

39

LA EDUCACIÓN TERAPÉUTICA DE LOS FAMILIARES DE PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO 1

THE THERAPEUTIC EDUCATION OF PATIENTS' RELATIVES WITH MUSCULAR SPINAL ATROPHY TYPE

Lotty Rosita Ramírez López¹

E-mail: ua.lottyramirez@uniandes.edu.ec

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4885-2520>

Karen Daniela Salazar Pullutacsi¹

E-mail: ma.karendsp56@uniandes.edu.ec

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-1587-5999>

Gabriela Alexandra Villacis Paredes¹

E-mail: ma.gabrielaavp10@uniandes.edu.ec

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4537-106X>

¹ Universidad Regional Autónoma de Los Andes. Ecuador.

Cita sugerida (APA, séptima edición)

Ramírez López, L. R., Salazar Pullutacsi, K.D., & Villacis Paredes, G. A. (2022). La educación terapéutica de los familiares de pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1. *Revista Conrado*, 18(S1), 419-424.

RESUMEN

La necesidad profundizar en la atrofia muscular espinal tipo 1, pues es una enfermedad neuromuscular hereditaria, se inicia "in útero" o durante los primeros meses de vida y la muerte suele ocurrir antes de los dos años, la principal manifestación clínica de los pacientes es la debilidad muscular generalizada. La investigación presentó como objetivo: aplicar un conjunto de acciones para la educación terapéutica de los familiares de pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1. Se utilizaron métodos y técnicas de investigación como el método analítico sintético, inductivo deductivo, el análisis documental, la encuesta. Los datos fueron procesados mediante métodos estadísticos matemáticos dentro de ella la descriptiva. La aplicación del conjunto de acciones educativas permitió la recolección de datos después de ser aplicados, donde se realizó una comparación entre ambos momentos, donde se observa que existieron transformaciones importantes en la muestra en el segundo momento del estudio longitudinal, lo cual hace evidente la efectividad de la propuesta que se presenta.

Palabras clave:

Atrofia muscular espinal; herencia autosómica recesiva, educación terapéutica, orientación familiar.

ABSTRACT

The need delving deeply into the muscular spinal atrophy type 1, because a disease is neuromuscular hereditary, starts off in uterus or during the first months of life and death uses to happen before the two elderly years, the patients' principal clinical manifestation is the muscular generalized weakness. The investigation presented like objective: Applying a set of actions for the therapeutic education of patients' relatives with muscular spinal atrophy type 1. They utilized methods and fact-finding techniques like the analytical synthetic, inductive method deductive, the documentary analysis, the opinion poll. Data were processed by means of mathematical statistical methods within her the descriptive. The application of the set of educational actions enabled the collection of data after being diligent, where which accomplished a comparison between both moments, where it is noticed that important transformations in the sign in the second memento of the longitudinal study existed, you evince the effectiveness of the proposal that presents itself.

Keywords:

Muscular spinal atrophy; Inheritance autosómica recessive, therapeutic education, family orientation.

INTRODUCCIÓN

La Atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular grave que se caracteriza por la degeneración de las neuronas motoras anteriores, lo que provoca una debilidad muscular progresiva y parálisis. Según los apuntes de investigadores como Warner & Sawyer (2007).

Según datos proporcionados por Arnold & Fischbeck (2018), esta enfermedad constituye la segunda causa de enfermedad autosómica recesiva letal, después de la fibrosis quística, con una incidencia mundial entre 1/6000 y 1/10,000 nacimientos y una tasa de portadores entre 1/35 y 1/50. Por su parte en Ecuador estos trastornos son catalogados como “Enfermedades raras” o de “Baja prevalencia” con una incidencia de 1 por 10.000 nacidos vivos, lo que ocasiona que exista escasa información sobre métodos de tratamientos efectivos que alarguen la esperanza de vida de estos pacientes. Según plantean (Barreiro & Zambrano, 2019).

En concordancia con lo planteado por (Rodríguez, 2020) la AME de la infancia es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva, producida por alteraciones en el gen de supervivencia neuronal SMN1, localizado en el brazo largo del cromosoma 5 en la región 5q11.2-13.3. Por otra parte, se debe a la deficiencia en la traducción de la proteína de la supervivencia de la motoneurona (SMN), que parece estar involucrada en varias funciones esenciales para la célula (metabolismo del ARN, su procesamiento y empalme) y otras que tienen que ver más específicamente con la supervivencia de las neuronas motoras alfa (apoptosis, transporte axonal) en la asta anterior de la médula espinal, (Chávez et al, 2018).

Según criterios de Audic & Barnerias (2020), plantean que, aunque el gen afectado es el mismo, desde el punto de vista clínico se consideran varias formas de la enfermedad, según la edad de inicio y evolución. Estas se mencionan a continuación:

- Tipo I o enfermedad de Werdnig-Hoffmann. Es la forma más severa. Se inicia in útero o durante los primeros meses de vida. La muerte suele ocurrir antes de los dos años.
- Tipo II o intermedia. Se presenta antes de los 18 meses de edad. La supervivencia de estos individuos depende del grado de complicaciones respiratorias. En esta forma clínica, con el abordaje actual (rehabilitación, cirugía de la escoliosis y ventilación no invasiva) la supervivencia llega a alcanzar la edad adulta.
- Tipo III o enfermedad de Kugelberg-Welander. Se presenta después de los 18 meses de edad. En esta forma, la gravedad es muy variable porque depende de

cuándo se inicia la enfermedad: antes o después de los 3 años de vida.

Las principales manifestaciones clínicas de esta enfermedad son a criterio de especialistas como (Losada & Pérez, 2020) son, la hipotonía es una de las principales características clínicas presentes en la atrofia muscular espinal, además, destaca la presencia de una debilidad muscular progresiva simétrica, con predominio en las extremidades (más frecuente en los miembros inferiores) y en el tronco, las dificultades respiratorias graves y progresivas, las fasciculaciones de la lengua, la hiporreflexia o arreflexia, el temblor de las manos y las contracturas, que pueden originar deformidades articulares.

Cabe destacar que con frecuencia los pacientes afectados de AME Tipo 1 alrededor de los 6 meses de edad presentan: expresiones de alerta, ceño fruncido, movimientos oculares y de la cara conservados; siguen al examinador con la mirada; las funciones mentales superiores y sensibilidad conservadas. La debilidad de los músculos bulbares da como resultado llanto y tos débiles, pobre succión, acumulación de secreciones y broncoaspiración de estas. Aspectos que son sistematizados por autores como (Valencia et al, 2016); (Castellano et al, 2021).

El diagnóstico, según lo planteado por (Lunn & Wang, 2008), se basa en los antecedentes familiares, el cuadro clínico, la biopsia de músculo y los hallazgos de los estudios neurofisiológicos como los potenciales evocados somatosensoriales y motores, las velocidades de conducción motoras y sensitivas y la electromiografía. Se confirma con el estudio cromosómico, el cual permite, además, el diagnóstico prenatal a familias en las que ya existe un hijo previamente afectado, a través del empleo de marcadores genéticos de la región del cromosoma 5q.

El abordaje terapéutico para AME es Nusinersen es un fármaco oligonucleotídico antisentido que modula el corte y empalme de ARN mensajero del gen de la neurona motora de supervivencia 2 (SMN2), (Birnbau & Mozzoni, 2018). La sobrevida de pacientes con AME ha mejorado gracias a los cuidados respiratorios descritos, ya sea con traqueostomía y VMI, VNI, uso de asistente mecánico de la tos y de alimentación suplementaria. Aspectos planteados por (Palomino & Castiglioni, 2017).

En concordancia con lo anterior se puede plantear que la educación terapéutica desempeña un rol importante para lograr tratar esta enfermedad. Es por ello por lo que la implicación de la familia desempeña un rol protagónico. Es por ello por lo que realizar acciones educativas en la familia es una alternativa viable para contribuir al mejoramiento de la calidad de vida de estos pacientes.

De ahí que el problema a investigar se oriente hacia ¿cómo contribuir a la educación terapéutica de los familiares de pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1?

Declarando objetivo de la investigación el siguiente: aplicar un conjunto de acciones para la educación terapéutica de los familiares de pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se realiza una investigación de tipo mixta con el empleo de técnicas y métodos tanto del paradigma cualitativo como cuantitativo, privilegiando el segundo, según los planteamientos de (Estévez, 2004). Se realizó un estudio longitudinal con dos cortes (antes de aplicar el conjunto de acciones y después de aplicado), con un tiempo de 8 meses entre cada uno de ellos. Dadas las características del estudio, se organizó por fases para su cumplimiento al seguir las recomendaciones de (Ruiz-Bikandi & Camps, 2007). Las fases de la investigación se interrelacionaron al facilitar un proceder científico flexible y organizado, lo que permitió arribar a la propuesta que se presenta como producto final de la investigación.

Primera fase. Fundamentación teórica y metodológica de la temática investigada. Después de declarada la problemática que se detecta, se realiza el análisis de los referentes teórico-metodológicos relativos al proceso de educación terapéutica de los familiares de pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1.

Segunda fase. El diseño y aplicación del conjunto de acciones para la educación terapéutica de los familiares de pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1.

Tercera fase. Comprobación empírica de la viabilidad del conjunto de acciones para la educación terapéutica de los familiares de pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1.

Población y muestra

Para la presente investigación se seleccionaron 8 familiares de pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1. Los que dieron su consentimiento para participar en la investigación y cumplieron con los siguientes criterios de inclusión.

- Tener un familiar con la enfermedad y convivir con él
- Tener interés y disposición de participar en el estudio
- no presentar problemas mentales

Presentan una edad promedio de 39,6 años. 5 son del sexo femenino y 3 del masculino. Con un promedio de titulación el 78,3% son de nivel universitario.

Teóricos

Análítico-sintético. Permitted realizar un estudio acerca de los fundamentos teóricos que sustentan el proceso de educación terapéutica de los familiares de pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1. Se empleó para la sistematización, generalización y concreción de la información procesada. Esta fue útil en la interpretación de la información empírica obtenida; así como, en la elaboración de la propuesta.

Inductivo-deductivo. Posibilitó hacer inferencias y generalizaciones del proceso de educación terapéutica de los familiares de pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1; así como, la interpretación de los datos obtenidos en la elaboración de la propuesta, a partir de las cuales se deducen nuevas conclusiones lógicas.

Empíricos

Observación científica no participante. Fue empleada para realizar la observación directa del proceso de educación terapéutica de los familiares de pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1, a través de una percepción inmediata, lo que posibilitó conocer la realidad rápidamente. Se utilizó durante el proceso de la investigación.

La encuesta. Se empleó en la obtención de información del estado actual del problema, la misma fue aplicada a las familias implicadas en el estudio.

El análisis de los documentos. Se analizaron las historias clínicas de los pacientes investigados, así como los protocolos de actuación de los hospitales del Ecuador.

Estadísticos matemáticos

En el procesamiento de la información se utilizó la distribución de frecuencias absolutas y relativas, que permitieron caracterizar los resultados de las mediciones en ambos momentos.

Ejemplo del conjunto de acciones educativas

Tabla 1 Ejemplificación del conjunto de acciones educativas aplicadas

Acciones educativas	Contenido	Cantidad de repeticiones
Realizar charlas educativas	Principales características clínicas presentes en la atrofia muscular espinal	2

Ejecución de talleres de medidas educativas y conductas a seguir	Principales ejercicios físicos para debilidad muscular Educación respiratoria Educación sobre los ejercicios fastiales y del lenguaje Educación sobre la alimentación suplementaria	3
Realizar ejemplificaciones de ejercicios físicos	Posiciones básicas para los ejercicios físicos	5
Conversatorio sobre el tiempo de descanso activo	La relación trabajo descanso La necesidad de cambio de actividad en un tiempo determinado	3

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

A continuación, se realiza una comparación entre ambos momentos del estudio longitudinal, en correspondencia con las respuestas dadas por los familiares a cada una de las preguntas de la encuesta.

Pregunta 1 Conocen ustedes las principales características clínicas presentes en la atrofia muscular espinal

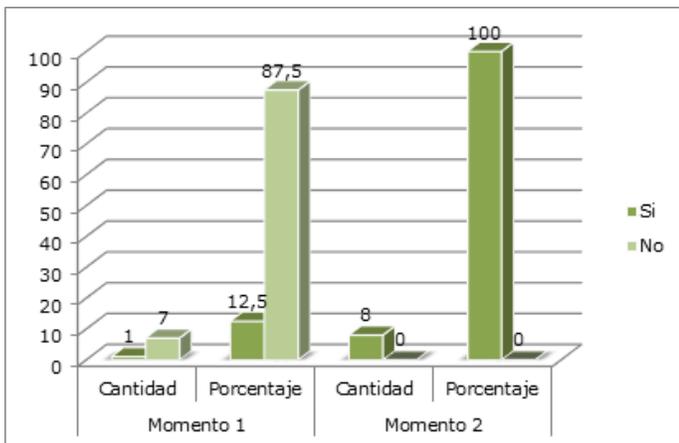


Figura 1. Resultados de la pregunta 1 de la encuesta a familiares.

Al observar los resultados del gráfico 1 se evidencia que, en el primer momento del estudio realizado, existían un número de familias que no principales características clínicas presentes en la atrofia muscular espinal, pues 7 de ellos para un 87,5% marcaron que no en la encuesta aplicada. Solo 1 familiar para un 12,5% del total muestreado seleccionó que sí.

En el segundo momento se observan importantes transformaciones, pues al parecer el conjunto de acciones educativas influyó en la muestra. Pues el 100% de los sujetos investigados manifestó que sí conocían las

características clínicas presentes en la atrofia muscular espinal

Pregunta 2 Conocen ustedes las medidas educativas y conductas a seguir en la atrofia muscular espinal.

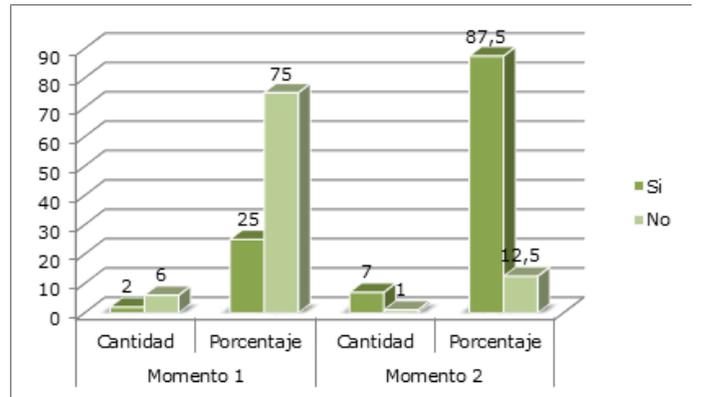


Figura 2. Resultados de la pregunta 2 de la encuesta a familiares.

Los resultados del gráfico 2 hacen evidente que en el momento inicial del estudio existían limitaciones y dificultades por parte de la familia sobre las medidas educativas y conductas a seguir en la atrofia muscular espinal. Pues únicamente 2 de ellos para 25% manifestó si conocerlas. Mientras que la mayoría refirió que no (6 para un 75%).

En el segundo momento, se evidenciaron transformaciones fundamentales, aunque no como en la pregunta anterior. Pero la mayoría de los familiares estudiados 7 para un 85,5% de la muestra en estudio manifestó si conocerlas y solo 1 para 12,5% que aún no las dominaba.

Pregunta 3. Conocen ustedes los ejercicios y forma de realizarlos durante el abordaje terapéutico

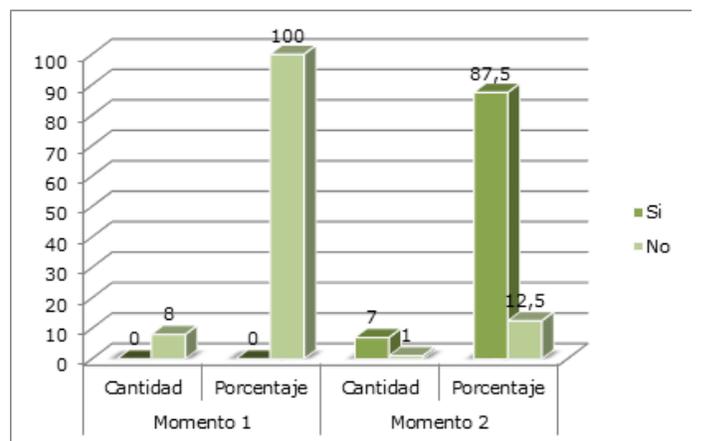


Figura 3. Resultados de la pregunta 3 de la encuesta a familiares.

En el gráfico 3 se observan los resultados de la pregunta 3 de la encuesta, esta es una de las más críticas en el momento inicial, pues ninguno de los familiares estudiados tenía conocimientos sobre los ejercicios y forma de realizarlos durante el abordaje terapéutico en la atrofia muscular espinal. Sin embargo, una transformación fundamental se observó en el segundo momento pues 7 de los familiares para un 87,5% manifestó que sí. Muestras que únicamente 1 para un 12,5% que no. Lo cual hace evidente la efectividad de las acciones educativas implementadas en el estudio.

La atrofia muscular espinal se debe a una degeneración de las alfa-motoneuronas de las astas anteriores de la médula espinal. Se clasifica de acuerdo con su inicio y gravedad evolutiva. La de Tipo I enfermedad de Werdnig-Hoffmann es la forma más severa de las atrofas musculares espinales de la infancia, se caracteriza por una atrofia muscular que condiciona una insuficiencia respiratoria neuromuscular en pocos meses, sin afectación de las funciones cerebrales o de otros órganos.

La literatura reporta una frecuencia de presentación de Atrofia Muscular Espinal tipo 1 de un caso cada 15,000 neonatos con predominio en el sexo masculino en relación de 1,6:1 y la frecuencia de portadores es de 1 cada 40 o 50 individuos de la población general. Son enfermedades heredadas en forma autosómica recesiva, ambos padres tienen que ser portadores del gen.¹³ Lamentablemente no hay fuentes oficiales que indiquen el número de casos exactos en Ecuador, dificultando el conocimiento de la incidencia y prevalencia de esta patología dentro de la población ecuatoriana, haciendo aún más difícil que entidades no gubernamentales o el ministerio de salud estén al tanto de las necesidades de este grupo minoritario. Pero sin lugar a duda un conjunto de acciones para la educación terapéutica de los familiares de pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1, es una herramienta viable para esta enfermedad, tal y como se demuestra en la investigación que nosotros presentamos.

Varias revistas médicas, revisiones de casos clínicos y estudios genéticos, tales como (Tizzano, 2018), quien coinciden con nuestros criterios que la atrofia muscular espinal es una enfermedad neurodegenerativa hereditaria causada por delección homocigótica o mutación en el SMN1 de los genes ligados al cromosoma 5q13(2, 16, 17). Actualmente, se conoce que el gen SMN1 produce una proteína denominada SMN. También manifiestan que la educación terapéutica desempeña un rol importante. Esto se corresponde con los resultados obtenidos en la presente investigación.

Según las investigaciones (Tuñas et al, 2017); (Marina et al, 2020), coinciden en abordar que la función de esta proteína está relacionada con el metabolismo de un tipo especial de moléculas celulares denominadas ARNs. La proteína SMN se encuentra en el núcleo celular en forma de corpúsculos denominados gems, y la cantidad de esta proteína SMN es clave para la vida de las motoneuronas y del músculo. Por lo tanto, SMN determina la severidad de la enfermedad: a mayor cantidad de proteína SMN, menos severa es la enfermedad. Los tres genes relacionados con la atrofia muscular espinal son SMN (supervivencia de la motoneurona) gen 13, NAIP (proteína inhibidora de la apoptosis neural) gen 22 y el gen p44t, este último asociado en 73 % de las atrofas musculares espinales infantiles. Estos aspectos fueron base importante para la elaboración del conjunto de acciones educativas pues de ahí emanan las manifestaciones clínicas de esta enfermedad.

Aunque el diagnóstico de sospecha es fundamentalmente clínico, se puede hacer un examen de ADN y estudio molecular para ayudar a confirmar el diagnóstico. En Ecuador, según (Laurino, 2017), no se realizan los exámenes genéticos para el diagnóstico de la AME, las muestras recolectadas son enviadas a países extranjeros como Estados Unidos, donde posteriormente son procesados, esto hace que su accesibilidad sea deficiente para la mayoría de la población ecuatoriana. No existe cura para la atrofia muscular espinal solo prevención y manejo de las complicaciones; el apoyo ventilatorio es importante, así como el manejo de las infecciones.

El abordaje terapéutico es poco conocido y escaso, pues no está disponible de manera gratuita en el país, sin embargo, nuestro paciente si cuenta con el acceso a esté y se mantiene estable con la aplicación del medicamento hasta la fecha. Por lo que se ratifica que la educación terapéutica familiar como se propone en esta investigación es un paliativo importante para estos pacientes. Es por ello por lo que se requiere de alternativas paliativas como la presentada en esta investigación.

CONCLUSIONES

El estudio de las bases teóricas actuales sobre la educación terapéutica de los familiares de pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1, permitió constatar el criterio de los diferentes autores y llegar a consideraciones personales sobre las percepciones especializadas, lo cual permitió arribar a que se requiere profundizar en estudios educativos de esta temática.

Los resultados obtenidos en esta investigación hacen evidente que en el segundo momento del estudio

longitudinal se observaron transformaciones importantes aspectos que ratifican el nivel de efectividad del conjunto de acciones educativas aplicadas.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Arnold, E. S., & Fischbeck, K. H. (2018). Spinal muscular atrophy. *Handbook of clinical neurology*, 148(1), 591-601.
- Audic, F., & Barnerias, C. (2020). Spinal muscular atrophy (SMA) type I (Werdnig-Hoffmann disease). *Archives de Pédiatrie*, 27(7), 7S15-7S17.
- Barreiro Chavéz, A. I., & Zambrano Chavarría, L. E. (2019). Enfermedades neuromusculares con requerimiento de manejo respiratorio no invasivo en pacientes pediátricos (Bachelor's thesis). Universidad Estatal de Milagro.
- Birnbaun, S & Mozzoni, J. (2018) "Atrofia muscular espinal en tratamiento: reporte de un caso." *Fronteras en Medicina* 13(3), 173-177.
- Castellano, I. Pitarch, et al (2021) "Consenso Delphi de las recomendaciones para el tratamiento de los pacientes con atrofia muscular espinal en España (consenso RET-AME)." *Sociedad española de Neurología*
- Chávez, H. P., Hernández, L. M. F., & Expósito, Y. P. (2018). Congenital arthrogryposis secondary to spinal muscular atrophy: a case report. *Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río*, 22(4), 815-822.
- Estévez. M. (2004). Arrollo Mendosa, Margarita. Lic González Teray, Cecilia. *La investigación Científica en la Actividad Física: su Metodología*. Editora Deportes.
- Laurino, E. (2017). "Atrofia Muscular Espinal ligada al Gen SMN1: Perspectiva del tratamiento." *Revista Pediátrica Elizalde*. 8(1), 1-76.
- Losada Delgado, P., & Pérez Acosta, C. (2020). Diseño de un proyecto de valoración y tratamiento fisioterapéutico de un paciente con atrofia muscular espinal tipo 1. (tesis de grado de la Universidad de La Laguna)
- Lunn, M. R., & Wang, C. H. (2008). Spinal muscular atrophy. *The Lancet*, 371(9630), 2120-2133.
- Marina, L. J., Santiago, P. G., & Carrasco, J. Á. G. (2020). Atrofia muscular espinal: nuevos paradigmas terapéuticos. *Revista de Investigación y Educación en Ciencias de la Salud (RIECS)*, 5(1), 82-85.
- Palomino, M. A., & Castiglioni, C. (2017). Atrofia Muscular Espinal: manejo respiratorio en la perspectiva de los recientes avances terapeuticos. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 28(1), 119-130.
- Rodríguez Seoane, R. (2020). Bases celulares y moleculares de la atrofia muscular espinal (AME): alteraciones de las fibras musculares esqueléticas (FME) que conducen a la disfunción motora. (tesis de grado grado Universidad de Cantabria).
- Ruiz-Bikandi, U., & Camps, A. (2007). Corrientes en investigación educativa y formación del profesorado: una visión de conjunto. *Cultura y educación*, 19(2), 105-122.
- Tizzano, E. F. (2018). La atrofia muscular espinal en el nuevo escenario terapéutico. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 29(5), 512-520.
- Tuñas, M. C. A., Rastrollo, R. H., González, A. H., Fraga, C. R., Lasaosa, F. J. C., Otero, S. Q., ... & Núñez, A. R. (2017). Actitudes éticas de los pediatras de Cuidados Intensivos ante pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1. In *Anales de Pediatría*. Elsevier Doyma 86(3), 151-157.
- Valencia, H. D., Rendón Muñoz, J., Pineda, N., Ortiz, B., Montoya, J. H., & Cornejo, J. W. (2016). Características clínicas de los pacientes menores de 18 años con atrofia muscular espinal en Medellín, 2008-2013. *Acta Neurológica Colombiana*, 32(1), 9-17.
- Warner, W. C., & Sawyer, J. R. (2007). *Neuromuscular disorders*. *Campbell's Operative Orthopaedics*. 11th ed. Philadelphia, Pa: Mosby Elsevier.