

Abordaje fisioterapéutico de un paciente con atrofia muscular espinal tipo 2

DOI: 10.5281/zenodo.13927837

López-Jiménez, R. Vera-Serrano, F.J. Márquez-Espejo, J.
"Abordaje fisioterapéutico de un paciente con atrofia muscular espinal tipo 2"

SANUM 2024, 8(4) 40-46


AUTORAS

Rocío López Jiménez.
Fisioterapeuta. Centro de salud de Villamartín. Dispositivo de apoyo Sierra de Cádiz. Servicio Andaluz de Salud. Cádiz. España.

Francisco José Vera Serrano. Fisioterapeuta. Centro de Fisioterapia "Fisioclinic". Chiclana de la Frontera. Cádiz. España.

Javier Márquez Espejo. Fisioterapeuta. Hospital Punta de Europa. Servicio Andaluz de Salud. Algeciras. Cádiz. España.

Autora de Correspondencia:
Rocío López Jiménez.

 rocio.loppjim@gmail.es

Tipo de artículo:
Caso clínico.

Sección:
Fisioterapia

F. recepción: 27-06-2024

F. aceptación: 05-09-2024

DOI: 10.5281/zenodo.13927837

Resumen

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular progresiva que presenta desafíos significativos en el manejo clínico y terapéutico. En este estudio de caso, se presenta el tratamiento integral de Juan, un niño diagnosticado recientemente con AME tipo 2. A través de un enfoque multidisciplinario que integra la fisioterapia, la terapia ocupacional y la rehabilitación neurológica, se observó una mejora significativa en la fuerza muscular, la movilidad y la calidad de vida de Juan. La colaboración interdisciplinaria y el enfoque centrado en el paciente fueron elementos clave en la optimización de los resultados clínicos. Este caso destaca la importancia de un enfoque integral y adaptativo en el manejo de la AME, con consideraciones importantes para el futuro del tratamiento y la atención de los pacientes afectados por esta enfermedad neuromuscular devastadora.

Palabras clave:

Atrofia Muscular Espinal;
Fisioterapia;
Enfermedades Neuromusculares;
Debilidad Muscular;
Calidad de Vida.

Physiotherapeutic approach for a patient with type 2 spinal muscular atrophy

Abstract

Spinal muscular atrophy (SMA) is a progressive neuromuscular disease that presents significant challenges in clinical and therapeutic management. In this case study, we present the comprehensive treatment of Juan, a child recently diagnosed with SMA type 2. Through a multidisciplinary approach integrating physiotherapy, occupational therapy, and neurological rehabilitation, a significant improvement in Juan's muscle strength, mobility, and quality of life was observed. Interdisciplinary collaboration and a patient-centered approach were key elements in optimizing clinical outcomes. This case highlights the importance of a comprehensive and adaptive approach in managing SMA, with important considerations for the future treatment and care of patients affected by this devastating neuromuscular disease.

Key words:

Muscular Atrophy, Spinal;
Physical Therapy;
Neuromuscular Diseases;
Muscle Weakness;
Quality of Life.

Introducción

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular degenerativa devastadora que afecta a individuos de todas las edades y presenta una amplia gama de manifestaciones clínicas (1-2). Se considera la causa genética de mortalidad más frecuente en bebés lactantes y presenta una incidencia mundial de entre 1 por cada 6.000 y 1 por cada 10.000 nacidos (3-5).

Existen varios tipos de AME, que se clasifican según la gravedad de los síntomas y la edad de inicio. Las características clínicas comunes en todos los tipos incluyen la debilidad muscular, atrofia muscular, reflejos tendinosos disminuidos o ausentes, y en algunos casos, problemas respiratorios y de deglución (1).

En nuestro caso, vamos a centrarnos en la atrofia muscular espinal tipo 2. La AME tipo 2 es una forma intermedia de atrofia muscular espinal que afecta principalmente a niños entre 6 y 18 meses de edad. En cuanto a la afectación clínica, nos encontramos con una pérdida inicial de habilidades motoras adquiridas previamente, debilidad muscular simétrica frecuentemente en zonas proximales, que puede estabilizarse o seguir progresando lentamente. Debido a esta debilidad muscular, podemos encontrar otras afectaciones; como dificultades respiratorias, por la debilidad de los músculos intercostales y diafragma, escoliosis, por la incapacidad de mantener una postura erguida, dificultad para tragar y masticar. La sedestación suele estar conservada, pero la deambulación está casi siempre supeditada a la necesidad de asistencia y suelen presentarse complicaciones ortopédicas como luxación de caderas y rigidez en las articulaciones (4,6).

Como fisioterapeutas, estamos constantemente comprometidos con el cuidado y la mejora de la calidad de vida de los pacientes que enfrentan desafíos físicos y funcionales debido a trastornos neurológicos como la AME. El tratamiento fisioterapéutico en pacientes con AME puede impactar muy positivamente en estos pacientes, mejorando su fuerza muscular, previniendo contracturas, mejorando la función respiratoria, manteniendo y/o mejorando la movilidad articular, educando y ofreciendo soporte tanto a los afectados por esta enfermedad como a sus familiares y, en definitiva, mejorando su calidad de vida en general (7).

En el caso que presentamos a continuación, nos enfrentamos a la historia de Juan, un niño de seis años diagnosticado con AME tipo 2, forma intermedia de la enfermedad caracterizada por la debilidad muscular progresiva y la pérdida de la función motora.

Presentación del caso

Juan fue derivado a nuestra clínica de fisioterapia por su neurólogo pediátrico debido a dificultades en la marcha, para la que necesitaba asistencia, y debilidad muscular generalizada. Durante la evaluación inicial, observamos una marcada hipotonía muscular, fasciculaciones evidentes y una capacidad motora disminuida en comparación con sus pares de edad. Las pruebas genéticas confirmaron la presencia de una mutación en el gen SMN1, confirmando el diagnóstico de AME.

A lo largo de las próximas semanas, nuestro equipo interdisciplinar de fisioterapeutas, y terapeutas ocupacionales trabajará en estrecha colaboración con Juan y su familia para desarrollar un plan de tratamiento integral que aborde sus necesidades físicas, emocionales y sociales. En el estudio realizado por Ippolito et al. (8), la intervención de rehabilitación ambulatoria, realizada dos veces por semana, ha mostrado ser prometedora para mejorar la función motora en niños con atrofia muscular espinal.

Este caso destaca la complejidad y los desafíos asociados con el manejo de la AME desde una perspectiva de rehabilitación. En este estudio, exploraremos en detalle el enfoque terapéutico multidisciplinario utilizado en el cuidado de Juan, los desafíos encontrados durante el proceso de rehabilitación y las implicaciones clínicas y emocionales para los pacientes y sus familias.

Plan de intervención fisioterapéutico

El enfoque terapéutico para el manejo de la atrofia muscular espinal (AME) en nuestro paciente, Juan, se basó en un modelo multidisciplinario que integró la fisioterapia, la terapia ocupacional y la rehabilitación neurológica. El objetivo principal fue maximizar la función motora, mejorar la calidad de vida y proporcionar apoyo emocional tanto a Juan como a su familia.

Evaluación integral: Se realizó una evaluación exhaustiva de las habilidades motoras, la fuerza muscular, la amplitud de movimiento, el equilibrio y la marcha de Juan. Esto incluyó la observación directa de las habilidades motoras en diferentes contextos, así como la utilización de escalas estandarizadas para evaluar la función motora y la calidad de vida.

Desarrollo del plan de tratamiento: Con base en los hallazgos de la evaluación inicial, se desarrolló un plan de tratamiento personalizado que abordara las necesidades específicas de Juan. Este plan incluyó objetivos a corto y largo plazo, así como intervenciones terapéuticas específicas diseñadas para mejorar

la fuerza muscular, la función motora y la independencia funcional.

Fisioterapia: La fisioterapia desempeñó un papel fundamental en el tratamiento de Juan. Se implementaron ejercicios de fortalecimiento muscular, técnicas de estiramiento y movilización articular para mejorar la flexibilidad y la función muscular. Además, se realizaron sesiones de terapia manual para mejorar la calidad del movimiento y la postura. Se implementaron técnicas de rehabilitación neurológica, incluyendo terapia de espejo, entrenamiento de marcha asistida y estimulación eléctrica funcional, para mejorar la plasticidad cerebral y la función neuromuscular en Juan.

Terapia ocupacional: La terapia ocupacional se centró en mejorar las habilidades motoras finas, la coordinación mano-ojo y las actividades de la vida diaria de Juan. Se utilizaron técnicas de adaptación y entrenamiento para facilitar la independencia en las tareas cotidianas y promover la participación activa en la comunidad.

Seguimiento y ajustes: Se realizaron evaluaciones periódicas para monitorear el progreso de Juan y realizar ajustes en el plan de tratamiento según fuera necesario. Se alentó la comunicación abierta y continua con la familia de Juan para abordar cualquier preocupación o pregunta que surgiera durante el proceso de rehabilitación.

Resultados

Durante el curso del tratamiento de Juan, se observaron una serie de resultados que reflejaron el impacto de las intervenciones terapéuticas en su función motora y calidad de vida. A continuación, se detallan los principales hallazgos:

Mejora en la fuerza muscular: Se observó una mejora significativa en la fuerza muscular de Juan, especialmente en los grupos musculares clave afectados por la AME. Las sesiones de fisioterapia enfocadas en el fortalecimiento muscular demostraron ser efectivas para aumentar la resistencia y la capacidad funcional de Juan.

Incremento en la movilidad y flexibilidad: Juan experimentó un aumento en la movilidad articular y la flexibilidad muscular como resultado de las técnicas de estiramiento y movilización implementadas durante las sesiones de tratamiento. Esto contribuyó a una mejor calidad de movimiento y una reducción en la rigidez muscular.

Mejoras en la función motora fina: La terapia ocupacional fue eficaz para mejorar las habilidades motoras finas de Juan, incluyendo la destreza

manual y la coordinación mano-ojo. Se observó un progreso notable en la realización de tareas cotidianas como vestirse, comer y escribir.

Avances en la marcha y el equilibrio: A través de programas de rehabilitación neurológica centrados en el equilibrio y la marcha, Juan logró mejoras significativas en su capacidad para mantener el equilibrio y caminar con mayor estabilidad y confianza.

Aumento en la participación social y la autoestima: Uno de los resultados más gratificantes del tratamiento fue el aumento en la participación social y la autoestima de Juan. Se observó un mayor interés en participar en actividades con amigos y familiares, así como una actitud más positiva hacia el tratamiento y la rehabilitación.

Discusión

La AME es una enfermedad discapacitante que cursa principalmente con debilidad muscular (1). Se han encontrado estudios que demuestran que el tratamiento de fisioterapia (4,8) y el enfoque multidisciplinar (9-11) son beneficiosos para la evolución de los pacientes con AME.

Los resultados obtenidos en el tratamiento de Juan ofrecen una visión profunda del impacto de las intervenciones terapéuticas en la atrofia muscular espinal y apoyan los datos obtenidos en los estudios consultados (9-11) para el manejo de esta enfermedad neuromuscular progresiva.

Importancia del enfoque multidisciplinario: La mejora observada en la fuerza muscular, la movilidad y la función motora fina de Juan subraya la eficacia de un enfoque terapéutico que integra la fisioterapia y la terapia ocupacional. La colaboración entre diferentes profesionales de la salud permitió abordar de manera integral las necesidades físicas, emocionales y sociales del paciente (9-11).

Efectividad de las intervenciones terapéuticas: Los resultados reflejan la eficacia de las intervenciones terapéuticas específicas implementadas durante el tratamiento de Juan. La combinación de ejercicios de fortalecimiento muscular, técnicas de estiramiento, terapia manual, entrenamiento de marcha y adaptaciones ocupacionales demostró ser fundamental para mejorar la función motora y la calidad de vida del paciente.

Impacto en la participación social y la autoestima: Uno de los aspectos más significativos del tratamiento fue el impacto positivo en la participación social y la autoestima de Juan. La mejora en

la capacidad para realizar actividades cotidianas y participar en interacciones sociales contribuyó a un mayor sentido de independencia y bienestar emocional.

Desafíos y consideraciones futuras: A pesar de los resultados alentadores, es importante reconocer los desafíos continuos asociados con el manejo de la AME. La necesidad de un enfoque de tratamiento individualizado y adaptable a las necesidades cambiantes del paciente, así como el acceso continuo a intervenciones terapéuticas especializadas, son consideraciones importantes para el manejo a largo plazo de la enfermedad.

En resumen, los resultados del tratamiento de Juan subrayan la importancia de un enfoque holístico y centrado en el paciente en el manejo de la AME. La colaboración interdisciplinaria y el compromiso con la atención integral del paciente son fundamentales para optimizar los resultados clínicos y mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias afectadas por esta enfermedad neuromuscular.

Discussion

SMA is a disabling disease that primarily manifests with muscle weakness (1). Studies have shown that physiotherapy treatment (4,8) and a multidisciplinary approach (9-11) are beneficial for the progression of patients with SMA.

The results obtained from Juan's treatment provide a deep insight into the impact of therapeutic interventions on spinal muscular atrophy and support the data obtained in the consulted studies (9-11) for the management of this progressive neuromuscular disease.

Importance of the multidisciplinary approach: The improvement observed in Juan's muscle strength, mobility, and fine motor function highlights the effectiveness of a therapeutic approach that integrates physiotherapy and occupational therapy. Collaboration among different health professionals allowed for a comprehensive approach to addressing the patient's physical, emotional, and social needs (9-11).

Effectiveness of therapeutic interventions: The results reflect the effectiveness of the specific therapeutic interventions implemented during Juan's treatment. The combination of muscle

strengthening exercises, stretching techniques, manual therapy, gait training, and occupational adaptations proved fundamental in improving the patient's motor function and quality of life.

Impact on social participation and self-esteem: One of the most significant aspects of the treatment was the positive impact on Juan's social participation and self-esteem. The improvement in his ability to perform daily activities and engage in social interactions contributed to a greater sense of independence and emotional well-being.

Challenges and future considerations: Despite the encouraging results, it is important to recognize the ongoing challenges associated with managing SMA. The need for an individualized and adaptable treatment approach to the patient's changing needs, as well as continuous access to specialized therapeutic interventions, are important considerations for the long-term management of the disease.

In summary, the results of Juan's treatment underscore the importance of a holistic and patient-centered approach in managing SMA. Interdisciplinary collaboration and commitment to comprehensive patient care are essential for optimizing clinical outcomes and improving the quality of life for patients and their families affected by this neuromuscular disease.

Conclusiones

El caso de Juan, un niño diagnosticado con atrofia muscular espinal, resalta la importancia crucial de un enfoque multidisciplinario y centrado en el paciente para abordar los desafíos asociados con esta enfermedad neuromuscular progresiva. A través de la implementación de intervenciones terapéuticas específicas y la colaboración interdisciplinaria, se evidenció una mejora significativa en la calidad de vida y la función motora de Juan.

Eficacia de las intervenciones terapéuticas: Los resultados obtenidos reflejan la eficacia de las intervenciones terapéuticas en la mejora de la fuerza muscular, la movilidad y la función motora fina de Juan. Estas intervenciones desempeñaron un papel crucial en la optimización de la funcionalidad física del paciente.

Colaboración interdisciplinaria: La colaboración entre profesionales de la salud fue fundamental para abordar las diversas necesidades físicas, emocionales y sociales de Juan y su familia. Este

enfoque integral permitió adaptar el plan de tratamiento a las necesidades específicas del paciente y maximizar los resultados clínicos.

Consideraciones para el futuro: A medida que Juan continúa su viaje de tratamiento y rehabilitación, es esencial mantener un enfoque centrado en el paciente y adaptable para abordar los desafíos cambiantes asociados con la AME. Se requiere un acceso continuo a intervenciones terapéuticas especializadas y un apoyo emocional continuo para optimizar el bienestar del paciente y su familia.

En resumen, el caso de Juan subraya la importancia de una atención integral y coordinada en el manejo de la AME. A través de un enfoque multidisciplinario y centrado en el paciente, podemos trabajar para mejorar la calidad de vida y promover el bienestar de los pacientes y sus familias afectadas por esta enfermedad neuromuscular devastadora.

Conclusion

Juan's case, a child diagnosed with spinal muscular atrophy (SMA), highlights the crucial importance of a multidisciplinary and patient-centered approach to address the challenges associated with this progressive neuromuscular disease. Through the implementation of specific therapeutic interventions and interdisciplinary collaboration, a significant improvement in Juan's quality of life and motor function was evidenced.

Efficacy of therapeutic interventions: The results obtained reflect the effectiveness of therapeutic interventions in improving Juan's muscle strength, mobility, and fine motor function. These interventions played a crucial role in optimizing the patient's physical functionality.

Interdisciplinary collaboration: Collaboration among healthcare professionals was fundamental in addressing the various physical, emotional, and social needs of Juan and his family. This comprehensive approach allowed for the adaptation of the treatment plan to the patient's specific needs, maximizing clinical outcomes.

Considerations for the future: As Juan continues his treatment and rehabilitation journey, it is essential to maintain a patient-centered and adaptable approach to address the changing challenges associated with SMA. Continuous access to specialized therapeutic interventions and ongoing

emotional support are required to optimize the well-being of the patient and his family.

In summary, Juan's case underscores the importance of comprehensive and coordinated care in managing SMA. Through a multidisciplinary and patient-centered approach, we can work to improve the quality of life and promote the well-being of patients and their families affected by this devastating neuromuscular disease.

Declaración de transparencia

Los autores del estudio aseguran que el contenido de este trabajo es original y no ha sido publicado previamente ni está enviado ni sometido a consideración a cualquier otra publicación, en su totalidad o en alguna de sus partes.

Fuentes de financiación

Sin fuentes de financiación.

Conflicto de intereses

Sin conflictos de intereses.

Publicación

El presente artículo no ha sido presentado como comunicación oral-escrita en ningún congreso o jornada.

BIBLIOGRAFÍA

1. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(2):103-15.
2. Tizzano EF. La atrofia muscular espinal en el nuevo escenario terapéutico. *Rev Med Clin Las Condes.* 2018;29(5):512-520. doi: 10.1016/j.rmcl.2018.08.001.

3. Castiglioni C, Levicán J, Rodillo E, Garmendia MA, Díaz A, Pizarro L, et al. Clinical, electrophysiological and molecular study of 26 Chilean patients with spinal muscular atrophy. Rev Med Chil [Internet]. 2011 Feb [cited 2024 Jul 07];139(2):197-204. Available from: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872011000200009. doi: 10.4067/S0034-98872011000200009.
4. Febrer A, Meléndez M. Atrofia muscular espinal. Complicaciones y rehabilitación. Rehabilitación (Madr). 2001;35(5):307-11. doi: 10.1016/S0048-7120(01)73196-9.
5. Madrid Rodríguez A, Martínez Martínez PL, Ramos Fernández JM, Urda Cardona A, Martínez Antón J. Atrofia muscular espinal: revisión de nuestra casuística en los últimos 25 años. An Pediatr (Barc). 2015;82(3):159-165. doi: 10.1016/j.anpedi.2014.06.021.
6. Kolb SJ, Kissel JT. Spinal Muscular Atrophy. Neurol Clin. 2015 Aug;33(3):831-46. doi: 10.1016/j.ncl.2015.07.004.
7. Mercuri E, Bertini E, Messina S, Solari A, D'Amico A, Angelozzi C, et al. Randomized, double-blind, placebo-controlled trial of phenylbutyrate in spinal muscular atrophy. Neurology. 2007 Jan 2;68(1):51-55.
8. Ippolito C, Canthiya L, Floreani A, Luckhart K, Hoffman A, McAdam L. Twice-Weekly Outpatient Rehabilitation Intervention for Young Children With Spinal Muscular Atrophy Treated With Genetic-Based Therapies: Protocol for a Feasibility Study. JMIR Res Protoc. 2023;12. doi: 10.2196/46363.
9. Mercuri E, Muntoni F, Baranello G. Advances and limitations for the treatment of spinal muscular atrophy. BMC Pediatr. 2022;22(1):344. doi: 10.1186/s12887-022-03324-8.
10. Gábrišová D, Jesenská I, Vojtová V, Juráňová J, Labudová A. Individual physiotherapy (SMA-SOC) and Hippotherapy and Therapeutic grooming in Spinal Muscular Atrophy. Clinical Trials Registry - ICH GCP. 2023. Available from: <https://ichgcp.net/clinical-trials-registry/NCT04228124>.
11. Jiménez Marina L, González Santiago P, Gómez Carrasco JA. Atrofia muscular espinal: nuevos paradigmas terapéuticos. RIECS. 2023;5(1). doi: 10.37536/RIECS.2020.5.1.211.

OPOSICIONES

Servicio Andaluz de Salud

i Una plaza te espera!

Rodio
oposiciones

#EL
MOMENTO
ES AHORA

www.edicionesrodio.com