

AME TIPO I: MANEJO Y SEGUIMIENTO EN UNA UNICA DE CPP

Morcillo Soriano R, Jiménez Játiva N, Aragón Lacárcel I, Pino Ruiz E, Galán Lozano R, Martínez Salcedo E.

Introducción

La Atrofia Musculo Espinal tipo I (AME tipo I) es una enfermedad neurodegenerativa grave y de mal pronóstico, sin existencia de tratamiento curativo. Sin embargo, la aparición de nuevos fármacos (Nusinersen) ha cambiado su curso y manejo.

Objetivos

Describir las características clínicas, evolución y necesidades de los pacientes con diagnóstico de AME tipo I ingresados en una unidad de Cuidados Paliativos pediátricos (CPP).

Material y Métodos

Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes diagnosticados de AME tipo I en seguimiento por CPP de un hospital de tercer nivel desde el año 2015.

Resultados

Paciente	Género	Edad al diagnóstico	Clínica al diagnóstico	Delección homocigota homocigota exón 7-8 7-8 gen SMNI	Seguimiento domiciliario	Nusinersen	Rehabilitación y Fisioterapia Respiratoria	Soporte respiratorio	Nutrición	Ingreso hospitalario	Edad actual
1	Femenino	2 meses	Hipotonía	SI	SI	SI	SI	BIPAP nocturna	Gastrostomía	NO	6 años 7 meses
2	Masculino	25 días	Hipotonía	SI	SI	SI	SI	BIPAP nocturna	Oral	NO	2 años 7 meses
3	Femenino	5 meses	Hipotonía	SI	SI	SI	SI	BIPAP nocturna	Oral	NO	1 año 3 meses
4	Masculino	24 días	Hipotonía	SI	SI	SI	SI	BIPAP nocturna	Sonda nasogástrica	Planta (2) UCI (2)	1 años 1 mes
5	Masculino	2 meses	Hipotonía	SI	SI	SI	SI	BIPAP nocturna	Sonda nasogástrica	Planta (3) UCI (3)	2 años 11 meses
6	Masculino	24 meses	Hipotonía	SI	SI	SI	SI	VMI (traqueostomía)	Gastrostomía	Planta (2) UCI (2)	9 meses

Conclusiones

El pronóstico de la AME tipo I ha cambiado drásticamente en los últimos años como consecuencia directa de la aparición de nuevas terapias (Nusinersen) y del manejo integral del paciente.

La principal complicación es la insuficiencia respiratoria de origen multifactorial, por lo que resulta esencial un diagnóstico precoz y un adecuado soporte respiratorio preventivo: manejo de secreciones, fisioterapia respiratoria, oxigenoterapia, VMNI...

Por último destacar la importancia de la atención domiciliaria, permitiendo un seguimiento estrecho y una adecuada coordinación interdisciplinar.