



# Manejo fisioterapéutico de paciente con atrofia muscular espinal tipo 1 en tratamiento farmacológico. Reporte de caso

## *Physiotherapy management of a patient with spinal muscular atrophy type 1 undergoing pharmacological treatment. Case report*

Aida Del Valle Morales,\* César Gustavo Ramírez Lara,‡  
Alejandro Mendoza Santos,§ Mónica Galván Guerra¶

**Palabras clave:**  
atrofia muscular  
espinal, Spinraza®,  
manejo fisioterapéutico.

**Keywords:**  
spinal muscular  
atrophy, Spinraza®,  
physiotherapeutic  
management.

\* Licenciada en Terapia Física y Maestra en Gestión Educativa. Fisioterapeuta del Centro de Rehabilitación e Inclusión Infantil Teletón Aguascalientes.  
‡ Licenciado en Terapia Física. Fisioterapeuta del Centro de Rehabilitación e Inclusión Infantil Teletón Aguascalientes.  
§ Médico Especialista en Medicina Física y Rehabilitación. Subdirector Médico de Clínica.  
¶ Médico Especialista en Medicina Física y Rehabilitación. Subdirector Médico Operativo.

Recibido:  
septiembre, 2022.  
Aceptado:  
noviembre, 2022.

### RESUMEN

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad autosómica recesiva, producida por degeneración de las motoneuronas del asta anterior medular, que ocasiona debilidad y atrofia muscular progresiva de predominio proximal y de amplio espectro de gravedad. En la actualidad existe un fármaco que se utiliza para tratar la AME, Nusinersen es el principio activo del medicamento, marca registrada con nombre comercial Spinraza®; se trata de un oligonucleótido antisentido sintético que resulta en una proteína SMN completa funcional, donde se espera que, en conjunto con la fisioterapia, se modifique la evolución clínica, con mejor pronóstico funcional en esta patología. En el presente estudio se describe el manejo fisioterapéutico y la evolución clínica de la paciente de tres años y seis meses con diagnóstico de AME, en tratamiento con Spinraza® y fisioterapia en el Centro de Rehabilitación e Inclusión Infantil Teletón Aguascalientes.

### ABSTRACT

Spinal muscular atrophy (SMA) is an autosomal recessive disease, caused by degeneration of the motor neurons of the spinal cord anterior horn, which causes weakness and progressive muscular atrophy of proximal predominance and with a wide spectrum of severity. Currently there is a drug that is used to treat SMA, Nusinersen is the active ingredient of the drug, registered trademark with trade name Spinraza®, is a synthetic antisense oligonucleotide that results in a complete functional SMN protein, where it is expected that in conjunction with physiotherapy the clinical evolution will be modified; with better functional prognosis in this pathology. This study describes the physiotherapeutic management and clinical evolution of a 3-year-old and 6-month-old patient with a diagnosis of SMA treated with Spinraza® and physiotherapy at the Teletón Aguascalientes Children's Rehabilitation and Inclusion Center.

### INTRODUCCIÓN

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad autosómica recesiva caracterizada por la degeneración de las motoneuronas del asta anterior medular, ligada a la región cromosómica 5q13 con una incidencia aproximada de 1/10,000 nacidos vivos, la tipo 1 es de cuadro más severo (Tabla 1); los niños afectados por este tipo presentan debilidad muscular, hipotonía generalizada, ausencia de control cefálico con

pronóstico de vida de dos años. Actualmente existe un fármaco que se utiliza como tratamiento, el cual da una proteína de supervivencia de motoneuronas (SMN) completa funcional, este fármaco incrementa el pronóstico de vida y, en conjunto con fisioterapia, el desarrollo motor y la calidad de vida. Spinraza® es un oligonucleótido antisentido sintético (un tipo de material genético) que permite al gen SMN2 producir la proteína de longitud completa, que puede funcionar con normalidad. De este modo se repone

**Citar como:** Del Valle MA, Ramírez LCG, Mendoza SA, Galván GM. Manejo fisioterapéutico de paciente con atrofia muscular espinal tipo 1 en tratamiento farmacológico. Reporte de caso. Rev Mex Med Fis Rehab. 2022; 34 (1-4): 27-34. <https://dx.doi.org/10.35366/108638>

**Tabla 1:** Clasificación considerando un espectro continuo de la atrofia muscular espinal.4

Tipo AME	Edad de inicio	Función motora lograda	Evolución historia natural, complicaciones	Copias SMN2 representativas	Comentarios
1A (también referido como tipo 0)	Prenatal/ congénita	Ninguna	Fallecimiento en pocas semanas, cardiopatía, contracturas, trastornos vasculares	1	Algunos autores consideran la tipo 0 diferente a la tipo 1A, incluyendo en esta última formas de inicio en pocos días de vida, aunque en estos casos, los pacientes tendrían (como los tipos 1B) dos copias de SMN2 y sin fenotipo externo de cardiopatía, contracturas, trastornos vasculares
1B	< 3 meses	Control cefálico parcial en algunos pacientes	Problemas respiratorios y para alimentarse Declinación lineal Fallecimiento en dos o tres años sin intervención invasiva (traqueostomía, respirador)	2	Pueden manifestarse a los pocos días o semanas de vida (algunos autores indican que estos casos tan precoces pueden ser tipo 1A)
1C	> 3 meses	Control cefálico	Problemas respiratorios y para alimentarse Pueden mantener la poca función motora alcanzada	3	En general más estables que la forma tipo 1B pero pueden tener mismas complicaciones
2A	> 6 meses	Se sientan pero no llegan a ponerse de pie	Escoliosis Llegan a la adolescencia y vida adulta pero con complicaciones Periodos de poca estabilidad	3	Algunos casos pueden empezar antes de los seis meses En general se considera tipo 2, débiles y algunos pueden inclusive perder la capacidad para sentarse en el futuro
2B	> 12 meses	Se sientan y llegan a alcanzar la bipedestación	Escoliosis Llegan a la adolescencia y vida adulta con menos complicaciones Periodos de poca estabilidad	3	Algunos casos pueden empezar antes del año En general se consideran tipo 2, fuertes y pueden inclusive llegar a dar algunos pasos con ayuda
3A	Entre los 18 y 36 meses	Llegan a caminar sin ayuda	Escoliosis Pierden la deambulaci3n a una edad temprana Periodos de estabilidad	3	La pérdida de la deambulaci3n se asocia a algunas complicaciones que se ven en pacientes tipo 2
3B	> tres años	Caminan sin ayuda	Pierden la deambulaci3n más tarde Más estable que los tipos 3A	3-4	Algunos pacientes llegan a deambular siempre o hasta edades avanzadas
4	Segunda o tercera década de la vida	Caminan sin ayuda	Suelen deambular toda la vida sin mayores complicaciones Muy estables	4 o más	Pueden ser hermanos(as) menos graves de pacientes tipo 3
5 (Manifestaciones mínimas o asintomáticos)	No suele afectarse	Pautas motoras normales	En general se les considera asintomáticas, aunque pueden tener calambres o hallazgos electromiográficos	4 o más	Suelen ser hallazgos moleculares positivos (SMN1-/-) en hermanos(as) de pacientes tipo 3 y 4

AME = atrofia muscular espinal. SMN2 = supervivencia de neurona motora 2.

la proteína que falta, con lo que se alivian los síntomas de la enfermedad.<sup>1-3</sup>

Dentro del manejo interdisciplinario se encuentran las recomendaciones de la declaración de consenso para el estándar de cuidados en atrofia muscular espinal (Tabla 2).

A continuación, describiremos el caso clínico y el tratamiento fisioterapéutico que realizamos.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Presentamos el caso de un paciente femenino con diagnóstico de atrofia muscular espinal (AME) tipo 1, originaria y residente de Aguascalientes, México; sin antecedentes heredofamiliares de interés. Hija única, antecedentes perinatales: madre de 29 años al momento de la concep-

ción, control prenatal a partir de la semana 10 de gestación, normoevolutivo; percepción de movimientos fetales al quinto mes. Finaliza a las 40 semanas de gestación por parto, llora y respira al nacer; peso 3,260 gramos, talla 51 cm, Apgar 10. Se egresa como sana.

A los dos meses los padres notan colocación de las extremidades superiores con rotación de hombros, irritabilidad a la alimentación e hipotonía generalizada. Valorada por neuropediatría y genética con sospecha de atrofia muscular versus enfermedad de Pompe. Estudio de electroneuromiografía con datos de afectación neuromuscular. Estudio molecular de detección de deleciones de los genes SMN1 y SMN2 mediante MLPA (*Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification*) con resultado positivo por la deleción de ambas copias funcionales

**Tabla 2:** Recomendaciones de la declaración de consenso para el estándar de cuidados en atrofia muscular espinal.<sup>5</sup>

### Recomendaciones para pacientes con diagnóstico reciente de AME

Confirmar el diagnóstico genético con el estudio del gen SMN1

Clasificar AME en tipos I, II, III o IV de acuerdo al nivel más alto de función motora alcanzada (ejemplo: no se sienta, se sienta, camina)

Proporcionar referencias para un cuidado multidisciplinario

Proporcionar información de grupos de apoyo de AME y ensayos clínicos terapéuticos

Ofrecer consejo genético

### Cuidados bronco-pulmonares

Evaluar el compromiso respiratorio: tos, efectividad de la tos, trastornos respiratorios con el sueño, hipercapnia nocturna, infecciones recurrentes, hipercapnia diurna

Asistencia para mantener vía aérea despejada: asistencia a la tos, movilización de secreciones, aspiración

Considerar ventilación no invasiva (BIPAP) o invasiva (intubación, traqueostomía)

Ofrecer tratamiento agudo: normalización de intercambio gaseoso, antibióticos, soporte nutricional, tratamiento del reflujo gastroesofágico

Establecer objetivos del tratamiento: maximizar calidad de vida, confort y supervivencia a largo plazo

### Cuidados gastrointestinales y nutricionales

Seguimiento de la velocidad de crecimiento, peso, relación peso/talla

Fraccionar la alimentación para evitar fatigas y tiempos de alimentación prolongados

Investigar problemas de deglución: video fluoroscopia, estudios de deglución

Indicar proactivamente apoyo nutricional: implementar gastrostomía o sonda de alimentación, naso-gástrica, o naso-yeyunal cuando se reconozca inadecuada ingesta oral

Minimizar el reflujo gastroesofágico (asociado a neumonías aspirativas y eventos con riesgos de vida) con una gastrostomía más funduplicatura de Nissen

### Cuidados ortopédicos y de rehabilitación

Reconocer problemas: contracturas, deformidades de columna, disminución de movilidad, osteopenia, fracturas

Evaluar rangos de movimiento, fuerza y función motora usando escalas validadas objetivas

Usar asistencia técnica: silla de rueda para la movilización, bipedestadores, órtesis de extremidades y corporales

Prescribir tratamiento kinésico y de terapia ocupacional en forma regular

Corrección quirúrgica de deformidades esqueléticas que afecten la función respiratoria o la deambulación

### Cuidados paliativos

Considerar balance entre prolongar la vida y calidad de vida

Presentar todas las opciones de tratamiento de manera abierta transparente y equilibrada a todos los que toman decisiones

Discutir precozmente los planes para el tratamiento en situaciones de emergencia

Ofrecer ventilación no invasiva y gastrostomía que pueden reducir la necesidad de un apoyo emergente posterior

Discutir medidas terminales, especialmente tratamiento del dolor

AME = atrofia muscular espinal. SMN1 = supervivencia de neurona motora 1.

Tabla 3: Escala funcional CHOP INTEND.

ÍTEMS	Ocho meses		Tres años y dos meses	
	Puntaje derecho	Puntaje izquierdo	Puntaje derecho	Puntaje izquierdo
1. Movimientos espontáneos extremidades superiores	4	4	4	4
2. Movimientos espontáneos extremidades inferiores	0	0	3	3
3. Presión de mano	4	4	4	4
4. Cabeza en línea media con estimulación visual	4	4	4	4
5. Aductores de cadera	0	0	4	4
6. Rodar: obtenido de las piernas	0	0	3	4
7. Rodar: obtenido de los brazos	0	0	3	4
8. Flexión de hombro y codo, y aducción horizontal	4	4	4	4
9. Flexión de hombro y flexión de codo	4	4	4	4
10. Extensión de rodilla	2	0	2	2
11. Flexión de cadera y dorsiflexión del pie	0	0	3	3
12. Control de cabeza		3		4
13. Flexión de codo	2	2	2	2
14. Flexión de cuello		0		0
15. Extensión de cabeza/cuello (Landau)		0		4
16. Incurvación espinal (Galant)	0	0	2	2
	27 Puntos		52 puntos	

del gen SMN1. Se integra a los tres meses al Centro de Rehabilitación e Inclusión Integral Teletón Aguascalientes (CRIT Aguascalientes) para manejo por rehabilitación física. A la exploración física, *facies* sin datos dismórficos, adecuada implantación de pabellones auriculares, fontanelas abiertas, pares craneales íntegros y reflejo de succión disminuido; extremidades con hipotonía periférica con debilidad proximal, ausencia de reflejos osteotendinosos, extremidades superiores en actitud de flexión de codo, abducción de hombros, manos empuñadas, inferiores con actitud de extensión y rotación externa de caderas. Columna cerrada alineada. Control de cuello deficiente, prensión palmar y plantar presentes, moro disminuido. Se integra a los servicios de terapia física, estimulación multisensorial y terapia pulmonar.

A los cinco meses de edad se coloca sonda de gastrostomía, al año cinco y meses se realiza funduplicatura y broncoscopia por alteraciones en la mecánica de deglución.

A los tres años y dos meses, neurodesarrollo con buen control de cuello, control de tronco deficiente, persiste hipotonía de predominio distal, control motor regular, reflejos osteotendinosos ausentes, fuerza muscular en extremidades superiores en tres, control motor deficiente de predominio extremidades inferiores, funciones básicas de manos con presión. Columna dorsal con medición radiográfica antero-posterior de columna con desviación derecha de 25 grados.

Inicia tratamiento con Spinraza® en medio hospitalario, bajo vigilancia de neuropediatría y genética a los cinco meses de edad, con aplicaciones del fármaco cada cuatro meses hasta la fecha.

Avances en la valoración funcional con escala CHOP INTEND de 27 puntos a los ocho meses, a 52 puntos a los tres años y dos meses (Tabla 3).<sup>6</sup>

### DESCRIPCIÓN DE TRATAMIENTO FISIOTERAPÉUTICO

La evolución natural de esta enfermedad genera múltiples restricciones, la fisioterapia es de vital importancia para mejorar la calidad de vida.

Con el objetivo de brindar una atención integral dentro de CRIT Aguascalientes, se cuenta con un equipo multidisciplinario que incluye las siguientes especialidades: Medicina Física y Rehabilitación, Pediatría, Neuropediatría, Ortopedia Pediátrica, Enfermería, Nutrición, Comunicación Humana, Rehabilitación Pulmonar, Terapia Pulmonar, Terapia Ocupacional, Psicología, Integración Social, y Terapia Física; dentro de la terapia física se cuenta con los siguientes servicios: mecanoterapia, cuarto de estimulación multisensorial (CEMS), electroterapia y VitalStim. En este reporte describiremos la atención, específicamente, de la terapia física en el servicio de mecanoterapia, para que sirva de guía los profesionales de terapia física en el manejo de esta patología.

El programa de terapia física se lleva a cabo en conjunto con el familiar y el terapeuta, dos veces por semana en sesiones de 50 minutos; donde se capacita de forma continua a la familia para realizar diariamente un programa en casa, dos veces al día, lo cual se ha realizado desde abril de 2019 hasta febrero de 2022. La atención presencial fue interrumpida por la pandemia y se continuó el manejo con un programa en casa por cuatro meses, lo cual se acompañó con sesiones digitales vía Zoom.

Los objetivos de manejo en este caso fueron favorecer el neurodesarrollo, brindar experiencias sensoriales enriquecedoras, mantener, prolongar o incrementar sus capacidades motoras, favorecer el aprendizaje de habilidades motoras nuevas, y evitar contracturas y deformidades (Figura 1).

Para lograr estos objetivos el manejo fisioterapéutico otorgado consistió en cambios de posición y alineación de segmentos, cinesiterapia, estiramientos, estimulación vestibular y aplicación de técnicas de neurodesarrollo como facilitación neuropropioceptivas (FNP), Bobath y método de Rood para favorecer el neurodesarrollo.

### Cambios de posición y alineación de segmentos

Al inicio del manejo, la paciente presentaba tendencia a lateralización de cuello, ausencia de contracturas y/o deformidades. El posicionamiento y la alineación de segmentos se manejaron con técnicas de neurofacilitación y Bobath bajo las siguientes directrices: favorecer la postura neutra, la cabeza en cualquier posición alineada al centro del tórax para evitar contracturas; toda posición en decúbitos lateral, supino, prono o sedente con apoyo debía respetar ejes, planos articulares y amplitud fisiológica, y evitar la aparición de dolor; la columna debe conservar tantos sus curvaturas fisiológicas como una adecuada alineación; las extremidades, tanto superiores como inferiores, deben estar alineadas con respecto al tronco; se brindó enseñanza al familiar para que con ayuda de cojines, toallas u otros objetos se lograra una correcta alineación. La hipotonía de la paciente es de predominio distal, por lo tanto, ha sido importante evaluar constantemente, en conjunto con un médico de rehabilitación, la prescripción de órtesis, lo cual no se ha requerido. Se logró corregir la lateralización del cuello, pero ha desarrollado una escoliosis toracolumbar de 25°, manejada con faja toracolumbar de uso intermitente. Se continúa con correcta alineación postural en todas las posiciones, y activación de la musculatura abdominal y paravertebral con técnicas de Bobath y FNP, acompañada de estiramiento gentil de la musculatura acortada, esto para evitar la progresión de la escoliosis.

### Cinesiterapia

La movilización ha sido importante en el manejo fisioterapéutico de la paciente, aplicando movilidad de cada articulación corporal en todos los rangos de movimiento de manera pasiva, activa asistida y activa; el tipo de movilizaciones depende de varios factores. Al inicio del tratamiento el examen manual muscular de las extremidades superiores fue evaluado en tres, con base en la escala de Daniels (el músculo puede efectuar el movimiento en contra de la gravedad como única resistencia); y las extremidades inferiores en uno (el músculo se contrae, pero no hay movimiento, la contracción puede palparse o visualizarse); los miembros superiores fueron manejados con movilizaciones activo-asistidas y activas; en miembros inferiores y musculatura paravertebral se emplearon movilizaciones pasivas; también se integraron dentro de la terapia algunas actividades lúdicas que tienen como objetivo la movilidad activa asistida y activa con un enfoque funcional, al vigilar que no se llegue a la fatiga. Los beneficios de la movilidad de los diferentes segmentos del cuerpo generan la creación de patrones de movimiento.

Al mejorar la actividad motora y fuerza muscular, en tres de la escala de Daniels, de las extremidades inferiores se incluyeron movilizaciones activas asistidas a nivel de flexores de cadera y extensión de rodillas.



Figura 1: Patrón postural a la edad de tres meses decúbito supino y prono.

La AME cursa con hipotonía, dentro de la fisioterapia contamos con diversos métodos para trabajar con las alteraciones del tono muscular; en este caso hemos empleado el método de Margaret Rood, usamos el golpeteo y la vibración buscando obtener como respuesta una contracción muscular en cuatro extremidades.

### Estiramientos

El manejo fisioterapéutico incluyó estiramientos musculares estáticos pasivos por tendencia a la postura en equino, a pesar de la ausencia de contracturas. Se optó por un manejo preventivo a la musculatura de isquiotibiales, soleo y gemelos, con el fin de evitar contracturas y deformidades empleando la técnica de FNP, cabe resaltar que estos estiramientos han sido aplicados de manera gradual, progresiva y gentil.

### Estimulación vestibular

Empleando técnica de Bobath para trabajar la estimulación vestibular, se utilizaron herramientas como pelotas, cama de agua, hamacas, sábanas y extremidades del terapeuta y el familiar. Se posicionó en decúbito o en sedente sobre la herramienta a utilizar y realizó un movimiento suave, al seguir una dirección que va cambiando de acuerdo con la adaptación de la paciente al movimiento, la respuesta que se buscó en la paciente fue mantener la posición inicial y/o la mejora a pesar del movimiento, con lo que se favoreció el control postural.

Los pacientes tienden a pasar gran parte del tiempo en una misma posición con poca estimulación del sistema vestibular, por lo que trabajar este sistema es fundamental en la AME; la estimulación vestibular favorece el desarrollo motor y esto posibilita al niño a aprender, regular y adaptar el movimiento, al transformar la información sensorial en respuestas posturales (Figura 2).

### Aplicación de técnicas para favorecer el neurodesarrollo

El objetivo fisioterapéutico, en gran medida, es lograr un avance en los hitos del neurodesarrollo. Se cuenta con diversas modalidades terapéuticas como opción para el manejo de los mismo, en este caso se optó el manejo con técnicas de Bobath y el enfoque de Margaret Rood.

**Control cefálico.** El neurodesarrollo es céfalo caudal, al ser la primera actividad motora que el niño adquiere, el control cefálico es esperado a los tres o cuatro meses, de él depende el desarrollo visual (fijación visual, coordinación ocular, coordinación óculo-manual, etc.), cognitivo, de



**Figura 2:** Terapéutica de estimulación vestibular empleando pelota y estimulando además control del cuello y tronco a los ocho meses de edad.

la función manual (alcance, agarre, etc.), incluso el desarrollo del lenguaje, entre otras. El manejo con la paciente fue mediante posicionamiento y alineación, estimulación visual, estimulación vestibular, estimulación táctil, movilización de cuello y cintura escapular aplicando las técnicas del neurodesarrollo, donde el control del cuello se trabajó tanto en la verticalidad como en decúbitos supino y prono, y a la tracción.

La paciente adquirió el control cefálico a los siete meses de edad.

**Tolerancia al decúbito prono.** La tolerancia al decúbito fue una postura importante para neuroestimularse y favorecer los cambios de decúbito, esta postura se trabajó según la tolerancia de la paciente, de manera progresiva y evitando fatigarla; se emplearon apoyos externos con cuñas, almohadas, apoyo sobre antebrazos, entre otros, para poder mantener la posición. Durante la actividad se incluyeron estímulos visuales, auditivos y táctiles para que la actividad fuera más atractiva y así favorecer el desarrollo multisensorial.

**Giros parciales y completos.** Los giros parciales son la capacidad de pasar de decúbito supino o prono a decúbito lateral, y los giros completos la capacidad de pasar de decúbito supino a prono o viceversa, para lo cual se emplearon técnicas de posicionamiento y alineación, estimulación visual, estimulación vestibular y estimulación táctil, además de técnicas de neurodesarrollo, disociación de cinturas pélvica y escapular, así como trabajo excéntrico del dorsal ancho.

La paciente logró consolidar este hito del neurodesarrollo a los dos años y seis meses de edad.



**Figura 3:** Postura en sedente al año de edad.

**Arrastre.** El arrastre corresponde a desplazarse rozando con el cuerpo el suelo; el manejo fisioterapéutico se realizó con actividades de posicionamiento y alineación, así como con enseñanza del patrón cruzado, que consiste en alternar las extremidades superiores y las inferiores. También se trabajaron actividades de alcances, estimulación visual, estimulación vestibular y estimulación táctil, todo bajo técnicas de neurodesarrollo. Este hito del neurodesarrollo contribuye directamente en la creación de patrones de movimiento a nivel de sistema nervioso central; se desconoce si la paciente logrará la consolidación de este hito, mas se está trabajando como parte de la estructuración del sistema nervioso central que favorecerá otras funciones.

**Control de tronco en sedente.** El control de tronco se refiere a la capacidad de mantenerse sentado sin apoyos externos, lo que significa para el niño la conquista de una posición en contra de la gravedad. Desde esta postura, el niño puede observar su entorno desde otra perspectiva, también se facilitan las relaciones sociales, también las manos pasan a tener un papel menos de soporte postural y más de exploración de estímulos y objetos que le proporciona el entorno, lo que permitirá seguir desarrollando sus capacidades cognitivas. En la paciente se busca la activación muscular de todo el tren superior y de los músculos del *core* (músculos abdominales, lumbares, de la pelvis, los glúteos y la musculatura profunda de la columna), repercutiendo en la hipotonía y debilidad muscular, para lograr ese objetivo fisioterapéutico se trabajó mediante posicionamiento y alineación,

estimulación visual, estimulación vestibular, estimulación táctil, técnicas de neurodesarrollo, fortalecimiento en lo posible y sin fatiga de los músculos del *core*.

Al año y dos meses logra sedestación independiente por algunos segundos (*Figuras 3 y 4*).

## DISCUSIÓN

Las estrategias fisioterapéuticas de la intervención en la AME tipo 1 son fundamentales dentro del manejo interdisciplinario, ya que antes la expectativa de vida era más reducida y las complicaciones impedían a los menores poder adquirir habilidades motoras, con las nuevas terapéuticas farmacológicas se busca que el pronóstico de vida y funcional se modifique; por lo tanto estos pacientes requieren la atención fisioterapéutica adecuada, con el objetivo de lograr su máximo grado de funcionalidad y limitar en lo posible complicaciones que mermen su calidad de vida.

Según el informe de posicionamiento terapéutico del ministerio de sanidad servicios, sociales e igualdad de España, el Nusinersen ha demostrado un efecto positivo sobre la supervivencia, la función motora y la función respiratoria, así como un aumento en puntuación del CHOP INTEND, lo que se traduce en la adquisición de nuevos hitos motores (principalmente en el control de la cabeza y la sedestación); estos puntos, tanto el aumento en la supervivencia como las mejorías en el CHOP INTEND,



**Figura 4:** Postura en sedente a los dos años y tres meses de edad.

se han observado en esta paciente, sin conocer aún la evolución y alcances funcionales.<sup>1</sup>

Dentro de lo reportado, en cuanto al tratamiento de la AME, Claudia Castiglioni en el 2011 muestra una declaración de cuidados o recomendaciones sobre los aspectos para tener en cuenta en la atención de pacientes con AME en el ámbito de la rehabilitación; como es el reconocer y atender deformidades y contracturas de la columna, evaluar rangos de movimientos, fuerza y función, el uso de asistencias que permitan la movilidad como sillas de ruedas, bipedestadores, entre otros. En esta declaración menciona cuidados ortopédicos y de rehabilitación, los cuales coinciden con el manejo fisioterapéutico otorgado a la paciente.<sup>5</sup>

En el 2012, Jiménez García reportó un caso de un varón con AME tipo 2 o 3, y describe que en este caso el manejo fisioterapéutico se enfocó en mantener la flexibilidad y prevención de contracturas, al aplicar cinesiterapia pasiva y activa-asistida de miembros inferiores, cinesiterapia activa-asistida y activa-resistida de miembros superiores, estiramientos analíticos de la musculatura a nivel de isquiotibiales, tríceps sural, psoas iliaco y aductores. Otro aspecto fue el manejo de ejercicios de flexibilización de la columna, así como el mantenimiento y mejora de la fuerza muscular, enfocado en terapéutica de ejercicios de tonificación y resistencia de todos los grupos musculares de miembros inferiores y superiores; en miembros inferiores aplicaron ejercicios activos y activo-asistidos, y en los miembros superiores ejercicios autopasivos, activos y resistidos con diferentes materiales: TheraBand, pesos, balones, entre otros. Asimismo, al ser un caso de AME tipo 2 o 3 lograron trabajar ejercicios en posición cuadrúpeda.<sup>7</sup>

En el caso que presentamos el manejo fisioterapéutico ha sido con base en lo descrito en la literatura, con lo cual nos apegamos a los lineamientos establecidos por consenso y la experiencia en el manejo del paciente neuromuscular en los Centros de Rehabilitación e Inclusión Infantil Teletón; y deberemos continuar el seguimiento con la finalidad de describir la evolución del manejo fisioterapéutico en un caso AME tipo 1, algo de lo que no tenemos aún descripciones científicas con la aplicación de nuevas alternativas terapéuticas.

## CONCLUSIONES

Es fundamental el trabajo interdisciplinario en rehabilitación, en conjunto con la familia; la atención fisioterapéutica debe ser precoz, individualizada y oportuna,

basada en el neurodesarrollo y con una visión global que busque minimizar las limitaciones, para evitar futuras complicaciones y maximizar su función al lograr una mejor calidad de vida en los paciente con AME tipo 1, sabiendo que el pronóstico funcional de estos pacientes continuará modificándose gracias a los manejos fisioterapéuticos integrales, así como el uso de nuevas alternativas terapéuticas.

En México existen pocas descripciones del manejo fisioterapéutico en los pacientes con AME tipo 1, el manejo farmacológico ofrece cambios y nuevas alternativas, así como retos para el equipo de rehabilitación, tanto para médicos especialistas en Medicina de Rehabilitación como para fisioterapeutas, sobre las técnicas y estrategias en la atención de estos pacientes ahora tratados farmacológicamente, por lo cual consideramos importante difundir esta información.

Se requiere que se continúe compartiendo los manejos fisioterapéuticos aplicados a los pacientes con enfermedades neuromusculares, con la finalidad de comparar y realizar consensos de mejores prácticas clínicas basadas en la evidencia en el área de la terapia física.

## REFERENCIAS

1. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. *Informe de Posicionamiento Terapéutico de nusinersen (Spinraza®) en atrofia muscular espinal*. Agencia española de medicamentos y productos sanitarios. 2018, pp. 1-8.
2. Alfaro LER, Acosta GH. *Nusinersen en el tratamiento de la atrofia muscular espinal*. Eficacia y seguridad. Sevilla: Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (AETSA). 2017, pp. 1-25.
3. Ministerio de Salud. *Gobierno de Chile: Guía de práctica clínica cuidados respiratorios en personas con Atrofia muscular espinal*. Subsecretaría de Salud Pública División de Prevención y Control de Enfermedades. 2015, pp. 1-55.
4. Tizzano EF. La atrofia muscular espinal en el nuevo escenario terapéutico. *Revista Médica Clínica Las Condes*. 2018; 29 (5): 512-520.
5. Castiglioni C, Levicán J, Rodillo E, Garmendía MA, Díaz A, Pizarro L et al. Atrofia muscular espinal: caracterización clínica, electrofisiológica y molecular de 26 pacientes. *Rev Méd Chile*. 2011; 139 (2): 197-204.
6. Glanzman AM, Mazzone E, Main M, Pelliccioni M, Wood J, Swoboda KJ et al. Prueba infantil de trastornos neuromusculares (Chop Intend) del Children's Hospital of Philadelphia: desarrollo y confiabilidad de la prueba. *Neuromuscular Disord*. 2010; 20 (3): 155-161.
7. Jiménez GMT. *Fisioterapia en amiotrofia espinal infantil, a propósito de un caso clínico*. Efisioterapia 2012. Disponible en: <https://www.efisioterapia.net/articulos/fisioterapia-amiotrofia-espinal-infantil>

Correspondencia:

Aida Del Valle Morales

E-mail: [delvalle@teleton-ags.org.mx](mailto:delvalle@teleton-ags.org.mx)