

UNIVERSIDAD LAICA “ELOY ALFARO DE MANABÍ”

Facultad ciencias de la salud

Carrera de enfermería

Previo a la obtención del título de Licenciada en Enfermería

PROYECTO DE INVESTIGACIÓN

Tema:

Calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con
atrofia muscular espinal – Revisión Bibliográfica

Autora:

Ariana Lissette González Toala

Tutora:

Dra. Alexandra Anchundia Alvia Mg

Manta – Manabí - Ecuador

2025(1)



	NOMBRE DEL DOCUMENTO: CERTIFICADO DE TUTOR(A).	CÓDIGO: PAT-04-F-010
	PROCEDIMIENTO: TITULACIÓN DE ESTUDIANTES DE GRADO BAJO LA UNIDAD DE INTEGRACIÓN CURRICULAR	REVISIÓN: 1 Página 1 de 1

CERTIFICACIÓN DEL TUTOR

En calidad de docente tutor(a) de la Facultad de ciencias de la salud, Matriz Manta, carrera de enfermería de la Universidad Laica “Eloy Alfaro” de Manabí, **CERTIFICO:**

Haber dirigido y revisado el trabajo de Integración Curricular de revisión bibliográfica (Tesis), bajo la autoría de la estudiante **González Toala Ariana Lissette**, legalmente matriculado/a en la carrera de **Enfermería**, período académico **2023-II-2024-I**, cumpliendo el total de **384 horas**, cuyo tema del proyecto es **“calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con Atrofia Muscular Espinal”**.

La presente investigación ha sido desarrollada en apego al cumplimiento de los requisitos académicos exigidos por el Reglamento de Régimen Académico y en concordancia con los lineamientos internos de la opción de titulación en mención, reuniendo y cumpliendo con los méritos académicos, científicos y formales, suficientes para ser sometida a la evaluación del tribunal de titulación que designe la autoridad competente.

Particular que certifico para los fines consiguientes, salvo disposición de Ley en contrario.

Manta, 24 de julio del 2024.

Lo certifico

Dra. Alexandra Anchundia Alvia
Docente Tutor(a)
Área: Salud y Bienestar

DECLARACIÓN DE AUTORÍA

La responsabilidad del contenido, los conceptos desarrollados, los análisis realizados y las conclusiones y recomendaciones del presente Trabajo Final de Titulación me corresponde de manera exclusiva, y el patrimonio de este a la Universidad Laica Eloy Alfaro de Manabí.

Manta, 2024

Ariana Lissette González Toala

C.I. 1315149243



UNIVERSIDAD LAICA ELOY ALFARO DE Manabí

FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD

CARRERA ENFERMERÍA

CERTIFICACIÓN DEL TRIBUNAL DE REVISIÓN Y SUSTENTACIÓN

TÍTULO: “Calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal-Revisión Bibliográfica”

TRABAJO FINAL DE TITULACIÓN

Sometido a consideración del Tribunal de Seguimiento y Evaluación, legalizada por el Honorable Consejo Directivo como requisito previo a la obtención del título de:

LICENCIADA EN ENFERMERÍA

APROBADO POR:

Lcda. Mirian Santos PhD.

PRESIDENTE DEL TRIBUNAL

Lcda. Fleitas Daylin. Mg

PROFESOR MIEMBRO 1

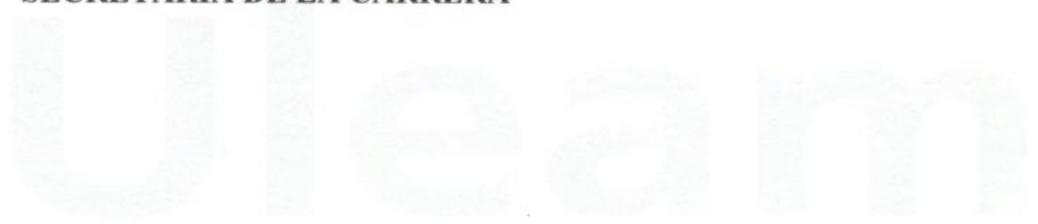
Lcda. María Quijije PhD

PROFESOR MIEMBRO 2

Lcda. Lastenia Cedeño Cobeña

LO CERTIFICA

SECRETARIA DE LA CARRERA



DEDICATORIA

El presente trabajo de investigación va dedicado en primer lugar a Dios, quién es el encargado de mí y de todo lo que llegado a alcanzar hasta ahora.

A mis padres, José Luis y María que son el pilar fundamental en mi vida y quienes siempre me han apoyado en cada proyecto que me proponga; a mis hermanos que han sido incondicionales y están conmigo en todo momento.

A mis abuelos, Plinio y María, prima Michelle, que siempre están pendientes de mi vida y de mis logros y los celebran conmigo.

Ariana Lissette González Toala

AGRADECIMIENTO

A Dios en primer lugar por darme la vida y la salud con que la que hoy puedo cumplir esta meta.

A mi querida Universidad que me abrió las puertas para empezar y culminar mis estudios en la facultad de Enfermería.

A mi familia que día a día me ha brindado su apoyo en todo momento y se esfuerzan para que logre cumplir todo lo que me proponga.

A mi tutora de tesis, Dra. Alexandra Anchundia, por su constante ayuda y paciencia a lo largo de este proceso.

A mis docentes de la facultad de Enfermería, quienes durante cinco años han brindado sus conocimientos para convertirnos en buenos profesionales y lograr lo que tanto he anhelado, que es convertirme en Licenciada en enfermería.

RESUMEN

La presente investigación está enfocada en la calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal fundamentado en una revisión bibliográfica, se obtuvo como **Objetivo general:** Determinar la calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal. Se presentó una **Metodología** de estudio fundamentada en una investigación de naturaleza mixta, bajo la modalidad de Revisión Bibliográfica y un diseño metodológico no experimental. Siendo una investigación de tipo documental con aplicación de métodos analítico-sintético, descriptivo y deductivo. En los **Resultados** obtenidos de la muestra de 61 artículos científicos pubmed lideró la lista con 40 artículos equivalentes al 65,58%, seguido de scielo con 8 estudios equivalente al 13,11%, otros con 5 estudios equivalente al 8,20%, Elsevier con 4 estudios representando el 6,55%, así mismo Redalyc con 2 estudios equivalentes al 3,28% y también sciencedirect con 2 estudio equivalente 3,28% del total de muestra de artículos seleccionados. En **Conclusión**, se pudo seleccionar una serie de fuentes de información documental con las cuales se ha podido fundamentar el proceso de investigación desarrollado el cual está enfocado en la calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal.

Palabras claves: Atrofia muscular espinal, calidad de vida , intervención , enfermería, pacientes.

ABSTRACT

The present research is focused on the quality of life and nursing interventions in patients with spinal muscular atrophy based on a bibliographic review, the general objective was obtained: Determine the quality of life and nursing interventions in patients with spinal muscular atrophy. A study methodology was presented based on a Mixed nature investigation, under the modality of Bibliographic Review and a non-experimental methodological design. Being a documentary type investigation with application of analytical-synthetic, descriptive and deductive methods. In the Results obtained from the sample of 61 selected articles, Pubmed led the list with 40 articles equivalent to 65.58%, followed by Scielo with 8 studies equivalent to 13.11%, others with 5 studies equivalent to 8.20%, Elsevier with 4 studies representing 6.55%, likewise Redalyc with 2 studies equivalent to 3.28% and also sciencedirect with 2 studies equivalent to 3.28% of the total sample of selected articles. In conclusion, a series of documentary information sources could be selected with which it has been possible to base the research process developed which is focused on quality of life and nursing interventions in patients with spinal muscular atrophy.

Keywords: Spinal muscular atrophy, quality of life, intervention, nursing, patients.



ÍNDICE

Tabla de contenido

CERTIFICACIÓN DEL TUTOR	I
DECLARACIÓN DE AUTORÍA	II
CERTIFICACIÓN DEL TRIBUNAL DE REVISIÓN Y SUSTENTACIÓN	¡Error!
Marcador no definido.	
DEDICATORIA.....	IV
AGRADECIMIENTO	V
RESUMEN.....	VI
ABSTRACT	VII
ÍNDICE	VIII
INTRODUCCIÓN	- 1 -
DISEÑO TEORICO	- 4 -
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	- 4 -
FORMULACION DEL PROBLEMA	- 5 -
OBJETO DE ESTUDIO.....	- 5 -
CAMPO DE ACCION.....	- 5 -
Preguntas Cientificas	- 5 -
OBJETIVOS.....	- 5 -
Objetivo General.....	- 5 -
Objetivos Especificos	- 5 -
JUSTIFICACION.....	- 6 -
CAPÍTULO I.....	- 7 -
MARCO TEORICO	- 7 -
BASES TEORICAS REFERENCIAL DE ESTUDIO	- 7 -
1.1. Antecedentes de la investigación.....	- 7 -
1.2. Referencias conceptuales.....	- 11 -
1.2.1. ¿Qué son los músculos espinales?.....	- 11 -
1.2.2. Función de los músculos espinales	- 12 -
1.2.3. Atrofia Muscular Espinal	- 12 -
1.2.4. Etiología o Patogenia de Atrofia Espinal Muscular.....	- 13 -
1.2.5. Clasificación de Atrofia Espinal Muscular	- 13 -





1.2.6.	<i>Factores asociados a la Atrofia Espinal Muscular.....</i>	<i>15 -</i>
1.2.7.	<i>Síntomas cuadro clínico.....</i>	<i>16 -</i>
1.2.8.	<i>Diagnostico diferencial.....</i>	<i>17 -</i>
1.2.9.	<i>Tratamiento en Atrofia Espinal Muscular.....</i>	<i>17 -</i>
1.2.9.1.	<i>Complicaciones</i>	<i>19 -</i>
1.2.9.2.	<i>Enfermedades neuromusculares</i>	<i>19 -</i>
1.2.9.3.	<i>Calidad de vida.....</i>	<i>19 -</i>
1.2.9.4.	<i>Rol de enfermería.....</i>	<i>20 -</i>
1.2.9.5.	<i>Ejercicios físicos.....</i>	<i>20 -</i>
1.2.9.6.	<i>Nutrición.....</i>	<i>20 -</i>
1.2.9.7.	<i>Cuidados de enfermería.....</i>	<i>21 -</i>
1.2.9.8.	<i>Evaluación neuromuscular y musculoesquelética</i>	<i>22 -</i>
1.3.	Referente Teórico.....	23 -
1.3.1.	<i>Teoría necesidades humanas para la salud y la vida (Virginia Henderson, 1897-1996).....</i>	<i>23 -</i>
1.3.2.	<i>Concepto y definiciones para la práctica de la enfermería</i>	<i>23 -</i>
1.3.3.	<i>Relación enfermero/a-paciente según V. Henderson.....</i>	<i>23 -</i>
1.3.4.	<i>Teoría del Déficit de Autocuidado (Dorotea Orem, 1914-2007)-</i>	<i>24 -</i>
	-	
1.3.5.	<i>La teoría de los sistemas de enfermería</i>	<i>24 -</i>
1.3.6.	<i>Teoría de adaptación Callista Roy (1939).....</i>	<i>25 -</i>
1.3.7.	<i>Callista Roy en la práctica.....</i>	<i>25 -</i>
1.4.	Marco Ético y legal.	26 -
1.4.1.	Constitución de la República del Ecuador (2008).....	26 -
1.4.2.	<i>Ley orgánica de salud (2017).....</i>	<i>27 -</i>
CAPITULO II		28 -
MARCO METODOLOGICO		28 -
2.1.	Diseño Metodologico	28 -
2.2.	Tipo de estudio	28 -
2.3.	Metodo de Investigacion.....	28 -
2.3.1.	<i>Búsqueda de información.....</i>	<i>29 -</i>
2.3.2.	<i>Criterio de Inclusión</i>	<i>29 -</i>
2.3.3.	<i>Criterios de exclusión.....</i>	<i>29 -</i>
2.3.4.	<i>Organización de la información.....</i>	<i>29 -</i>



2.4. Poblacion documental.....	- 29 -
2.5. Muestra documental	- 30 -
2.6. Tecnica de recoleccion de datos	- 30 -
2.7. Resultados Cientificos.....	- 30 -
ANALISIS E INTERPRETACION DE RESULTADOS.....	40
CAPITULO III.....	42
DISEÑO DE LA PROPUESTA.....	42
3.1. Propuesta	42
3.2. Introducción	42
3.3. Justificación	42
3.4. Objetivo de la propuesta	43
3.4.1. <i>Objetivo general</i>	<i>43</i>
3.5. Beneficios	43
3.6. Ubicación	43
3.7. Tiempo	43
3.8. Responsable	43
El daño muscular empeora.....	49
DISCUSION	61
CONCLUSIONES.....	62
RECOMENDACIONES.....	63
REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS.....	64
Bibliografía	64
Anexos	70

INTRODUCCIÓN

La presente investigación está enfocada en la calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal fundamentado en una revisión bibliográfica.

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por la degeneración de las neuronas motoras alfa de la médula espinal, lo que resulta en debilidad muscular generalizada y atrofia. La AME es la segunda enfermedad neuromuscular mortal después de la fibrosis quística, con una incidencia estimada de aproximadamente uno de cada 6.000 a 10.000 nacidos vivos y una frecuencia de portadores de 1/40 a 1/60 (Zamani, 2022)

Según la Organización Mundial de salud (OMS) La atrofia muscular espinal es un grupo de enfermedades musculares hereditarias que causan degeneración y debilidad muscular progresiva. En particular, varios países ya han iniciado programas piloto y nacionales de NBS para AME, incluidos Bélgica, Alemania, Estados Unidos, Australia, Italia, España y Taiwán.

En julio de 2019, el Consejo Nacional de Salud de los Países Bajos recomendó positivamente la inclusión de la detección de AME en el programa NBS y el Instituto Nacional de Salud Pública y Medio Ambiente publicó recientemente un plan de implementación para la inclusión de AME dentro del programa holandés NBS en 2022 (OMS, 2020).

La detección y el tratamiento tempranos, idealmente antes de la aparición de los síntomas, maximizan la supervivencia y el logro de hitos motores apropiados para la edad, con un impacto potencialmente sustancial en la calidad de vida relacionada con la salud.

Por su parte en la República de Ecuador, el Ministerio de Salud Pública (MSP) señaló en el año 2021 que inició una serie de acciones, procesos y trámites que incluyeron un encuentro desarrollado con los representantes de la Fundación AME (22 de junio de 2021), para la verificación de la cobertura de salud y la recepción del listado de los pacientes que son atendidos en los hospitales de especialidades del país, de acuerdo con su ubicación geográfica. (MSP, 2021)



En Ecuador hay otros niños con la misma enfermedad que siguen luchando por conseguir esa cantidad de dinero que les permita pagar la medicación, que debe ser inyectada antes de cumplir los 2 años de edad. En Cuenca está el caso de Nohelia Valverde.

El pasado 15 de julio del 2021 murió en Portoviejo, Costa de Ecuador, el pequeño Ian Rivera, quien padecía de Atrofia Muscular Espinal (AME). Dos días después, el 17 de julio, falleció Amberly Veloz Alvarado, de 1 año y tres meses, quien tenía la misma enfermedad y en Portoviejo Derek Pinargote García. (EL Comercio, 2021).

“La incorporación de la AME al programa de detección de recién nacidos en los Países Bajos permitiría a los médicos identificar y tratar la AME antes de que aparezca un daño irreversible, lo que daría como resultado mejores resultados para los pacientes y menores costos” (Velikanova, van der schans, Bischof, Van Olden, 2022)

En otra investigación desarrollada las familias se enfrentan a decisiones médicas complejas; pueden poner grandes esperanzas en nuevas opciones de tratamiento y pueden necesitar apoyo adicional. En general, el cuidado de un niño con una enfermedad crónica o una discapacidad puede afectar el sueño, el trabajo y las perspectivas futuras de los padres. El tratamiento de un niño con atrofia espinal muscular puede ser una carga psicológica debido al carácter limitante de la vida de la enfermedad. Además, las estancias hospitalarias y los procedimientos invasivos, por ejemplo, punciones lumbares o ventilación domiciliaria, pueden resultar estresantes para los pacientes y sus padres (Brandt, 2023)

Las jornadas de cuidado son habitualmente prolongadas, sin un horario determinado, muchas veces permanente. En el caso de las enfermedades neuromusculares, por ser enfermedades crónicas, el período de cuidado suele ser indefinido, requiriendo de una reorganización familiar, laboral y de la vida social, lo que genera un importante impacto en distintas áreas de la vida del cuidador. Este impacto que afecta la salud emocional, física, vida social y estado financiero de un cuidador.

La muerte de pacientes pediátricos con AME conmocionó a la ciudadanía ecuatoriana, y se promovió una campaña a través de redes sociales para recaudar fondos a fin de reunir los 2,1 millones de dólares que cuesta el medicamento Zolgensma, catalogado por la comunidad médica como «el más caro del mundo». “Según el Ministerio de Salud (MSP) del Ecuador, para julio de 2021 eran 19 los niños que necesitaban la dosis del medicamento. Ante esta situación, el MSP ratificó la disposición de recursos humanos, técnicos, administrativos y



científicos necesarios para fortalecer la atención integral e interdisciplinaria de todos los pacientes ecuatorianos con atrofia muscular espinal” (M., 2022)

Para estimular al paciente a realizar autocuidado en las primeras fases de la enfermedad, es muy importante, por parte de Enfermería, realizar educación para la Salud. También pueden ayudar los grupos de autocuidado o las asociaciones de pacientes. Hay oportunidades para que Enfermería asuma el papel de coordinadores de cuidados para representar los valores y objetivos de la familia ante el equipo médico, particularizando el plan de cuidados de cada paciente y apoyando a la familia durante el proceso. Se puede integrar los distintos componentes de la atención, ayudar a la familia a entender la información que recibe, aumentar sus conocimientos sobre salud y capacitarles para que verbalicen sus objetivos de atención, y promover y apoyar la relación de la familia con el equipo médico.

El apoyo profesional de Enfermería debe centrarse en evaluar y hacer un seguimiento de las necesidades específicas de estas familias cuando conviven con la AME y las expectativas de todos los miembros de la familia para planificar intervenciones familiares que les ayuden a afrontar y adaptarse de forma más eficaz a los retos que vayan surgiendo con el desarrollo de la enfermedad. (Velling, 2023)

También es relevante indicar que tras una compleja y detallada búsqueda de información basada en la revisión bibliográfica de estudios encontrados, seleccionados y analizados en bases de datos académicas y científicas confiables, se pudo observar que AME manifiesta un alto índice en calidad de vida y existe una profunda carencia de estudios correlacionados a la temática de investigación y las diferentes dimensiones presentadas sobre la calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal.



DISEÑO TEORICO

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

La atrofia muscular espinal (AME) es un grupo de enfermedades genéticas que daña y mata las neuronas motoras. Por este motivo en las personas que sufren de atrofia muscular espinal (AME) a medida que las neuronas motoras mueren, los músculos comienzan a debilitarse y atrofiarse (desgastan). Se puede observar que este daño muscular empeora con el tiempo y puede afectar el habla, caminar, tragar y la respiración. Se desencadenan por múltiples factores que son causados por un cambio en el gen SMN1. Este gen es responsable de producir una proteína que las neuronas motoras necesitan para estar sanas y funcionar. Pero cuando falta parte del gen SMN1 o es anormal, no hay suficiente proteína para las neuronas motoras.

También se ha convertido en un problema de salud pública la calidad de vida, que es fundamental en el tratamiento para los pacientes con AME, por el escaso conocimiento de información tanto a nivel local como internacional.

Mencionando que interviene el factor socioeconómico, en familias de bajos recursos que trae como consecuencia el empeoramiento de la respiración (ventilación mecánica) despejar las vías respiratorias, la nutrición aportes calóricos y nutricionales según las recomendaciones prescritas en donde interviene la monitorización de peso, movilidad (fisioterapia, rehabilitación motora, monitorización de la integridad cutánea, cambios posturales para evitar úlceras por presión), uso de medicación cabe mencionar que el tratamiento es muy costoso y visitas médicas.

Se logra observar que lamentablemente un grupo significativo de pacientes con atrofia muscular espinal pueden presentar múltiples padecimientos en la etapa de sus vidas y ellos son muy vulnerables la familia a afecciones de la salud mental como la depresión, la cual les afecta notoriamente el bienestar y la calidad de vida tanto a ellos que son sus cuidadores primarios con el personal de salud donde interviene la enfermería en la educación y el apoyo emocional.

Mi investigación va a ser basada en determinar los factores de riesgo que afecten a los niños y factores socioeconómico. Brindando apoyo de ciertas instituciones que ayuden a reducir el valor económico teniendo en cuenta como mejoría una mejor calidad de vida para los pacientes con Atrofia Muscular Espinal.



FORMULACION DEL PROBLEMA

La intervención de enfermería podrá mejorar la calidad de vida en los pacientes con atrofia muscular espinal.

OBJETO DE ESTUDIO

Pacientes con atrofia muscular espinal

CAMPO DE ACCION

El campo de accion del presente estudio de investigacion se enfoca en unidad de atencion primaria y hospitalaria.

Preguntas Cientificas

1. ¿Cuáles son las fuentes de información documental que fundamentan el estudio de calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal?
2. ¿Cuáles son los roles que ejercen los profesionales de enfermería en la calidad de vida en pacientes con atrofia muscular espinal?
3. ¿Cuáles son las intervenciones necesarias en el manual educativo preventivo desde la enfermería orientado a la prevención y calidad de vida en pacientes con atrofia muscular espinal?

OBJETIVOS

Objetivo General

Determinar la calidad de vida e intervenciones de enfermeria en pacientes con atrofia muscular espinal.

Objetivos Especificos

1. Identificar las fuentes de información documental que fundamentan el estudio de calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal.
2. Aplicar roles que ejercen los profesionales de enfermería en la calidad de vida en pacientes con atrofia muscular espinal
3. Elaborar un manual educativo preventivo desde la enfermería orientado a la prevención y calidad de vida en pacientes con atrofia muscular espinal.



JUSTIFICACION

Atrofia muscular espinal es una de las manifestaciones de alto impacto relacionada a diversos factores de riesgos en los que se vulnera la salud, el bienestar físico (dificultad para realizar actividades cotidianas), socioeconómico y emocional en las personas que padecen atrofia espinal muscular y sus cuidadores, razón por la cual se requiere mayor interés y enfoque en su entendimiento y propuestas de alternativa que se asocien a los cuidados de enfermería y cuidados familiares, es por esta razón que el presente proyecto de investigación se enfoca en abordar los múltiples indicadores de esta temática de gran importancia para mayor rendimiento, esto permitirá desarrollar intervenciones de enfermería más efectivas y centradas en las necesidades individuales de cada paciente, así mismo permitirá detectar los diferentes factores que influyen en esta enfermedad.

En relación con lo mencionado, es relevante expresar que esta investigación será de gran importancia para un mayor conocimiento para la salud física y cuidados y calidad de vida de las personas que padecen atrofia muscular espinal, pudiendo comprender que el factor socioeconómico puede desencadenar a un empeoramiento en la salud con mayores consecuencias. También influye directamente a los cuidados de enfermería, ya que de esta manera el paciente mejorará la atención y el cuidado.

Es por esta razón que la elaboración de este proyecto en el que se plantea una propuesta significativa permitirá aportar herramientas, conocimientos técnicos y estrategias de intervención a los profesionales que se encargan de realizar los cuidados de enfermería, ya que al conocer más información de fuentes bibliográficas verificadas se logrará que la influencia en la calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal tenga un enfoque positivo para el paciente y sus familiares.

CAPÍTULO I

MARCO TEORICO

BASES TEORICAS REFERENCIAL DE ESTUDIO

1.1. Antecedentes de la investigación

En la revisión de diferente bibliografía de investigaciones relacionadas con el tema que se esta abordando se encontraron los siguientes estudios:

Los autores A, Mazaella & Cruz (2022) desarrollo su estudio sobre el **Tema** Evaluación de las perspectivas de la carga de enfermedad y los cambios clínicamente significativos utilizando el Índice de Salud de Atrofia Muscular Espinal en adolescentes y adultos jóvenes. Teniendo como **Objetivo** medir resultados validos informados por los pacientes para comprender qué beneficios del tratamiento son clínicamente significativos y desarrollar recursos específicos para esta población. En la **Metodología** de la investigación se realizó una investigación entre personas de 12 y 25 años con un diagnóstico de AME autoinformado completaron una encuesta en línea que contenía preguntas demográficas. En los **Resultados** las puntuaciones totales y de las subescalas fueron generalmente más bajas en adolescentes (de 12 a 17 años) que en adultos (de 18 a 25 años), lo que sugiere una posible progresión de la carga de enfermedad sintomática con el tiempo. En **Conclusión**, este estudio demuestra la utilidad para medir la carga de enfermedad clínicamente relevante en adolescentes y adultos jóvenes con AME. Este estudio demuestra cómo la carga de enfermedad varía según la edad, el tipo de AME y otros datos demográficos.

El autor Arthur G, (2022) presenta su estudio sobre el **Tema** “Atrofia muscular espinal y los medicamentos más caros del mundo: El precio de la vida” con el **Objetivo** de realzar una revisión bibliográfica sobre los medicamentos mas caros. La **Metodología** encuestas a padres de niños diagnosticados con AME tipo 1 de inicio infantil y que tenían una breve ventana para recaudar dinero para el tratamiento con Zolgensma, Spinraza y Risdiplam. En los **Resultados** se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre tres grupos de encuestados: los padres con AME eran los más inclinados a seguir tratamientos médicos costosos y los profesionales sanitarios los menos inclinados, mientras que la población general se encontraba entre los dos. Los resultados de este estudio reflejan las luchas de los padres por acceder a recursos para sus hijos con AME. En **Conclusión**, es posible que la población general no



comprenda que, para los padres de un niño con una enfermedad rara, la posibilidad de acceder a medicamentos que cambian la vida cambia la forma en que los padres sopesan los costos en relación con otras variables.

También los autores Spencer Rosero, MS, Chad MD, (2022) realizaron su investigación con el **Título** Carga de morbilidad en niños con atrofia muscular espinal. Presentaron como **Objetivo** determinar el impacto y la prevalencia de los síntomas que experimentan los niños con atrofia muscular espinal. La **Metodología** realizaron entrevistas cualitativas a cuidadores de niños con atrofia muscular espinal. A partir de estas entrevistas, generamos una encuesta que indagaba sobre 260 síntomas de importancia agrupados en 17 temas sintomáticos. En los **Resultados** dieciséis cuidadores de niños con atrofia muscular espinal de edades comprendidas entre 4 meses y 12 años participaron en las entrevistas iniciales y 77 cuidadores completaron la encuesta. La mayor prevalencia de síntomas se asoció con el tipo de atrofia muscular espinal, el número de copias de SMN2 y el estado funcional. La debilidad de la cadera, el muslo o la rodilla tuvo el mayor impacto reportado en las vidas de los niños con atrofia muscular espinal. En **Conclusión**, esta investigación proporciona uno de los conjuntos de datos más grandes sobre la carga de morbilidad en niños con atrofia muscular espinal. Los síntomas más prevalentes no son idénticos a los de mayor impacto. Esta visión única de los síntomas más impactantes ayudará a centrar el desarrollo terapéutico en la atrofia muscular espinal.

Los autores Tamara & Dangouloff, (2022) presentaron su investigación enfocada en el **Tema** “Costo financiero y calidad de vida de pacientes con atrofia muscular espinal identificada por síntomas”. Siendo el **Objetivo** Comparar los costos financieros sociales y la calidad de vida (CDV) de los pacientes con atrofia muscular espinal (AME) no tratados y los pacientes tratados identificados porque presentaban síntomas. En la **Metodología** se utilizaron datos de dos fuentes diferentes: datos recopilados prospectivamente en pacientes no tratados de 2016 a 2018 y datos recopilados durante un estudio de seguimiento prospectivo de 2018 a 2021. Los pacientes o su cuidador completaron un cuestionario que incluía preguntas sobre información médica y no médica directa. costos, costos indirectos no médicos y calidad de vida relacionada con la salud. En los **Resultados** los costos totales fueron menores en los pacientes no tratados debido al alto costo de los medicamentos utilizados en los pacientes tratados. Los costos fueron menores para los pacientes tratados que fueron identificados mediante pruebas tempranas que para los pacientes tratados identificados porque presentaban síntomas. En **Conclusión**, La identificación y el tratamiento tempranos de los pacientes ofrecen la



oportunidad de reducir los costos sociales totales de la AME cuando hay tratamientos disponibles para pacientes presintomáticos y postsintomáticos.

También los autores Katherine Jones, (2021) desarrollaron su investigación sobre el **Tema** “Intervenciones para promover la actividad física en personas con enfermedad Atrofia espinal” Se tuvo como **Objetivo** evaluar los efectos de las intervenciones diseñadas para promover la actividad física en personas con AME en comparación con ninguna intervención o intervenciones alternativas. En la **Metodología** el 30 de abril de 2020, se realizaron búsquedas en el Registro Especializado Cochrane Neuromuscular, CENTRAL, Embase, MEDLINE y ClinicalTrials.Gov. En los **Resultados** los tipos de intervención incluyeron apoyo estructurado para la actividad física, apoyo para el ejercicio (como una forma específica de actividad física) y apoyo para el cambio de comportamiento que incluía actividad física o ejercicio. Sólo un estudio incluido informó claramente que el objetivo de la intervención era aumentar la actividad física. Otros estudios informaron o planearon analizar los efectos de la intervención sobre la actividad física como una medida de resultado secundaria o exploratoria. En **Conclusión**, aún no existe seguridad sobre la efectividad de la intervención promocional para la actividad física y su impacto sobre la calidad de vida y los eventos adversos.

En otra investigación los autores Georgina M Cámaras, (2020) presentaron su estudio sobre el **Tema** “Carga económica y de calidad de vida relacionada con la salud de la atrofia muscular espinal” Plantearon como **Objetivo** Cuantificar la carga económica y de calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) que sufren los hogares con un niño afectado por atrofia muscular espinal (AME). En la **Metodología** Se utilizaron registros hospitalarios, reclamaciones de seguros y cuestionarios detallados sobre el uso de recursos completados por los cuidadores para capturar los costos directos e indirectos para los hogares de 40 niños afectados por AME I, II y III. Se utilizaron métodos de cálculo de costos de prevalencia. En los **Resultados** el costo total anual promedio de AME por hogar fue de \$143,705 USD para todos los tipos de AME (SMA I \$229,346, SMA II \$150,909, SMA III \$94,948). Los costos directos representaron el 56% de los costos totales. Los costos indirectos totales promedio de atención médica para todos los tipos de AME fueron de \$63,145 por año y fueron más altos en las familias afectadas por AME II. La pérdida de ingresos y el cuidado informal no remunerado representaron el 24,2% y el 19,8%, respectivamente, de los costos anuales de la SMA. Tres de cada 4 (78%) cuidadores afirmaron haber experimentado problemas económicos debido a las tareas de cuidado. En **Conclusión**, Nuestros resultados demuestran la carga económica y de calidad de vida sustancial y de gran alcance que supone la AME para los hogares y la sociedad



y son esenciales para comprender plenamente los beneficios para la salud y la rentabilidad asociados con las terapias emergentes modificadoras de la enfermedad para la AME.

El autor Afshin Saffari, (2019) presento su estudio **Titulado** “Nuevos desafíos en la atrofia muscular espinal: ¿cómo detectar y a quién tratar?” tuvo como **Objetivo** desarrollar terapias que modifican la enfermedad y prolongan la vida para la atrofia muscular espinal (AME). En la **Metodología** Estudio observacional analítico transversal en padres de pacientes con AME, de un hospital privado de Santiago de Chile. Se analizaron datos demográficos como detectar ya quien tratar. En los **Resultados** las puntuaciones totales y de las subescalas fueron generalmente más bajas son en cómo tratar a pacientes (de 12 a 17 años) que en adultos (de 18 a 25 años), lo que sugiere una posible progresión de la carga de enfermedad. Como **Conclusión**, la atrofia muscular espinal es una enfermedad neuromuscular devastadora asociada con una alta morbilidad y mortalidad. A la luz de nuevas terapias que cambian profundamente el curso de la enfermedad y prolongan la supervivencia, se necesitan más que nunca biomarcadores y métodos de detección confiables para el diagnóstico temprano y el seguimiento terapéutico.

El autor Álvarez M, (2022) presento un minucioso estudio sobre el **Tema** “ atrofia muscular espinal en Ecuador”. Siendo el **Objetivo** conocer la prevalencia en la de la mediación en la población ecuatoriana. La **Metodología** de investigación aplicada se fundamentó en una revisión bibliográfica. En los **Resultados** Se menciona que en el año 2022 la mediante revisiones bibliográficas la muerte de pacientes pediátricos con AME conmocionó a la ciudadanía ecuatoriana, y se promovió una campaña a través de redes sociales para recaudar fondos a fin de reunir los 2,1 millones de dólares que cuesta el medicamento Zolgensma. En **Conclusión**, el Ministerio de Salud (MSP) del Ecuador, menciono que para julio de 2021 eran 19 los niños que necesitaban la dosis del medicamento. Ante esta situación, el MSP ratificó la disposición de recursos humanos, técnicos, administrativos y científicos necesarios para fortalecer la atención integral e interdisciplinaria de todos los pacientes ecuatorianos con atrofia muscular espinal.

También los autores CH Cremers, (2019) presentaron su estudio sobre el **Tema** “Participación y bienestar mental de madres de pacientes domiciliarios con atrofia muscular espinal”. Con el **Objetivo** de investigar la participación y el bienestar mental (carga, angustia emocional y satisfacción con la participación) de los padres de pacientes con AME que viven en casa. En la **Metodología** Se evaluó la carga del cuidador con el Caregiver Strain Index, el



malestar emocional con la Escala Hospitalaria de Ansiedad y Depresión y la satisfacción con la participación con la Escala de Utrecht para la Evaluación de la Rehabilitación-Participación. En los **Resultados** debido a que la mayoría de los padres eran madres de pacientes con AME que vivían en casa (76%), los análisis adicionales se limitaron a las madres. El setenta y siete por ciento de las madres de pacientes con AME tenían un trabajo remunerado. Una proporción sustancial de madres (76%) percibió una alta carga para los cuidadores. En **Conclusión**, teniendo en cuenta el alto nivel de carga, se debe prestar atención al bienestar mental de los cuidadores primarios de pacientes con AME. Los cuidadores deben estar motivados para seguir participando en actividades sociales/de ocio.

Por su parte los autores Natalia Cardona & Campo (2022) desarrollaron una investigación enfocada en el **Tema** “Caracterización clínica y funcional de pacientes con atrofia muscular espinal”. En este estudio se tuvo como **Objetivo** Caracterizar clínica y funcionalmente una serie de casos de atrofia muscular espinal. En la **Metodología** se hizo un estudio descriptivo transversal, entre el 2007 y el 2020, de pacientes con diagnóstico clínico y molecular de atrofia muscular espinal que consultaron en el centro de atención. En la sistematización de los datos, se implementó el programa Epi-Info, versión 7.0. En los **Resultados** se analizaron 14 pacientes: 8 mujeres y 6 hombres. La atrofia muscular espinal más prevalente fue la de tipo II, la cual se presentó en 10 casos. Se encontró variabilidad fenotípica en términos de funcionalidad en algunos pacientes con atrofia muscular espinal de tipo II, cinco de los cuales lograron alcanzar la marcha. La estimación de la supervivencia fue de 28,6 años. En **Conclusión**, los hallazgos en el grupo de pacientes analizados evidenciaron que los puntajes de la escala de Hammersmith revisada y expandida concordaron con la gravedad de la enfermedad.

1.2.Referencias conceptuales

1.2.1. ¿Qué son los músculos espinales?

Los músculos espinales son una porción del músculo erector de la columna; compuesto por un conjunto de músculos y tendones, este se halla en la zona más cercana a la columna. Está dividido en tres porciones. Apófisis espinosa torácica: Vértebras lumbares superiores y torácicas inferiores. (Sanabria, 2018)

La columna vertebral en su totalidad está compuesta por treinta y tres vértebras, a saber: siete cervicales, doce torácicas, cinco lumbares, cinco sacras y cuatro coccígeas, de ellas únicamente las primeras veintisiete son capaces de producir movimientos. Una característica de las vértebras, unidades que forman las columnas vertebrales junto a los discos



intervertebrales, es que van aumentando de tamaño y de resistencia en dirección cráneo-caudal, esto porque deben sostener un peso cada vez mayor. (Sanabria, 2018)

1.2.2. Función de los músculos espinales

Entre sus funciones están: Proteger la médula espinal y las raíces nerviosas que emergen de ella, sostener el peso del cuerpo, proporcionar un eje parcialmente rígido y flexible para el cuerpo y un pivote para la cabeza y cumplir un papel primordial en la locomoción. (M J. V., 2023)

Puntos clave sobre la espalda		Cuestionario de la tabla
Huesos	Columna vertebral: 7 vértebras cervicales, 12 vértebras torácicas, 5 vértebras lumbares, 5 vértebras sacras (sacrum), 3-5 vértebras coccígeas (cóxis)	
Articulaciones	Discos intervertebrales, articulaciones cigapofisarias	
Músculos	Músculos extrínsecos (superficiales) Músculos intrínsecos (profundos)	
Nervios	Ramos dorsales de los nervios espinales, nervios intercostales, plexo cervical, plexo braquial, nervio accesorio (par craneal XI)	
Arterias y venas	Arterias y venas vertebrales, cervicales ascendentes, occipitales, intercostales posteriores, subcostales, lumbares, sacras laterales, cervicales profundas	
Función	Protección de la columna vertebral, absorción de fuerzas mecánicas, mantener la postura del cuerpo y la cabeza, coordinar los movimientos de las articulaciones, asistir en la respiración	

1.2.3. Atrofia Muscular Espinal

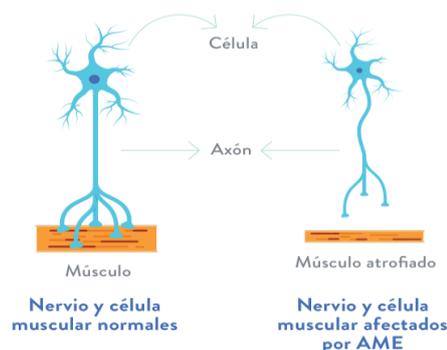
La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular, genética e incurable cuya manifestación principal es la pérdida paulatina de la fuerza de los músculos. El motivo es una afectación de las neuronas motoras de la médula espinal. Al verse comprometidas estas células, el impulso nervioso no llega de forma correcta a los músculos y estos acaban por atrofiarse. El daño muscular empeora con el tiempo y puede afectar el habla, caminar, tragar y la respiración. (Omar.t & Marcos st, 2018)

La sociedad Americana de enfermedades neurodegenerativa define la atrofia muscular espinal como una enfermedad rara que afecta las neuronas motoras de la asta anterior de la médula espinal. Es el segundo trastorno autosómico recesivo más común, con una incidencia estimada de 1 en 6.000 a 1 en 10.000 nacidos vivos, según estudios en la población general. (Natalia Cardona S. J., 2022)

1.2.4. Etiología o Patogenia de Atrofia Espinal Muscular

La atrofia muscular espinal (AME) es causada por mutaciones autosómicas recesivas en SMN1 y provoca la pérdida de neuronas motoras y debilidad muscular progresiva, que comienza en extremidades inferiores, extendiéndose a tronco y extremidades superiores en grado variable según el tipo clínico. La capacidad cognitiva de estos pacientes está siempre preservada. Su causa es una mutación homocigota, en el gen de sobrevida de la motoneurona, SMN, ubicado en el brazo largo del cromosoma 5. (Claudia C, 2020)

Otros estudios se enfocan en que este gen está presente en múltiples copias en el genoma humano, una telomérica SMN1 y varias copias centroméricas, SMN2 que se diferencian en sólo cinco nucleótidos. durante la transcripción del ARN que origina una proteína truncada, con sólo 10 % de la proteína SMN completa. por ende, son responsables de más de 95% de los casos de AME. (Claudia C, 2020)



1.2.5. Clasificación de Atrofia Espinal Muscular

La historia natural y los hallazgos del examen en la AME dependen de la variación fenotípica y se clasifican clínicamente en "tipos" de AME. En todos los tipos de AME, en particular, la cognición no se ve afectada y, según se informa, los pacientes tienen una inteligencia promedio o superior al promedio. A continuación, se describen los cuatro tipos principales de AME:

Tipo 0 (también conocido como tipo 1a, AME congénita): presente en el período neonatal con hipotonía, insuficiencia respiratoria temprana, debilidad grave y, por lo general, disminución de los movimientos fetales con artrogriposis asociada. La muerte suele ocurrir al nacer o dentro del primer mes de vida; este es un fenotipo raro.

Tipo I (también conocida como enfermedad de Werdnig-Hoffman, 'no sentado', AME grave): presente en los primeros seis meses de vida con control limitado de la cabeza,



hipotonía y arreflexia. El tipo I se define como "no sentado" con una postura similar a la de una rana en posición supina. La debilidad de los músculos intercostales y la función diafragmática conservada provocan un patrón respiratorio paradójico y un tórax en forma de campana. Las dificultades para tragar son una característica típica de las fasciculaciones de la lengua y las complicaciones asociadas, como el retraso del crecimiento y la aspiración. Otros nervios craneales normalmente no se ven afectados en el momento de la presentación, pero la debilidad del nervio facial generalmente se desarrolla más adelante en el curso de la enfermedad. En particular, la cognición no se ve afectada y a menudo se describe a los pacientes como alertas y brillantes cuando se les diagnostica. Sin soporte ventilatorio, la mayoría sucumbe a la enfermedad antes de los dos años de edad. El tipo I a veces se divide en IA (o tipo 0, ver arriba), IB: inicio <3 meses, IC: inicio entre 3 y 6 meses.

Tipo II (también conocido como enfermedad de Dubowitz, 'niñeras', AME intermedia): se presenta entre los 6 y los 18 meses de edad; capaz de sentarse, pero con hipotonía, arreflexia, una debilidad proximal progresiva que afecta desproporcionadamente a las piernas sobre los brazos. La escoliosis progresiva y la debilidad de los músculos intercostales dan como resultado una enfermedad pulmonar restrictiva. Otras características destacables son poliminimioclono de las manos, anquilosis de la mandíbula y contracturas articulares. Alrededor del 70% de los pacientes sobrevivirá hasta los 25 años, y algunos sobrevivirán hasta la tercera década; El compromiso respiratorio es la principal causa de mortalidad.

Tipo III (también conocido como enfermedad de Kugelberg-Welander, 'caminantes', AME leve): se presenta después de 18 meses de manera similar al tipo II con debilidad proximal progresiva que afecta desproporcionadamente las piernas sobre los brazos; sin embargo, los pacientes pueden caminar, pero pueden requerir una silla de ruedas a medida que avanza la enfermedad. Los pacientes no suelen sufrir enfermedad pulmonar restrictiva y la esperanza de vida no se ve afectada. El tipo III a veces se subdivide en IIIA: presenta entre 18 meses y 3 años y IIIB: presenta >3 años.

Tipo IV (también conocido como AME para adultos): pacientes presentes en la edad adulta (>21 años) y es el fenotipo más leve de AME. Los pacientes son ambulatorios y presentan debilidad leve en las piernas y desarrollan debilidad proximal progresiva. La esperanza de vida no suele verse afectada. (Perforar rebabas, 2023)



Tabla 1. Clasificación de Atrofia Muscular Espinal

Tabla 1. Clasificación de la AME

Tipo AME	Subtipo	Nombre propio	Edad de inicio	Supervivencia	Hito motor	Proporción del total
I	IA	Werdnig-Hoffman	Prenatal	<6 meses	Ninguno	60%
	IB		0-3 meses	<2 años	No se sientan	
	IC		3-6 meses			
II		Dubowitz	6-18 meses	70% vivos a los 25 años	Se sientan, pero no caminan	27%
III	IIIA	Kugelberg-Welander	18 meses a 3 años	Casi normal	Llegan a caminar	12%
	IIIB		>3 años			
IV			>21 años	Normal	Normal	1%

Fuente: Asociación Española de salud (García Romero MM, 2020)

1.2.6. Factores asociados a la Atrofia Espinal Muscular

Los Institutos Nacionales de Salud de los Estados Unidos, a través de la Biblioteca Nacional de Medicina menciona:

Antecedentes familiares: este tipo de atrofia son un factor de riesgo para todos los tipos de este trastorno. Los dos padres tienen que ser portadores de la mutación en el gen responsable de la enfermedad y, aún en ese caso, la probabilidad de que los hijos expresen la enfermedad es del 25% (es decir, uno de cada cuatro hijos en cada nuevo embarazo), la probabilidad de tener un hijo portador de la mutación en el gen, pero sin síntomas, es del 50%, y hay un 25% de probabilidad de tener un hijo no portador.

Dificultad respiratoria: La dificultad respiratoria ocurre entre las 6 semanas y los 6 meses de edad como consecuencia del desarrollo de parálisis diafragmática neurogénica. La presentación de dificultad respiratoria se caracteriza por estridor inspiratorio, bronconeumonía recurrente y dificultad para comer. Esta afección casi siempre pone en peligro la vida en ausencia de intervención médica. (Matteo Saladini, 2019)

Dificultad para la alimentación: Se reportan dificultades de alimentación en el 60% de los niños y adolescentes con AME tipo 2. Los problemas de bajo peso y aumento de peso son un problema importante hasta entre el 23% y el 57% de los pacientes. Se ha prestado especial atención al peso y al índice de masa corporal (IMC). (Renské I Wadman, 2020)

Factores psicológicos: Los pacientes con depresión y ansiedad suelen mostrar un menor interés en las actividades sociales, falta de motivación y deterioro de la función

cognitiva, lo que reduce aún más su funcionamiento social y su calidad de vida. Se ha informado que los pacientes con enfermedades somáticas combinadas con ansiedad tienen déficits funcionales sociales de moderados a graves. (Mei Yao, 2021)

La Organización Mundial de la Salud (OMS) identificó la depresión y los trastornos depresivos como "trastornos de salud mental prioritarios en la adolescencia" debido a sus altas tasas de prevalencia y recurrencia, y las importantes complicaciones y deterioro que pueden ocurrir.

1.2.7. Síntomas cuadro clínico

Cada tipo de AME tiene signos frecuentes que pueden ayudar a identificar la aparición de la enfermedad.

- **Los signos de SMA3** incluyen infecciones respiratorias cada vez más graves, empeoramiento de la postura y habla de tipo nasal.
- **La SMA2** afecta las piernas de manera más notable, como cuando el niño no gatea ni camina.

Los signos de SMA1 son los más notorios y, por lo general, no se producen solo en las extremidades. Los signos frecuentes incluyen flacidez de extremidades o del tronco, movimientos limitados de brazos y piernas, dificultad para mantener la cabeza recta, dificultades de alimentación y deglución, reflejo de succión débil, dificultad para respirar e infecciones respiratorias.

Atrofia espinal tipo 0 (Forma prenatal): Es la forma más severa. Los primeros síntomas son notados durante el embarazo como disminución de los movimientos fetales durante 30-32 semanas.

Atrofia muscular espinal tipo I (enfermedad de Werdnig-Hoffmann): Es una forma bastante severa que se manifiesta como debilidad muscular grave antes de los seis meses de edad. Los bebés afectados nacen con muy poco tono muscular, músculos débiles, incapacidad de control de la cabeza, poco movimiento espontáneo, al igual que con problemas respiratorios y de alimentación.

Atrofia muscular espinal tipo II (enfermedad de Dubowitz): Puede haber bajo tono muscular en el momento del nacimiento o durante los primeros meses de vida, los bebés pueden llegar a sentarse de forma independiente y después, conforme la enfermedad progresa, no consiguen más (como a mediados de la adolescencia). Puede haber temblor de los dedos,



flacidez general y curvatura anormal de la columna (escoliosis). La debilidad progresiva de los músculos respiratorios puede ser muy severa pero no se sabe con certeza cuál es la expectativa de vida.

Atrofia muscular espinal distal tipo III (enfermedad de Kugelberg-Welander o tipo juvenil): Las piernas son más severamente afectadas que los brazos. Las personas caminan de forma independiente, pero pueden caer con frecuencia o tener problemas para subir y bajar escaleras y pierden estas habilidades con el tiempo.

Atrofia muscular espinal tipo IV o Atrofia muscular espinal del adulto: Los síntomas se presentan en la edad adulta, por lo general después de los 30 años. Los síntomas del comienzo adulto son generalmente leves a moderados e incluyen debilidad muscular, temblores y espasmos.

La AME congénita con artrogriposis (contractura persistente de las articulaciones con postura anormal fija del miembro) es un trastorno raro. Las manifestaciones incluyen contracturas graves, escoliosis, deformidad del tórax, problemas respiratorios, mandíbulas inusualmente pequeñas y caída de los párpados superiores. (Perforar rebabas, 2023)

1.2.8. Diagnóstico diferencial

En caso de sospecha, se lleva a cabo un análisis genético molecular (prueba de delección del gen SMN) por muestra de sangre. También se pueden realizar:

- Análisis genéticos a la familia.
- **Bioquímica sanguínea:** se observan los niveles de la enzima creatina quinasa (CK). Es un indicador de daño muscular.
- **Biopsia de tejido muscular:** se lleva a cabo en el quirófano. Se utiliza como medio de confirmación tras un análisis genético.
- **Electromiograma (EMG):** mide la actividad eléctrica muscular. Son pequeños electrodos en forma de agujas insertados en los músculos de las extremidades.

También se llevan a cabo estudios genéticos para descartar esta enfermedad en tratamientos de reproducción asistida y en controles durante el embarazo. (rebabas & Reddivari, 2023)

1.2.9. Tratamiento en Atrofia Espinal Muscular

Al ser una enfermedad incurable, el tratamiento es principalmente sintomático, con intervenciones destinadas a paliar los signos y síntomas.



La fisioterapia para ayudar a la función motora, los cuidados respiratorios (manejo de secreciones, uso de ventilación mecánica invasiva y no invasiva, traqueostomía), digestivos (aportes nutricionales, nutrición enteral, cuidados de sonda nasogástrica, etc.) son de utilidad a estos pacientes. También son relevantes los cuidados paliativos en los tipos I y II de la atrofia. (paik, 2022)

Tratamientos farmacológicos

Aunque la AME no tiene cura actualmente, existen tres terapias farmacológicas en distintos estadios de su estudio clínico, para su uso en pacientes:

- **Evrysdi® (Risdiplam)**

Dirigido al gen SMN2 para dar aumentos sostenidos en la proteína SMN. Es un modificador del corte y empalme de la proteína de supervivencia de las neuronas motoras 2 (SMN2) concebido para tratar a pacientes con atrofia muscular espinal (AME).

Se administra una vez al día por vía oral 0,75 mg/ml después de una comida, aproximadamente a la misma hora todos los días (o por sonda si precisa). Efectos adversos: fiebre, diarrea, erupción cutánea.

- **Spinraza® (Nusinersen)**

Oligonucleótido antisentido sintético, permite al gen SMN2 sintetizar la proteína completa, que puede funcionar con normalidad. La proteína que falta se repone y los síntomas se alivian.

Son viales inyectables de 12 mg. Tras la primera dosis, se deben administrar a las 2, 4 y 9 semanas; y después de eso una dosis más cada 4 meses. Se administra por medio de punciones lumbares (puede precisar sedación), en medio intrahospitalario. Efectos adversos (por la punción lumbar): cefalea, vómitos, dolores de espalda.

- **Zolgensma® (Onasemnogene abeparvovec)**

El principio activo tiene una copia funcional del gen SMN1, actúa proporcionando una copia plenamente funcional del gen SMN, ayudando al organismo a producir una cantidad suficiente de proteína SMN.

Se administra por vía intravenosa $1,1 \times 10^{14}$ genomas vectoriales (GV) por kilo (kg) de peso por vía intravenosa (en una vena) mediante una única perfusión (gotero) durante



aproximadamente una hora, al inyectarse se introduce en los nervios. Allí suministra el gen adecuado para sintetizar proteína suficiente y restaurar función nerviosa. Solo con receta médica. Efectos adversos frecuentes: aumento de enzimas hepáticas, vómitos. (paik, 2022)

1.2.9.1. Complicaciones

Las personas con AME sufren complicaciones respiratorias, gastrointestinales y ortopédicas que afectan la calidad de vida y pueden poner potencialmente en peligro la vida, por ejemplo, infecciones respiratorias secundarias a aspiración debido a una deglución inadecuada y debilidad muscular.

Los pacientes con AME son propensos a sufrir acidosis metabólica, especialmente durante períodos de enfermedad o ayuno; se desconoce la etiología subyacente de esta predisposición y se ha sugerido que el metabolismo disfuncional de la glucosa secundario a anomalías pancreáticas puede desempeñar un papel. . (rebabas & Reddivari, 2023)

1.2.9.2. Enfermedades neuromusculares

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son un grupo heterogéneo de patologías que se caracterizan por afectar la asta anterior de la médula espinal, el nervio periférico, la unión neuromuscular o el músculo. En su mayoría son de origen genético, existiendo también causas adquiridas: tóxicas, inflamatorias, inmunomediadas, metabólicas, carenciales. Pueden presentarse en forma aislada o formando parte de un compromiso multisistémico. (Graciela Barros, 2018)

Las ENM pueden manifestarse a cualquier edad, desde el nacimiento a la edad adulta. La manifestación clínica más común es la pérdida de fuerzas que puede ser progresiva o intermitente. Pueden presentar fatiga, atrofia muscular, miotomía, calambres, compromiso cardíaco, alteraciones sensitivas o autonómicas. (Graciela Barros, 2018)

1.2.9.3. Calidad de vida

La calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) es un marco multidimensional que generalmente evalúa el funcionamiento social, psicológico y físico de un paciente. Aunque las herramientas de CVRS se describen según la perspectiva individual del estado de vida de cada uno junto con el juicio personal sobre la salud y la enfermedad del paciente y también las normas de la comunidad en la que viven. (Gholamreza Zamani, 2022)

Dado que estos pacientes necesitarán apoyo de enfermería debido a la pérdida de su función motora o compromiso respiratorio o problemas nutricionales en etapas avanzadas, dependerían de otros y, por lo tanto, su calidad de vida se verá afectada. Dado que la gravedad



y el momento de estas complicaciones varían según el tipo de enfermedad, este factor también puede afectar el grado de dependencia del paciente de otros. (Gholamreza Zamani, 2022)

Al principio de la enfermedad, los pacientes, sobre todo si son adultos, sienten una pérdida del control de sus vidas, así como la sensación de ser una carga para su entorno. Sin embargo, posteriormente los pacientes, con el apoyo adecuado de entorno y Enfermería; así como al uso de ayudas mecánicas; salen adelante de esa situación de desamparo. (Gholamreza Zamani, 2022)

1.2.9.4. Rol de enfermería

Brindan atención directa a los pacientes y actúan como defensores de pacientes, coordinadores de atención y educadoras. Las enfermeras se encuentran en el centro de la evaluación inmediata y la reevaluación de las necesidades del paciente.

Los proveedores de práctica avanzada (asistentes médicos y enfermeras registradas de práctica avanzada) amplían la capacidad de brindar atención compleja y proporcionar atención directa. (Muntadas Rausei, 2021)

1.2.9.5. Ejercicios físicos

El entrenamiento con ejercicio físico podría mejorar la función muscular y cardiorrespiratoria en la atrofia muscular espinal (AME). La optimización de la capacidad aeróbica u otros recursos en el tejido muscular residual mediante el ejercicio puede contrarrestar el deterioro muscular que se produce como consecuencia de la pérdida de neuronas motoras y la inactividad en la AME. (W. Ludo van der Pol, 2019)

La actividad física (AF) proporciona muchos beneficios sustanciales para ayudar a reducir el riesgo de enfermedad cardiometabólica, mejorar la función cognitiva, la salud mental, el sueño y mejorar la calidad de vida. Siendo de esa manera una causa importante por la cual deberían realizar actividad física. (David Uher, 2023)

1.2.9.6. Nutrición

Los niños con AME requieren un manejo nutricional individualizado para abordar sus necesidades de crecimiento y nutrición. Además de la disfunción de la deglución, la atrofia muscular progresiva y el deterioro de la capacidad funcional en la alimentación pueden causar una profunda influencia adversa en el resultado nutricional de los pacientes. (Moore, 2016)

En casos de hospitalización de niños con AME tipos I o II, es importante registrar los aportes calóricos, nutricionales e hídricos; así como llevar un control del peso y añadir 500 calorías al valor calórico medio estimado:

El niño debe realizar entre 5 y 6 comidas diarias, con un intervalo entre ellas no superior a las 4 horas. Los cereales y derivados deben servirse en todas las comidas del día. Es necesario utilizar tipos de pan variados. El niño debe recibir proteínas de alto valor biológico a través de carne, pescado, lácteos y huevos. (Anat Yerushalmy-Feler, 2021)

1.2.9.7. Cuidados de enfermería

Para estimular al paciente a realizar autocuidado en las primeras fases de la enfermedad, es muy importante, por parte de Enfermería:

- Realizar educación para la Salud. También pueden ayudar los grupos de autocuidado o las asociaciones de pacientes. Cuando un niño tiene AME (sobre todo tipo I), los profesionales sanitarios deben reconocer los cambios que produce la enfermedad y aconsejar a los miembros de la familia sobre lo que pueden esperar en el futuro.
- Es importante evaluar el funcionamiento físico del niño y determinar los medios fisiológicos y patológicos de tratamiento del niño, y luego comunicar esa información a la familia para aliviar su incertidumbre. Esto es importante, ya que, a diferencia de otras enfermedades de progresión más lenta, la AME tipo I es de instauración rápida, y los padres deben tomar decisiones relativas al tratamiento.
- Por lo general los cuidados en la AME tipo I suelen centrarse en el plano respiratorio (ventilación, secreciones) y en el aspecto nutricional. En el resto de tipo se añaden manejo de articulaciones y desviaciones de columna, fisioterapia y rehabilitación.
- La elaboración de un plan de cuidados detallado con ayudas y tecnologías de asistencia ayuda a los padres a aliviar algunas de las cargas de los cuidados médicos. Con estos métodos, los padres pueden mejorar la independencia y la autoestima del niño enfermo.
- Además, las enfermeras deben ayudar a las familias con un niño sometido a cuidados de larga duración a comprender y fomentar el relevo en los cuidados entre los miembros de la familia para que puedan reducir su estrés.
- Cuando el niño tiene miedo a la muerte, las enfermeras deben ayudar a ayudar a los cuidadores de la familia a saber cómo responder a esos miedos. Cuando las familias aceptan el hecho de la muerte inevitable del niño, se debe reconocer el dolor de las familias e informarles sobre el proceso de cuidados paliativos.
- El apoyo profesional de Enfermería debe centrarse en evaluar y hacer un seguimiento de las necesidades específicas de estas familias cuando conviven con la AME y las expectativas de todos los miembros de la familia para planificar

intervenciones familiares que les ayuden a afrontar y adaptarse de forma más eficaz a los retos que vayan surgiendo con el desarrollo de la enfermedad.

- Llevar a cabo la rehabilitación junto a la cama y participar en la rehabilitación del paciente por fisioterapia es otra tarea muy relevante. (Sanz, 2021)

1.2.9.8. Evaluación neuromuscular y musculoesquelética

Para evaluar las deficiencias funcionales del sistema musculoesquelético, se deben utilizar medios que analicen fuerza y rango de movimiento articular mediante escalas funcionales, pues de esta manera se logra monitorear las actividades que adquiere o no el individuo.

Según (Rebeca Rodríguez Di Rosa, 2023) menciona que existen múltiples escalas, dentro de las cuales podemos mencionar para AME tipo 1 el CHOP-INTEND y el HINE-2; tipos 2 y 3 la MFM32, HFMS/HFSME y ULM/RULM, constan de diversos índices y evalúan respuestas musculares y neurológicas de paciente.

Prueba	Siglas	Descripción
Prueba infantil de trastornos neuromusculares del Children's Hospital of Philadelphia	CHOP-INTEND	Es un test sumamente confiable y bien tolerada por los pacientes, la misma consta de 16 evaluaciones que determinan la movilidad y la respuesta motora, teniendo una escala entre cero y cuatro, donde cero es sin respuesta y cuatro una respuesta completa. Se considera una escala específica para atrofia muscular espinal.
Examen neurológico infantil de Hammersmith	HINE-2	Prueba neurológica especialmente utilizada en lactantes, suele ser un examen corto para evitar fatiga y proporciona información sobre el desarrollo motor normal acorde a la edad del paciente.
Medida de Función Motora	MFM32	Es una escala específica para valoración funcional neuromuscular, incluye aspectos estáticos y dinámicos valorando un total de 32 aspectos, valorando posiciones en decúbito, sedestación o bipedestación.
Escala Motora Funcional de Hammersmith	HFMS	Dicho estudio se encuentra realizado para analizar actividades como sentarse, gatear, caminar o girar. Está constituida por 20 ítems cada uno evaluado de cero a dos, siendo el primero incapaz, el uno con apoyo y el dos completamente independiente. Se realiza en un corto tiempo y es confiable.
Escala Motora Funcional de Hammersmith (extendida)	HFMSE	A diferencia de su homóloga anterior, esta permite una discriminación entre funcionalidad de un infante con AME tipo 2 y tipo 3, incorporando un total de 13 ítems adicionales.
Test de Marcha de 6 Minutos	TM6M	Es sumamente útil para evaluar la eficacia terapéutica. Se evalúa la distancia que el paciente es capaz de caminar en un tiempo de 6 minutos. Es una prueba bien tolerada que requiere de poco instrumental por lo cual, es fácil de efectuar.
Módulo Miembro Superior Revisado	ULM/RULM	El ULM tiene un tiempo de aplicación de 10 minutos aproximadamente y se aplica para pacientes mayores a los 30 meses de edad. Es un test que incluye actividades más complejas, por ejemplo, rasgar papel. Permite evaluar la función adquirida por los miembros superiores. Cuenta con una versión mejorada conocida como RULM.

Fuente: (Rebeca Rodríguez Di Rosa, 2023)



1.3.Referente Teórico

1.3.1. *Teoría necesidades humanas para la salud y la vida (Virginia Henderson, 1897-1996)*

La presente investigación se sustenta principalmente en la teoría de Virginia Henderson donde las intervenciones terapéuticas deben ir dirigidas a satisfacer las necesidades de las personas con el objeto de recuperar la independencia de la persona o suplir su autonomía. (Analía Domínguez González, 2020)

Define la actividad de enfermería como la acción de:

“Asistir al individuo, sano o enfermo en la realización de aquellas actividades que contribuyen a la salud o a su recuperación (o a una muerte serena), actividades que realizaría por el mismo si tuviera la fuerza, conocimiento o voluntad necesaria, todo esto de manera que la ayude a ganar independencia de la forma más rápida posible” (Analía Domínguez González, 2020)

1.3.2. *Concepto y definiciones para la práctica de la enfermería*

Concepto de Necesidad: Henderson establece 14 necesidades básicas que todo ser humano tiene. Estas necesidades normalmente están cubiertas por un individuo sano y que tiene el suficiente conocimiento para ello. Cada una de las 14 necesidades constituye el elemento integrador de aspectos físicos, sociales, psicológicos y espirituales.

Las actividades que el personal de enfermería realiza encaminadas a cubrir las necesidades del paciente, son denominadas por V. Henderson como cuidados básicos de enfermería. Estos cuidados básicos de enfermería se aplican a través de un plan de cuidados de acuerdo con las necesidades específicas del paciente. Sin embargo, dichas necesidades se modifican en función de dos tipos de factores:

- **Factores permanentes:** edad, nivel de inteligencia, medio social o cultural, o capacidad física.
- **Factores variables,** que son estados patológicos como: falta aguda de oxígeno, estados de inconsciencia, lesión local, etc.

1.3.3. *Relación enfermero/a-paciente según V. Henderson*

Se establecen tres niveles:

1. **Enfermera/o como sustituto del paciente (enfoque de suplencia):** Se realiza una relación de suplencia debido a una carencia respecto a la fortaleza física, de voluntad o

de conocimientos del paciente. Puede ser de carácter temporal si la persona es capaz de recuperar y/o adquirir la fuerza, conocimientos y voluntad; o puede ser de carácter permanente si la persona no podrá recuperar la fuerza, conocimientos y/o voluntad.

2. **Enfermera/o como auxiliar del paciente (enfoque de suplencia y ayuda):** La/el enfermera/o realiza actividades de ayuda parcial, nunca suple totalmente las actividades del paciente que puede realizar por sí mismo.
3. **Enfermera/o como acompañante del paciente (enfoque de ayuda):** La/el enfermera/o supervisa y educa al paciente, pero es éste quien realiza sus cuidados. (Martín, 2018)

1.3.4. Teoría del Déficit de Autocuidado (Dorothea Orem, 1914-2007)

Dorothea E. Orem presenta su teoría del déficit de autocuidado como una teoría general compuesta por tres teorías relacionadas entre sí: Teoría de autocuidado, teoría del déficit autocuidado y la teoría de los sistemas de Enfermería. El autocuidado es una función humana reguladora que debe aplicar cada individuo de forma deliberada con el fin de mantener su vida y su estado de salud, desarrollo y bienestar. (C. Ydalsys Naranjo HernándezI, 2017)

Esta teoría sugiere que la enfermería es una acción humana articulada en sistemas de acción formados (diseñados y producidos) por enfermeras a través del ejercicio de ser una actividad profesional ante personas con limitaciones de la salud o relacionadas con ella, que plantean problemas de autocuidado o de cuidado dependiente. (C. Ydalsys Naranjo HernándezI, 2017)

La teoría establece los requisitos de autocuidado, que además de ser un componente principal del modelo forma parte de la valoración del paciente, el término requisito es utilizado en la teoría y es definido como la actividad que el individuo debe realizar para cuidar de sí mismo, Dorothea E Orem propone a este respecto tres tipos de requisitos:

1. Requisito de autocuidado universal.
2. Requisito de autocuidado del desarrollo
3. Requisito de autocuidado de desviación de la salud.

1.3.5. La teoría de los sistemas de enfermería

Dorothea E Orem establece la existencia de tres tipos de sistema de enfermería: Totalmente compensatorio, parcialmente compensatorio, de apoyo educativo.

1. **Sistema totalmente compensador:** Es el tipo de sistema requerido cuando la enfermera realiza el principal papel compensatorio para el paciente. Se trata de que la enfermera se



haga cargo de satisfacer los requisitos de autocuidado universal del paciente hasta que este pueda reanudar su propio cuidado o cuando haya aprendido a adaptarse a cualquier incapacidad.

2. **Sistema parcialmente compensador:** Este sistema de enfermería no requiere de la misma amplitud o intensidad de la intervención de enfermería que el sistema totalmente compensatorio. La enfermera actúa con un papel compensatorio, pero el paciente está mucho más implicado en su propio cuidado en término de toma de decisiones y acción.
3. **Sistema de apoyo educativo:** Este sistema de enfermería es el apropiado para el paciente que es capaz de realizar las acciones necesarias para el autocuidado y puede aprender a adaptarse a las nuevas situaciones, pero actualmente necesita ayuda de enfermería, a veces esto puede significar simplemente alertarlo. El papel de la enfermera se limita a ayudar a tomar decisiones y a comunicar conocimientos y habilidades.
(Pacheco, 2017, pág. 21)

1.3.6. Teoría de adaptación Callista Roy (1939)

El modelo de adaptación de Callista Roy fue desarrollado por una enfermera en el año 1964, en el que describe al ser humano como un ser con las capacidades y recursos para lograr una adaptación a la situación que se esté enfrentando en su proceso salud enfermedad que favorecen la integridad de la persona en términos de metas de supervivencia, crecimiento, reproducción y dominio. (Gómez, y otros, 2019)

1.3.7. Callista Roy en la práctica

El modelo de adaptación de Callista Roy se aplica en la práctica de enfermería de varias formas. Algunas de las aplicaciones más comunes incluyen:

- **Valoración:** El modelo de adaptación de Callista Roy se utiliza para evaluar cómo el paciente está interactuando con su entorno. Se evalúan los modos de adaptación del paciente, sus procesos de adaptación y sus niveles de adaptación.
- **Diagnóstico:** El modelo de adaptación de Callista Roy se utiliza para diagnosticar las necesidades del paciente en relación con su entorno. Se identifican los patrones de comportamiento que el paciente utiliza para adaptarse y se identifican las barreras que pueden impedir su adaptación.
- **Plan de cuidados:** El modelo de adaptación de Callista Roy se utiliza para desarrollar un plan de cuidados personalizado para cada paciente. El plan de cuidados se enfoca en las necesidades de adaptación del paciente y se diseñan



intervenciones para ayudar al paciente a adaptarse a su entorno. (Gómez, y otros, 2019, págs. 6-21)

1.4. Marco Ético y legal.

1.4.1. Constitución de la República del Ecuador (2008)

Sección séptima: salud

Art. 32.- La salud es un derecho que garantiza el Estado, cuya realización se vincula al ejercicio de otros derechos, entre ellos el derecho al agua, la alimentación, la educación, la cultura física, el trabajo, la seguridad social, los ambientes sanos y otros que sustentan el buen vivir. En este artículo se manifiesta la prestación de los servicios de salud se regirá por los principios de equidad, universalidad, solidaridad, interculturalidad, calidad, eficiencia, eficacia, precaución y bioética, con enfoque de género y generacional.

Sección sexta: Personas con discapacidad

Art. 47.- El Estado garantizará políticas de prevención de las discapacidades y, de manera conjunta con la sociedad y la familia, procurará la equiparación de oportunidades para las personas con discapacidad y su integración social.

Art. 48.- El Estado adoptará a favor de las personas con discapacidad medidas que aseguren:

1. La inclusión social, mediante planes y programas estatales y privados coordinados, que fomenten su participación política, social, cultural, educativa y económica.
2. La obtención de créditos y rebajas o exoneraciones tributarias que les permita iniciar y mantener actividades productivas, y la obtención de becas de estudio en todos los niveles de educación.
3. El desarrollo de programas y políticas dirigidas a fomentar su esparcimiento y descanso.
4. La participación política, que asegurará su representación, de acuerdo con la ley.
5. El establecimiento de programas especializados para la atención integral de las personas con discapacidad severa y profunda, con el fin de alcanzar el máximo desarrollo de su personalidad, el fomento de su autonomía y la disminución de la dependencia

Art. 49.- Las personas y las familias que cuiden a personas con discapacidad que requieran atención permanente serán cubiertas por la Seguridad Social y recibirán capacitación periódica para mejorar la calidad de la atención.



Art. 50.- El Estado garantizará a toda persona que sufra de enfermedades catastróficas o de alta complejidad el derecho a la atención especializada y gratuita en todos los niveles, de manera oportuna y preferente.

1.4.2. Ley orgánica de salud (2017)

Art 1.- El Estado ecuatoriano reconocerá de interés nacional a las enfermedades catastróficas y raras o huérfanas; y, a través de la autoridad sanitaria nacional, implementará las acciones necesarias para la atención en salud de las y los enfermos que las padezcan, con el fin de mejorar su calidad y expectativa de vida, bajo los principios de disponibilidad, accesibilidad, calidad y calidez; y, estándares de calidad, en la promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación, habilitación y curación.

Las personas que sufran estas enfermedades serán consideradas en condiciones de doble vulnerabilidad.

CAPITULO II

MARCO METODOLOGICO

2.1. Diseño Metodológico

Por medio de un sistemático proceso de investigación el cual está enfocado en la calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal a partir del desarrollo de una Revisión Bibliográfica, es importante destacar que se ha procedido a desarrollar una investigación de naturaleza mixta, la cual se considera como un conjunto de procesos sistemáticos y críticos de investigación que de acuerdo con el autor (Danelly, 2019) “señala que los enfoques cuantitativo y cualitativo presentan características particulares, e importantes diferencias entre sí, respecto a diversos aspectos de la investigación”.

2.2. Tipo de estudio

El desarrollo de esta investigación se fundamentó en un estudio de Tipo Documental, con de la búsqueda de información retrospectiva de estudios previamente realizados y relacionados a las dimensiones del estudio sobre la calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal. La modalidad del este proyecto de investigación se basó en una Revisión Bibliográfica, definida como: (Codina, 2020) se define como “El objetivo principal de una revisión bibliográfica es realizar una investigación documental, es decir, recopilar información ya existente sobre un tema o problema, en revistas, artículos científicos, libros, material archivado y otros trabajos académicos”.

2.3. Metodo de Investigacion

Los métodos de investigación son una serie de procedimientos en los que se requiere aplicación de diversas técnicas aplicadas por el investigador para poder obtener la información académica y confiable necesaria, para poder justificar la importancia del objeto de estudio. A treves de este proyecto de investigación los métodos empleados fueron Analítico-Sintético, Descriptivo y Deductivos, los cuales de acuerdo con los autores se definen de la siguiente manera:

- ✚ **Analítico-Sintético:** Cuando se inicia el proceso analítico-sintético debe en principio establecerse su objetivo, porque este determinará cuál es el foco o elemento centra la información. (Tania, 2022)
- ✚ **Descriptivo:** El tipo de investigación que tiene como objetivo describir algunas características fundamentales de conjuntos homogéneos de fenómenos, utiliza criterios sistemáticos que permiten establecer la estructura o el comportamiento de los

fenómenos en estudio, proporcionando información sistemática y comparable con la de otras fuentes. (Gladys Patricia Guevara Alban, 2020)

- ✚ **Deductivos:** se basadas en hechos y con sustento ineludible en la medición o cuantificación, en la objetividad de los procedimientos (dejando de lado las convicciones subjetivas, o creencias del investigador). (Flores, 2019)

2.3.1. Búsqueda de información

Al realizar la revisión bibliográfica se empleó la siguiente búsqueda de información:

- Evaluación de las perspectivas de la carga de enfermedad y los cambios clínicamente
- Costo financiero y calidad de vida
- conocer la prevalencia en la de la mediación en la población.
- Intervenciones para promover la actividad de enfermería.
- Atrofia muscular espinal y los medicamentos más caros del mundo.

2.3.2. Criterio de Inclusión

Entre los criterios de inclusión tomamos en cuenta lo siguiente:

- Revista de los últimos 5 años
- Artículos españoles
- Revisas indexadas y de base de datos como pubmed-Elsevier-Redalyc-scielo-scindirect.
- Modalidad: texto completo y gratuito

2.3.3. Criterios de exclusión

Se tomaron en cuenta los siguientes puntos de exclusión

- Artículos de ingles u otros idiomas
- Que no se centre al campo y objetivo de estudio.

2.3.4. Organización de la información

Según (Paz, 2022) menciona que “Organizar la información es dar a los datos recogidos una estructura y un ordenamiento lógico, en forma clara, precisa, armónica y personal. Al ordenar la información hay que tener presente criterios lógicos inductivo y deductivo”.

2.4.Poblacion documental

El autor (Condori-Ojeda, 2020) define la población como “Elementos accesibles o unidad de análisis que pertenesces al ámbito especial donde se desarrolla el estudio”. Este estudio focalizado en la calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal fundamentado en una revisión bibliográfica, los que se representó por una población de 102 artículos originales y científicos de revistas indexadas, los cuales representa el universo (N=102)

2.5.Muestra documental

En un estudio presentado por (Coraima Suárez Arteaga, 2021) se expresa que la muestra documental es “un área de la administración general que se encarga de garantizar la eficiencia en la creación, mantenimiento, uso y disposición de los documentos”. De acuerdo con lo establecido, se seleccionó de forma muy específica una muestra representativa de sesenta y un artículos (n=61) reflejada en los resultados del proceso de investigación.

2.6.Tecnica de recoleccion de datos

Las técnicas de recolección de datos representan las herramientas que son utilizadas en un proceso de investigación y de acuerdo con (Brítez, 2022) “Como técnica de recolección de datos se utilizó el análisis de la literatura a través del análisis de contenido de artículos científicos y otros trabajos de investigación buscados en repositorios académicos”.

En torno a lo indicado, es importante indicar que en base a lo expresado es relevante señalar que en este proceso de investigación focalizado en la calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal fundamentado en una revisión bibliográfica se utilizaron las siguientes técnicas de investigación:

- *Revisión Bibliográfica y Documental*
- *Selección de estudios*
- *Aplicación de Fichas Bibliográficas*
- *Tabla de artículos relacionados a tema de investigación*
- *Análisis e Interpretación de Resultados.*

2.7.Resultados Cientificos

Según (Santos, 2022) ”Se asume que los resultados científicos son los aportes que constituyen productos de la actividad investigativa en la cual se han utilizado procedimientos y métodos científicos que permiten dar solución a problemas que se materializan en sistemas de conocimientos sobre la esencia del objeto”.

En este proceso de investigación está direccionado en el estudio en la calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal en una revisión bibliográfica, se procedió a aplicar métodos de estudios analítico-sintético, descriptivos y deductivos, se pudo obtener información relevante que permiten fundamentar y argumentar el tema de investigación, entre las que destacan Scielo, Pubmed, sciencedirect, repositorios académicos, trabajos de investigación encontrados en Google Académico, Redalyc y Elsevier, con publicaciones de artículos científicos y originales presentados a continuación:

Tabla N°1. Registro de los Principales Artículos de Revistas Indexas Consultados en Bases de Datos Académicas y Científicas

Base de Datos de Artículos Actualizados Relacionados a Calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal. Revisión Bibliográfica							
Numero de orden	Autor/ año de publicación	Base de datos / Nombres de revistas	Título	Objetivo	Método	Resultado	Conclusiones
1	(Allison Mazzella, 2022)	Pubmed	Evaluación de las perspectivas de la carga de enfermedad y los cambios clínicamente significativos utilizando el Índice de Salud de Atrofia Muscular Espinal en adolescentes y adultos jóvenes	Medir resultados validos informados por los pacientes para comprender qué beneficios del tratamiento son clínicamente significativos y desarrollar recursos específicos para esta población.	se realizó una investigación entre personas de 12 y 25 años con un diagnóstico de AME autoinformado completaron una encuesta en línea que contenía preguntas demográficas.	Las puntuaciones totales y de las subescalas fueron generalmente más bajas en adolescentes (de 12 a 17 años) que en adultos (de 18 a 25 años), lo que sugiere una posible progresión de la carga de enfermedad sintomática con el tiempo.	Este estudio demuestra la utilidad para medir la carga de enfermedad clínicamente relevante en adolescentes y adultos jóvenes con AME. Este estudio demuestra cómo la carga de enfermedad varía según la edad, el tipo de AME y otros datos demográficos.
2	(verde, 2022)	Pubmed/ Wiley Online Library	“Atrofia muscular espinal y los medicamentos más caros del	Realzar una revisión bibliográfica sobre los	Encuestas a padres de niños diagnosticados con AME tipo 1 de inicio	se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre tres	Es posible que la población general no comprenda que, para los padres de un niño con una

			<p>mundo: El precio de la vida”</p>	<p>medicamentos más caros.</p>	<p>infantil y que tenían una breve ventana para recaudar dinero para el tratamiento con Zolgensma, Spinraza y Risdiplam.</p>	<p>grupos de encuestados: los padres con AME eran los más inclinados a seguir tratamientos médicos costosos y los profesionales sanitarios los menos inclinados, mientras que la población general se encontraba entre los dos. Los resultados de este estudio reflejan las luchas de los padres por acceder a recursos para sus hijos con AME.</p>	<p>enfermedad rara, la posibilidad de acceder a medicamentos que cambian la vida cambia la forma en que los padres sopesan los costos en relación con otras variables.</p>
3	(Spencer Rosero, 2022)	Pubmed/ Sage Journals	<p>Carga de morbilidad en niños con atrofia muscular espinal.</p>	<p>Determinar el impacto y la prevalencia de los síntomas que experimentan los niños con atrofia muscular espinal.</p>	<p>Realizaron entrevistas cualitativas a cuidadores de niños con atrofia muscular espinal. A partir de estas entrevistas, generamos una encuesta que indagaba</p>	<p>Dieciséis cuidadores de niños con atrofia muscular espinal de edades comprendidas entre 4 meses y 12 años participaron en las entrevistas iniciales y 77 cuidadores completaron</p>	<p>Esta investigación proporciona uno de los conjuntos de datos más grandes sobre la carga de morbilidad en niños con atrofia muscular espinal. Los síntomas</p>

					sobre 260 síntomas de importancia agrupados en 17 temas sintomáticos.	la encuesta. La mayor prevalencia de síntomas se asoció con el tipo de atrofia muscular espinal, el número de copias de SMN2 y el estado funcional. La debilidad de la cadera, el muslo o la rodilla tuvo el mayor impacto reportado en las vidas de los niños con atrofia muscular espinal.	más prevalentes no son idénticos a los de mayor impacto. Esta visión única de los síntomas más impactantes ayudará a centrar el desarrollo terapéutico en la atrofia muscular espinal.
4	(Tamara Dangouloff, 2022)	Pubmed/ Wiley Online Library.	“Costo financiero y calidad de vida de pacientes con atrofia muscular espinal identificada por síntomas”.	Comparar los costos financieros sociales y la calidad de vida (CdV) de los pacientes con atrofia muscular espinal (AME) no tratados y los pacientes tratados identificados porque	Se utilizaron datos de dos fuentes diferentes: datos recopilados prospectivamente en pacientes no tratados de 2016 a 2018 y datos recopilados durante un estudio de seguimiento prospectivo de 2018 a 2021. Los pacientes o su cuidador	Los costos totales fueron menores en los pacientes no tratados debido al alto costo de los medicamentos utilizados en los pacientes tratados. Los costos fueron menores para los pacientes tratados que fueron identificados mediante	La identificación y el tratamiento tempranos de los pacientes ofrecen la oportunidad de reducir los costos sociales totales de la AME cuando hay tratamientos disponibles para pacientes presintomáticos y postsintomáticos.

				presentaban síntomas.	completaron un cuestionario que incluía preguntas sobre información médica y no médica directa. costos, costos indirectos no médicos y calidad de vida relacionada con la salud.	pruebas tempranas que para los pacientes tratados identificados porque presentaban síntomas.	
5	(Katherine Jones, 2021)	Pubmed Central/ Cochrane Library	“Intervenciones para promover la actividad física en personas con enfermedad Atrofia espinal”	Evaluar los efectos de las intervenciones diseñadas para promover la actividad física en personas con AME en comparación con ninguna intervención o intervenciones alternativas.	. El 30 de abril de 2020, se realizaron búsquedas en el Registro Especializado Cochrane Neuromuscular, CENTRAL, Embase, MEDLINE y ClinicalTrials.Gov.	Los tipos de intervención incluyeron apoyo estructurado para la actividad física, apoyo para el ejercicio (como una forma específica de actividad física) y apoyo para el cambio de comportamiento que incluía actividad física o ejercicio. Sólo un estudio incluido informó	Aún no existe seguridad sobre la efectividad de la intervención promocional para la actividad física y su impacto sobre la calidad de vida y los eventos adversos.

						claramente que el objetivo de la intervención era aumentar la actividad física. Otros estudios informaron o planearon analizar los efectos de la intervención sobre la actividad física como una medida de resultado secundaria o exploratoria.	
6	(Georgina M Cámaras, 2020)	Pubmed/ Neurology Journals	“Carga económica y de calidad de vida relacionada con la salud de la atrofia muscular espinal”	Cuantificar la carga económica y de calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) que sufren los hogares con un niño afectado por atrofia muscular espinal (AME).	Se utilizaron registros hospitalarios, reclamaciones de seguros y cuestionarios detallados sobre el uso de recursos completados por los cuidadores para capturar los costos directos e indirectos	El costo total anual promedio de AME por hogar fue de \$143,705 USD para todos los tipos de AME (SMA I \$229,346, SMA II \$150,909, SMA III \$94,948). Los costos directos representaron el 56% de los costos totales. Los costos	Nuestros resultados demuestran la carga económica y de calidad de vida sustancial y de gran alcance que supone la AME para los hogares y la sociedad y son esenciales para comprender plenamente los beneficios para la salud y la rentabilidad

					para los hogares de 40 niños afectados por AME I, II y III. Se utilizaron métodos de cálculo de costos de prevalencia.	indirectos totales promedio de atención médica para todos los tipos de AME fueron de \$63,145 por año y fueron más altos en las familias afectadas por AME II.	asociados con las terapias emergentes modificadoras de la enfermedad para la AME.
7	(Afshin Safari, 2019)	Pubmed/ ANNALS	“Nuevos desafíos en la atrofia muscular espinal: ¿cómo detectar y a quién tratar?”	Desarrollar terapias que modifican la enfermedad y prolongan la vida para la atrofia muscular espinal (AME).	Estudio observacional analítico transversal en padres de pacientes con AME, de un hospital privado de Santiago de Chile. Se analizaron datos demográficos como detectar ya quien tratar.	Las puntuaciones totales y de las subescalas fueron generalmente más bajas son en cómo tratar a pacientes (de 12 a 17 años) que en adultos (de 18 a 25 años), lo que sugiere una posible progresión de la carga de enfermedad.	La atrofia muscular espinal es una enfermedad neuromuscular devastadora asociada con una alta morbilidad y mortalidad. A la luz de nuevas terapias que cambian profundamente el curso de la enfermedad y prolongan la supervivencia, se necesitan más que nunca biomarcadores y métodos de detección confiables

							para el diagnóstico temprano y el seguimiento terapéutico.
8	(M J. Á., 2022)	Pulso/ Sitio web	“ atrofia muscular espinal en Ecuador”	conocer la prevalencia en la mediación en la población ecuatoriana.	. La Metodología de investigación aplicada se fundamentó en una revisión bibliográfica.	Se menciona que en el año 2022 la mediante revisiones bibliográficas la muerte de pacientes pediátricos con AME conmocionó a la ciudadanía ecuatoriana, y se promovió una campaña a través de redes sociales para recaudar fondos a fin de reunir los 2,1 millones de dólares que cuesta el medicamento Zolgensma.	El Ministerio de Salud (MSP) del Ecuador, menciono que para julio de 2021 eran 19 los niños que necesitaban la dosis del medicamento. Ante esta situación, el MSP ratificó la disposición de recursos humanos, técnicos, administrativos y científicos necesarios para fortalecer la atención integral e interdisciplinaria de todos los pacientes ecuatorianos con atrofia muscular espinal.
9	(CH Cremers, 2019)	Elsevier	“Participación y bienestar mental de madres de	Investigar la participación y el bienestar mental	Se evaluó la carga del cuidador con el Caregiver Strain	Debido a que la mayoría de los padres eran madres de pacientes con	Teniendo en cuenta el alto nivel de carga, se debe prestar

			pacientes domiciliarios con atrofia muscular espinal”.	(carga, angustia emocional y satisfacción con la participación) de los padres de pacientes con AME que viven en casa.	Index, el malestar emocional con la Escala Hospitalaria de Ansiedad y Depresión y la satisfacción con la participación con la Escala de Utrecht para la Evaluación de la Rehabilitación- Participación.	AME que vivían en casa (76%), los análisis adicionales se limitaron a las madres. El setenta y siete por ciento de las madres de pacientes con AME tenían un trabajo remunerado. Una proporción sustancial de madres (76%) percibió una alta carga para los cuidadores.	atención al bienestar mental de los cuidadores primarios de pacientes con AME. Los cuidadores deben estar motivados para seguir participando en actividades sociales/de ocio.
10	(Natalia Cardona S. J., 2022)	Scielo	“Caracterización clínica y funcional de pacientes con atrofia muscular espinal”.	Caracterizar clínica y funcionalmente una serie de casos de atrofia muscular espinal.	se hizo un estudio descriptivo transversal, entre el 2007 y el 2020, de pacientes con diagnóstico clínico y molecular de atrofia muscular espinal que consultaron en el centro de atención. En la sistematización de	se analizaron 14 pacientes: 8 mujeres y 6 hombres. La atrofia muscular espinal más prevalente fue la de tipo II, la cual se presentó en 10 casos. Se encontró variabilidad fenotípica en términos de funcionalidad en algunos pacientes con	Los hallazgos en el grupo de pacientes Analizados evidenciaron que los puntajes de la escala de Hammersmith revisada y expandida concordaron con la gravedad de la enfermedad.

					<p>los datos, se implementó el programa Epi-Info, versión 7.0.</p>	<p>atrofia muscular espinal de tipo II, cinco de los cuales lograron alcanzar la marcha. La estimación de la supervivencia fue de 28,6 años.</p>	
--	--	--	--	--	--	--	--

ANÁLISIS E INTERPRETACION DE RESULTADOS

El estudio que se ah procedido a desarrollar enfocado en la calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal fundamentado en una revisión bibliográfica. Este resulta ser un proyecto de investigación muy relevante dentro del campo de estudio de la enfermería como ciencia del cuidado. En este proceso de investigación se encontró información actualizada y relevante en los artículos publicados en revistas indexadas a través de bases de datos académicas y científicas entre las que se resaltan Scielo, Pubmed, sciencedirect, repositorios académicos, trabajos de investigación encontrados en Google Académico, Redalyc y Elsevier. A continuación, se presentan datos estadísticos con tablas específicas de la población y muestra documental de estudios publicados desde el año 2019 al 2024.

Poblacion documental

Fuente de la información	Nº	Porcentaje
Scielo	12	11,77%
Pubmed	34	33,33%
Redalyc	23	22,54%
Elseiver	14	13,72%
Sciencedirect	11	10,79%
Otros	8	7,85%
Total	102	100%

Estadísticamente en este proceso de investigación se seleccionaron y analizaron diferentes artículos científicos y originales presentados en buscadores académicos y científicos encontrados de alta confiabilidad, de los cuales se abordó una población documental, quedando liderara por la base de dato pubmed con 34 artículos representando el 33,33%, continuo de Redalyc con 23 estudios equivalentes al 22,54%, Elsevier con 14 estudios representativos del 13,72%, scielo con 12 artículos que representaron 11,77%, mientras que Sciencedirect cuenta con 11 representado por 10,79% y por últimos otros que está representado por 8 artículos de Google académico y ciertos repositorios con un 7,85% de la población total de estudios relacionados al tema focalizado en la investigación.



Muestra documental

Fuente de la información	Nº	Porcentaje
Scielo	8	13,11%
Pubmed	40	65,58%
Redalyc	2	3,28%
Elseiver	4	6,55%
Sciencedirect	2	3,28%
Otros	5	8,20%
Total	61	100%

De la muestra de artículos científicos y actualizados relacionados a la temática objeto de estudio, se encontraron investigaciones principales en la base de dato académica y científica pubmed que lideró la lista con 40 artículos equivalentes al 65,58%, seguido de scielo con 8 estudios equivalente al 13,11%, otros con 5 estudios equivalente al 8,20%, Elsevier con 4 estudios representando el 6,55%, así mismo Redalyc con 2 estudios equivalentes al 3,28% y también sciencedirect con 2 estudio equivalente 3,28% del total de muestra de artículos seleccionados.

CAPITULO III

DISEÑO DE LA PROPUESTA

3.1. Propuesta

Manual educativo fundamentado en revisión bibliográfica sobre calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal.

3.2. Introducción

La introducción del manual educativo destaca la importancia de la atrofia espinal muscular como una complicación genética que mata y daña las neuronas motoras de la médula espinal y la necesidad de abordarla desde una perspectiva educativa. Se resaltarán los riesgos asociados, la prevalencia de la enfermedad y la relevancia del cuidado en la gestión de esta condición.

El seguimiento de los pacientes diagnosticados con AME en etapa presintomática requiere vigilancia del desarrollo de sintomatología, para determinar el inicio adecuado de terapias dirigidas o de apoyo. La evaluación multidisciplinaria se debe hacer cada seis meses para evaluar funciones respiratorias, motora, estado ortopédico y estado nutricional, este apoyo es esencial para reducir la gravedad de los síntomas, evitar complicaciones entre las cuales se encuentran problemas de deglución con posterior afectación en la nutrición; disfunción gastrointestinal con presentación de estreñimiento, y problemas respiratorios consistentes en obstrucción de la vía aérea e infecciones por aspiración.

El pronóstico de un paciente con presencia de complicación y sin intervenciones multidisciplinarias tiene una expectativa de vida rara vez mayor a los 2 o 3 años. (Ramírez, 2023).

3.3. Justificación

La presente propuesta presenta un carácter relevante debido a los beneficios que puede dejar en el área de enfermería, además es de suma importancia debido a que es un tema que se desconoce, teniendo una preparación constante académica y profesional con retroalimentación y actualización del conocimiento, como un elemento sumamente importante a la hora de adquirir mejores métodos, técnicas, herramientas y estrategias que los convertirán en mejores profesionales integrales, multidisciplinarios y de calidad en la asistencia y tratamiento para estos pacientes.



Debido a la revisión bibliográfica realizada este tema, tiene una relevancia fundamental para todos los padres que tiene hijos que padecen de esta enfermedad, así mismo para todas las personas de todas las edades en general, ya que esta investigación establecerá una propuesta con indicadores muy precisos y claves para promover la salud y el bienestar de estos pacientes.

3.4. Objetivo de la propuesta

3.4.1. Objetivo general

Elaborar un manual educativo fundamentado en revisión bibliográfica sobre calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal.

3.5. Beneficios

Los principales beneficiarios directos serán el personal de salud y personas que sufran de esta enfermedad para mejorar la calidad de vida, prevenir complicaciones y reducir la carga económica asociada al tratamiento de atrofia muscular espinal.

3.6. Ubicación

En todos los escenarios de actuación como centro de atención primaria, hospitales, hogares e instituciones educativas.

3.7. Tiempo

Esta propuesta podrá ser ejecutada de manera inmediata y no requiere de un tiempo determinado para su ejecución.

3.8. Responsable

Ariana Lissette Gonzalez Toala



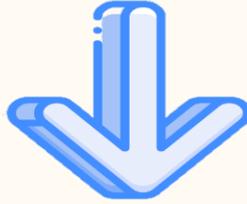
Manual educativo sobre calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal.



Índice de contenido

Introducción	2
Justificación	3
Objetivo General.....	4
Atrofia Muscular Espinal.....	5
¿Cómo se originó?.....	5
Síntomas.....	6
Tipos de Atrofia Muscular.....	7
Factores asociados.....	7
Diagnostico.....	8
Complicaciones.....	8
Tratamientos.....	9
Tratamientos farmacológicos.....	9
Rol de enfermería.....	10
Cuidados de enfermería.....	11
Ejercicio físicos	12
Nutrición	13
Conclusiones	14
Recomendaciones	15
Bibliografía	16

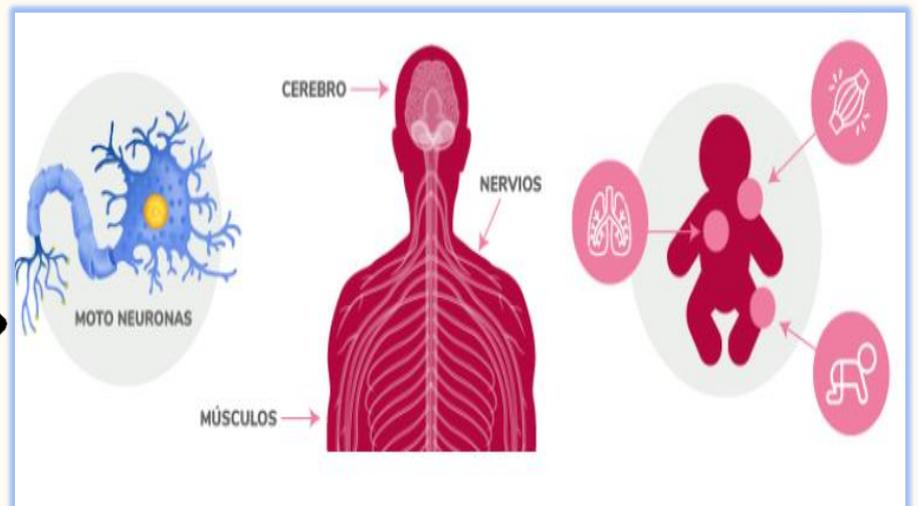
Introducción



El manual educativo destaca la importancia de la atrofia espinal muscular como una complicación genética que mata y daña las neuronas motoras de la médula espinal y la necesidad de abordarla desde una perspectiva educativa. Se resaltarán los riesgos asociados, la prevalencia de la enfermedad y la relevancia del cuidado en la gestión de esta condición.

El seguimiento de los pacientes diagnosticados con AME en etapa presintomática requiere vigilancia del desarrollo de sintomatología, para determinar el inicio adecuado de terapias dirigidas o de apoyo. La evaluación multidisciplinaria se debe hacer cada seis meses para evaluar funciones respiratorias, motora, estado ortopédico y estado nutricional.

El pronóstico de un paciente con presencia de complicación y sin intervenciones multidisciplinarias tiene una expectativa de vida rara vez mayor a los 2 o 3 años. (Ramírez, 2023).



Justificación



La presente propuesta presenta un carácter relevante debido a los beneficios que puede dejar en el área de enfermería, además es de suma importancia debido a que es un tema que se desconoce, teniendo una preparación constante académica y profesional con retroalimentación y actualización del conocimiento, como un elemento sumamente importante a la hora de adquirir mejores métodos, técnicas, herramientas y estrategias que los convertirán en mejores profesionales integrales, multidisciplinarios y de calidad en la asistencia y tratamiento para estos pacientes.

Debido a la revisión bibliográfica realizada este tema, tiene una relevancia fundamental para todos los padres que tiene hijos que padecen de esta enfermedad, así mismo para todas las personas de todas las edades en general, ya que esta investigación establecerá una propuesta con indicadores muy precisos y claves para promover la salud y el bienestar de estos pacientes.



Objetivo General

Elaborar un manual educativo fundamentado en revision bibliografica sobre calidad de vida e intervenciones de enfermeria en pacientes con atrofia muscular espinal.



Atrofia muscular espinal

¿Sabes qué es la *Atrofia Muscular Espinal*?



La **Atrofia Muscular Espinal (AME)** es un grupo de enfermedades neuromusculares que tienen un origen genético. Se considera una enfermedad rara y grave, que se caracteriza fundamentalmente por una **pérdida progresiva de la fuerza muscular y el deterioro de la función pulmonar.**

Se estima que en **Colombia 1 de cada 6.000-10.000 (0.01%) nacidos vivos** tienen esta condición. Esta enfermedad tiene una incidencia muy baja y los pacientes presentan síntomas muy específicos.²



Aunque la **Atrofia Muscular Espinal (AME)** no tiene cura, existen alternativas terapéuticas que pueden ayudar a las personas con esta condición a tener mejor calidad de vida al generar mejoras significativas en la respiración, la función motora y la supervivencia.

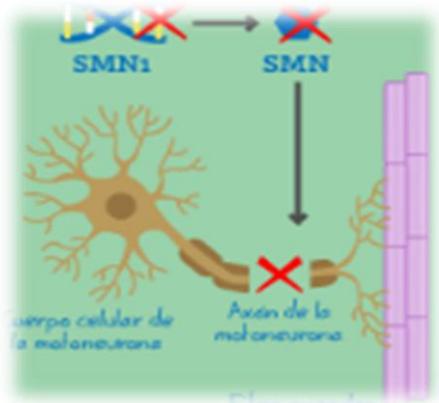


El daño muscular empeora con el tiempo y puede afectar el habla, caminar, tragar y la respiración.

¿Cómo se originó?

La atrofia muscular espinal (AME) es causada por mutaciones autosómicas recesivas en producción de la proteína de supervivencia de las neuronas motoras (SMN1) y provoca la pérdida de neuronas motoras y debilidad muscular progresiva.

La capacidad cognitiva de estos pacientes está siempre preservada. Su causa es una mutación homocigota, en el gen de supervivencia de la motoneurona, ubicado en el brazo largo del cromosoma 5.



Síntomas

AME de inicio infantil (Tipo I, 2 copias de SMN2)

Inicio de los síntomas: de 0 a 6 meses
Los pacientes no se sientan sin apoyo



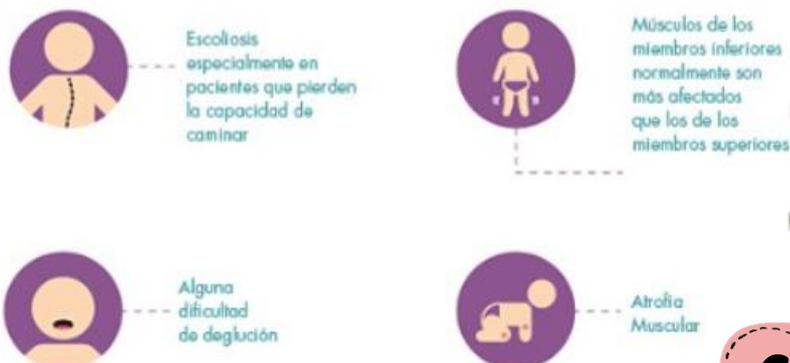
AME de inicio infantil (Tipo II, 2-3 copias de SMN2)

Inicio de los síntomas: de 7 a 18 meses
Los pacientes se sientan de forma independiente, más no caminan



AME de inicio tardío (Tipo III, 3 copias de SMN2)

Inicio de los síntomas: 18 meses o más
Los pacientes consiguen caminar, más pierden esa habilidad con la evolución de la enfermedad





Tipos de atrofia muscular espinal

EDAD DE APARICIÓN

TIPO 1
0 A 6 MESES

TIPO 2
7 A 18 MESES

TIPO 3
+ 18 MESES

TIPO 4
Varones durante su segunda o tercera década de vida

Proporción de casos	~ 10%	~ 60%	~ 35%	
Característica	Más severa	Más común	Menos severa	LEVE O MODERADA
Deterioro de la calidad de vida	No pueden sentarse	No podrán pararse ni caminar sin tratamiento	~ 50% pierde la capacidad de caminar	AFECCIÓN BAJA
Expectativa de vida	< 2 años sin tratamiento	> 2 años, pero más corta que lo normal	> 2 años, pero más corta que lo normal	NORMAL

Factores asociados

Antecedentes

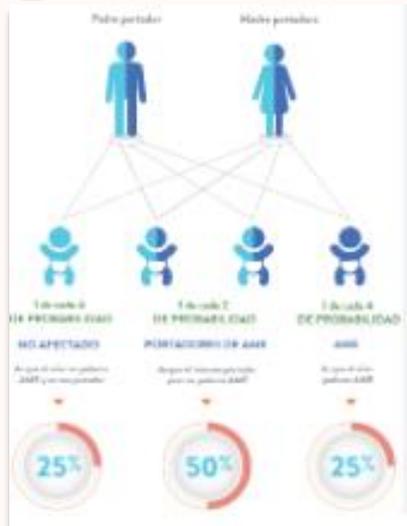
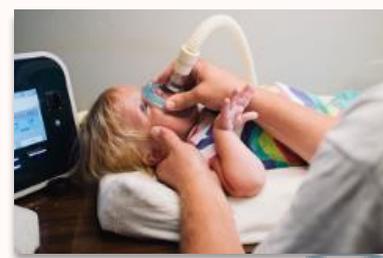
- **familiares:** este tipo de atrofia son un factor de riesgo para todos los tipos de este trastorno. Los dos padres tienen que ser portadores de la mutación en el gen responsable de la enfermedad

Dificultad respiratoria:

- La dificultad respiratoria ocurre entre las 6 semanas y los 6 meses de edad como consecuencia del desarrollo de parálisis diafragmática neurogénica se caracteriza por estridor inspiratorio, bronconeumonía recurrente y dificultad para comer.

Dificultad para la alimentación:

- Se reportan dificultades de alimentación en el 60% de los niños y adolescentes con AME tipo 2. Los problemas de bajo peso y aumento de peso son un problema importante hasta entre el 23% y el 57% de los pacientes.



Diagnóstico

Se pueden realizar:

Análisis genéticos a la familia.

Bioquímica sanguínea: se observan los niveles de la enzima creatina quinasa (CK). Es un indicador de daño muscular.

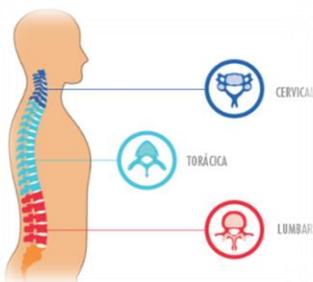
Biopsia de tejido muscular: se lleva a cabo en el quirófano. Se utiliza como medio de confirmación tras un análisis genético.

Electromiograma (EMG): mide la actividad eléctrica muscular. Son pequeños electrodos en forma de agujas insertados en los músculos de las extremidades.



Complicaciones

Las personas con AME sufren complicaciones respiratorias, gastrointestinales y ortopédicas que afectan la calidad de vida, por ejemplo, infecciones respiratorias secundarias a aspiración debido a una deglución inadecuada y debilidad muscular.



Tratamiento

Al ser una enfermedad incurable, el tratamiento es principalmente sintomático, con intervenciones destinadas a paliar los signos y síntomas.

La fisioterapia para ayudar a la función motora, los cuidados respiratorios (manejo de secreciones, uso de ventilación mecánica invasiva y no invasiva, traqueostomía), digestivos (aportes nutricionales, nutrición enteral, cuidados de sonda nasogástrica, etc.) son de utilidad a estos pacientes. También son relevantes los cuidados paliativos en los tipos I y II de la atrofia.



Tratamientos Farmacológicos

Aunque la AME no tiene cura actualmente, existen tres terapias farmacológicas en distintos estadios de su estudio clínico, para su uso en pacientes:



- **Evrysdi® (Risdiplam)**

Dirigido al gen SMN2 para dar aumentos sostenidos en la proteína SMN. Es un modificador del corte y empalme de la proteína de supervivencia de las neuronas motoras 2 (SMN2) concebido para tratar a pacientes con atrofia muscular espinal (AME).



- **Spinraza® (Nusinersen)**

Oligonucleótido antisentido sintético, permite al gen SMN2 sintetizar la proteína completa, que puede funcionar con normalidad. La proteína que falta se repone y los síntomas se alivian.



- **Zolgensma® (Onasemnogene abeparvovec)**

El principio activo tiene una copia funcional del gen SMN1, actúa proporcionando una copia plenamente funcional del gen SMN, ayudando al organismo a producir una cantidad suficiente de proteína SMN.



Rol de enfermería

Brindan atención directa a los pacientes y actúan como defensores de pacientes, coordinadores de atención y educadoras. Las enfermeras se encuentran en el centro de la evaluación inmediata y la reevaluación de las necesidades del paciente.

Los proveedores de práctica avanzada (asistentes médicos y enfermeras registradas de práctica avanzada) amplían la capacidad de brindar atención compleja y proporcionar atención directa

Cuidados de enfermería

Para estimular al paciente a realizar autocuidado en las primeras fases de la enfermedad, es muy importante, por parte de Enfermería:

- Realizar educación para la Salud. También pueden ayudar los grupos de autocuidado o las asociaciones de pacientes. Cuando un niño tiene AME (sobre todo tipo I), los profesionales sanitarios deben reconocer los cambios que produce la enfermedad y aconsejar a los miembros de la familia sobre lo que pueden esperar en el futuro.
- Es importante evaluar el funcionamiento físico del niño y determinar los medios fisiológicos y patológicos de tratamiento del niño, y luego comunicar esa información a la familia para aliviar su incertidumbre. Esto es importante, ya que, a diferencia de otras enfermedades de progresión más lenta, la AME tipo I es de instauración rápida, y los padres deben tomar decisiones relativas al tratamiento.
- Por lo general los cuidados en la AME tipo I suelen centrarse en el plano respiratorio (ventilación, secreciones) y en el aspecto nutricional. En el resto de tipo se añaden manejo de articulaciones y desviaciones de columna, fisioterapia y rehabilitación.





Cuidados de enfermería

- La elaboración de un plan de cuidados detallado con ayudas y tecnologías de asistencia ayuda a los padres a aliviar algunas de las cargas de los cuidados médicos. Con estos métodos, los padres pueden mejorar la independencia y la autoestima del niño enfermo.
- Además, las enfermeras deben ayudar a las familias con un niño sometido a cuidados de larga duración a comprender y fomentar el relevo en los cuidados entre los miembros de la familia para que puedan reducir su estrés.
- Cuando el niño tiene miedo a la muerte, las enfermeras deben ayudar a ayudar a los cuidadores de la familia a saber cómo responder a esos miedos. Cuando las familias aceptan el hecho de la muerte inevitable del niño, se debe reconocer el dolor de las familias e informarles sobre el proceso de cuidados paliativos.
- El apoyo profesional de Enfermería debe centrarse en evaluar y hacer un seguimiento de las necesidades específicas de estas familias cuando conviven con la AME y las expectativas de todos los miembros de la familia para planificar intervenciones familiares que les ayuden a afrontar y adaptarse de forma más eficaz a los retos que vayan surgiendo con el desarrollo de la enfermedad.
- Llevar a cabo la rehabilitación junto a la cama y participar en la rehabilitación del paciente por fisioterapia es otra tarea muy relevante.

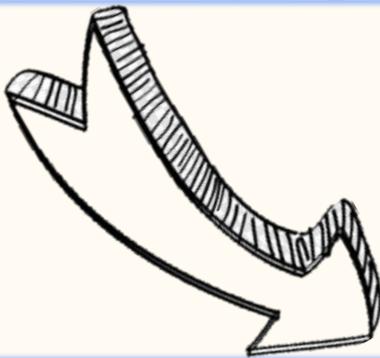
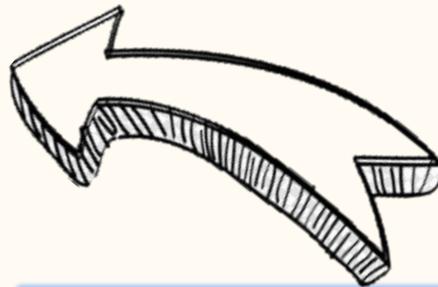




Ejercicios físicos

El entrenamiento con ejercicio físico podría mejorar la función muscular y cardiorrespiratoria en la atrofia muscular espinal (AME). La optimización de la capacidad aeróbica u otros recursos en el tejido muscular residual mediante el ejercicio puede contrarrestar el deterioro muscular que se produce como consecuencia de la pérdida de neuronas motoras y la inactividad en la AME.

La actividad física (AF) proporciona muchos beneficios sustanciales para ayudar a reducir el riesgo de enfermedad cardiometabólica, mejorar la función cognitiva, la salud mental, el sueño y mejorar la calidad de vida. Siendo de esa manera una causa importante por la cual deberían realizar actividad física.



Nutrición

Los niños con AME requieren un manejo nutricional individualizado para abordar sus necesidades de crecimiento y nutrición. Además de la disfunción de la deglución, la atrofia muscular progresiva y el deterioro de la capacidad funcional en la alimentación pueden causar una profunda influencia adversa en el resultado nutricional de los pacientes.

En casos de hospitalización de niños con AME tipos I o II, es importante registrar los aportes calóricos, nutricionales e hídricos; así como llevar un control del peso y añadir 500 calorías al valor calórico medio estimado:

El niño debe realizar entre 5 y 6 comidas diarias, con un intervalo entre ellas no superior a las 4 horas. Los cereales y derivados deben servirse en todas las comidas del día. Es necesario utilizar tipos de pan variados. El niño debe recibir proteínas de alto valor biológico a través de carne, pescado, lácteos y huevos.



Conclusiones



- ❖ Crear un manual educativo sobre la atrofia muscular espinal es una excelente manera de proporcionar información clara y precisa sobre la enfermedad a pacientes, familiares, cuidadores y profesionales de la salud.
- ❖ Este tipo de recurso puede ayudar a aumentar la conciencia sobre la enfermedad, mejorar la comprensión de sus síntomas y tratamientos, y promover una mejor calidad de vida para quienes la padecen. Además, un manual educativo puede servir como una guía práctica para el manejo diario de la enfermedad y como una herramienta de apoyo emocional para las personas afectadas.
- ❖ En resumen, un manual educativo sobre la atrofia muscular espinal puede ser una herramienta valiosa para empoderar a la comunidad afectada y mejorar su bienestar general.





Recomendaciones

- ❖ El manejo de esta guía tiene una importancia fundamental para todos aquellos profesionales de la salud que trabajan con este tipo de patología y padres de familia que, que sus hijos padecen de esta enfermedad, tomando en cuenta que la atrofia muscular es una patología complicada, con consecuencias muy negativas a nivel personal, familiar y social de los pacientes y por lo tanto su abordaje es delicado, de allí radica la ayuda que pueda proporcionar este manual.
- ❖ Es necesario la evaluación inicial, que define la situación actual del paciente, establecer un diagnóstico permitiendo diseñar estrategias de intervención y evaluación de resultados que pueden ser guiados por medio de este manual educativo.

Bibliografía



Anat Yerushalmy-Feler, D. L.-V. (01 de Junio de 2021). *WOLTERS KLUWERS*. Obtenido de https://journals.lww.com/jpgn/fulltext/2021/06000/nutritional_therapy_in_children_with_spinal.23.aspx

Claudia C, J. L. (2020). Atrofia muscular espinal: Caracterización clínica, electrofisiológica y molecular de 26 pacientes. *scielo*, 98.

David Uher, L. Y. (03 de Julio de 2023). *IOS PESS REVISTA DE ENFERMEDADES*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10578218/>

Matteo Saladini, M. N. (2019). Atrofia muscular espinal con dificultad respiratoria tipo 1: fenotipos clínicos, patogénesis molecular y conocimientos terapéuticos. 89.

Muntadas Rausei, J. A. (2021). Cribado neonatal en atrofia muscular espinal: un desafío para cambiar la historia natural. *Epistemokis*, 203.

Natalia Cardona, S. J. (01 de Mayo de 2022). Caracterización clínica y funcional de pacientes con atrofia muscular espinal. *Biomedica revista del instituto nacional de salud*, 90. Recuperado el 01 de Mayo de 2022, de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9410705/pdf/2590-7379-bio-42-s1-6178.pdf>

paik, j. (2022). *Risdiplam: una revisión sobre la atrofia muscular espinal*. 43.

Perforar rebabas, A. K. (17 de Enero de 2023). *Stat Pearls*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560687/>

rebabas, P., & Reddivari, A. K. (17 de julio de 2023). *StatPearls*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560687/>

Sanz, J. F. (2021). *CALIDAD DE VIDA E INTERVENCIONES*. Vallodid.

W. Ludo van der Pol, J. F. (01 de Marzo de 2019). *Cocharne Library*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6396106/>



DISCUSION

Dada la relevancia del tema atrofia muscular espinal, se han encontrado artículos que explican la importancia de la detección y el tratamiento tempranos, idealmente antes de la aparición de los síntomas, relacionada con la salud. Según (MSP, 2021) señaló en el año 2021 inició una serie de acciones, procesos y trámites que incluyeron un encuentro desarrollado con los representantes de la Fundación AME, para la verificación de la cobertura de salud y la recepción del listado de los pacientes que son atendidos en los hospitales de especialidades del país, por lo tanto, maximizan la supervivencia y el logro de hitos motores apropiados para la edad, con un impacto potencialmente sustancial en la calidad de vida disminuyendo casos de mortalidad en pacientes que padecen esta enfermedad por una atención tardía.

De la misma manera en otro artículo según (Gholamreza Zamani, 2022) expone que estos pacientes necesitarán apoyo de enfermería debido a la pérdida de su función motora o compromiso respiratorio, problemas nutricionales en etapas avanzadas, dependerían de otros y, por lo tanto, su calidad de vida se verá afectada. Dado que la gravedad y el momento de estas complicaciones varían según el tipo de enfermedad, por lo cual el manejo de los cuidados de enfermería es fundamental y deberá estar enfocado en tratar la calidad de vida que por ende afecta a los pacientes con atrofia espinal muscular, en su rendimiento personal.

CONCLUSIONES

- En el proyecto de investigación desarrollado, se pudo seleccionar una serie de fuentes de información documental con las cuales se ha podido fundamentar el proceso de investigación desarrollado y enfocado en la calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal. Siendo muy importante la recopilación de estudios actualizados que permiten mostrar la realidad actual en torno a la calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia espinal muscular.
- En el estudio, se pudieron determinar los diferentes roles que ejercen los profesionales de enfermería en la calidad de vida e intervenciones en los pacientes con atrofia muscular espinal siendo dichos roles principalmente asistencial y educador, debiendo ofrecer asistencia a los pacientes y ser como defensores de pacientes, coordinadores de atención y educadores dentro de los cuidados ofrecidos a los pacientes, sus cuidadores primarios y familiares.
- El desarrollo de este manual educativo es fundamental para mejorar y conocer las nuevas estrategias terapéuticas y como mejorar la calidad de vida que se han generado en torno a la patología de atrofia muscular espinal para poder tratarlo, reduciendo así los riesgos en los pacientes que padecen esta enfermedad, estas medidas se enfocan de manera individualizadas y de manera grupal, ya que están dirigidas a los profesionales de enfermería y familiares de personas que padezcan esta enfermedad utilizando terapia individualizada, intervenciones médicas a través de conferencias educativas, asesoramiento grupal, asesoramiento individual y líneas de atención psicológica.

RECOMENDACIONES

- Se recomienda a los profesionales de la salud entre quienes se encuentran los representantes de enfermería como ciencia de cuidado continuar desarrollando investigaciones focalizadas en temáticas como las intervenciones de enfermería, porque representa una alternativa muy útil en la atención de los pacientes con atrofia muscular espinal cuando se encuentran en una etapa de su vida llena de enfermedad, dolor físico y sufrimiento por enfrentarse a alguna afección mortal haciendo énfasis en su calidad de vida.
- Se recomienda a las instituciones de educación superior y específicamente a las Facultades de Ciencia de la Salud continuar promoviendo el desarrollo de investigaciones, proyecto y programas focalizados en aportes significativos que permitan a los estudiantes e investigadores de la salud, continuar aportando intervenciones de calidad para solucionar las necesidades y adversidades de pacientes como niños, adultos y adultos mayores con atrofia muscular espinal de tal forma puedan adaptar intervenciones de enfermería y una mejor calidad de vida.
- Es importante que estudiantes y profesionales de enfermería de la Universidad Laica Eloy Alfaro de Manabí, continúen desarrollando proyectos con propuestas actualizadas y focalizadas en facilitar aportes integrales para que pacientes como niños, adultos y adultos mayores con atrofia muscular espinal puedan tener a su disposición profesionales preparados y con disposición de educar a los cuidadores primarios y familiares sobre los cuidados y la calidad de vida que resultan ser un enfoque alternativo muy necesario y relevante.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

Bibliografía

- A. Mazaella, R. C. (2022). Evaluación de las perspectivas de la carga de enfermedad y los cambios clínicamente significativos utilizando el Índice de Salud de Atrofia Muscular Espinal en adolescentes y adultos jóvenes. *Wile Full Text Article*, <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35616549/>.
- Afshin Saffari, I. S. (Enero de 2019). Nuevos desafíos en la atrofia muscular espinal: ¿cómo detectar y a quién tratar? *Clinica de Neurologia*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6331314/>
- Allison Mazzella, R. C. (19 de Junio de 2022). Evaluación de las perspectivas de la carga de enfermedad y los cambios clínicamente significativos utilizando el Índice de Salud de Atrofia Muscular Espinal en adolescentes y adultos jóvenes. *Wiley Full Text Article*. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35616549/>
- Analia Domínguez González, S. H. (2020). Análisis del sistema de limitación de acción en los requerimientos de autocuidado: una aproximación a un nuevo paradigma de dependencia en salud. *La ciencia del cuidado*, 21-22.
- Anat Yerushalmy-Feler, D. L.-V. (01 de Junio de 2021). *WOLTERS KLUWERS*. Obtenido de https://journals.lww.com/jpgn/fulltext/2021/06000/nutritional_therapy_in_children_with_spinal.23.aspx
- Brandt, J. D. (31 de Marzo de 2023). *Experiencias de atención médica y necesidades psicosociales en padres de niños con atrofia muscular espinal*. Obtenido de MDPI: <https://www.mdpi.com/1660-4601/20/7/5360>
- Brítez, M. Á. (2022). Aspectos relevantes en las técnicas e instrumentos de recolección de datos en la investigación cualitativa. Una reflexión conceptual.
- C. Ydalsys Naranjo HernándezI, J. A. (2017). La teoría Déficit de autocuidado: Dorothea Elizabeth Orem. *Gaceta Médica Espirituana*.
- Castro, F. (29 de Noviembre de 2016). *Técnicas e Instrumentos de Recolección de Datos*. . Obtenido de Google academico:



<https://sabermetodologia.wordpress.com/2016/02/15/tecnicas-e-instrumentos-de-recoleccion-de-datos/>

CH Cremers, M. E.-v.-M. (02 de Marzo de 2019). Participación y bienestar mental de madres de pacientes domiciliarios con atrofia muscular espinal. *Elsevier*. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30954388/>

Claudia C, J. L. (2020). Atrofia muscular espinal: Caracterización clínica, electrofisiológica y molecular de 26 pacientes. *scielo*, 98.

Codina, L. (2020). Cómo hacer revisiones bibliográficas tradicionales o sistemáticas utilizando bases de datos académicasoma de conducto auditivo externo: estudio de una serie de casos. *Universidad Pompeu Fabra. Departamento de Comunicación. Barcelona. España.*

Condori-Ojeda, P. (2020). *Universo, población y muestra*. Obtenido de <https://www.aacademica.org/cporfirio/18.pdf>

Coraima Suárez Arteaga, L. G. (2021). El nivel de eficacia y eficiencia como principio fundamental de la gestión documental. p23.

Danelly, S. O. (23 de Julio de 2019). *Investigalia-Los diseños de investigaciones con enfoque cualitativo*. Obtenido de <https://investigaliacr.com/investigacion/los-disenos-de-investigacion-con-enfoque-cualitativo/>

David C. Schorling, A. P. (22 de Enero de 2020). Avances en el tratamiento de la atrofia muscular espinal: nuevos fenotipos, nuevos desafíos, nuevas implicaciones para la atención. *PMC*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7029319/>

David Uher, L. Y. (03 de Julio de 2023). *IOS PESS REVISTA DE ENFERMEDADES*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10578218/>

EL Comercio. (20 de Julio de 2021). Obtenido de <https://www.elcomercio.com/tendencias/sociedad/salud-reunira-padres-ninos-atrofia-muscular-espinal-ecuador.html>

Flores, F. A. (2019). Fundamentos Epistémicos de investigación cualitativa, cuantitativa consensos y desensos. *REVISTA DIGITAL DE INVESTIGACIÓN*, 108.



- García Romero MM, P. P. (2020). *Asociacion Española Pediatrica* . Obtenido de <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/19.pdf>
- Georgina M Cámaras, S. N. (Junio de 08 de 2020). Prenusinersen carga económica y de calidad de vida relacionada con la salud de la atrofia muscular espinal. *Neurology*. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32513788/>
- Gholamreza Zamani, M. R. (12 de Diciembre de 2022). *BMC PEDIATRIC*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9743571/>
- Gladys Patricia Guevara Alban, A. E. (2020). Metodologías de investigación educativa (descriptivas, experimentales, participativas, y de investigación-acción. *DIALNET*, 163-173. Obtenido de <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=7591592#:~:text=La%20investigaci%C3%B3n%20descriptiva%20tiene%20como,y%20comparable%20con%20la%20de>
- Gómez, J. H., Valencia, M. L., Puente, Y. C., Suárez, D. P., Ríos, P. Y., & Nates, S. F. (2019). Modelo de adaptación de Callista Roy: instrumentos de valoración reportados por la literatura en escenarios cardiovasculares. *Dialnet*, 6-21.
- Graciela Barros, i. m. (2018). Tratamiento – rehabilitación y manejo global de las enfermedades neuromusculares. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 561.
- John W. Day, K. H. (3 de Noviembre de 2022). Avances y limitaciones para el tratamiento de la atrofia muscular espinal. *BMC Pediatric*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9632131/>
- Katherine Jones, A. c. (2021). Intervenciones para promover la actividad física en personas con enfermedad neuromuscular. *cochrane Library*, <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8142076/>.
- Ley organica de salud. (18 de Diciembre de 2017). Ecuador.
- Loyd, T. G. (25 de octubre de 2019). *National library of medicine*. Obtenido de Pubmed central: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6818531/>
- M, J. Á. (24 de Enero de 2022). *Limbico Noticias*. Obtenido de <https://pulso.news.blog/>: <https://pulso.news.blog/2022/01/24/atrofia-muscular-espinal-en-ecuador/>



- M, J. V. (10 de octubre de 2023). *Ken Hub*. Obtenido de <https://www.kenhub.com/es/library/anatomia-es/anatomia-de-la-espalda-columna-vertebral-y-sus-musculos>
- M., J. A. (24 de Enero de 2022). *ATROFIA MUSCULAR ESPINAL EN ECUADOR*. Obtenido de LIMBICO, NOTICIAS: <https://pulso.news.blog/2022/01/24/atrofia-muscular-espinal-en-ecuador/>
- Martín, C. H. (2018). *EL MODELO DE VIRGINIA HENDERSON*. Valloidad.
- Matteo Saladini, M. N. (2019). Atrofia muscular espinal con dificultad respiratoria tipo 1: fenotipos clínicos, patogénesis molecular y conocimientos terapéuticos. 89.
- Mei Yao, y. x. (09 de Septiembre de 2021). *PMC*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8427846/>
- Moore, G. E. (10 de Mayo de 2016). *NEUROMUSCULAR*. Obtenido de [https://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966\(15\)30105-X/fulltext](https://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966(15)30105-X/fulltext)
- MSP. (20 de julio de 2021). *Equipo técnico y especialistas médicos se reunirán con familiares de niños con Atrofia Muscular Espinal*. Obtenido de Ministerio de salud publica: <https://www.salud.gob.ec/equipo-tecnico-y-especialistas-medicos-se-reuniran-con-familiares-de-ninos-con-atrofia-muscular-espinal/>
- Muntadas Rausei, J. A. (2021). Cribado neonatal en atrofia muscular espinal: un desafío para cambiar la historia natural. *Epistemokis*, 203.
- Natalia Cardona, S. J. (01 de Mayo de 2022). Caracterización clínica y funcional de pacientes con atrofia muscular espinal. *Biomedica revista del instituto nacional de salud*, 90. Recuperado el 01 de Mayo de 2022, de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9410705/pdf/2590-7379-bio-42-s1-6178.pdf>
- Natalia Cardona, S. J. (2022). Caracterización clínico-funcional de pacientes con atrofia muscular espinal en el centro-occidente de Colombia. *scielo*. Obtenido de http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-41572022000500089
- Pacheco, J. A. (2017). La teoría Déficit de autocuidado: Dorothea Elizabeth Orem. *Gaceta Médica Espirituana*, p, 21.



- paik, j. (2022). Risdiplam: una revisión sobre la atrofia muscular espinal. 43.
- Paz, I. (11 de Febrero de 2022). *Studocu*. Obtenido de <https://www.studocu.com/es-mx/document/universidad-siglo-21/introduccion-al-comercio-exterior/que-es-la-organizacion-de-la-informacion-11-02-2022/30231347>
- Perforar rebabas, A. K. (17 de Enero de 2023). *Stat Pearls*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560687/>
- Ramírez, L. J. (29 de Diciembre de 2023). Impacto da caracterização genômica em pacientes com atrofia muscular espinhal não 5q. *Revista Medica Redalyc*, 18. Obtenido de <https://www.redalyc.org/journal/910/91077659003/>
- rebabas, P., & Reddivari, A. K. (17 de julio de 2023). *StatPearls*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560687/>
- Rebeca Rodríguez Di Rosa, T. P. (15 de Febrero de 2023). Avances terapéuticos en atrofia muscular espinal. *Brazilian Journal of Health Review*. Obtenido de <https://dspace.ucacue.edu.ec/server/api/core/bitstreams/1e56cb26-3861-449f-a154-7e0941556f6a/content>
- Renské I Wadman, R. D. (2020). Dificultades alimentarias en niños y adolescentes con atrofia muscular espinal tipo 2. *ELSEVIER*, 68.
- Sanabria, M. V. (2018). Anatomía y exploración física de la columna cervical y torácica. *Medicina Legal de Costa Rica*, 98.
- Santos, S. C. (15 de Mayo de 2022). Pautas para la delimitación y empleo de los resultados científicos en la investigación educativa. *scielo*. Obtenido de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-81202022000200207#:~:text=Se%20asume%20que%20los%20resultados,conocimientos%20sobre%20la%20esencia%20del
- Sanz, J. F. (2021). *CALIDAD DE VIDA E INTERVENCIONES*. Vallodid.
- Spencer Rosero, J. W.-C. (2022). Carga de morbilidad en niños con atrofia muscular espinal: resultados de un gran estudio transversal. *Sage Journal*, 123. Obtenido de https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/08830738221135918?url_ver=Z39.88-2003&rfr_id=ori:rid:crossref.org&rfr_dat=cr_pub%20%20pubmed



- Spencer Rosero, J. W.-C. (19 de Diciembre de 2022). Carga de morbilidad en niños con atrofia muscular espinal: resultados de un gran estudio transversal. *Sage Journal*, 123. Obtenido de https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/08830738221135918?url_ver=Z39.88-2003&rfr_id=ori:rid:crossref.org&rfr_dat=cr_pub%20%20pubmed
- Stefan Nicolau, M. A. (Abril de 2021). Atrofia muscular en la columna. *Seminarios de Neurologia Pediátrica*. Obtenido de <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1071909121000061?via%3Dihub>
- Tamara Dangouloff, M. H. (2022). Costo financiero y calidad de vida de pacientes con atrofia muscular espinal identificada por síntomas. *Developmental Medicine*, 124. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35673937/>
- Tania, P. V. (2022). Etapas del análisis de la información documenta. 3.
- Velikanova, van der schans, Bischof, Van Olden, R. (2022). *Valuein Health*. Metricas de Plumex.
- Velling, L. (7 de enero de 2023). *MDPI*. Obtenido de Calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con atrofia muscular espinal y sus cuidadores: un análisis prospectivo, transversal y multicéntrico: <https://www.mdpi.com/2076-3425/13/1/110>
- verde, A. G. (2022). Atrofia muscular espinal y los medicamentos más caros del mundo: El precio de la vida. *Medicine*, 677-678. Obtenido de <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/dmcn.15204>
- W. Ludo van der Pol, J. F. (01 de Marzo de 2019). *Cocharne Library*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6396106/>
- Zamani, R. G. (12 de Diciembre de 2022). *BMC*. Obtenido de Pediatría BMC: <https://bmcpediatr.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12887-022-03751-y#citeas>

Anexos

Tutoría con indicaciones de criterios de Evaluación del Proyecto.

Tutoría: Introducción



Tutoría: Marco Metodológico



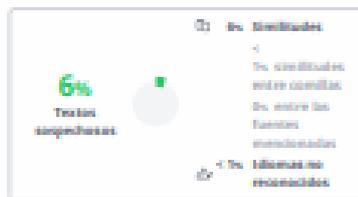
Tutoría: Revisión final





CERTIFICADO DE ANÁLISIS
registro

Calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal



Nombre del documento: Calidad de vida e intervenciones de enfermería en pacientes con atrofia muscular espinal.pdf
ID del documento: 58a208f6a7094d17e1c12d16c2d47f8835c7
Tamaño del documento original: 3,15 MB

Depositante: DOLORES AMICHUNDA ALVA
Fecha de depósito: 20/07/2022
Tipo de carga: inter-luce
Fecha de fin de análisis: 24/07/2022

Número de palabras: 19.293
Número de caracteres: 132.715

Ubicación de las similitudes en el documento



Fuentes principales detectadas

Nº	Descripciones	Similitudes	Ubicaciones	Datos adicionales
1	Documento de otro usuario <small>avivati</small> El documento proviene de otro grupo 5 Fuentes similares	1%		Palabras idénticas: 1% (10 palabras)
2	Documento de otro usuario <small>avivati</small> El documento proviene de otro grupo 1 Fuente similar	< 1%		Palabras idénticas: < 1% (10 palabras)
3	www.estudiosenelcina.com ¿Qué es el modelo de adaptación de Calista Ray? U... https://www.estudiosenelcina.com/que-es-el-modelo-de-adaptacion-de-calista-ray-una-teoria-de... 4 Fuentes similares	< 1%		Palabras idénticas: < 1% (10 palabras)
4	www.educacionenelgimnasio.com Caracterización clínica y funcional de pacientes con atrofia... https://www.educacionenelgimnasio.com/caracterizacion-clinica-y-funcional-de-pacientes-con-atrofia... 1 Fuente similar	< 1%		Palabras idénticas: < 1% (10 palabras)
5	INTERVENCIÓN DE ENFERMERÍA EN NIÑOS MENORES DE 5 AÑOS CON DE... <small>avivati</small> El documento proviene de otro grupo	< 1%		Palabras idénticas: < 1% (10 palabras)

Fuentes con similitudes fortuitas

Nº	Descripciones	Similitudes	Ubicaciones	Datos adicionales
1	www.salud.gov.ec MSP atiende a de forma integral a pacientes con atrofia muscul... https://www.salud.gov.ec/mis-atendidos-de-forma-integral-a-pacientes-con-atrofia-muscular-espinal	< 1%		Palabras idénticas: < 1% (10 palabras)
2	ramedononardo.edu.ec Atrofia muscular espinal tipo 1 https://ramedononardo.edu.ec/investigacion/atrofia-muscular-espinal-tipo-1/	< 1%		Palabras idénticas: < 1% (10 palabras)
3	redesimil.com Metodologías de investigación educativa (descriptiva, explorati... https://redesimil.com/investigacion-educativa/metodologias-de-investigacion-educativa-descriptiva-explora...	< 1%		Palabras idénticas: < 1% (10 palabras)
4	scielo.br Aspectos relevantes en las técnicas e instrumentos de recolecci... https://scielo.br/scielo.php?script=sci_abstract&pid=SCOPUS&tid=SCOPUS	< 1%		Palabras idénticas: < 1% (10 palabras)
5	www.redalyc.org https://www.redalyc.org/journal/4731/4731712/473171211600.pdf	< 1%		Palabras idénticas: < 1% (10 palabras)

Fuentes ignoradas

Estas fuentes han sido retiradas del cálculo del porcentaje de similitud por el propietario del documento.

Nº	Descripciones	Similitudes	Ubicaciones	Datos adicionales
1	scielo.br https://scielo.br/scielo.php?script=sci_abstract&pid=SCOPUS&tid=SCOPUS	3%		Palabras idénticas: 3% (33 palabras)
2	Estrategias de prevención de enfermedad en el cuidado de pie diabético.p... <small>avivati</small> El documento proviene de un biblioteca de referencias	3%		Palabras idénticas: 3% (33 palabras)
3	scielo.br La teoría DREB de auto-cuidado: Diabetes Educada Orem https://scielo.br/scielo.php?script=sci_abstract&pid=SCOPUS&tid=SCOPUS	3%		Palabras idénticas: 3% (33 palabras)
4	scielo.br https://scielo.br/scielo.php?script=sci_abstract&pid=SCOPUS&tid=SCOPUS	3%		Palabras idénticas: 3% (33 palabras)
5	Documento de otro usuario <small>avivati</small> El documento proviene de otro grupo	3%		Palabras idénticas: 3% (33 palabras)

ANEXO 6

CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

Actividades	Septiembre				Octubre				Noviembre				Diciembre				Abril				Mayo				Junio				Julio			
	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4
Socialización del tema y delegación de la estructura de la tesis	X																															
Presentación de diseño teórico		X																														
Busqueda de artículos en diferentes bases de datos			X																													
Elaboración de modalidad de investigación				X																												
Orientación sobre Capítulo I, II, III de la Investigación					X																											
Elaboración de justificación						X																										

