 1 (SMN1) en el cromosoma 513.2 en el 92 % de los casos. La frecuencia de portadores es de 1/50, con una incidencia de 1/12 000 y una prevalencia de 1/100 000 (Madrid et al., 2015).

Existen varios tipos de atrofia muscular espinal que se clasifican según las métricas de presentación de la enfermedad, incluida la edad de inicio, la función motora más alta alcanzada, y edad de la muerte. La AME tipo I, también conocida como enfermedad de Werdnig Hoffman, es la más común y grave y se presenta en los meses 0 a 6 de vida con una edad promedio de muerte de menos de dos años. Esto representa aproximadamente el 50 % de los casos de SMA. Los tipos 2 y 3, también conocidos como enfermedad de Kugelberg Welander, son formas más leves que se diagnostican en la primera infancia, teniendo una esperanza de vida más larga según la gravedad de la enfermedad individual. La AME tipo 4 aparece en la edad adulta en la segunda o tercera década de la vida y es la forma funcional más alta de la enfermedad (Kakazu et al., 2021).

La atrofia muscular espinal (AME, por sus siglas en inglés) es rara y ocurre en aproximadamente 1 de cada 10 000 recién nacidos, pero se asocia con una carga clínica, psicosocial y económica considerable. La AME es una enfermedad autosómica recesiva caracterizada por una degeneración progresiva de las neuronas motoras, lo que da como resultado atrofia de los músculos esqueléticos y debilidad generalizada. La forma más común de AME es causada por mutaciones en el gen SMN1 en el cromosoma 5q, lo que resulta en una deficiencia relativa de la proteína SMN. Por lo general, se clasifica según la edad de inicio y el grado de discapacidad. El tipo I se diagnostica antes de los 6 meses de edad y los bebés no pueden sentarse sin apoyo. El tipo II generalmente se detecta entre los 6 meses y los 2 años de edad en niños que pueden sentarse de forma independiente pero nunca desarrollan la capacidad de deambular, no consiguen permanecer de pie o caminar de forma independiente, desarrollan debilidad en los músculos para respirar y

experimentar dificultad para toser, algunos de estos pueden necesitar aparatos para ayudarles en la respiración con más facilidad por la noche, en su mayoría tiene una supervivencia superior a los 25 años y en muchos casos viven debido a un intenso tratamiento de soporte. El tipo III se identifica entre los 18 meses y los 3 años de edad, pero también puede ser diagnosticado en la adolescencia. Este es un tipo menos grave de AME con pacientes que pueden caminar, pero se debilitan progresivamente y su movilidad se vuelve cada vez más limitada. Algunos médicos también reconocen la AME Tipo IV, donde los síntomas se desarrollan en adultos y el diagnóstico a menudo se hace más tarde en la vida. El tipo IV es poco común, pero a menudo se diagnostica clínicamente; estos pacientes pueden tener enfermedades de las neuronas motoras no asociadas con mutaciones en SMN1 (Tan et al., 2019).

### **2.1.1. Manifestaciones Clínicas**

La atrofia muscular espinal se clasifica como una enfermedad degenerativa de las neuronas motoras que afecta la asta anterior de la médula espinal y las neuronas motoras inferiores. Esto se debe más comúnmente a una delección homocigota de SMN1 en el cromosoma 5q11.2-13.3, lo que resulta en una ausencia o disminución de los reflejos tendinosos profundos, debilidad proximal simétrica difusa de las extremidades inferiores y en última instancia atrofia del músculo esquelético. Mientras que aquellos diagnosticados con SMA clásicamente tiene alteraciones o deleciones en el gen SMN1 telomérico. El gen centromérico SMN2 también juega un papel en la expresión fenotípica de la enfermedad. SMN2 es casi genéticamente idéntico a SMN1 excepto por una mutación de un solo punto. Esta mutación hace que se omita el exón 7 durante el procesamiento previo al ARNm, lo que hace que el ARNm posterior se degrade rápidamente, lo que conduce a un menor rendimiento de proteína funcional. Actualmente no existe una correlación absoluta de genotipo a fenotipo entre los genes SMN y la progresión de la enfermedad. Sin embargo, el aumento del número de copias de SMN2 está asociado con los fenotipos clínicos menos graves debido a su capacidad para funcionar de manera similar a SMN1 cuando está presente en cantidades más altas. Los niveles bajos de la proteína FL-SMN producida por SMN2 son suficientes para asegurar el desarrollo embrionario y evitar que la enfermedad se vuelva embrionariamente letal (Kakazu et al., 2021).

## **2.2. Sistema respiratorio**



El sistema respiratorio desempeña la función de brindar al ser humano la oxigenación de la sangre. La estructura del sistema respiratorio se clasifica en alta y baja o también denominada en superior e inferior, se considera el hito anatómico a el cartílago cricoides. A nivel funcional se considera alta la vía extratorácica y baja la intratorácica (Sánchez & Concha, 2018). A continuación, se detalla la función de cada órgano, en base a su estructura.

**Tabla 1.** Sistema respiratorio

<b>Sistema respiratorio</b>	
<b>Tracto respiratorio superior</b>	
<b>Órganos</b>	<b>Función</b>
<b>Nariz y fosas nasales</b>	Calentar el aire durante la inhalación y retener la humedad en la exhalación.
<b>Senos paranasales:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Frontales</b></li> <li>• <b>Etmoidales</b></li> <li>• <b>Esfenoidales</b></li> <li>• <b>Maxilares</b></li> </ul>	Son cavidades llenas de aire, producen moco que drena en la nariz para mantenerla húmeda, libre de polvo y microbios
<b>Boca</b>	Permite la entrada de aire, pero sin el filtrado de polvo y la humidificación que proporcionan las fosas nasales
<b>Faringe</b>	Permite la comunicación entre las fosas nasales, la cavidad bucal
<b>Laringe</b>	Evita el pasaje de los alimentos con el reflejo de tos y la dinámica de protección de la epiglotis
<b>Tráquea</b>	Evita los roces con el esófago.
<b>Tracto respiratorio inferior</b>	
<b>Alveolos</b>	Produce la respiración externa
<b>Bronquios</b>	Ingreso y salida de aire de los pulmones
<b>Pulmones</b>	Intercambio gaseoso entre el aire que respiramos y nuestro Cuerpo

Nota. En la siguiente tabla se detalla el órgano respiratorio y sus funciones considerando el tracto respiratorio inferior y superior

### **2.2.1. Músculos del sistema respiratorio**

Los músculos respiratorios son morfológica y funcionalmente, músculos estriados esqueléticos que tiene como función principal el mantener la ventilación continua para mantener la vida del ser humano. Lo cual implica el movimiento de la estructura elástica como el tórax y así lograr que ingrese aire hacia los pulmones y se facilita el intercambio gaseoso. El diafragma es el músculo principal de la ventilación, son distintos músculos que participan e intervienen para que el ser humano respire, a través de la interacción sincrónica, incluso a pesar de la ubicación anatómica, la orientación geométrica e

inervación motora distintas. Se pueden adaptar fácilmente a las distintas condiciones y así responder a estímulos químicos y neuronales (Puppo et al., 2021).

**Tabla 2.** Músculos del sistema respiratorio

<b>Músculos inspiratorios</b>	
<b>Músculo</b>	<b>Función</b>
Diafragma	Expande los pulmones y aumenta el volumen torácico.
Intercostales externos	Expande la cavidad torácica al rotar las costillas hacia arriba y hacia abajo.
Escalenos	Eleva la primera y segunda costilla.
Pectoral menor	Ayuda en la elevación de las costillas.
Serrato anterior	Sirve como accesorio a la hora de elevar las costillas.
Esternocleidomastoideo	Eleva las costillas, el esternón y las clavículas.
Elevadores de las costillas	Elevar las costillas.
Trapezio superior	La porción superior o ascendente rota la escapula y eleva hombros y costillas
<b>Músculos espiratorios</b>	
<b>Intercostales internos</b>	Se encarga de deprimir y cerrar las costillas
Oblicuo interno	Deprimir la parte baja del pecho, rota y reflexiona el tronco
Oblicuo externo	
Triangular del esternón	Desciende las costillas superiores, sobre todo la primera.
Transverso del abdomen	Deprime la parte baja del pecho
Recto abdominal	Comprime el pecho y flexiona el tronco

Nota. En la siguiente tabla se detalla los músculos del sistema respiratorio clasificados en inspiratorios y espiratorios

### 2.2.2. Diagnóstico

A nivel clínico el diagnóstico de atrofia muscular espinal tipo II, conjunto con la presencia de hipotonía, debilidad muscular respiratorio de forma progresiva puede generar y conducir a que el paciente tenga una enfermedad pulmonar restrictiva, por lo cual es necesario aplicar el SNVI en pacientes pediátricos (Puppo et al., 2021).

### 2.3. Soporte ventilatorio no invasivo

Es una modalidad ventilatoria, el cual consiste en la ventilación a presión positiva intermitente a volúmenes para sostener la ventilación alveolar. Las técnicas de SVNI tienen como finalidad la prevención de la insuficiencia respiratoria y el fallo ventilatorio. El SVNI es aplicado por las pautas relacionadas con el mejoramiento en la funcionalidad

del aparato respiratorio, tos asistida mecánica con comprensión manual, aspiración de secreciones y apilamiento de aire, se puede efectuar en el hogar (Sánchez & Concha, 2018).

La ventilación no invasiva (VNI) a largo plazo implica la entrega de asistencia ventilatoria a través de una interfaz no invasiva, a diferencia de la ventilación invasiva mediante una traqueotomía. Los niños con enfermedad neuromuscular (ENM) representan el mayor grupo de niños que requieren VNI a largo plazo. De hecho, los músculos respiratorios rara vez se respetan en los niños con ENM, lo que los pone en riesgo de hipoventilación alveolar, especialmente durante el sueño. El papel de la VNI es entonces asistir o “reemplazar” los músculos respiratorios debilitados para corregir la hipoventilación alveolar manteniendo un volumen tidal y una ventilación por minuto suficientes. A pesar del amplio uso de la VNI en niños con ENM, faltan criterios validados para iniciar la VNI y el seguimiento depende principalmente de la experiencia y la práctica. La VNI se asocia con una corrección del intercambio gaseoso diurno y nocturno, un aumento de la eficiencia del sueño y un aumento de la supervivencia, pero los datos sobre la calidad de vida son escasos. En niños, los aspectos tecnológicos de la VNI son cruciales con la necesidad de adaptaciones periódicas según la edad del paciente y la progresión de la enfermedad (Schwake et al., 2018).

### **2.3.1. Beneficios de la VNI**

El beneficio de la VNI se ha demostrado tanto para los resultados subjetivos como objetivos. Se han informado mejoras en el índice de alteraciones respiratorias y la arquitectura del sueño en los pacientes. También se han observado beneficios sintomáticos en la calidad del sueño, dolores de cabeza, somnolencia diurna, apetito, concentración y sudoración. Además, se ha demostrado que la VNI reduce las estancias en el hospital con un 85% y en la unidad de cuidados intensivos (UCI) con un 68% en el nuevo año al iniciar la VNI, en comparación con el año anterior, en una población mixta de 15 niños con afecciones neuromusculares, algunos de los cuales tenían AME. Aunque los niños con AME Tipo 1 en NIV requirieron múltiples admisiones durante la infancia, tuvieron menos admisiones con el aumento de la edad (Giménez et al., 2021). Los objetivos de la VNI incluyen una mejor calidad de vida para el paciente y sus familiares, desarrollando una expansión adecuada de la pared torácica inspiratoria, normalizando el intercambio de gases nocturnos y diurnos, la prevención de infecciones respiratorias, reducción en la hospitalización y mejora de la supervivencia general.

El uso de la VNI en niños con ENM contrasta con el número limitado de estudios que han evaluado los beneficios de la VNI en niños. Los estudios que involucraron a un pequeño número de pacientes han demostrado que la VNI se asocia con una corrección del intercambio de gases diurno y nocturno, una mejor calidad del sueño y una reducción de los síntomas asociados con los trastornos respiratorios del sueño (Puppo et al., 2021). La VNI también se ha asociado con un aumento de la supervivencia en pacientes con DMD en series de casos y en un estudio nacional en Dinamarca. De hecho, un análisis del registro nacional de DMD en Dinamarca mostró que la mortalidad se redujo significativamente entre 1977 y 2001 debido al gran aumento de usuarios de ventiladores. También se ha demostrado que la VNI, asociada con el apoyo nutricional y las técnicas de tos asistida, aumenta la supervivencia de los lactantes con AME tipo I. La VNI también se asoció con una mejora en la calidad de vida en bebés con AME y niños con DMD. Se ha demostrado que la VNI, asociada con la insuflación-exuflación mecánica, previene las deformidades torácicas y la consiguiente hipoplasia torácica y pulmonar en niños pequeños con ENM. Se ha demostrado que la respiración con presión positiva intermitente (IPPB), que consiste en el suministro de altas presiones inspiratorias intermitentes, generalmente a diario, aumenta la ventilación en pacientes con ENM. Tanto la técnica VNI como la IPPB también son eficaces para prevenir la atelectasia y el riesgo de neumonía en niños con ENM (Fauroux et al., 2020). En la práctica clínica, la VNI se asocia con una mejor alimentación, aumento de peso y crecimiento, lo que puede estar relacionado con una disminución del trabajo respiratorio y la consiguiente quema calórica y una mejor alimentación y deglución. La disfunción neurocognitiva y los trastornos del comportamiento son las consecuencias más comunes y graves de la apnea obstructiva del sueño (AOS) en los niños (Thavagnanam et al., 2018), pero este aspecto se ha estudiado menos en los niños con ENM. Los beneficios de la ventilación con boquilla informados por los pacientes se asociaron con una reducción de la disnea y la fatiga, así como con una mejora en el habla y la alimentación en un estudio de 30 pacientes (Schwake et al., 2018).

Una revisión de los datos del registro de AME indica que la ventilación (invasiva o no invasiva) durante más de 16 horas por día, el uso del dispositivo mecánico de insuflación-exuflación (MI-E) y la alimentación por sonda de gastrostomía, son los 3 factores que mejoran significativamente la supervivencia después de controlar las variables demográficas y de atención clínica (Fauroux et al., 2020). Según los datos del registro la

mayor parte de la utilización de la VNI fue con máscara (Fauroux et al., 2020). En el grupo de pacientes con presentación más tardía se observa una mejor supervivencia con VNI. Por lo tanto, en algunos casos, la VNI puede mejorar los síntomas y prolongar la vida. Los datos anteriores sugirieron que la VNI parecía mejorar la supervivencia solo en niños con AME Tipo 1 que presentaban después de los 3 meses de edad. Sin embargo, la VNI mejoró los resultados de supervivencia a largo plazo a pesar de incluir un subconjunto de niños con AME tipo 1 que habían comenzado los síntomas clínicos antes de los 3 meses de edad (Giménez et al., 2021).

### **2.3.2. Contraindicaciones**

- En aquellos niños con déficit de aprendizaje o atención, a nivel neurológico, es difícil ventilar utilizando la ventilación no invasiva
- Utilizar una interfase durante un aproximado de 24 horas de forma continua llega a limitar la expresión facial.
- Tener un contacto interpersonal y manipular el equipo con las manos (Vega et al., 2007) (Rojas, 2020).
- Paro cardíaco o respiratorio
- Obstrucción de la vía aérea superior
- Presencia de secreciones
- Inestabilidad hemodinámica
- Depresión sobre el nivel de conciencia
- Poca colaboración del paciente, sumándole la negatividad al tratamiento
- Riesgo elevado de aspiración.
- Poca colaboración o intolerancia de la mascarilla (Khirani et al, 2014) (Domingo & Martínez, 2016)

### **2.3.3. Protocolo de tratamiento de soporte ventilatorio no invasivo**

#### **Mascarilla simple**

Es un dispositivo que permite recibir el flujo constante. Posee orificios laterales, con un espacio muerto de 100 cc, de forma intrascendente. Durante la inspiración del oxígeno inhalado se acumula con el aire del ambiente, el cual ingresa por los distintos orificios de ventilación. Mientras, la FIO<sub>2</sub> (Fracción inspirada de oxígeno), cumple la función de ser

administrada y lograr la interacción entre varios factores como el volumen que posee la máscara, el volumen corriente, la frecuencia respiratoria y el flujo.

Lo normal es que un paciente que tengan un patrón ventilatorio estable reciba una administración de FIO<sub>2</sub> del 40% flujo de 5-6L min, del 50% con 6-7 L por min, del 60% con 7-8 L por min y hasta 65% con 10 L por min (Rojas, 2020).

La dificultad se presenta cuando el flujo es muy bajo, o el paciente presenta una ventilación muy elevada, genera así re inhalación excesiva de CO<sub>2</sub>, por la ausencia de la pausa espiratoria. Un problema común en niños es la sensación de claustrofobia, para solucionarlo se debe colocar la mascarilla cerca de la nariz sin fijarla directamente a la cara.

### **Mascarilla Venturi**

Se utiliza para aquellos pacientes que requieren una FIO<sub>2</sub> de forma confiable y consistente, específicamente en paciente con hipoxemia crónica. El equipo está conformado por una mascarilla facial simple y el dispositivo Venturi el cual se ajusta al tubo de suministro de oxígeno y el cuerpo de la máscara. Entonces, a medida que fluye el oxígeno sobre el espacio dentro del dispositivo, la velocidad y la energía cinética incrementa. La energía al ser constante y si la cinética incrementa, genera una disminución en la energía potencial del sistema y la presión negativa al ser gradiente se mezcla con el aire del ambiente y el oxígeno proporcionado por el dispositivo Venturi (Rojas, 2020).

### **Ventilación mecánica no invasiva**

Es considerado un método de primera línea que se recomienda para el soporte del ventilador en aquellos pacientes que tienen insuficiencia respiratoria aguda. Su administración se genera a través de la combinación de ventilación con soporte de presión (PSV), sumándole la presión positiva cuando finaliza la espiración (PEEP). Entonces, la presión positiva continua por la vía aérea, se lo toma como un método de VMNI, pero no siempre es así (Andrade et al., 2018).

Esto se produce debido a que no aporta una presión en la inspiración. Pero el PEEP posee un papel vital para el reclutamiento alveolar, produciendo que se colapse de forma dinámica la vía aérea en la espiración. El equipo se compone de una máscara facial o nasal compuesta por un casco. Para esto, el paciente necesita estar despierto y que sea capaz de proteger la vía aérea, pero, no se puede utilizar en pacientes obnubilados o

aquellos que tienen vómitos o cualquier otra amenaza de protección a la vía aérea (Canzobre & Simonassi, 2020).

Pero, existen dos opciones al considerar la ventilación mecánica no invasiva. La presión positiva continua de la vía aérea que es el encargado de entregarla durante el ciclo respiratorio, además, de la fracción de oxígeno inspirado de manera específica. El análogo PEEP, que se mide al final de la espiración, permite el reclutamiento de alvéolos, proveniente del colapso y así disminuye el trabajo ventilatorio. Mientras, que la presión bifásica de la vía aérea es la que genera dos tipos de presiones en el ciclo respiratorio. Cabe mencionar, que para poder utilizar el VMNI, es necesario identificar la afección de base para que responda bien el VMNI. En patologías donde se debe aplicar este tratamiento es aquellos pacientes con IRA y sus distintas patologías relacionadas (Rojas, 2020).

### **CAPÍTULO III. METODOLOGÍA**

El presente trabajo de investigación es una revisión bibliográfica basándose en un diseño documental que posee un enfoque cualitativo, su realización proviene de la selección, clasificación, orden, exclusión, interpretación de las principales fuentes bibliográficas, artículos científicos, revistas, para su búsqueda se utilizó las principales bases de datos como: Pubmed, Scielo, Elsevier, Index, Medigraphic, Science Direct, entre otros. Para la recolección bibliografía fue necesaria la búsqueda del tema en distintos idiomas como, el español, portugués e inglés, los cuales aportaron con información relevante con base científica y autenticidad enfocándose en periodo de publicaciones desde el 2015 al 2022, que incluye un proceso lógico de Soporte Ventilatorio no Invasivo en niños con Atrofia Muscular Tipo II. Además, se empleó un diseño no experimental, ya que no se manipulan las variables, solo se observa el fenómeno en su contexto natural y se analiza.

Se utilizó un enfoque descriptivo, el cual permite caracterizar los principales conceptos, teorías, aportes de investigación y datos de la población que es objeto de estudio de las variables que son Soporte ventilatorio no invasivo y Atrofia Muscular tipo II. También, se presenta un nivel explicativo la cual se enfoca en buscar un porqué de los hechos a través de la relación y determinación de las causas-efectos, de tal manera, que así se logra obtener resultados y conclusiones de mayor relevancia enfocándose en conocimientos basados en la revisión bibliográfica.

El estudio posee un tipo de investigación de corte transversal, ya que la revisión tiene una recolección de datos e información de artículos científicos en un tiempo determinado, lo cual facilito a la conducción del análisis y revisión de datos enfocados en el tema de estudio. Además, es de tipo retrospectivo ya que se añadió información relevante de pacientes que utilizan el Soporte ventilatorio no invasivo en niños con atrofia muscular.

El método deductivo, facilita el establecimiento de un vínculo formado entre la teoría y la observación, deduciendo desde la teoría el fenómeno que es objeto de observación. El método inductivo permite que se acumulen conocimientos información aislada. El método de investigación utilizado fue el método deductivo-inductivo el cual hace referencia a una perspectiva puntual de razonamiento el cual permite la extracción de conclusiones lógicas y validas basándose en premisas, que van de lo general a particular y viceversa, partiendo de lo más grande que es el abordaje del Soporte Ventilatorio no Invasivo en pacientes con Atrofia Muscular espinal. Además, el método científico para



este se utilizó la escala de PEDro, para obtener información de documento validados que son científicos, en base a los artículos recolectados.

La base de datos inicial estuvo conformada por 94 artículos científicos que fueron recopilados, de los cuales se destacaron 45 documentos utilizando la escala de PEDro.

### **3.1. Criterios de Inclusión**

- Los artículos considerados se guiaron por revisiones técnicas, retrospectivas y por ensayos clínicos de forma aleatoria.
- Artículos sobre el tema de investigación, como la atrofia muscular tipo II y soporte ventilatorio no invasivo.
- Artículos en español, inglés y portugués proveniente de revistas científicas, artículos y revisiones bibliográficas.
- Artículos con puntuación alta en escala de PEDro.
- Artículos liberados en Sci hub.

### **3.2. Criterios de Exclusión**

- Artículos que utilizan la ventilación mecánica invasiva como tratamiento.
- Artículos que en base a la valoración de la escala de PEDro tienen una puntuación inferior a 6/10.
- Artículos que incluya a adultos mayores en la investigación.
- Artículos con otro tipo de enfermedad donde apliquen el Soporte ventilatorio no invasivo.
- Artículos duplicados.
- Artículos que no se pueden descargar de Sci Hub.
- Artículos excluidos después de la lectura.

### **3.3. Estrategia de búsqueda**

El presente estudio se efectuó como un proceso de recolección, recopilación y selección de información con evidencia científica sobre el tema de estudio, en donde las bases de datos utilizadas dieron soporte a la investigación ya que tiene una base científica y son comprobadas por profesionales e investigadores en todo el mundo. Entonces, como estrategia de búsqueda se utilizó términos de enlace como “OR” y “FOR”, utilizando palabras en inglés que fueron las más importantes para la búsqueda como: (SMA), spinal

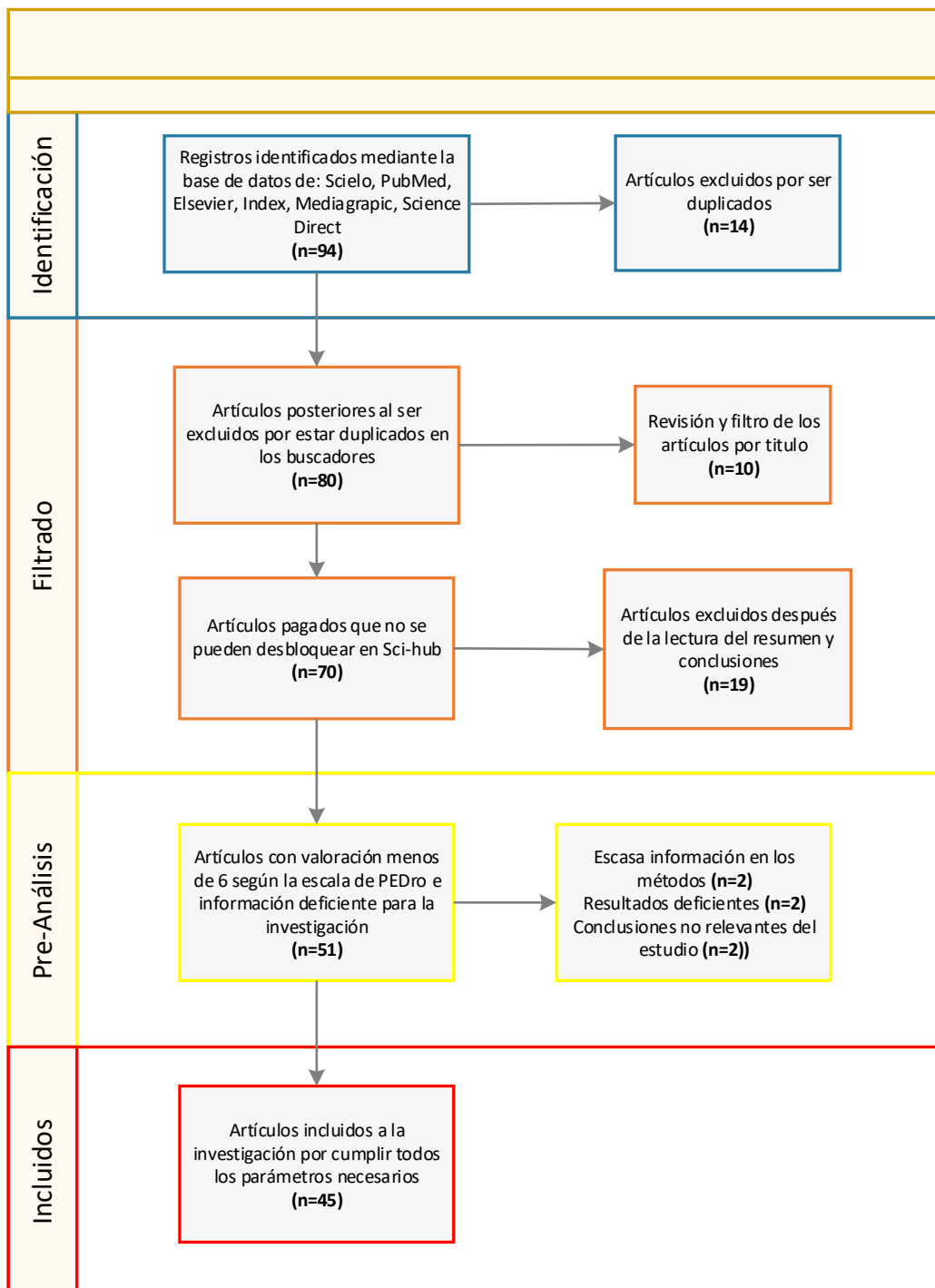
muscular atrophy, non-invasive ventilatory support, Werdnig-Hoffmann y en español la palabra más buscada fue AME.

### **3.4. Consideraciones éticas**

El presente proyecto es de tipo bibliográfico, lo que significa que no existe una interacción entre la investigadora y la población de estudio. Todos los documentos, artículos científicos y revistas poseen un reglamento ético y se respeta su forma de investigación.

### **3.5. Métodos y criterios de selección y extracción de datos**

**Figura 1:** Diagrama de flujo



### 3.6. Valoración de la calidad de estudios (Escala PEDro)

**Tabla 3.** Resultados

N°	AÑO	BASE DE DATOS	AUTORES	Título Original	Título en español	ESCALA DE PEDRO
1.	2016	Scielo	(Valencia et al., 2016)	Clinical characteristics of patients under 18 years of age with spinal muscular atrophy in Medellín, 2008 - 2013	Características clínicas de los pacientes menores de 18 años con atrofia muscular espinal en Medellín, 2008 - 2013	7
2.	2021	Scielo	(Aguerre et al., 2021)	Natural history of spinal atrophy type 1	Historia natural de la atrofia espinal tipo 1	8
3.	2015	Elsevier	(Agra et al., 2015)	Spinal muscular atrophy and respiratory failure. How do primary care pediatricians act in a simulated scenario?	Atrofia muscular espinal y fracaso respiratorio. ¿Cómo actúan los pediatras de atención primaria en un escenario simulado?	7
4.	2021	PubMed	(Amicis et al., 2021)	Growth patterns in children with spinal muscular atrophy	Patrones de crecimiento en niños con atrofia muscular espinal	7
5.	2021	PubMed	(Yao et al., 2021)	Quality of life of children with spinal muscular atrophy and their caregivers from the perspective of caregivers: a Chinese cross-sectional study	Calidad de vida de niños con atrofia muscular espinal y sus cuidadores desde la perspectiva de los cuidadores: un estudio transversal chino	7
6.	2021	PubMed	(Agosto et al., 2021)	Do we always need to treat patients with spinal muscular atrophy? A personal view and experience	¿Debemos tratar siempre a los pacientes con atrofia muscular espinal? Una visión y experiencia personal.	8

7.	2017	Elsevier	(Palomino & Castiglioni, 2017)	Spinal muscular atrophy: respiratory management from the perspective of recent therapeutic advances	Atrofia muscular espinal: manejo respiratorio en la perspectiva de los recientes avances terapéuticos	7
8.	2022	PubMed	(Ferrantini et al., 2022)	Body mass index in type 2 spinal muscular atrophy: a longitudinal study	Índice de masa corporal en la atrofia muscular espinal tipo 2: un estudio longitudinal	8
9.	2020	PubMed	(Longo et al., 2020)	Anesthesia for intrathecal nusinersen placement in patients with spinal muscular atrophy	Anestesia para colocación de nusinersen intratecal en pacientes con atrofia muscular espinal	7
10.	2017	Scielo	(Ramos, 2017)	Spinal muscular atrophy	Atrofia muscular espinal	8
11.	2015	PubMed	(Sansone et al., 2015)	1st Italian SMA Family Association Consensus Meeting: Management and recommendations for respiratory involvement in spinal muscular atrophy (SMA) types I-III, Rome, Italy, 30-31 January 2015	Primera reunión de consenso de la Asociación Italiana de Familias de AME: Manejo y recomendaciones para la afectación respiratoria en la atrofia muscular espinal (AME) tipos I-III, Roma, Italia, 30-31 de enero de 2015	7
12.	2021	PubMed	(Kakazu et al., 2021)	Risdiplom for the Use of Spinal Muscular Atrophy	Risdiplom para el uso de la atrofia muscular espinal	7
13.	2020	Index	(Prado et al., 2020)	Non-invasive ventilatory support in severe acute ventilatory failure in adolescents with neuromuscular disease and obesity. Study of cases	Soporte ventilatorio no invasivo en insuficiencia ventilatoria aguda severa en adolescentes con enfermedad neuromuscular y obesidad. Estudio de casos	7
14.	2021	Index	(Giménez et al., 2021)	Respiratory care of patients with spinal muscular atrophy	Cuidados respiratorios de los pacientes con atrofia muscular espinal	8
15.	2021	Index	(Herrero et al., 2021)	Respiratory rehabilitation for patients with duchenne muscular dystrophy in stages of loss of gait	Rehabilitación respiratoria para pacientes con distrofia muscular de duchenne en etapas de pérdida de la marcha	7
16.	2017	Index	(Lenhart et al., 2017)	Radiographic and Respiratory Effects of Growing Rods in Children with Spinal Muscular Atrophy	Efectos radiográficos y respiratorios de los bastones de crecimiento en niños con atrofia muscular espinal	8

17.	2022	PubMed	(Darras et al., 2022)	Distribution of weight, stature, and growth status in children and adolescents with spinal muscular atrophy: An observational retrospective study in the United States	Distribución del peso, la estatura y el estado de crecimiento en niños y adolescentes con atrofia muscular espinal: un estudio observacional retrospectivo en los Estados Unidos	8
18.	2019	Index	(Concepción & Prado, 2019)	Clasificación de Sub-tipos de Atrofia Espinal Tipo 1 y 2 según Capacidad Vital y Evaluaciones respiratorias específicas.	Clasificación de Sub-tipos de Atrofia Espinal Tipo 1 y 2 según Capacidad Vital y Evaluaciones respiratorias específicas.	8
19.	2019	PubMed	(Tan et al., 2019)	Healthcare Utilization, Costs of Care, and Mortality Among Patients With Spinal Muscular Atrophy	Utilización de la atención médica, costos de la atención y mortalidad entre pacientes con atrofia muscular espinal	10
20.	2020	PubMed	(Halanski et al., 2020)	Peri-operative management of children with spinal muscular atrophy	Manejo perioperatorio de niños con atrofia muscular espinal	8
21.	2021	Scielo	(Giménez et al., 2021) <sup>31</sup>	Evaluation of Respiratory Function in Patients with Neuromuscular Diseases	Evaluación de la Función Respiratoria en Pacientes con Enfermedades Neuromusculares	7
22.	2020	PubMed	(Praud, 2020) <sup>32</sup>	Long-Term Non-invasive Ventilation in Children: Current Use, Indications, and Contraindications	Ventilación no invasiva a largo plazo en niños: uso actual, indicaciones y contraindicaciones	8
23.	2016	PubMed	(LoMauro et al., 2016)	Spontaneous Breathing Pattern as Respiratory Functional Outcome in Children with Spinal Muscular Atrophy (SMA)	Patrón de respiración espontánea como resultado funcional respiratorio en niños con atrofia muscular espinal (AME)	9
24.	2021	Index	(Toñanez et al., 2021)	Clinical, epidemiological and genetic characterization of patients with Spinal Muscular Atrophy: series of 26 pediatric patients.	Caracterización clínica, epidemiológica y genética de pacientes con Atrofia Muscular Espinal: serie de 26 pacientes pediátricos.	9
25.	2019	PubMed	(Gidaro & Servais, 2019)	Nusinersen treatment of spinal muscular atrophy: current knowledge and existing gaps	Tratamiento nusinersen de la atrofia muscular espinal: conocimientos actuales y lagunas existentes	8

26.	2020	PubMed	(Pucciarelli et al., 2020)	3D Facial morphology in children affected by spinal muscular atrophy type 2 (SMAII)	Morfología facial 3D en niños afectados de atrofia muscular espinal tipo 2 (SMAII)	8
27.	2022	Index	(Cardona et al., 2022)	Clinical and functional characterization of patients with spinal muscular atrophy in central-western Colombia	Caracterización clínica y funcional de pacientes con atrofia muscular espinal en el centro-occidente colombiano	9
28.	2017	Scielo	(Alatorre et al., 2017)	Spinal muscular atrophy: clinical and genetic study in Mexico	Atrofia muscular espinal: estudio clínico y genético en México	9
29	2020	Medigraphic	(Urrutia & Ruiz, 2020)	Perfil demográfico y clínico de pacientes con atrofia muscular espinal: serie de 31 pacientes	Perfil demográfico y clínico de pacientes con atrofia muscular espinal: serie de 31 pacientes	10
30.	2021	Scielo	(Giménez et al, 2021)	Recommendations for the respiratory management of patients with spinal muscular atrophy	Recomendaciones para el manejo respiratorio de los pacientes con atrofia muscular espinal	9
31.	2015	PubMed	(Cancelinha et al., 2015)	Long-term ventilation in children: Ten years later	Ventilación a largo plazo en niños: diez años después	8
32.	2019	PubMed	(Solervicens & Montenegro, 2019)	Demographic and clinical-functional profile of patients with spinal muscular atrophy treated at the Teletón Santiago Institute	Perfil demográfico y clínico-funcional de pacientes con atrofia muscular espinal atendidos en el Instituto Teletón Santiago	10
33.	2020	PubMed	(Vega et al., 2020)	Quality of life in children and adolescents with Spinal Muscular Atrophy	Calidad de vida en niños y adolescentes con Atrofia Muscular Espinal	9
34.	2017	Index	(Costa et al.,2017)	Indications and initiation of mechanical ventilation support at home	Indicaciones e inicio del soporte de ventilación mecánica en domicilio	8
35.	2022	Science Direct	(Castellano et al., 2022)	Delphi consensus on recommendations for the treatment of patients with spinal muscular atrophy in Spain (RET-AME consensus)	Consenso Delphi de las recomendaciones para el tratamiento de los pacientes con atrofia muscularespinal en Espana~ (consenso RET-AME)	8
36.	2018	PubMed	(Sánchez y Concha, 2018)	Structure and functions of the respiratory system	Estructura y funciones del sistema respiratorio	6

37.	2021	PubMed	(Puppo et al., 2021)	Respiratory physiology of the muscles of respiration	Fisiología respiratoria fisiología de los músculos de la respiración	6
38.	2020	PubMed	(Fauroux et al., 2020)	Non-invasive Ventilation in Children With Neuromuscular	Ventilación no invasiva en niños con trastornos neuromusculares	7
39.	2018	PubMed	(Thavagnanam et al., 2018)	Section 7: Spinal muscular atrophy and home ventilation.	Bloque 7: Atrofia muscular espinal y ventilación domiciliaria.	7
40.	2018	PubMed	(Schwake et al., 2018)	Non-Invasive Ventilation Reduces Respiratory Tract Infections in Children With Neuromuscular Disorders	La ventilación no invasiva reduce las infecciones del tracto respiratorio en niños con trastornos neuromusculares	7
41.	2012	PubMed	(Marcus et al., 2012)	Diagnosis and Management of Childhood Obstructive Sleep Apnea Syndrome	Diagnóstico y manejo del síndrome de apnea obstructiva del sueño infantil	6
42.	2014	PubMed	(Khirani et al., 2014)	Evaluation of Ventilators for Mouthpiece Ventilation in Neuromuscular Disease	Evaluación de Ventiladores para Ventilación con Boquilla en Enfermedades Neuromusculares	6
43.	2007	PubMed	(Vega et al., 2007)	Non-invasive ventilatory support in neuromuscular diseases.	Soporte ventilatorio no invasivo en enfermedades neuromusculares.	7
44.	2016	PubMed	(Domingo et al., 2016)	Guide for the use of non-invasive mechanical ventilation in emergencies	Guía para la utilización de la ventilación mecánica no invasiva en urgencias	7
45.	2020	PubMed	(Rojas et al., 2020)	Review of non-invasive ventilatory support options for patients with acute respiratory failure	Revisión de las opciones de soporte ventilatorio no invasivo para pacientes en insuficiencia respiratoria aguda	7



## CAPÍTULO IV. RESULTADOS Y DISCUSIÓN

### 4.1. Resultados

#### 4.1.1. Soporte Ventilatorio no Invasivo en niños con Atrofia Muscular

**Tabla 4.** Soporte Ventilatorio no Invasivo en niños con Atrofia Muscular

<b>Autor</b>	<b>Tipo de estudio</b>	<b>Población</b>	<b>Intervención</b>	<b>RESULTADO</b>
(Valencia et al., 2016)	Estudio descriptivo, retrospectivos	29 pacientes menores de 18 años	Iniciaron soporte ventilatorio rápido con el fin de mejorar la sobrevida de los pacientes, medidas nutricionales, uso de dispositivos ortopédicos	Encontraron Atrofia muscular espinal de tipo II con el 62%, del tipo I con el 24.13%, con manifestaciones como la hipotonía con el 100%, debilidad muscular con el 93.1%, arreflexia osteotendinosa 82.8%, fasciculaciones en la lengua con el 48.3% y 6 pacientes con delección de exón 7
(Aguerre et al., 2021)	Cohorte	Población de 59 pacientes con una edad de 2.19 meses y con diagnóstico de 3,9 meses	Intervención respiratoria: cuidados de apoyo respiratorio, ventilación no invasiva, cuidados de apoyo respiratorio con ventilación invasiva	Se encontró insuficiencia respiratoria en niños de 5 años- 8 meses y en jóvenes de 13 años 8 meses, presente la 1b en 53 casos y 1C en 6 casos
(Agra et al., 2015)	Revisión sistemática	34 grupos de 4 pediatras que participaron en 17 cursos Pediatras de atención primaria	Asistencia clínica inicial como el administrar oxígeno y soporte ventilatorio	El equipo de pediatría que aplicó la intervención, reportó que solo el 94% de los grupos lo realizaron de manera correcta, el 85% generó un conflicto entre padres, de estos el 29% lo realizaron por iniciativa propia sin considerar la opinión de los padres, el 23% los excluyó, y el 6% lo involucró y consideró su opinión.
(Amicis et al., 2021)	Estudio Observacional multicéntrico	133 niños con atrofia muscular espinal tipo 1 y 82 con atrofia muscular tipo 2	Sin tratamiento previo	Los niños en crecimiento con atrofia muscular espinal tienen una edad entre 0,6 meses y 4,1 años.
(Yao et al., 2021)	Estudio transversal	101 niños de una edad de 0 a 17 años	Uso del medicamento Nusinersen	El objetivo del estudio es evaluar la calidad de vida de los niños y sus cuidadores como factor asociado. Se evidencia que los niños con atrofia muscular espinal tipo III tienen un

				promedio alto en el cuestiono PedsQL y altos en el dominio de la enfermedad neuromuscular y los recursos familiares a diferencia de los niños con atrofia muscular espinal tipo I y tipo II
(Agosto et al., 2021)	Análisis descriptivo	17 niños con atrofia muscular espinal tipo I y 18 pacientes con atrofia muscular tipo II	Nusinersen desde edad temprana	De los 17 niños con AME I, 6 llegaron a interrumpir el tratamiento con Nusinersen debido a los afectos adversos, 11 restantes solo 9 llegaron a responder a la terapia. Mientras que los niños con AME II, solo 2 recibieron Nusinersen, 5 niños no terminaron el tratamiento y de los 13 restantes solo 6 responden al tratamiento
(Palomino y Castiglioni,2017)	Revisión	Revisión integrado de los avances terapéuticos de la AME	Traqueotomía, ventilación mecánica invasiva con soporte ventilatorio no invasivo y asistencia mecánica.	Las nuevas terapias tendrán como objetivo, el reemplazar o corregir el gen SM1 que este defectuoso, poder modular los reguladores del splicing con la promoción de la inclusión del exón 7 y activar los promotores del gen SMN2, estabilizar la proteína. Las nuevas terapias son las células madres, moléculas neuroprotectores y compuestos que incrementan la fuerza muscular.
(Ferrantini et al., 2022)	Estudio transversal	102 pacientes para 344 visitas de edad entre 0-20 años	No se incluyen datos de la intervención	El peso de los niños esta entre 3.90 y 83 kg y el IMC entre 8,4 Y 31,6
(Longo et al., 2020)	Estudio descriptivo	4 pacientes de género femenino entre edades de 14 y 36 años	Nusinersen/Spinraza raquídeo bajo anestesia general con propofol	Uso del tratamiento Nusinersen ayudo a mejorar la calidad de vida de los pacientes. Aunque los pacientes del estudio presentaron problemas clínicos como, insuficiencia respiratoria, disfunción al tragar, regurgitación y aspiración
(Ramos, 2017)	Revisión sistemática de AME tipo I, II y III	10 artículos	Spinraza	Esta condición es una de las mayores causas de mortalidad infantil en niños menores de dos años, e incidencia de 1/10,000 en nacidos vivos
(Sansone et al., 2015)	Revisión literaria	454 pacientes del Registro italiano de AME	Proponer recomendaciones para el manejo de la atención respiratoria.	Realizaron una actualización de registros del 2007 de la atención respiratoria en AME, detallando recomendaciones para el manejo respiratorio
(Kakazu et al., 2021)	Revisión sistemática del	Análisis de 3 estudios	Risdiplam	Risdiplam es una tratamiento médico oral aprobado para tratar AME

	tratamiento Risdiplam			
(Prado et al., 2020)	Estudio Descriptivo	2 casos de adolescentes obesos con enfermedades neuromusculares de 11 y 14 años y distrofia muscular de Duchenne	Soporte ventilatorio no invasivo (SVNI)	El soporte ventilatorio no invasivo evita que los pacientes entren a intubación endotraqueal especialmente para los que diagnosticado con Enfermedades neuromusculares y con obesidad que tienen insuficiencia respiratoria aguda.
(Giménez et al., 2021)	Revisión sistemática	Actualización de estándares descritos hace más de 20 años para los cuidados respiratorios no invasivos mediante un dispositivo de uso domiciliario.	Apilamiento de aire, protocolos de tos asistida, soporte ventilatorio no invasivo	El estudio sintetiza recomendaciones guiadas por etapas que incluye la intervención con apilamiento de aire, protocolos de tos asistida, preparación para las artrodesis de columna y soporte ventilatorio no invasivo.
(Herrero et al., 2021)	Revisión sistemática	Estrategias y recomendaciones de rehabilitación respiratoria	Soporte ventilatorio no invasivo, tos asistida manual y mecánica, apilamiento de aire	Propuestas escalonadas de intervención en rehabilitación respiratoria que se basan en las funciones del paciente que tienen distrofia muscular de Duchenne que han perdido su capacidad de marcha
(Lenhart et al., 2017)	Revisión retrospectiva	17 niños con AME 5 tipo I y 11 niños con tipo II. Pacientes con AME tratados con varillas de crecimiento	Cantidad de tiempo que reciben soporte respiratorio	Los pacientes solo utilizaron soporte de ventilación con presión positiva no invasiva 15 pacientes no experimentaron cambios en su tratamiento de soporte de ventilación con presión.
(Darras et al., 2022)	Estudio transversal de referencias retrospectivos	91 pacientes confirmados con AME	Cuidados de apoyo óptimos y sin ningún tratamiento modificador de la enfermedad	AME tipo I (28), con un peso de -7,5% AME tipo II y III (63), con un peso de -3.0%
(Concepción y Prado, 2019)	Estudio observacional, descriptivo, retrospectivo	28 evaluaciones respiratorias de 22 pacientes con atrofia muscular espinal	No se aplica intervención	El 68% de los pacientes evaluados fue de sexo masculino y el 32% de sexo femenino con una edad de 4 años, el 75% de las evaluaciones indicaron que los pacientes tuvieron AME tipo II y el 25% con AME tipo I. El 57% de loa

				pacientes con AME tipo I dependieron el 1005 de asistencia mecánica ventilatoria y el 75% con traqueotomizados.
(Tan et al., 2019)	Estudio de Cohorte retrospectivo con base de datos	341 pares de pacientes con y sin AME, 23 en la cohorte infantil, 22 en la cohorte de inicio en la niñez y 296 en la cohorte de inicio tardío. La edad del grupo de investigaciones de 6 meses a 3 años.	Ventilación invasiva y no invasiva	Recibieron ventilación no invasiva de la cohorte infantil el 26,1%, de la cohorte de inicio en la niñez el 9,1% y de la cohorte de inicio tardío el 4,1%. Los niños más pequeños con la forma más grave de AME requieren asistencia respiratoria y otros cuidados intensivos
(Halanski et al., 2020)	Revisión retrospectiva	12 pacientes con AME tipo I y 22 con AME tipo II	Ventilación no invasiva con presión positiva	Los pacientes con tipo I son más pequeños con el 36,4% son aquellos que tienen AME tipo I y el 4,5% tienen AME tipo II. El tiempo de estancia en la unidad de cuidados intensivos de los pacientes es de 6 (4,0-7,5) días y del tipo II entre 3-5 días.
(Giménez et al., 2021)	Estudio descriptivo-observacional de corte transversal	30 niños y adolescentes con enfermedades neuromusculares	No administración de medicamentos.	El 46% de los pacientes presentaron capacidad tusígena no funcional. Solo el 10% de los pacientes fueron aptos para realizar la espirometría y de estos solo el 50% de los pacientes mantuvieron 6 segundos la espiración.
(Praud, 2020)	Revisión sistemática	Uso de la ventilación no invasiva durante los últimos 30 años	Administración de ventilación no invasiva	La ventilación no invasiva a largo plazo es cada vez más usada en niños, ya que disminuye la mortalidad y mejora la calidad de vida de los pacientes que poseen una insuficiencia respiratoria crónica
(LoMauro et al., 2016)	Estudio transversal, prospectivo	32 pacientes con AME Tipo I, 51 con tipo II, 8 pacientes con tipo III	Asistencia para la tos, ventilación nocturna y salbutamol.	Los pacientes con AME tipo I presentan una ventilación normal en posición supina con respiración rápida y superficial. Los pacientes con AME tipo II tiene una ventilación dentro del rango con un incremento en su frecuencia respiratoria. La utilización de la terapia con salbutamol no genero efecto sobre los pacientes, pero la taquipnea genero un efecto en los pacientes con tipo I

(Toñanez et al., 2021)	Estudio Observacional, descriptivo, retrospectivo y transversal	Población es de 26 niños, 6 meses y 7,5 meses	Fisioterapia motora y respiratoria más soporte nutricional	El 57% de los pacientes fueron del género masculino. El (19,2%) no camina, el (19,2%) tienen dificultad respiratoria y un movimiento escaso. Entre los tipos de AME, el (57,7%) tiene del tipo I, el (30,7%) del tipo II y el (11,5%) del tipo III
(Gidaro y Servais, 2019)	Revisión	Revisión sistemática del tratamiento con Nusinersen en pacientes	Nusinersen	Los resultados indican que el uso de este tratamiento permite que los pacientes prolonguen su supervivencia en paciente que tienen AME tipo I y II
(Pucciarelli et al., 2020)	Estudio descriptivo, exploratorio	22 pacientes con AME tipo II de 2 a 7 años de edad	Escaneos faciales estereofotogramétricos	Los niños con AME tipo II tienen una mayor alteración facial que es debido a la actividad muscular alterada.
(Cardona et al., 2022)	Estudio descriptivo transversal	14 pacientes, 8 mujeres y 6 hombres.	Nusinersen	La atrofia muscular espinal más relevante fue el tipo II presente en 10 casos. Además encontraron variabilidad fenotípica en algunos pacientes con AME tipo II, pero solo 5 avanzaron y tiene un estimado de supervivencia de 28,6 años.
(Alatorre et al., 2017)	Estudio transversal	Población de 357 muestras, pero solo 41 pacientes resultaron positivo con AME	Sin intervención	En la población analizada el tipo II era más frecuente con el (43%), 8 con AME tipo II que corresponde el (19,51) y 15 pacientes con AME tipo I que representa el (36,58%), con una edad frecuente entre 3-5 años en 21 pacientes.
(Urrutia y Ruiz, 2020)	Estudio retrospectivo, retrolectivo, observacional y descriptivo	31 pacientes menores, diagnóstico se estableció a una edad promedio de 30,81 meses del periodo 2001 al 2019	Las intervenciones dependieron del diagnóstico. Nusinersen	El 41,94% (n=13), registrados con atrofia muscular tipo 2. Solo el 7,7% (n=1) de pacientes han recibido asistencia ventilatoria no invasiva (BiPAP), definida como excelente estrategia que mejora la calidad de vida, disminuye el gasto por atención y el estrés en la familia.
(Giménez et al., 2021)	Revisión	Revisión sistemática	Intervención respiratoria con ventilación no invasiva	Las recomendaciones detalladas expresan y sintetizan los estándares de manejo sobre consideraciones particulares de escenarios latinoamericano para el beneficio de los pacientes y sus familias

(Cancelinha et al., 2015)	Análisis retrospectivo	Pacientes con ventilación mecánica domiciliar por más de 10 años a 31 niños	En 2 niños se utilizó ventilación volumétrica y en los demás niños ventilación con presión positiva	El 61% de los pacientes evaluados fueron mujeres, con una edad media que inicio un soporte ventilatorio desde los 3 años hasta los 13 años. El 12 (39%) recibieron asistencia ventilación por enfermedad neuromuscular, 7 por enfermedad metabólica que corresponde al (23%), 6 con hipoventilación (19%)
(Solervicens y Montenegro, 2019)	Estudio descriptivo transversal	49 pacientes fueron incluidos con estado activo. La edad promedio fue de $10,6 \pm 6,6$ años (rango 1-26,2), con un predominio del sexo masculino (61,2%).	Asistencia ventilatoria	El 36,8% (n=18), registrados con atrofia muscular tipo 2. El 72,2% recibió asistencia ventilatoria no invasiva (BiPAP) favorece el crecimiento costal y el volumen torácico
(Vega et al., 2020)	Estudio observacional, transversal	38 pacientes, con mediana de edad 8 años (2-18)	Soporte ventilatorio no invasivo	El 44,74% (n= 17) registrados con atrofia muscular tipo 2, los niños con AME II, mayores de 6 años, con soporte ventilatorio no invasivo obtuvieron un porcentaje mayor en su calidad de vida. El 31,58% (n=12) recibieron Asistencia ventilatoria no invasiva parcial y permanente solamente el 5,26% (n=2).
(Costa et al., 2017)	Revisión sistemática	Se detallan técnicas apropiadas para Ventilación mecánica domiciliaria	Soporte de ventilación mecánica a domicilio	El estudio detalla las modalidades y técnicas de ventilación mecánica a domicilio para la atención en domicilio
(Castellano et al., 2022)	Revisión sistemática	5 apartados de pacientes con AME que se relación con el uso de nuevos tratamientos	No intervención	Los protocolos de tratamiento de Ame son necesarios para constituir una guía. Se debe considerar factores como la edad, la funcionalidad y el tipo de AME son necesarias para determinar los objetivos terapéuticos.

#### 4.1.2. TÉCNICAS O TRATAMIENTOS CON SOPORTE VENTILATORIO

**Tabla 5.** Soporte Ventilatorio en pacientes con atrofia muscular

<b>Autor</b>	<b>Tipo de estudio</b>	<b>Población</b>	<b>Intervención</b>	<b>Resultados</b>
(Valencia et al., 2016)	Estudio descriptivo, retrospectivos	29 pacientes menor de 18 años	Iniciaron soporte ventilatorio rápido con el fin de mejorar la sobrevivencia de los pacientes, medidas nutricionales, uso de dispositivos ortopédicos	Encontraron Atrofia muscular espinal de tipo II con el 62%, del tipo I con el 24.13%, con manifestaciones como la hipotonía con el 100%, debilidad muscular con el 93.1%, arreflexia osteodendinosa 82.8%, fasciculaciones en la lengua con el 48.3% y 6 pacientes con delección de exón 7
(Aguerre et al., 2021)	Cohorte	Población de 59 pacientes con una edad de 2.19 meses y con diagnóstico de 3,9 meses	Intervención respiratoria: cuidados de apoyo respiratorio, ventilación no invasiva, cuidados de apoyo respiratorio con ventilación invasiva	Se encontró insuficiencia respiratoria en niños de 5 años- 8 meses y en jóvenes de 13 años 8 meses, presente la 1b en 53 casos y 1C en 6 casos
(Agra et al., 2015)	Revisión sistemática	34 grupos de 4 pediatras que participaron en 17 cursos Pediatras de atención primaria	Asistencia clínica inicial como el administrar oxígeno y soporte ventilatorio	El equipo de pediatría que aplicó la intervención, reportó que solo el 94% de los grupos lo realizaron de manera correcta, el 85% generó un conflicto entre padres, de estos el 29% lo realizaron por iniciativa propia sin considerar la opinión de los padres, el 23% los excluyó, y el 6% lo involucró y consideró su opinión.
(Palomino y Castiglioni, 2017)	Revisión	Revisión integrada de los avances terapéuticos de la AME	Traqueotomía, ventilación mecánica invasiva con soporte ventilatorio no invasivo y asistencia mecánica.	Las nuevas terapias tendrán como objetivo, el reemplazar o corregir el gen SM1 que es defectuoso, poder modular los reguladores del splicing con la promoción de la inclusión del exón 7 y activar los promotores del gen SMN2, estabilizar la proteína. Las nuevas terapias son las células madre, moléculas neuroprotectores y compuestos que incrementan la fuerza muscular.
(Sansone et al., 2015)	Revisión literaria	454 pacientes del Registro italiano de AME	Proponer recomendaciones para el manejo de la atención respiratoria.	Realizaron una actualización de registros del 2007 de la atención respiratoria en AME, detallando recomendaciones para el manejo respiratorio

(Prado et al., 2020)	Estudio Descriptivo	2 casos de adolescentes obesos con enfermedades neuromusculares de 11 y 14 años y distrofia muscular de Duchenne	Soporte ventilatorio no invasivo (SVNI)	El soporte ventilatorio no invasivo evita que los pacientes entren a intubación endotraqueal especialmente para los que diagnosticado con Enfermedades neuromusculares y con obesidad que tienen insuficiencia respiratoria aguda.
(Giménez et al., 2021)	Revisión sistemática	Actualización de estándares descritos hace más de 20 años para los cuidados respiratorios no invasivos mediante un dispositivo de uso domiciliario.	Apilamiento de aire, protocolos de tos asistida, soporte ventilatorio no invasivo	El estudio sintetiza recomendaciones guiadas por etapas que incluye la intervención con apilamiento de aire, protocolos de tos asistida, preparación para las artrodesis de columna y soporte ventilatorio no invasivo.
(Herrero et al., 2021)	Revisión sistemática	Estrategias y recomendaciones de rehabilitación respiratoria	Soporte ventilatorio no invasivo, tos asistida manual y mecánica, apilamiento de aire	Propuestas escalonadas de intervención en rehabilitación respiratoria que se basan en las funciones del paciente que tienen distrofia muscular de Duchenne que han perdido su capacidad de marcha
(Lenhart et al., 2017)	Revisión retrospectiva	17 niños con AME tipo I y 11 niños con tipo II. Pacientes con AME tratados con varillas de crecimiento	Cantidad de tiempo que reciben soporte respiratorio	Los pacientes solo utilizaron soporte de ventilación con presión positiva no invasiva, 15 pacientes no experimentaron cambios en su tratamiento de soporte de ventilación con presión.
(Tan et al., 2019)	Estudio de Cohorte retrospectivo con base de datos	341 pares de pacientes con y sin AME, 23 en la cohorte infantil, 22 en la cohorte de inicio en la niñez y 296 en la cohorte de inicio tardío. La edad del grupo de investigaciones de 6 meses a 3 años.	Ventilación invasiva y no invasiva	Recibieron ventilación no invasiva de la cohorte infantil el 26,1%, de la cohorte de inicio en la niñez el 9,1% y de la cohorte de inicio tardío el 4,1%. Los niños más pequeños con la forma más grave de AME requieren asistencia respiratoria y otros cuidados intensivos
(Halanski et al., 2020)	Revisión retrospectiva	12 pacientes con AME tipo I y 22 con AME tipo II	Ventilación no invasiva con presión positiva	Los pacientes con tipo I son más pequeños con el 36,4% son aquellos que tienen AME tipo I y el 4,5% tienen AME tipo II. El



				tiempo de estancia en la unidad de cuidados intensivos de los pacientes es de 6 (4,0-7,5) días y del tipo II entre 3-5 días.
(Praud, 2020)	Revisión sistemática	Uso de la ventilación no invasiva durante los últimos 30 años	Administración de ventilación no invasiva	La ventilación no invasiva a largo plazo es cada vez más usada en niños, ya que disminuye la mortalidad y mejora la calidad de vida de los pacientes que poseen una insuficiencia respiratoria crónica
(LoMauro et al., 2016)	Estudio transversal, prospectivo	32 pacientes con AME Tipo I, 51 con tipo II, 8 pacientes con tipo III	Asistencia para la tos, ventilación nocturna y salbutamol.	Los pacientes con AME tipo I presentan una ventilación normal en posición supina con respiración rápida y superficial. Los pacientes con AME tipo II tiene una ventilación dentro del rango con un incremento en su frecuencia respiratoria. La utilización de la terapia con salbutamol no genero efecto sobre los pacientes, pero la taquipnea genero un efecto en los pacientes con tipo I.
(Toñanez et al., 2021)	Estudio Observacional, descriptivo, retrospectivo y transversal	Población es de 26 niños, 6 meses y 7,5 meses	Fisioterapia motora y respiratoria más soporte nutricional	El 57% de los pacientes fueron del género masculino. El (19,2%) no camina, el (19,2%) tienen dificultad respiratoria y un movimiento escaso. Entre los tipos de AME, el (57,7%) tiene del tipo I, el (30,7%) del tipo II y el (11,5%) del tipo III
(Giménez et al., 2021)	Revisión	Revisión sistemática	Intervención respiratoria con ventilación no invasiva	Las recomendaciones detalladas expresan y sintetizan los estándares de manejo de manejo sobre consideraciones particulares de escenarios latinoamericano para el beneficio de los pacientes y sus familias
(Cancelinha et al., 2015)	Análisis retrospectivo	Pacientes con ventilación mecánica domiciliar por más de 10 años. 31 niños	En 2 niños se utilizó ventilación volumétrica y en los demás niños ventilación con presión positiva	El 61% de los pacientes evaluados fueron mujeres, con una edad media que inicio un soporte ventilatorio desde los 3 años hasta los 13 años. El 12 (39%) recibieron asistencia ventilación por enfermedad neuromuscular, 7 por enfermedad metabólica que corresponde al (23%), 6 con hipoventilación (19%)
(Solervicens y Montenegro, 2019)	Estudio descriptivo transversal	49 pacientes fueron incluidos con estado activo. La edad promedio fue de 10,6 ± 6,6 años (rango 1-26,2), con un predominio del sexo masculino (61,2%).	Asistencia ventilatoria	El 36,8% (n=18), registrados con atrofia muscular tipo 2. El 72,2% recibió asistencia ventilatoria no invasiva (BiPAP) favorece el crecimiento costal y el volumen torácico

(Vega et al., 2020)	Estudio observacional, transversal	38 pacientes, con mediana de edad 8 años (2-18)	Soporte ventilatorio no invasivo	El 44,74% (n= 17) registrados con atrofia muscular tipo 2, los niños con AME II, mayores de 6 años, con soporte ventilatorio no invasivo obtuvieron un porcentaje mayor en su calidad de vida. El 31,58% (n=12) recibieron Asistencia ventilatoria no invasiva parcial y permanente solamente el 5,26% (n=2).
(Costa et al., 2017)	Revisión sistemática	Se detallan técnicas apropiadas para Ventilación mecánica domiciliaria	Soporte de ventilación mecánica a domicilio	El estudio detalla las modalidades y técnicas de ventilación mecánica a domicilio para la atención en domicilio

En la tabla 3 se analizaron 19 estudios de varios autores como (Prado et al., 2020), (Herrero et al., 2021), (Tan et al., 2019), (Vega et al., 2020), Entre otros, dentro de sus conclusiones y resultados principales, concuerdan que un protocolo a base de soporte ventilatorio no invasiva en niños con atrofia muscular tipo I, II y III, el cual evita que los niños o los pacientes lleguen a la intubación y previene de otros riesgos, con el soporte ventilatorio no invasivo se disminuye la insuficiencia respiratoria, mejora la calidad de vida y funcionalidad del paciente, por tanto, incrementa el tiempo de supervivencia.

### 4.1.3. TRATAMIENTO MÉDICO EN NIÑOS CON AME

**Tabla 6.** Tratamiento médico en niños con AME

<b>Autor</b>	<b>Tipo de estudio</b>	<b>Población</b>	<b>Intervención</b>	<b>Resultados</b>
(Yao et al., 2021)	Estudio transversal	101 niños de una edad de 0 a 17 años	Uso del medicamento Nusinersen	El objetivo del estudio es evaluar la calidad de vida de los niños y sus cuidadores como factor asociado. Se evidencia que los niños con atrofia muscular espinal tipo III tiene un promedio alto en el cuestionario PedsQL y altos en el dominio de la enfermedad neuromuscular y los recursos familiares a diferencia de los niños con atrofia muscular espinal tipo I y tipo II
(Agosto et al., 2021)	Análisis descriptivo	17 niños con atrofia muscular espinal tipo I y 18 pacientes con atrofia muscular tipo II	Nusinersen desde edad temprana	De los 17 niños con AME I, 6 llegaron a interrumpir el tratamiento con Nusinersen debido a los efectos adversos, 11 restantes solo 9 llegaron a responder a la terapia. Mientras que los niños con AME II, solo 2 recibieron Nusinersen, 5 niños no terminaron el tratamiento y de los 13 restantes solo 6 responden al tratamiento
(Longo et al., 2020)	Estudio descriptivo	4 pacientes de género femenino entre edades de 14 y 36 años	Nusinersen/Spinraza raquídeo bajo anestesia general con propofol	Uso del tratamiento Nusinersen ayudo a mejorar la calidad de vida de los pacientes. Aunque los pacientes del estudio presentaron problemas clínicos como, insuficiencia respiratoria, disfunción al tragar, regurgitación y aspiración
(Ramos, 2019)	Revisión sistemática de AME tipo I, II y III	10 artículos	Spinraza	Esta condición es una de las mayores causas de mortalidad infantil en niños menores de dos años, e incidencia de 1/10,000 en nacidos vivos
(Kakazu et al., 2021)	Revisión sistemática del tratamiento Risdiplam	Análisis de 3 estudios	Risdiplam	Risdiplam es una tratamiento médico oral aprobado para tratar AME
(Gidaro y Servais., 2019)	Revisión	Revisión sistemática del tratamiento con Nusinersen en pacientes	Nusinersen	Los resultados indican que el uso de este tratamiento permite que los pacientes prolonguen su supervivencia en paciente que tienen AME tipo I y II

(Cardona et al., 2022)	Estudio descriptivo transversal	14 pacientes, 8 mujeres y 6 hombres.	Nusinersen	La atrofia muscular espinal más relevante fue el tipo II presente en 10 casos. Además encontraron variabilidad fenotípica en algunos pacientes con AME tipo II, pero solo 5 avanzaron y tiene un estimado de supervivencia de 28,6 años.
(Urrutia y Ruiz., 2019)	Estudio retrospectivo, retrolectivo, observacional y descriptivo	31 pacientes menores, diagnóstico se estableció a una edad promedio de 30,81 meses del periodo 2001 al 2019	Las intervenciones dependieron del diagnóstico. Nusinersen	El 41,94% (n=13), registrados con atrofia muscular tipo 2. Solo el 7,7% (n=1) de pacientes han recibido asistencia ventilatoria no invasiva (BiPAP), definida como excelente estrategia que mejora la calidad de vida, disminuye el gasto por atención y el estrés en la familia.
(Pucciarelli et al., 2020)	Estudio descriptivo, exploratorio	22 pacientes con AME tipo II de 2 a 7 años de edad	Escaneos faciales estereofotogramétricos	Los niños con AME tipo II tiene una mayor alteración facial que es debido a la actividad muscular alterada.
(Amicis et al., 2021)	Estudio Observacional multicéntrico	133 niños con atrofia muscular espinal tipo 1 y 82 con atrofia muscular tipo 2	Sin tratamiento previo	Los niños en crecimiento con atrofia muscular espinal tienen una edad entre 0,6 meses y 4,1 año.
(Ferrantini et al., 2022)	Estudio transversal	102 pacientes para 344 visitas de edad entre 0-20 años	No se incluyen datos de la intervención	El peso de los niños esta entre 3.90 y 83 kg y el IMC entre 8,4 y 31,6
(Darras et al., 2022)	Estudio transversal de referencias retrospectivos	91 pacientes confirmados con AME	Cuidados de apoyo óptimos y sin ningún tratamiento modificador de la enfermedad	AME tipo I (28), con un peso de -7,5% AME tipo II y III (63), con un peso de -3.0%
(Concepción et al., 2019)	Estudio observacional, descriptivo, retrospectivo	28 evaluaciones respiratorias de 22 pacientes con atrofia muscular espinal	No se aplica intervención	El 68% de los pacientes evaluados fue de sexo masculino y el 32% de sexo femenino con una edad de 4 años, el 75% de las evaluaciones indicaron que los pacientes tuvieron AME tipo II y el 25% con AME tipo I. El 57% de loa pacientes con AME tipo I dependieron el 1005 de asistencia mecánica ventilatoria y el 75% con traqueotomizados.
(Giménez et al., 2021)	Estudio descriptivo-observacional de corte transversal	30 niños y adolescentes con enfermedades neuromusculares	No administración de medicamentos.	El 46% de los pacientes presentaron capacidad tusígena no funcional. Solo el 10% de los pacientes fueron aptos para realizar la espirometría y de estos solo el 50% de los pacientes mantuvieron 6 segundos la espiración.

(Alatorre et al., 2017)	Estudio transversal	Población de 357 muestras, pero solo 41 pacientes resultaron positivo con AME	Sin intervención	En la población analizada el tipo II era más frecuente con el (43%), 8 con AME tipo II que corresponde el (19,51) y 15 pacientes con AME tipo I que representa el (36,58%), con una edad frecuente entre 3-5 años en 21 pacientes.
(Castellano et al., 2022)	Revisión sistemática	5 apartados de pacientes con AME que se relación con el uso de nuevos tratamientos	No intervención	Los protocolos de tratamiento de Ame son necesarios para constituir una guía. Se debe considerar factores como la edad, la funcionalidad y el tipo de AME son necesarias para determinar los objetivos terapéuticos.

En la tabla 4, se analizaron 16 estudio y autores como: (Yao et al., 2021), (Longo et al., 2020), (Kakazu et al., 2021), (Ramos, 2019), consideran que utilizar medicamentos como Nusinersen- Spinraza, Ridisplam, en pacientes con Atrofia Muscular Espinal, ayudan a mejorar la calidad de vida; el primer medicamento funciona como inhibidor que permite que incremente la cantidad de proteína con el propósito que los músculos y los nervios tengan un buen funcionamiento; mientras que el segundo medicamento funciona como un modificador que permite incrementar los niveles de proteína en el sistema central y en los tejidos periféricos.

## 4.2. Discusión

Actualmente, el soporte ventilatorio no invasivo ayuda a mejorar la calidad de vida y el estado funcional de niños con atrofia muscular espinal, para su funcionalidad el paciente no necesita ser intubado, sino, que se utiliza una máscara facial o nasal. (Valencia et al., 2016) En su estudio sobre las características de los pacientes con AME, encontraron que las principales manifestaciones en esta población fueron: la hipotonía con el 100%, debilidad muscular con el 93.1%, arreflexia osteodendinosa 82.8%, fasciculaciones en la lengua con el 48.3% y pacientes con delección de exón 7.

También, (Aguerre et al., 2021), encontraron insuficiencia respiratoria en niños de entre 5 años, en jóvenes de 13 años, para lo cual utilizaron como intervención respiratoria el uso de la ventilación no invasiva. Por otra parte, el estudio de (Amicis et al., 2021), analizó los patrones de crecimiento de niños con AME, detallando que los niños en crecimiento con atrofia muscular espinal tienen una edad entre 0,6 meses y 4,1 año.

Mientras, que (Ferrantini et al., 2022), analizó el índice de masa corporal en la AME, mencionando que dentro del estudio el peso de los niños está entre 3.90 y 83 kg y el IMC entre 8,4 y 31,6. También (Darras et al., 2022) detalló la distribución del peso, estatura y el estado de crecimiento de niños con AME, entre sus resultados encontraron el AME tipo I con un peso normal, aunque algunos tenían bajo peso o sobre peso, pero ninguno fue obeso y el AME tipo II y III (63), en pacientes reflejo que más de la mitad tenía bajo peso, sobrepeso u obesidad. Esto significa que los pacientes con AME tienden a generar problemas en su alimentación debido a los distintos síntomas propios de la enfermedad, para contrarrestar esto es vital que reciban apoyo en la alimentación.

En el estudio de (Yao et al., 2021) y (Vega et al., 2020), analizan la calidad de vida de los niños con atrofia muscular espinal, determinando que los niños tienen un promedio alto del dominio de la enfermedad, pero que los recursos son escasos, en el estudio de (Vega et al., 2020), los niños llevan una calidad de vida regular o buena en ciertos casos, pero en el estudio de (Yao et al., 2021), encontró que la calidad de vida es mala en los niños con AME tipo I y II, sin embargo, en niños mayores de 6 años que utilizan soporte ventilatorio no invasivo la calidad de vida es más alta.

(Tan et al., 2019), detalla que los costos de la atención y mortalidad entre los pacientes con AME es alta, especialmente al inicio infantil frente a pacientes que no padecen esta

enfermedad, es decir, los costos son más altos que la población en general. La intervención que se aplicaron fue la ventilación invasiva y no invasiva.

Para poder tratar el AME, los autores (Sansone et al., 2015), (Giménez et al, 2021) detallan recomendaciones para la afectación respiratoria en pacientes con AME, como la intervención con aplilamiento de aire, protocolos de tos asistida y soporte ventilatorio no invasivo, pero (Castellano et al., 2022) menciona que para el tratatamiento de los pacientes con AME, deben considerar varios factores los cuales ayudan a determinar el tratamiento terapéutico.

Entre los principales avances terapéuticos de la AME (Palomino & Castiglioni, 2017) detalla que terapias como las celulas madres, moléculas neuroprotectoras y compuestos permiten que se incremente la fuerza muscular, las cuales son apropias para los pacientes.

Como tratamiento los autores (Praud, 2020), (Prado et al., 2020), utilizan el soporte ventilatorio no invasivo VNI ya que permite disminuir los indices de mortalidad y mejora la calidad de vida en aquellos pacientes que poseen insuficiencia respiratoria crónica, además, evita que los pacientes lleguen a ser intubados. Mientras que (Agra et al., 2015) considera que la actuación de los pediatras de atención primaria es poco lenta y no saben como manejar, unos intervienen sin pedir consideración de los padres, otros no intervienen y otros si consideran su opinión, aunque la unica intervención que realizan es una asistencia clínica como el adminsitrar el oxígeno y utilizan el soporte ventilatorio no invasivo como terapia para los niños con AME. Por su parte, (Giménez et al., 2021) menciona que los principales cuidados respiratorios que se debe aplicar a los pacientes con atrofia muscular espinal debe ser en referencia a intervenciones guiadas por etapas.

En un estudio elaborado por (Cancelinha et al., 2015) utilizaron la ventilación a largo plazo en niños diez años después, el inicio del soporte ventilatorio lo tuvieron desde los 3 años hasta los 13 años, 12 niños (39%) recibieron asistencia ventilación por enfermedad neuromuscular, 7 por enfermedad metabólica que corresponde al (23%), 6 con hipoventilación (19%). Mientras que en el estudio de (Costa et al.,2017), utilizaron soporte de ventilación mecánica en domicilio, aplicando distintas modalidas y tecnicas para los pacientes con AME.

Por su parte, (LoMauro et al., 2016), analizó un patrón de respiración espontánea como resultado funcional respiratorio en niños con atrofia muscular espinal (AME), los cuales detallaron que los pacientes con AME tipo II tuvieron una ventilación dentro del rango con

un incremento en su frecuencia respiratoria. La utilización de la terapia con salbutamol no genero efecto sobre los pacientes, pero la taquipnea genero un efecto en los pacientes con tipo I. Según (Halanski et al., 2020) un tratamiento actual para los niños con AME es el manejo perioperatorio luego de un tratamiento quirúrgico, considerando la VNI con presión positiva, para así poder anticipar intubaciones complicadas.

Desde otra perspectiva, autores como (Agosto et al., 2021), (Longo et al., 2020), (Gidaro, 2019), (Cardona et al., 2022), (Urrutia et al.,2020) y (Ramos, 2017), consideran que un tratamiento médico en niños con AME es el uso de medicamento como el Nusinersen, aplicable desde edad temprana, aunque este medicamento en ciertos casos mejora la calidad de vida y el tiempo de supervivencia, en muchos niños genera problemas clínicos como insuficiencia respiratoria, disfunción al tragar, regurgitación y aspiración. Pero, (Kakazu et al., 2021), consideró el Risdiplam como un tratatmiento para tratar el AME, ya que es un modificador encargado de incrementar los niveles de proteína en el sistema nervioso.



## **CAPÍTULO V. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES**

### **5.1. Conclusiones**

La presente revisión bibliográfica permitió determinar que mediante el análisis de distintos estudios de artículos científicos sobre el soporte ventilatorio no invasivo en niño con Atrofia Muscular Tipo II, se trata de un tratamiento seguro, eficaz que ayuda a mejorar la calidad de vida de los niños, aún más para aquellos que empiezan con el tratamiento desde la edad temprana.

El avance científico y molecular sobre el defecto del gen, ha generado que se desarrollen varios tratamientos que permiten subsanar la alteración. El Soporte Ventilatorio no Invasivo en los niños, ayuda a evitar la intubación endotraqueal en aquellos pacientes que tienen AME o con enfermedades neuromusculares que poseen una insuficiencia respiratoria de forma aguda.

El SVNI no solo es el único tratamiento aplicable para pacientes con AME, durante la investigación, se encontró el uso y aplicación de varios tratamientos como el Nursinen, el Ridisplam, entre otros medicamentos que ayudaron a contrarrestar la sintomatología en los pacientes. Sin embargo, al tratarse de una enfermedad progresiva, consideramos que es necesario que se apliquen estrategias para el tratamiento con el fin de dar una atención oportuna y adecuada.

### **5.2. Recomendaciones**

Es necesario que se evalúe el uso de otro tipo de tratamiento que se pueda implementar en conjunto con el uso del soporte ventilatorio no invasivo, de modo que, los niños con AME tipo II, tengan una mayor probabilidad de soportar el tratamiento y mejorar considerablemente la disminución de síntomas y riesgos médicos.

Se recomienda que en la puesta en marcha del tratamiento, se proceda con la educación tanto al paciente como los familiares con el fin de dar soporte a las familias en torno a la dependencia del paciente y volver un poco más fácil la situación.

El monitoreo para aquellos pacientes con VNMI es importante, ya que se debe controlar el nivel de tolerancia de la terapia y así prevenir complicaciones como las alteraciones o lesiones orofaríngeas.

## Bibliografías

- Agosto, C., Salamón, E., Divisic, A., Benedettiz, F., Giacomelli, S. A., Perilongo, G., & Benini, F. (2021). Do we always need to treat patients with spinal muscular atrophy? A personal view and experience. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, *16*(78), 1-4. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33573692/>
- Agra, M., Sánchez, L., Busto, M., & Rodríguez, A. (2015). Atrofia muscular espinal y fracaso respiratorio. ¿Cómo actúan los pediatras de atención primaria en un escenario simulado? *Asociación española de pediatría*, *83*(5), 336-340. Obtenido de <https://www.analesdepediatría.org/es-atrofia-muscular-espinal-fracaso-respiratorio--articulo-S1695403315000661>
- Aguerre, V., Castro, F., Mozzoni, J., & Gravina, L. (2021). Historia natural de la atrofia espinal tipo 1. *Archivos Argentinos de Pediatría*, *119*(5), 567-573. Obtenido de [https://www.researchgate.net/publication/361295398\\_Historia\\_natural\\_de\\_la\\_atrofia\\_espinal\\_tipo\\_1](https://www.researchgate.net/publication/361295398_Historia_natural_de_la_atrofia_espinal_tipo_1)
- Alatorre, M., Ortiz, G., Dávalos, N., Dávalos, I., Atkinson, S., Alonso, S., . . . Gomez, J. (2017). ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: ESTUDIO CLÍNICO Y GENÉTICO EN MÉXICO. *REVISTA MEDICA DE COSTA RICA Y CENTROAMERICA LXXIV*, *74*(1), 1-6. Obtenido de [https://www.researchgate.net/publication/318379960\\_ATROFIA\\_MUSCULAR\\_ESPINAL\\_ESTUDIO\\_CLINICO\\_Y\\_GENETICO\\_EN\\_MEXICO](https://www.researchgate.net/publication/318379960_ATROFIA_MUSCULAR_ESPINAL_ESTUDIO_CLINICO_Y_GENETICO_EN_MEXICO)
- Amicis, R., Baranello, G., Foppiani, A., Leone, A., Battezzati, A., Beedogni, G., . . . Bruno, C. (2021). Growth patterns in children with spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis*, *16*(1), 375. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34481516/>
- Andrade, M., Antolini, M., Canales, K., Fuentes, M., Mazzei, M., & Maquilón, C. (2018). Caracterización socio-demográfica y clínica de pacientes adultos en ventilación mecánica no invasiva domiciliaria. Ministerio de Salud. Chile. *Revista chilena de enfermedades respiratorias*, *34*, 10-18.
- Cancelinha, C., Mdureira, N., Macao, P., Pleno, P., Silva, T., Estevao, M., & Félix, M. (2015). Long-term ventilation in children: Ten years later. *Revista Portuguesa de Pneumologia*, *21*(1), 16-21. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25854131/>
- Canzobre, M., & Simonassi, J. (2020). Implementación de un protocolo de destete de la ventilación mecánica en un niño con atrofia muscular espinal tipo 1. Reporte de un caso. *Argentinian Journal of Respiratory and Physical Therapy*, *2*(3), 27-31.
- Cardona, N., Ocampo, S., Estrada, J., Mojica, M., & Porras, G. (2022). Caracterización clínica y funcional de pacientes con atrofia muscular espinal en el centro-occidente colombiano. *Biomédica*, *42*(1), 89-99. Obtenido de <https://revistabiomedica.org/index.php/biomedica/article/view/6178#:~:text=La%20atrofia%20muscular%20espinal%20es,hay%20ninguno%20con%20an%C3%A1lisis%20funcional>
- Castellano, P., Cabrera, M., Calvo, R., Cattinari, M., Espinoza, S., Fernández, J., . . . Pascual, S. (2022). Consenso Delphi de las recomendaciones para el tratamiento de los pacientes con atrofia muscularespinal en España (consenso RET-AME). *Neurología*, *37*(1), 216-228. Obtenido de <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0213485321001419>

- Concepción, G., & Prado, F. (2019). Clasificación de Sub-tipos de Atrofia Espinal Tipo 1 y 2 según Capacidad Vital y Evaluaciones respiratorias específicas. *Medicina Clínica y social*, 3(3), 73-81. Obtenido de <https://www.medicinaclinicaysocial.org/index.php/MCS/article/view/93>
- Costa, J., Gáboli, M., & Pradillo, M. (2017). Indicaciones e inicio del soporte de ventilación mecánica en domicilio. *Neumoped*, 1(1), 401-422. Obtenido de [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/24\\_ventilacion\\_mecanica\\_domiciliaria.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/24_ventilacion_mecanica_domiciliaria.pdf)
- Darras, B., Guye, S., Hoffart, J., Schneider, S., Gravestock, I., Gorni, K., . . . De vivo, D. (2022). Distribution of weight, stature, and growth status in children and adolescents with spinal muscular atrophy: An observational retrospective study in the United States. *The scientific journal Muscle and Nerve*, 66(1), 84-90. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35385150/>
- Domingo, D., & Martínez, A. (2016). GUÍA PARA LA UTILIZACIÓN DE LA VENTILACIÓN MECÁNICA NO INVASIVA EN URGENCIAS . 1(1), 2-11. Obtenido de <https://sagunto.san.gva.es/documents/7967159/7992985/Gu%C3%ADa+para+la+utilizaci%C3%B3n+de+la+VMNI+en+URG.pdf>
- Fauroux, B., Khirani, S., Griffon, L., Teng, T., Lanzeray, A., & Amaddeo, A. (2020). Non-invasive Ventilation in Children With Neuromuscular Disease. *PubMed*, 8(1), 482. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33330262/>
- Ferrantini, G., Coratti, G., Onesimo, R., Lucibello, S., Bompard, S., Turrini, I., & Caprarelli, M. (2022). Body mass index in type 2 spinal muscular atrophy: a longitudinal study. *European Journal of Pediatrics*, 181(1), 1923-1932. Obtenido de <https://link.springer.com/content/pdf/10.1007/s00431-021-04325-3.pdf?pdf=button%20sticky>
- Gidaro, T., & Servais, L. (2019). Nusinersen treatment of spinal muscular atrophy: current knowledge and existing gaps. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 61(1), 19-24. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30221755/>
- Giménez, G., Galeno, S., Prado, F., & Muller, A. (2021). Evaluation of Respiratory Function in Patients with Neuromuscular Diseases. *Anales de la facultad de ciencias médicas*, 54(1), 67-76. Obtenido de [http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1816-89492021000100067](http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1816-89492021000100067)
- Giménez, G., Prado, F., Bersano, C., Kakisu, H., Herrero, M., Manresa, A., . . . Oviedo, V. (2021). CUIDADOS RESPIRATORIOS DE LOS PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL. *Revista Chilena de Neumología Pediátrica*, 16(1), 23-29. Obtenido de <https://www.neumologia-pediatria.cl/index.php/NP/article/download/233/210/268>
- Giménez, G., Prado, F., Bersano, C., Kakisu, H., Herrero, M., Manresa, A., . . . Oviedo, V. (2021). Recomendaciones para el manejo respiratorio de los pacientes con atrofia muscular espinal. *Arch. Pediatría Urug*, 92(1), 59-70. Obtenido de [http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?pid=S1688-12492021000101401&script=sci\\_arttext](http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?pid=S1688-12492021000101401&script=sci_arttext)
- Halanski, M., Steinfeldt, A., Hanna, R., & Hetzel, S. (2020). Peri-operative management of children with spinal muscular atrophy. *Indian Journal of Anaesthesia*, 64(11), 931-936. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7815003/>

- Herrero, M., Manresa, A., Pronello, D., Concepción, G., Prado, F., Salinas, P., . . . Morales, J. (2021). REHABILITACIÓN RESPIRATORIA PARA PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE EN ETAPAS DE PÉRDIDA DE LA MARCHA. *Revista Chilena de Neumología Pediátrica*, 16(1), 17-22. Obtenido de <https://www.neumologia-pediatria.cl/index.php/NP/article/view/231>
- Kakazu, J., Walker, N., Claire, K., Trettin, K., Lee, C., Sutker, P., . . . Kaye, A. (2021). Risdiplam for the Use of Spinal Muscular Atrophy. *Orthopedic Reviews*, 13(1), 2-11. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8567805/>
- Khirani, S., Ramirez, A., Delord, V., Leroux, K., Lofaso, F., Hautot, S., . . . Fauroux, B. (2014). Evaluation of Ventilators for Mouthpiece Ventilation in Neuromuscular Disease. *Respiratory Care*, 59(9), 1329-1337. Obtenido de <https://rc.rcjournal.com/content/resp/59/9/1329.full.pdf>
- Lenhart, R., Youllo, S., Schroth, M., Noonan, K., McCarthy, J., Mann, a., . . . Halanski, M. (2017). Radiographic and Respiratory Effects of Growing Rods in Children with Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Pediatric Orthopaedics*, 37(8), 500-512. Obtenido de [https://journals.lww.com/pedorthopaedics/Fulltext/2017/12000/Radiographic\\_and\\_Respiratory\\_Effects\\_of\\_Growing.20.aspx](https://journals.lww.com/pedorthopaedics/Fulltext/2017/12000/Radiographic_and_Respiratory_Effects_of_Growing.20.aspx)
- LoMauro, A., Aliverti, A., Mastella, C., Arnoldi, M., Banfi, P., & Baranello, G. (2016). Spontaneous Breathing Pattern as Respiratory Functional Outcome in Children with Spinal Muscular Atrophy (SMA). *PLoS One*, 11(11), 1-16. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27820869/>
- Longo, S., Arnaiz, A., Repezza, M., & Dominella, F. (2020). Anestesia para colocación de nusinersen intratecal en pacientes con atrofia muscular espinal. *Revista Chilena de Anestesia*, 50(4), 593-597. Obtenido de <https://revistachilenadeanestesia.cl/revchilanestv50-04-09/>
- Madrid, A., Martínez, P., Ramos, J., Urda, A., & Martínez, J. (2015). Atrofia muscular espinal: revisión de nuestra casuística en los últimos 25 años. *An Pediatr*, 82(3), 159-165.
- Marcus, C., Brooks, L., Ward, S., Draper, K., Gozal, D., Halbower, A., . . . Spruyt, K. (2012). Diagnosis and Management of Childhood Obstructive Sleep Apnea Syndrome. *American Academy of Pediatrics*, 130(3), 714-755. Obtenido de <https://publications.aap.org/pediatrics/article/130/3/e714/30258/Diagnosis-and-Management-of-Childhood-Obstructive?autologincheck=redirected>
- Martínez, M., Lozano, A., Suárez, B., Born, m., Jofré, J., Deimer, M., . . . Castiglioni, C. (2020). Sobrecarga del cuidador de pacientes con atrofia muscular espinal. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 31(3), 358-366. Obtenido de <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0716864020300444>
- Palomino, M., & Castiglioni, C. (2017). ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: MANEJO RESPIRATORIO EN LA PERSPECTIVA DE LOS RECIENTES AVANCES TERAPÉUTICOS. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 28(1), 119-130. Obtenido de <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-atrofia-muscular-espinal-manejo-respiratorio-S0716864017300044#:~:text=El%20enfoque%20del%20manejo%20respiratorio,hipoventilaci%C3%B3n%20manejar%20oportunamente%20las%20i>
- Prado, F., Valdebenito, C., Sassarini, I., Morales, P., Madrid, V., & Barrientos, C. (2020). SOPORTE VENTILATORIO NO INVASIVO EN INSUFICIENCIA VENTILATORIA

AGUDA SEVERA EN ADOLESCENTES CON ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR Y OBESIDAD. ESTUDIO DE CASOS. *Revista Chilena de Neumología Pediátrica*, 15(1), 270-277. Obtenido de <https://www.neumologia-pediatria.cl/index.php/NP/article/view/52>

- Praud, J. (2020). Long-Term Non-invasive Ventilation in Children: Current Use, Indications, and Contraindications. *Frontiers in Pediatrics*, 8(1), 1-9. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7674588/>
- Pucciarelli, V., Gibelli, D., Mastella, C., Bertoli, S., Alberti, K., De Amicis, R., . . . Sforza, C. (2020). 3D Facial morphology in children affected by spinal muscular atrophy type 2 (SMAII). *European Journal of Orthodontics*, 42(5), 500-508. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31529029/>
- Puppo, H., Fernández, R., & Hidalgo, G. (2021). FISIOLÓGÍA RESPIRATORIA FISIOLÓGÍA DE LOS MÚSCULOS DE LA RESPIRACIÓN. *Neumol Pediatr*, 16(4), 146-151. Obtenido de <https://www.neumologia-pediatria.cl/index.php/NP/article/view/460/423>
- Ramos, M. (2017). Atrofia muscular espinal. *Revista acta de Ciencia en Salud*, 3(1), 39-52. Obtenido de <https://actadecienciaensalud.cutonala.udg.mx/index.php/ACS/article/view/40/28>
- Rojas, B. (12 de Agosto de 2020). Revisión de las opciones de soporte ventilatorio no invasivo para pacientes en insuficiencia respiratoria aguda. *Revista Electrónica de Portales Medicos*, 15(15), 761. Obtenido de <https://www.revista-portalesmedicos.com/revista-medica/revision-de-las-opciones-de-soporte-ventilatorio-no-invasivo-para-pacientes-en-insuficiencia-respiratoria-aguda/>
- Sánchez, T., & Concha, I. (2018). ESTRUCTURA Y FUNCIONES DEL SISTEMA RESPIRATORIO. *Neumol Pediatr*, 13(3), 101-106. Obtenido de <https://www.neumologia-pediatria.cl/index.php/NP/article/view/212/203>
- Sansone, V., Racca, F., Ottonello, G., Vianello, A., Berdinelli, A., Crescimanno, G., & Casiraghi, J. (2015). 1st Italian SMA Family Association Consensus Meeting: Management and recommendations for respiratory involvement in spinal muscular atrophy (SMA) types I–III, Rome, Italy, 30–31 January 2015. *ScienceDirect*, 25(1), 979-989. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26453142/>
- Schwake, D., Podlewski, P., Voit, T., & Mellies, U. (2018). Non-Invasive Ventilation Reduces Respiratory Tract Infections in Children With Neuromuscular Disorders. *Pediatric Pulmonology*, 43(1), 67-71. Obtenido de <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1002/ppul.20740>
- Solervicens, A., & Montenegro, C. (2019). Perfil demográfico y clínico-funcional de pacientes con atrofia muscular espinal atendidos en el Instituto Teletón Santiago. *Rehabilitación Integral*, 14(1), 30-39. Obtenido de <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1015959>
- Tan, H., Gu, T., Punekar, R., & Shieh, P. (2019). Healthcare Utilization, Costs of Care, and Mortality Among Patients With Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Health Economics and Outcomes Research*, 6(3), 185-195. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32685590/>
- Thavagnanam, S., Chiang, J., Zielinski, D., & Amin, R. (2018). Section 7: Spinal muscular atrophy and home ventilation. *Canadian Journal of Respiratory, critical care, and sleep medicine*, 2(1), 53-59. Obtenido de

<https://www.tandfonline.com/doi/epdf/10.1080/24745332.2018.1494981?needAccess=true&role=button>

- Toñanez, C., Godoy, L., & Casartelli, M. (2021). Caracterización clínica, epidemiológica y genética de pacientes con Atrofia Muscular Espinal: serie de 26 pacientes pediátricos. *Pediatría Asunción*, 48(1), 44-50. Obtenido de <https://www.revistaspp.org/index.php/pediatria/article/view/622>
- Urrutia, M., & Ruiz, M. (2020). Perfil demográfico y clínico de pacientes con atrofia muscular espinal: serie de 31 pacientes. *Acta de Pediatría Mexicana*, 41(2), 47-57. Obtenido de <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=93170#:~:text=Todos%20los%20pacientes%20iniciaron%20con,la%20clasificaci%C3%B3n%20AME%20I%20fallecieron>.
- Valencia, H., Rendón, J., Pineda, N., Ortiz, B., Hernán, J., & Cornejo, J. (2016). Características clínicas de los pacientes menores de 18 años con atrofia muscular espinal en Medellín, 2008 - 2013. *Acta Neurológica Colombiana*, 32(1), 9-17. Obtenido de [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0120-87482016000100003#:~:text=Las%20principales%20manifestaciones%20cl%C3%ADnicas%20fueron,\(Tablas%202%20y%203\)](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-87482016000100003#:~:text=Las%20principales%20manifestaciones%20cl%C3%ADnicas%20fueron,(Tablas%202%20y%203)).
- Vega, L., Prado, F., Bertrand, P., & Sánchez, I. (2007). Soporte ventilatorio no invasivo en enfermedades neuromusculares. *Neumol. Pediatr*, 2(1), 15-20. Obtenido de <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-496207>
- Vega, P., Glisser, C., Castiglioni, C., Amezquita, V., & Quirola, M. B. (2020). Quality of life in children and adolescents with Spinal Muscular Atrophy. *Revista Chilena de Pediatría*, 91(4), 512-520. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33399727/>
- Yao, M., Qian, R., Xia, Y., & Yuan, C. (2021). Quality of life of children with spinal muscular atrophy and their caregivers from the perspective of caregivers: a Chinese cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 1-13. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33407670/>
- Zárate, R., Rosas, A., Paz, A., Fenton, P., Chinas, S., & López, J. (2013). Atrofia muscular espinal tipo 1: enfermedad de Werdnig-Hoffmann. *Boletín médico del Hospital Infantil de México*, 70(1), 43-47.