



Universidad
Zaragoza

Trabajo Fin de Grado

Plan de intervención fisioterapia
respiratoria en amiotrofia espinal tipo II a
propósito de caso pediátrico

Respiratory physiotherapy intervention plan
in spinal amyotrophy type II in a pediatric case

Autor

José Fau García

Director/es

Pablo Fanlo Mazas

Facultad de Ciencias de la Salud

2024/2025

Índice

1. Resumen	2
Abstract	3
2. Introducción	4
2.1 Amiotrofia Espinal tipo II	4
2.2 Epidemiología	4
2.3 Clínica	5
2.4 Tratamiento	5
2.5 Justificación del estudio	6
2.6 Objetivos del estudio	6
3. Metodología	6
3.1 Diseño del estudio	6
3.2 Presentación del caso	7
3.3 Anamnesis	7
3.4 Valoración funcional inicial	8
a) Inspección visual estática y dinámica	8
b) Patrón respiratorio	8
c) Movilidad torácica durante la respiración (medidas centimétricas)	8
d) Valoración de la fuerza	9
e) Valoración respiratoria	9
f) Escalas de valoración funcional	10
3.5 Diagnóstico fisioterápico	11
3.6 Tratamiento	11
4. Resultados	13
a) Inspección visual:	13
b) Perímetro	13
c) Valoración de la fuerza:	14
d) Valoración respiratoria	14
e) Percepción de la paciente	14
f) Escalas de valoración funcional	14
5. Discusión	14
Limitaciones del estudio	17
6. Conclusión	17
Bibliografía	18
Anexo	20

1. Resumen

Introducción

La amiotrofia espinal tipo II (AME II) es una enfermedad neuromuscular de carácter degenerativo que afecta principalmente a la musculatura distal y respiratoria. El tratamiento fisioterapéutico requiere un enfoque especializado que preserve y mejore la función pulmonar y la autonomía del paciente.

Objetivos

Diseñar, aplicar y evaluar la efectividad de un programa de fisioterapia respiratoria adaptado a una paciente pediátrica con AME II, valorando sus efectos en la función respiratoria y la fuerza muscular.

Metodología

Estudio de caso único con una paciente de 12 años diagnosticada de AME II. Se evaluó inicialmente la capacidad funcional respiratoria y muscular. Se realizó una intervención de 7 semanas basada en educación ventilatoria, fortalecimiento de la musculatura respiratoria y de miembros superiores.

Resultados

Se observaron mejoras cualitativas en el control del patrón respiratorio y en la capacidad para toser de forma efectiva. Sin embargo, algunos parámetros objetivos de fuerza de la musculatura respiratoria y la capacidad pulmonar disminuyeron, posiblemente por la naturaleza degenerativa de la enfermedad y la duración limitada de la intervención.

Conclusión

La paciente no ha mostrado mejoría en los resultados de las valoraciones objetivas aunque cualitativamente sí que se han encontrado pequeñas mejoras. Se recomienda continuar con la intervención y realizar una reevaluación al finalizar el programa.

Abstract

Introduction

Type II spinal muscular atrophy (SMA II) is a degenerative nature disease primarily affecting distal and respiratory muscles. Physiotherapeutic intervention is essential to preserve and improve pulmonary function and patient autonomy.

Objectives

To design, implement, and evaluate the effectiveness of a respiratory physiotherapy program tailored for a pediatric SMA II patient, assessing its effects on respiratory function and muscle strength.

Methodology

Single case study involving a 12-year-old girl with SMA II. Respiratory and muscular functional capacity was initially assessed. A 7-week intervention was conducted based on ventilation education, strengthening of respiratory and upper limb muscles

Results

Qualitative improvements were noted in respiratory pattern control and effective coughing. However, some objective respiratory and strength parameters declined, due to the disease's progression and the short intervention duration.

Conclusion

The patient has not shown improvement in the results of the objective assessments, although some qualitative improvements have been found. It is recommended to continue the intervention and conduct a re-evaluation at the end of the program.

2. Introducción

2.1 Amiotrofia Espinal tipo II

La amiotrofia espinal tipo II es una enfermedad neurodegenerativa que debuta entre los 6 y los 18 meses de edad. Los síntomas principales con los que cursa son: debilidad muscular proximal progresiva simétrica afectando mayoritariamente a las extremidades inferiores. Además, pueden aparecer temblores en los dedos de la mano, así como la escoliosis, contracturas articulares y anquilosis mandibular. También es frecuente la debilidad de la musculatura respiratoria que puede provocar enfermedades respiratorias de tipo restrictivas. Dicha enfermedad no cursa con afectación cognitiva (1)

Esta enfermedad es el resultado de la degeneración y pérdida de las motoneuronas inferiores de la médula espinal y de los núcleos del tronco encefálico. Las mutaciones del gen SMN1 son los responsables de la enfermedad.(2)

El compromiso de los músculos inspiratorios, espiratorios y bulbares conducen a trastornos deglutorios y a una tos inefectiva para eliminar secreciones. Asimismo, la hipoventilación alveolar, las atelectasias, el mal manejo de secreciones y las infecciones respiratorias recurrentes como consecuencia de una tos ineficaz y una disfunción respiratoria severa son las principales causas de insuficiencia respiratoria aguda (IRA). (2)

2.2 Epidemiología

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular genética común que afecta a las neuronas motoras. Se estima que su incidencia es de 1 por cada 6.000 - 10.000 nacidos vivos. La AME representa la segunda causa más común de mortalidad por trastorno genético recesivo, y los niños con AME se encuentran entre los pacientes más vulnerables con trastornos neuromusculares. (3)

Debido a la amplia presentación de la enfermedad, los pacientes se clasifican en tres tipos: Según la edad de inicio, la gravedad de la enfermedad y los hitos motores alcanzados. La presentación clínica varía según la edad de aparición, cuán más precoz aparezcan los primeros síntomas más afectado estará el sujeto que la padezca. (3)

Debido al factor causante de la enfermedad, existe una relación directa entre el tiempo que tarda en aparecer los primeros síntomas y un pronóstico más favorable. (3)

2.3 Clínica

La atrofia muscular debida al progreso de la enfermedad produce disfunciones respiratorias con insuficiencias inspiratorias y espiratorias.

La musculatura encargada de realizar la inspiración está compuesta por el diafragma y los músculos intercostales. Con el avance de la enfermedad se va produciendo una debilidad de la musculatura general que afecta también a la musculatura respiratoria. La debilidad de la musculatura inspiratoria determina una ventilación ineficiente y afecta a la función respiratoria como la capacidad vital forzada (FVC). Dicha debilidad, específicamente del diafragma, se traduce en una disminución de la capacidad vital forzada (FVC), produce un aumento de la frecuencia respiratoria particularmente en momentos de elevada demanda, lo que genera aún más hipoventilación. Estas importantes disfunciones inspiratorias contribuyen a la retención de CO₂, fatiga respiratoria y, en fases avanzadas, insuficiencia respiratoria crónica.(4)

Los músculos espiratorios principales son: los abdominales y los intercostales internos. Estos son esenciales para generar una tos eficaz, la cual es clave para la correcta expulsión de secreciones y la prevención de infecciones respiratorias.

En los pacientes con AME (Amiotrofia Espinal), la debilidad de dichos músculos compromete la capacidad de generar un flujo espiratorio pico (PEF) adecuado, lo que resulta en tos ineficaz, aumento de secreciones y un mayor riesgo de neumonía y hospitalización. Esta dificultad para la tos se agrava en infecciones respiratorias comunes, ya que los pacientes no pueden eliminar eficazmente las secreciones acumuladas, lo que favorece la colonización bacteriana y la aparición de atelectasias. (5)

2.4 Tratamiento

Desde el punto de vista de la fisioterapia, debido a la debilidad progresiva de la musculatura respiratoria, el fortalecimiento de dicha musculatura debería

ser uno de los tratamientos de elección para prevenir las complicaciones respiratorias, las cuales pueden ser graves en fases avanzadas de la enfermedad. Aunque existe evidencia de que el entrenamiento de la musculatura respiratoria es efectivo en el tratamiento de las enfermedades neuromusculares,(6)pocos estudios han analizado su efecto en la AME. (7)

También, la amiotrofia espinal, como su nombre indica, atrofia los músculos de todo el cuerpo, es por eso por lo que, realizar ejercicios de fuerza para la musculatura más afectada mejora la calidad de vida, la autonomía y la capacidad vital de los que la padecen.(8,9)

2.5 Justificación del estudio

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular progresiva que afecta gravemente la musculatura respiratoria, provocando hipoventilación, tos ineficaz y un mayor riesgo de infecciones respiratorias.(4)

A través de este caso clínico, se busca diseñar y analizar un plan de intervención de fisioterapia centrado en el fortalecimiento de la musculatura respiratoria para preservar la función pulmonar, mejorar el manejo y expulsión de secreciones y reducir posibles complicaciones.

Desde el punto de vista profesional, este caso representa una oportunidad para aplicar los conocimientos adquiridos durante la formación académica y contribuir al abordaje fisioterapéutico de una patología que, aunque poco frecuente, requiere de un tratamiento altamente especializado y coordinado.

2.6 Objetivos del estudio

Valorar los efectos de un programa de fisioterapia respiratoria en la función respiratoria, la fuerza de los principales músculos de la extremidad superior y la capacidad funcional.

3. Metodología

3.1 Diseño del estudio

Se ha utilizado un diseño experimental para un único caso (n=1). La variable independiente de este estudio es la aplicación de un tratamiento fisioterápico para mejorar la capacidad respiratoria en un caso de AME tipo II y las

variables dependientes son: Los resultados de la espirometría (Volumen espiratorio forzado en el primer segundo (FEV1), Capacidad Vital Forzada (FVC), FEV1/FVC, Flujo Espiratorio Máxima (PEF), Presión Inspiratoria Máxima (PIM), Presión Espiratoria Máxima (PEM)) diámetro del tórax, fuerza de los principales músculos del miembro superior y capacidad funcional

Antes de comenzar el estudio sobre el caso de la paciente, se le entregó a la familia el consentimiento informado, donde quedó reflejado qué actividades se iban a realizar y cómo se iban a ejecutar. Una vez entregado el consentimiento informado, tuvo que leer y firmarlo para poder comenzar el estudio.

3.2 Presentación del caso

La paciente es una niña de 12 años con diagnóstico de amiotrofia espinal tipo II desde los 15 meses. Presentó debilidad muscular desde los primeros meses de vida, lo que ha dificultado tanto su desarrollo como la realización de las actividades diarias. La enfermedad le ha provocado una notable falta de fuerza muscular.

Actualmente, presenta una osteoporosis avanzada y como consecuencia, ha sufrido varias fracturas: En primer lugar del fémur derecho, en segundo lugar de ambas tibias y por último, del fémur derecho de nuevo. Estas recaídas han afectado aún más su movilidad y su calidad de vida

3.3 Anamnesis

La paciente fue diagnosticada con AME tipo II en 2017 y desde 2023 utiliza silla de ruedas eléctrica para desplazarse.

Presenta debilidad muscular generalizada, osteoporosis avanzada, disnea con esfuerzo leve y dificultad para eliminar secreciones por la imposibilidad de toser. Tiene problemas para dormir a causa de la falta de movilidad en la cama y requiere ayuda total para transferencias y actividades básicas de la vida diaria. Asimismo, perdió autonomía tras múltiples fracturas óseas.

Recibe tratamiento convencional para AME II con Riziplan y calcio, además de acudir a fisioterapia al Hospital Miguel Servet cuatro veces por semana donde trabaja la bipedestación en gimnasio y ejercicios de fortalecimiento en

piscina. También recibe apoyo fisioterápico en educación física con el bipeDESTADOR y el andador.

Hace unos meses, tuvo en casa el dispositivo Cough assist para asistir la tos y facilitar la expulsión de secreciones. A pesar de haberlo tenido en casa durante un año, no lo han utilizado por la falta de información de cómo usarlo y por la aprehensión que la paciente tiene para el uso de mascarillas.

Este dispositivo podría ser de gran utilidad en las fases más avanzadas de su enfermedad por lo que a través de un trabajo inicialmente de fortalecimiento con dispositivos de fortalecimiento de la musculatura inspiratoria (IMT) y espiratoria (PEP), en los que se trabaja con boquilla, se irá concienciando y preparando para trabajar con el Cough assist en el futuro

3.4 Valoración funcional inicial

a) Inspección visual estática y dinámica: No se encuentran hipomovibilidades en el movimiento torácico ni costal.

b) Patrón respiratorio: Se valora la movilidad torácica durante los movimientos respiratorios y se observa falta de movilidad de la zona costal inferior. Presenta un patrón respiratorio costal superior, con sobreactivación de músculos inspiratorios secundarios y baja activación del diafragma (poca expansión costal inferior laterolateral y del tórax antero-posterior)

c) Movilidad torácica durante la respiración (medidas centimétricas): Se mide el perímetro para observar cuánto varía el perímetro en la respiración. Con una cinta métrica que rodea la caja torácica han sido realizadas las mediciones en 2 puntos anatómicos diferentes.

En primer lugar, a la altura del apéndice xifoides, el diámetro en espiración es de 74 cm y de 77 cm en inspiración. En segundo lugar, bajo las axilas, en espiración 76 cm y en inspiración es de 77 cm.

Es una técnica fiable, sencilla, económica y rápida que permite valorar la expansión torácica y la cantidad de movimiento. Las cifras obtenidas en la medición indican que existe falta de movilidad torácica ya que los resultados fisiológicos en un paciente son: a la altura del apéndice xifoides la diferencia de perímetros entre la inspiración y la espiración oscile entre 2,5 y 5,6 centímetros y de debajo de las axilas oscile entre 2,5 y 6 centímetros. (10,11)

d) Valoración de la fuerza: Se valoró la fuerza máxima isométrica para los principales músculos de la extremidad superior. Para ello, se utilizó un dinamómetro manual (hand held dynamometer). Este dispositivo consiste en un dinamómetro que se coloca en la mano del examinador y tiene un apoyo donde se coloca la extremidad, se pide una contracción máxima intentando que el examinador no mueva el brazo, realizando así una contracción isométrica máxima. Este sistema de medición es fiable y válido para valorar la fuerza de una manera rápida y económica. Además, comparar las mediciones iniciales y finales es muy sencillo.(12,13)

En la abducción de hombro se registró 3.3 Kg. en el derecho y 4 Kg. en el izquierdo. En la flexión de codo se registró 3.7 Kg. para ambas extremidades. En la extensión de codo se registró 4.3 Kg. en el derecho y 3.4 Kg. en el izquierdo.

Los resultados esperados en una niña de 10 años oscilan entre 12 y 25 dependiendo de la musculatura. Como podemos observar, la paciente presenta todos los valores por debajo de la media, lo que evidencia falta fuerza ocasionada por la enfermedad. (12)

Debido a que el tratamiento habitual que recibe de fisioterapia se centra en el fortalecimiento de las extremidades inferiores y siguiendo las necesidades y preocupaciones de la paciente y su madre, el abordaje que se llevó a cabo se desarrolló principalmente para mejorar la fuerza de la musculatura respiratoria y de las extremidades superiores

e) Valoración respiratoria:

Espirometrías: El 15/10/2024, la paciente presenta estas capacidades respiratorias en una espirometría forzada en el Hospital Universitario Miguel Servet (Anexo 2): **Fev1:** 1.51 L. (97%), **FVC:** 1.72 L. (99%), **FEV1/FVC:** 87%, **PEF:** 177,6 L/min (78,54%)

El 28/02/2025 la paciente presenta estas capacidades respiratorias valoradas en una espirometría forzada en la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad de Zaragoza: **Fev1:** 1.61L. (103.2%), **FVC:** 1.71L. (97.71%), **FEV1/FVC:** 104.78%, **PEF:** 177.6 L/min. (78,51%).

Valoración de fuerza de los músculos respiratorios: Para realizar la valoración de la fuerza se utilizó el Smart adaptor de powerbreathe para calcular la Presión Inspiratoria Máxima (PIM) y la presión espiratoria máxima (PEM). Se obtuvieron valores presión inspiratoria máxima (PIM): 43cm H₂O y presión espiratoria máxima (PEM): 55 cm H₂O.

Según varios estudios los valores estándares para niñas de la misma edad sin ninguna patología son entre 60 - 65.8 cm H₂O para PIM y de 70 - 72.8 cm H₂O para PEM. (14,15)

Como se puede observar, los valores medios de niñas de 10 años están por encima de los resultados de la paciente objeto de estudio. Estos datos evidencian debilidad muscular de la musculatura inspiratoria y espiratoria debido a la atrofia producida por la enfermedad. Por ello, existe una indicación para la realización de ejercicios de fortalecimiento de la musculatura respiratoria.

f) Escalas de valoración funcional: Se realizan unas escalas de valoración funcional para valorar objetivamente el estado funcional de la paciente.

La Egen Klassification Scale 2 (EK2) valora la capacidad funcional de personas no ambulatorias con atrofia muscular espinal (AME) y distrofia muscular de Duchenne (DMD) que utilizan silla de ruedas. Cada ítem se puntúa de 0 (mejor función) a 3 (mayor limitación), resultando en una puntuación total que varía entre 0 y 51 puntos. Una puntuación menor representa mayor capacidad funcional y viceversa. (16). El resultado obtenido por la paciente fue de 10/51. En esta escala, una puntuación elevada es el resultado de una gran discapacidad, por lo que en esta escala para personas con AME no deambulantes, la paciente ha demostrado una capacidad funcional elevada.

También se ha valorado la escala de Hammersmith de Función Motora que evalúa la función motora en pacientes con atrofia muscular espinal (AME), especialmente en los tipos II y III. Esta escala mide habilidades motoras gruesas como sentarse, rodar, levantarse desde el suelo o caminar, y permite cuantificar la progresión de la enfermedad y los efectos del tratamiento.

La versión que se ha utilizado es la HFMSE, con 33 ítems y una puntuación máxima de 66 puntos, que mejora la sensibilidad para detectar cambios

clínicos en pacientes con mejor capacidad motora. Una puntuación más alta indica mejor función motora.

La escala ha sido validada al español, mostrando alta fiabilidad y utilidad clínica, tanto para seguimiento como para estudios de investigación en AME.(17,18)

El resultado de la valoración ha sido de 31/66. Una puntuación que revela que la paciente tiene grandes dificultades motoras.

3.5 Diagnóstico fisioterápico

Paciente diagnosticada con AME tipo II con una gran debilidad muscular que incapacita la tos y la posible eliminación de secreciones. Se observa que el patrón respiratorio es de tipo costal alto con falta de activación del diafragma. Paciente con una función respiratoria disminuida, especialmente en el pico flujo espiratorio y la fuerza máxima de la musculatura inspiratoria y espiratoria. Debilidad de los principales músculos de las extremidades superiores y situación de fragilidad y debilidad en las extremidades inferiores debido al curso de la enfermedad, la osteoporosis avanzada y las fracturas recientes de fémur y tibia.

3.6 Tratamiento

Se realizó un tratamiento de 7 semanas de duración en las cuales hay 5 días de trabajo y 2 de descanso. Durante la semana, la paciente realiza 3 días de ejercicios de fuerza adaptados a su condición y ejercicios respiratorios de IMT y PEP 5 días a la semana. Para realizar este trabajo se siguieron las recomendaciones propuestas para el entrenamiento de la musculatura inspiratoria en niños con enfermedad neuromuscular.(6,14) Se utilizó el dispositivo Threshold IMT de Phillips para el fortalecimiento de la musculatura inspiratoria y el Threshold PEP de Phillips para el fortalecimiento de la musculatura espiratoria.

Además en la exploración se observó que la paciente tenía un patrón respiratorio patológico, por lo que en las primeras sesiones se trabajó la reeducación ventilatoria para recuperar un patrón respiratorio abdomino-diafragmático

El primer día se le entregó un consentimiento informado que leyó, aceptó y firmó. En la primera sesión se realizó la anamnesis y la valoración inicial. Se continuó el tratamiento realizando sesiones de 30/45 minutos en las cuales se comenzaba con un trabajo propiocepción realizando respiraciones abdomino-diafragmáticas continuando con el trabajo de la musculatura respiratoria y terminando el tratamiento realizando ejercicios de fuerza para fortalecer los miembros superiores y mejorar la autonomía.

Los primeros días de sesión, se explicó a la paciente como debía de hacer los ejercicios y se supervisó que los estaba realizando de manera correcta. A partir de ese momento, se asistía una vez a la semana a su casa para realizar con ella los ejercicios y el resto de los días realizaba los ejercicios con su madre. Asistir todas las semanas a su casa para realizar los ejercicios permitió corregir y perfeccionar la técnica de cada ejercicio, además de ajustar la carga de manera adecuada.

Los ejercicios pautados para el tratamiento son:

- 1) 5 respiraciones abdomino-diafragmáticas: Aprender a inspirar expandiendo la parte inferior de la caja torácica con el diafragma y espirar contrayendo el transverso del abdomen y vaciando todo el aire de los pulmones.
- 2) Trabajo de Musculatura inspiratoria (IMT): Inspiraciones forzadas con el incentivador, 2 veces al día (descanso mínimo de 6h entre sesión), 3 series de 10 repeticiones con menos de 1 minuto de descanso entre series, buscando llegar a 30 respiraciones consecutivas. Intensidad de inicio: 13 cmH₂O (30% de su PIM) (7,19). Se fueron aumentando las cargas de forma progresiva (cada semana) en función de la fatiga generada y de la facilidad con la que completaba las series de trabajo
- 3) Trabajo de la Musculatura espiratoria (EMT): Espiraciones forzadas con el sistema PEP, 2 veces al día (descanso mínimo de 6h entre sesión), 3 series de 10 repeticiones con menos de 1 minuto de descanso entre series, buscando llegar a 30 respiraciones consecutivas. Intensidad de inicio: 16.6 cmH₂O (30% de su PEP) (20). Se fueron aumentando las cargas de forma progresiva (cada semana) en función de la fatiga generada y de la facilidad con la que completaba las series de trabajo

4) Trabajo de fuerza de miembros superiores: 3 veces por semana, 2 series de 10 repeticiones. Carga: 50% de su fuerza medida en el dinamómetro. Hemos redondeado el peso a 2 kilos para facilitar el peso con el que trabajar (todos los valores rondaban desde 1.7 a 2.2): flexión de codo: 2 kilos, extensión de codo: 2 kilos, abducción de hombro: 2 kilos (21,22) Durante el tratamiento se ha ajustado la carga progresivamente en función de la facilidad con la que hace los ejercicios.

Para poder evaluar la fatiga y la dificultad percibida por la niña durante la realización de los ejercicios de fuerza, se ha utilizado la escala Childrens-OMNI-Resistance-Exercise. Ha sido rellenada una vez a la semana. Se ha empleado esta escala ya que es una escala visual muy fácil de comprender y de rellenar, adecuada a la edad de la paciente, lo que permite adecuar la carga a la fatiga de la paciente, un síntoma muy recurrente e importante en pacientes que padecen AME. (23). Los resultados obtenidos han sido de 7/10 en el momento de realizar los ejercicios.

4. Resultados

Tras realizar el plan de intervención propuesto, se procede a realizar la valoración final, evaluando los mismos parámetros que en la valoración inicial.

a) Inspección visual:

En la inspección visual se observa que la paciente tiene un mayor control del patrón respiratorio ya que utiliza un patrón mixto donde prevalece el costal superior pero incluye de manera leve la respiración diafragmática. Además, de manera forzada, la paciente es capaz de realizar las respiraciones abdomino-diafragmáticas con mayor facilidad.

b) Perímetro

La valoración del perímetro mide este mismo en inspiración y espiración en dos puntos anatómicos diferentes. A la altura del apéndice xifoides, el diámetro en espiración es de 82 cm y de 85cm en inspiración. Bajo las axilas, en espiración 76 cm y en inspiración es de 80 cm. (Tabla 1)

c) Valoración de la fuerza:

Los resultados obtenidos fueron: En la abducción de hombro se registró 3.0 en el derecho y 3.7 en el izquierdo. En la flexión de codo se registró 3.7 en el derecho y 3.9 en el izquierdo. En la extensión de codo se registró 6.4 en el derecho y 3.1 en el izquierdo. (Tabla 2)

d) Valoración respiratoria

Para la valoración respiratoria se ha realizado una espirometría forzada y se ha medido la presión inspiratoria y espiratoria máxima. Estas valoraciones han sido realizadas con los mismos dispositivos que la valoración inicial y con la misma metodología. Los resultados obtenidos han sido los siguientes.

Fev1: 1.35L. (85.99%), **FVC:** 1.52L. (86.36%), **FEV1/FVC:** 88.80%, **PEF:** 162 L/min. (71,62%).

En la valoración de fuerza de los músculos respiratorios se obtuvieron estos resultados presión inspiratoria máxima (PIM): 32cm H₂O y presión espiratoria máxima (PEM): 35 cm H₂O (Tabla 3)

e) Percepción de la paciente

La percepción de la paciente y de la madre sobre la capacidad funcional, a pesar de que los números no lo avalan, es de mejoría en la capacidad respiratoria. La paciente, que al principio del estudio era incapaz de toser y de hacer una respiración abdomino diafragmática, es capaz, ahora, de toser de manera más efectiva y con más fuerza, además tiene la capacidad de realizar un patrón respiratorio más fisiológico.

f) Escalas de valoración funcional

En cuanto a las escalas de valoración funcional EK2 y Hammersmith de Función Motora se han encontrado los mismos resultados que al inicio del tratamiento.

5. Discusión

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular caracterizada por una pérdida progresiva de la fuerza muscular, debido a una afectación de vías motoras de la médula espinal. En 2017, la prevalencia de

esta enfermedad fue de 1-2 por cada 100.000 personas en el mundo y la incidencia fue de 1/10000 nacidos vivos, donde el 60% de estos casos presentan AME tipo I. (17)

Esta patología produce grandes debilidades musculares que también afectan a nivel respiratorio. Cuando la musculatura inspiratoria y espiratoria está debilitada disminuye la presión inspiratoria máxima y la presión espiratoria máxima, así como la capacidad vital pulmonar. Estas disfunciones, producen síntomas como disnea, fatiga, hipoventilación e incapacidad de toser, por lo que es muy difícil para los pacientes que sufren de AME II expulsar las secreciones atrapadas en las vías aéreas. El atrapamiento de las secreciones en las vías aéreas puede provocar infecciones pulmonares que deriven en situaciones más graves. Por lo que es muy importante fortalecer la musculatura respiratoria y enseñar a eliminar las secreciones. (4,5)

Para la valoración inicial se han utilizado pruebas que constituyen la evaluación principal de la función respiratoria como son la espirometría y la valoración del PIM y PEM. Estas pruebas evidenciaron una debilidad de la musculatura respiratoria en comparación con niñas sanas de igual edad (10,11,17,18)

El tratamiento que se ha seguido para abordar las disfunciones respiratorias ha sido basado en estudios que han diseñado programas de fortalecimiento para pacientes con características similares a las de la paciente de estudio (7,19,20)

En la valoración final de nuestro caso se observó una disminución de la función respiratoria (menor FEV1 y FVC), de la fuerza de la musculatura respiratoria y de la fuerza de las extremidades superiores.

Estos datos difieren de lo encontrado en la literatura, en la que se ha observado una mejora de la función respiratoria y de la fuerza muscular tras programas de entrenamiento similares. Las causas de estas diferencias podrían deberse a un empeoramiento por el avance de la enfermedad. No obstante, se realizará una reevaluación para confirmar su situación funcional y ver si podrían haber influido otras variables en los resultados negativos observados.

La evidencia sugiere que las mejoras en la función respiratoria suceden tras las 12 semanas de intervención. (7,19,22). En nuestro caso, la paciente ha completado tan solo 7 semanas. No obstante, debido a la buena aceptación por parte de la paciente al programa de tratamiento se va a continuar con el programa de trabajo planificándose una siguiente valoración a las 12 semanas de tratamiento y un seguimiento en septiembre a los 3 meses de haber finalizado la intervención.

Además el tratamiento propuesto consta de 5 sesiones semanales, 4 supervisadas por su madre y 1 por el fisioterapeuta, de modo que la paciente tiene que realizar los ejercicios sin supervisión de un profesional, lo que dificulta que se realicen todas las sesiones y de manera adecuada.

Por último, a pesar de que los valores obtenidos son objetivos, pueden existir errores a la hora de medir o valorar los datos observados. La capacidad respiratoria puede variar según el momento exacto en que se realiza ya que puede verse afectado por la fatiga, la técnica de realización de la prueba y otros factores que, además, en niños son mas imprevisibles.

En cuanto a los valores que si han mejorado, la expansión del tórax medida con una cinta métrica se ha visto incrementada sobre todo a la altura axilar, donde los valores han recogido una diferencia entre espiración e inspiración de 4 centímetros, entrando dentro de los valores de referencia (entre 2.5 y 6) (10,11).

También se puede observar cómo la paciente ha mejorado el patrón respiratorio y ha aprendido a realizar respiraciones abdomino-diafragmáticas. Además, se observa que la paciente es capaz de producir una tos efectiva. Estas dos habilidades nombradas, han sido aprendidas en la intervención ya que al inicio de esta, la paciente no era capaz de realizarlas.

Los resultados sobre la fuerza muscular fueron variados, con mejoras en algunos aspectos y disminuciones en otros. La extensión de codo mostró una diferencia creciente entre ambos brazos, pasando de 0,9 a 3,3 Kg. El brazo izquierdo se mantuvo más débil que el derecho durante todo el estudio.

Al igual que para el entrenamiento de fuerza de la musculatura respiratoria, los músculos entrenados de la extremidad superior necesitan más tiempo

para que las adaptaciones se produzcan. La bibliografía respalda 12 semanas para que aparezcan resultados, por lo que 7 semanas es insuficiente para que comiencen a aparecer las adaptaciones. (21,22)

Limitaciones del estudio

La principal limitación del estudio ha sido la duración de la intervención ya que la evidencia científica recomienda que el tratamiento dure 12 semanas como mínimo para comenzar a ver resultados positivos y este se llevó a cabo durante únicamente 7 debido a la disponibilidad de la paciente. Para solucionar este problema se propone continuar con la intervención hasta completar las 12 semanas así como realizar un seguimiento del caso, realizando una valoración al terminar las 12 semanas y a los 3 meses siguientes de haber terminado la intervención

Además, la paciente, limitó el uso de dispositivos para asistir la tos como el cough assist debido a la aprehensión por el uso de mascarillas.

Otra limitación muy importante se debe a la corta edad de la paciente. Debido a que es un paciente pediátrico, es posible que la falta de comprensión en las pruebas muestre pequeños errores en las valoraciones.

6. Conclusión

La realización de un programa de fisioterapia respiratoria centrada en el fortalecimiento de la musculatura respiratoria y de las extremidades superiores no ha producido una mejora en la función respiratoria y la fuerza de extremidades superiores en una paciente con AME tipo II. Se desconoce la causa del empeoramiento en estos valores. Al no completar el tiempo de intervención recomendado por la bibliografía se recomienda continuar con la intervención y realizar una reevaluación y seguimiento de la paciente finalizado este programa.

Además, la familia y especialmente la paciente ha conseguido una buena aceptación y adherencia al tratamiento lo que facilitará continuar con la intervención a medio y largo plazo.

Bibliografía

1. Revista archivo- ▷ RSI- Revista Sanitaria de Investigación [Internet]. [cited 2025 Mar 16]. Available from: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/revista/>
2. Muscular Espinal A, López Jiménez R, José Vera Serrano Fisioterapeuta F, Márquez Espejo J. Palabras clave.
3. Fauroux B, Griffon L, Amaddeo A, Stremmer N, Mazenq J, Khirani S, et al. Respiratory management of children with spinal muscular atrophy (SMA). *Archives de Pédiatrie*. 2020 Dec 1;27(7):7S29–34.
4. Boentert M, Wenninger S, Sansone VA. Respiratory involvement in neuromuscular disorders. *Curr Opin Neurol* [Internet]. 2017 Oct 1 [cited 2025 Apr 12];30(5):529–37. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28562381/>
5. Finder JD, Birnkrant D, Carl J, Farber HJ, Gozal D, Iannaccone ST, et al. Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement. *Am J Respir Crit Care Med* [Internet]. 2004 Aug 15 [cited 2025 Apr 13];170(4):456–65. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15302625/>
6. Watson K, Egerton T, Sheers N, Retica S, McGaw R, Clohessy T, et al. Respiratory muscle training in neuromuscular disease: a systematic review and meta-analysis. Vol. 31, *European Respiratory Review*. European Respiratory Society; 2022.
7. Human A, Corten L, Lozano-Ray E, Morrow BM. Inspiratory muscle training in children with neuromuscular disorders. *South African Journal of Physiotherapy*. 2024;80(1).
8. Bartels B, Montes J, Van Der Pol WL, De Groot JF. Physical exercise training for type 3 spinal muscular atrophy. *Cochrane Database Syst Rev* [Internet]. 2019 Mar 1 [cited 2025 Apr 13];3(3). Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30821348/>
9. Lewelt A, Krosschell KJ, Stoddard GJ, Weng C, Xue M, Marcus RL, et al. Resistance strength training exercise in children with spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve* [Internet]. 2015 Oct 1 [cited 2025 Apr 13];52(4):559–67. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25597614/>
10. Dubey A, Chicholikar P. REFERENCE VALUE FOR CHEST EXPANSION IN HEALTHY ADOLESCENT BETWEEN 10-19 YEAR AGE GROUP: A CROSS SECTIONAL STUDY. 2024; Available from: www.ijdsr.org
11. Ropars J, Barnerias C, Hully M, Chabalier D, Peudenier S, Barzic A, et al. Thoracic circumference: A new outcome measure in spinal muscular atrophy type 1? *Neuromuscular Disorders*. 2019 Jun 1;29(6):415–21.
12. Daloia LMT, Leonardi-Figueiredo MM, Martinez EZ, Mattiello-Sverzut AC. Isometric muscle strength in children and adolescents using Handheld dynamometry: reliability and normative data for the Brazilian population. *Braz J Phys Ther*. 2018 Nov 1;22(6):474–83.

13. Hébert LJ, Maltais DB, Lepage C, Saulnier J, Crête M, Perron M. Isometric muscle strength in youth assessed by hand-held dynamometry: a feasibility, reliability, and validity study. *Pediatr Phys Ther* [Internet]. 2011 Sep 1 [cited 2025 Apr 15];23(3):289–99. Available from: https://journals.lww.com/pedpt/Fulltext/2011/23030/Isometric_Muscle_Strength_in_Youth_Assessed_by.18.aspx
14. Patil P, Deodhar A, Jadhav S. Respiratory Muscle Strength in Children in Age Group 7-12 Years: A Cross-Sectional Observational Pilot Study. *International Journal of Health Sciences and Research* (www.ijhsr.org) [Internet]. 2020 [cited 2025 Apr 16];10:11. Available from: www.ijhsr.org
15. Pradi N, Rocha Vieira DS, Ramalho O, Lemes ÍR, Cordeiro EC, Arpini M, et al. Normal values for maximal respiratory pressures in children and adolescents: A systematic review with meta-analysis. *Braz J Phys Ther* [Internet]. 2024 Jan 1 [cited 2025 Apr 16];28(1). Available from: <https://www.rbf-bjpt.org.br/en-normal-values-for-maximal-respiratory-articulo-S141335523001089>
16. Fagoaga J, Girabent-Farrés M, Bagur-Calafat C, Febrer A, Steffensen BF, Joaquín Fagoaga Mata Servicio S. Evaluación funcional para personas no ambulantes afectas de atrofia muscular espinal y distrofia muscular de Duchenne. Traducción y validación de la escala Egen Klassifikation 2 para la población española. *www.neurologia.com Rev Neurol* [Internet]. 2015 [cited 2025 Apr 22];60(10):439–46. Available from: www.neurologia.com
17. HFMS-E [Internet]. Available from: www.ineuro.es
18. La Escala de Hammersmith para atrofia muscular espinal (RHS) - Revised Hammersmith Scale for Spinal Muscular Atrophy- Análisis Completo- Recursos de Fisioterapia [Internet]. [cited 2025 Apr 22]. Available from: https://recursosfisioterapia.com/valoracion_en_fisioterapia-la-escala-de-hammersmith-para-atrofia-muscular-espinal-rhs-revised-hammersmith-scale-for-spinal-muscular-atrophy/?utm_source=chatgpt.com
19. Human A, Corten L, Jelsma J, Morrow B. Inspiratory muscle training for children and adolescents with neuromuscular diseases: A systematic review. Vol. 27, *Neuromuscular Disorders*. Elsevier Ltd; 2017. p. 503–17.
20. Kant-Smits K, Bartels B, Asselman FL, Veldhoen ES, van Eijk RPA, van der Pol WL, et al. The RESISTANT study (Respiratory Muscle Training in Patients with Spinal Muscular Atrophy): study protocol for a randomized controlled trial. *BMC Neurol*. 2023 Dec 1;23(1).
21. Aitkens SG, McCrory MA, Kilmer DD, Bernauer EM. Moderate resistance exercise program: its effect in slowly progressive neuromuscular disease. *Arch Phys Med Rehabil* [Internet]. 1993 [cited 2025 Mar 31];74(7):711–5. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/8328892/>
22. Lewelt A, Krosschell KJ, Stoddard GJ, Weng C, Xue M, Marcus RL, et al. Resistance strength training exercise in children with spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve*. 2015 Oct 1;52(4):559–67.

23. Robertson RJ, Goss FL, Andreacci JL, Dubé JJ, Rutkowski JJ, Frazee KM, et al. Validation of the children's OMNI-resistance exercise scale of perceived exertion. Med Sci Sports Exerc. 2005 May;37(5):819–26.

Anexo

Tabla 1

Perímetro	Inicial	Final
Inspiración (Bajo axilas)	77 cm.	76 cm.
Espiración (Bajo axilas)	76 cm.	80 cm.
Inspiración (Xifoides)	77 cm.	85 cm.
Espiración (Xifoides)	74 cm.	82 cm.

Tabla 2

Valoración de la fuerza	Inicial		Final	
	Derecha	Izquierda	Derecha	Izquierda
Abducción de hombro	3.3	4.0	3.0	3.7
Flexión de codo	3.7	3.7	3.7	3.9
Extensión de codo	4.3	3.4	6.4	3.1

Tabla 3

Valoración respiratoria	Inicial		Final	
FEV1	1.61L.	103.2%	1.35L.	85.99%
FVC	1.71L.	97.71%	1.52L.	86.36%
FEV1/FVC	104.78%		88.80%	
PEF (L/MIN)	177.6	78.51%	162 L/min	71.62%
PIM	43 cm H2O		32 cm H2O	
PEM	55 cm H2O		35 cm H2O	